

**FUNDACION  
DERECHO A VIVIR EN DESVENTAJA**

**VOLUMEN 1  
HIPOTIROIDISMO CONGENITO**

EDITORORA

**Martalucia Tamayo Fernández., MD.MSc**

Septiembre de 2008

Con la colaboración de la  
**Rectoría**  
**Pontificia Universidad Javeriana**





## **Fundación Derecho a Vivir en Desventaja**

Editora del libro: Martalucia Tamayo Fernández  
Directora Científica de la Fundación  
Y Profesora Titular de Genética Médica  
Instituto de Genética Humana, PUJ.

Consuelo Bernal Villegas  
Directora Administrativa de la Fundación

Hipotiroidismo Congénito  
Vol 1 – Septiembre de 2008

**ISBN:**

Impresión Fundación Cultural Javeriana de Artes Gráficas –  
Javegraf- Pontificia Universidad Javeriana  
@ Derechos Reservados  
Edición de 500 ejemplares  
Bogotá, D.C. Septiembre de 2008

# ÍNDICE

## **PRESENTACION**

Martalucia Tamayo F. Pág. 5

## **CAPITULO 1**

Qué es....LA FUNDACION DERECHO A VIVIR EN DESVENTAJA?

Consuelo Bernal Villegas; Martalucia Tamayo F. Pág. 11

## **CAPITULO 2**

ASPECTOS GENETICOS BASICOS

Paola Páez, Paula Hurtado. y Martalucia Tamayo F. Pág. 21

## **CAPITULO 3**

LOS MECANISMOS DE HERENCIA

Paula Hurtado, Paola Paez y Martalucia Tamayo F. Pág. 27

## **CAPITULO 4**

CURIOSIDADES DE LAS ENFERMEDADES GENETICAS Y SUS POSIBLES TRATAMIENTOS

Martalucia Tamayo F. Pág. 35

## **CAPITULO 5**

DERECHOS EN SALUD DEL DISCAPACITADO

Hernan Jurado Pág. 77

## **CAPITULO 6**

ASPECTOS PSICOLOGICOS DE LAS DISCAPACIDADES

Noemí Sastoque Parisier Pág. 85

## **CAPITULO 7**

DISFUNCION DE TIROIDES

Amanda Páez Talero Pág. 93

<b>CAPITULO 8</b> RELACION ENTRE LA TIROIDES Y LA GENETICA Paola Páez, Paula Hurtado	Pág. 105
<b>CAPITULO 9</b> BASES GENÉTICAS DEL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO Maria Claudia Lattig	Pág. 111
<b>CAPITULO 10</b> EL PAPEL DE LA REHABILITACIÓN Y LA FISIOTERAPIA EN EL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO Claudia Carvajal	Pág. 123
<b>CAPITULO 11</b> TAMIZAJE NEONATAL en la RED DISTRICTAL DE LABORATORIOS PROGRAMA DE TSH NEONATAL Carmen Rosa Gallego	Pág. 129
<b>CAPITULO 12</b> PROGRAMA DE SEGUIMIENTO DEL HIPOTIROIDISMO CONGENITO Consuelo Bernal Villegas	Pág. 133
<b>CAPITULO 13</b> TALLER DE DESARROLLO INTEGRAL: NEURODESARROLLO Y ESTIMULACION ADECUADA Aura Sofía Rico Rico	Pág. 141
<b>CONCLUSIONES</b> RECOMENDACIONES Y CONSEJOS PARA VIVIR..... Incluso EN DESVENTAJA	Pág. 157

# PRESENTACION

## HIPOTIROIDISMO CONGENITO

### FUNDACION DERECHO A VIVIR EN DESVENTAJA VOLUMEN 1

**Martalucia Tamayo F.**, MD, MSc  
Medica Genetista  
Directora Científica de la Fundación

*Recopilación del seminario realizado por la **Fundación Derecho a Vivir en Desventaja** (Noviembre de 2007 y 2008), con el apoyo de la Rectoría de la Pontificia Universidad Javeriana y del Instituto de Genética Humana de la Facultad de Medicina, mediante los aportes del Proyecto aprobado por la convocatoria Social, San Francisco Javier.*

Es un gusto y también un placer presentar este libro, producto del trabajo de muchas personas desde hace varios años; en esta lucha por la reivindicación de los derechos de las personas discapacitadas por enfermedades genéticas, las mismas que saben que **viven en desventaja** ante una sociedad y un sistema de salud que los excluye y los segrega de muchas maneras.

Las enfermedades genéticas siguen siendo el “patito feo” de la seguridad social de nuestro país y por lo mismo, un permanente dolor de cabeza, no solo para quienes padecen estas alteraciones, sino para los médicos que deben manejarlas y tratarlas de la mejor manera posible, sabiendo que aunque la ciencia actual ofrece poco en curaciones y tratamientos, aun así, hay mucho por hacer; aunque los recursos y los medios sean escasos.

Para muchos de nosotros, los que públicamente nos reconocemos enfermos genéticos, no es una situación fácil; pero hemos aprendido

que entre mas difícil sea la tarea y más duro el camino, nos levantamos con más fuerzas y más ganas, porque hay que seguir en la lucha; porque cada día que pasa es un regalo de la providencia; porque a pesar de todo lo que nos pase hay que seguir viviendo, así sea en **DESVENTAJA**.

Quiero decir algunas cosas que deben darnos sentido a la vida y sentido a la lucha por vivir y sobrevivir. Me parece que debemos mantener una linda filosofía de vida, para vivir mejor y que al final podamos decir que nuestro paso por la tierra valió la pena. Somos lo que somos, el tiempo no lo podemos echar hacia atrás, lo dicho y hecho así esta, hay cosas que no tienen reversa y ese es el caso de ciertas enfermedades genéticas. Pero no por eso nos quedamos quietos, no por eso nos rendimos, no por eso nos doblegamos y no por eso decimos que no hay nada que hacer. Que no haya curación posible inmediata, que no haya tratamiento o que algunas condiciones o enfermedades sean inevitables, pues eso no quiere decir “echarse a morir”. Siempre he dicho que lo más inteligente que alguien en esas condiciones puede hacer, es **APRENDER A VIVIR BIEN CON LO QUE LE HA TOCADO, HACIENDO LO QUE HAYA QUE HACER POR MEJORAR SU CALIDAD DE VIDA**. Miren a ver qué hacen con su vida, pero la decisión de ser felices o infelices, es de cada cual.

Esto es valido para la persona que tiene que vivir con una enfermedad genética y para su familia. En este caso, cuando hablamos de **HIPOTIROIDISMO CONGENITO**, estamos hablando de una condición modificable, tratable y muy manejable. Así que ante esto, uno sólo puede considerarse afortunado porque son muy pocas las condiciones genéticas tratables. Adelante, lean los consejos que siguen y decidan que quieren hacer en su vida y la de su familia ante un problema como el que nos ocupa en este libro. Encontraran primero información sobre nuestra **FUNDACION DERECHO A VIVIR EN DESVENTAJA**, unos conceptos generales de genetica que son útiles para entender la patología, conceptos de los mecanismos de herencia, consejos y consideraciones de índole legal o jurídica para el manejo de situaciones con las empresas prestadoras de servicios de salud y recomendaciones psiquiátricas en el manejo de las discapacidades. La segunda parte del libro habla concretamente del hipotiroidismo congénito en sus aspectos endocrinológicos y genéticos, presenta una guía de manejo, también

hay unas recomendaciones globales de fisioterapia y un taller de desarrollo integral del niño, se habla del programa Distrital de tamizaje neonatal de tiroides y presenta además, lo que la **FUNDACION** ha hecho en un programa piloto de seguimiento a niños hipotiroideos.

Este libro nació de la recopilación de conferencias de un seminario que tuvimos en noviembre del 2007 y que se repite en noviembre del 2008, dirigido a personas afectadas de hipotiroidismo congénito y sus padres u otros familiares. Se editó gracias a la **FUNDACION DERECHO A VIVIR EN DESVENTAJA**, pero también a la contribución generosa de la **RECTORIA DE LA PONTIFICIA UNIVERSIDAD JAVERIANA**, mediante el proyecto que se nos aprobó por la convocatoria social “San Francisco Javier”. Una actividad social más de la universidad Javeriana, de sus directivas y de su gente. No solo agradecemos a ellos, sino también al director (Dr. Jaime Bernal Villegas) y demás personal del **INSTITUTO DE GENETICA HUMANA (IGH)** de la **UNIVERSIDAD JAVERIANA**, en especial a Marisol Macheta, Asistente Administrativa del IGH. Por último y no menos importante, queremos expresar un especial reconocimiento y gratitud al grupo del Programa de Enfermedades Genéticas Visuales y Auditivas del IGH (Nancy Gelvez, Mariluz Gomez, Lisbeth Morales, Liliana Vertel, Milena Toloza, Greizy López y Marcela Rodriguez). A Elizabeth Robles por buena parte del trabajo editorial. A los conferencistas y autores de los capítulos, quienes donaron su tiempo y sus conocimientos de manera muy generosa. A todos les expresamos un gran sentimiento de gratitud; sin ellos, no hubieran sido posibles el seminario y esta obra.

Creemos que hemos agotado todos los temas y aspectos globales que deben ser considerados cuando se habla de **HIPOTIROIDISMO CONGENITO**. Así que sin más dilación, empiece su lectura y contáctenos para cualquier duda, que para eso esta nuestra pagina web: **[www.derechoavivirendesventaja.org](http://www.derechoavivirendesventaja.org)**

Ah!!! Y si le parece que le ha tocado una vida difícil e injusta, recuerde esta frase de Sigmund Freud: “**He sido afortunado, Nada me ha sido fácil**”. **Nada nos hace más fuertes que la adversidad.**

MLTF, Septiembre de 2008



# **I PARTE**

## **GENERALIDADES**

# CAPITULO 1

**Qué es....**

## **LA FUNDACION DERECHO A VIVIR EN DESVENTAJA?**

**Consuelo Bernal Villegas**

Directora Administrativa

**Martalucia Tamayo F., MD.,MSc**

Directora Científica

### **ORIGEN**

#### **En pro del paciente genético**

La “FUNDACION DERECHO A VIVIR EN DESVENTAJA” nació por la iniciativa de un grupo de ciudadanos conscientes de la necesidad y conveniencia de ayudar, apoyar, asesorar y propender por el suministro de un tratamiento adecuado y especializado a personas carentes de recursos económicos, que sufran enfermedades de tipo genético o que estén en proceso de diagnóstico para confirmar tal enfermedad.

El punto está en que, quien presente un problema genético, siempre estará en desventaja con respecto al resto de la sociedad. Y nadie tiene la potestad ni el permiso de quitarle sus derechos, en especial, su derecho a vivir en esas circunstancias; así sea muy desventajoso. Abogamos por los que están en desventaja y defendemos sus derechos, sin que sean minusvalorados o despreciados por la sociedad o por el sistema. De ahí nació nuestro nombre. Así como la constitución nacional defiende el derecho a la vida y el derecho a la igualdad; nuestra Fundación aboga por el derecho a ser diferente, es decir, el DERECHO A VIVIR EN DESVENTAJA.

La pregunta es porqué adelantar una labor sobre el tema, o porqué desarrollar una Fundación para esto?

#### **■ PORQUE HEMOS SIDO AFORTUNADOS**

- PORQUE SOMOS PRIVILEGIADOS
- PORQUE TENEMOS UNA DEUDA SOCIAL
- PORQUE TENEMOS EL CONOCIMIENTO, EL GUSTO Y LA PERSEVERANCIA

La FUNDACIÓN DERECHO A VIVIR EN DESVENTAJA fue creada porque alguien tiene que hacer lo que otros no están haciendo. Porque en la sociedad actual hay quienes tienen mucho y otros que tienen menos y viven llenos de problemas, lo que desmejora notablemente su calidad de vida. Porque los más privilegiados pueden y deben ayudar a los menos afortunados. Somos conscientes de que tenemos una deuda social con los demás, con el país y con el mundo. Hay muchas cosas que podemos compartir siempre; tiempo, recursos, oportunidades, conocimiento, etc. Por fortuna, la vida nos ha permitido reunir a un grupo de personas que quieren adelantar esta tarea, para trabajar en pro de la persona con enfermedad genética que necesita apoyo y ayuda.

### **Misión**

Ofrecer al paciente con limitaciones y enfermedades genéticas diagnosticadas o en proceso de diagnóstico una asistencia oportuna que le permita detener, controlar y recuperarse de su enfermedad para que pueda integrarse activamente a la sociedad.

### **Visión**

Asesorar, proyectar y promover el establecimiento en Colombia de una completa y permanente asistencia global, médica y genética a quienes padezcan una enfermedad genética o estén en proceso de confirmación del diagnóstico de una patología de origen genético; preferentemente, a aquellas personas que no cuenten con suficientes medios económicos que les permita atender por sí mismas sus necesidades.

### **Antecedentes:**

Nuestra Fundación se basa en muchas acciones que desde hace varios años se vienen adelantando en el país. Hace mucho tiempo se creó el programa de estudios genéticos en enfermedades visuales y auditivas del Instituto de Genética Humana de la facultad de Medicina de la Universidad Javeriana, en asociación con la Fundación Oftalmológica Nacional. Dicho programa organizó una

asociación de pacientes que se llamo **ACORUS**: ASOCIACION DE RETINITIS PIGMENTOSA Y SINDROME DE USHER. Posteriormente, La Red Colombiana de Medicina genética; PREGEN, creó un programa de apoyo y seguimiento a niños con HIPOTIROIDISMO CONGENITO y se dedico a ofrecer pautas y directrices en el tema.

Surge entonces la fundación de estas entidades y personas que deciden unir esfuerzos y trabajar de manera conjunta. De este modo es como se decide que la Fundación debe desarrollar varios programas, para abarcar todos los campos necesarios.

#### PROGRAMAS QUE MANEJA LA FUNDACION:

1. PROGRAMA: TIROIDES NEONATAL
2. PROGRAMA: LIMITADOS AUDITIVOS DE ORIGEN GENETICO
3. PROGRAMA: LIMITADOS VISUALES DE ORIGEN GENETICO
4. PROGRAMA: LIMITADOS VISUAL-AUDITIVOS DE ORIGEN GENETICO
5. PROGRAMA: OTRAS ENFERMEDADES GENETICAS

#### **Grupo 1**

##### **Programa pacientes con Hipotiroidismo Congénito.**

El HIPOTIROIDISMO CONGENITO, es un síndrome clínico y bioquímico que resulta de una disminución en la producción de hormona tiroidea, lo que repercute en afectación del sistema nervioso central, esquelético y otros órganos vitales. Si esta condición no es detectada tempranamente en la vida, lleva irremediamente a un retardo mental severo e irreversible. Se considera la causa prevenible mas común del retraso mental. Mientras mas tardío sea el diagnostico y el inicio del tratamiento tiroideo después del nacimiento, mayor será el grado de daño mental y la ocurrencia de secuelas neurológicas.

Desde el año 2001, por la ley 00412 del 2000, esta enfermedad debe ser buscada y diagnosticada en todos los recién nacidos del territorio nacional, mediante una prueba de TSH neonatal.

El Instituto Nacional de Salud (INAS) ha sostenido: “El manejo y seguimiento del niño con Hipotiroidismo Congénito es de alta complejidad por tratarse de una patología con compromiso multisistémico y de gran heterogeneidad en la presentación.”<sup>1</sup> El fármaco de elección es la Levotiroxina sintética debido a su segura absorción, las dosis varían en función de la gravedad del proceso y de la edad. Estos pacientes deben mantener controles clínicos y análisis de laboratorio frecuentemente.

Las personas diagnosticadas y tratadas precozmente tienen mayores posibilidades de alcanzar un coeficiente intelectual normal. El medicamento y el servicio médico deben ser suministrados por la E.P.S. o A.R.S. correspondiente.

## **Grupo 2**

### **Programa limitados auditivos de origen Genético.**

Se encamina a trabajar con diversas formas de sorderas o hipoacusias, causadas por alteraciones de algunos genes implicados en el desarrollo del oído. En general, estas alteraciones génicas pueden producir la pérdida auditiva de manera aislada (no sindromales, las que solo producen daño auditivo sin acompañarse de algún otro daño sistémico); o bien, estar acompañadas de otras alteraciones sistémicas (sindromales). Algunas son estables en su daño auditivo, pero otras pueden ser progresivas a lo largo de la vida. En Colombia venimos trabajando en estos aspectos desde hace cerca de 20 años.

Aunque no hay tratamientos “curativos”, si hay tratamientos sintomáticos que devuelven la audición, lo cual con una adecuada rehabilitación o habilitación, le devolvería al individuo una buena calidad de vida; esto le permitiría reincorporarse a la sociedad, ser feliz y tener una vida útil, productiva y autosuficiente.

---

<sup>1</sup> Instituto Nacional de Salud. Vigilancia del Hipotiroidismo Congénito

### **Grupo 3**

#### **Programa limitados visuales de origen Genético.**

Trabaja sobre el conjunto de enfermedades que producen severa limitación visual, ceguera o visión subnormal, causadas por alteración en algún gen implicado en el desarrollo del ojo. Es común encontrarlas aisladas o no-sindromicas (sin otras alteraciones del organismo) o bien, verse asociadas a múltiples alteraciones sistémicas (sindromales). Algunas son estables en su daño visual, pero muchas de ellas, en especial las más frecuentes en nuestra población, suelen ser progresivas.

Aunque no hay tratamientos “curativos” en la actualidad, si es posible ofrecer tratamiento y manejo sintomático, de manera que la persona limitada visual recupere algo de la visión perdida o al menos mantenga en adecuado estado sus restos visuales, los que se podrían optimizar con ayudas ópticas. Todo esto, sumado a una adecuada rehabilitación o habilitación, le permitiría a estas personas lograr una aceptable calidad de vida, con lo que sería posible su reincorporación a la sociedad.

Si se mira el costo social de estas limitaciones, se verá que es demasiado alto; de manera que lo mejor que se puede hacer es ofrecerle a estos individuos un adecuado manejo medico y programas muy bien organizados de habilitación, para que se desarrollen como personas plenas, felices, útiles, productivas y sobretodo, autosuficientes.

### **Grupo 4**

#### **Programa limitados visual-auditivos de origen Genético (Sordo-ciegos)**

Conjunto de enfermedades que producen severa limitación visual y auditiva de manera simultanea; es la llamada sordo-ceguera. Puede tener una causa adquirida; pero la mayoría de las veces la sordoceguera suele ser genética, por alteraciones en alguno de los diferentes genes implicados en el desarrollo del ojo y del oído. Es común encontrar la sordoceguera aislada, o no-sindrómica (sin otras alteraciones del organismo) o bien, verse asociada a múltiples alteraciones sistémicas (sindromal). La mayoría de estas

enfermedades conforman síndromes genéticos específicos, usualmente sin tratamiento posible y limitaciones irreversibles. Aunque en estas condiciones tampoco hay tratamientos “curativos” en la actualidad, si es posible ofrecer un manejo adecuado acorde a las necesidades de cada persona, de manera que al menos se adquieran las destrezas necesarias para vivir en un mundo de silencio y oscuridad, como implica la sordo-ceguera. En eso debe basarse la rehabilitación o habilitación, que debe buscar en el individuo afectado la máxima posible reincorporación a la sociedad. En estas condiciones mas complejas, debe tenerse en cuenta que hay un costo social mayor, por lo que deben recibir manejo medico especial y programas específicos ofrecidos por expertos en el tema, para que se desarrollen como personas plenas, felices, útiles, productivas y sobretodo, autosuficientes.

## **Grupo 5**

### **Programa otras enfermedades genéticas.**

Se trata de un conjunto de enfermedades mas complejas, que no solo incluyen limitaciones sensoriales sino serias alteraciones físicas, las que usualmente producen gran discapacidad y limitaciones corporales globales, casi siempre multisitemicas; es decir, que pueden comprometer varios órganos del cuerpo. Suelen ser causadas por daños o mutaciones en diferentes genes y como regla general, tampoco tienen tratamientos específicos “curativos”.

Aunque el manejo medico-social-psicológico y físico suele ser complejo, en la actualidad es posible ofrecerles alternativas médicas y de rehabilitación o habilitación, acorde a las necesidades de cada afectado, para que adquieran las destrezas necesarias para vivir en la desventaja que significa tener una de estas enfermedades altamente incapacitantes. En eso debe basarse el manejo del problema y por supuesto, debe estar encaminado a la búsqueda de su reincorporación a la sociedad.

Se trata de enfermedades de altísima complejidad, que obviamente representan un mayor costo social. Todas estas personas requieren, o más bien merecen, un adecuado manejo medico-terapéutico para que también puedan desarrollarse plenamente, sean felices dentro

de sus limitaciones, sean socialmente útiles, productivas y sobretodo, autosuficientes.

**NADIE ES PERFECTO,**

*Porque la **PERFECCION** no existe y,.....*

*En eso estamos todos **perfectamente** de acuerdo*

*Por lo tanto, los considerados “imperfectos”, manifiestan su (manifestamos nuestro) **DERECHO A VIVIR EN DESVENTAJA***

Por lo tanto, en vista de que abarcaremos el tipo de problemática planteada anteriormente, la Fundación se ha impuesto un **objeto** muy especial:

Objeto de la Fundación.....

- La vinculación y captación de pacientes niños y adultos con problemas genéticos diagnosticados o con posible diagnóstico genético.
- Acompañamiento personal, particular y familiar de los pacientes y de sus familias.
- Control y monitoreo de la evolución y el desarrollo de la enfermedad y de sus posibles tratamientos médicos, terapéuticos, psicológicos, ocupacionales y demás.
- Asesoría en la búsqueda de la prestación de servicios médicos, terapéuticos, psicológicos, ocupacionales y demás, tanto a los pacientes con alteraciones genéticas como a sus familias.
- Seguimiento de los pacientes tamizados en el Programa del estado – Tamizaje Neonatal de Tiroides –
- Asistencia y asesoría general: Asesoría médica, legal, asistencial, psicológica, laboral, etc

Apoyar y asesorar Centros de atención global a los discapacitados, a Centros de Investigación sobre el tema global de la discapacidad genética, a Centros de Formación y Rehabilitación para estas discapacidades, a desarrollar programas científicos y de divulgación, intercambiar investigaciones y labores educativas y en general, cumplir todas las actividades tendientes a cooperar en la prevención, investigación y tratamiento de las enfermedades genéticas.

## ASESORES AREA MÉDICA

- Médicos Endocrinólogos, Pediatras, Genetistas, Oftalmólogos, ORL, Psiquiatras y otras especialidades.
- Psicólogo
- Terapeuta Ocupacional
- Terapeuta de Lenguaje/ Audiologo
- Tiflólogo
- Otros según necesidades específicas futuras

## Otras actividades de la Fundación

- Asesoría y supervisión de tratamientos y manejos médicos en enfermedades genéticas
- Actividades Pedagógicas, docentes, de entrenamiento, etc
- Contactos con otras fundaciones u ONG relativas al tema, para apoyo a pacientes y familias con enfermedades genéticas
- Apoyo a investigación científica sobre el tema
- Coordinación de las actividades propias del área pedagógica y de capacitación
- Coordinación de las actividades propias del Área Editorial

## **COMPROMISO DE LA FUNDACION**

BUSCAMOS UNA MEJOR VIDA PARA LAS PERSONAS QUE SE HAN VISTO OBLIGADAS A VIVIR EN DESVENTAJA... EN LA DESVENTAJA DE TENER UNA ENFERMEDAD GENETICA; TRABAJAMOS EN PRO DE LAS PERSONAS Y FAMILIAS QUE TIENEN PROBLEMAS DE ORIGEN GENETICO, LAS QUE NO ESTAN INCLUIDAS NI CONTEMPLADAS EN LA SEGURIDAD SOCIAL (POS) Y QUE ADEMAS, TIENEN UNA ENFERMEDAD DE BASE QUE SUELE PRODUCIR DISCAPACIDAD Y LIMITACIONES DE DIVERSA INDOLE.

ESTAS PERSONAS TIENEN NECESIDADES Y REQUERIMIENTOS ESPECIALES QUE NI LA MEDICINA NI LA SOCIEDAD ESTAN APORTANDO...

TRABAJAMOS PARA MEJORAR SU CALIDAD DE VIDA.

¡!!!! AYUDENOS A AYUDAR ¡!!!!

Sede de atención al público:

- Carrera 13 # 48-26 Ofic. 401.
- Bogota DC, Colombia
- Telefax: (091) 245 0037 Bogotá
- Cel: (315) 813 8930
- Correo Electrónico: [fundesventaja@gmail.com](mailto:fundesventaja@gmail.com)
- Otros correos de la organización:  
[info@derechoavivirendesventaja.org](mailto:info@derechoavivirendesventaja.org)  
[cbernal@derechoavivirendesventaja.org](mailto:cbernal@derechoavivirendesventaja.org)  
[mltamayo@derechoavivirendesventaja.org](mailto:mltamayo@derechoavivirendesventaja.org)
- Pagina Web: [www.derechoavivirendesventaja.org](http://www.derechoavivirendesventaja.org)



## CAPITULO 2

### ASPECTOS GENETICOS BASICOS

**Paola Paez, MD**

Medica Genetista

**Paula Hurtado., MD**

Medica Genetista

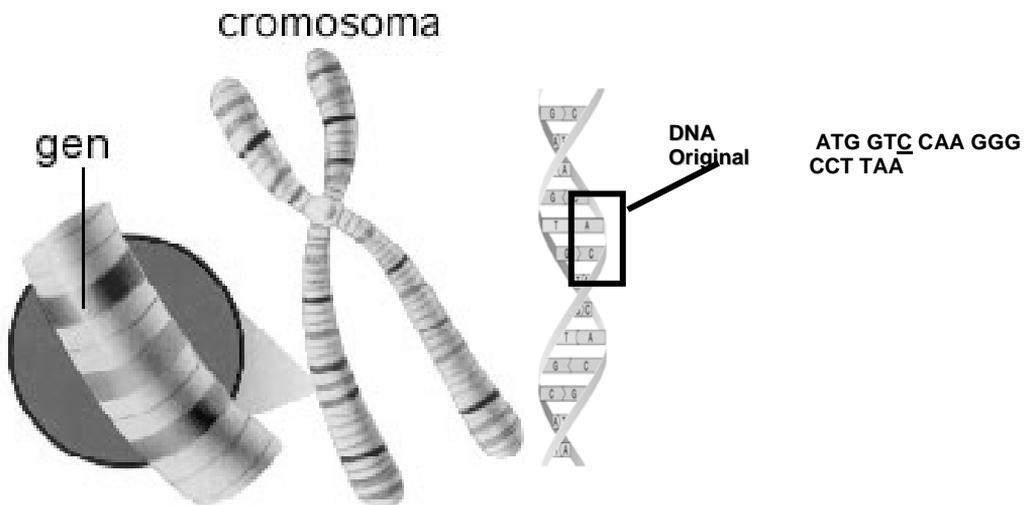
**Martalucia Tamayo F.,MD.,MSc**

Medica Genetista

#### I. INTRODUCCION

Una de las características que le dan al hombre la categoría de "único" dentro de los organismos vivientes, es la complejidad de su propia naturaleza humana. Complejidad que ha sido progresivamente elucidada a través de los años, en la medida en que se ha profundizado en el conocimiento científico de las bases genéticas y su interacción con el medio ambiente.

En el ser humano la información genética esta contenida en el Acido desoxi-ribonucleico o DNA, con lo que el DNA se convierte entonces en la estructura básica de la herencia. De una manera simplista, el "gen" podría ser definido como una porción de DNA de diversa longitud, que codifica para la síntesis de una determinada cadena polipeptídica.



Los genes están localizados linealmente en los cromosomas y se denomina "*locus*" (o "*loci*" en plural), al sitio específico que este ocupa en dicho cromosoma. Como todo ser humano tiene dos copias de cada cromosoma, pues posee 23 pares, entonces en realidad tiene dos loci para los alelos que codifican para cada característica. Estos alelos están localizados en cada cromosoma del mismo par, es decir, en los cromosomas homólogos: el paterno y el materno. Ahora bien, las formas alternativas de un gen que pueden ocupar el mismo locus en dichos cromosomas homólogos, son los llamados "*alelos*". Aunque cada cromosoma solo posee un alelo en cada locus, dentro de la población general pueden encontrarse múltiples alelos para un locus determinado. Esto es lo que se conoce como "*polimorfismo*" y puede decirse entonces, que dicho locus es polimórfico dentro de esa población.

La penetrancia y la expresividad de un gen, son dos aspectos importantes a tener en cuenta a fin de entender el comportamiento de ciertas enfermedades genéticas. La "*expresividad*" se refiere a la capacidad que tiene el gen de manifestar su efecto.

En otras palabras, significa la mayor o menor manifestación clínica presente en un individuo. El término expresividad variable, hace referencia entonces a la variación en el grado de manifestación, el cual puede ir de leve a severo. La "*penetrancia*" por su parte, mide la frecuencia de expresión del gen dependiendo del influjo de factores no genéticos. Así pues, se dice que un gen tiene una penetrancia reducida cuando esta es menor del 100%. Esto explica por que algunos genes no se manifiestan, aún estando presentes en el individuo. Muchos de ellos requieren ciertas condiciones ambientales pues su manifestación depende del medio ambiente, es decir, de condiciones no genéticas.

El término "*pleiotropismo*" se refiere a la capacidad que tiene un gen de producir varias características distintas; es decir, es la manifestación de múltiples efectos producidos por un mismo gen. Los efectos pleiotrópicos de un gen, explican que en ciertos síndromes dismórficos un mismo individuo presente alteraciones multisistémicas, con compromiso simultáneo facial, ocular, auditivo o cardiaco, por ejemplo.

Por el contrario, cuando una misma característica o patología es producida por el efecto de varios genes, se habla entonces de "*epístasis*". Es esa interacción de productos de genes localizados en diferentes loci, lo que ocasiona que la acción de un gen modifique la expresión fenotípica de otro.

Por otra parte, se ha definido "*genotipo*" a la constitución genética de un individuo, mientras que la manifestación de ese genotipo es denominada "*fenotipo*". Dicho fenotipo puede ser una característica bioquímica, fisiológica, o bien ser un rasgo físico específico. Así pues, todo fenotipo siempre es el resultado de una expresión genotípica.

Finalmente, existen tres conceptos básicos en genética que deben entenderse perfectamente para comprender mejor los mecanismos de herencia. Estos son:

#### **A. Homocigosidad Vs Heterocigosidad.**

Se dice que un individuo es "*homocigoto*", cuando tiene el mismo alelo en ambos loci; es decir, presenta las dos copias del mismo gen tanto en el cromosoma paterno como en el materno. Por el contrario, si tiene dos alelos distintos, entonces es un "*heterocigoto*".

#### **b) Dominancia Vs Recesividad.**

Si una característica es manifestada solamente cuando los genes están en estado homocigoto (es decir, se tienen las dos copias del mismo gen), se habla entonces de "*recesividad*". Pero sí la característica o enfermedad es manifestada estando el gen en estado heterocigoto (es decir, teniendo una sola copia del gen), se habla entonces de "*dominancia*".

#### **c) Autosómico Vs ligado al sexo.**

Cuando el gen heredado se encuentra localizado en un cromosoma autosómico, esa clase de herencia se denomina "*autosómica*"; mientras que si está localizado en el cromosoma X o en el Y, se conoce como herencia "*ligada al sexo*", la cual puede ser ligada a X o ligada a Y. En genética humana se habla más de la herencia ligada a X, simplemente porque la herencia ligada a Y no es muy comúnmente observable.

Ahora bien, es importante tener presente que las enfermedades genéticas pueden ser clasificadas básicamente en tres categorías:

### **A ) DEFECTOS CROMOSOMICOS:**

Aquellas enfermedades en las cuales es posible demostrar alguna anomalía cromosómica, bien sea en el número de cromosomas presentes o bien en la estructura de alguno de ellos.

### **B) ENFERMEDADES UNIGENICAS O MENDELIANAS:**

Se refiere a aquellas que son debidas a la presencia de una mutación de un gen único y específico, las cuales presentan un mecanismo de herencia que puede ser dominante o recesivo, o bien, autosómico o ligado al sexo.

### **C) ENFERMEDADES MULTIFACTORIALES Y/O POLIGENICAS:**

Definen ciertas condiciones patológicas, producto de la interacción de factores genéticos y factores ambientales simultáneamente. De esta categorización se deduce que no toda enfermedad genética es necesariamente hereditaria, aunque si lo son una muy buena proporción de ellas, en las que es posible definir un mecanismo de herencia específico. De allí se deduce la importancia de una buena historia médica genética, lo mismo que la correcta elaboración de un árbol genealógico en cada familia que presente un problema genético.

## **II. EL ARBOL GENEALOGICO Y LA HISTORIA GENETICA FAMILIAR.**

El análisis del árbol genealógico es un punto clave en la determinación del modo de transmisión de cualquier enfermedad hereditaria. En la tabla 1, se presentan algunos de los símbolos universalmente aceptados para la elaboración de un árbol genealógico. Para iniciar el análisis de un árbol genealógico, la clasificación clínica y el diagnóstico en cada miembro de la familia, son hechos que deben ser determinados con anterioridad. Esta fase del análisis debe ser realizada en conjunto con el especialista que se encuentra manejando cada caso. El, es parte fundamental en el análisis familiar y su evaluación debe ayudar a entender los aspectos clínicos de la enfermedad.

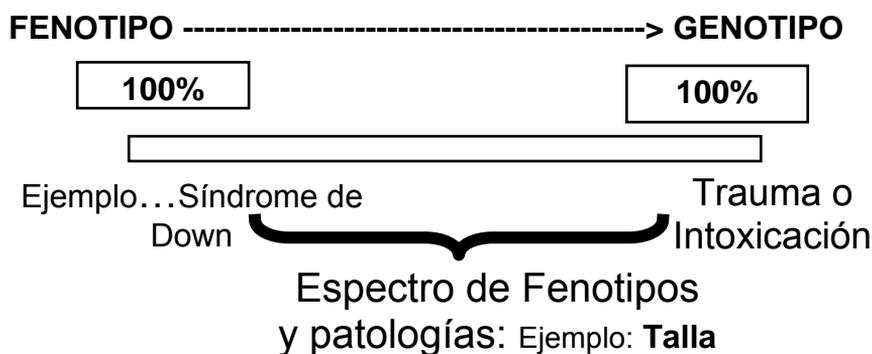
*En primer lugar, las siguientes consideraciones deben ser analizadas siempre:*

a) Saber de que enfermedad se trata exactamente, b) Cuantas personas en la familia están afectadas, c) Si la misma enfermedad está presente en todos, o en la familia se encuentra más de una

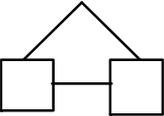
entidad, d) Si es posible identificarse una etiología externa específica pre o peri-natal, e) Si todos los individuos catalogados como "afectados" lo están de la misma manera, o por el contrario hay diferencias en el grado de afección entre los diferentes miembros de la familia, f) A que edad apareció el problema en cada uno de los afectados, g) Si las personas catalogadas de "no afectadas", realmente carecen de toda manifestación clínica h) Finalmente, en caso de encontrarse alteraciones diferentes en otros miembros de la familia, determinar si estas forman parte de la misma entidad.

Una vez estudiado esto, el análisis genético es importante para definir los últimos puntos: Determinar si realmente se trata de una enfermedad genética o no, si se trata de una entidad autosómica o ligada a X, si hay consanguinidad entre los padres del afectado, si se esta transmitiendo en forma dominante o recesiva y, una vez identificado el mecanismo de herencia, cual es la probabilidad de que se repita la enfermedad en futuros embarazos o en la descendencia del afectado.

Todos estos interrogantes deben ser resueltos durante la evaluación clínica y la elaboración de la historia genética familiar y posteriormente, consignados en el árbol genealógico el cual debe ser realizado utilizando los símbolos universalmente aceptados, de manera que la información siempre sea interpretada de la misma forma.



**Tabla 1. Símbolos Árbol Genealógico**

<b>SÍMBOLO</b>	<b>SIGNIFICADO</b>
	Hombre y Mujer Normales
	Propositus
	
	Union de Pareja
	Consanguinidad
	Hombre y Mujer Afectados
	Fallecidos
	Aborto
	Portador-(Herencia Aut. Recessivo)
	Portadora(Herencia Ligada a X)
	Individuos de sexo desconocido
	Gemelos Dicigotos
	Gemelos Monocigotos
	Dos Hijos y Dos Hijas

Esta simbología es universal y sirve para hacer una representación grafica de la familia afectada con alguna alteración genética.

## CAPITULO 3

### LOS MECANISMOS DE HERENCIA

**Paula Hurtado**

Medica Genetista

**Paola Paez**

Medica Genetista

**Martalucia Tamayo F.,MD.,MSc**

Medica Genetista

Como ya se ha mencionado anteriormente, la herencia mendeliana, unifactorial o unigénica, comprende la herencia Autosómica Dominante (AD), la herencia Autosómica Recesiva (AR), la Dominante ligada a X (D lig-x) y la Recesiva ligada a X (R lig-X). También existe la llamada herencia "Poligénica o multifactorial", en la que intervienen de manera importante factores externos o no genéticos.

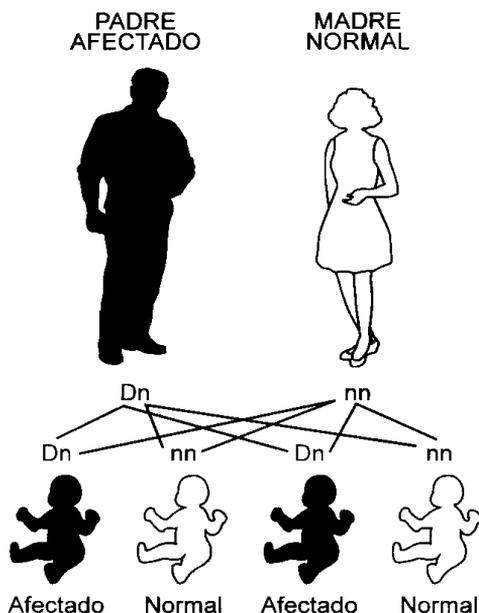
A fin de precisar estos aspectos, conviene detallar las características de cada uno de estos mecanismos de herencia.

#### **HERENCIA AUTOSOMICA DOMINANTE.**

La principal característica de este tipo de herencia es que se manifiesta con una sola copia del gen enfermo, sin importar si es hombre o mujer. Casi siempre, quien tiene el gen, obligatoriamente lo manifiesta y quien no posee el gen no lo manifiesta y no lo transmite. Todo niño enfermo tiene uno de sus padres igualmente afectado; con excepción de los casos en que se deba a una mutación nueva del gen (es decir, que el gen apareció por primera vez en ese niño y no fue heredado de sus padres).

En la figura 1 se muestra cómo un padre con un gen "dominante", tiene un 50% de riesgo de darle el gen a sus hijos y un 50% de opciones de que no lo reciban. En el ejemplo, "n" representa un gen normal y "D" uno alterado. Por lo tanto, la combinación "nn"

representa un hijo normal, mientras que “Dn” representa un hijo que estará afectado.



**FIGURA 1 - Herencia Autosómica Dominante**

Como ya explicamos, los genes no siempre se manifiestan igual en todas las personas y puede suceder que unas veces la severidad de los síntomas sea distinta entre hermanos o entre personas de diferente familia. Esto hace que sea muy importante que el genetista examine cuidadosamente a todos los hermanos y padres del enfermo.

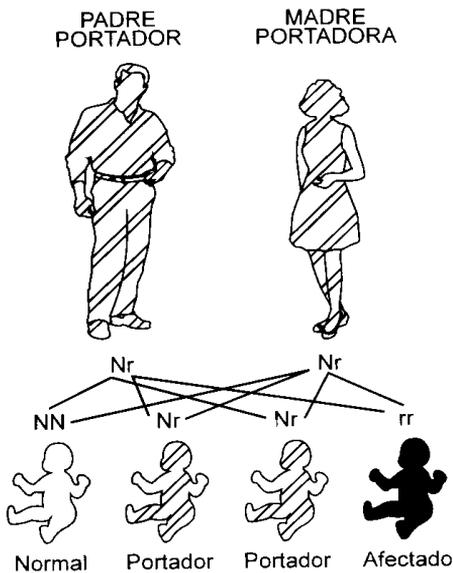
### **Herencia autosómica recesiva**

En esta clase de herencia la enfermedad sólo se manifiesta cuando el individuo presenta las dos copias alteradas del mismo gen, provenientes de cada progenitor; es decir, posee el gen mutado en “dosis doble”. Ambos padres son sanos pero portadores del gen alterado. Con frecuencia se observan otros hermanos afectados y sólo se ve comprometida una misma generación en cada familia. Si ambos padres tienen un gen anormal, el riesgo de tener hijos enfermos es del 25% en cada embarazo (1 en 4), un 50% de que

sean portadores de una copia del gen, pero sanos, y un 25% de que reciban sólo genes normales.

En la figura 2 se muestra la distribución de estos genes pasando de padres a hijos. "N" es el gen normal y "r" el anormal. El hijo "rr" estará afectado, el "Nr" será portador sano y el "NN" no tendrá ninguna copia del gen y será también sano. Por consiguiente, una persona afectada generalmente tendrá hijos sanos, aunque portadores; a menos que su unión se realice con una persona portadora u afectada de la misma enfermedad que él presenta.

Como algunos genes para entidades autosómicas recesivas son relativamente raros en la población general, no es infrecuente en esos casos observar consanguinidad entre los padres de un afectado, debido a que siempre es mucho más probable encontrar dentro de la propia familia otro individuo que presente el mismo gen anormal que uno tenga.



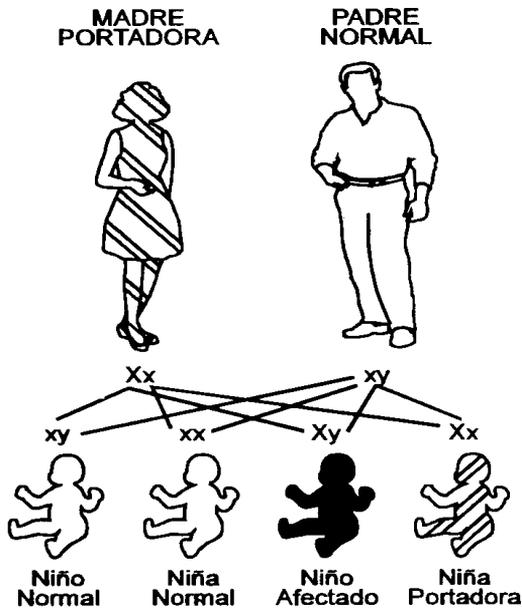
**FIGURA 2.-** Herencia Autosómica Recesiva.

Finalmente, conviene mencionar que no toda pareja afectada de la misma enfermedad necesariamente tendrá hijos enfermos, como puede ser el caso de algunas "retinitis pigmentosas" o de algunas "sorderas neurosensoriales aisladas". En estas enfermedades

existen diferentes subtipos genéticos y cada entidad posee más de un gen causal y diferentes mecanismos de herencia.

### Herencia recesiva ligada a X

El varón normal tiene un cromosoma X y otro Y (46XY), mientras que la mujer tiene dos cromosomas X (46XX). Si la mujer posee un gen anormal en uno de los cromosomas X, éste no se manifiesta pero ella se convierte en una portadora-sana. Por el contrario, si es el varón quien tiene un gen anormal en su cromosoma X, este automáticamente se manifestará y será afectado. Un padre afectado,



pasará el gen a todas sus hijas mujeres, las que serán portadoras sanas, pero jamás le transmitirá la enfermedad a sus hijos varones. Por el contrario, la mujer portadora del gen lo transmite al 50% de sus hijas mujeres (1 de 2), las que serán también portadoras y al 50% de sus hijos varones (1 de 2), los que serán obligatoriamente enfermos. En la figura 3 se muestra la distribución de estos genes, en donde X' es un gen anormal, y "X" o "Y" son normales. Lo más notorio de esta herencia, es que afecta en mayor proporción a hombres que a mujeres. El gen nunca es transmitido de varón a varón y siempre a través de mujeres portadoras. La mujer sólo manifiesta la enfermedad cuando tiene el gen en dosis doble.

**FIGURA 3.-** Herencia Recesiva Ligada a X

*\*Herencia ligada a Y:*

También llamada "holándrica", en la que el gen anormal se encuentra localizado en el cromosoma Y, por lo que de manera característica solo es transmitido de un padre afectado a su hijo varón, pero nunca a sus hijas. Es una herencia bastante infrecuente de la que se conocen muy pocas entidades en la raza humana. Una de las más clásicas descrita desde 1960, es la hipertrichosis auriculares o síndrome de la "oreja velluda".

## **HERENCIA MULTIFACTORIAL.**

A diferencia de la herencia unigénica o Mendeliana descrita anteriormente, cuando se habla de una entidad multifactorial, se hace referencia a un gran número de etiologías genéticas y no genéticas implicadas. El término "ambiental" es usado para denominar los factores no genéticos que pueden estar determinando un fenotipo. Por su parte, se usa la denominación "poligénico" cuando las causas son todas genéticas, pero son varios los genes responsables de una entidad específica.

**TABLA No. 1**

**ALGUNAS ENFERMEDADES OCULARES Y AUDITIVAS  
Y SUS MECANISMOS DE HERENCIA**

*AUTOSOMICAS DOMINANTES:*

- \*Síndrome de Waardenburg
- \*Síndrome de Marfan
- \*Síndrome de Stickler (Artro-oftalmopatía)
- \*Síndrome de Shprintzen (Velo-Cardio-Facial)
- \*Disostosis mandibulo-Facial
- \*Síndrome de Apert (Acrocefalo-sindactilia)
- \*Síndrome de Marshall
- \*Síndrome de Hallermann-Streiff
- \*Retinitis Pigmentosa
- \*Síndrome de Albinismo y Sordera

*AUTOSOMICAS RECESIVAS:*

- \*Síndrome de Cockayne
- \*Síndrome de Morquio
- \*Síndrome de Carpenter (Acrocefalo-poli-sindactilia)
- \*Síndrome de Weill-Marchesani (Braquidactilia-Esferofaquia)
- \*Síndrome de Schwartz-Jampel (Miotonia Condrodistrófica)
- \*Síndrome de Bardet-Biedl
- \*Homocistinuria
- \*Síndrome de Meckel-Gruber
- \*Retinitis Pigmentosa
- \*Acromatopsia (Ceguera total al color)

*RECESIVAS LIGADAS A X:*

- \*Síndrome de Hunter
- \*Retinitis Pigmentosa
- \*Síndrome de Albinismo ocular y Sordera N.S. tardía
- \*Síndrome de Ataxia y Sordera N.S.
- \*Síndrome de Catarata congénita, Microcornea y Microoftalmía
- \*Coroideremia (Distrofia progresiva tapetocoroidea)
- \*Ceguera parcial al color (Deuteranopias/Protanopias)
- \*Síndrome de Nance-Horan
- \*Sordera N.S. ligada a X
- \*Albinismo Ocular tipo II

Esta multifactoriedad explica porque algunas enfermedades que requieren de la participación de factores ambientales, se observan más frecuentemente entre los familiares de un individuo afectado que entre la población general. Estas familias tienen un ligero aumento del riesgo de presentar la enfermedad, debido a la existencia de ciertos factores genéticos de base.

Sin embargo, la manifestación de los diversos genes implicados, siempre será modificada en mayor o menor medida por la interacción del medio ambiente. En este caso, la variación fenotípica observada se debe a la confluencia de múltiples causas, que aunque cada una por separado pueda tener un mínimo efecto, la interacción de todas ellas a un mismo tiempo es lo que produce una enfermedad específica.

Contrariamente a lo que sucede en la herencia Mendeliana, acá no se encuentra un patrón hereditario claramente definido y por lo tanto no existe un árbol genealógico característico o típico. Por eso mismo, la asesoría genética en tales casos es mucho más compleja debido a que el cálculo de riesgo de recurrencia del problema es menos exacto y siempre basado en observaciones de otras familias en condiciones similares a lo largo de estudios poblacionales. Para cada entidad multifactorial, como por ejemplo en el caso del labio leporino, existen tablas de riesgos de recurrencia según el número de afectados en cada familia y la cercanía de su parentesco.



## CAPITULO 4

# CURIOSIDADES DE LAS ENFERMEDADES GENETICAS Y SUS POSIBLES TRATAMIENTOS

**Marta L. Tamayo F., MS,MSc,**  
Medica Genetista y Periodista  
Instituto de Genética Humana, Facultad de Medicina,  
Universidad Javeriana.

Este capítulo recopila algunas entrevistas que se le realizaron a diferentes médicos genetistas sobre algunas cosas que inquietan al ser humano, referentes a misterios y curiosidades de la genética moderna.

### 1.- EL GENOMA HUMANO: LO QUE USTED NO SE HABÍA ATREVIDO A PREGUNTAR

En esta sección presentamos una conversación sostenida con el Doctor Jaime Bernal Villegas, en una tertulia científica informal. Tomado del Boletín “El Secuenciador”, del Instituto de Genética Humana de la Facultad de Medicina de la Universidad Javeriana.

*El Dr JAIME BERNAL VILLEGAS, es Medico Genetista, doctorado en Inglaterra, Profesor Titular y actual Director del Instituto de Genética Humana de la Facultad de Medicina, de la Universidad Javeriana.*

**Marta L Tamayo:** Dr Bernal, el proyecto Genoma Humano ha sido el tema de moda en los últimos meses y creo que no podemos dejar pasar ese tema, aunque suene un poco trillado. Lo que pasa, es que hay muchas cosas curiosas sobre el genoma que aún no se han dicho, como por ejemplo, la equivalencia que usted hace con las bibliotecas.

**Jaime E Bernal:** *Si, evidentemente el GENOMA HUMANO tiene una interesante equivalencia, si lo comparamos con libros escritos de*

1000 páginas. El genoma del ser humano, por ejemplo, equivale 200 libros; el de la *Drosófila* a 10 libros y el de la bacteria *E. Coli* a 300 páginas.

**MLT:** Interesante dato, posiblemente nadie ha pensado en esos términos de capacidad de información.

**JEB:** *Lo mejor es que esa no es la única comparación que se puede hacer. Existe otra similitud muy interesante de explorar y es la del genoma con los computadores, eso es impresionante. Desde el año de 1940 se supo que el DNA era el material genético, después vinieron innumerables descubrimientos científicos y tecnológicos y algunos años después, se inventaron los computadores. He dicho que también se puede hacer un paralelo entre el Genoma y los computadores, que explique su funcionamiento y su organización. Así como la información de los computadores se organiza en bits, ocho de los cuales conforman un byte, la información genética se organiza en quits (A,C,G,T), tres de los cuales conforma un qyte (codón), que codifica para un aminoácido.*

**MLT:** Eso es impresionante, ¿es por eso que desde hace muchos años viene usted hablando de los libros, los computadores y la sílica?

**JEB:** *Claro, porque el paralelo entre el genoma y el computador va más allá de lo que a simple vista pudiera creerse. Se habla de la GENÉTICA in vivo o in vitro y ya muy pronto, tendremos que hablar de genética in sílica. Todo gracias a la ciencia del futuro: La BIOINFORMÁTICA.*

**MLT:** Si, desde hace rato sabemos que los computadores nacieron de la sílica. Me parece interesante hablar sobre el futuro de la Bioinformática, porque estoy segura de que mucha gente no había pensado en unir la genética con los computadores. ¿Cuál sería el propósito de esa nueva ciencia?

**JEB:** *La respuesta es, identificar el 2% del DNA que codifica para proteínas. Ese es el futuro que le espera al proyecto Genoma Humano. Ahora bien, cabe anotar que todos los receptores transmembrana tienen tanto en común, que un programa de computador los puede detectar en el DNA recientemente secuenciado. Aún más, desde cualquier computador se puede chequear la secuencia de un gen nuevo para saber cual puede ser su función. Esto nos muestra lo que significa la Bio-informática en la*

*genética moderna y el potencial que ésta tendrá a futuro en las ciencias médicas. Incluso, creo que el RNA pasará de moda pronto, porque el proyecto Genoma Humano inevitablemente nos lleva al estudio de las proteínas. Ese mega proyecto naciente ya, respondería al nombre de la ciencia de la PROTEOMICA. La empresa Celera Genomics y PE Biosystems (impulsadoras del Proyecto Genoma Humano) ya tienen mil millones de dólares destinados al Proyecto del Proteoma Humano.*

**MLT:** Lo que resulta interesante es que tanto los computadores como el genoma, manejan una gran cantidad de información.

**JEB:** *Por supuesto que el GENOMA HUMANO representa información y sobre todo, información completa. Pero para que toda información tenga sentido, hay que convertir esa información en conocimiento.*

**MLT:** ¿y cómo sería eso?

**JEB:** *Para entender esto hay que reconocer que los seres humanos se comunican por medio del Lenguaje. Sabemos que existen diferentes clases de lenguajes. En los computadores se habla de un lenguaje binario (1,0). En genética, se dice que el DNA utiliza un lenguaje catenario (A,C,G,T). La Música utiliza siete bisílabos (do, re, mi, fa, etc), las proteínas utilizan veinte trisílabas (ala, glu, cis, etc) y el Lenguaje oral utiliza veintiséis letras (a,b,c,d, etc). De manera que cada ciencia utiliza un lenguaje propio, que va formando "mensajes" que se forman con letras o palabras y que adquieren un significado específico.*

**MLT:** La cantidad de información que tiene el Genoma Humano es impresionante.

**JEB:** *Si, pero lo interesante es que realmente, sólo el 2 a 3% del genoma codifica para proteínas, mientras que el 98% restante es no codificante, es decir, parecería ser chatarra (junk).*

**MLT:** ¿podría decirse que esa parte no-codificante, es aparentemente no informativa?

**JEB:** *Aparentemente, pero no necesariamente es así. Lo que pasa es que aún no sabemos cómo se llegó a esto. De manera que lo realmente interesante del genoma humano, no estaría en ese 2% que codifica, sino en el 98% que no codifica. Esto equivale a decir que lo interesante estará en lo que aparentemente no hace nada.*

*Nuevamente, cabe hablar de lo que se informa o no se informa en esas secuencias que codifican y que no codifican. Eso es información. De manera que hoy más que nunca, la genética es una ciencia de la información.*

**MLT:** Sabemos que los genes codifican proteínas. Antiguamente la ciencia tenía un axioma: “Un gen, una enzima (o proteína)”. ¿Usted que opina?

**JEB:** *Los genes y las proteínas vienen en familias. Existen algunas similitudes en su secuencia que significarían similitudes en su función. Así mismo, pequeñas variaciones genómicas marcan diferencias en las proteínas producidas.*

**MLT:** Esas variaciones darían unas posibilidades inusitadas, ¿no cree?

**JEB:** *Por supuesto, es esta pequeña variación la que permite pensar que debe haber mercado para las drogas de la nueva fármaco-genética y para las nuevas pruebas diagnósticas.*

**MLT:** Usted ha dicho que los genes se relacionan con los computadores más de lo que cualquiera pudiera pensar, ¿no?

**JEB:** *Claro, por eso yo hablo de la GENOMICA Y la PROTEOMICA IN SILICA. Lo que sucede es que sabiendo la secuencia del gen, la que se ha estudiado por medio de un computador, otro programa de computador (CN3D) del Centro Nacional Americano para la Información Biotecnología, predice la estructura y forma de la proteína que debe producirse.*

**MLT:** Cómo se hacen esos estudios.

**JEB:** *Existen dos formas de identificar genes in silico. La primera, sería buscando secuencias enmarcadas por señales de empezar y finalizar transcripción. La segunda, buscando secuencias similares a las de otros genes conocidos.*

**MLT:** Bueno, recordémosle ahora a nuestros lectores, cómo se inició el Proyecto Genoma Humano.

**JEB:** *El truco de la empresa Celera Genomics, al iniciar el estudio de las enfermedades en las que no se conocen los genes, consistió en estudiar el RNA (no el DNA) que expresan las células de un tejido. Es decir, trabajó sobre “Perfiles de expresión”. Cuando nació el proyecto GENOMA HUMANO, se tuvo un objetivo inicial obvio. El*

*de estudiar y descubrir el gen causal de enfermedades unigénicas. Se inició el trabajo con enfermedades raras o poco frecuentes y se instauró una terapia génica aun incipiente.*

**MLT:** ¿Y hoy en día cómo es la cosa?

**JEB:** *Por el contrario, el objetivo actual es otro. Se trabaja sobre enfermedades multifactoriales o poligénicas (causadas por muchos genes). El problema actual es el tamaño insuficiente de los estudios.*

**MLT:** Bueno, tendremos que seguir luchando por conseguir recursos y aportar nuestros conocimientos con pequeños proyectos desde Colombia. . Pero ¿Cuál es realmente el estado actual de la ubicación de genes?.

**JEB:** *Aún falta mucho. Se calculan entre 35.000 hasta 100.000 genes. A julio 23 del 2000 se habían ubicado (o mapeado) 9.343 genes. Al parecer, el cromosoma 1 es el que tiene el mayor número de genes (871). Nuevamente hay que decir que se requieren más estudios que definan los genes causantes de enfermedades.*

- El genoma humano ¿un seguro anti-seguro?

**MLT:** Bueno, comentémosle a los lectores algo sobre las “temibles” consecuencias del proyecto genoma.

**JEB:** *Vale la pena mencionar que este descubrimiento del genoma humano, trae consigo varias implicaciones. Podemos aseverar que dos factores han limitado el uso de pruebas genéticas: El alto costo y la “respuesta social” negativa.*

**MLT:** Hablemos sobre el problema del genoma humano y los seguros.

**JEB:** *La perspectiva de que la información genética llegue a manos de las aseguradoras señala la necesidad de garantizar mecanismos de confidencialidad.*

*Bases de dato, intercambio de información genética, etc.*

**MLT:** Porqué, ¿Cuales serían las posibilidades?

**JEB:** *En primer lugar, las aseguradoras pueden incluir pruebas genética para evaluar riesgos, previo a la expedición de la póliza. Considero algo cuestionable desde el punto de vista de la justicia y la privacidad. Segundo, las aseguradoras pueden exigir el reporte de cualquier prueba genética antes de expedir la póliza. Debe saberse que es algo difícil en la práctica y desestimula en si mismo, el uso de*

*pruebas genéticas. Y, tercero, considero que se debe ignorar la existencia de pruebas genéticas predictivas. Eso es muy difícil de mantener en el momento en que alguna compañía inicie su uso.*

- Otras implicaciones humanas del genoma.

**MLT:** Usted ha hablado repetidas veces sobre las implicaciones legales del genoma. Mencionemos algo sobre las patentes.

**JEB:** *Las primeras patentes se concedieron a secuencias que codifican proteínas con función conocida. Posteriormente, iniciando los años 90, el NIH solicitó patente para miles de pequeños segmentos llamados ETS (Expressed Tag Sequences).*

**MLT:** Es evidente que se nos viene un problema encima, si a todos les da por patentar su gen y algo que es patrimonio de la humanidad, queda en manos de particulares o de la industria farmacéutica, ¿no?

**JEB:** *Por supuesto, pero lo que pasa es que el problema legal es más complejo. Por ejemplo, se debe pensar en el “acceso a la información de DNA”. Cuáles límites deben ponerse al acceso?, Se debe informar a la persona de la existencia de datos sobre él?, Se puede protestar la existencia de datos o DNA?, De quién se deben tomar muestras?*

**MLT:** Eso también podría implicar ciertas condiciones en el trabajo, ¿no es verdad?

**JEB:** *Los argumentos de los empleadores son variados. Ellos dicen que servirían para evitar que enfermen las personas susceptibles, bajo ciertas condiciones de trabajo. También pondría al empleador en libertad de contratar a quien desee. Por último, traería ciertos beneficios económicos y sociales al disminuir algunas enfermedades ocupacionales.*

**MLT:** Lo malo sería que se discriminara laboralmente a quien tenga un gen de susceptibilidad para tal o cual condición.

**JEB:** *Sí, eso sería como ponerle una lápida en la espalda al pobre individuo, quién sería un “renegado laboral” o algo por el estilo.*

**MLT:** Bueno, pasando a otro tema muy discutido por usted, mencionemos los nueve aspectos médicos que tendría el proyecto Genoma Humano.

**JEB:** *Si, en efecto son nueve. Veamos:*

1. Tendríamos una capacidad diagnóstica mayor que la capacidad terapéutica: El problema es que esta habilidad predictiva genera complejos problemas a los pacientes, sus familias, las aseguradoras, los empleadores, etc. Caso corea de Huntington.
2. Los conceptos de la genética humana no son bien entendidos: Existe poca capacidad para entender los resultados de las pruebas, incluyendo el concepto de riesgo, de probabilidad, de sensibilidad, de especificidad y los valores predictivos.
3. Las pruebas genéticas se deben evaluar en el contexto económico del sistema: Alguien dijo que *“No todas las cosas buenas que es posible hacer se pueden hacer”*. Se ha calculado por ejemplo, que un programa de tamizaje de portadores de fibrosis quística costará 2.2 millones de dólares, para evitar el nacimiento de un niño con la enfermedad.
4. Un énfasis en la genética puede resaltar las diferencias étnicas y raciales: Hacer énfasis en las diferencias genéticas entre grupos humanos refuerza otros conceptos sociales que llevan a pensar que quienes son diferentes culturalmente, también lo son biológicamente.
5. Como algunos rasgos socialmente importantes (inteligencia, comportamientos) se creen genéticamente determinados y difieren en los grupos humanos, la explicación biológica puede sustituir las políticas sociales de igualdad de oportunidades.
6. La información sobre nuestros genes es vista como una parte muy privada de nuestra identidad. La información genética es particularmente sensible.
7. Las pruebas revelan información importante a otros. No olvidemos que existe el Derecho a la “ignorancia genética”.
8. Voluntariedad Vs. Obligatoriedad: Hay varios grados de obligatoriedad, desde la impuesta por el estado, hasta las sutiles presiones sociales y familiares. En Chipre, la Iglesia exige el tamizaje prematrimonial para beta-talasemia. El 40% del presupuesto de salud se invierte en el agente quelante para el tratamiento de esa enfermedad.

9. La obligatoriedad aparece veladamente en argumentos como: “Los padres tienen la obligación moral de no tener hijos con severas enfermedades genéticas” (Shaw, MW. Conditional prospective rights of the fetus. J. Legal Med 5 63-116, 1984).

**MLT:** Con este cuento de que el hombre manejará el genoma a su antojo, surge la inquietud de los hijos a la carta.

**JEB:** *Claro. Lo que pasa es que existen varias cosas que quisiéramos que se heredara en forma predecible. Por ejemplo, la inteligencia, la estatura, la sensibilidad a la música, el color de los ojos, el color del pelo o el color de la piel.*

**MLT:** Por supuesto, pero lo cierto es que nada de eso se hereda así y ahí está el error de a gente.

**JEB:** *Por el contrario, hay otras cosas que **sí** se heredan de manera predecible. Por lo general, son enfermedades o características anormales: La Ceguera para el color, algunas formas de cáncer (Retinoblastoma), todas las enfermedades genéticas y la susceptibilidad a algunas enfermedades.*

**MLT:** Pero por fortuna no sólo lo patológico se hereda de forma predecible, ¿No?

**JEB:** *Cierto. Existen algunas características normales como los grupos sanguíneos, la sensibilidad a alguna sustancia como la feniltiocarbamida o el pelo rojo. Esas cosas al heredarse de manera predecible, podrían ser manipuladas, pero eso no significa que sean características que se puedan manejar a nuestro antojo.*

**MLT:** Bien. Creo que con esto ya hemos dado una información muy amplia y suficiente sobre el tema. Mil gracias.

---

## **2.- LO QUE NO SE HA DICHO HASTA AHORA SOBRE LA CLONACIÓN**

*El entrevistado de esta sección: El **Dr Ignacio Zarante Montoya**, médico graduado de la Universidad Javeriana, con maestría en Biología y Genética médica de la misma universidad. Actualmente es Profesor Asistente del Instituto de Genética Humana, de la Facultad de Medicina de la Universidad Javeriana.*

**Martalucía Tamayo:** Bueno Dr Zarante. Comencemos por definirle a nuestros lectores la famosa palabrita esa de “Clonación”.

**Ignacio Zarante:** *La clonación es el proceso en que un ser vivo, saca copias de si mismo, las cuales son muy similares genéticamente entre ellas. Aunque la clonación de la que aquí vamos hablar es la del método descubierto por Wilmut en Escocia, en el cual extrajo el núcleo de una célula adulta de glándula mamaria y al ponerlo en un óvulo vacío logro que este se convirtiera en una oveja adulta sana.*

**2. MLT:** ¿Es realmente un proceso tan novedoso como se ha dicho hasta ahora?

**IZ:** *No y es bien curioso eso. La clonación es vieja, mejor dicho, antigua. Los seres vivos más primitivos siempre se reproducen utilizando la clonación y estos experimentos se vienen dando en la naturaleza desde siempre. El típico ejemplo es una madre que tiene gemelos idénticos; eso es un proceso de clonación. Por otro lado, las abuelas clonaban vegetales desde mucho tiempo antes, cuando sembraban piecitos de ciertas yerbas.*

**MLT:** Alguna vez le oí decir a usted que en el artículo original no se menciona la palabra Clonación. ¿De dónde salió ese termino entonces?

**IZ:** *Efectivamente, si uno lee el articulo publicado en la revista Nature de 1997, los autores jamás nombran la palabra clonación. Este termino surge de una técnica utilizada por los genetistas en bacterias, donde se obtiene una gran cantidad de copias de DNA haciendo que las bacterias se reproduzcan como ellas saben hacerlo, por mitosis simple. Inmediatamente la prensa llamo a este proceso de hacer ovejas sacadas de núcleos de células adultas, clonación.*

- EXPERIMENTO ORIGINAL

**MLT:** Entonces, miremos el revuelo que se armó con el experimento original de la oveja Dolly. ¿Porqué este experimento si funciona y los anteriores no?

**IZ:** *Desde antes se venían haciendo varios intentos de clonación de especies, pero todos habían fallado. La parte central del asunto estaba en el manejo que se le daba a la célula. Desde mitad del*

*siglo pasado se ha estado intentando la clonación de especies de anfibios, la que no dió los resultados esperados utilizando un método muy similar al de hoy día.*

*El éxito del experimento de Wilmut estuvo en haber puesto el cultivo de células en un medio con bajos nutrientes. Al parecer, la célula adulta y madura de glándula mamaria, cuando esta a punto de morir por desnutrición celular, libera todos los factores de transcripción que son proteínas que están prendiendo y apagando los genes en el DNA y así, la célula queda convertida en algo muy parecido a un óvulo recién fecundado. Lo que les faltaba a los anteriores investigadores era un método para hacer que la célula fuera totípota, o sea, que fuera capaz de convertirse en un organismo totalmente nuevo y normal.*

**MLT:** Sobre la oveja Dolly, se ha dicho que hay cosas que se mantienen medio secretas. Por ejemplo, ¿De dónde salió la célula del experimento original?

**IZ:** *Eso es lo interesante. Si lo vemos bien, fue un trabajo que podría catalogarse de poco científico, como ocurre casi siempre con los grandes descubrimientos que ha dado la humanidad. Wilmut, que no tenía a la mano un cultivo de células adultas maduras, llamo a un amigo de un laboratorio cercano y le solicito que le prestara algunas. Su amigo le dijo, que las únicas que tenía en ese momento en su incubadora era un grupo de células de glándula mamaria de oveja de raza Finndorseth que estaba en los últimos días de embarazo.*

**MLT:** Es decir, que la Ley de Murphy se mantiene y que las cosas salen por puro azar, o mejor, por chiripa?

**IZ:** *A veces sí. Veamos cómo fue eso. La célula original fue tomada de la Glándula mamaria de una oveja cualquiera. Se hicieron previamente 277 fusiones antes de obtener una oveja clonada. Luego, se incubaron en una trompa de Falopio de oveja 247 fusiones, de las que solamente llegaron a transformarse en morula 29. De esas 29, solamente 13 se implantaron en úteros de ovejas, una de ellas quedo embarazada y finalmente sólo una nació. Lo mejor, es que después se dieron cuenta de que se les había perdido la oveja donante.*

**MLT:** ¡Cómo así ¡... ¿Se les perdió la mamá de Dolly?

**IZ:** *Sí, la mamá de Dolly, o sea, la célula de donde fue sacado el núcleo para hacer la primera oveja clonada. Nunca se supo de*

*donde provenía, ya que este cultivo llevaba varias semanas en la incubadora de su amigo y lo más probable era que la oveja donante ya hubiera desaparecido.*

**MLT:** Si se les perdió, ¿Cómo sabían que Dolly era idéntica a la madre?

*IZ: Porque tenían el cultivo de células iniciales de glándula mamaria y podían comparar los genomas de las células en cultivo, con las células de Dolly para saber que si eran similares.*

**MLT:** Mire que interesante el dato que usted cuenta. Viéndolo bien, siempre el resultado es más importante que el origen. La mama de Dolly fue tan poco famosa, como lo son los padres de los famosos. Por ejemplo, Mozart padre fue mucho menos famoso que Mozart hijo.. Igual con Beethoven...

*IZ: Dolly hija más famosa que Dolly madre. A no ser, por el origen de su nombre debido a Dolly Parton, la famosa y voluptuosa artista de Hollywood.*

- MITOS SOBRE LA CLONACIÓN

**MLT:** Alguna vez usted dijo que son varios los mitos que se han tejido alrededor de la clonación. ¿Cómo cuales?

*IZ: Si, en efecto son varios. El primero, por ejemplo, que no es cierto que sean genéticamente idénticas las dos ovejas (madre e hija clonada). Dolly no es exactamente idéntica a su madre, (a la de Dolly) porque material genético no hay solamente en el núcleo, sino también en unos organelos que producen energía, llamados mitocondrias. Como las mitocondrias de Dolly provenían del óvulo vacío que no eran de donde fue sacada las células de glándula mamaria, Dolly era genéticamente idéntica en su información genética nuclear, pero diferente en su información genética mitocondrial.*

**MLT:** El segundo?

*IZ: Que la Clonación baja la variabilidad humana. Eso no es verdad, porque los experimentos simulados en computadores para disminuir la heterocigosidad, que es una de las medidas de variabilidad, ya han establecido que para disminuir la variabilidad en los humanos se necesitarían varios millones de clones idénticos y esto, técnicamente es muy difícil de lograr. Es el mismo mito que se crea en las clínicas*

*de reproducción, donde existen donantes anónimos que son utilizados en varias ocasiones; porque cuando se evalúa con exactitud, se encuentra que unos cuantos individuos que donan semen para la fecundación de varias madres, no alcanzan a disminuir las variaciones genéticas humanas.*

**MLT:** La gente tiende a creer que con esto de la clonación ya se tienen los hijos a la carta y que cualquiera puede encargarse por catálogo el hijo que desea. Ese sería un tercer mito, ¿no?

**IZ:** *Claro. La clonación se puede poner al servicio de características físicas que puedan ser “encargadas”, pero nunca para características complejas, como inteligencia, actitudes musicales, talento para la literatura, etc..*

**MLT:** ¿Qué otras cosas no son clonables? Por ejemplo, la talla o el peso...

**IZ:** *Definitivamente, todas las características en las que intervenga el ambiente no son posibles de clonar con exactitud, porque siempre serán modificadas. Es así como la vieja creencia de clonar una célula de Hitler y regarla por todo el mundo, es un imposible. Ya que cada uno de estos “Hitler” serán afectados directamente por la época y el sitio donde sean criados y por lo tanto, no van a comportarse como el Hitler de la segunda guerra mundial.*

**MLT:** ¿Hay un cuarto mito?

**IZ:** *Sí. Alrededor de las posibles complicaciones que se presentan con la clonación, se han tejido varias mentiras.*

**MLT:** ¿Cómo que la oveja clonada envejece más tempranamente que la madre? .

**IZ:** *Sí. Se le ha achacado a la clonación el envejecimiento temprano. Eso está basado en que las células germinales contienen unos cromosomas que en sus extremos son de gran tamaño. Luego de las primeras divisiones, estos extremos llamados telómeros, se van acortando a medida que va pasando el tiempo. Lo que se encontró en Dolly, es que los telómeros de la oveja al nacer eran más cortos de lo normal y se le llamo entonces una célula vieja. Lo que no ha podido demostrarse es la causa efecto, en que tener telómeros cortos conlleve a generar un envejecimiento temprano y a tener enfermedades típicas de edades avanzadas, como la artritis que presento Dolly descrita en los últimos meses.*

**MLT:** Se ha dicho que eso se mantuvo oculto ante la prensa y que los investigadores no han querido dar muchos datos al respecto.

**IZ:** *No se ha querido dar muchos datos porque falta corroborarlos teniendo un buen número de ovejas clonadas. Que una oveja aparezca con artritis no quiere decir que la clonación produzca artritis, hay que esperar a tener estudios con un mayor poder para establecer esa posible causa efecto.*

**MLT:** ¿Qué más mitos habría alrededor de este tema?

**IZ:** *Hay un aspecto que más que un mito, es una curiosidad que vale la pena resaltar. La verdad, es que si la clonación se convierte en un método reproductivo, sobrarían los hombres. En todo el proceso de clonación jamás se utilizan células masculinas, solamente se necesitarían óvulos que son producidos exclusivamente por las mujeres a los cuales se les extraería el núcleo. Eso haría que en la reproducción humana no fueran necesarias las células masculinas.*

**MLT:** Como alguna vez usted dijo, “los hombres quedan para cambiar llantas”.

**IZ:** *Algo así.*

**MLT:** ¿La clonación sólo sirve para generar otros seres humanos?

**IZ:** *Ese es otro mito, porque no es el único uso posible. El mejoramiento de otras especies que serían benéficas para los humanos, o para los ecosistemas con probabilidades de extinción, harían de la clonación uno de los experimentos preferidos por la mayoría de los biólogos.*

- ¿Y DE LA ÉTICA QUÉ?

**MLT:** Los aspectos éticos que rodean la clonación, nos llevan a plantear todos los posibles usos que ésta podría tener.

**IZ:** *Sí. El primero de ellos es que indudablemente es un excelente método para la obtención de órganos para trasplantes. Lo que haríamos sería sacar una célula adulta de cualquier ser humano que estuviera en riesgo de perder un órgano, para clonar un embrión de donde obtendríamos nuevamente el órgano a trasplantar, el cual no tendría ningún peligro de rechazo.*

**MLT:** Y todo eso sería aplicable como terapia.

**IZ:** *Por supuesto que ahora hay muchas clases de terapias que podrían evitarnos problemas éticos. Es muy importante diferenciar,*

*porque una célula clonada con el método de Dolly es una célula totipotencial, pero hoy en día aparecen en escena otras células llamadas pluri-potenciales, con las que ya no es necesario crear embriones, sino que podemos crear exclusivamente el órgano que necesitaríamos utilizar.*

**MLT:** Se evitaría el dilema ético del uso de embriones.

**IZ:** *Definitivamente el principal problema ético es la generación de embriones que luego no van a ser utilizados para ser implantados en el útero humano. La pérdida de estos, ya sea porque se les encuentre alguna enfermedad o porque simplemente no son aptos para experimentos, haría que fueran desechados. Hoy en día aparece entonces la llamada selección de embriones, utilizando dos conceptos muy importantes: “determinación” y “diferenciación”.*

**MLT:** Es evidente que no es lo mismo. Explíquenos esa diferencia.

**IZ:** *A medida que van pasando los días luego de que es fecundado el óvulo, se ve que las células van diferenciándose hasta llegar a ser lo que tenían previsto en la edad adulta. Pero definitivamente, es claro que antes de que estas células se puedan diferenciar bajo el microscopio, están determinadas gracias a que se apagan o se prenden los genes que van a definir su función posterior. Así pues, mientras tenemos menos de ocho células, podemos separar cada una de ellas y generar un organismo nuevo y completo como si fuera una clonación.*

**MLT:** Para terminar, ¿Qué opina usted de la posición del ginecólogo italiano Dr Severino Antinori, quien dice que clonará un ser humano con o sin autorización legal de algún gobierno?. ¿Qué opinión le merece su actitud?.

**IZ:** *Eso de amenazar a la opinión pública con hacer experimentos en un barco en altamar y además mezclado con que pertenecen a un grupo que cree en extraterrestres, hacen que sea difícil creer en sus argumentos. La ciencia se hace desde las publicaciones en revistas indexadas y hasta que no veamos las pruebas científicas de que esto se puede realizar, por ahora son meras especulaciones. El problema es que ésta no es una tecnología que sea imposible de utilizar, porque la idea básica es fácilmente realizable con algo de recursos económicos y algún conocimiento técnico. Es muy posible que en otros sitios del mundo ya sé este realizando, pero simplemente no se le ha dado publicidad.*

**MLT:** Aquí termina nuestro recorrido por el amplio mundo de la Clonación. Creo que hemos logrado descifrar algunos enigmas, despejar algunas dudas y dejar muchas otras incógnitas.

### **3.- ENVEJECIMIENTO: ¿CUESTION SÓLO DE GENES?**

*Entrevistado: Dr. Carlos A. Gutiérrez Valderrama;  
Medico Ex-residente del Instituto de Genética Humana.  
Rotación general, revisión de tema*

En esta sección también tenemos espacio para que los estudiantes de postgrado hablen y opinen sobre un tema.

**MLT:** Dr. Gutiérrez, usted como estudiante que rota en este instituto, como tarea de su programa formal reviso un tema interesante, el envejecimiento: Comentemos algo sobre eso.

**Carlos Gutiérrez:** *En los últimos siglos la población mayor de 85 años ha incrementado en forma gradual gracias a los avances en medicina y salud pública; sin embargo, desde hace pocos años la ciencia ha comenzado a mirar hacia los mecanismos que controlan el proceso de envejecimiento, buscando tal vez, la tan anhelada eterna juventud.*

**MLT:** Porqué se da envejecimiento siempre y en todos?

**C.G:** *El envejecimiento, desde el punto de vista biológico, es necesario e inevitable. Los organismos cumplen un ciclo normal de vida, el cual varia entre y dentro de cada especie, cuyo principal objetivo es llegar a una etapa de madurez reproductiva que garantice el mantenimiento de la especie. Una vez cumplida esta etapa, comienza un proceso de decline en las funciones orgánicas llamado envejecimiento. Este está determinado no sólo por factores genéticos sino también ambientales, razón por la cual, los biólogos evolucionistas consideran que no existe una programación genética establecida de envejecimiento, sino que corresponde mas bien a un proceso en el cual los genes del envejecimiento se expresan sin tener algún tipo de represión y así determinar el final del ciclo de la vida. Si consideramos esta teoría, se podría decir que las “complicaciones” y las “enfermedades” observadas en las personas*

*mayores, corresponden a fenotipos de la senectud, más que a “daños” en las funciones orgánicas.*

**MLT:** Ahora bien, ¿porqué en lugar de buscar el o los genes de la eterna juventud, la ciencia no se dedica a modificar la expresión de los genes del envejecimiento, para garantizar que esta etapa de la vida se desarrolle de una forma aceptable para los organismos, en especial para los seres humanos?.

**C.G:** *La respuesta se encuentra en el entendimiento de los mecanismos que gobiernan la vejez. Hasta el momento se han postulado como posibles teorías del envejecimiento cambios moleculares y bioquímicos a nivel celular, los que comandan este proceso; entre ellos se podría mencionar el daño oxidativo, la inestabilidad genómica nuclear y mitocondrial, la existencia de una programación genética y la muerte celular programada (apoptosis). Procesos todos que están bajo un control sistémico y que no sólo llevan a la acumulación de daños celulares en una única célula, sino que se producen en los diferentes tejidos, órganos y sistemas del cuerpo humano. A medida que conozcamos más acerca de estos procesos, podremos entonces “mejorar” los fenotipos de la vejez, mediante el estudio y manipulación de la información genética y no necesariamente, por los medios actuales como las cirugías estéticas y tratamientos farmacológicos entre otros. Sin embargo, la tarea no es fácil. Pensemos que no es una sola cosa la que nos lleva al envejecimiento y que no existe un gen único para este proceso; por lo tanto, modificar uno solo de los genes involucrados, probablemente no garantiza un cambio sustancial para la vejez. La ciencia ha venido trabajando en todo esto, pensando más en proporcionar condiciones favorables para la última etapa de la vida y no en encontrar la respuesta a la eterna juventud. Queda claro pues que los científicos éticos, no buscan fórmulas mágicas para la inmortalidad.*

**MLT:** Acá cabe mencionar el genoma.

**CG:** *En este último punto es donde cobra importancia el estudio, análisis y entendimiento del genoma. No sólo para descubrir tan anhelados genes, sino también para determinar qué otros factores genéticos juegan algún papel en el envejecimiento. Todos nos hemos preguntado siempre: ¿Por qué algunas personas centenarias, logran vivir más años?, ¿acaso no tenemos todos los mismos genes?. Probablemente sean ciertas variaciones*

*(polimorfismos) dentro del genoma las que le permitan a algunos tener una mayor longevidad; sin embargo, hasta el momento se han determinado muy pocas de estas variaciones y su función en la modificación del fenotipo en la vejez no está aun dilucidada.*

**MLT:** La sociedad frente al tema del envejecimiento.

**CG:** *Pero no se debe mirar este asunto sólo con ojos científicos, es necesario analizar el envejecimiento y el aumento de la longevidad desde el punto de vista social, económico y cultural. Es indudable que el planeta Tierra afronta problemas de superpoblación en algunas regiones geográficas y es deber de la comunidad científica no sólo concentrarse en mejorar y aumentar la expectativa de vida, sino también de trabajar conjuntamente con las autoridades gubernamentales para generar paralelamente programas de control de la natalidad, a fin de lograr un balance neutro del aumento de la población mundial.*

**MLT:** la eterna juventud, esta muy pero muuuuuuuy lejos aun.

**CG:** *El camino hasta ahora se ha descubierto, nos falta recorrerlo para poder determinar con exactitud porqué y cómo envejecemos y así, decir al final del camino si se encontró la eterna juventud.*

#### **4.- VIVENCIA DE UNA DISCAPACIDAD MUY COMUN: LA SORDERA**

*Entrevista con **TINA SAMPER SAMPER** (persona sorda de nacimiento)  
y con **Blanquita de Samper**  
(Madre que trabajo por la rehabilitación de los sordos  
y fundadora de ICAL y CINDA) .*

**MLT:** Tina y Blanquita han hecho historia en la sordera en Colombia. Tina, conversemos sobre el implante

**Tina Samper:** *Es un cambio grande, completamente de todo, porque primer en muchos medios..... la primera .... tina venia oyendo con las vibraciones es un medio como comprender mas claro....*

**Blanquita Samper de Samper:** *Ella define que el sonido entro a su cuerpo*

**Tina:** *Por ejemplo anteriormente no conocía, no sabía nada, ahora siento, con la audición...*

**MLT:** No oías ni el viento?.

**Tina:** *No y ahora, entenderte es increíble, despierto a la vida.*

**MLT:** ¿Cuales miedos había antes?

**Tina:** *Se me quitaron los miedos de todo, de todo, se me quito de todo. Tanto, que tengo hijos, lo mas maravilloso son los hijos, muy bonitos, todos bellos....*

**MLT:** Vivías tus dos hijos sin oírlos, después pudiste oírlos. Que sensación tan interesante, no?

**Tina:** *lo único que yo quería era oírlos decir mamá.*

**Blanquita:** *Cuando estudiábamos, cuando investigamos pues, y analizábamos con Tina, que expectativas tenía ella con relación al implante?. Ella decía, "lo único que yo quiero es oír la voz de mis hijos".*

**MLT:** Tina tiene dos hijos, dos hombres, que edades tienen ahora?

**Tina:** *12 y 10 años.*

**MLT:** y comprendes fácil la palabra?

**Tina:** *no es tan fácil, pero estoy practicando ....*

**MLT:** Qué edad tenía Tina cuando el implante?

**Tina:** *Tenia 37.*

**Blanquita:** *Y fue sorda, una sordera casi una anacusia de nacimiento y ella es totalmente lisiada, o sea su aprendizaje fue completo.*

**MLT:** Cómo se rehabilito?, Con lectura labio-facial.

**Blanquita:** *completamente visual. Empezo en casa.*

**MLT:** Cuando comenzó lo de los institutos?

**Blanquita:** *Estudie de soltera psicología en la universidad. Me case y la primera hija fue Tina y nos enteramos a los 6 meses que era sorda. Entonces me fui a estudiar a México fonoaudiología. Y cuando llegamos pues formamos el ICAL.Tina tenia tres años, cuando formamos el ICAL.*

**MLT:** Pero ya venía ella rehabilitada desde casa?.

**Blanquita:** *Ya había comenzado mi trabajo con ella, la rehabilitación de Tina, como dice ella “todavía sigue”.*

**MLT:** Comenzó ICAL y ahí mismo nació la terapia Verbo-tonal?

**Blanquita:** *El verbo-tonal lo comenzó y lo descubrió Tina en Europa, cuando viajo al terminar su bachillerato.*

**MLT:** Cómo fue eso del Verbo-tonal en Europa? ¿Qué hacías allá?

**Tina:** *Yo estuve en Paris, en un grupo de sordos que hablaban perfectamente, no usaban para nada señas:*

**Blanquita:** *Al verlo, paraste un sordo le preguntaste, donde, como hizo eso?, Como hizo esa maravilla?.*

**MLT:** Cómo, hablaste con el?

**Tina:** *Pregunte la dirección en Paris, donde la prima Dominic, y entonces el me pregunto dónde y cómo hablaba francés?*

**MLT:** Te entendían?.

**Tina:** *Diccionario en mano, no falla. Dominic me preguntó, de donde yo hablaba y cómo tenía esa pronunciación con la “rr”. Dominic ayudo con la pronunciación de las erres. Allá había un salón grande, una profesora tocando piano, con unos niños sordos cantando, yo quede asombrada y emocionada de ver la música.*

**MLT:** Tina tenía 17 o 18 años y estaba en Paris visitando museos.

**Blanquita:** *De viaje, viaje sola, soltera y sin hijos, Ja,ja. Y sin plata. La ideal, de dedo-stop, auto-stop.*

**Tina:** *Dominic me atendió gratis, muy querida me sentó y me empezó la terapia. Una persona maravillosa, me puso los desvibradores en el antebrazo y yo lograba entender muy bien la diferencia.. muy bien, no podía creer eso. Me invito a su casa, y me contó toda la historia de todo ese trabajo, de todo ese proceso de educación, me mostró a Cleer Mary que era una fonoaudióloga.*

**MLT:** y que paso?

**Blanquita:** *Ahí intervine yo cuando recibí una carta que decía, “mamá oí por la mano”. No le puse bolas, “mama oí por la mano”. Yo tengo esa carta.*

**Tina:** *Yo se que es difícil decir .... .es como todo vibra, mamáaaaaa. Pero era increíble, el grupo hablaba muy, muy bien.*

**MLT:** hablaban y cantaban.

**Blanquita:** *Ahora yo intervengo en el cuento del verbo-tonal. Tina siguió en Europa y a mi empezaron a llegar unas cartas con unos cuestionarios, a puño y letra de Tina. La pregunta, escrita en francés, la pregunta de distintas instituciones que decía, ¿que metodología usan para enseñar a hablar a niños sordos? ¿Trabajan con los papas o no trabajan con los papas?, era un cuestionario sobre la metodología, como diez preguntas.*

*Un día me llama una amiga que trabajaba en FANA para adopción de bebés y me comenta que recibió una pareja de franceses que vienen a adoptar un niño colombiano y me preguntan si conocía a Tina Samper. Me fui a recibir esa pareja y atenderlos, y era Cleer Mary con el esposo. Ellos querían saber adonde había aprendido Tina a hablar. Entonces yo me contacte con ella, la lleve al ICAL y al colegio de tina, al gimnasio femenino.*

**MLT:** Y que paso después?

**Blanquita:** *Que a su regreso a Francia y en agradecimiento a Colombia me mando un equipo de verbo-tonal, me llevo ese equipo y yo no tenía ni idea de usarlo. Era una metodología algo compleja. Empecé a averiguar con la UNICEF, me fui a estudiar en Estados Unidos y así se trajo el verbo-tonal a Colombia.*

**MLT:** Así que el método empezó por Tina.

**Blanquita:** *Sí, ella lo descubrió.*

**Tina:** *El verbo-tonal es lo más hermoso, tiene todos los pisos de madera, que permite con un vibrador en el piso sentir como decía ella, con el cuerpo.*

**MLT:** y que mas paso en Europa?

**Blanquita:** *la cosa es así. Después del grado de bachiller Tina viaja a España porque había una prima que vivía en Palma Mallorca. Le dimos mil dólares, un tiquete de ida y regreso valido por un año y una serie de tarjetas; un paquete de tarjetas de todos los idiomas, con todas las frases que a mí se me ocurrió que pudiera necesitar para comunicarse.*

**Tina:** *En el aeropuerto El Dorado las voté. La prima se vino y yo me quede en Europa sola; en Londres, fue a Paris, estuve en España, Suiza.*

**MLT:** donde estudio el ingles y el francés entonces

**Blanquita:** *Cuando ella llego a Rochester, USA, que es una universidad que tiene una facultad específicamente para personas sordas, le preguntaron. Usted donde aprendió inglés?, Tenia muy buen inglés con pésima pronunciación, pero con mucho conocimiento de vocabulario.*

**Tina:** *La explicación es que “desde chiquita yo leo los labios en inglés, las películas de televisión”.*

**MLT:** Y el francés en el colegio. Pero también estuvo en Estados Unidos, verdad?

**Tina:** Fui a Rochester después de Europa, al regresar de Inglaterra.

**MLT:** Que hacías allá?

**Tina:** *Mirando todos los museos y estudiando con libros. En Inglaterra si hubo curso con profesor. En 1978 comencé con dibujo y mirando museos. En Rochester quería estudiar fotografía, pero me tocaba ir todos los días a estudiar lengua manual que no conocía. El programa estaba allá en señas.*

**MLT:** Pero después fuiste a otra ciudad?

**Tina:** *si. Después de casi 8 meses en Rochester fui a Nueva Cork, allá vi grabado y dibujo. Estuve otra vez como paseadora oficial de museos, con interés de aprender más.*

**MLT:** como salta uno de la fotografía al gravado? ¿Cómo es ese cambio, por qué, te gustaba?

**Tina:** *Me gustaba mucho.*

**Blanquita:** *La fotografía se la introdujimos a Tina en búsqueda de la extracción del lenguaje. Como parte de su proceso de rehabilitación; le entregamos una cámara, tomo unas clases de fotografía, que las tomamos todos porque yo también tuve que aprender.*

**MLT:** Como así?.

**Blanquita:** *Empecé a trabajar la fotografía como parte de la expresión de su lenguaje. Por ejemplo, cuando estábamos trabajando adjetivos yo le decía: “Tina, ve a la calle y fotografías lo blando”.*

**MLT.** Y que fotos traía ella?

**Blanquita:** *Lo blando, por ejemplo lo azul. La idea era llegar a la extracción. Ella salía y traía fotografías que expresaban como ella entendía esas nociones que yo le daba, por eso nació la fotografía en ella; esto fue como tercero o cuarto de bachillerato.*

**MLT:** antes de esa edad, Tina ya sentía inclinación por el arte?

**Blanquita:** *el dibujo y la pintura siempre fueron un medio de comunicación. La comunicación nuestra fue muy guardada en dibujo*

**Tina:** *Desde pequeña me gustó, toda la vida*

**MLT:** El colegio influyo.

**Blanquita:** *Si. A ella la ponían en especial a clases de música, gimnasia y la ponían a trabajar y a pintar. Fue la primera estudiante con sordera profunda de nacimiento, en ser integrada a un colegio con oyentes en Latinoamérica.*

**MLT:** Es decir, ustedes fueron pioneras en la integración.

**Blanquita:** *la primera con sordera profunda, entonces era una cosa inusual que hasta un medico colombiano presento eso en un congreso de Estocolmo; algo muy novedoso en aquella época.*

**MLT:** Que carrera estudiaste finalmente?

**Tina:** *Estudie bellas artes en la universidad Jorge Tadeo Lozano.*

**MLT:** Empleos?

**Tina:** *Fui profesora de pintura para sordos en Rochester, entre 1985 y 1986. pero no me gusto porque allá el sistema era rígido, no había lugar a la libre expresión; es un arte encajonado, no había campo para la creación.*

**MLT:** Un sistema demasiado cuadrículado que no va contigo.

**Tina:** *A mí gusta un sistema más abierto y no se podía hacer así allá; y la técnica manual..., era difícil. Prefiero el arte no reglamentado; allá decían por ejemplo, un lápiz número 6 para la sombra tal... no me dejan pensar, y que pasa si yo quiero expresar una sombra diferente?, no me dejan.*

**MLT:** Siempre estudiaste grabado o había otras cosas, acuarela, óleo?

**Tina:** *si. Empecé a trabajar en fotografía e hice una exposición en el museo de arte moderno, en el MAM. En la fotografía busco*

*elementos para la pintura, lo que quiero expresar, antes era muy oscura.*

**Blanquita:** *la vida era oscura.*

**MLT:** Ah! Antes de que?

**Tina:** *Tenia miedo a pintar con colores fuertes, aunque hacia de todo, grabados y dibujos también. Casi todo en blanco y negro.*

**MLT:** ¿Cuándo fue ese cambio? Coincidió con el implante coclear?

**Tina:** *Si, hace mas o menos 6 años. El cambio se nota en la pintura; se nota en la pintura porque hay diferencia cuando era pintura de audífono, a cuando es pintura de implante.*

**MLT:** Cómo así?

**Tina:** *Con audífono yo pintaba muy oscuro muy duro, muy feo. Después del implante comprendí la música, las voces de las personas, el sonido del viento, el sonido del agua. Yo pensé que todo era igual, pero todo eso fue muy importante para la pintura, de oscuros pasamos a claros.*

**Blanquita:** *en sonidos.*

**MLT:** y eso repercutió en algo mas?

**Tina:** *Si, ya no tengo miedo para nada.*

**MLT:** ¿Actualmente enseñas pintura a niños sordos, verdad?

**Blanquita:** *Tina, invento un programa que trabajo dos años en el ministerio de cultura, fue muy lindo porque fue un grupo de niños con discapacidades. Tuvo niños con parálisis cerebral, niños sordos, niños con Síndrome de Down, otros autistas, todo al tiempo en unos talleres de arte; el requisito era que cada niño tenía que inscribirse en compañía de un amigo de su misma edad sin discapacidad. Entonces era un grupo mixto que fue absolutamente hermoso.*

**MLT:** Y como se trabaja eso? Debe ser muy difícil.

**Tina:** *Si, todos los casos son diferentes, trabajo con imaginación, ellos todos tienden a pintar todo igual, pero yo busco que pinten lo propio, que no solo pinten casas que pinten otra cosa, que piensen en pintar otra cosa diferente, pero me ha costado un poco de trabajo.*

**Blanquita:** *Ella fundamento la propuesta que hizo el ministerio en los derechos de igualdad y oportunidad de los niños con discapacidad; en ese curso estuvo su fundamento.*

**MLT:** Que hace Tina desde que se acabo ese programa?

**Tina:** *Dedicada a la pintura, trabajo donde puedo; tengo un estudio móvil.*

**MLT:** Los dos hijos son oyentes?

**Blanquita:** *Si, divinos, adorables. Te cuento una anécdota que Tina no conoce. Caminando por la carrera 15 con uno de ellos, Tomás, un día me dice: “Tita, siempre es (perdona la palabra) una mamera tener una mamá sorda, sabes?. A si, porque?, le pregunto. Porque si estoy viendo televisión me dice “ven, ayúdame a llamar por teléfono, hablo por teléfono, no me entiende, no le entiendo”. Si, le respondo; tienes toda la razón, es muy difícil pero es lo que te toco a ti, tienes que ayudarle a tu mamá. AL rato el niño me dice, “pero sabes, ninguno de mis compañeros tiene una mamá tan berraca”.*

Linda anécdota. Tina sigue con su pintura, usa acuarela y óleo. Ha presentado varias exposiciones y vive muy feliz a su manera. Encontró lo que buscaba: *“algo propio, los colores diferentes a la acuarela, estoy buscando el movimiento del agua, trabajo mojado, poner eso en la pintura es muy difícil, con la acuarela cambia mucho, cuando esta seca cambia la acuarela y eso me gusta”*. Un ejemplo increíble de vivir con una desventaja. Acá, un ejemplo seguir.

## **5.- EL MISTERIO DE LOS GEMELOS SIAMESES**

Entrevistado el **Dr. FERNANDO SUAREZ, MD**  
Medico Genetista, y Bioeticista.  
Actual profesor asistente  
del Instituto de Genetica Humana de la  
Universidad Javeriana

**MLT:** La prensa ha mencionado desde hace ya ratico, la presencia de gemelos siameses y eso se volvió noticia.

**Fernando Suárez Obando:** *Lo extraño y diferente ha fascinado a las personas en todas la épocas. Aun más si la diferencia o rareza, la presenta un ser humano. Unas veces generando rechazo y desazón entre los observadores, o gusto por satisfacer la curiosidad, otras forjando una serie de preguntas acerca de sus orígenes, una búsqueda de los porques, los comos y razones que originan las*

diferencias y siempre cuestionando la forma en que las sociedades han tratado a las personas diferentes. No es para nadie desconocido la existencia de circos cuya principal atracción son seres humanos deformados, mujeres barbudas, hombres elásticos, hombres lobos, gigantes y enanos. Personas que debido a sus rasgos físicos perdieron el derecho de pertenecer al común de las gentes y se han ganado un puesto en los misterios y los mitos. Los samiezes no son la excepción, por el contrario, las noticias que hablan sobre un nuevo caso aumentan el deseo de satisfacer curiosidades, o lo que unos llaman satisfacer el vicio de inquirir sobre lo que no importa. Pero ¿realmente no importa?

**MLT:** Pero que son los gemelos siameses?

**F.S:** La ciencia los denomina gemelos monocigóticos unidos, pero los conocemos mejor como siameses, debido a la legendaria pareja **conformada** por Chang y Eng, nacidos el 11 de mayo de 1811 en Siam (hoy Tailandia) Su nacimiento fue interpretado como una profecía del fin del mundo, una interpretación, que podría considerarse casi un reflejo del ser humano, ante cualquier hecho extraño. Sin embargo lejos de iniciar el Apocalipsis, Chang y Eng fueron celebridades de su época, realizando giras de exhibición en Europa y Estados Unidos, hasta establecerse como ciudadanos americanos, dedicarse a la vida de granjeros, casarse, tener más de 5 hijos cada uno y finalmente morir en 1874, a la edad de 64 años, con pocas horas de diferencia uno del otro.

**MLT:** Cómo sucede eso?

**F.S:** Cuando un óvulo es fecundado por el espermatozoide se forma una estructura denominada cigoto, que a su vez origina el llamado disco embrionario en el cual finalmente se desarrolla el feto. Por razones no descubiertas hasta ahora, el disco embrionario se puede separar en dos. Si su separación es completa se presentan los gemelos idénticos. Si la separación es incompleta se forman los siameses. Es decir, dos fetos unidos por alguna parte del cuerpo. La medicina los clasifica de acuerdo al sitio del cuerpo por el cual se encuentren unidos, por ejemplo toracópago (del griego: Pagos, fijado), unidos por el tórax. En algunos casos los siameses comparten órganos vitales y las relaciones anatómicas entre ambos son tan complejas que su separación es imposible. Chan y Eng hubieran sido separados mediante una cirugía relativamente sencilla ya que no compartían órganos vitales.

**MLT:** Hay varias clases de siameses?

**F.S:** Otra forma dramática de presentación de los siameses, es la presencia del denominado gemelo parásito en la cual uno de los dos siameses no se desarrolla por completo y se distinguen, por ejemplo miembros inferiores bien desarrollados unidos a otra persona por demás normal.

**MLT:** Qué nos cuenta a cerca del llamado “Gemelo parásito”?

**F.S:** Los equipos médicos se enfrentan a diversos retos científicos al solventar los diferente abordajes que deben tener en cuenta para decir el modo de separar a dos siameses. Aun más allá del reto científico y técnico que esto supone, los dilemas éticos son de máxima importancia, por ejemplo en el caso en que se sabe que uno de los dos siameses debe morir para permitir la vida del otro. La decisión final acerca de proceder a la separación, aun conociendo el destino de uno de los siameses, tradicionalmente recae en los padres, después de conocer toda la información pertinente, suministrada por el equipo médico.

**MLT:** Si uno vive del otro, por eso se llama “gemelo parasito”. Pero igual, presenta un dilema ético tremendo.

**F.S:** El único caso en que la ley ha tenido que intervenir, ocurrió en Inglaterra en el año 2000, ante la negativa de los padres de llevar acabo el procedimiento. Los médicos tratantes decidieron llevar el caso ante los jueces, quienes decidieron que era conveniente realizar la separación de un par de siameses para preservar la vida de una de ellas, en sacrificio de la segunda. En este caso los médicos no esperaban una supervivencia mayor a un año si permanecían juntas. Los facultativos creían que si una de las siameses, que dependía de la circulación de la otra y presentaba además otras malformaciones, era separada, existían mejores expectativas de vida para la mas fuerte. Posterior a la separación quirúrgica, la primera siamés falleció como se esperaba y la segunda, se recupero satisfactoriamente. Una decisión por parte de los jueces británicos que despertó una gran polémica.

**MLT:** Polémica que sigue aun hoy en día.

**F.S:** Si, tal vez para algunos sea satisfacer el vicio de inquirir en lo que no importa, sobre todo para aquellos que no tienen que lidiar

*con una malformación durante toda su vida, o quien no tiene que decidir quien debe morir o vivir. Pero si se examina más de cerca, aquellos que son diferentes son quienes mueven a las sociedades a pensar de un nuevo modo. Entonces si importa. No es solo la satisfacción de la curiosidad ante una noticia. Se trata de un reto para la sociedad ante lo novedoso y diferente, un reto para la ciencia en tratar de explicar las causas, un reto para la medicina, para brindar una mejor calidad de vida a los afectados, un reto ético y moral ante decisiones que implican la vida y la muerte. Un reto para la convivencia y la tolerancia.*

## **6.- APUNTES SOBRE GENÉTICA, FARMACOGENÓMICA, TERAPIA GÉNICA Y PROTEÓMICA**

*En esta sección no hay entrevistas, pero si apuntes de lo que la literatura científica mundial muestra en estos momentos.*

Después de Mendel y sus trabajos publicados en 1866 la Genética es reconocida como ciencia, sus trabajos de hibridación en guisantes le permitieron explicar los mecanismos de la herencia, razón por la cual se le conoce como "el padre de la genética". Pero fue en 1906 cuando el biólogo británico William Bateson bautizó a esta ciencia con el nombre de genética.

El campo de estudio de la Genética es el material genético; por ejemplo: como se duplica, la forma en que se transmite de una generación a otra, como se manifiesta en los organismos, los cambios que puede sufrir de manera espontánea o por la acción de ciertos factores físicos o químicos los efectos que estos cambios provocan en estos y la relación que este tiene con los organismos.

La función del DNA es la de servir de banco de información. Pero no sólo ha de poderse transmitir esa información a las sucesivas generaciones, sino que también debe poder utilizarse para el funcionamiento de cada célula. El flujo de la información (en su momento, denominado *dogma central de la biología molecular*) consiste en la transcripción de la secuencia de nucleótidos del DNA de un gen en un mensaje (secuencia complementaria) de RNA, y en la traducción de este mensaje en una secuencia de aminoácidos (proteína).

Sin embargo, en el DNA, no toda la secuencia contiene información que se traduce en proteína: existen secuencias interpuestas (llamadas *intrones*) que interrumpen la información "real" de los *exones*. Por tanto, el transcrito primario debe sufrir un proceso de maduración, consistente en cortar los intrones y empalmar los exones (En Inglés: splicing, con posible traducción al español: Procesamiento).

Como en el diagnóstico de otro tipo de enfermedades, en genética también se cuenta con la herramienta de las pruebas de laboratorio. Estas pueden ser usadas para el diagnóstico de la enfermedad o la confirmación del mismo, para proporcionar información del pronóstico, confirmar la presencia de la patología en individuos asintomáticos y/o con varios grados de ocurrencia y la predicción del riesgo relativo de futuras enfermedades en individuos sanos o su descendencia.

Hay pruebas de laboratorio en las que se analizan al microscopio los cromosomas, se detectan anomalías numéricas y estructurales, son éstos los exámenes de citogenética entre los que se encuentra el cariotipo. Hay pruebas metabólicas en las que se analizan aminoácidos en sangre y orina y son los exámenes de bioquímica genética entre los que se encuentran cromatografías y pruebas de tubo y, hay otras pruebas moleculares en donde se detectan entre otros, mutaciones asociadas con enfermedades genéticas raras que siguen patrones de herencia mendelianos, éstos incluyen entre otros, por ejemplo, la distrofia muscular de Duchenne, la Fibrosis Quística, la Neurofibromatosis tipo 1, el Síndrome de Usher, el síndrome de Waardenbrug, las sorderas no sindrómicas, la retinitis pigmentosa, la neuropatía óptica de Leber y la enfermedad de Huntington, entre muchas otras.

Recientemente han sido desarrolladas diferentes pruebas para detectar mutaciones en condiciones más complejas como cáncer de colon, de ovario y de seno. Estas también tienen limitaciones y se usan más que todo para hacer estimativos de riesgo, en pacientes pre sintomáticos con antecedentes familiares. El beneficio potencial de estas pruebas es que pueden ser informativas para la familia del paciente. Además las colonoscopias realizadas a estos pacientes con mutaciones asociadas a cáncer de colon, pueden prevenir miles de muertes al año.

Una de las limitaciones para los investigadores es que las pruebas pueden no detectar todas las mutaciones asociadas a una condición en particular (por que muchas aun no han sido descubiertas), y las que ya se conocen pueden presentar diferentes riesgos en diferentes personas y poblaciones así que no se podrían generalizar y una consideración importante es que si hay pruebas diagnosticas, pero no hay tratamientos efectivos o preventivos relacionados.

Otra limitación esta relacionada con el hecho de que revelar información acerca del riesgo de futuras enfermedades puede traer efectos psicológicos y emocionales graves; mas aún, se ha hablado hasta de falta de protección legal y de discriminación laboral hacia personas con información genética revelada a empresas o seguros médicos.

## **FARMACOGENOMICA**

Ya se empezó a correlacionar DNA con respuestas individuales a tratamientos. Se han identificado subgrupos particulares de pacientes que reaccionan de una u otra forma a algún fármaco específico y así mismo, se han estudiado las respuestas individuales a tratamientos específicos.

Todo esto hace parte de la variabilidad interindividual de la respuesta que va directamente relacionada con las características genéticas del individuo, moduladas por factores fisiológicos, patológicos y ambientales. Luego la concentración del fármaco, la farmacocinética y la acción específica del fármaco, están ligados a la manifestación propia de la enfermedad y a la reacción adversa. La Farmacología del futuro pretende realizar una terapéutica individualizada monitorizando el cociente beneficio / riesgo en los sujetos; es decir, determinar el fármaco de elección para la manifestación específica de la enfermedad en el sujeto y la dosis apropiada para conseguir el efecto terapéutico, minimizando así el riesgo de reacciones adversas.

La Farmacogenómica se ocupa de la caracterización fenotípica y genotípica de los polimorfismos genéticos implicados en el metabolismo de fármacos y en receptores, dirigidos a una monitorización de los sujetos sanos o enfermos participantes en ensayos clínicos.

Algunas de las aplicaciones prácticas recientes de la Farmacogenómica están en cáncer, depresión, enfermedades cardiovasculares y metabolismo, se las encuentra en:

- *Cancer pharmacogenomics: current and future applications* Watters JW, McLeod HL *Biochim Biophys Acta* 2003 Mar 17;1603(2):99-111
- *Pharmacogenomics study of statin therapy and cholesterol reduction* Chasman DI, et al. *JAMA* 2004; 291(23) 2821-2827.
- *Role of pharmacogenomics in individualising treatment with SSRIs.* Mancama D, Kerwin R *W CNS Drugs* 2003;17(3):143-51
- *Cardiovascular pharmacogenomics: current status, future prospects* Anderson JL, Carlquist JF, Horne BD, Muhlestein JB *J Cardiovasc Pharmacol Ther* 2003;8(1):71-83
- *Pharmacogenomics — Drug disposition, drug targets, and side effects* Evans, WE, and McLeod, HL *NEJM* 2003; 348:538-549

## **TERAPIA GENICA**

La terapia génica que es el cambio intencional de un gen específico por otro, pretende tratar, curar y últimamente prevenir enfermedades, cambiando la expresión de los genes de la persona. Los investigadores señalan que la Terapia Génica está en su infancia y que las terapias clínicas actuales se encuentran aun en su fase experimental.<sup>2</sup>

Para curar enfermedades hereditarias (que, en la mayoría de los casos, se deben a genes defectuosos) se introducen genes sanos. Los Genes como se sabe, están compuestos de DNA que carga la información necesaria para sintetizar proteínas, que son como los “ladrillos base del cuerpo”. Las variaciones en la secuencia de ese código son llamadas mutaciones, que algunas veces son silenciosas pero otras pueden llevar a enfermedades serias. La terapia génica

---

<sup>2</sup> National Institutes of Health (NIH) and the Food and Drug Administration (FDA) new Web-accessible database (Genetic Modification Clinical Research Information System - GeMCRIS). Source: Journal of Gene Medicine Web site ([www.wiley.co.uk](http://www.wiley.co.uk)), accessed March 2003.

intenta tratar la enfermedad reparando los genes en problemas, o incluso reemplazando los genes faltantes.

Para ganarle a la enfermedad causada por el “daño” genético”, los investigadores aíslan el DNA normal y lo empacan en un vehículo conocido como vector, el que actúa como molécula de entrega. Se ha descrito el proceso con un símil de empresa repartidora de mercancía a domicilio, con camiones, carga, entregas y demás. Tal es así que pudiéramos decir que se han usado varios tipos de “camiones” de entrega, los que se han usado con mayor éxito en humanos son los compuestos por DNA viral. Estos camiones entregan e instalan su carga de tal manera que la célula receptora empieza a funcionar bien produciendo la proteína. Muchos problemas pueden resultar de esa entrega; por ejemplo, la entrega puede hacerse en una dirección equivocada haciendo que se prendan o apaguen otras maquinarias bioquímicas, resultando en algún tipo de cáncer o en algún problema en otro lado. Aun se trabaja en mejorar el tipo de “camiones” para minimizar los problemas.

Se está investigando muchísimo en la aplicación de la terapia génica, perfeccionando el paso de la entrega de genes que catalicen la destrucción de células cancerígenas o que reviertan estas cancerígenas en normales, al mismo tiempo en que trabajan en la entrega de genes virales o bacterianos como formas de vacunación y finalmente, en la entrega de genes que promuevan el crecimiento de tejido nuevo o que estimulen la regeneración de tejido dañado.

Cerca de 4.000 enfermedades se deben a desordenes genéticos. Entre las que se encuentran en etapa experimental para este tipo de terapia están diferentes tipos de Cáncer, SIDA, Fibrosis Quística, enfermedad de Parkinson y de Alzheimer, Esclerosis Lateral Amiotrófica (enfermedad de Lou Gehrig), Enfermedad Cardiovascular y algunos tipos de Artritis.

Más de 600 protocolos clínicos de terapia génica son reconocidos e incluyen grupos de estudios alrededor del mundo. La gran mayoría de estudios está en Estados Unidos (81%), seguida de Europa (16%). Como era de esperarse, la mayoría de los protocolos están direccionados a varios tipos de cáncer.

Como es sabido hay enfermedades genéticas causadas por un único gen y otras por varios genes. Algunos investigadores reportan como la primera terapia exitosa en 1989 el trabajo de Rosenberg y colaboradores en donde se usaron retrovirus como vectores para introducir un gen de resistencia a la neomicina dentro de linfocitos infiltrantes de tumor en cinco pacientes con melanoma avanzado<sup>3</sup>. Otros reportan que la primera terapia génica exitosa en 1990 fue para una enfermedad causada por un único gen y realizada por investigadores del Instituto Nacional de Salud de los Estados Unidos. La terapia se realizó a un niño de cuatro años de edad que tenía deficiencia de la adenosin deaminasa (ADA) que presentaba inmunodeficiencia severa.

Han sido muchas las enfermedades humanas estudiadas, como la Inmunodeficiencia Severa Combinada (SCID), en donde los niños carecen de defensas naturales contra infecciones, por lo cual podían solamente vivir en medios completamente aislados; esa es hasta el momento la única enfermedad curada por terapia génica<sup>4</sup>. Desde ese momento hasta ahora, se reportan mas de 900 protocolos clínicos que esperan ser probados y aprobados en el mundo entero. Deben probar seguridad, confianza y demostrar la expresión de la proteína terapéutica in vivo.

Como es fácil de imaginar, el trabajo no es fácil y no todos los estudio han sido exitosos. A enero de 2004 se habían identificado 918 protocolos en 24 países. Estados Unidos cuenta con las dos terceras partes de estas investigaciones. El Cáncer es la enfermedad mas comúnmente estudiada seguida de las enfermedades monogénicas y enfermedades cardiovasculares. Los vectores virales (retrovirus y adenovirus) son los mas usados han

---

<sup>3</sup> Gene therapy clinical trials worldwide 1989-2004 - an overview

Edelstein M , Mohammad R. Abedi , Jo Wixon , Richard M. Edelstein

Pharmacoeconomics 22(8):481-493 2004

<sup>4</sup> U.S. Department of Energy Office of Science, Office of Biological and Environmental Research, Human Genome Program. American Society of Gene Therapy. Gene-Cell, Inc.

sido los virales el DNA desnudo y otros vectores no virales han sido usados en la cuarta parte de estos protocolos, y mas de 100 genes distintos han sido transferidos.<sup>5</sup> Lastimosamente, hasta el momento aun es incierta la utilización de esta terapia, pues no ha logrado tratar realmente la mayoría de desordenes genéticos que nos aquejan en la actualidad. Aun falta mucho camino por recorrer y debemos ser pacientes con esto y no crear falsas expectativas todavía.

## **PROTEOMICA**

La Proteómica estudia la estructura y función de las proteínas. El Proteoma como palabra se deriva de PROTEInas expresadas en el genOMA, y se refiere a todas las proteínas producidas por un organism; el genoma, ya se sabe, es el conjunto entero de genes. El cuerpo humano esta constituido por más de dos millones de proteínas diferentes, cada una con funciones distintas y es claro que son el componente principal de las vías fisiológicas de las células; cuando son enzimas, catalizan reacciones bioquímicas; si son neurotransmisores actúan como mensajeros; si son factores de crecimiento manejan el crecimiento y desarrollo de los tejidos; si son hemoglobina, transportan oxigeno a la sangre y si son anticuerpos, defienden el cuerpo de enfermedades.

Las proteínas son en general largas moléculas-cadena hechas de las múltiples combinaciones de solo 20 aminoácidos. Cada proteína tiene una información genética de origen especifico, que le da una función determinada. Investigadores y científicos trabajan actualmente en desarrollar un mapa del Proteoma humano, buscando identificar nuevas familias de proteínas, y nuevas interacciones entre ellas así como sus vías de señalización.

La Proteómica juega un papel importante en el descubrimiento de medicamentos, medicina molecular y diagnostica porque es el puente entre los genes, la proteína y la enfermedad.

---

<sup>5</sup> Gene therapy clinical trials worldwide 1989-2004 - an overview

Edelstein M , Mohammad R. Abedi , Jo Wixon , Richard M. Edelstein

Pharmacoeconomics 22(8):481-493 2004

Es sabido que muchos de los medicamentos con gran éxito en ventas son estas proteínas. Luego los avances en el Proteoma están directamente relacionados con la producción de medicamentos “personalizados” para individuos diferentes, con el ser más efectivos y el tener menos efectos colaterales.

Algunas de las aplicaciones prácticas clínicas recientes de la Proteómica se las encuentra en:

- Clinical proteomics: translating benchside promise into bedside reality  
Petricoin EF, Zoon KC, Kohn EC, Barrett JC, Liotta LA  
Nat Rev Drug Discov 2002 Sep;1(9):683-95
- Proteomic analysis of post-translational modifications  
Mann M, Jensen ON  
Nat Biotechnol 2003 Mar;21(3):255-61
- Early detection: Proteomic applications for the early detection of cancer  
Wulfkuhle JD, Liotta LA, Petricoin EF  
Nat Rev Cancer 2003 Apr;3(4):267-75
- Proteomics in neuroscience: from protein to network  
Grant SG, Blackstock WP J Neurosci 2001 Nov 1;21(21):8315-8
- ExPASy (Expert Protein Analysis System) Proteomics Server  
Human Proteomics Initiative (ExPASy)
- GeneCards - a database of human genes, their products and their involvement in diseases. Integrative Proteomics . National Human Genome Research Institute
- *AMA Science. U.S. Department of Energy Office of Science, Office of Biological and Environmental Research, Human Genome Program. JainPharmaBiotech*

En resumen, falta mucha investigación aun, pero no hay que perder las esperanzas. Ninguna enfermedad genética se cura ya con clones, con células madres, con terapia génica ni con otro tipo de posibles tratamientos. Aun no, pero algún día, ojala pronto, será.

## **7.- EL PAPEL DEL INVESTIGADOR, SOCIEDAD Y LOS MEDIOS DE COMUNICACIÓN en la investigación con CELULAS MADRE**

**Martalucía Tamayo Fernández., MD,MSc**  
*Medica Genetista y Periodista*

Planteemos el tema como una TRILOGIA. Mi interés primordial de abordar el tema como una trilogía, es sencillamente porque se deben considerar los tres actores de la situación que nos ocupa. Al hablar de Células Madre, deben mirarse tres actores en el tema: Los investigadores científicos, los pacientes que a futuro se beneficiarían y los medios de comunicación masiva que han intervenido en el debate público.

Declaración Pública: Debo confesar una situación personal, que me permite entonces hablar con propiedad de los tres actores: Declaro públicamente mi TRILOGIA PERSONAL de Investigador Científico (desde hace 25 años trabajo en el área clínica de la genética y como investigadora en genética medica); Soy también un Paciente Genético, con una enfermedad crónica e incurable hasta el momento y por ende, potencial beneficiario del implante de las células madre; y adicionalmente, soy Periodista y Comunicadora Social graduada desde hace cerca de 8 años.

De manera que personalmente tengo los tres puntos de vista, distintos pero complementarios, que me permiten enfocar este problema desde todos esos ángulos.

- **Punto de vista de la investigación científica:**

Para respaldar el punto de vista del INVESTIGADOR CIENTÍFICO, puedo decir que hago investigación médica- genética desde hace 20 años, sin experimentar, eso sí, métodos de tratamientos novedosos que no hayan sido probados antes en humanos. Pero quienes trabajamos seriamente en este campo de la investigación médica, tenemos muy claro que ante todo debe aplicarse el Método Científico, que el investigador esta obligado a hacer una correcta Apropiación Social del Conocimiento, pero sin caer en el sensacionalismo o mercantilismo de la noticia medica. El investigador tiene muy clara su relación con la Sociedad y con los Medios de Comunicación. Con y a través de ellos debe transmitir el resultados de sus investigaciones, pero de manera exacta, clara, verídica y proporcionada, después de haber debatido sus resultados en círculos académicos.

Si vemos las cosas desde el punto de vista CIENTÍFICO, deben quedar claros ciertos conceptos médicos, referente a los tipos de

células madres que se pueden investigar y la realidad de la actual situación de esas investigaciones. Empecemos por decir que hay dos tipos de células madre: Las adultas y las de origen embrionario, con similares resultados en los estudios experimentales. Por consiguiente, se deduce entonces que no toda investigación entraña dilemas éticos, pues si se trabaja con células adultas no hay discusión ética; contrario a cuando se trabaja con células embrionarias. También estamos en la obligación de afirmar que en lo que se refiere a células madre, las posibilidades terapéuticas son experimentales; es decir, su aplicación aún está en prueba y no están confirmadas plenamente sus bondades terapéuticas.

Los investigadores sabemos que parte del Impacto de nuestros trabajos, está en la influencia sobre la legislación de un país, específicamente sobre los miembros de la Cámara y el Senado de Colombia. De manera que estamos en la obligación de asesorar a los políticos en sus labores legislativas, para evitar que extiendan leyes salidas de la información de un periódico, sin el conocimiento científico básico necesario para legislar en materia de salud y terapéutica médica.

Por otra parte, también debe tenerse presente que cuando hablamos de Experimentación, es decir, la aplicación de métodos no probados y novedosos, debe también aplicarse el rigor del Método Científico. Cabe preguntarse porqué no se aplican las fases que suelen aplicarse a una investigación básica. Empezar por tratamientos en organismos Microbiológicos, pasar a Modelos Animales (ratones y luego primates), para llegar después a los Humanos. Ante esto, cabe pedir que haya un ente regulador y de control, algo similar a la FDA en la investigación farmacéutica, que rijan estos estudios experimentales terapéuticos.

Por supuesto que defendemos la unión y correlación que debe darse entre la investigación básica y la investigación clínico-terapéutica aplicada, porque no es conveniente que los dos tipos de investigación vayan cada una por su camino, sin que las dos se beneficien mutuamente del nuevo conocimiento que cada cual genere. Varios investigadores y entre ellos otro de nuestros conferencistas del día de hoy, el Académico Jaime Bernal Villegas, repetidamente han enfatizado sobre la necesidad de incentivar la investigación científica básica en los mecanismos de diferenciación

celular, para dominar las células adultas, antes de entrar a investigar con células embrionarias y embriones clonados.

- **Punto de vista del Paciente y la Sociedad en general:**

A los pacientes y asociaciones de pacientes, nos interesa la Experimentación Médica, por el beneficio personal que representa con un indirecto e innegable beneficio social. Pero no podemos permitir que los pacientes pidan esta experimentación sin importar los costos sociales, económicos y psicológicos. Debe quedar claro que las opciones terapéuticas que se le pidan al sistema de seguridad social de un país, sean de métodos probados y seguros. No es correcto que el plan obligatorio de salud (P.O.S.) deba cubrir un tratamiento experimental, como tampoco está bien que la experimentación terapéutica sea una investigación sin fases o sin rigor científico. No podemos pedir una experimentación masiva con Modelos Humanos, como sea y sin control alguno.

Los pacientes que padecemos enfermedades crónicas e incurables, o situaciones de discapacidad permanente sin posibilidades de corrección hasta ahora, seríamos los primeros potenciales beneficiarios de la experimentación con Células Madre. Lo primero que nos preguntamos las personas enfermas, es si eso que ofrecen sí serviría a todos los discapacitados, o sólo a unos cuantos; Pedimos que nos informen las posibilidades reales y verídicas de tales tratamientos; Que nos clarifiquen los riesgos y costos. Cabe preguntarse si los pacientes estamos decididos a someternos a cuanto manejo experimental ofrezcan, aún sabiendo que no es seguro. Existe la tendencia a buscar cualquier "Luz de Esperanza", sin validarla realmente, en medio del desespero y la desesperanza de ser un enfermo crónico sin posibilidad de tratamiento médico. Las asociaciones de pacientes cada vez más insistimos en la necesidad de que la medicina avance y nos ofrezca alguna solución a nuestras dolencias, pero sabemos también que es sumamente importante que cada discapacitado aprenda a aceptar su enfermedad o condición lo mejor que pueda y que aprenda a vivir con ella, sin perder la esperanza de tratamiento o cura. Sabemos que es vital no caer en el desespero que nos lleva a buscar "cualquier cosa" por más experimental que sea. Debe tenerse cuidado con las expectativas y las esperanzas que pueden verse frustradas, ante unos resultados que no sean los esperados. El desgaste personal y familiar es muy alto, además de la enorme inversión económica que mucha gente

hace sin tener realmente los medios para ello, lo que indirectamente produce el efecto paradójico de un detrimento de su calidad de vida. Lo he visto en muchos casos, gente que gasta sus últimos ahorros, vende la casa y el carro para pagar costosos tratamientos experimentales dentro y fuera del país, para regresar sensiblemente igual a como se fueron, pero más pobres y sin recursos que les faciliten el diario vivir.

Considero además, que las Asociaciones de pacientes también tienen su cuota de responsabilidad en cuanto al impacto de su posición y sus exigencias, sobre la Legislación de Cámara y Senado. Debemos ser conscientes del riesgo de exigir que nos paguen posibilidades terapéuticas no probadas o en experimentación y más aún, de la legislación que surge en torno a ese tema. Existe un costo social, moral, ético y económico muy alto, por lo que debe tenerse mucho cuidado con las falsas expectativas y falsas esperanzas que se traducen en mas frustración.

- **Punto de vista Periodista y Comunicador:**

Los periodistas sabemos que tenemos una responsabilidad social y la Obligación de investigar y documentar cada informe que se haga. En el caso de comunicar lo relacionado con experimentos terapéuticos, el periodista debe hacer, como siempre, entrevistas a los científicos y revisión de la literatura científica mundial sobre el tema, para saber que esta comunicando la idea y los resultados correctos. Debe tener una Asesoría médico-científica confiable y asegurarse de que su Información es verídica.

Por ello, las facultades de comunicación social, los comunicadores y la sociedad en general, critican la manera como los medios masivos de comunicación han manejado este tema de las células madre y la desinformación que han causado en la población general. Por otra parte, sus acciones también han tenido relevancia y mucho impacto en la Legislación de Cámara y Senado. Gracias a esa divulgación, algunos senadores y representantes han comenzado a presentar diversos proyectos de ley que pretenden legislar el tema, tristemente sin bases sólidas o científicas y basados solamente en lo que los periódicos y noticieros muestran.

Los periodistas y comunicadores conocemos muy bien los llamados “modelos comunicacionales” y sabemos del impacto de nuestras noticias; tenemos conciencia del influjo que la opinión de un periódico o un periodista tiene sobre cada persona y que ese individuo, a su vez, tendrá influencia en otro y en otro y en muchos mas en una larga cadena que resume lo que es la difusión masiva y grupal de un mensaje. Un periodista reconoce los llamados condicionantes en la producción de un mensaje y es preciso que el publico general sepa cuales son, porque de ello depende la manera como se presenta un hecho o una noticia.

Se tienen condicionantes individuales que se refieren a aspectos personales de quien emite el mensaje, como sus valores, creencias, actitud política y hasta orientación religiosa. Existen una serie de rutinas de trabajo que son las condiciones que rodean a quien emite el mensaje, tales como horarios de trabajo, sus cargas laborales, su rol profesional y su ética periodística. También existen otros condicionantes que son propios de la organización misma a la que pertenece el comunicador. Tal es el caso de la política interna del medio de comunicación (prensa, radio o televisión), recursos, infraestructura, tiempo o espacio asignados y los condicionantes individuales de los dueños o directores del medio. Por otra parte, existen otros factores externos que rodean el proceso mismo de comunicación, como por ejemplo factores políticos y económicos del momento, sumado a la competencia de otros medios, todo lo cual juega papel importante en la manera como se presentan las cosas en los medios de comunicación. Por otro lado, también sabemos que la comunicación eficiente se basa en que el mensaje sea claro, veraz, en cantidad adecuada, oportuno y de distribución uniforme, de manera que pueda ser entendido por toda la sociedad; pero sobre todo, que sea fiel a la verdad.

El problema está en que algunas veces el comunicador se deja llevar por la presión de la rutina del trabajo periodístico, como las “horas de cierre” que lo llevan a entregar rápido sin verificación completa del tema; la “cuota de noticias” que lo obliga a cumplir por cumplir aunque no esté listo; la “asignación de fuentes y temas” que hace que a alguien le den un tema que no le interesa mucho y lo hace de regular manera, las “políticas de la organización” que no le permiten decir algo o que le prohíben decirlo; el “limite de espacio” que obliga a resumir y a veces a dejar incompleto el planteamiento; y

la opinión o decisión del editor del medio que hace cambios en el texto o en el título que a veces desdibujan lo que se quiso decir correctamente.

Como puede verse, el tema es tan complejo que me lleva a resaltar la importancia de enseñarle a médicos y periodistas-comunicadores, lo pertinente a la relación Médico-Periodista o Medicina y Medios de Comunicación Masiva. Existen varias posibilidades que ambas partes deben conocer muy bien. Existen muchos “hechos médicos vueltos noticia”, sabemos del actual “periodismo marketing”, conocemos el “beneficio profesional” que se obtiene al salir en un medio de comunicación y sobra decir que sabemos de la existencia de “intereses económicos” que puede haber en las dos partes.

Paralelamente, se discute la presión de la sociedad y del mundo moderno para que la ciencia encuentre rápidamente curas a enfermedades hasta ahora intratables. Personalmente creo que esa presión no justifica que aprobemos lo que sea a cualquier precio, pero tampoco significa que nos cerremos a las posibilidades terapéuticas futuras. Se me ocurre que debemos hacer la propuesta de simplemente tratar de “Ser Razonables” ante todo y en todo momento. Surge entonces otra consideración que debe ser planteada y discutida. ¿Es válido que la empresa privada con ánimo de lucro sea la que promueva la investigación con células madre embrionarias?; ¿Es válido que ese “negocio” pida fondos gubernamentales para investigar?; ¿Es válido su posicionamiento como “grupo de investigación”?; ¿Es válido que esa “empresa-ánimo de lucro” promueva proyectos de ley que la favorezcan?.

Ya se ha mencionado la falta de asesoría confiable en ciertos Proyectos de Ley del Senado o de la Cámara de Representantes. Es importante que la Academia Nacional de Medicina lidere este tipo de debates públicos y que asesore el movimiento público y político que se ha formado en torno al tema y que analice los proyectos de ley que se trabajan actualmente.

En conclusión, en medio de esta TRILOGIA Investigador Científico, Paciente y Medios de Comunicación: Es obvio que deben trabajar juntos, en un esfuerzo mancomunado para ser veraces, realistas, aterrizados y muy responsables.

### **Nota de editora del capitulo:**

Aun no hay clonación de fragmentos como terapia curativa, aun no hay curas definitivas de enfermedades genéticas con la manipulación de células madres, aun no existe la terapia génica perfecta y deseada, aun no hay vacunas para las enfermedades inmuno-genéticas, mejor dicho, aun falta mas investigación científica y mas trabajo. Debemos saber que la medicina genetica si esta trabajando en ello, que sí hay grupos científicos serios trabajando en esos experimentos y que hay buenos augurios. Aun falta, pero hay esperanzas. Paciencia, démosle tiempo al tiempo.



## CAPITULO 5

### DERECHOS EN SALUD DEL DISCAPACITADO

**HERNÁN JURADO**

Abogado

**EL SISTEMA GENERAL DE SEGURIDAD SOCIAL** esta basado en las empresas prestadoras de salud, denominadas EPS, que a su vez contratan servicios con pequeñas entidades prestadoras de servicios médicos, denominadas IPS. El sistema cobija a los afiliados para prever lo relacionado con invalidez, vejez y muerte; esta puede ser de origen común, o bien ser de origen laboral. El sistema implica que una parte de los aportes los paga la empresa y otra parte los paga el propio trabajador. Es el trabajador quien decide a qué empresa de salud (EPS) quiere afiliarse y la decisión es voluntaria.

#### AMPAROS DE LAS EPS:

1. Asistencia Médica y Hospitalaria
2. Acceso por niveles
3. Urgencias Vitales
4. Ex. Diagnósticos y medicamentos
5. Calidad Hotelera media
6. Incapacidades, prótesis, etc

Lo anterior ilustra los servicios que ofrece una empresa prestadora de salud, EPS, en cuanto a enfermedades comunes. Ahora bien, cuando se trata de enfermedades profesionales o debidas a aspectos laborales, se entiende entonces con las empresas denominadas A.R.P, que atienden lo relacionado a Riesgos Profesionales. En este caso, esta empresa sí la escoge la empresa y es ella la que paga la totalidad de la mensualidad de la afiliación.

## ORÍGENES

- z El Sistema de Seguridad Social en Salud proviene de la existencia del régimen de competencias y recursos que la Ley 10 del 10 de Enero de 1990 otorgó, y por la cual se asignaron responsabilidades a los diferentes niveles de la Administración Pública y reservó otras al subsector privado.
- z Posteriormente, la Constitución Política de 1991 y la Ley 60 de Agosto 12 de 1993 sobre distribución de competencias y recursos, ratificaron lo establecido en dicho estatuto.
- z La ley 100 de 1993 dio un vuelco fundamental al conjunto funcional del Sistema de Salud.

## QUÉ ES LA SEGURIDAD SOCIAL EN SALUD?

Es el derecho que tienen todas las personas a protegerse integralmente contra los riesgos que afectan sus condiciones de vida en especial los que menoscaban la salud y la capacidad económica, con el fin de lograr el bienestar individual y el de la comunidad.

## DERECHO A LA SALUD

La Constitución Nacional protege como fundamentales los derechos a:

- Vida
- Salud
- Seguridad social
- Libre desarrollo de la personalidad
- Protección especial al menor

El derecho a la salud, por mandato constitucional, tiene el carácter de fundamental y prevalente en los niños. En las personas adultas, el derecho a la salud adquiere el carácter de fundamental cuando se relaciona con otros factores, como cuando la vulneración al derecho a la salud amenaza el derecho fundamental a la vida, a la integridad física o mental.

Todos los niños menores de un año que no estén cubiertos por algún tipo de protección o de seguridad social tienen derecho a recibir atención gratuita en todas las instituciones de salud que tengan aportes del Estado.

El Derecho a la Salud está compuesto por cuatro elementos esenciales:

- Disponibilidad de establecimientos, bienes y servicios,
- Acceso a dicha infraestructura,
- Aceptabilidad (respeto por el paciente, reconocimiento de la diversidad)
- Calidad.

Así mismo, este derecho tiene una dimensión colectiva, relacionada con la salubridad pública, y una dimensión individual, circunscrita a la promoción del bienestar y la prevención, tratamiento y lucha contra las enfermedades.

El derecho a la salud hace parte de los derechos que conforman el derecho a la seguridad social, consagrado en el artículo 48 de la Constitución Política. Es, por lo tanto, un servicio público de carácter obligatorio que debe prestarse siguiendo los principios de eficiencia, universalidad y solidaridad. La atención de la salud de las personas y del saneamiento ambiental, está a cargo del Estado, el cual debe garantizar el acceso a los servicios de promoción, protección y recuperación de la salud y ejercer el control y la vigilancia sobre las entidades privadas que prestan el servicio público de la salud.

## **CAUSALES DE NEGACION DE SERVICIOS DE SALUD**

- Negación de tratamiento
- Negación de medicamento
- Violación al derecho a escoger el servicio de salud.
- Demora en autorización de servicios
- Retención de pacientes o cadáveres
- Ausencia de información

## **SOLICITUD DE TRATAMIENTOS Y SEMANAS DE COTIZACION**

El usuario no puede exigir el pago de un servicio cuando no cumple con el período mínimo de semanas cotizadas, pero esto tiene ciertas excepciones. La ley dice que debe suministrarse el tratamiento médico prescrito cuando:

1. No hacer un tratamiento que depende de un mínimo de semanas cotizadas al sistema, vulnera o amenaza los derechos a la vida y a la integridad física de la persona que lo necesita.
2. El tratamiento formulado no pueda ser reemplazado por otro tratamiento que sí está incluido dentro de las semanas mínimas de cotización.
3. El interesado no tiene la capacidad económica para cubrir el porcentaje que la EPS le exige que pague, con fundamento en la normatividad legal, y no puede acceder al tratamiento médico prescrito mediante otro plan de salud que lo beneficie; por ejemplo, no posee un plan complementario de salud o prepago.
4. El tratamiento ha sido prescrito por un médico adscrito a la EPS a la cual se le está solicitando la atención del mismo.

## **NEGACION DE MEDICAMENTOS**

En algunos casos las entidades de salud pueden negarse a suministrar un medicamento. Ello ocurre cuando un paciente requiere un medicamento que no se encuentra incluido en el Plan Obligatorio de Salud (POS). La entidad de salud no se encuentra obligada a suministrar el medicamento y éste debe ser asumido por el paciente.

Se exceptúan los casos en los cuales se compromete el derecho a la vida o la dignidad de la persona. Si el paciente tiene un fuerte dolor o si su salud corre grave riesgo, no debe aplicarse la normatividad que restringe la entrega de el medicamento. Tampoco se justifica la negación de medicamentos cuando se aluden razones económicas, o porque lo requerido es de difícil consecución.

## **DEMORA O NEGACION DE SERVICIOS**

La demora o negación de la autorización o la realización de procedimientos quirúrgicos prescritos a los afiliados a una administradora de salud, especialmente cuando se trata de casos de urgencia, vulnera el derecho a la salud del afectado y amenaza sus derechos a la vida y a la integridad. Esta vulneración no sólo ocurre cuando el paciente se encuentre en riesgo de morir o de perder un miembro de su cuerpo a causa de la demora de la cirugía, sino también cuando hay demora injustificada para practicar exámenes, atender consulta de urgencias u otro procedimiento.

## **RETENCION DE PACIENTES**

Retener a los pacientes en los centros asistenciales, como mecanismo para asegurar el pago de servicios de salud, vulnera la dignidad de la persona retenida, porque la convierte en objeto que se puede cambiar por la cancelación de un dinero; además, vulnera su derecho a la libertad. Dicha situación es similar a cuando se retienen los cadáveres de pacientes fallecidos.

## **DERECHO A RECIBIR INFORMACION**

El paciente debe recibir información clara, oportuna y suficiente acerca de los riesgos y consecuencias de las alternativas disponibles para afrontar su enfermedad y de esta manera poder decidir en forma responsable y autónoma la alternativa que mejor se ajuste a su proyecto de vida.

Una vez el paciente o su acudiente tome la decisión, se da lo que se conoce como el consentimiento informado.

El cuerpo médico debe respetarla y actuar en consecuencia.

Se exceptúan los casos de urgencia vital, en los cuales el cuerpo médico debe actuar de manera inmediata para preservar la vida del paciente.

## MECANISMOS DE PROTECCION

Las personas afiliadas tienen ante las EPS algunas medidas que los protegen, para exigir sus derechos. Estas son:

- Derecho de petición (Carta que se basa en el derecho de petición que nos confiere la constitución nacional de Colombia. Muy efectiva ante entidades públicas).
- Comité Médico Científico (Instancia ante la que se puede dirigir o quejar un usuario)
- Defensoría del Pueblo (Otra oficina que defiende los derechos de los usuarios)
- Acción de Tutela (Segunda instancia a la que se acude generalmente después e que nos han incumplido el derecho de petición).

## LA ACCION DE TUTELA

La acción de tutela es la garantía que ofrece la Constitución de 1991 del derecho que tienen todas las personas a la protección judicial inmediata de sus derechos fundamentales.

Esto está expresado así en el Artículo 86 de la Constitución: *“Toda persona tendrá acción de tutela para reclamar ante los jueces, en todo momento y lugar, mediante un procedimiento preferente y sumario, por sí misma o por quien actúe a su nombre, la protección inmediata de sus derechos constitucionales fundamentales, cuando quiera que estos resulten vulnerados o amenazados por la acción o la omisión de cualquier autoridad pública ”* .

La acción de tutela se refiere a los derechos fundamentales de las personas; es decir, todos aquellos que son inherentes al individuo y que existen antes que el Estado y están por encima de cualquier norma o ley que los reconozca o no. Según la Corte Constitucional (Sentencia T-451 de julio 10 de 1992), el que un derecho sea fundamental no se puede determinar sino en cada caso en concreto, según la relación que dicho caso tenga con uno u otro derecho fundamental; es decir, la Constitución no determina de una manera clara cuáles son los derechos fundamentales, de tal manera que como tales no se puede

considerar únicamente a los que la Constitución de 1991 enuncia en el Capítulo I del Título II.

La acción de tutela es:

- Subsidiaria: Ósea que sólo es aplicable cuando no existe otro medio de defensa judicial.
- Inmediata: Su propósito es entregar una respuesta rápida a la protección que se solicita.
- Sencilla: No tiene ninguna dificultad para su aplicación.
- Específica: Es única para la protección de los derechos fundamentales.
- Eficaz: Exige que el juez estudie a fondo el caso antes de dar un veredicto.

La acción de tutela puede aplicarse cuando se amenaza un derecho fundamental, bien sea por parte de una autoridad pública o por parte de particulares. Además, la acción de tutela puede utilizarse como un mecanismo transitorio para evitar un daño irremediable sobre las personas.

La acción de tutela es resuelta por el juez encargado del lugar donde ocurren u ocurrieron los hechos o acciones que pusieron en peligro o violaron el derecho fundamental. El Defensor del pueblo y las personas que por él fueron delegadas (defensores regionales, personeros) también pueden interponer acciones de tutela, ello debido a que las personas tienen derecho a solicitar acciones de tutela por medio de un representante.

En general, los discapacitados tienen una legislación que los protege y les permite EXIGIR el cumplimiento de sus derechos en salud. Solo asesórese muy bien y aplique las herramientas que tiene a la mano para buscar una mejor calidad de vida. Si ya le toco VIVIR EN DESVENTAJA, haga uso de sus derechos y cumpla sus deberes.



## CAPITULO 6

### ASPECTOS PSICOLOGICOS DE LAS DISCAPACIDADES

**Noemí Sastoque Parisier., MD**

Medica Psiquiatra  
U. JAVERIANA-U. DEL ROSARIO

La DISCAPACIDAD tiene una serie de implicaciones que se deben considerar. Bien sea, los Aspectos Psicológicos en la persona que sufre alguna discapacidad y los Aspectos Psicológicos en la familia de los discapacitados. Obviamente son dos panoramas muy diferentes sobre los que se debe trabajar.

El discapacitado sufre un proceso de adaptación que solo él vive y, generalmente aprende a manejar su problemática con algunos elementos que él mismo descubre en si mismo y en su entorno, bien sea familiar o de la sociedad que lo rodea. Por otro lado, los familiares de un discapacitado, sufren otro tipo de proceso de adaptación que implica muchos otros factores, sobre los que se debe trabajar.

Ahora bien, hay otras dos consideraciones que deben hacerse: Una cosa es tener la discapacidad desde el nacimiento, o que se trate de algo adquirido. Las implicaciones psicológicas no son las mismas en esos casos. Si la persona nació con una discapacidad, pasa por un proceso de muchos años que le permiten adaptarse a su problema y poco a poco va aceptando y cambiando su vida para vivir y sobrevivir con su problema. Si la discapacidad es adquirida y súbita, el proceso a seguir es diferente, pues no hay muchos años de adaptación, sino que de un momento a otro la persona debe hacer cambios sustanciales a su vida.

#### ***PROCESO DE ADAPTACION:***

Como su nombre lo indica, es un proceso; es decir, que se va dando paso a paso y toma un tiempo indeterminado. En cada individuo

habrá variaciones debidas obviamente al caso y a la personalidad de cada cual.

Los pasos que se siguen usualmente en este proceso son:

- ◆ Negación
- ◆ Rabia
- ◆ Negociación
- ◆ Depresión
- ◆ Aceptación

La *NEGACION*, es cuando la persona o la familia, se dice a si mismo: “No pasa nada”. Luego viene la etapa de *RABIA*, cuando ocurre un fenómeno llamado de *NEGOCIACIÓN*. Se hacen “Transacciones” con la vida, o se buscan “soluciones mágicas”. El paso siguiente es la etapa de *DEPRESION*, que implica tres estadios muy interesantes, denominados: Tristeza, Minusvalía y Culpa. Durante esta parte, la persona puede sentir una enorme tristeza por su perdida, puede llegar a sentir que no vale nada o que vale muy poco y por supuesto, también se pasa por la culpa que se auto-infiere por lo que le haya pasado. Finalmente, esta etapa cierra el ciclo con el periodo de *ACEPTACION*, el que por supuesto “no significa resignación”, sino que se aprende a vivir con la enfermedad esto se hace necesario para la adaptación y rehabilitación.

Pero, dado que un proceso de estos se pudiera complicar con un estado depresivo mas severo, conviene conocer algo de esta condición.

Lo que debe saberse sobre el TRASTORNO DEPRESIVO:

- Es una enfermedad
- Alteración del afecto
- 1 de cada 5 personas sufre depresión
- El porcentaje aumenta en discapacitados
- Causa biológica
- Tratamiento: farmacológico y psicoterapia

Es claro que no es un estado de ánimo pasajero que se pueda manejar con remedios caseros, el verdadero trastorno depresivo es una enfermedad, que implica alteración del afecto y no una tristeza pasajera. Suele tener una causa bioquímica clara, por lo cual esta

muy indicado el tratamiento con medicamentos antidepresivos. Ese manejo se puede alternar con psicoterapia y la medicación no es necesaria tomarla de por vida, sino que se formula según cada caso.

Lo que debe saberse sobre el TRASTORNO DE ANSIEDAD:

- Es una enfermedad
- Ansiedad generalizada, Fobias, Pánico, Trastorno Obsesivo Compulsivo
- Muy común
- Temores, deseo de salir corriendo, dolor torácico, taquicardia, dificultad para respirar, etc.
- Sin causa aparente

Se considera también una enfermedad y no un estado pasajero, por lo tanto amerita tratamiento farmacológico también; el que suele asociarse a psicoterapia con muy buenos resultados. La ansiedad se acompaña de síntomas físicos como temor y cambios respiratorios o cardiacos que varían en intensidad según el estado de cada persona; las alteraciones pueden llegar a estados de pánico y fobias, sin que el individuo identifique un detonante o una causa específica. También podrían presentarse alteraciones propias de un trastorno obsesivo-compulsivo (conductas repetitivas incontroladas compulsivas).

EL TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO Y PSICOTERAPIA.

El manejo de estos estados busca varias cosas en principio:

- Fortalecer Autoestima
- No inferioridad
- No compararse
- Vencer la “discapacidad emocional”
- Lograr aceptación de los otros, hay que aceptarse a sí mismo.

Es decir, que el manejo conjunto de fármacos y psicoterapia trata de lograr que la persona afectada de ansiedad o depresión, fortalezca su auto imagen o autoestima y se quite esa sensación de inferioridad que suelen sentir, en especial cuando se comparan con los demás. No en vano siempre se ha recomendado no compararse con nadie, “porque siempre habrá gente mas grande o mas pequeña que tu”.

Otro aspecto a considerar es cuando la persona si puede superar un problema, pero esta convencida de que no puede hacerlo por pura y simple discapacidad emocional; ahí requiere ayuda psicológica integral. Finalmente, debe quedar claro que uno no logra la admiración, el respeto o la aceptación de las demás personas, sin haberse querido y aceptado uno mismo.

Un axioma importante a tener siempre en cuenta es este: “*LA DISCAPACIDAD NO ES INCAPACIDAD*”. Por eso se rechazan términos como “inválidos” o similares que pueden resultar muy peyorativos; partiendo de la base de que nadie “*no-vale*”, así no pueda valerse por si mismo. Es entonces cuando entra la FAMILIA a jugar un papel muy importante en la vida de un discapacitado.

- LA FAMILIA
  - Debe *acompañar* en el momento del diagnóstico
  - Debe trabajar su proceso de *Aceptación*
  - Estar atentos a un posible *conflicto de pareja*
  - Evitar los sentimientos de *aislamiento*
  - Evitar la *sobreprotección*

Si la familia rodea con cariño al discapacitado, es clarísimo que le facilita su proceso de superación del problema físico que tenga. Es importante que a un discapacitado o a los padres de un discapacitado no se le de el diagnóstico estando solos; sería preferible que la familia lo acompañara en ese momento y en los días sucesivos lo apoyaran para que pudiera hablar sobre esa situación e iniciar su manejo psiquiátrico de apoyo. La persona y la familia, juntos, entran en el proceso de aceptación y si están atentos, puede superar cualquier conflicto de pareja que se presente; todo es posible con comunicación y amor. Si bien es cierto que no conviene oír todo lo que la gente dice u opina sin saber, tampoco es bueno el aislamiento, en donde ni el discapacitado ni su familia permiten la entrada de alguien entrenado y adecuado que les preste la ayuda necesaria. Por ultimo, la familia debe saber que sobreprotegiendo al discapacitado tampoco se le ayuda, porque la persona debe aprender a ser lo mas autosuficiente posible; de esa forma, en un futuro será capaz de “valerse por si mismo” aunque este solo.

## **HAY SOLUCIONES MAGICAS EN TODO ESTE PROCESO?**

No las hay, pero hay muchas cosas por hacer que funcionan muy bien:

- Conocimiento de la discapacidad y del proceso.
- No discriminar al discapacitado
- Luchar contra discriminación e intolerancia
- Luchar por los derechos de los discapacitados
- Aprender a comunicarse
- Terapia de grupo con otras familias de discapacitados

Si el discapacitado acompañado de su familia entra en este proceso y sigue estos pasos, podría funcionar tan bien como si fuera una fórmula mágica. Uno debe saber todo lo que mas pueda sobre su enfermedad y su problema para poder superarlo. Ni la familia ni la sociedad tienen derecho a discriminar al discapacitado por su condición; por eso se requieren grupos que luchen por esos derechos. Si la discapacidad implica un problema de comunicación, deben buscarse todas las alternativas posibles, todos estamos en la obligación de aprender a comunicarnos y buscar algún canal de comunicación efectiva con el discapacitado. Por ultimo, suele recomendarse terapias en grupo con personas que tengan similares discapacidades que uno; pero esto debe ser manejado por el psiquiatra o terapeuta y se dará en la medida en que la persona logre y quiera hacerlo.

Superar una discapacidad, cualquiera que sea, es una tarea titánica, de gran esfuerzo y mucho trabajo continuado tanto del individuo afectado como de su familia y amigos. No teman buscar ayuda profesional de psicología o psiquiatría; es muy positivo ese apoyo antes de perder el control de la situación. Eso, hoy en día se maneja como una enfermedad mas del ser humano, sin misterios y sin tabúes.

***NO ES UN CAMINO FACIL, PERO LOGRAR CRUZARLO APORTA BIENESTAR Y SATISFACCION A TODO EL GRUPO FAMILIAR.***



## **II PARTE**

# **HIPOTIROIDISMO CONGENITO**



# CAPITULO 7

## DISFUNCION DE TIROIDES

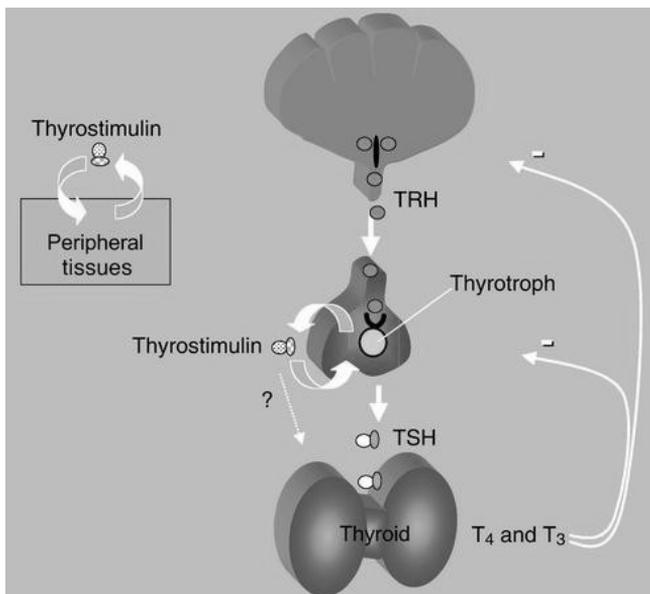
Dra. **Amanda Páez Talero, MD**  
**Medica Endocrinóloga**

Universidad Javeriana y Universidad Nacional

### EFFECTOS DE LAS HORMONAS TIROIDEAS

Dentro de la morfogénesis las hormonas tiroideas permiten el desarrollo, crecimiento y diferenciación del individuo. A nivel metabólico permiten la regulación del consumo de oxígeno, termogénesis, balance hidromineral, síntesis y degradación de proteínas, carbohidratos y lípidos. El sistema nervioso central tiene efectos sobre la organización estructural del cerebro, gliogénesis, mielinización, desarrollo de sinapsis interneurales y de factor de crecimiento neural. Además estimulan el crecimiento directamente sobre cartílago de crecimiento y a través de la gh. Regulan la síntesis y secreción de otras hormonas como: GH, factores de crecimiento, insulina, gonadotrofinas y potencian acción de catecolaminas

### EJE TIROIDEO



El hipotiroidismo se puede clasificar en 5 tipos diferentes, dadas sus características clínicas:

- Hipotiroidismo Primario (tiroprivo)
- Con Bocio: - Tiroiditis de Hashimoto  
- Deficiencia Endémica de yodo  
- Uso de agentes antitiroideos  
- Defectos genéticos en la síntesis de H. tiroidea
- Sin Bocio: - Post-ablativo  
- Primario Idiopático  
- Cretinismo atireósico
- Hipotiroidismo secundario (trofoprivo)
  - Síndrome de Sheehan o cualquier otra forma de hipopituitarismo
  - Tumores de hipófisis o del hipotálamo
- Hipotiroidismo Terciario

## **MANIFESTACIONES CLINICAS**

A nivel de piel y faneras puede presentar: Severa resequedad por disminución en glándulas sudoríparas y sebáceas, coloración pálida amarillenta por anemia e hipercarotinemia, hipotermia por vasoconstricción e hipovolemia y mixedema por acumulación de ácido hialurónico y agua.

A nivel de sistema cardiovascular hay pérdida de la capacidad inotrópica y cronotrópica del corazón y aumento de la resistencia vascular periférica, todo esto como resultado de la disminución del volumen sanguíneo, de la masa de células rojas, del contenido venoso de O<sub>2</sub>, del gasto y de la frecuencia cardiaca, de la respuesta y de receptores beta adrenergicos y por el aumento de la respuesta alfa adrenergica

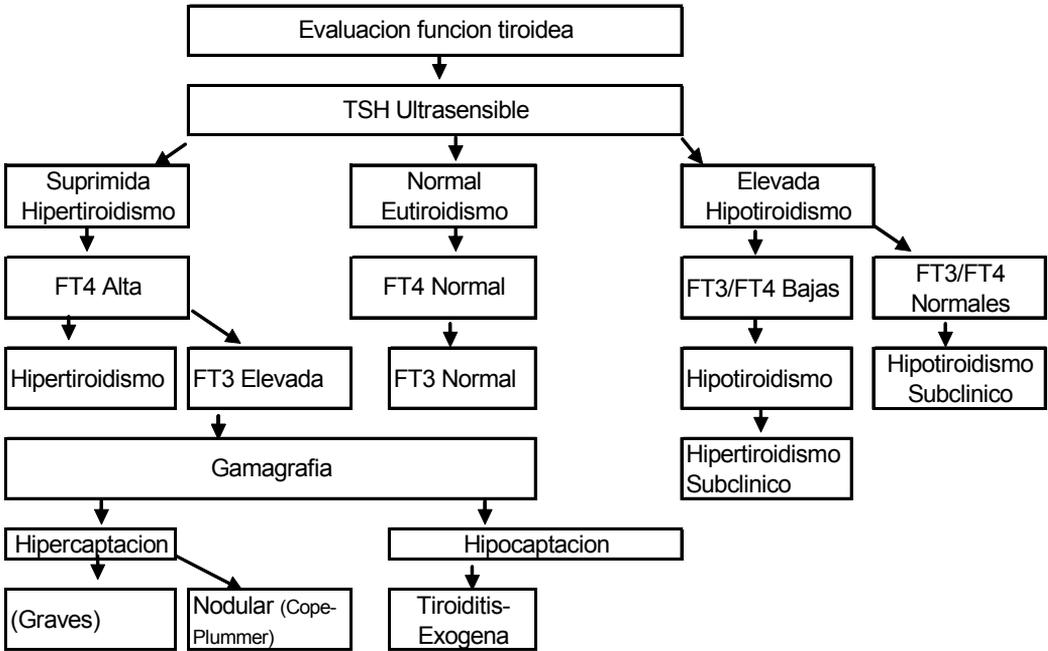
En el sistema gastrointestinal, encontramos disminución de la actividad peristáltica, del apetito. Aclorhidria y atrofia de la mucosa gástrica. Infiltración mixedematosa de la pared intestinal, disminución de la absorción de nutrientes y distensión vesicular y disminución de la excreción biliar

Las manifestaciones clínicas se presentan en el sistema renal con la disminución del flujo sanguíneo renal y de la filtración glomerular. También hay disminución de la excreción renal de agua. En el sistema hematopoyético se presenta anemia normocítica normocromica, anemia macrocítica por deficiencia de B12. En el sistema músculoesquelético, se evidencia debilidad, intolerancia al ejercicio, calambres y fatigabilidad excesiva. Las hormonas tiroideas son esenciales para el desarrollo del SNC. Su ausencia produce retraso mental en niños, disminución del flujo sanguíneo cerebral con lentificación de funciones intelectuales, habla, memoria, incremento en letargia y somnolencia y alteración Psíquica depresiva. Afecta el sistema reproductivo, dado que causa retraso puberal seguido de ciclos anovulatorios, disminución de la libido, reducción de la fertilidad e impotencia y oligospermia.

En el sistema Endocrino y Metabólico se puede evidenciar un incremento en el volumen hipofisiario por hiperplasia de tirotrapos, hiperprolactinemia y galactorrea. Se presenta una respuesta subnormal de GH al test de estímulo con insulina, disminución de la síntesis proteica y de la degradación de los lípidos, colesterol total y LDL aumentados, y curva de tolerancia a la glucosa plana.

El hipotiroidismo subclínico la prevalencia general es en población mayor de 35 años varia de 2-10%. Las mujeres mayores de 60 años es del 20% y los hombres mayores de 70 años es del 16%

# VALORACION DE FUNCION TIROIDEA



## ESTUDIOS PARA CLINICOS

Los exámenes de la función de la tiroides son procedimientos comunes que se realizan para determinar qué tan bien está funcionando la tiroides. Algunos de los exámenes de la función de la tiroides más frecuentemente usados, son los siguientes:

**Exámenes de sangre:** Se utilizan para medir en la sangre los niveles de la hormona estimulante de la tiroides (en inglés es TSH) que ayuda determinar la función de la tiroides. Los niveles altos de la hormona indican una tiroides hipofuncionante. También sirve para medir los niveles de la hormona tiroxina (T4) y triyodotironina (T3), y medir la proteína llamada globulina fijadora de tiroxina.

**Ultrasonido de la glándula tiroides o Ecografía de Tiroides:** Util para detectar signos de crecimiento y otras irregularidades. (El ultrasonido es una técnica de diagnóstico que utiliza ondas sonoras de alta frecuencia para crear una imagen de los órganos internos).

**Escáner de la tiroides:** Utiliza yodo radioactivo o tecnecio (elemento

metálico radioactivo) - para revelar cualquier anomalía física de la tiroides.

Exámenes estimulantes de la función tiroidea: Ayudan a diferenciar si el problema se encuentra en la glándula pituitaria o en la glándula tiroides. Uno de estos exámenes incluye la inyección de hormona liberadora de tirotrópica y la medición de la respuesta pituitaria.

## **HIPOTIROIDISMO SUBCLINICO INDICACIONES PARA LA BUSQUEDA**

En la búsqueda del hipotiroidismo subclínico se debe tener en cuenta si se ha presentado hipotiroidismo congénito en tratamiento, hipotiroidismo tratado, irradiación en cuello, cirugía e irradiación de hipófisis, uso de amiodarona o litio, episodio previo de tiroiditis, infertilidad de causa no clara, mujeres mayores de 40 años con síntomas inespecíficos, depresión de tipo bipolar, demencia, historia familiar de enfermedad tiroidea inmunitaria, obesidad progresiva, edema idiopático, diabetes mellitus tipo I y embarazo.

## **TRATAMIENTO - LEVOTIROXINA SODICA**

Para el tratamiento hay que saber que cada caso es diferente, pero por lo general se recomienda iniciar con una dosis de 50-75 mcgr/día, siempre en ayunas. Se deben medir "títulos" cada 8 semanas con niveles de FT4 y TSH incrementando progresivamente en 25 mcgr/cada vez, hasta obtener niveles normales de TSH y FT4. La dosis definitiva es individual aunque en múltiples estudios se ha demostrado que oscila entre 1.1 y 1.6 mcgr/Kg/día. Una vez establecida la dosis, se recomienda realizar niveles de TSH y FT4 anualmente para verificar eutiroidismo con la suplencia.

Las ventajas del tratamiento de hipotiroidismo subclínico es prevenir su progresión a hipotiroidismo severo, mejorar el perfil lipídico y por esta vía reducir riesgo cardiovascular y mejorar los síntomas, el estado de ánimo y la atención. Las desventajas son las derivadas de la sobre dosificación, la fibrilación auricular y la osteopenia.

### **¿Cuándo se debe tratar el hipotiroidismo subclínico?**

Este debe ser tratado cuando hay presencia de bocio, anticuerpos anti-tpo positivos, dislipidemia asociada, hiperprolactinemia

asociada, embarazo, disfunción ovulatoria e infertilidad.

## GUIA DE MANEJO DEL HIPOTIROIDISMO

Dra. **Amanda Páez Talero, MD**

Material Inédito

### DEFINICION

Es el conjunto de síntomas y signos ocasionados por una deficiente producción o acción de las hormonas tiroideas. Dado que estas hormonas tienen acción prácticamente a nivel de todos los tejidos del organismo humano, la presentación de esta enfermedad tiene una expresión multisistémica que resulta rápidamente reversible con el tratamiento sustitutivo.

### CLASIFICACION

#### 1. Hipotiroidismo Primario (tiroprivo)

- A) Con Bocio: - Tiroiditis de Hashimoto
  - Deficiencia Endémica de yodo
  - Uso de agentes antitiroideos
  - Defectos genéticos en la síntesis de hormona tiroidea
- B) Sin Bocio: - Post-ablativo
  - Primario Idiopático
  - Cretinismo atireósico

#### 2. Hipotiroidismo secundario (trofoprivo)

- A) Síndrome de Sheehan o cualquier otra forma de hipopituitarismo
- B) Tumores de hipófisis o del hipotálamo

#### 3. Hipotiroidismo Terciario

Ocasionado por una resistencia periférica a la acción de las hormonas tiroideas.

## **MANIFESTACIONES CLINICAS**

La hormona tiroidea tiene acción a nivel de todos los tipos celulares por lo tanto las manifestaciones clínicas de su exceso o defecto se aprecian a nivel de todos los sistemas. Si revisamos algo de la fisiología tiroidea se encuentra que la glándula produce fundamentalmente T4 y T3 en una proporción de 75% y 25% respectivamente; sabemos que la hormona tiroidea en el medio extracelular está principalmente unida a proteínas transportadoras, pero la hipótesis de la hormona libre, la cual está actualmente bien establecida nos indica que el parámetro importante es la concentración de hormona libre fuera de la célula. La T4 actúa como una pro-hormona, es transportada activamente, a través de endocitosis mediada por un receptor, al interior de la membrana en donde es deiodinada a T3 que es la forma activa de la hormona. El destino de la T3 en la célula es el núcleo, donde se une a receptores que activan la transcripción de DNA y finalmente produce la síntesis de proteínas responsables de muchas o la mayoría de las acciones atribuidas a la hormona tiroidea. Hasta el momento se han identificado 3 tipos de deiodinasas a saber: D1 identificada en hígado riñones y tiroides, la D2 identificada en cerebro, pituitaria y tejido adiposo pardo y la D3 identificada en placenta y sistema nervioso central. La actividad de D1 y D3 es aumentada por la hormona tiroidea, mientras que D2 es regulada en forma negativa. Estos resultados apuntan a una familia de enzimas cuya actividad es regulada cuidadosamente para mantener la homeostasis de la T3 tanto intra como extracelular.

Las principales manifestaciones clínicas del hipotiroidismo a nivel de los diferentes sistemas son:

### 1. Piel y faneras:

- Severa resequead por disminución en glándulas sudoríparas y sebáceas
- Coloración pálida amarillenta por anemia e hipercarotinemias
- Hipotermia por vasoconstricción e hipovolemia
- Mixedema por acumulación de ácido hialurónico y agua

## 2. Sistema Cardiovascular

Hay pérdida de la capacidad inotrópica y cronotrópica del corazón y aumento de la resistencia vascular periférica, todo esto como resultado de:

- Disminución del volumen sanguíneo
- Disminución de la masa de células rojas
- Disminución del contenido venoso de O<sub>2</sub>
- Disminución del gasto y de la frecuencia cardiaca
- Disminución de la respuesta y de receptores beta adrenergicos
- Aumento de la respuesta alfa adrenergica

## 3. Sistema gastrointestinal

- Disminución de la actividad peristáltica
- Disminución del apetito
- Aclorhidria y atrofia de la mucosa gástrica
- Infiltración mixedematosa de la pared intestinal
- Disminución de la absorción de nutrientes
- Distensión vesicular y disminución de la excreción biliar

## 4. Sistema Renal

- Disminución del flujo sanguíneo renal y de la filtración glomerular
- Disminución de la excreción renal de agua

## 5. Sistema hematopoyético

- Anemia normocítica normocromica
- Anemia macrocítica por deficiencia de B12

## 6. Sistema Musculoesquelético

- Debilidad
- Intolerancia al ejercicio
- Calambres
- Fatigabilidad excesiva

## 7. Sistema Nervioso Central

- Las hormonas tiroideas son esenciales para el desarrollo del SNC
- Su ausencia produce retraso mental en niños
- Disminución del flujo sanguíneo cerebral con lentificación de funciones intelectuales, habla, memoria, incremento en letárgica y somnolencia y alteración Psíquica depresiva

## 8. Sistema reproductivo

- Retraso puberal seguido de ciclos anovulatorios
- Disminución de la libido
- Reducción de la fertilidad
- Impotencia y oligospermia

## 9. Sistema Endocrino y Metabólico

- Incremento en el volumen hipofisiario por hiperplasia de tirotropos
- Hiperprolactinemia y galactorrea
- Respuesta subnormal de GH al test de estímulo con insulina
- Disminución de la síntesis proteica
- Disminución de la degradación de los lípidos
- Colesterol total y LDL aumentados
- Curva de tolerancia a la glucosa plana

## HALLAZGOS DE LABORATORIO

Ya se ha mencionado anteriormente que la determinación de los niveles de T3 y T4 en plasma deben hacerse con métodos que permitan medir la hormona libre. Por esta razón, los ensayos indicados para la detección del hipotiroidismo son la T3 libre (FT3) y la T4 libre (FT4), que en nuestro medio empiezan a estar disponibles en forma generalizada. En adición a estos, es importante la dosificación de TSH basal idealmente por métodos ultrasensibles. La dosificación de hormonas por métodos de captación (T3Up), T4 N e inclusive T3 y T4 totales empiezan a entrar en desuso, dada su poca sensibilidad y su alto grado de variación en enfermedades no tiroideas. El test de estimulación con TRH se ha reservado para establecer reserva hipofisiaria en algunos casos de hipotiroidismo secundario y en casos de extrema duda en hipotiroidismo sub-clínico.

El análisis de la función tiroidea de acuerdo a los test de función en el hipotiroidismo sería:

<b>ETAPA</b>	<b>TSH</b>	<b>FT4</b>	<b>FT3</b>
EUTIROIDISMO	NORMAL	NORMAL	NORMAL
HIPOTIROIDISMO SUBCLINICO	ELEVADO	NORMAL	NORMAL
HIPOTIROIDISMO LEVE	ELEVADO	DISMINUIDO	NORMAL
HIPOTIROIDISMO SEVERO	ELEVADO	DISMINUIDO	DISMINUIDO

La definición aplicada de disfunción tiroidea subclínica está basada en criterios estrictamente bioquímicos, no obstante el termino “subclínico” denota ausencia de signos y síntomas, la experiencia clínica dice otra cosa e inclusive el tratamiento con sustitución hormonal mejora síntomas muy específicos en estos pacientes; en consecuencia este termino parece ser una denominación errada, pero en la actualidad muy difundida. Los estudios de cortes transversales y longitudinales han entregado evidencia de que estos estados subclínicos corresponden a la primera fase en la transición del estado eutiroideo al hipotiroideo o hipertiroideo, según el caso.

### **MANEJO PRÁCTICO DEL HIPOTIROIDISMO**

El medicamento de elección en el tratamiento del hipotiroidismo es la LEVOTIROXINA SODICA, ya que su vida media de 7 días evita su concentración en “picos” que pueden generar efectos tirotóxicos adverso; adicionalmente, al ser una pro-hormona logra que el individuo a tratado a través de sus deydinasas obtenga el nivel de T3 requerida por sus tejidos y finalmente los preparados disponibles están perfectamente estandarizados con variaciones en la dosis que no sobrepasan el 2%.

Las recomendaciones serian:

1. Se recomienda iniciar con una dosis de 50-75 mcgr/día, siempre en ayunas.
2. Se debe “titular” la dosis cada 8 semanas con niveles de FT4 y TSH incrementando progresivamente en 25 mcgr/cada vez hasta obtener niveles normales de TSH y FT4
3. La dosis definitiva es individual aunque en múltiples estudios se ha demostrado que oscila entre 1.1 y 1.6 mcgr/Kg/día.

4. Una vez establecida la dosis se recomienda realizar niveles de TSH y FT4 anualmente para verificar eutiroidismo con la suplencia.

## **BIBLIOGRAFIA**

- 1- Kaplan M. Clinical and laboratory assessment in thyroid abnormalities. Med Clin North Amer 1985;69 (5): 863-880
- 2- Ingbar S. Thyroid Hormone deficiency. In Wilson y foster(de) Williams textbook of Endocrinology. W.B. Saunders company, seventh edition 1985: 723-735
- 3- Becker C. Hypothyroidism and atherosclerotic heart disease. Endocrine Rev 1985; 6: 432-440
- 4- Consenso Colombiano de tiroides. Asociación Colombiana de Endocrinología 1998. Hipotiroidismo.



## CAPITULO 8

### RELACION ENTRE LA TIROIDES Y LA GENETICA

**Paola Páez, MD**  
Medica Genetista  
**Paula Hurtado, MD**  
Medica Genetista

#### **Hipotiroidismo congénito: ¿Por qué pensar que tiene una base genética?**

- Mayor prevalencia de hipotiroidismo Congénito (HC) en padres consanguíneos
- Riesgo de recurrencia 15 veces mayor que lo esperado por azar
- Agenesia y ectopia como hallazgos mas frecuentes
- Los familiares en primer grado (padres-hermanos) de pacientes con HC tienen mayor número de anomalías en el desarrollo de la glándula que el resto de la población (8% vs 1%)
- Asociación con otras malformaciones: 8-15% (principalmente corazón)

Problema en la formación de la glándula tiroidea en la vida embrionaria y fetal como causa principal de Hipotiroidismo Congénito (HC).

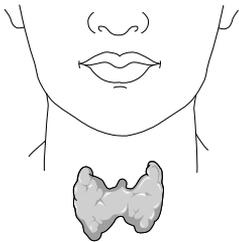
#### **¿QUÉ PRODUCE EL HIPOTIROIDISMO CONGENITO?**

Las alteraciones de la glándula tiroidea que afectan la producción de la hormona tiroidea, haciendo que se secrete menor cantidad de la normal, pueden ser variadas. EN primer lugar, debe considerarse la

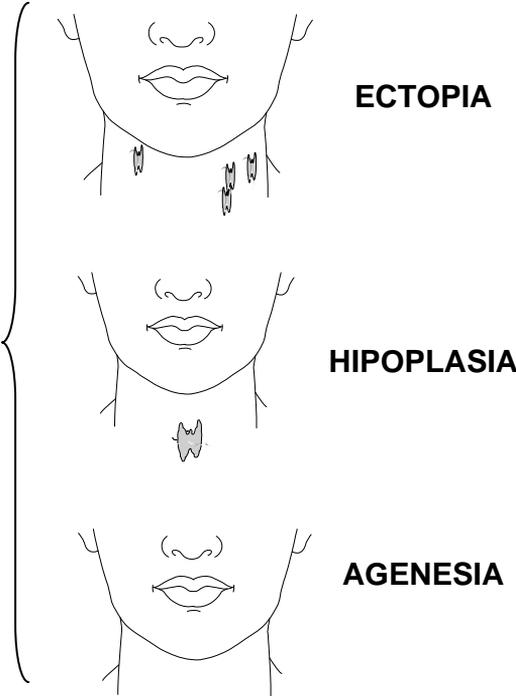
ECTOPIA (cuando la glándula tiroidea esta situada en otro sitio diferente al que le corresponde); la HIPOPLASIA (cuando su tamaño en general es mas pequeño de lo normal); y la AGENESIA (cuando la glándula tiroides no se desarrolla y la persona nace sin ella). Estas son condiciones anormales que se observan con relativa frecuencia; estas tres, explican el 85% de las alteraciones que producen hipotiroidismo congénito.

Por otra parte, la DISHORMOGENESIS explica el otro 15% restante de las patologías que producen hipotiroidismo congénito.

**DISGENESIA TIROIDEA: 85%**



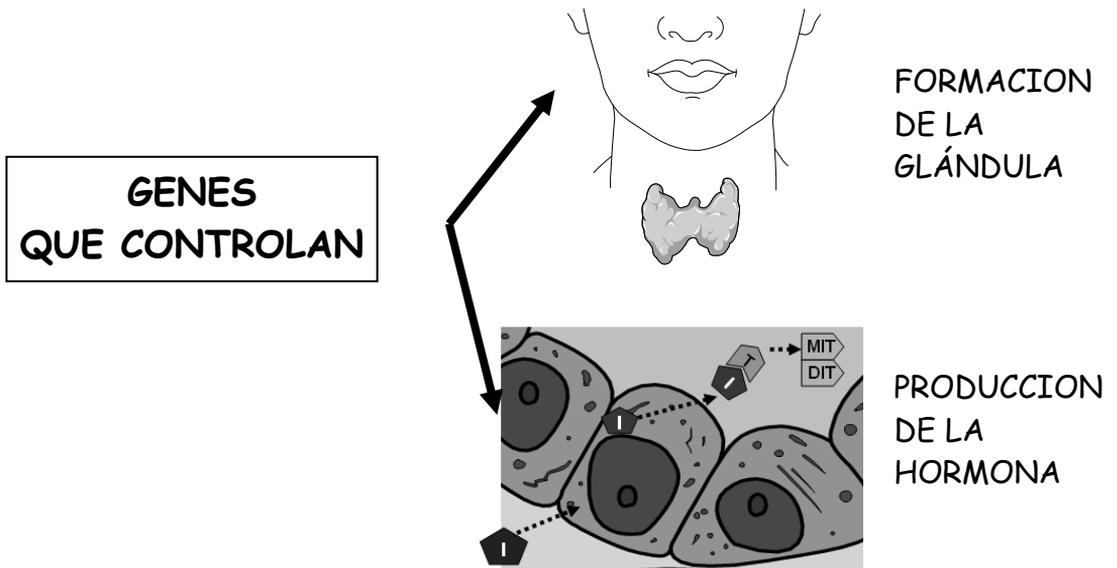
**NORMAL**



**DISHORMOGENESIS: 15%**

Esta condición explica el otro 15% restante de las patologías que producen hipotiroidismo congénito. No es defecto morfológico de la glándula sino de la hormona tiroidea como tal.

**¿Y estos problemas que tienen que ver con los genes?**



En el próximo capítulo se trata en más detalle los genes que tienen mucho que ver con el control de la formación de la glándula y por ende, de la producción de la hormona tiroidea.

### **Problemas en los genes que controlan la formación de la glándula tiroidea**

- Estadios tempranos de la formación de la glándula tiroidea
- FOXE1
- HFN3 $\beta$
- PAX8
- NKX2.1

\*En estos casos se han observado patrones de herencia reconocidos.

### **Problemas en los genes que controlan la formación de la glándula tiroidea**

- Las alteraciones en la morfogénesis tiroidea también tienen que ver con desarrollo embrionario anormal de otras estructuras. Dicho desarrollo está bajo el control de ciertos genes que pueden alterarse y ocasionar hipotiroidismo.

## Regulación génica y enfermedad

- NIS
- TPO

\*Hay Patrones de herencia específicos descritos en estos casos.

Cuando hay problemas en los genes que controlan la producción de hormona tiroidea. Dichos genes tiene funciones de regulación y sus alteraciones con perdida de función, alteran la producción hormonal, pudiendo producir hipotiroidismo congénito.

## Hay otras enfermedades genéticas que pueden presentar hipotiroidismo congénito:

- **Síndrome de Down: trisomía 21**

Alteración en la división celular que produce una composición cromosómica anormal, 47 cromosomas en lugar de los 46 normales; con un cromosoma 21 extra.

- **Síndrome Turner: monosomía X**

Alteración en la división celular que produce una composición cromosómica anormal, 45 cromosomas en lugar de los 46 normales; con la falta de un cromosoma X.

- **Sd Pendred (AR)**

- 10% de casos con sorderas
  - Enfermedad Congénita, lentamente progresiva, severidad variable
- Hay Ectopia o Agenesia tiroidea

## Control de hormona tiroidea – cuando debe ser?

- Neonatal
- 6 meses
- 1er año
  - Anual hasta 6 años
- Repetir a los 12 años
  - Bianual

## Conclusiones...

- El hipotiroidismo congénito (HC) tiene bases genéticas concretas

- La principal causa de HC es alteración en el desarrollo embrionario de la glándula
- Las alteraciones de la formación de la glándula tiroidea pueden estar asociadas a anomalías de desarrollo de otras estructuras.

LA ASESORIA GENETICA A FAMILIAS CON ANTECEDENTE DE HIPOTIROIDISMO CONGENITO incluye varios puntos. Entre ellos, la evaluación de ESTRUCTURA DE OTROS ORGANOS y ESTUDIO CON ECOGRAFIA CERVICAL para todos los familiares que pudieran tener alteración tiroidea.



## CAPITULO 9

# BASES GENÉTICAS DEL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

**Maria Claudia Lattig** M.Sc., Ph.D.  
Microbióloga, Maestría y Doctorado en Genética

### Resumen

El hipotiroidismo congénito (HC) es una alteración en el recién nacido que ocasiona una ausencia o disminución de hormona tiroidea (HT), la cual puede llegar a causar retraso mental, retraso en el crecimiento y bocio. Esta enfermedad es prevenible si se trata tempranamente (ojala antes de los 15 o 30 días de nacido), sin embargo, el retraso mental puede no curarse en su totalidad. El hipotiroidismo congénito mas frecuente se observa en poblaciones donde existe una deficiencia de Yodo, aunque la implementación de Yodo en la dieta diaria ha erradicado casi en su totalidad esta condición. La mayoría de los casos de hipotiroidismo congénito, no debidos a ausencia de Yodo, son casos aislados, dando la impresión de ser una enfermedad no genética. Recientemente se ha demostrado un patrón familiar o genético para el hipotiroidismo congénito, gracias a estudios en gemelos y mellizos; además se ha determinado que un individuo afectado tiene mas parientes afectados que lo esperado por azar, enfatizando el componente familiar para esta patología. Este componente genético del hipotiroidismo ha sido demostrado mediante mutaciones en genes involucrados en el desarrollo de la glándula tiroidea (organogénesis) tales como PAX8, TTF1, TTF2 y el receptor de TSH y además en genes involucrados en la síntesis de hormona tiroidea (hormonogénesis) como son NIS, TPO, TG, PDS, DUOX2. Las mutaciones reportadas en estos genes son muy pocas por lo que se cree que existen aun más genes implicados en la organogénesis y en la hormonogénesis que puedan ser responsables del hipotiroidismo congénito.

## Introducción

El hipotiroidismo congénito (HC) consiste en la deficiencia de la hormona tiroidea (HT) en un periodo de tiempo crítico durante el desarrollo embrionario y neonatal. La hormona tiroidea es necesaria para el desarrollo y funcionamiento normal del sistema nervioso central, del sistema metabólico y del sistema óseo (Brook CG. 1995). Se ha observado también que aproximadamente un 20% de los niños diagnosticados de hipotiroidismo congénito pueden tener una pérdida de audición para las altas frecuencias (Rovet J., y cols.1996).

Una insuficiencia leve de hormona tiroidea puede producir daños metabólicos, neurológicos y psiquiátricos. Estos daños dependen de si el déficit ocurrió durante un periodo de tiempo muy pequeño durante el desarrollo pre y neonatal. Es así como un niño que nace con hipotiroidismo congénito va a presentar desarrollo tardío en el crecimiento óseo, hiperbilirubinemia y retardo mental mientras que un niño que presenta el hipotiroidismo a los tres años de edad, cuando el desarrollo del cerebro dependiente de hormona tiroidea esta completo, solo manifiesta un descenso en el desarrollo óseo pero no tiene deficiencias cognitivas.

La identificación precoz del hipotiroidismo congénito mediante el tamizaje neonatal ha funcionado adecuadamente como medicina preventiva tanto en países desarrollados como en Colombia. La frecuencia del hipotiroidismo congénito en la población mundial oscila entre 1:3000 a 1:4000 nacidos vivos (Fisher DA., 1983) mientras que en Colombia esta frecuencia es bastante mayor, dado que oscila entre 1:1800 y 1:3300 nacidos vivos (Carrillo JC., 1986, Bernal M., 2003) siendo la carencia de Yodo una de las principales causas del hipotiroidismo. Gracias al tamizaje neonatal se ha mejorado el pronóstico del hipotiroidismo congénito observándose que los hipotiroideos tratados precozmente, idealmente antes de los 15 días de vida, alcanzan un desarrollo en el crecimiento y un desarrollo psicomotor e intelectual normal. A pesar de ello, pueden tener retraso leve del lenguaje, alteraciones mínimas en la orientación viso-espacial, hiperquinesia y dificultad en la coordinación motora, en un porcentaje mayor que la población normal (Alvarez M. y cols. 2004, Pniewska-Siark B.y cols. 2006).

Dado que la mayoría de los casos de HC son esporádicos, inicialmente se considero que esta no era una condición genética. Actualmente, estudios epidemiológicos demuestran que existe una mayor incidencia de la enfermedad en algunos grupos étnicos, sugiriendo así un componente genético en esta enfermedad (Castanet M. y cols. 2001). Igualmente, existe una pequeña pero significativa fracción de familias con HC (más de un familiar en primer grado afectado) y además se ha observado que en aproximadamente 2% de los casos de HC, el paciente tiene un familiar afectado. Esta frecuencia es 15 veces mayor que la esperada si la enfermedad solo ocurriera al azar, evidenciando así la posibilidad de una influencia genética (Castanet M. y cols. 2000, Leger J. y cols. 2002).

**Genética del hipotiroidismo congénito:** el hipotiroidismo congénito, no debido a falta de Yodo, puede ser dividido en dos grupos: a) aquellos que involucran el desarrollo embrionario de la glándula tiroides (organogénesis: 85% - 90%) y b) aquellos que involucran la síntesis de la hormona tiroidea (hormonogénesis: 10% - 15%). Dentro del grupo de organogénesis se presenta una disgénesis de la tiroides, bien sea: agenesia de la tiroides (ausencia total), hipoplasia de tiroides (agenesia parcial) o hipoplasia eutopica (incapacidad de descender al cuello).

Aunque la disgénesis de tiroides abarca mas del 80% del hipotiroidismo congénito, es muy poco lo que se conoce acerca de los mecanismos moleculares implicados en el desarrollo de esta glándula. La glándula tiroidea es la primera glándula endocrina en desarrollarse y en su forma madura esta compuesta por dos tipos de células; las células foliculares que producen la hormona tiroidea y las células parafoliculares secretoras de calcitocina C. Hasta el momento han sido caracterizados muy pocos genes asociados a disgénesis de la glándula tiroides, lo que explica solamente el 10% de los casos. Entre estos se encuentran el receptor de TSH (TSHr) el cual causa hipotiroidismo congénito no-sindrómico y los factores de transcripción TTF-1, TTF-2, PAX8 y Nkx2.5 que causan hipotiroidismo congénito síndrómico, asociado con defectos en otros órganos además de la glándula tiroidea, dado que se expresan y regulan la diferenciación y desarrollo de otros tejidos además de la glándula tiroidea.

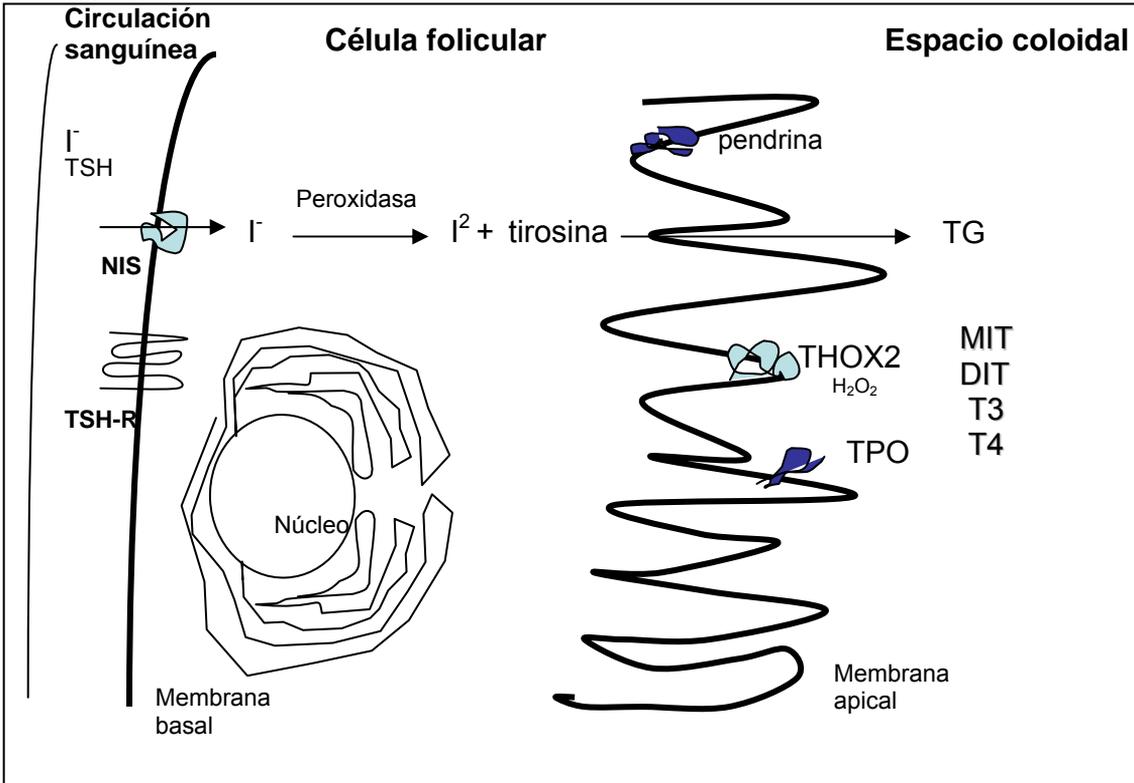
- *El factor de transcripción de tiroides TTF-2* (también conocido como FoxE1), es expresado tempranamente en el desarrollo de la glándula tiroides. Mutaciones en este gen dan lugar al síndrome de Bamforth-Lazarus, caracterizado por agenesia de la tiroides asociado con paladar hendido, pelo rizado, atresia bilateral de coana, epiglotis bifida hipoplasica. Generalmente se observa una herencia autosómica recesiva (Castanet M. y cols. 2002, Tonacchera M. y cols. 2004, Baris I. y cols. 2006).
- *El factor de transcripción de tiroides TTF-1* (también conocido como Nkx2-1), se expresa temprano en el desarrollo de la glándula tiroides, si se encuentra mutado causa fenotipos con glándula tiroides eutopica de tamaño normal, distres respiratorio, además de desordenes neurológicos como hipotonía, ataxia, microcefalia, coreoatetosis y retraso global en el desarrollo. Este desorden se transmite de manera autosómica dominante debido a mutaciones de perdida de función de la proteína que conllevan a haploinsuficiencia (Lapi M. y cols. 1999).
- *El factor de transcripción PAX-8*, involucrado en la iniciación de la diferenciación de la glándula tiroides es además esencial para la proliferación de la célula tiroidea. Defectos en este gen pueden dar lugar a una glándula tiroides hipoplasica y a veces ectopica asociada algunas veces con agenesia renal (Macchia PE y cols., 1998)).
- *El factor de transcripción Nkx2.5*, el cual esta involucrado en la diferenciación y desarrollo de la glándula tiroides y en la organogénesis del corazón. Individuos con mutaciones en este gen presentan hipotiroidismo congénito asociado con malformaciones cardiacas (Dentice M. y cols., 2006).
- *El receptor del TSH (TSHr)* esta localizado en la región apical de las células foliculares. La hormona TSH secretada por la glándula pituitaria anterior es reconocida por este receptor, siendo esta hormona critica para el desarrollo y función de la glándula tiroides. Este receptor se expresa en el momento de la diferenciación de la glándula tiroides después de haber terminado su migración. Mutaciones en este gen causan

resistencia a TSH, y clínicamente se observan niveles de TSH elevados y una glándula tiroidea eutópica o hipoplásica (Crude H. y cols., 1996, Biebermann H. y cols., 1997).

La producción de hormona tiroidea (hormonogénesis) está controlada por el eje hipotálamo-pituitario-tiroideo. Aunque el hipotiroidismo congénito causado por dishormonogénesis es menos frecuente (10% -15%), la etiología molecular de los mecanismos bioquímicos involucrados en la síntesis de hormona tiroidea son más conocidos. Esto es debido al descubrimiento de una variedad de genes responsables de la cascada enzimática que eventualmente conlleva a la producción de hormona tiroidea.

Estos genes incluyen el transportador sodio/yodo (NIS), la tiroperoxidasa (TPO), tiroglobulina (TG), pendrina (PDS) y oxidasa de tiroidea 2 (THOX2, DUOX2) y DUOXA2. El Yodo es transportado activamente hacia el interior de la glándula tiroidea por el transportador de yodo y sodio (NIS), el cual está localizado en la región basal de las células foliculares. El Yodo, una vez dentro de la célula folicular es oxidado por el hidróxido de hidrógeno para poder ser incorporado a los residuos de tirosina en la proteína tiroglobulina (TG) y formar la iodotirosina. La unión de monoiodotirosinas (MIT) y/o diiodotirosinas (DIT) producen las hormonas tiroxina (T4) y triiodotironina (T3). La enzima peroxidasa tiroidea (TPO) funciona como catalizadora de todas estas reacciones. La enzima Thox2 o Duox2 está localizada en la membrana apical de la célula folicular y está involucrada en la producción de peróxido de hidrógeno para que este luego pueda ser utilizado por TPO (Figura 1). Defectos en cualquiera de estos procesos se manifiestan como hipotiroidismo asociado con bocio, generalmente transmitiéndose de manera autosómica recesiva (Kopp P. 2002, Park SM, Chatterjee VK. 2005, Moreno JC. 2007).

El **síndrome de Pendred**, sordera y bocio (hipotiroidismo), es una de las causas más frecuentes de sordera sindrómica. Este síndrome es causado por mutaciones en el gen PDS (pendrina), un transportador de Cloro y Yodo localizado en la región apical de la célula folicular. El Yodo es transportado normalmente por NIS a la célula folicular, pero mutaciones en pendrina impiden el transporte de yodo al espacio coloidal donde se encuentra la enzima TG,

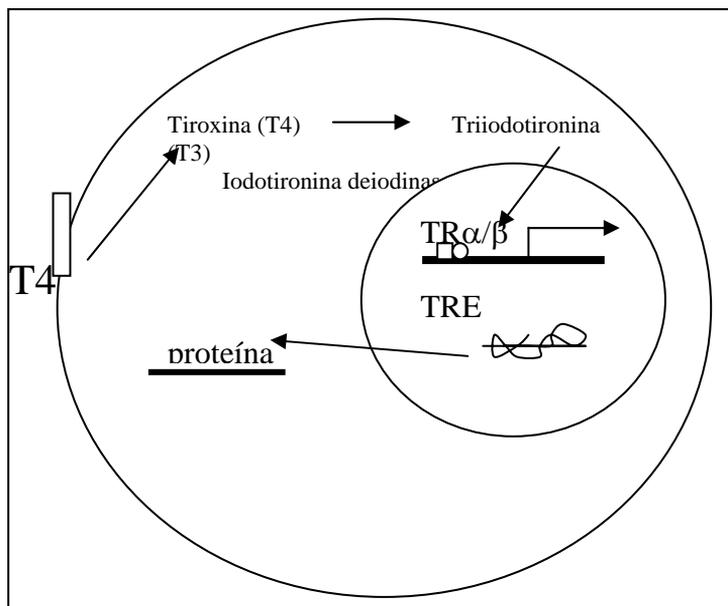


**Figura 1:** Síntesis de la hormona tiroidea en la célula folicular de la glándula tiroidea. NIS, transportador sodio/yodo; TSH-r, receptor del TSH; TG, tiroglobulina; TPO, tiroperoxidasa; THOX2, oxidasa de tiroideas 2; MIT, monoiodotirosina; DIT, diiodotirosina; T3, triiodotironina; T4, tiroxina.

imposibilitando la formación de las iodotirosinas (Reardon W. y cols. 1996, Everett LA., y cols. 1997).

Un tercer grupo de enfermedades relacionadas con hormona tiroidea es el síndrome de resistencia a la hormona tiroidea (RTH), el cual se caracteriza por una elevación persistente de T4 y T3 y de sus fracciones libres con valores de TSH no suprimidos o altos, por tanto inapropiados. Se puede presentar bocio, baja estatura, deficiencia en la maduración ósea, además de hiperactividad con déficit de atención (Brucker-Davis F. et. al. 1995, Refetoff S. et. al. 2007). El RTH es causado por mutaciones en el receptor de hormona tiroidea beta ( $TR\beta$ ), el cual pertenece a la gran familia de receptores de hormonas esteroides. Los TRs al unirse con T3, adquieren un cambio conformacional que les permite unirse a

secuencias específicas en la región promotora de algunos genes y actúan activando o reprimiendo la transcripción de estos (Figura 2).



**Figura 2. Modelo clásico del mecanismo de acción de la hormona tiroidea.** Un modelo general mostrando la acción de la hormona tiroidea donde T4 es transportada desde el torrente sanguíneo al interior de la célula por transportadores específicos de hormona tiroidea. El T4 intracelular es convertido a su forma activa, T3, por la enzima D2. La enzima activa T3 entra al núcleo celular donde se une con los receptores de hormona tiroidea TR $\alpha$  y/o TR $\beta$ . El complejo ligando-receptor se une a secuencias específicas localizadas en la región promotora de diversos genes activando o reprimiendo la transcripción de dichos genes (Lattig MC 2005 tesis de doctorado).

En el modelo clásico (endocrino) de acción de la hormona tiroidea la hormona T4 y en menor cantidad T3 son vertidas al torrente circulatorio y transportadas hasta los tejidos periféricos. Es allí donde la T4 es capturada por células especiales que contienen la enzima deiodinasa tipo 2 (D2) la cual deiodoniza la T4 para dar lugar a la enzima biológicamente activa T3. La generación de T3 en el interior de la célula a partir de T4 proporciona un mecanismo de regulación local de la concentración libre de T3, la cual es accesible al compartimiento nuclear (Figura 2). En el cerebro y en oído este mecanismo clásico no se observa por lo que se ha sido descrito un mecanismo no-clásico (exocrino) de acción de hormona tiroidea

donde las células que poseen la enzima D2 no son las mismas células que poseen los receptores tiroideos TR $\alpha$  y TR $\beta$ . La hormona T4 inicialmente es capturada por células que contienen la enzima D2 y convierten la T4 en su forma activa T3. Esta enzima es liberada de estas células y capturada por células que contienen los receptores de hormona tiroidea (Campos-Barros y cols 2000, Bernal J. 2002).

Recientemente han sido caracterizados transportadores altamente específicos para hormona tiroidea como son MCT8 y Slco1c1. El transportador, MCT8 (Monocarboxilate transporter 8) es un transportador con una alta afinidad por T4 que expresa en las neuronas del cerebro. El síndrome de Allan-Herndon-Dudley, un síndrome con un cuadro clínico que presenta un incremento de T3 y TSH además de defectos neurológicos es causado por mutaciones en el MCT8 (Visser TJ. 2007, Friesema EC. 2006). Otro transportador, Slco1c1 (Solute carrier organic transporter family 1c1) posee una gran especificidad para T4, se expresa en las células endoteliales de la barrera hematoencefálica del cerebro, donde se cree que actúa como el puerto de entrada de la T4 a las neuronas (Pizzagalli F. y cols 2002, Heuer H. 2007). En oído, este transportador se expresa en las células ciliadas del oído interno durante el periodo crítico en que la hormona tiroidea es indispensable para el desarrollo de la audición, proveyendo otro mecanismo de regulación local de la hormona tiroidea el cual complementa el modelo exocrino de acción de la hormona tiroidea en el oído ya propuesto por Campos-Barros (Lattig MC., 2005 tesis de doctorado).

Como se puede apreciar en la tabla 1, son varios los genes implicados en la patología del hipotiroidismo congénito y enfermedades afines que han sido identificados en familias y casos aislados, demostrando así el origen genético de esta condición. Sin embargo, existe un gran número de casos donde no se han encontrado mutaciones en ninguno de los genes descritos, lo que indica que quedan por dilucidar una gran cantidad de genes involucrados bien sea en la organogénesis como en la hormonogénesis de la hormona tiroidea. Por otro lado, se podría considerar la idea de que algunos casos de HC sean considerados como una enfermedad compleja donde variaciones en más de un gen estén involucradas en el desarrollo de esta enfermedad.

### Tabla 1. Genética molecular del hipotiroidismo congénito.

Genes que juegan un rol en la organogénesis y hormonogénesis de la glándula tiroidea demostrando un origen genético de esta enfermedad. También existen genes asociados con el síndrome de resistencia a la hormona tiroidea y otros síndromes asociados.

GEN	FENOTIPO	Localización Cromosomica	Patrón Herencia
<b>Genes asociados a hipotiroidismo congénito por dis-organogenesis</b>			
TSHr	Síndrome de resistencia a TSH	14q31	AR
TTF1	HC, coreoastenosis, distres respiratorio, hipoplasia de tiroides	14q13	AD
TTF2	HC, Agenesia de tiroides, paladar hendido, atresia de coanas	9q22	AR
PAX8	HC profundo, hipoplasia y/o ectopia de tiroides, agenesia renal.	2q12-q14	AD
<b>Genes asociados a hipotiroidismo congénito por dis-hormonogenesis</b>			
NIS	HC y bocio eutiroideo	19p13.2-p12	AR
TPO	HC profundo	2p25	AR
TG	HC y bocio	8q24.2	AD AR
THOX2	HC severo asociado con defectos en la organificación del Yodo	15q15.3	AD AR
PDS	Bocio e hipoacusia (Síndrome de Pendred)	7q	AR
<b>Síndrome de Resistencia a Hormona Tiroidea (RTH)</b>			
TRβ	Síndrome de resistencia a hormona tiroidea	3p24.3	AD
<b>Transportadores de Hormona Tiroidea</b>			
MCT8	Síndrome de Allan-Herndon-Dudley	Xq13	Ligada a X
Slco1c1		12p12	

## REFERENCIAS:

- Alvarez M, Carvajal F, Renon A. *et. al.* Differential effect of fetal, neonatal and treatment variables on neurodevelopment in infants with congenital hypothyroidism. *Hormone Res* **61**, 17-20, 2004
- Baris I, Arisoy AE, Smith A. *et. al.* A novel missense mutation in human TTF-2 (FKHL15) gene associated with congenital hypothyroidism but not athyreosis. *J Clin Endocrinol Metab.* 2006; **91**(10):4183-7.
- Bernal J, Guadaño-Ferraz A. Analysis of thyroid hormone-dependent genes in the brain by in situ hybridization. *Methods Mol Biol.* 2002;**202**:71-90. Review.
- Bernal M., Caldas M., Bonilla R., Chamorro GA., Matallana A. Tamización para hipotiroidismo congénito en Cali y constitución de un centro piloto de referencia para la identificación temprana de la enfermedad. *Colombia Medica* 2003; **34**:40-46.
- Biebermann H, Schöneberg T, Krude H. *et. al.* Mutations of the human thyrotropin receptor gene causing thyroid hypoplasia and persistent congenital hypothyroidism. *J Clin Endocrinol Metab.* 1997;**82**(10):3471-80.
- Brook CG. The consequences for congenital hypothyroidism. *Clin Endocrinol* 1995 **42**; 431-432
- Brucker-Davis F, Skarulis M.C. and Grace M.B. *et al.*, Genetic and clinical features of 42 kindreds with resistance to thyroid hormone. The National Institutes of Health prospective study, *Annals of Internal Medicine* 1995; **123**:573–583.
- Campos-Barros A, Amma LL, Faris JS, Shailam R, Kelley MW, Forrest D. Type 2 iodothyronine deiodinase expression in the cochlea before the onset of hearing. *Proc Natl Acad Sci U S A.* 2000;**97**(3):1287-92.
- Carrillo JC. Detección de hipotiroidismo congénito en Colombia. *Acta Ped Colomb* 1986; **4**:31-38.
- Castanet M, Sura-Trueba S, Chauty A, Carré A, *et. al.* Linkage and mutational analysis of familial thyroid dysgenesis demonstrate genetic heterogeneity implicating novel genes. *Eur J Hum Genet.* 2005;**13**(2):232-9.
- Castanet M, Park SM, Smith A. *et. al.* A novel loss-of-function mutation in TTF-2 is associated with congenital hypothyroidism, thyroid agenesis and cleft palate. *Hum Mol Genet.* 2002; **11**(17):2051-9.
- Castanet M, Polak M, Bonaïti-Pellié C. *et. al.* Nineteen years of national screening for congenital hypothyroidism: familial cases with thyroid dysgenesis suggest the involvement of genetic factors. *J Clin Endocrinol Metab* 2001; **86**: 2009–2014.
- Castanet M, Lyonnet S, Bonaïti C. *et. al.* Familial forms of thyroid dysgenesis among infants with congenital hypothyroidism. *N Engl J Med* 2000; **343**:441–442
- Dentice M, Cordeddu V, Rosica A. *et. al.* Missense mutation in the transcription factor NKX2-5: a novel molecular event in the pathogenesis of thyroid dysgenesis. *J Clin Endocrinol Metab.* 2006;**91**(4):1428-33
- Doyle DA, Gonzalez I, Thomas B, Scavina M. Autosomal dominant transmission of congenital hypothyroidism, neonatal respiratory distress, and ataxia caused by a mutation of NKX2-1. *J Pediatr.* 2004;**145**(2):190-3.
- Everett LA, Glaser B, Beck JC. *et al.* Pendred syndrome is caused by mutations in a putative sulphate transporter gene (PDS). *Nat Genet* 1997;**17**:411–22.
- Fisher DA. Second International Conference on Neonatal thyroid Screening: progress report. *J. Pediatr.* 1983: 102:653-654.
- Friesema EC, Jansen J, Heuer H. *et. al.* Mechanisms of disease: psychomotor retardation and high T3 levels caused by mutations in monocarboxylate transporter 8. *Nat Clin Pract Endocrinol Metab.* 2006;**2**(9):512-23. Review.
- Heike Heuer The importance of thyroid hormone transporters for brain development and function. *Best Practice & Research Clinical Endocrinology & Metabolism*, 2007;**21**:265-276.
- Kopp P. Applications of molecular biology and genetics in endocrinology. *Endocr Pract.* 2007;**13**(5):534-41. Review.
- Kopp P. Perspective: genetic defects in the etiology of congenital hypothyroidism. *Endocrinology.* 2002;**143**(6):2019-24. Review.
- Krude H, Biebermann H, Göpel W, Grüters A. The gene for the thyrotropin receptor (TSHR) as a candidate gene for congenital hypothyroidism with thyroid dysgenesis. *Exp Clin Endocrinol Diabetes.* 1996;104 Suppl **4**:117-20. Review.
- Lapi P, Macchia PE, Chiovato L. *et. al.* Mutations in the gene encoding thyroid transcription factor-1 (TTF-1) are not a frequent cause of congenital hypothyroidism (CH) with thyroid dysgenesis. *Thyroid.* 1997; **7**(3):383-7.
- Lattig MC. The thyroid hormone transporter **Slc21a14** is involved in T4 and/or T3 regulation in cochlea. 2005 The George Washington University, Washington D.C.

- Léger J, Marinovic D, Garel C. *et. al.* Thyroid developmental anomalies in first degree relatives of children with congenital hypothyroidism. *J Clin Endocrinol Metab.* 2002; **87**(2):575-80.
- Macchia PE, Lapi P, Krude H. *et. al.* PAX8 mutations associated with congenital hypothyroidism caused by thyroid dysgenesis. *Nat Genet.* 1998;**19**(1):83-6.
- Moreno JC, Visser TJ. New phenotypes in thyroid dysmorphogenesis: hypothyroidism due to DUOX2 mutations. *Endocr Dev.* 2007;**10**:99-117. Review.
- Park SM, Chatterjee VK. Genetics of congenital hypothyroidism. *J Med Genet.* 2005 ; **42**(5):379-89. Review.
- Pizzagalli F, Hagenbuch B, Stieger B, Klenk U, Folkers G, Meier PJ. Identification of a novel human organic anion transporting polypeptide as a high affinity thyroxine transporter. *Mol Endocrinol.* 2002, **10**:2283-96.
- Pniewska-Siark B, Jeziorowska A, Bobeff I, Lewiński A. Analysis of physical and mental development of children with aplasia, hypoplasia and ectopy of the thyroid gland. *Endocr Regul.* 2006; **40**(1):7-14.
- Reardon W, Trembath RC. Pendred syndrome. *J Med Genet* 1996;**33**:1037-40.
- Rovet J, Walker W, Bliss B, Buchanan L, Ehrlich R. Long-term sequelae of hearing impairment in congenital hypothyroidism. *J Pediatr* 1996; **128**: 776-783.
- Tonacchera M, Banco M, Lapi P. *et. al.* Genetic analysis of TTF-2 gene in children with congenital hypothyroidism and cleft palate, congenital hypothyroidism, or isolated cleft palate. *Thyroid.* 2004; **14**(8):584-8.
- Visser WE, Friesema EC, Jansen J, Visser TJ. Thyroid hormone transport by monocarboxylate transporters. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab.* 2007;**21**(2):223-36. Review.

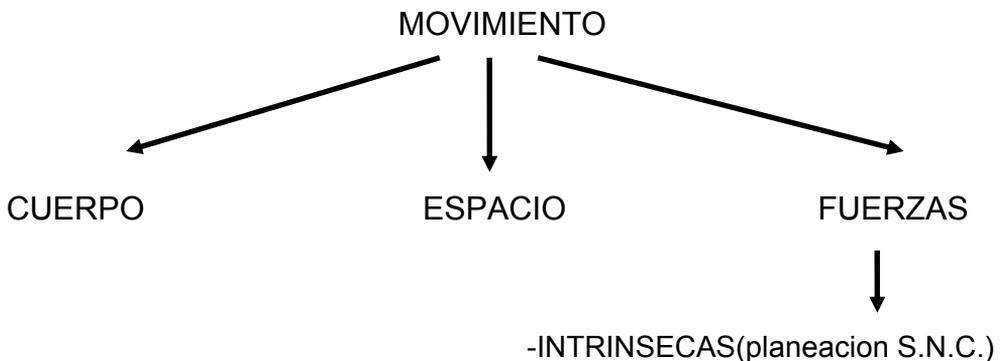


## CAPITULO 10

# EL PAPEL DE LA REHABILITACIÓN Y LA FISIOTERAPIA EN EL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

**Claudia Carvajal**  
Fisioterapeuta  
Hospital U. San Ignacio

Se fundamenta en el estudio del movimiento corporal humano. Parte del axioma que el movimiento es la base de todo proceso de desarrollo del sistema nervioso del niño, sin desligarlo del aspecto sensorial y psíquico.



### HIPOTIROIDISMO CONGENITO

Las hormonas tiroideas juegan un papel sumamente importante, ya que de ellas depende el desarrollo intelectual, somático, motor, óseo y funcional. Su deficiencia (hipotiroidismo), por lo tanto, nos lleva a repercusiones graves en estos ámbitos; pero su detección oportuna nos permitirá conducir al paciente a la normalidad o cerca de ella.

### FUNCIONES PRINCIPALES DE LA HORMONA TIROIDEA:

1. Su presencia es necesaria para un correcto crecimiento y desarrollo.
2. Tiene acción calorígena.

3. Es termorreguladora.
4. Aumentan el consumo de oxígeno.
5. Estimulan la síntesis y degradación de proteínas.
6. Aumento de mucoproteínas y retención de agua extracelular.
7. Actúan en la síntesis y degradación de lípidos.
8. Intervienen en la síntesis de glucógeno y en la utilización de glucosa.
9. Son necesarias para la conversión de caroteno a vitamina A.
10. Intercede en la normalidad del gasto cardíaco.
11. Estimulan la talla y su correcta diferenciación.
12. Son necesarias en el crecimiento del sistema nervioso central: en el número de neuronas, mielinización.
13. Mantienen la presencia de peristaltismo intestinal.
14. En el desarrollo y erupción dental.

## **LA REHABILITACION GLOBAL**

Una de las prioritarias es la fisioterapia o terapia física.

### **TERAPIA FISICA:**

El movimiento surge como respuesta a la estimulación y la estimulación, a su vez, no será posible sin una forma de movimiento, variación o cambio. Cabe preguntarse algunas cosas importantes:

-COMO SE CONSTRUYE LA POSICION DE NUESTRO CUERPO?  
 -COMO DESARROLLAMOS LOS MOVIMIENTOS QUE SOMOS CAPACES DE REALIZAR?

### **TRATAMIENTO FISIOTERAPEUTICO:**

- LAS ACTIVIDADES DE MOTRICIDAD GRUESA DESPIERTAN:
  - ❖ ATENCIÓN y,
  - ❖ CURIOSIDAD

### **COMO BASE DE TRABAJO PARTIMOS DE QUE TODO PROGRAMA DE TERAPIA FISICA DEBE TENER LOS SIGUIENTES OBJETIVOS:**

1. Atención temprana.
2. Un diagnóstico concreto de las patologías determinando:
  - ✓ Funciones comprometidas y grado.

3. Calidad de tratamiento: aplicado en forma individual.
4. Deben considerarse los siguientes factores:
  - Sensoriales.
  - Motrices.
  - Mentales.
5. Integración a la vida diaria.
6. Participación activa de los padres.

### **ESTOS OBJETIVOS SE DEBERÁN REALIZAR TENIENDO EN CUENTA DOS ASPECTOS:**

a) El desarrollo psicomotor del niño, y en particular la estimulación de la motricidad gruesa del niño.

b) Aspectos inherentes como:

- Hipotonía muscular
- Laxitud ligamentosa
- Lentitud al andar y al coger

Fallos sensoriales y perceptivos (auditivos, visuales, táctiles), lo cual influye negativamente en la ubicación espacial, trayendo consigo torpeza en la coordinación, en el control postural en el equilibrio y en la marcha.

### **INTERVENCION**

#### **1) EL PIE PLANO - VALGO**

El pie plano-valgo se caracteriza por una laxitud del ligamento calcaneoescafoideo que hace que el astrágalo gire hacia abajo, adelante y adentro, por lo que el pie se presentará en eversión (pronación) y rotación interna, lo que conlleva un hundimiento de la bóveda plantar. Esta deformidad a veces se acompaña de genu valgo, genu recurvatum, etc.

Con un tratamiento conservador, (fisioterapia, plantilla o calzados) a partir de los 2 años, se podrá evitar el aumento de esta deformidad: en caso contrario, se aumentará la deformación ( un zapato no apropiado).

En el tratamiento fisioterapéutico se recomienda agregar a los ejercicios de estimulación motora, las marchas laterales, sobre plano inclinado, sobre la punta de los pies, talones, marcha descalzo sobre terreno variado y desigual (grama, arena, colchoneta, etc.).

## **2) EL GENU RECURVATUM.**

El genu recurvatum se presenta por las características del niño: hiperlaxitud, hipotonía muscular, y generalmente se acompaña al genu valgum, rotación externa de la tibia y pies planos pronados a la carga.

El tratamiento inicial también es conservador, realizarán ejercicios globales, corrección postural.

## **3) EL GENU VALGO**

El genu valgo producirá trastornos en la deambulación. Esta va por lo común unido al pie plano valgo. Al estar de pie esta deformidad plantar altera los puntos de apoyo, lo cual desencadena una mala disposición de las líneas de carga, razón por la cual las rodillas tienden a juntarse, con lo que se incrementa el genu valgo. El tratamiento en esta edad es conservador, incidiendo en evitar posiciones viciosas.

## **4) INESTABILIDAD ATLANTO-AXIAL**

Dentro de las alteraciones de la columna vertebral, las que parecen ser más graves son las de la región cervical, en particular la inestabilidad de la articulación atlanto-axoidea . Esta se debe a la laxitud ligamentosa que presenta el ligamento transversal que se encarga de mantener la apófisis odontoides ligada al arco anterior del atlas. También a veces se encuentra inestabilidad de la articulación atlanto-occipital.

El hecho de que la inestabilidad atlanto-axial se presente en edades infantiles hace muy difícil que estos pacientes colaboren de forma adecuada para la realización de los ejercicios isométricos o activo resistidos que el tratamiento de la misma requiere.

## **5) ESCOLIOSIS**

Las curvas suelen ser toraco-lumbares y de bajo grado. Solo excepcionalmente pueden aparecer curvas graves que requieran intervención quirúrgica; por lo cual son fundamentales la fisioterapia e higiene postural para prevenir y tratar adecuadamente esta deformidad.

## **6) ALTERACIONES RESPIRATORIAS.**

Los niños tienen por lo común trastornos morfológicos del aparato respiratorio. Si a esto se le añade la hipotonía de los músculos inspiradores-espironadores; entonces la respuesta funcional será anormal.

Por esta razón, dentro del tratamiento fisioterapéutico se debe tomar atención a este aspecto, realizando actividades terapéuticas preventivas como son:

- Educación ventilatoria
- Estimulación de ejercicios ventilatorios.

## **7) ALTERACIONES SENSORIALES**

Los fallos sensoriales también retrasan en alguna medida el desarrollo motor ya que la capacidad de recibir o responder ante estímulos se halla alterada. Estos niños necesitan una estrategia adecuada para poder desarrollarse.

Los niños con Hipotiroidismo Congénito que además tengan una deficiencia visual, tienen dificultades en iniciar una serie de aprendizajes como:

- El conocimiento de su propio cuerpo.
- La organización espacial.
- La acción de imitar.
- Las habilidades motoras.

En resumen, la TERAPIA FÍSICA es un pilar muy importante en la rehabilitación del niño con Hipotiroidismo Congénito (HC), pero requiere trabajo, sacrificio por parte del paciente y su familia y sobre todo, constancia y perseverancia en la realización de los ejercicios. Un consejo importante a las madres y demás familiares que atienden

niños en estas condiciones, es continuar juiciosamente el tratamiento y no interrumpirlo sin orden medica.

## CAPITULO 11

### TAMIZAJE NEONATAL en la RED DISTRITAL DE LABORATORIOS PROGRAMA DE TSH NEONATAL

**Carmen Rosa Gallego**

Secretaría Distrital de Salud de Bogota  
Laboratorio de Salud Pública

#### PROGRAMA DE DETECCION DEL HIPOTIROIDISMO CONGENITO

##### OBJETIVOS

- Controlar la calidad de toma y procesamiento de muestras.
- Construir indicadores de oportunidad del tamizaje, confirmación la notificación de casos.
- Realizar vigilancia y seguimiento a los casos notificados por laboratorio
- Conocer el comportamiento del programa de Hipotiroidismo Congenito en el Distrito Capital

##### HIPOTIROIDISMO CONGENITO

En la mayoría de los casos los signos clínicos del hipotiroidismo congénito no aparecen hasta varios meses luego del nacimiento, por lo que es necesaria la realización del tamizaje neonatal, mediante la evaluación de hormonas tiroideas en muestras obtenidas sobre papel de filtro al momento del nacimiento, o a los pocos días de vida.

##### ***Marco Normativo Específico***

- Acuerdo 117 de 1998
- Resolución 0412 de 2000
- Norma técnica para atención al Recién nacido
- Norma técnica y guía de atención para la detección temprana de las alteraciones del crecimiento y desarrollo en el menor de 10 años.
- Decreto 2323 del 2006 y resolución 4547 de 1998.

## **SATISFACCIÓN DE LAS NECESIDADES**

- Determinación de los niveles de TSH en sangre de Cordón.
- Educación pre-postnatal a los padres y al personal de salud.
- Tratamiento y seguimiento
- Asesoría genética

### **Objetivos del programa**

- Disminuir las secuelas del Hipotiroidismo congénito en el Distrito Capital
- Aumentar la cobertura de atención
- Disminuir los índices de alteraciones
- Brindar la atención oportuna y eficaz a los pacientes

### **Indicadores del programa de Hipotiroidismo Congénito**

- Muestras tamizadas/ número de nacidos vivos
- Muestras procesadas / muestras recibidas
- Fecha nacimiento / fecha de procesamiento
- Fecha de nacimiento / inicio de tratamiento
- Niños en seguimiento / niños con Hipotiroidismo Congénito
- Muestras con resultados aceptables/ total de muestras enviadas.

## **JUSTIFICACIÓN**

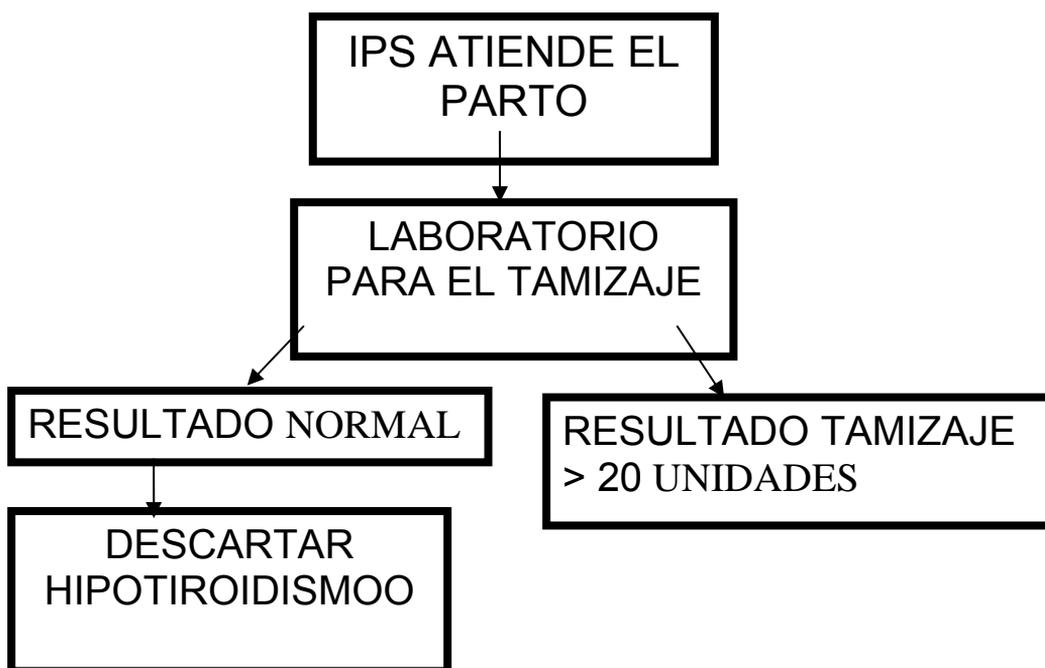
A pesar de que los métodos de Tamizaje disponibles son simples, rápidos y confiables, en Bogotá se siguen presentando casos de niños y niñas con retraso mental por hipotiroidismo congénito (1:2.500 a 1:4.000 recién nacidos).

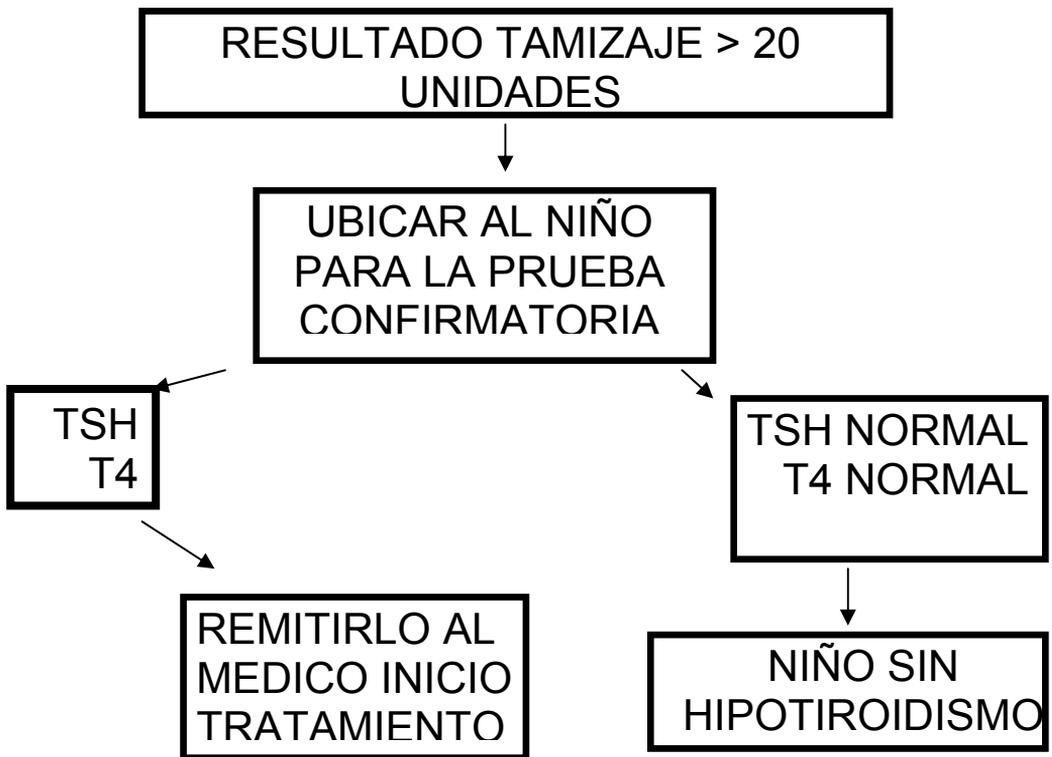
Para que un programa de Tamizaje neonatal para el Hipotiroidismo congénito sea efectivo, requiere de una cobertura completa de los recién nacidos, alta calidad en la toma de las muestras, del procesamiento, resultados oportunos, evaluación diagnóstica precisa, comunicación rápida de los resultados del Tamizaje, tratamiento precoz y seguimiento de los niños detectados.

## EN BOGOTÁ SE HA LOGRADO

1. Cobertura útil de Tamizaje.
2. Mejora en la calidad de la Muestra
3. Calidad en la prueba de tamizaje
4. Mejorar la Oportunidad en la prueba de tamizaje
5. Mejorar la Oportunidad en el inicio del tratamiento.
6. Eficiencia en la red de Atención.
7. Eficiencia en la red de Laboratorios.
8. Implementación algunas acciones de seguimiento.

EL siguiente esquema muestra el proceso que sigue el programa:





COMO FUNCIONA EL PROGRAMA EN EL DISTRITO CAPITAL

### RED PRIVADA

FUNDACIÓN DERECHO A VIVIR EN DESVENTAJA

PREGEN  
 LAB ANDRADE NARVAEZ  
 CLINICA VERAGUAS  
 HOSPITAL UNIV SAN IGNACIO  
 FUNDACION SALUD BOSQUE  
 CLINCA SAN PEDRO CLAVER  
 HOSPITAL CENTRAL POLICIA  
 HOSPITAL SAN JOSE  
 CLINICA COLSUBSIDIO  
 HOSPITAL MILITAR CENTRAL  
 ARTHUR GILLOW  
 L. INVESTIGACION HORMONAL  
 CLINICA REINA SOFIA  
 CLINICA MATERNO-INFANTIL  
 MEDICOS ASOCIADOS  
 GENETICA HUMANA

### RED PÚBLICA

HOSPITAL LA VICTORIA  
 HOSPITAL BOSA  
 HOSPITAL PABLO VI BOSA  
 HOSPITAL ENGATIVA  
 HOSPITAL TUNAL  
 HOSPITAL MEISSEN

## **CAPITULO 12**

### **PROGRAMA DE SEGUIMIENTO DEL HIPOTIROIDISMO CONGENITO**

**Consuelo Bernal Villegas**  
Directora Administrativa  
Fundación Derecho a Vivir en Desventaja

La **FUNDACIÓN DERECHO A VIVIR EN DESVENTAJA** viene haciendo seguimiento del programa de tamizaje neonatal de tiroides en la ciudad de Bogota, mediante las visitas domiciliarias y citaciones a las familias que han sido detectadas con esta patología, gracias a la intervención de las estudiantes de trabajo social de **La Universidad Colegio Mayor de Cundinamarca**, en Bogota.

Objetivos del Seguimiento de pacientes con hipotiroidismo Congénito:

1. Fortalecer el Programa de Tamizaje Neonatal del Estado.
2. Consecución de pacientes diagnosticados por los diferentes programas de Tamizaje Neonatal.
3. Ofrecer educación individual y familiar a los pacientes con Hipotiroidismo Congénito.
4. Crear un compromiso familiar en el tratamiento del paciente con Hipotiroidismo Congénito.
5. Asesoría permanente de los pacientes y familias con Hipotiroidismo Congénito confirmado o informado por los Programas de Tamizaje Neonatal.
6. Aseguramiento del tratamiento del paciente, aun faltando afiliación al P.O.S.

#### **PROPUESTA DE LO QUE SE DEBERIA TENER EN CUENTA**

Según el estudio de trabajo social adelantado por la FUNDACION DERECHO A VIVIR EN DESVENTAJA, el siguiente es la propuesta de seguimiento que idealmente debería hacerse.

## **Plan de Seguimiento**

1. Visita de Trabajadora Social, para inicialmente definir necesidades.
2. Trabajo Social encaminado a Educación sobre la enfermedad y su tratamiento.
3. Definir estrato socio-cultural de la familia del paciente.
4. Encaminar por medio de la E.P.S. o A.R.S. correspondiente, el tratamiento del paciente con Hipotiroidismo Congénito, o a su complementación en los pacientes carentes del sistema de salud, por medio de las valoraciones anteriormente expuestas.
5. Orientación a los familiares en sus dudas sobre el manejo con E.P.S. o A.R.S. correspondientes.

## **CARACTERIZACIÓN DE LA POBLACIÓN**

A continuación se muestra la situación actual, según un análisis realizado en una muestra al azar de 32 familias en donde se detecto al menos una persona con diagnostico confirmado de Hipotiroidismo Congénito (HC), según datos del programa en la ciudad de Bogotá.

## **INFORMACION de PACIENTES en BOGOTA**

- Total pacientes informados al L.S.P: 110
- Pacientes Hipotiroidismo transitorio: 4 (3.9% )
- Pacientes fallecidos: 5 ( 4.9%)
- Pacientes contactados por la Fundación Derecho a Vivir en Desventaja: 72 ( 69.3 % )
- Pacientes No contactados: 38 ( 32.4 % )

## **Familias No Contactadas**

*Razones por las cuales no se pueden contactar:*

1. Datos suministrados por los Programas de Tamizaje - sin teléfono : 5
2. Dato telefónico suministrado por los Programas de Tamizaje es errado: 25
3. Familias contactadas en algún momento y perdidas luego: 6
4. Madres no dan información: 2

Este punto anterior es interesante. Demuestra que en Bogotá se pierden muchos casos diagnosticados de Hipotiroidismo Congénito (HC) por fallas en la toma de los datos de identificación del niño o de la madre. Los programas de tamizaje de Bogotá han presentado fallas sencillas de corregir si se implementa un mecanismo diferente para la toma de información.

De 38 pacientes que no se pudieron contactar, 5 no tenían un solo teléfono adonde llamar y además la dirección estaba incompleta, errada o no fue anotada. En 25 casos, la información del número de teléfono estaba equivocada y no correspondía a números funcionantes ni reales. Otros 6 casos fueron familias que se lograron contactar inicialmente pero que luego se perdieron; no se logro permanencia en el programa ni compromiso de la familia. Y en solo 2 casos las madres si contestaron el teléfono pero no quisieron dar información de ningún tipo y, no deseaban pertenecer al programa.

Estos datos indican dónde hay una falla importante en los programas de tamizaje neonatal actuales de la ciudad de Bogotá. Podría pensarse que esta situación se esta dando también en otras ciudades y que probablemente sea un problema nacional. Valdría la pena que cada ciudad y cada departamento se preocupara por estudiar esta situación.

Pero a nuestro modo de ver, el punto clave esta en que hasta ahora, ninguna EPS, ni los mismos programas de tamizaje hacen SEGUIMIENTO. Podemos decir que si bien es cierto que si se esta diagnosticando el hipotiroidismo congénito, incluso a edades muy tempranas y adecuadas, nadie sabe a ciencia cierta que pasa con esos niños. Nadie sabe si son llamados e informados del diagnostico; si son suficientemente instruidos en lo que significa la enfermedad y la importancia del tratamiento; si los servicios de salud si les entregan el medicamento a tiempo y en cantidades adecuadas; si los padres se lo suministran correctamente a los niños, lo botan, lo venden o lo fraccionan para rendirlo; si la dosis que le dieron es efectiva o si debe subirse o bajarse; si los padres sí cumplen las citas que le ordena el POS o el SISBEN; si los niños son correctamente remitidos a pediatras u otros especialistas de acuerdo a sus necesidades; si todas las EPS tienen suficiente numero de endocrinólogos para atender esos casos; si la gente si asiste a esas

citas y hace los exámenes de control; si son remitidos a las terapias necesarias; si asisten los niños a ellas; como evolucionan con las terapias y muchas otras situaciones que nadie esta contemplando en el programa actual de tamizaje. Así pues, serian muchos los cuestionamientos que se le pudieran hacer a un programa diagnostico temprano, pero que no tiene organizado el seguimiento. Los beneficios de seguir así serian discutibles y controvertibles, dado que toda la utilidad inicial se podría perder sin el seguimiento adecuado.

## ESTUDIO DE TRABAJO SOCIAL

**CONFORMACION DE FAMILIAS.** Se refiere al Ciclo vital de 32 familias con intervención individual y/o familiar por la Fundación Derecho a Vivir en Desventaja. El llamado “Ciclo vital más alto o de mayor proporción”, corresponde a una familia con un hijo recién nacido o a la familia con Hijos Pequeños, a eso le correspondió el 62.5%. Familias con Hijos en Edad Escolar, correspondido al 34.4%. y por otra parte, las familias con Hijos Adolescentes fueron solo el 3.1%. Datos acordes con las edades de los niños y niñas atendidos entre los 0 y los 5 años.

La **COMPOSICIÓN Y TIPOLOGÍA FAMILIAR** es interesante. Entre 32 Familias de la Fundación Derecho a Vivir en Desventaja que se analizaron el pasado semestre, detectamos: Familia Nuclear con el 53,1%; Familia Extensa con un 31.2%; Familia Uniparental con el 12,5% y, Familia Recompuesta con el 3.1%.

La llamada “familia nuclear” se refiere a la compuesta por padre, madre e hijos. La extendida, donde hay abuelos, tíos u otros parientes cercanos. La uniparental, es obviamente solo hay papa o mama y estas, generalmente corresponden a madres cabeza de familia. Es claro que en esta muestra se observo que más de la mitad de las familias atendidas cuenta con la familia tradicional, lo cual puede estar asociado al ciclo vital en el que se encuentran la mayoría: familias con hijos pequeños; lo cual se constituye en un factor protectorio importante.

Con respecto a la frecuencia de familias que cuentan con **SERVICIO MEDICO**, tipo EPS o Sisben, se determino lo siguiente: Afiliadas a

Compensar (31,2%), a Salud Total (15,6%), a Famisanar y Saludcoop (9,4% cada una), a Colsanitas (6,3%) y a otras (28,1%). Se puede observar que todas las familias de esta muestra, se encontraban afiliadas a una entidad de salud, lo cual constituye en factor protectorio para el tratamiento de los niños y niñas. Sin embargo, es claro que sí existen otras familias que ni siquiera tiene acceso al Sisben y que su estrato social lo amerita. En esta parte debe hacerse especial énfasis en un futuro.

El **NIVEL DE EDUCACIÓN** de cada familia es otro dato muy importante. De 32 familias se definió el siguiente nivel de estudios, en alguno de los padres: Bachillerato Completo (40,6%); Bachillerato Incompleto (31,2%); Técnico (15,6%); Universitario (6,3%); Primaria Completa y Primaria Incompleta (3,1% cada una).

De lo anterior se puede deducir que la mayor parte de los padres de los niños y niñas cuenta con un nivel medio de educación, al menos en esta muestra examinada en Bogota. Eso no significa que el nivel educativo global sea adecuado para todas las familias. Reiteramos que este punto debe ser estudiado en más detalle a futuro.

Por otra parte, respecto al **NIVEL DE INGRESOS** de cada familia, lo que se observó fue una sumatoria de ingresos en familias extendidas o extensas. Aunque haya ingresos por encima del mínimo, fue evidente que no eran suficientes para cubrir las necesidades básicas de todos y que aun así, escaseaban los recursos para cubrir la enfermedad genética presente.

Entre 32 Familias de la Fundación Derecho a Vivir en Desventaja: El 60% tiene Salario Mínimo. El 25% Mas del Mínimo y el 15% con Menos del Salario Mínimo Mensual. Aunque parece que el 75% de las familias que se abordaron cuentan con ingresos suficientes, esto no es real si no se analiza a la luz de los gastos y del número de personas que habitan en cada hogar; no es posible mirar solamente cuanto dinero ingresa, sino cuantos gastos hay y ahí si, analizar si es suficiente o no.

La **TENENCIA DE VIVIENDA** en estas familias arrojó un dato interesante. Entre 32 Familias analizadas, se definió lo siguiente: Casa Propia en un 28%, Casa Arriendo entre un 21% y un 25%; Apartamento en Arriendo en el 15,6% y Casa Familiar en el 9,4%. El

porcentaje de familias que no cuenta con vivienda propia es alto, llegando al 75% de esta muestra analizada; lo cual amerita acciones de gestión por parte de las entidades que puedan ayudar a estas familias a este nivel.

Otro aspecto a tener en cuenta es la importancia de definir si las familias tiene o no un buen **CONOCIMIENTO GENERAL SOBRE LA ENFERMEDAD** que presenta el hijo, o si hay déficit en este aspecto. Se detecto: Buen conocimiento en el 62,5% y poco o no-conocimiento en el 37,5%. Existe un porcentaje alto que desconoce lo referente a la enfermedad y al tratamiento, por lo que se aumentan los riesgos que se puedan presentar cuando la familia no esta bien informada; esto evidentemente disminuye el compromiso frente al suministro del medicamento y controles médicos respectivos, pudiendo afectar considerablemente la salud de los niños y niñas afectados.

### **Resumen de información de pacientes**

- Pacientes fallecidos: 5
- Pacientes con H.T: 4
- Pacientes con audifonos:1
- Pacientes con bajo desarrollo del lenguaje acorde a la edad: 8
- Pacientes remitidos a valoración audiológica:3
- Pacientes remitidos a valoración de neurólogo: 4
- Pacientes remitidos a terapias del lenguaje: 5
- Pacientes remitidos a terapia ocupacional: 5
- Pacientes remitidos a terapia física: 3
- Tratamiento suspendido y vuelto a dar: 6
- Pacientes con baja talla acorde a la edad: 4
- Pacientes con tratamiento particular:3
- Paciente remitido a tratamiento a la E.P.S. y nunca lo recibió: 1

*LA FUNDACION DERECHO A VIVIR EN DESVENTAJA, APOYA EL PROGRAMA DE SEGUIMIENTO DEL HIPOTIROIDISMO CONGENITO Y OFRECE LAS PAUTAS y DIRECTRICES NECESARIAS.*

## CONCLUSION

Demostrar que un paciente diagnosticado y tratado a tiempo, **TENDRÁ LA POSIBILIDAD DE ALCANZAR UN COEFICIENTE INTELLECTUAL NORMAL.** Siempre y cuando se le preste el adecuado y oportuno servicio medico que se amerita en cada caso; tal seria por ejemplo el de valoración genética, valoración de neuropediatría, valoración de endocrinología pediátrica, valoración auditiva y visual cada año, terapias ocupacionales, auditivas y físicas.

En resumen, nos atrevemos a plantear un punto que a nuestro modo de ver y en nuestra experiencia de más de 10 años de seguimiento en el tema, que la Clave del Seguimiento esta en el personal que apoye un programa de este tipo y sus funciones precisas. Lo ideal es contar con profesionales Licenciadas en Enfermería y en Trabajo Social, que día a día estén pendientes de que se haga un completo y correcto llenado inicial de la planilla de cada neonato tamizado, de llamar periódicamente a cada familia diagnosticada y estar pendientes de las necesidades, dudas, falencias y demás problemas que se presenten durante el manejo y tratamiento del niño diagnosticado con HC, para aplicar correctivos a tiempo.



## **CAPITULO 13**

### **TALLER DE DESARROLLO INTEGRAL:**

#### ***NEURODESARROLLO Y ESTIMULACION ADECUADA***

**Aura Sofía Rico R. M.D**

Medica, Especializada en Neurodesarrollo  
Kanga

### **NEURODESARROLLO**

El desarrollo del sistema nervioso central (SNC) tiene dos etapas importantes, la prenatal y la postnatal. Cada una tiene sus estadios o etapas específicas para el desarrollo de estructuras muy precisas.

#### **PRENATAL**

Día 16 de gestación -> Placa neural

5a Semana ->Sinapsis

6a Semana ->Movimientos del Cuerpo

12a Semana ->Movimientos Respiratorios

2º Trimestre ->Reflejos y Funciones Vitales

3º Trimestre -> Corteza Cerebral

#### **POSTNATAL**

Secuencia: cabeza-pies

centro-periferia

-El cerebro infantil tiene  $\frac{1}{4}$  del tamaño del Adulto

-Los seres humanos tenemos 100 Billones de Neuronas y no todas están completamente desarrolladas y funcionales desde el nacimiento.

-Hay un mayor crecimiento durante los 3 primeros años y la mielinización del SNC va desde la etapa de Recién Nacido hasta los 30 años de edad.

-EL desarrollo de Sinapsis tiene su máximo pico entre los 3 a 5 años de edad (se producen 2 millones de sinapsis por seg).

## ❖ GENETICA Vs. MEDIO AMBIENTE

Ya se ha mencionado en capítulos anteriores la participación de los genes en el desarrollo tiroideo y por ende, en el desarrollo global del individuo. Es un tema que no puede desconocerse y que cada vez toma más relevancia. Ver capítulos respectivos anteriores).

## ❖ CEREBRO INFANTIL

Tiene unas consideraciones específicas y en su desarrollo juega importante papel lo que se conoce como las “ventanas de oportunidad”; eso hace referencia a los momentos óptimos de desarrollo y aprendizaje, es decir, el momento exacto donde debe intervenir y actuar para mejorar algunas funciones del desarrollo. Veamos eso en detalle:

## ❖ VENTANAS DE OPORTUNIDAD

Momento óptimo para aprender y refinar determinadas habilidades.

### **-PERIODOS CRITICOS DE DESARROLLO**

Control Emocional	0- 2 años
Visión	2 ms - 6 años
Vínculo	0 – 2 años
Vocabulario	0 – 5 años
Segundo idioma	0 – 10 años
Lógica matemática	1 – 4 años
Música	3 – 10 años
Motor	0 ms - 10 años

### **DESARROLLO INFANTIL**

Cuando se habla de del desarrollo infantil, debe mencionarse que éste comprende varios puntos, a saber:

- ❖ DESARROLLO DE LOS SENTIDOS
- ❖ DESARROLLO DE HABILIDADES SOCIALES
- ❖ DESARROLLO DE HABILIDADES DE COMUNICACIÓN
- ❖ DESARROLLO DE HABILIDADES MOTORAS

Cada uno de estos periodos del desarrollo tiene consideraciones muy precisas. Y por eso es que debe tenerse en cuenta los denominados “*periodos críticos del desarrollo*”, lo que hace referencia al tiempo crítico o a los momentos específicos que se deben considerar como los más importantes para cada cosa.

## **PERIODOS CRITICOS DE DESARROLLO**

Veamos esos periodos en cada caso específico, entendiendo a qué se refiere el denominado desarrollo motor, el desarrollo del lenguaje, las habilidades socioemocionales, etc.

Un punto importante a considerar primariamente, son las denominadas DESTREZAS MOTORAS BASICAS, lo que corresponde básicamente a las habilidades de:

- VOLTEARSE
- SENTARSE
- GATEAR
- CAMINAR
- CORRER Y
- TREPAR

Analicemos los periodos críticos para cada habilidad y enumeremos las destrezas que se espera que un niño normal deba lograr. Es importante repetir que un niño con hipotiroidismo congénito (HC) podrá alcanzar un desarrollo neurológico normal, si se diagnostica a tiempo y se inicia el tratamiento de suplencia hormonal tempranamente. Veamos lo que significa un desarrollo psicomotor normal:

### HABILIDADES MOTORAS BASICAS:

#### **-HABILIDADES MOTORAS HASTA LOS 6 MESES**

- ❖ Sostiene la cabeza
- ❖ Soporta la posición boca-abajo
- ❖ Se apoya en antebrazos
- ❖ Se voltea
- ❖ Permanece sentado
- ❖ Inicia arrastre

### **-HABILIDADES MOTORAS HASTA LOS 12 MESES**

- ❖ Asume oposición de gateo
- ❖ Gatea
- ❖ Pasa de posición de gateo a sentado
- ❖ Se para con apoyo
- ❖ Sube escaleras
- ❖ Camina de lado agarrado
- ❖ Hace solitos
- ❖ Da 3 a 4 pasos solo

### **-HABILIDADES MOTORAS HASTA LOS 24 MESES**

- ❖ Camina solo
- ❖ Hala juguetes mientras camina
- ❖ Carga objetos mientras camina
- ❖ Inicia carrera
- ❖ Se para en puntillas
- ❖ Patea una bola
- ❖ Se trepa y se baja de muebles sin ayuda
- ❖ Baja y sube escaleras con apoyo

### **-HABILIDADES MOTORAS HASTA LOS 3 a 4 años**

- ❖ Se para en un pie por 5 segundos
- ❖ Baja y sube escaleras sin apoyo
- ❖ Lanza pelotas
- ❖ Patea pelotas hacia adelante
- ❖ Rebota y agarra la pelota
- ❖ Camina hacia atrás

### **-HABILIDADES MOTORAS HASTA LOS 4 a 5 años**

- ❖ Se para en un pie por 10 segundos
- ❖ Salta en dos pies en un solo sitio
- ❖ Trepa y se cuelga
- ❖ Salta como conejo

### **-HABILIDADES MOTORAS FINAS HASTA LOS 6 MESES**

- ❖ Realiza seguimientos visuales
- ❖ Inicia alances
- ❖ Realiza agarre de objetos
- ❖ Sostiene objetos en cada mano
- ❖ Cambia objetos de mano
- ❖ Saca objetos de recipientes

### **-HABILIDADES MOTORAS FINAS HASTA LOS 12 MESES**

- ❖ Inicia agarre palmar
- ❖ Golpea en línea media
- ❖ Mete objetos en recipiente
- ❖ Inicia uso del índice
- ❖ Inicia garabateo

### **-HABILIDADES MOTORAS FINAS HASTA LOS 24 MESES**

- ❖ Inicia agarre cilíndrico
- ❖ Arma torres
- ❖ Encaja círculo
- ❖ Rasga y arruga papel
- ❖ Ensarta aros
- ❖ Enhebra cuentas

### **-HABILIDADES MOTORAS FINAS HASTA LOS 3 a 4 AÑOS**

- ❖ Traza círculos
- ❖ Inicia agarre trípode
- ❖ Inicia dibujo de la figura humana
- ❖ Inicia manejo de tijera
- ❖ Inicia coloreado dentro figura
- ❖ Copia dibujos simples

### **-HABILIDADES MOTORAS FINAS HASTA LOS 4 a 5 AÑOS**

- ❖ Copia figuras geométricas
- ❖ Dibuja figura humana con cuerpo
- ❖ Se viste y desviste solo
- ❖ Usa cubiertos en forma adecuada
- ❖ Recorta figuras por el borde
- ❖ Colorea respetando límites

### HABILIDADES COGNITIVAS:

Otro punto importante es el desarrollo de HABILIDADES COGNITIVAS, es decir, lo referente a la adquisición de las capacidades de aprendizaje e introyección de conceptos; estas también tienen sus periodos críticos de desarrollo, las que se describen a continuación:

### **-HABILIDADES COGNITIVAS HASTA 6 MESES**

- ❖ Explora objetos de diferentes maneras
- ❖ Busca objetos escondidos
- ❖ Reconoce caras conocidas
- ❖ Reconoce voces conocidas

### **-HABILIDADES COGNITIVAS HASTA 12 MESES**

- ❖ Señala en un dibujo cuando se le pregunta
- ❖ Imita gestos
- ❖ Inicia el uso de objetos correctamente (tomar de una taza)
- ❖ Se presenta angustia del octavo mes

### **-HABILIDADES COGNITIVAS HASTA 24 MESES**

- ❖ Juega a las escondidas
- ❖ Empieza a reconocer formas geométricas
- ❖ Inicia juego solitario

### **-HABILIDADES COGNITIVAS HASTA 3 A 4 años**

- ❖ Nomina colores
- ❖ Inicia conteo automático
- ❖ Maneja el concepto de día – noche
- ❖ Inicia juego simbólico
- ❖ Resuelve problemas

### **-HABILIDADES COGNITIVAS HASTA 4 A 5 AÑOS**

- ❖ Cuenta hasta 10 ó mas objetos
- ❖ Entiende el concepto de tiempo
- ❖ Utiliza en forma correcta las cosas de uso cotidiano

### HABILIDADES DEL LENGUAJE:

Por otra parte, la adquisición de las HABILIDADES DEL LENGUAJE también tiene su momento específico y preciso. El lenguaje es un punto interesante en la evolución de las especies; el ser humano se destaca entre la especie animal como el único mamífero que habla clara y coherentemente (aunque a veces, algunas personas no tengan tanta coherencia). Por lo tanto, el lenguaje no deja de ser algo fascinante, en cuya adquisición tiene mucho que ver nuestra capacidad auditiva. Todo niño aprende a hablar en la medida en que oye; por eso la adquisición del lenguaje en niños sordos de

nacimiento es difícil, mas no imposible si se rehabilita a tiempo. Veamos las etapas más críticas del desarrollo del lenguaje:

### **-HABILIDADES DE LENGUAJE DE 0 A 6 MESES**

- ❖ Presenta succión fuerte
- ❖ Sonrisa refleja
- ❖ Gorjeo
- ❖ Balbuceo

### **-HABILIDADES DE LENGUAJE HASTA LOS 12 MESES**

- ❖ Utiliza jerga
- ❖ Responde a instrucciones sencillas
- ❖ Utiliza gestos
- ❖ Inicia el uso del “NO”
- ❖ Dice papá y mamá
- ❖ Trata de imitar palabras
- ❖ Inicia onomatopeyas

### **HABILIDADES DE LENGUAJE HASTA LOS 24 MESES**

- ❖ Reconoce por su nombre personas y partes del cuerpo
- ❖ Dice más o menos 20 palabras
- ❖ Responde a instrucciones sencillas
- ❖ Señala objetos en un dibujo

### **-HABILIDADES DE LENGUAJE HASTA LOS 3 A 4 AÑOS**

- ❖ Utiliza frases de hasta 5 palabras
- ❖ Cuenta historias
- ❖ Maneja algunas reglas básicas de gramática
- ❖ Habla claramente

### **-HABILIDADES DE LENGUAJE DE 4 A 5 AÑOS**

- ❖ Sabe su nombre y dirección
- ❖ Narra historias largas
- ❖ Usa tiempos gramaticales
- ❖ Evoca partes de un cuento

### **HABILIDADES SOCIOEMOCIONALES**

Por ultimo, las HABILIDADES SOCIO-EMOCIONALES también hacen parte del panel de consideraciones que deben tenerse en

cuenta cuando se habla de las habilidades del ser humano y, constituye una parte importantísima del desarrollo psicomotor del individuo. Veamos las etapas y sus logros correspondientes:

#### **-HABILIDADES SOCIOEMOCIONALES HASTA LOS 6 MESES**

- ❖ Llora para expresar necesidades
- ❖ Se calma cuando es atendido
- ❖ Reconoce a su mamá

#### **-HABILIDADES SOCIOEMOCIONALES HASTA LOS 12 MESES**

- ❖ Angustia del octavo mes
- ❖ Disfruta el juego de imitación
- ❖ Prefiere a su mamá o cuidador respecto a los demás
- ❖ Pataletas para llamar la atención
- ❖ Inicio de autoayudas
- ❖ Muestra preferencias por personas y juguetes

#### **-HABILIDADES SOCIOEMOCIONALES HASTA LOS 24 MESES**

- ❖ Imita conductas (dice adiós, hace ojitos)
- ❖ Disfruta la compañía de otros niños
- ❖ Aumenta su independencia
- ❖ Ansiedad de separación
- ❖ Conducta desafiente

#### **-HABILIDADES SOCIOEMOCIONALES HASTA 3 A 4 AÑOS**

- ❖ Más independiente
- ❖ Se viste y se desviste solo
- ❖ Aumenta el juego de roles
- ❖ Soluciona problemas
- ❖ Juega con otros niños
- ❖ Puede presentar terrores nocturnos

#### **-HABILIDADES SOCIOEMOCIONALES HASTA 4 A 5 AÑOS**

- ❖ Le gusta complacer a sus amigos
- ❖ Respeta más fácilmente reglas
- ❖ Le gusta cantar, bailar
- ❖ Hace consciencia de la sexualidad
- ❖ Distingue la fantasía de la realidad
- ❖ Le gusta ayudar

En resumen, estas son las etapas específicas y las habilidades que todo niño debe adquirir, mas no implica que necesariamente sean conceptos rígidos; bien podrían darse algunas variaciones de un niño a otro, sin que ello implique anormalidad.

## **DESARROLLO DE HABILIDADES COMUNICATIVAS**

**María Alejandra Torrentes**

Fonoaudióloga

**Aura Sofía Rico R., MD**

Medica experta en Neurodesarrollo

Kanga

### **DEFINICION**

La comunicación se puede definir como el “Proceso de transmitir y recibir mensajes” entre las personas. Es uno de los procesos más importantes del ser humano; una persona que no se pueda comunicar con otros, estará totalmente aislada y su desarrollo será muy difícil. Veamos algunas consideraciones básicas de la comunicación:

### **ELEMENTOS**

- ❖ Código: sistema de signos y reglas para combinarlos
- ❖ Canal: medio físico a través del cual se trasmite la comunicación (aire – voz)
- ❖ Emisor: persona que trasmite el mensaje
- ❖ Receptor: persona que recibe e interpreta el mensaje
- ❖ Contexto situacional

Para una verdadera comunicación se necesita una persona que emita el mensaje (emisor) y otra que lo reciba (receptor). Se utilizan unos códigos universales que son las palabras y gestos, que son los elementos con los que se trasmite una idea o un concepto. La comunicación puede ser oral o escrita y en ella se utiliza un vehiculo, que bien pudiera ser papel, medio electrónico, el aire y la voz. Ahora bien, en ese proceso de emitir y recibir mensajes generalmente interviene también una determinada situación que lo rodea y en mucho lo determina. Todos estos elementos determinan la comunicación entre los seres humanos y por ello, siempre deben ser considerados.

## TIPOS DE COMUNICACIÓN

Es claro que existen dos tipos básicos de comunicación, como acabamos e mencionar. Cada una, a su vez, tendrá unas características específicas.

- ❖ Verbal: oral y gestual
- ❖ No verbal: escrita y virtual

## COMUNICACIÓN EFICAZ CON NIÑOS

El contacto de los adultos con los niños, implica una comunicación que se da, pudiéramos decir sin temor a equivocarnos, que se inicia desde antes del nacimiento. Obviamente comienza con el bebe de horas de nacido y requiere que sea franca, clara, tranquila, adecuada y efectiva. Diríamos que la personalidad del individuo, su autoestima y su futuro se forjan desde los primeros días y están muy determinados por la actitud de los padres. Actitud que se trasmite en la comunicación que permanentemente mantengan con los hijos. Por eso, las siguientes consideraciones son de vital importancia:

- ❖ Inicia desde etapa de bebé
- ❖ Importante enviar Mensajes positivos
- ❖ Eliminar gritos
- ❖ Siempre hacer “contacto visual”
- ❖ Lenguaje apropiado para la edad
- ❖ Escuche sin interrumpir
- ❖ Admita sus errores
- ❖ Valide sus sentimientos

## DESARROLLO DEL LENGUAJE

**DEFINICION:** El lenguaje es un “Código socialmente compartido” que utiliza símbolos y los combina utilizando reglas.

## COMPONENTES

- ❖ Sintaxis
- ❖ Morfología
- ❖ Fonología
- ❖ Semántica
- ❖ Pragmática

## **ETAPAS DE DESARROLLO DEL LENGUAJE**

(Según ROBERT OWENS)

Dichas etapas se interrelacionan muy estrechamente con la adquisición de otras habilidades. Debe considerarse que en esa parte del proceso hay momentos en donde el niño repite lo que oye (ecolalia) y otra en que utiliza un lenguaje ininteligible (jerga). Las etapas reales son las siguientes:

1. Recién nacido hasta 1º. Mes
2. Reflejos de búsqueda, succión clave para el desarrollo del habla
3. Observador de 1 a 6 meses: risas, gorjeos, balbuceo. Utiliza /k, g/
4. Experimentador de 7 a 12 meses: balbuceo, ecolalia y jerga
5. Explorador 12 a 24 meses: palabras, yuxtaposición
6. Experto, escolares: habilidades equiparadas a adultos.

### **ACTIVIDADES PARA ESTIMULAR EL LENGUAJE**

Esto significa un proceso sumamente importante para el desarrollo del niño. La estimulación es importante a lo largo de toda la vida y conviene saber cuales son los refuerzos útiles y prácticos que pueden y deben aplicarse. Veámoslo por edades:

#### **-RECIEN NACIDO HASTA PRIMER MES**

- ❖ Hablarle y jugar con el bebé mientras realiza actividades cotidianas
- ❖ Imitar los sonidos que el bebé produce
- ❖ Hacer gestos con boca nariz y ojos para que el bebé observe

#### **-DESDE EL 2 MES HASTA EL 6 MES**

- ❖ Reforzar los sonidos guturales con preguntas adicionales
- ❖ Cantar canciones que tengan movimientos corporales
- ❖ Recitar versos cortos marcando el ritmo
- ❖ Hablarle cambiando el tono de voz
- ❖ Jugar escondidas
- ❖ Pronunciarle monosílabos como ba, ja, pa, ma y palabras que los contengan
- ❖ Señalar las cosas por su nombre

### **-DESDE EL 7º MES HASTA EL 12º MES**

- ❖ Enseñar con palmas y movimiento de la cabeza el significado del SI y NO
- ❖ Llamarlo por su nombre
- ❖ Mostrarle dibujos de animales y enseñarle el sonido que hace cada uno
- ❖ Hablarle de los cambios de posición
- ❖ Señalar a los miembros de la familia y pedirle que los identifique
- ❖ Representar las canciones
- ❖ Rutinas de dormir
- ❖ Comentarle todas las situaciones cotidianas

### **-DESDE EL 13º MES HASTA EL 18º MES**

- ❖ Hablar frente al espejo con el niño y señalar las partes de su cara
- ❖ Estimular la imitación de gestos
- ❖ Estimular la repetición de palabras
- ❖ Jugar a apagar una vela o a soplar un pito
- ❖ Estimular para que pida las cosas por su nombre
- ❖ Preguntarle cual es su nombre
- ❖ Jugar a hablar por teléfono

### **-DESDE EL 19º MES HASTA EL 24º MES**

- ❖ Estimular la capacidad para nombrar los objetos
- ❖ Estimular la expresión verbal de necesidades
- ❖ Estimular el uso de frases, entablar pequeñas conversaciones
- ❖ Leer cuentos
- ❖ Ver películas infantiles
- ❖ Enseñar canciones y versos

En resumen, la estimulación adecuada es muy útil en el desarrollo del lenguaje en el ser humano. Conviene considerar las etapas de dicho desarrollo, para saber que habilidades deben adquirir los niños según su edad. Cabe recalcar, un niño con hipotiroidismo congénito (HC) tratado y manejado a tiempo con la adecuada suplencia hormonal, podrá tener un desarrollo normal.

# DESARROLLO MOTOR y TERAPIA OCUPACIONAL

**Ximena Ortiz**

Terapeuta Ocupacional

**Aura Sofía Rico R., MD**

Medica experta en Neurodesarrollo

Kanga

## DEFINICION

La terapia ocupacional es la Disciplina que estudia el desempeño humano, haciendo énfasis en las áreas de auto-cuidado, juego y trabajo. Sus aplicaciones son diversas y tiene repercusión importante en la adquisición del adecuado tono muscular.

## TONO MUSCULAR

Contracción permanente que el músculo mantiene aún en reposo. Definitivo para el desarrollo motor de la persona y la adquisición de otras habilidades motoras.

### **FUNCIONES del tono muscular:**

- ❖ Mantener la postura
- ❖ Preparar el músculo para la acción
- ❖ Formación del esquema corporal (conciencia del cuerpo)
- ❖ Adquisición de destrezas motoras

## CUANDO SE NECESITA LA TERAPIA OCUPACIONAL?

Son diversas las circunstancias por las cuales un niño es remitido a terapia ocupacional, pero pudiéramos decir que las más importantes son las siguientes y lo mejor de todo esto, es que en todas se obtienen muy buenos resultados.

- ❖ Bajo tono muscular (hipotonía)
- ❖ Dificultad para soportar posición boca abajo
- ❖ Pobre uso de manos
- ❖ Temor al movimiento
- ❖ Rechazo a texturas
- ❖ Búsqueda constante de estímulos
- ❖ Búsqueda constante de movimientos
- ❖ Torpeza en los movimientos

## **DESARROLLO MOTOR**

### **Actividades para Estimular el Movimiento**

Un punto importante que mencionábamos al principio de este capítulo, es el desarrollo motor del niño. Pero debemos aclarar que la estimulación adecuada, es decir, en el momento y en la cantidad que corresponde, logra unos resultados muy positivos. No toda persona requiere obligatoriamente una estimulación, pero es indudable que bien manejada, dicha estimulación ayuda mucho a que el desarrollo sea mejor; sobre todo en niños con patologías que alteran el desarrollo, como loes por ejemplo el Hipotiroidismo Congénito (HC). Pero muchas madres se preguntan como ayudar al desarrollo motor del hijo? A continuación algunas recomendaciones que además de útiles, son muy efectivas:

### **Juego Motor y Sensorial**

- ❖ Arrastre. - Carretilla
- ❖ Caminar en diferentes direcciones
- ❖ Balanceo
- ❖ Colgarse. - Tregar
- ❖ Patear
- ❖ Halar. - Empujar
- ❖ Carrito de balineras
- ❖ Cargar
- ❖ Saltar
- ❖ Actividades en posición boca abajo
- ❖ Masaje
- ❖ Juego con texturas

## **KANGA**

### **Kanga - Taller de Desarrollo Integral.**

Dirección: Transv 23 # 95-79. Bogota

Tel: 2361188/2186896

Correo Electrónico: kangajardin@hotmail.com

Pag web - [www.kanga.edu.co](http://www.kanga.edu.co)

## **III PARTE**

# **CONSIDERACIONES FINALES**



## CONCLUSIONES:

### RECOMENDACIONES Y CONSEJOS PARA VIVIR... ... Incluso EN DESVENTAJA

No sobra recomendar: “AMA COMO NUNCA HAS QUERIDO. NO DESPRECIAS LA AMISTAD DE TUS AMIGOS. VIVE LOS DÍAS CON FE, AMOR Y PAZ. TRABAJA COMO SI NO NECESITARAS EL DINERO. Y BAILA COMO SI NADIE TE VIERA”.

Pero hay otras cosas para tener en cuenta en nuestro día a día. Debemos aprender a hacer el bien y las cosas bien, simplemente por principio: “NO ESPERES NADA A CAMBIO Y LO RECIBIRÁS”. Hay gente que nos sorprende y más aun, cuando prejuzgamos: “JAMÁS JUZGUES A ALGUIEN ANTES DE TIEMPO”. Si la vida nos apalea una y otra vez, lo mas inteligente seria levantarse y seguir.. o que?: “CADA OBSTÁCULO PRESENTA UNA OPORTUNIDAD PARA MEJORAR LA CONDICIÓN DE UNO”.

Pero si lo anterior no es suficiente para sentirnos mejor, por ahí me han llegado por internet algunos consejos que, puestos en practica, son maravillosos. Juzgue y aplíquelos:

#### **10 TIPS DE VIDA**

##### **1°No te preocupes**

De las actividades humanas, .....el preocuparse es la menos productiva.

##### **2° Que no te venza el miedo.**

La mayor parte de las cosas a las que tememos nunca suceden.

##### **3° No guardes rencor.**

Es una de las cargas más pesadas de la vida

##### **4° Enfrenta cada problema según llega.**

De todas maneras sólo puedes manejarlos uno a uno.

##### **5° No te lles los problemas a la cama.**

Son malos compañeros del sueño.

##### **6° No tomes prestado los problemas de los demás.**

Ellos pueden manejarlos mejor que tú.

**7° No revivas el ayer.**

Ya se ha ido para siempre. Concéntrate en lo que está pasando en tu vida y se feliz ahora.

**8° Se un buen oyente.**

Sólo cuando escuchas, obtienes ideas diferentes a las que tienes.

**9° No te dejes caer por la frustración.**

La autocompasión sólo interfiere con las acciones positivas

**10° Cuenta tus bendiciones.**

Más no olvides las pequeñas. Muchas bendiciones pequeñas, hacen una grande.

## **CONSEJOS SALUDABLES GLOBALES**

Bajados de internet.... He aquí unos consejos prácticos para mejorar y mantener su salud, que aunque no curan ni revierten el proceso degenerativo de la retina, si ayudan a que este sea un poco más lento. Esta información circula libremente por internet y sea de esas universidades o no, por lo menos son consejos útiles y buenos. Recomendables, claro está.

Estos consejos ayudarán a mejorar su alimentación y por ende, cualquier enfermedad que ud presente. Manténgase sano con cantidades apropiadas y adecuadas de nutrientes. Las Universidades de Harvard y Cambridge dan estos consejos saludables. Mire a ver, nada se pierde con comer bien, rico y saludable.

### **Vitaminas:**

Las vitaminas son imprescindibles para el funcionamiento del cuerpo humano. No son fuente de energía. Son eficaces en cantidades muy pequeñas y son reguladoras del metabolismo del organismo. En la tabla 1 se encuentran las vitaminas que se deben consumir y los alimentos en donde se pueden encontrar.

<b>NOMBRE</b>	<b>SE ENCUENTRA EN</b>
<b>VITAMINA A</b> (retinol)	Zanahorias, tomates, sardinas, yema de huevo, aceites animales, vegetales frescos, queso, leche, hígado, frutas verdes, espinacas.
<b>VITAMINA B1</b> (tiamina)	Cereales (cáscara), manzana, huevo, carnes, nueces, legumbres, granos enteros, mantequilla.
<b>VITAMINA B2</b> (riboflavina)	Casi todos los alimentos lácteos, leche, carne, queso, huevos, pan integral y cereales, hígado, granos enteros, verduras de hojas verdes.
<b>VITAMINA B6</b> (piridoxina)	Yema de huevo, hígado, riñón, carnes en general, cereales, plátanos, verduras de hoja verdes, granos enteros, nueces.
<b>VITAMINA B12</b> (cobalamina)	Proteínas animales, hígado, riñón.
<b>VITAMINA C</b> (ácido ascórbico)	Frutas cítricas, perejil, tomate, verduras verdes oscuras, papas, cebolla, pimentón, melón anaranjado, fresas.
<b>VITAMINA D</b> (calciferol)	Aceite de hígado de bacalao, sardinas, verduras, yema de huevo, mantequilla.
<b>VITAMINA E</b> (tocoferol)	Aceites vegetales, huevos, verduras de hoja verdes, nueces, semillas.

**Tabla A- .** Las vitaminas y sus fuentes.

El futuro es la naranja. Un vaso de jugo de naranja diario, aumenta al doble el hierro. Reduce el riesgo de cáncer de pulmón y otros procesos crónicos degenerativos. Quienes las comen habitualmente tienen 30% menos posibilidad de contraer enfermedades, según un estudio publicado en el *International Journal Of Cancer*. Otro estudio halló que la gente que come cuatro porciones de frutos cítricos por día, tiene un 40% menos de posibilidad de enfermarse que aquellos que comen menos de una por día.

### **Proteínas:**

Las proteínas son esenciales para el crecimiento y la reparación de las células del cuerpo. Carnes, aves, pescados, huevos y nueces son alimentos con una fuente excelente de proteínas, vitaminas B, hierro y Zinc. El cuerpo humano no almacena la proteína, por lo tanto es importante incluirla en la dieta de cada día.

### **Minerales:**

Los minerales son esenciales. El cuerpo necesita minerales para metabolizar los carbohidratos, las proteínas y las grasas. Una ingesta diaria adecuada debe contener: Calcio, Fósforo, Magnesio, Hierro, Zinc, Yodo, Selenio, Cobre, Manganeso, Fluoruro y Cromo. Los alimentos que proporcionan esto, son: Lácteos (leche, queso, yogur, mantequilla, etc.), almendras, ajo, avena, maíz, lentejas, coles, lechuga, cebolla, manzana, arroz, apio, fresa, tomate, pepino, alcachofas, avellanas, nueces, carne, pescado, vísceras, hígado, yema de huevo, trigo entero, marisco, verduras, pera, frambuesas, naranja y cerezas.

El pan integral tiene casi cuatro veces más fibra, tres veces más zinc y casi dos veces el hierro que el pan blanco. Además, los que comen pan blanco aumentan de peso. ¡Coma las cortezas del pan, pues tienen ocho veces más pronylsina, que ayuda a combatir el cáncer del colon.

Coma chocolate: Se dice que una barra pequeña por semana extiende un año la vida. El chocolate amargo es fuente de hierro, magnesio y potasio.

### **Vegetales:**

Los vegetales son una fuente excelente de vitaminas, minerales y fibra. Los vegetales amarillos y anaranjados como las zanahorias y las calabazas contienen Vitamina A, B6 y C. Los vegetales verdes como el brócoli, repollo, lechugas, espinaca, arvejas y espárragos, son fuente de Vitamina C y de ácido Fólico.

Mastique los vegetales más tiempo. Esto aumenta la cantidad de químicos anticancerígenos y antioxidantes liberados en el cuerpo, según dice el Institute of Food Research. El masticar libera sinigrina y, cuanto menos se cocinen, mejor efecto preventivo tienen.

Coma colorido como el Arco Iris. Si come una variedad de rojo, naranja, amarillo, verde, púrpura y blanco en mezcla de frutas y vegetales, tendrá la mejor fuente de antioxidantes, vitaminas y minerales que existe. También lo afirman en The Mirror, expertos del Institute of Food Research.

No pele con tanta anticipación los vegetales o frutas, estos deben cortarse y pelarse justo antes de ingerirlos. El preparar comida fresca aumenta niveles de nutrientes contra el cáncer o enfermedades degenerativas crónicas.

Reorganice la nevera. Las verduras en cualquier lugar de su refrigerador pierden sustancias nutritivas, porque la luz artificial del equipo destruye los flavonoides que tiene todo vegetal y que combaten el cáncer o enfermedades crónicas degenerativas. Por eso es mejor usar los cajones de abajo para poner las verduras.

### **Antioxidantes:**

El tomate es uno de los vegetales más importantes que debemos incluir en la dieta, ya que contiene una gran cantidad de antioxidantes. Los antioxidantes son unas sustancias que protegen las células de nuestro organismo de los efectos dañinos de algunos derivados metabólicos (radicales libres). Dicha sustancias son responsables del envejecimiento, de enfermedades cardiovasculares, del cáncer, y actúan atacando las células. Otros alimentos con gran poder antioxidante son: cítricos, frutos secos, espinaca, cebolla –sobre todo las moradas–, aguacate, moras, fresas, repollo, zanahoria, uva, calabaza, melón y kiwi.

Póngale tomate al sándwich. O tenga un vaso de jugo de tomate a mano, póngale salsa a las tostadas. Una porción de tomate por día baja el riesgo de enfermedad coronaria un 30% y protege contra enfermedades degenerativas crónicas, según científicos de Harvard Medical School.

Disfrute de una taza de té, ojala té verde. El té común contiene menos antioxidantes que el té verde, y beber sólo una taza diaria de te verde disminuye el riesgo de enfermedades coronarias. Científicos israelíes también hallaron que beber té (mejor si es verde) aumenta la sobrevida luego de ataques al corazón y protege contra enfermedades crónicas degenerativas.

Coma semillas como si fuera un pajarito. La semilla de girasol, de sésamo y ajonjolí en las ensaladas y cereales son nutrientes y antioxidantes, dice el nutricionista Ian Marber. Comer nueces y almendras también es beneficioso, según médicos de la Facultad de Harvard.

Use la Canela. Poner media cucharadita en el café ayuda a bajar el colesterol y mantener estables los niveles de azúcar, según científicos norteamericanos.

## **Hábitos y Consejos generales para tener una mejor vida**

Este es otro cuento interesante que también circula libremente por internet.

- Adoptar la regla del 80%. Se trata de dejar en el plato el 20% de la comida que iba a ingerir. Así es como evita trastornos gastrointestinales, prolonga la vida y reduce el riesgo de diabetes y ataques al corazón.
- Limpie su cepillo de dientes. El contacto de los gérmenes en el vasito de los cepillos puede ser fatal. Los cepillos por sí mismos pueden esparcir bacterias. Hay que limpiarlos cuatro veces a la semana con agua oxigenada, sobre todo después de enfermedades, y mantenerlos separados de otros cepillos.
- Utilice hilo dental y no mastique chicle. Pasarse el hilo dental da más sobrevida porque remueve las bacterias que atacan a los dientes y al cuerpo.
- Haga rompecabezas, crucigramas o sudokus; o aprenda un idioma, alguna habilidad nueva o lea un libro y memorice párrafos. Estimular su mente lo anima a formar nuevos caminos mentales y fortifica la memoria. Una persona de 50 años activa mentalmente, tiene mejor memoria que una persona vaga de 25 años.
- Ríase. Una buena carcajada es un descanso, un pequeño ejercicio físico: 100 a 200 carcajadas equivalen a 10 minutos de trote, según el cardiólogo norteamericano William Fry. Baja el estrés y despierta células naturales de defensa y los anticuerpos.



## **FUNDACION DERECHO A VIVIR EN DESVENTAJA**

Visite nuestra pagina web:

**[www.derechoavivirendesventaja.org](http://www.derechoavivirendesventaja.org)**

Dirección Carrera 13 # 48-26 Ofic 401, Bogota, Colombia.

Teléfono: 245 0037 - Cel: (315) 813 8930

Directora Administrativa: Consuelo Bernal Villegas.

Directora Científica: Dra. Martalucia Tamayo Fernández.