

**ARTÍCULO ORIGINAL****Evaluación de competencias sobre manejo de pacientes con fenilcetonuria****Assessment of competence in managing patients with phenylketonuria**

Dra. María Lissette López Durades<sup>1</sup>, Dra. María Inés Jiménez de Castro Morgado<sup>2</sup>, Dra. Dorka Soler Serrano<sup>3</sup>, Lic. Alfredo Izquierdo Hernández<sup>4</sup>, Dr. Juan Antonio García Álvarez.<sup>5</sup>

<sup>1</sup> Especialista de I Grado en Pediatría. Máster en Atención Integral al Niño. Instructor. Hospital Pediátrico Docente "Pedro Agustín Pérez". Guantánamo. Cuba

<sup>2</sup> Especialista de II Grado en Medicina General Integral. Máster en Ciencias de la Educación Superior. Asistente. Facultad de Ciencias Médicas. Guantánamo. Cuba

<sup>3</sup> Especialista de I Grado en Neonatología. Máster en Atención Integral al Niño. Asistente. Hospital General Docente "Dr. Agostinho Neto". Guantánamo. Cuba

<sup>4</sup> Licenciado en Física. Doctor en Ciencias Pedagógicas. Profesor Titular. Facultad de Ciencias Médicas. Guantánamo. Cuba

<sup>5</sup> Especialista de II Grado en Pediatría. Máster en Atención Integral al Niño y en Ciencias de la Educación. Profesor Consultante. Universidad de Ciencias Médicas. Guantánamo. Cuba

---

**RESUMEN**

Se realiza un estudio con el objetivo de elaborar una propuesta de intervención capacitante para evaluar la competencia de los médicos que atienden pacientes con fenilcetonuria sobre el manejo integral de los mismos en la Atención Primaria de Salud y en el Hospital Pediátrico "Pedro Agustín Pérez". El universo está constituido por los médicos pertenecientes a la Atención Primaria de Salud del Policlínico Universitario "4 de Agosto" y al Hospital Pediátrico "Pedro Agustín Pérez". De este universo se realiza un muestreo aleatorio estratificado de tamaño 60, tomando como estratos a especialistas en Medicina

General Integral (MGI), especialistas en Pediatría, residentes en MGI y médicos en práctica profesional. Las variables utilizadas son: categoría científica, nivel de conocimiento, comportamiento de los criterios más significativos según categoría científica. Se demuestra el poco conocimiento del manejo integral del paciente con fenilcetonuria.

**Palabras clave:** fenilcetonuria, evaluación, competencias

---

## **ABSTRACT**

A study was carried out with the objective of developing a proposal for capacitating intervention to assess the competence of physicians who care for patients with phenylketonuria on the comprehensive management of the same in the Primary Health Care and the Pediatric Hospital "Pedro Agustín Pérez". The universe consists of physicians belonging to the Primary Health Care Policlinic "4 de Abril" and the Pediatric Hospital "Pedro Agustín Pérez". In this universe a stratified random sample of size 60, taking as strata specialists in General Integral Medicine (MGI), specialists in pediatrics, and medical residents MGI. The variables are used: scientific category, level of knowledge, behavior of the most significant scientific criteria by category. Little knowledge of the comprehensive management of patients with phenylketonuria is demonstrated.

**Keywords:** phenylketonuria, evaluation, competition

---

## **INTRODUCCIÓN**

La fenilcetonuria es un error congénito del metabolismo de los aminoácidos por deficiencia de la enzima fenilalanina hidroxilasa o de su cofactor pteridina, con la consecuente elevación de los niveles séricos de dicho aminoácido causante de retraso mental severo, de no diagnosticarse y tratarse a tiempo.<sup>1,2</sup>

En Cuba se diagnostica la Fenilcetonuria de forma masiva por pesquisaje neonatal desde 1986 y desde ese mismo año se realiza el seguimiento clínico de los pacientes diagnosticados, así como de casos captados tardíamente por haber nacido antes del inicio del programa.

A partir del año 2004 se implementa en la provincia de Guantánamo el programa especializado de atención integral al paciente fenilcetonúrico,

con 6 pacientes, 2 de sexo femenino y 4 del masculino, para lo cual se constituye el equipo multidisciplinario provincial, integrado por nutriólogo, genetista, dietista, psicólogo y el personal paramédico, con el propósito de evaluar mensualmente el estado clínico, bioquímico y psicológico de los pacientes y sus familiares, programa que actualmente se mantiene vigente.

Considerando que, a pesar de ser una enfermedad poco frecuente, es invalidante porque de no tratarse precozmente cursa con un retraso mental severo y su implicación social y económica motiva a realizar la investigación, para evaluar el nivel de conocimientos que poseían los médicos sobre el manejo integral del paciente fenilcetonúrico.

## **MÉTODO**

Se realiza un estudio observacional, analítico, transversal, con el objetivo de evaluar la competencia del médico que atiende a pacientes en edad pediátrica, desde la etapa del recién nacido, sobre el manejo integral del paciente fenilcetonúrico en la atención primaria de salud y en el Hospital Pediátrico "Pedro Agustín Pérez".

El universo está constituido por los médicos pertenecientes a la atención primaria de salud del Policlínico Docente "4 de Agosto" y al Hospital Pediátrico "Pedro Agustín Pérez". De este universo se realiza un muestreo aleatorio estratificado de tamaño 60 tomando como estrato a especialistas en MGI, especialistas en pediatría, residentes en MGI, residentes en pediatría y médicos en prácticas profesionales.

A los médicos incluidos en la muestra se les aplica una encuesta en la cual se evaluaron los conocimientos acerca de la enfermedad. Los resultados son recogidos en una planilla de vaciamiento. Se crea una clave con las respuestas correctas a cada pregunta y se realiza la ponderación de los criterios por un grupo de expertos de acuerdo con la importancia de cada uno de los criterios en el tratamiento de la enfermedad.

El procesamiento estadístico se realiza empleando el paquete estadístico SPSS ver.11.5. Para los datos cuantificados se utilizan los porcentajes y se confeccionan tablas de distribución de frecuencia.

Una vez analizados y procesados los resultados por medio de la bibliografía revisada y con los criterios de los autores se comparan con otros estudios consultados y se presentan en tablas de distribución de

frecuencia y datos de asociación, lo cual permite arribar a conclusiones y emitir recomendaciones.

## RESULTADOS

En la Tabla 1 se muestra la distribución de frecuencias de las categorías científicas según el lugar donde se accionó. La muestra obtenida presentó la siguiente composición, 26 son especialistas (43.3 %), 31 residentes (51.7 %) y 3 internos (5 %). De los encuestados 13 pertenecen al Hospital Pediátrico P. A. Pérez (21.7 %) y 47 a la atención primaria de salud (78.3 %).

**Tabla 1.** Categoría científica y lugar de ocupación

Institución	Internos		Residentes		Especialistas		Total	
	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%
“Pedro Agustín Pérez”	-	-	4	6.7	9	15	13	21.7
APS	3	5	27	45.0	17	28.3	47	78.3
Total	3	5	31	51.7	26	43.3	60	100

Fuente: encuesta.

De la tabla anterior se puede ver que en este estudio hay predominio de los médicos residentes, seguidos por los especialistas y por último los internos que se encuentran realizando la práctica profesional en la atención primaria de salud.

La calificación de las encuestas aparece en la Tabla 2. La misma arrojó como resultado una calificación general promedio de 64.3 puntos de 100. Mostrando también 72.0 para los internos de la práctica profesional, 63.4 puntos como promedio para los residentes y 70.2 puntos para los especialistas.

**Tabla 2.** Calificación promedio de los encuestados por especialidad y por preguntas

Categoría	Preguntas			Total
	1	2	3	
Internos	23.3	23.7	25.0	72.0
Residentes	23.3	22.1	17.9	63.4
Especialistas	26.2	25.6	18.4	70.2

Calificación general	23.4	23.3	17.6	64.3
----------------------	------	------	------	------

Fuente: encuesta.

Al observar la Tabla 3 se puede apreciar la distribución de las respuestas de los encuestados por criterios de interés contenidos en el cuestionario. Las columnas muestran la máxima puntuación otorgada a cada criterio, es decir el valor de cada pregunta, la puntuación promedio alcanzada por todos los encuestados y el porcentaje que representa esta puntuación de la máxima calificación para cada criterio.

**Tabla 3.** Calificación de las respuestas por criterio a evaluar en la encuesta aplicada y porcentaje con respecto a la calificación máxima

Criterio a evaluar en la encuesta	Valor de la pregunta	Puntuación	%
Diagnóstico precoz**	5	5	100.0
Necesidad de capacitación**	5	4.9	98.3
Conocimiento de la enfermedad	5	4.7	93.3
Manifestaciones clínicas	10	9.3	93.3
Programas	5	3.9	78.3
Conocimiento del manejo	5	3.8	76.7
Tratamiento dietético	5	3.8	76.7
Alimentos que puede ingerir	20	13.6	67.9
Medicamentos	10	4.9	49.2
Origen de la enfermedad	10	4.5	45.0
Fuentes naturales del aminoácido**	10	3.8	38,3
Permisi3n de la lactancia**	10	2	20,0
Total	100	64.3	64.3

Fuente: encuesta.

En este análisis se destacan los valores más alejados de la media, los que indican los puntos más críticos en el conocimiento de los encuestados, en la tabla aparecen señalados con 2 asteriscos.

En este caso se encuentran los 2 primeros y los 2 últimos criterios de la Tabla 4, es decir, hay un consenso general sobre la importancia del diagnóstico precoz y la necesidad de capacitación del personal médico en el tratamiento de la enfermedad.

**Tabla 4.** Comportamiento de los criterios más significativos por categoría científica

Criterios de interés	Especialista		Residentes		Internos	
	No.	%	No.	%	No.	%
Tratamiento dietético	4.6	92	4.8	96	5	100
Fuentes naturales de la proteína	4.2	42	2.9	29	10	100
Permisión de la lactancia	2.1	42	2.1	42	-	-

Fuente: encuesta.

Existe gran desconocimiento por parte del personal médico acerca de las fuentes naturales del aminoácido fenilalanina y acerca de la permisón de la lactancia en pacientes recién nacidos.<sup>10,11</sup>

Teniendo en cuenta lo anteriormente expuesto se elaboró la Tabla 4 que muestra el nivel de conocimiento que existe entre los encuestados según su categoría científica.

En esta tabla se aprecia que existen fuertes lagunas en los criterios de tratamiento dietético, el cual es de vital importancia para el manejo de los enfermos. Se aprecia además un desconocimiento total por parte de los internos acerca de la permisón de la lactancia materna de los pacientes recién nacidos, siendo también este un aspecto en el cual existen problemas en los especialistas y los residentes. Muchos autores hacen énfasis en la importancia de esos aspectos.<sup>12,13</sup>

## CONCLUSIONES

1. Se demostró el insuficiente conocimiento del manejo integral del paciente fenilcetonúrico.
2. Con los instrumentos aplicados se identificaron las necesidades de aprendizaje sobre el manejo integral del mismo

## RECOMENDACIONES

Implementar un programa de intervención capacitante sobre el manejo integral al paciente fenilcetonúrico dirigidos a los médicos de atención primaria de salud y al Hospital Pediátrico "Pedro Agustín Pérez".

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Guillén-López, L. S., & Vela-Amieva, M. Actualidades en el tratamiento nutricional de la fenilcetonuria. *Acta Pediátrica de México*.2011; 32(2).
2. Bodamer, O. A. Detección sistemática de la fenilcetonuria. *Annales Nestlé (Ed. española)*.2010; 68(2):55-59.
3. Acosta Guio, J., Tamayo, M. L., Bermúdez, M., & Correa, L. N. Caracterización clínica y bioquímica de una familia con cuatro afectados con fenilcetonuria. *Iatreia*.2010; 23(4):36.
4. Arcos-Correa, J. H., & Vela-Amieva, M. El paciente adulto con fenilcetonuria: un nuevo reto para el médico internista en México. *Medicina Interna de México*.2012; 28(3):256.
5. Borrajo, G. J. Panorama epidemiológico de la fenilcetonuria (PKU) en Latinoamérica. *Acta Pediátrica de México*.2012; 33(6).
6. Campistol, J., González, M. J., Gutiérrez, A. P., & Vilaseca, M. A. Tratamiento y control de los pacientes con fenilcetonuria: resultados del Grupo Colaborativo de Unidades de Seguimiento en España. *Medicina Clínica*.2012; 138(5):185-191.
7. Silva, G. K., & Lamônica, D. A. C. Desempenho de crianças com fenilcetonúria no Teste de Screening de Desenvolvimento Denver-II. *Pró-Fono R. Atual. Cient*.2010; 22(3):345-50.
8. Specola, N. Neuropatología de la fenilcetonuria (PKU). *Acta Pediátrica de México*.2012; 33(6).
9. Vela-Amieva, M, Belmont-Martínez, L., Ibarra-González, I., & Fernández-Lainez, C. Variabilidad interinstitucional del tamiz neonatal en México. *Boletín médico del Hospital Infantil de México*.2009; 66 (5), 431-439.
10. Zschocke, J. Base molecular de la fenilcetonuria: Del genotipo al tratamiento clínico. *Annales Nestlé (Ed. española)*.2010; 68(2), 50-54.
11. UNICEF. Propuestas de política pública para atender las necesidades de niños y niñas con discapacidad en zonas marginadas del Distrito Federal 2009.
12. Vela-Amieva, M., Belmont-Martínez, L., Fernández-Lainez, C., Ramírez-Frías, C., & Ibarra González, I. Frecuencia de enfermedades metabólicas congénitas susceptibles de ser identificadas por el tamiz neonatal. *Acta Pediátrica de México*.2009; 30(3), 156-162.
13. González-del Ángel, A., Ruiz-García, M., del Carmen Sánchez-Pérez, M., Mejía-Navarro, J., & de la Luz Iracheta-Gerez, M. Modelo de atención inicial de la fenilcetonuria y otras hiperfenilalaninemias en el Instituto Nacional de Pediatría. *Acta Pediátrica de México*.2010; 31(6).

**Recibido:** 30 de abril de 2014  
**Aprobado:** 23 de julio de 2014

**Dra. María Lissette López Durades.** Hospital Pediátrico Docente  
"Pedro Agustín Pérez". Guantánamo. Cuba. **Email:**  
[mliset@infosol.gtm.sld.cu](mailto:mliset@infosol.gtm.sld.cu)