

Artículo original

Desarrollo intelectual en niños con enfermedades metabólicas congénitas: experiencia en una unidad de medicina familiar

Intellectual Development in Children with Congenital Metabolic Diseases: Experience in a Family Medicine Unit

O desenvolvimento intelectual de crianças com doenças metabólicas congênitas: experiência em uma unidade de medicina familiar

Mónica Castillo-Hernández,* Florentina Hernández-Zavala,* Víctor M. Aguilar,** Celida Duque-Molina,***
Ricardo Avilés-Hernández,**** Clara E. González-Rosas****

ATEN FAM 2014;21(3)

Resumen

Objetivo: evaluar el coeficiente intelectual (CI) de pacientes diagnosticados con Enfermedad Metabólica Congénita (EMC) a través del tamiz neonatal ampliado y mediante escala *Wechsler* de desarrollo intelectual.

Material y métodos: estudio descriptivo y transversal, con una muestra no probabilística de 20 casos de pacientes con EMC del departamento de Salud Mental de la unidad de medicina familiar (UMF) no. 14, Delegación Norte, Instituto Mexicano del Seguro Social (IMSS), Distrito Federal, México, que ingresaron al programa de detección de EMC.

Una vez diagnosticados se efectuó abordaje interdisciplinario y se evaluó el desarrollo intelectual por medio de la escala de *Wechsler*. A los resultados se les aplicó tratamiento estadístico de frecuencias y porcentajes.

Resultados: 75% de la población en estudio fue del sexo femenino y 25% del masculino; 95% presentó hipotiroidismo congénito y 5% fenilcetonuria; el CI promedio fue de 104.35 puntos. **Conclusiones:** el abordaje interdisciplinario favorece una atención integral y oportuna; además de destacar la relevancia del área psicológica en el desarrollo de las habilidades cognitivas, sociales y afectivas en niños con Enfermedad Metabólica Congénita.

Summary

Objective: to assess the intellectual coefficient (IQ) in patients diagnosed with Congenital Metabolic Disease (CMD) through expanded neonatal screening and the *Wechsler* scale of intellectual development.

Material and methods: descriptive and cross-sectional study with a non-random sample of 20 cases of patients diagnosed with CMD from the Mental Health Department of the Family Medicine Unit (FMU) no. 14, Northern Delegation, of the Mexican Institute of Social Security (IMSS), in Mexico City, who joined the detection of CMD program.

Once they were diagnosed it was made an interdisciplinary approach and it was assessed the intellectual development through the *Wechsler* scale. It was applied, to the results, a statistical treatment of frequencies and percentages. **Results:** 75% of the studied population was female and 25% male; 95% presented congenital hypothyroidism and 5% phenylketonuria; the average IQ was 104.35 points. **Conclusions:** the interdisciplinary approach favors a comprehensive and timely health care; in addition, it highlights the importance of the psychological area in the development of cognitive, social and emotional skills in children with Congenital Metabolic Disease.

Palabras clave: Enfermedades Metabólicas Congénitas, tamiz neonatal, Medicina Familiar

Key Words: Congenital Disorders, Neonatal screening, Family Medicine

Palavras chave: Doenças Metabólicas Congênitas, triagem neonatal, Medicina de família

Recibido: 3/7/13

Aceptado: 31/3/14

*Departamento de Salud Mental, unidad de medicina familiar (UMF) no. 14, Instituto Mexicano del Seguro Social (IMSS). **Coordinación Auxiliar Médica de Investigación, UMF no. 14, IMSS. ***Coordinación Auxiliar de Prevención y Atención a la Salud, UMF no. 14, IMSS. ****Jefatura de Prestaciones Médicas, UMF no. 14, IMSS

Correspondencia:
Mónica Castillo-Hernández
psc CastilloMoni@yahoo.com.mx

Este artículo debe citarse: Castillo-Hernández M, Hernández-Zavala F, Aguilar VM, Duque-Molina C, Avilés-Hernández R, González-Rosas CE. Desarrollo intelectual en niños con enfermedades metabólicas congénitas: experiencia en una unidad de medicina familiar. *Aten Fam.* 2014;21(3):86-89.

Resumo

Objetivo: avaliar o QI dos pacientes diagnosticados com a doença metabólica congênita (EMC), através de triagem neonatal ampliada pela escala *Wechsler* e de desenvolvimento intelectual. **Material e Métodos:** estudo transversal, descritivo, com uma amostra não aleatória de 20 casos de pacientes com EMC no Departamento de Saúde Mental da unidade de medicina de família (UMF) n. 14 Delegação Norte, Instituto Mexicano de Seguro Social (IMSS), Distrito Federal, México, que entraram no programa de rastreio de EMC. Uma vez diagnosticado foi realizada abordagem interdisciplinar e foi avaliado o desenvolvimento intelectual através da escala *Wechsler*. Os resultados foram tratados com análise estatística das frequências e porcentagens. **Resultados:** 75% da população do estudo eram do sexo feminino e 25% do sexo masculino; 95% tinham hipotireoidismo congênito e fenilcetonúria 5%; CI média foi 104,35 pontos. **Conclusões:** A abordagem interdisciplinar promove um atendimento integral e oportuno, ao destacar a importância da área psicológica no desenvolvimento de habilidades cognitivas, sociais e emocionais em crianças com doenças metabólicas congênitas.

Introducción

En México, se ha reconocido la importancia de realizar el tamizaje neonatal en los primeros cinco días de vida para el diagnóstico oportuno de las Enfermedades Metabólicas Congénitas (EMC): hipotiroidismo congénito (HC), fenilcetonuria (PKU), hiperplasia adrenal congénita (HAC) y déficit de biotinidasa (DB); para poder detectar y prevenir secuelas como: crisis convulsivas, retraso mental, retardo en el crecimiento, problemas conductuales, debilidad muscular y la asignación incorrecta de sexo. Secuelas que pueden afectar el desarrollo físico, intelectual, social e, inclusive, conducir a la muerte.¹⁻⁴ Algunos autores han confirmado que con un diagnóstico y tratamiento oportuno en neonatos con EMC se puede lograr un desarrollo intelectual normal.⁵⁻⁸

En 1998 en el Instituto Mexicano del Seguro Social (IMSS) se inició la operación formal del sistema de vigilancia para EMC con la detección de HC; para procesar las muestras se instalaron 11 laboratorios de detección para HC. En 2005 se amplió la detección a HAC, PKU y DB, para este propósito se creó un laboratorio en cada una de las delegaciones del IMSS.

En el IMSS se ha preocupado por obtener resultados favorables en el tratamiento de estos niños por medio del Programa de Atención Preventiva Integrada del IMSS (PREVENIMSS). Una vez detectada la EMC, a través del tamiz neonatal y ampliado,^{9,10} se inicia el abordaje interdisciplinar con la participación de pediatría, endocrinología, nutrición, estomatología, trabajo social y psicología. El propósito de este trabajo es evaluar el coeficiente intelectual de pacientes diagnosticados con EMC a través del tamiz neonatal y ampliado, mediante la escala *Wechsler*.

Material y métodos

Se realizó un estudio descriptivo observacional, con un muestreo no aleatorio por conveniencia, a 20 niños entre 4 y 13 años diagnosticados con EMC (previo consentimiento de sus padres); de noviembre de 2011 a mayo de 2012, en el área de psicología de la UMF no. 14 Delegación Norte,

Enfermedades metabólicas congénitas

IMSS, Distrito Federal, México.

A todos los pacientes recién nacidos incluidos en el estudio se les realizó tamiz neonatal y ampliado. Se tomó una muestra de sangre del cordón umbilical para la detección de HC (tamiz neonatal) y se extrajo sangre del talón por punción para detectar PKU, HAC y DB. (tamiz ampliado).^{9,10} A los niños cuyo resultado fue positivo en el estudio; se les inició abordaje interdisciplinar y seguimiento a lo largo de su crecimiento y desarrollo. Desde el punto de vista psicológico se determinó su coeficiente intelectual (CI) con la escala *Wechsler* la cual define como inteligencia: “aquellas habilidades que se manifiestan bajo diferentes circunstancias y condiciones, a partir de lo que se piensa respecto a sus distintas formas de reaccionar a determinados estímulos”¹¹ y de acuerdo con la edad de los niños se consideraron dos variantes: la escala de inteligencia WPPSI para niños desde cuatro hasta cinco años, 11 meses y 29 días; y la escala WISC-R para niños de 6 a 17 años, ambas con dos subescalas: verbal y de ejecución.^{12,13}

Para calcular el CI de WPPSI y WISC-R, se realizó la conversión de las puntuaciones naturales en puntuaciones normalizadas que tienen iguales medidas y desviaciones estándar para cada nivel de edad. La suma de estas puntuaciones normalizadas se

Cuadro I. Clasificación cualitativa del coeficiente intelectual (CI)

WPPSI		WISC-R	
CI	Clasificación	CI	Clasificación
130 o más	Muy superior (MS)	130 o más	Muy superior (MS)
120-129	Superior (S)	120-129	Superior (S)
110-119	Arriba del normal (AN)	110-119	Arriba del normal (AN)
90-109	Normal (N)	90-109	Normal (N)
80-89	Abajo del normal (AbN)	80-89	Abajo del normal (AbN)
70-79	Límitrofe (L)	70-79	Límitrofe (L)
69 o menos	Deficiente mental: Leve(DML) Moderado (DMM) Profundo (DMP)		Deficiente mental:
		50-69	Leve(DML)
		30-49	Moderado (DMM)
		30 o menos	Profundo (DMP)

transformó en el CI por desviación estándar mediante un cuadro que se usa para todas las edades,^{12,13} por lo tanto, el CI de WPPSI y WISC-R fue la desviación en relación con el grado en que la puntuación del niño difiere respecto a la medida de su grupo de edad y de acuerdo con el análisis cualitativo los valores numéricos del CI, las cuales se convirtieron en categorías de acuerdo con cada escala, tal como se muestra en el cuadro 1.

Resultados

El HC fue predominante con 19 casos (95%), y sólo uno presentó PKU (5%). Del total, 15 casos (75%) fueron del género femenino y cinco del masculino (25%). Los datos de la escala de inteligencia de *Wechsler* se muestran en el cuadro 2.

En la población el CI obtuvo 104.3 puntos promedio y DE 127.72-80.48, la subescala verbal de 99.3 puntos, DE 125.2-73.3 y la de ejecución de 108.6 puntos, DE 128.3-88.9.

El CI en el género femenino alcanzó un promedio de 103.8 puntos, DE 122.4-85.8 y la subescala verbal de 99 puntos, DE 120.3-77.6 y en ejecución de 108.8 puntos, de 122.5-95. Los del sexo masculino obtuvieron un promedio de 105 puntos, DE 143.8-66.2, la subescala verbal de 100.2 puntos, DE 138.5-61.8 y en ejecución de 108.2 puntos, DE 142.6-73.8.

Los resultados por clasificación nominal registraron el rango “muy superior” en tres casos (15%), “superior” en tres (15%), “arriba del normal” en dos (10%), “normal” en seis (30%), y “debajo del normal” en cuatro (20%), “límitrofe” en uno (5%) y “deficiente mental” en uno (5%). La escala WPPSI se aplicó a siete niños, con un promedio de CI de 98.1 puntos, DE 125.7-70.5; predominio de la subescala de ejecución con 105 puntos, DE 134-76.2, comparada con la verbal, cuyo promedio fue de 91.4 puntos, DE 115.7-67. Respecto al género, se observó

que el femenino tuvo una puntuación más alta con promedio de 100.25 puntos, DE 115.6-84.9, mientras que el masculino de 82 puntos, DE 128.6-35.3.

La escala WISC-R se aplicó a 13 niños con un promedio de CI de 107.69 puntos, DE 128.9-86.4, con más alto puntaje en ejecución de 110.5 puntos, DE 124.1-96.9, en verbal de 103.5 puntos, DE 130-76.8. En relación con el género, el masculino fue más alto de 119 puntos, DE 153-85, en comparación con el femenino que fue de 107 puntos, DE 128.9-86.4.

Discusión

La estrategia de detección y tratamiento oportuno de las EMC^{9,1} muestra eficacia similar en otras instituciones de salud del ámbito nacional,^{14,15} y en conjunto con el abordaje interdisciplinar, permite lograr una mejor calidad de vida¹⁶ en el desarrollo de habilidades cognitivas y sociales, logrando evitar el retraso mental.^{17,18}

En este estudio se encontró que el HC es la enfermedad más frecuente, seguida por PKU, siendo las menos frecuentes HAC y DB puesto que no se registraron casos en la UMF no. 14 del IMSS, dato que coincide con otras investigaciones en las que HC es el más frecuente en 1 de cada 3 000 nacimientos y PKU en 1 de cada 40 000 recién nacidos.¹⁹⁻²¹ El sexo femenino tiene predominio como lo muestran los resultados, aunque no se sabe en forma precisa el porqué las mujeres lo desarrollan.

Podría decirse que los resultados del programa de detección y tratamiento oportuno de EMC en la Delegación Norte del D.F. son satisfactorios, ya que 40% de los niños presentaron un CI de “arriba de lo normal” a “muy superior” y 30% “normal”;²² predominó el género femenino en las subescalas y el puntaje fue más alto en la de ejecución que en la verbal, quizá por el ambiente sociocultural el cual favorece al fortalecimiento del desarrollo de habilidades motoras finas y gruesas, ya que en nuestra cultura se adquieren dentro de la vida cotidiana de manera informal; mientras que las habilidades verbales están relacionadas con un aprendizaje formal.

Cuadro 2. Coeficiente intelectual de acuerdo con la escala de inteligencia de Wechsler

Caso	Verbal Puntuación	Ejecución Puntuación	CI Puntuación	Clasificación Nominal	Sexo	Edad
1	110	122	117	Arriba del normal (AN)	M	5a, 7m
2	109	135	124	Superior (S)	M	4a, 2m
3	45	50	45	Deficiente mental moderado (DMM)	M	6a, 4m
4	82	103	91	Normal (N)	F	4a, 4m
5	80	92	84	Abajo del normal (AbN)	F	6a, 6m
6	112	104	109	Normal (N)	F	4a, 6m
7	102	130	117	Arriba del normal (AN)	F	5a, 1m
8	123	127	123	Superior (S)	F	9a, 7m
9	90	115	104	Normal (N)	F	11a, 9m
10	80	100	88	Abajo del normal (AbN)	F	9a, 2m
11	67	95	79	Límitrofe (L)	F	12a, 3m
12	82	96	88	Abajo del normal (AbN)	F	10a, 0m
13	105	92	99	Normal (N)	F	13a, 4m
14	90	109	99	Normal (N)	F	7a, 10m
15	87	105	95	Normal (N)	M	10a, 6m
16	130	126	131	Muy superior (MS)	F	13a, 8m
17	150	129	144	Muy superior (MS)	M	7a, 10m
18	80	102	89	Abajo del normal (AbN)	F	6a, 6m
19	143	112	134	Muy superior (MS)	F	9a, 2m
20	119	129	127	Superior (S)	F	9a, 3m

Respecto al caso “límitrofe”, el estudio de trabajo social mostró que la familia no cuenta con un entorno y recursos para el desarrollo y fortalecimiento de habilidades. El caso con deficiencia mental moderada puede explicarse porque el paciente presentó hipoxia neonatal al nacimiento.

El presente estudio tiene como limitación el haberse efectuado en una población pequeña, sin embargo, permite enfatizar que la detección y el tratamiento oportuno y adecuado de los niños con EMC diagnosticados a través del tamizaje, con un equipo interdisciplinar, para así favorecer un desarrollo físico e intelectual normal. Se sugiere que desde el primer mes de vida se implementen dos estrategias: 1) apoyo psicológico en el desarrollo de habilidades cognitivas, sociales y afectivas; y 2) consejería al núcleo familiar en el logro de una estabilidad emocional. En este trabajo se enfatiza la importancia de la detección oportuna de las EMC en las unidades de medicina familiar a fin de prevenir sus secuelas y establecer un seguimiento integral, especialmente con el área de psicología.

Agradecimientos

Al Dr. Carlos Rodrigo Altamirano León, director de la UMF no. 14 y a la Dra. Laura Olalde Montes de Oca, coordinadora clínica de Educación e Investigación en Salud, UMF no. 14, por su apoyo para la elaboración de este trabajo.

Referencias

- Rodríguez G. Tamiz neonatal para hipotiroidismo congénito. *Salud en Tabasco*. 2002;8(1):26-8.
- Surí J, Ocaña MA, Liriano MR, Días L, Masót A, González S, et al. El ABC para el diagnóstico y prevención de las enfermedades congénitas en la atención primaria de salud. *Medisur* [Internet]. 2009;7(3):75-88 [Citado: 2013 Abr 12]. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1727-897X2009000300012&Ing=es&nrm=iso
- Sánchez C, Calzada R, Ruiz L, Altamirano N, Méndez I, Vela M, et al. Hipotiroidismo congénito. Manifestaciones clínicas en niños menores de 15 semanas con tamiz neonatal positivo. *Rev Mex Pediatr*. 2006;73(6):272-9.
- Sánchez A, Martínez L, Arteaga G, Torres R, Marroquín AR, Abrego V, et al. Secuelas neurológicas en tres pacientes con fenilcetonuria clásica diagnosticada tardíamente. *Bol Med Hosp Infant Mex*. 2008;65(39):191-5.
- Becerra C. Hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria en el niño. *Rev Chil Pediatr*. 2008;79(1):96-103.
- Ramírez Y, Marchena MH. Características neuropsicológicas del niño preescolar con hipotiroidismo congénito en la provincia de Cienfuegos. *Rev Chil Neuropsicol*. 2009;4(1):36-43.
- Santiago MA, Rosas AB. Oportunidad en el diagnóstico de hipotiroidismo congénito por tamiz neonatal en el hospital general “Dr. Aurelio Valdivieso” de Oaxaca, México. *Bol Clin Hosp Infant Edo Son*. 2012;29(1):7-12.
- Marrero N, Rodríguez C. Hipotiroidismo congénito: historia e impacto del tamizaje. *Rev Biomed*. 2000;11(4):283-92.
- Instituto Mexicano del Seguro Social, Grupo Institucional de Vigilancia Epidemiológica de Enfermedades Metabólicas Congénitas. Detección y atención integral de Enfermedades Metabólicas Congénitas. México: 2006.
- Jiménez L, Meza E, Torres M, Echeverría J, Díaz M, Maldonado E, et al. Guía de actividades de enfermería: atención preventiva integrada. México: Instituto Mexicano del Seguro Social.
- González DJ. ¿Qué es la inteligencia humana? *Rev. Cub. Psicol*. 2003;20(1):39-49.
- Wechsler D. *WPSI Escala de inteligencia para los niveles preescolar y primario*. México, D.F.: Manual Moderno; 2005.
- Wechsler D. *WISC-R Escala de inteligencia revisada para el nivel escolar*. México, D.F.: Manual Moderno; 2005.
- Velázquez A, Loera A, Aguirre BE, Gamboa S, Vargas H, Robles C, et al. Tamiz neonatal para hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria. *Salud Pública de México*. 1994;36(3):249-56.
- Galbe J, editor. ¿Se puede cuantificar la mejoría intelectual de los niños con hipotiroidismo congénito detectados mediante cribado metabólico neonatal? *Perlinfad* [Internet]. 2011 Mar 13. [Citado: 2012 Oct 12]. Disponible en: <http://perlinfad.wordpress.com/>
- Arreola G, Barrera H, Jiménez R, Ramírez MA, Segura E, Granados M, et al. Neurodesarrollo en infantes con antecedentes de hipotiroidismo congénito. *Perinatol Reprod Hum*. 2005;19(3-4):141-51.
- Ramos R, Cruz F, Pérez M, Salvatierra MT, Robles C, Koletzko B, et al. Predicción del desarrollo mental a los 20 meses de edad por medio de la evaluación del desarrollo psicomotor a los seis meses de vida en niños sanos. *Salud Mental*. 2008;31(1):53-61.
- Sattler JM. *Evaluación de la inteligencia infantil y habilidades especiales*. 5ª ed. México: Manual Moderno; 2010.
- Ascurra M, Rodríguez S, Valenzuela A, Blanco F, Ortiz L, Samudio M, et al. Incidencia de hipotiroidismo congénito en 14 Regiones Sanitarias del Paraguay. *Pediatr*. 2009;36(2):109-13.
- Gallegos NR, Godoy EE, Alonso MA, González M, Ojeda ME, Fragoso LE, et al. Incidencias de hipotiroidismo congénito en San Luis Potosí, México. *Rev. Mex. Pediatr*. 2008;75(1):5-8.
- Marrero N, Rodríguez C. Hipotiroidismo congénito: historia e impacto del tamizaje. *Rev Biomed*. 2000;11(4):283-92.
- Romero J, Palacios G, Gómez N, Silva A, Fabela JH. Coeficiente intelectual y etiología del hipotiroidismo congénito. *Rev Med Inst Mex Seguro Soc*. 2011;49(2):179-83.