

ABORDAJE INTERDISCIPLINARIO E INTERINSTITUCIONAL DE PACIENTE CON OTC: DEFICIENCIA DE ORNITINA TRANSCARBAMILASA.

Bourdieu Yrujo, Lucía, Canosa Caglio, María Belén, Abraldes,
Karina, Armani, Gonzalo, Olivera, Laura y Rodriguez, Estela.

Cita:

Bourdieu Yrujo, Lucía, Canosa Caglio, María Belén, Abraldes, Karina,
Armani, Gonzalo, Olivera, Laura y Rodriguez, Estela (2024). *ABORDAJE
INTERDISCIPLINARIO E INTERINSTITUCIONAL DE PACIENTE CON OTC:
DEFICIENCIA DE ORNITINA TRANSCARBAMILASA. III Congreso
Internacional de Ciencias Humanas. Escuela de Humanidades,
Universidad Nacional de San Martín, Gral. San Martín.*

Dirección estable: <https://www.aacademica.org/3.congreso.eh.unsam/387>

ARK: <https://n2t.net/ark:/13683/esz9/qec>



Esta obra está bajo una licencia de Creative Commons.
Para ver una copia de esta licencia, visite
<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/deed.es>.

*Acta Académica es un proyecto académico sin fines de lucro enmarcado en la iniciativa de acceso
abierto. Acta Académica fue creado para facilitar a investigadores de todo el mundo el compartir su
producción académica. Para crear un perfil gratuitamente o acceder a otros trabajos visite:
<https://www.aacademica.org>.*

ABORDAJE INTERDISCIPLINARIO E INTERINSTITUCIONAL DE PACIENTE CON OTC: DEFICIENCIA DE ORNITINA TRANSCARBAMILASA

Bourdieu Yrujo, Lucía; Canosa Caglio María Belén; Abrales, Karina; Armani, Gonzalo; Rodríguez, Estela

Servicio de Clínicas Interdisciplinarias del Neurodesarrollo y Errores Congénitos del Metabolismo. Hospital de Pediatría Garrahan. Argentina

luciabourdieuyrujo@gmail.com

Mesa 44. Infancias diversas. Perspectivas de derecho desde saberes, prácticas e instituciones.

Resumen

El propósito del presente escrito es describir un caso clínico de una niña de 4 años de edad con deficiencia de ornitina transcarbamilasa conocida como Déficit de OTC. Se trata de un trastorno metabólico poco frecuente en la infancia perteneciente a un pequeño grupo de patologías conocidas como trastornos del ciclo de la urea. Existe escasa bibliografía que dé cuenta del impacto a nivel cognitivo en población pediátrica. Sin embargo, algunas investigaciones describen fallas en la atención, memoria y discapacidad intelectual impactando en la calidad de vida de quien la padece. Este escenario complejo da cuenta de implementar políticas públicas de salud interdisciplinarias e intersectoriales que favorezcan el desarrollo pleno del sujeto en su contexto sociocultural. En el caso presentado la modalidad de abordaje estuvo centrada en el armado de redes interinstitucionales entre el Hospital Garrahan y el área de Salud Escolar del Municipio de San Fernando, en donde el paciente realiza tratamiento psicopedagógico. El intercambio entre los distintos equipos promueve una adecuada atención centrada en las necesidades y complejidades del paciente y su familia. Se destaca la importancia del equipo médico de valorar aspectos del neurodesarrollo, dando lugar a la intervención propiamente psicopedagógica.

Palabras claves: Trastorno del ciclo de la urea; psicopedagogía; tratamiento; interdisciplina; intersectorial

La deficiencia de ornitina transcarbamilasa (conocida como Déficit de OTC) es un trastorno genético poco frecuente perteneciente a un pequeño grupo de patologías conocidas como trastornos del ciclo de la urea; en estas entidades un compuesto tóxico para nuestro cuerpo conocido como amonio se acumula. (Donovan K, Vaqar S, Guzman N.2024) La función clave del ciclo de la urea es la detoxificación del amonio proveniente de las proteínas, hacia su

transformación en un compuesto no tóxico conocido como urea. En el déficit de OTC uno de los pasos de la mencionada detoxificación se encuentra bloqueado, lo que conduce a una acumulación de amonio (hiperamoniemia), situación que puede llevar a la muerte del paciente o a una secuela neurológica severa de no ser tratada a tiempo. El tratamiento consiste en una restricción dietaria de proteínas, medicación para disminuir los niveles de amonio y controles médicos de por vida como así también estrictos protocolos de internación ante los más mínimos cambios en la vida de estos pacientes. Existe escasa bibliografía que dé cuenta del impacto a nivel cognitivo en población pediátrica. Sin embargo, algunas investigaciones describen fallas en la atención, memoria y discapacidad intelectual impactando en la calidad de vida de quien la padece. (Buerger, C., Garbade, S. F., Dietrich Alber, F., Waisbren, S. E., McCarter, R., Kölker, S., Burgard P. 2019, p.243-253; Crowe, L., Anderson, V., Hardikar, W., & Boneh, A. 2019, p.19-25) Está ampliamente aceptado que los efectos de la deficiencia de OTC en la función cerebral son el resultado de la toxicidad del amoníaco y de la deficiencia de arginina. En el año 2021 se presenta en el hospital Garrahan Catalina (en aquel entonces con 15 meses de edad) críticamente enferma. Se trata de la primera hija de una familia no consanguínea. Si bien sus padres se encuentran separados, ambos están muy comprometidos en la crianza y cuidados de la niña. Catalina vive con su mamá quien presenta antecedente de consumo problemático de alcohol, y tres hermanos mayores en la Localidad de San Fernando. Durante las entrevistas, su mamá refiere pérdida de pautas madurativas adquiridas: deja de caminar, se arrastra para movilizarse, deja de pronunciar palabras que había aprendido. Previamente había consultado en el hospital de San Isidro (zona norte del GBA) por vómitos a repetición y deterioro del sensorio. En ese momento permanece internada por un período de dos meses. Deciden intubarla automáticamente y se detectan altos niveles de amonio. Allí se confirma el diagnóstico de déficit de OTC mediante estudio molecular. A mitad del año 2021 la niña inicia con episodios convulsivos, acompañados de fijación de la mirada y ausencias. A lo largo de su trayectoria médica, la niña presenta 15 internaciones: 6 por infecciones recurrentes y 9 sin causa aparente. Dada las intervenciones recurrentes propias del cuadro, resulta imposible pensar en que Catalina pudiera sostener la escolarización ni acceder a los tratamientos en su zona de residencia. Frente al cuadro clínico la terapéutica que le garantizaría una mejor condición de salud fue el trasplante hepático, que lograría estabilizar su cuadro metabólico. A partir de dicha intervención, aspectos saludables como la escolaridad, vínculo con pares, inclusión en actividades recreativas, comienzan a cobrar un rol fundamental en el desarrollo de la niña. Previo a su trasplante, el servicio de Errores congénitos del metabolismo solicita la evaluación por psicopedagogía. Dicha instancia diagnóstica fue necesaria realizarla en varios encuentros dadas sus descompensaciones frecuentes que interferían en darle continuidad al proceso.

Por tal motivo, se inicia una evaluación breve, poniendo foco en poder generar a través de las redes un espacio donde acceda a las intervenciones y apoyos en su zona de residencia. Se decide evaluar su perfil cognitivo con Escala de inteligencia Wppsi IV donde se evidencia compromiso cognitivo leve (Coeficiente intelectual total=68). Tanto las habilidades verbales como visoespaciales se encontraban descendidas dentro de su perfil. Desde lo verbal, se vislumbra un vocabulario pobre, siendo capaz de responder preguntas cotidianas simples. Señala partes del cuerpo y atiende a instrucciones verbales simples mediante imágenes. Se infieren fallas en la pronunciación de determinadas palabras. Sus producciones gráficas denotan niveles descendidos y Catalina se muestra reticente a realizarlos manifestando *"no me sale"*. En varias oportunidades, fue necesario redirigir su atención ya que tendía a dispersarse. Sin embargo, la niña se muestra entusiasmada frente a las actividades propuestas. Por su parte, sus papás mencionan que durante las internaciones ha presentado regresión en pautas ya adquiridas. Por ejemplo, había vuelto a usar el chupete y los pañales. Frente a este panorama, es la mamá quien empieza a enseñarle determinados aprendizajes en el hogar como los colores, los números, entre otros. El armado de redes intersectoriales se vuelve un eje crucial de intervención. Se establecen comunicaciones frecuentes y se coordina una reunión virtual con el área de Salud Escolar del municipio de San Fernando, cercano al domicilio de la paciente, con el fin de brindarle un espacio terapéutico. La inclusión al jardín se considera un objetivo a mediano plazo, dada la importancia que reviste la escolaridad en el desarrollo y aprendizaje de cualquier sujeto, vinculándolo con aspectos saludables. Buscando promoverlos, es que Catalina inicia su primera experiencia escolar: la sala de cuatro. La red facilita el intercambio entre psicopedagogos que ejercen la profesión en diferentes ámbitos, con distintos niveles de atención en salud, en diversos contextos, características culturales y costumbres de la población (Aldonça, Arza y Bongiovanni, 2010, p. 7-8). En el mes de septiembre de 2023, Catalina comienza el tratamiento psicopedagógico. Se establecen criterios comunes de abordaje entre ambos equipos, considerando la interacción de la paciente con los distintos contextos. La articulación entre las redes de intervención, favorece la adherencia de la consultante al tratamiento. En algunas ocasiones, Catalina se ausenta a las sesiones por problemáticas de salud. Se comienzan a estimular aquellos aspectos donde la niña presenta desafíos como la atención, el lenguaje y las habilidades visoconstructivas. Del mismo modo, se realizan intervenciones relacionadas con la autonomía, el cuidado de su salud, las emociones y la orientación a la familia. Al inicio del tratamiento, Catalina presenta dificultades para sostener la atención en una tarea durante un breve lapso de tiempo. Asimismo, la coordinación visomotora se encuentra descendida respecto a su edad cronológica. Sus producciones gráficas responden a la etapa

de garabato con nombre. Con respecto al desarrollo del lenguaje, presenta un vocabulario escueto. Al momento de nominar, utiliza pronombres demostrativos. Se observan mejoras significativas en relación con la atención, el vocabulario y la construcción de estructuras sintácticas en situaciones de juego. En lo referente a las habilidades visoconstructivas, se evidencia un mayor control motor. Comienza a dibujar círculos y líneas rectas e incorpora el movimiento de pinza cuando sujeta el lápiz. Sin embargo, los resultados en el Test de integración visomotora Beery VMI denotan un rendimiento descendido en la coordinación visomotora (coordinación óculo-manual). Por su parte, se realizan entrevistas de orientación con la familia, en las que la madre observa avances en el desarrollo del lenguaje. Asimismo, menciona que Catalina controla esfínteres.

Reflexiones finales

El intercambio entre los distintos equipos promueve una adecuada atención en función de las necesidades y complejidades del paciente y su familia. Se destaca la importancia del equipo médico de valorar aspectos del neurodesarrollo, dando lugar a la intervención propiamente psicopedagógica. Este escenario complejo da cuenta de implementar políticas públicas de salud interdisciplinarias e intersectoriales que favorezcan el desarrollo pleno del sujeto en su contexto sociocultural.

En esta misma línea de trabajo, la construcción de redes se vuelve un eje crucial. Al decir de Elina Dabas (Dabas 2003, p.168) "la red implica un proceso de construcción permanente tanto individual como colectivo. Es un sistema abierto que a través de un intercambio dinámico entre los integrantes de un colectivo y con integrantes de otros colectivos, posibilita la potencialización de los recursos que poseen y la creación de alternativas novedosas (...)".

Referencias Bibliográficas

Aldonça, M. Arza A. y Bongiovanni, Z. 2010. Psicopedagogía y marco social: una clínica de lo posible. Buenos Aires: Lugar Editorial

Buerger, C., Garbade, S. F., Dietrich Alber, F., Waisbren, S. E., McCarter, R., Kölker, S., Burgard P. Urea Cycle Disorders Consortium (2019). Impairment of cognitive function in ornithine transcarbamylase deficiency is global rather than domain specific and is associated with disease onset, sex, maximum ammonium, and number of hyperammonemic events. *Journal of inherited metabolic disease*. 42(2). 243-253. <https://doi.org/10.1002/jimd.12013>

Burgard P. Urea Cycle Disorders Consortium. 2019. Impairment of cognitive function in ornithine transcarbamylase deficiency is global rather than domain specific and is associated

with disease onset, sex, maximum ammonium, and number of hyperammonemic events. *Journal of inherited metabolic disease*. 42(2). 243-253. <https://doi.org/10.1002/jimd.12013>

Crowe, L., Anderson, V., Hardikar, W., & Boneh, A. 2019. Cognitive and Behavioural Outcomes of Paediatric Liver Transplantation for Ornithine Transcarbamylase Deficiency. *JIMD reports*, 43, 19–25. https://doi.org/10.1007/8904_2018_97

Dabas, E. (2003). *Redes sociales, familias y escuela*. Colección Cuestiones de Educación. Editorial Paidós. Buenos Aires

Déficit de ornitina transcarbamilasa.2017. National Center for Advancing Translational Sciences- NIH

Donovan K, Guzman N. Deficiencia de ornitina transcarbamilasa. *StatPearls*. 2024. Disponible en : <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK537257>

Strano, A. Caldara, P. (compiladoras). 2015. *Psicopedagogía, hacia una integración entre salud y educación*. Lugar Editorial