



Por un niño sano
en un mundo mejor

Sociedad Argentina de Pediatría

Secretaría de Educación Continua

Programa Nacional de Actualización Pediátrica



Módulo 4

- ❖ Genética molecular
- ❖ Perforaciones (piercing) y tatuajes
- ❖ Psicomotricidad ¿Cuándo y cómo interviene un psicomotricista?

PAFONAP
08

Módulo 4

❖ Genética molecular

Dra. Viviana Bernath

❖ Perforaciones (piercings) y tatuajes

Dra. Cristina Catsicaris

Dr. Julio Busaniche

❖ Psicomotricidad ¿Cuándo y cómo interviene un psicomotricista?

Prof. Daniel Calmels

Comité Editorial

Dra. Virginia Orazi

Dra. Roxana Martinitto

Dra. Isabel Maza

Procesamiento didáctico

Lic. Amanda Galli

Lic. Claudia Castro

Dirección

Dra. María Luisa Ageitos



Por un niño sano
en un mundo mejor

Sociedad Argentina de Pediatría
Secretaría de Educación Continua

(08)

Pronap 2008

Comisión Directiva SAP

Presidente

Dr. Mario Grenoville

Vicepresidenta 1º

Dra. Margarita D. Ramonet

Vicepresidente 2º

Dr. Ernesto R. Alda

Secretaria General

Dra. Nélida C. Valdata

Tesorero

Dr. Gustavo R. Cardigni

Pro-Tesorera

Dra. Stella Maris Gil

Secretario de Educación Continua

Dr. Luis E. Urrutia

Secretario de Actas y Reglamentos

Dr. Roberto D. Nazr

Secretaria de Relaciones Institucionales

Dra. Angela Gentile

Secretario de Filiales y Delegaciones

Dr. Omar L. Tabacco

Secretaria de Subcomisiones, Comités y Grupos de Trabajo

Dra. Alicia M. Benitez

Secretario de Medios y Relaciones Comunitarias

Dr. Jesús M. Rey

Vocal 1º

Dr. Claudio Pedra

Vocal 2º

Dr. Alejandro Lozano

Vocal 3º

Dr. Mario Ripoli

Coordinadora Técnica

Dra. Adriana Afazani

Secretaria de Educación Continua

Presidente

Dr. Luis Urrutia

Vocales

Dra. Silvia Castrillón

Dra. Isabel Maza

Dra. Lucrecia Arpi

Dr. Héctor Daniel Vázquez

Dra. Angela Nakab

Dr. Hernán Rowenstein

Asesoras Pedagógicas

Lic. Amanda Galli

Lic. Claudia Castro

Directora PRONAP

Dra. María Luisa Ageitos

Editores asociados

Dra. Virginia Orazi

Dra. Isabel Maza

Dra. Roxana Martinitto

Secretarias administrativas

Fabiana Cahaud

María Laura Boria

María Fernanda Pizarro

Consejo Asesor del PRONAP

Directores de Región

Región Metropolitana

Dr. Domingo Longo

Región Litoral

Dr. Carlos A. Badias

Región Pampeana Norte

Dr. Carlos Cipolla

Región Pampeana Sur

Dr. Jorge Cabana

Región Centro Cuyo

Dr. Ricardo Demarco

Región Noreste Argentino (NEA)

Dra. Gloria M. Chiarelli

Región Noroeste Argentino (NOA)

Dra. Claudia M. Palladino

Región Patagónica Atlántica

Dr. Marcelo Murúa Manzano

Región Patagónica Andina

Dr. Jorge R. Nicolini

Equipo de apoyo profesional

Marcelo Aguirre, Nestor Albizuri, Lucrecia Arpi, Miriam Bonadeo, Silvia Castrillón, Luis Armando Cima, Cristina Ciriaci, Leopoldo Coarasa, Marta Eugenia Del Caño, Susana Factorovich, Claudia Ferrario, Carlos Figueroa, Gabriela Giannini, Nelly Insfrán, Walter Joaquín, María Ernestina Reig, Roxana Martinitto,

Isabel Maza, Ángela Nakab, Monica Ohse, Adriana Peralta, Gladys Pernas, Lilia Rabinovitz, María Ernestina Reig, Josefa Rodríguez, Susana San Miguel, Norma Schenone, Mabel Schinder, Ana Marta Soria, Liliana Tarico, Ricardo Vicentino, Miguel Angel Yohena, Horacio Yulitta, Liliana Villafaña.

Publicación de la Sociedad Argentina de Pediatría. Programa Nacional de Actualización Pediátrica (PRONAP).

Av. Coronel Díaz 1971 C1425DQF. Buenos Aires.

Teléfonos: [011] 4821-2318/2319/ 5033/8612, internos: 130/131/132/145.

Fax directo: interno 132. Correo electrónico: pronap@sap.org.ar / Internet: <http://www.sap.org.ar>.

Horario de atención: Lunes a Viernes de 12 a 20 hs.

© Sociedad Argentina de Pediatría, 2008.

I.S.B.N.:

Hecho el depósito que marca la ley 11.723

Todos los derechos reservados. Ninguna parte de esta publicación puede ser reproducida o transmitida en ninguna forma y por ningún medio electrónico, mecánico, de fotocopia, grabación u otros, sin permiso previa por escrito de la Sociedad Argentina de Pediatría. Las opiniones que se expresan en este libro son las de los autores y no necesariamente las de la Sociedad Argentina de Pediatría.

Diseño y producción: **GIO** comunicación

[54-11] 47814871 - info@giocomunicacion.com.ar

Impresión: **IDEOGRAFICA**
DISEÑO Y PRODUCCIÓN GRÁFICA

Tte. Gral. J.D. Perón 935 [C1038AAS] Ciudad de Buenos Aires.

Telefax: 4327-1172 • ideografica@interlink.com.ar

Indice

✚ PRONAP Informa	6
✚ Genética molecular	10
Dra. Viviana Vernath	
✚ Perforaciones (piercings) y tatuajes	42
Dra. Cristina Catsicaris	
Dr. Julio Busaniche	
✚ Psicomotricidad ¿Cuándo y cómo interviene un psicomotrista?	68
Prof. Daniel Calmels	

PRONAP informa

Información útil y necesaria

Estamos terminando el curso 2008 y les presentamos el último módulo.

Con este Módulo Ud. está recibiendo:

- ❑ Encuesta de Opinión (cuadernillo de preguntas y formulario óptico).
- ❑ Examen Final 2008 (cuadernillo de preguntas y formulario óptico).
- ❑ Díptico para ofrecer a un adolescente al plantear el tema de Tatuajes y Piercings.
- ❑ Separata de fotos de: Perforaciones (piercings) y tatuajes.
- ❑ CD con materiales informativos de consulta y complementarios de los temas 2008.
- ❑ Ficha de Inscripción para el PRONAP 2009.
- ❑ Información y ficha de inscripción curso TIPS, 2ª Cohorte (Mód. 1 y 2).

EL EXAMEN FINAL 2008

El examen tiene 100 preguntas y para aprobarlo deberá contestar correctamente el 60%. Como Ud. sabe, corregimos mediante formularios ópticos. Por eso le rogamos lea atentamente el instructivo para el llenado de los mismos, respetando las indicaciones, de lo contrario no podremos computar sus respuestas y Ud. no recibirá el certificado correspondiente.

Conserve una fotocopia de las respuestas, como constancia en caso de posteriores reclamos.

La fecha de entrega del Examen Final, la Encuesta de Opinión y el Trabajo en Terreno es hasta el 30 de abril del 2009. No hay prórroga para estas entregas y no se aceptarán formularios una vez vencidos los plazos.

ENCUESTA DE OPINIÓN 2008

La Encuesta de Opinión tiene 40 preguntas y será corregida por un lector óptico al igual que el Examen Final y el Trabajo en Terreno. Los formularios son parecidos (igual color y formato), NO LOS CONFUNDA, lea atentamente el título de cada uno para identificarlos.

Su sincera opinión es de mucho interés para nosotros.

Ud. es el responsable de sus entregas.

No olvide el seguimiento de las mismas telefónicamente o por mail en un tiempo prudencial.

CERTIFICACIÓN 2008

Si Ud. aprueba el examen del PRONAP, recibirá una certificación por 250 horas y en el caso de haber concurrido al Encuentro Presencial su diploma será por 280 horas.

El PRONAP otorga créditos para la Recertificación de pediatras ante el Consejo de Evaluación Profesional (CEP) de la SAP. La Secretaría de Educación Continua asigna al PRONAP 18-19 créditos según si concurre o no a un Encuentro Presencial, que el CEP acredita. Para la adjudicación de créditos será requisito haber aprobado el examen final y haber cumplido con todas las exigencias del año (entregar encuesta de opinión y trabajo en terreno).

El resultado del examen estará en su poder antes del 30 de agosto del 2009.

Si no recibe el resultado y/o la certificación, rogamos contactarse con la Secretaría del PRONAP.

Encuentros Presenciales

En los próximos meses de Marzo y Abril habrá 9 Encuentros Presenciales. Los temas que se tratarán en los Encuentros, son los MISMOS que en los de noviembre y diciembre 2008. La idea es brindar una oportunidad para aquellos que prefieren estas fechas.

Las fechas y sedes son las siguientes:

REGIÓN	FILIAL ORGANIZADORA	LUGAR	FECHA	INFORMES E INSCRIPCIÓN	RESPONSABLE MÉDICO
Metropolitana	Entidad Matriz	Entidad Matriz Av. Coronel Díaz 1971 Ciudad Aut. De Bs. As.	20/03	Secretaría PRONAP 4821-2318/9 int. 130-131-132 de 12 a 19 hs.	Dra. Isabel Maza
	Entidad Matriz	Centro de Docencia "Carlos Gianantonio" Salguero 1244 Ciudad Aut. de Bs. As.	28/03	Secretaría PRONAP 4821-2318/9 int. 130-131-132 de 12 a 19 hs.	Dra. Isabel Maza
Litoral	Rosario	Sede Filial Catamarca 1935 Rosario	28/03	Sede Filial - Srta. Magdalena 0341-4253062 Lun a vie de 8 a 14 hs.	Dra. Adriana Peralta
Centro - Cuyo	San Juan	A confirmar	28/03	Sede Filial Sra. Mercedes de los Santos de Mira 0264-4275322 154-391762 sapfsj@interredes.com.ar	Dr. Miguel Castillo
	Mendoza	Hospital Nohi	18/04	Secretaría Filial Lun. a vie. de 8 a 13 hs. 0261-4457495/4450045 int. 2696	
	San Luis	Círculo Médico de San Luis Colón 1367	21/03	Srta. Gabriela Colón 1367 02652-422738 sapsanluis@gmail.com	Dr. Eduardo Oro
Región Noroeste Argentino (NOA)	Catamarca	Auditorio Hospital de Niños Eva Perón Av. Virgen Del Valle 1050, 2º piso. Catamarca	21/03	Secretaría Filial Srta. Romina Cáseres 03833-430699 lun. a vie. de 9:30 a 12:30 hs sap-catamarca@arnet.com.ar	Dra. María Sosa Diaz
Región Patagónica Andina	Alto Valle	Círculo Médico de Cipolletti Alem 450 Cipolletti, Río Negro	21/03	Secretaría Filial Srta. Miriam 0299-4437072 sapnynqn@speedy.com.ar	Dr. Tomás Herczeg
Región Noreste Argentino (NEA)	Corrientes	Colegio Médico de Corrientes Carlos Pellegrini 1785	14/03	Sede Filial Carlos Pellegrini 1785 Lun. a vie. de 14 a 17:30 hs. sapotes@hotmail.com	Dra. María Elena Ferreiro Dra. Mirian Salmón

PRONAP 2009

Con este módulo Ud. recibirá la **Ficha de Inscripción al PRONAP 2009**

LA INSCRIPCION COMENZÓ EL 01/12/08 Y CIERRA EL 31/03/09.

Tenga en cuenta que la Ficha de Inscripción para el lector óptico sólo puede ser utilizada por ALUMNOS del Curso.

Si Ud. conoce a algún profesional que quiera inscribirse al PRONAP por primera vez, por favor, pídale que solicite la Ficha de Inscripción para nuevos alumnos (de llenado manual) a la Secretaría del PRONAP, en cualquier Filial de la SAP o la imprima desde la página: www.sap.org.ar, solapa Educación, opción PRONAP, Ficha de inscripción.

Los temas del 2009 fueron seleccionados, como siempre, en base a las sugerencias de los inscriptos, de los miembros de la Secretaría de Educación Continua, de la consulta a los Presidentes de Filiales y Directores de Región. La decisión final ha estado a cargo de la Dirección y la Comisión Directiva de la Sociedad Argentina de Pediatría.

Para el 2009 se consideran los siguientes temas que serán tratados con diferentes modalidades:

- ❖ Alimentación: preguntas y respuestas
- ❖ Bancos de leche humana
- ❖ Contaminación
- ❖ Déficit sensoriales
- ❖ Efectos adversos de fármacos
- ❖ El niño curado de cáncer
- ❖ Enfermedad inflamatoria intestinal crónica
- ❖ Estimulación temprana
- ❖ Fobias
- ❖ Hipertensión arterial
- ❖ Medicinas complementarias
- ❖ Metabolismo Ca/P
- ❖ Trabajo infantil
- ❖ Violación

¡Gracias por llegar hasta aquí en su lectura!

Lo esperamos en el 2009, sus aportes, sugerencias y observaciones son bienvenidas.

Por último le pedimos que **si realizó un cambio en su domicilio** nos avise lo más pronto posible para evitar retrasos en la recepción de los Módulos y/o Certificado.

¡Que tengamos un buen 2009!

Con paz, equidad y mejor vida para todos.



Por un niño sano
en un mundo mejor

Capítulo 1

■ Genética molecular

Dra. Viviana Bernath. Licenciada en Ciencias Biológicas. Orientación Biología Molecular. Facultad de Ciencias Exactas y Naturales de la Universidad de Buenos Aires (UBA), 1986. Doctora en Biología. Facultad de Ciencias Exactas y Naturales UBA. Especialista en Genética Molecular del área de Genética Humana de la Sociedad Argentina de Genética. Miembro de la Sociedad Internacional de Genética Forense. Miembro del Grupo Español y Portugués (GEP) de Genética Forense. Miembro Fundador de la Sociedad Argentina de Genética Forense (SAGF). Ex Vicepresidente de la Sociedad Argentina de Genética Forense. Actual Directora de GENDA: Laboratorio de Genética y Biología Molecular. www.genda.com.ar - Autora del libro "La identidad. Historias reales del ADN". Editorial Planeta, 2007.

Colaboró en este trabajo la Dra. Mariana Herrera.



Por un niño sano
en un mundo mejor

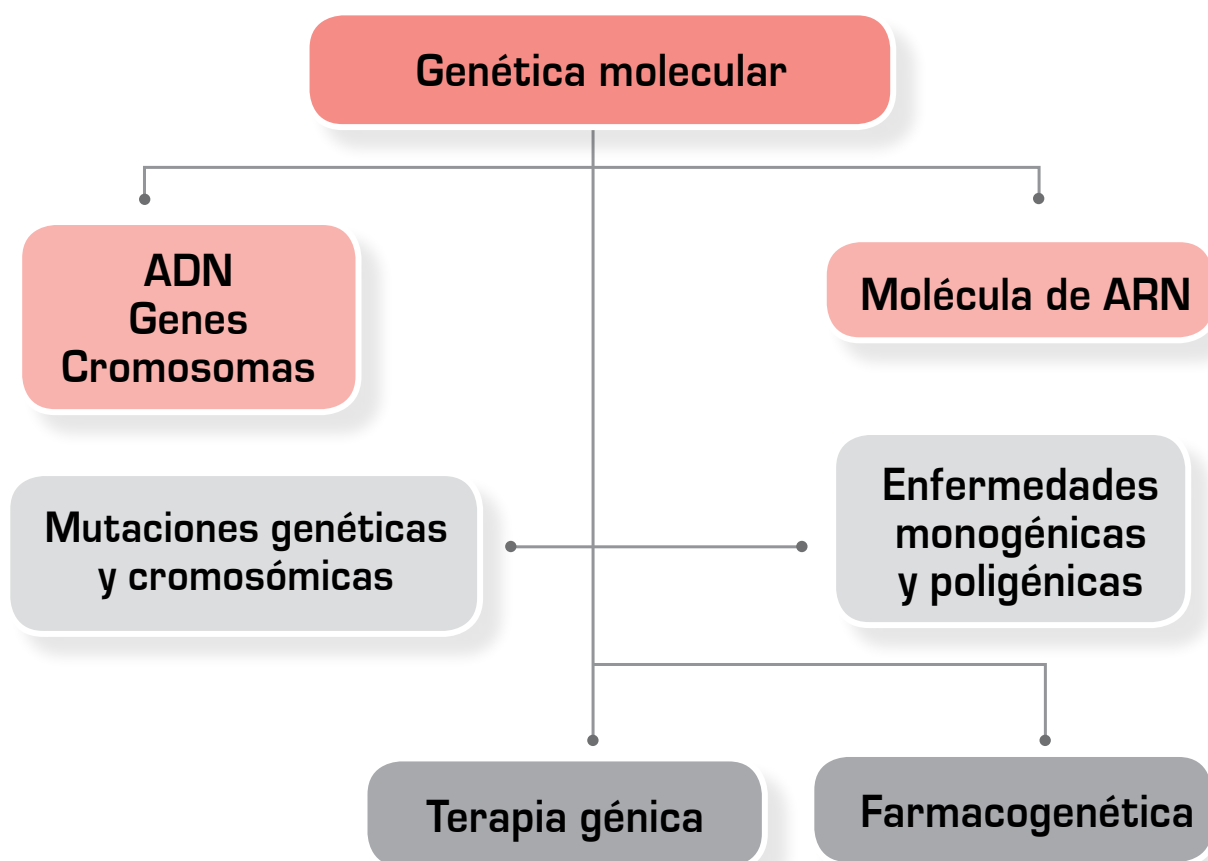
Sociedad Argentina de Pediatría
Secretaría de Educación Continua

(08)

Objetivos

- ❑ Describir la estructura y composición del material genético: ADN, genes y cromosomas.
- ❑ Comprender los principales mecanismos moleculares que hacen posibles la vida celular: replicación, transcripción y traducción.
- ❑ Interpretar cómo los cambios en el material genético, mutaciones, originan desórdenes que se traducen en enfermedades.
- ❑ Asimilar las diferencias entre enfermedades monogénicas, poligénicas y multifactoriales con el objetivo de identificar en un grupo familiar afectado, a partir de su árbol genealógico, el tipo de enfermedad hereditaria que se está transmitiendo.
- ❑ Conocer las futuras aplicaciones de la Biología Molecular en el tratamiento de enfermedades mediante la aplicación de terapia génica y de la farmacogenética.

Esquema de contenidos



Introducción

Actualmente podría afirmarse que todas las enfermedades humanas resultan de la interacción entre la carga genética del individuo y el medio ambiente. Este concepto de enfermedad vincula estrechamente a la medicina con la genética molecular que cada día aporta más herramientas para diagnosticar y prevenir nuevos desórdenes y promete encontrar soluciones terapéuticas inimaginables.

En estos últimos años se han identificado y aislado genes que cuando en un individuo se encuentran alterados, o sea mutados, generan enfermedades como por ejemplo: la talasemia, la fenilcetonuria, la fibrosis quística, la distrofia muscular de Duchenne, la corea de Huntington, etc. Estos hallazgos permiten confirmar diagnósticos presuntivos, analizar grupos familiares de riesgo y realizar asesoramiento genético preconcepcional cuando la familia lo requiere.

Sin embargo, lo más novedoso e importante de la intervención de la genética molecular en relación a la medicina es su aplicación en la producción de agentes terapéuticos, la terapia génica y la farmacogenética.

Algunos ejemplos de producción de proteínas mediante biotecnología para uso terapéutico son: la insulina utilizada en la diabetes mellitus, la eritropoyetina en la anemia de la insuficiencia renal crónica, la estreptoquinasa y el activador tisular del plasminógeno en el infarto agudo del miocardio, el factor VIII de la coagulación en hemofilia clásica, el interferón en las hepatitis virales crónicas, etc.

Una de las aplicaciones futuras más promisorias de esta tecnología en el tratamiento de las enfermedades es la implementación de la terapia génica, que consiste en la introducción de material genético en un tipo celular o tejido apropiado con el objetivo de salvar la disfunción de la proteína específica causante de la enfermedad. Tratamientos de esta índole están comenzando a considerarse en enfermedades como la fibrosis quística o la distrofia muscular de Duchenne.

Por último cabe destacar el surgimiento y fuerte desarrollo de la farmacogenética, que consiste en el

análisis de la variabilidad genética de los individuos y su correlación en la respuesta a drogas específicas.

Esta breve introducción nos ofrece un panorama de la potencialidad de la medicina molecular tanto para el diagnóstico y la prevención de la enfermedad como para el tratamiento del paciente.

**Es responsabilidad de toda la sociedad
realizar los controles necesarios
para que en ningún caso estas
nuevas tecnologías pongan en riesgo
temas éticos, legales y sociales
fundamentales para la convivencia
de la humanidad.**

El ADN, los genes y los cromosomas

El ADN, o ácido desoxirribonucleico, es la molécula donde se encuentra toda la información necesaria para que los seres vivos puedan funcionar correctamente. En ella residen también las particularidades que hacen de cada individualidad algo único. A través del ADN se heredan determinadas características de los padres y éstas, u otras, se transmiten a los hijos y, así, sucesivamente, de generación en generación.

La molécula de ADN responde a un modelo tridimensional de doble hélice. Está formada por dos hebras que se enroscan, una sobre otra a manera de una espiral, adquiriendo esta estructura. A su vez, esta doble hélice se enrolla a modo de ovillo formando los cromosomas que se localizan en el núcleo de cada una de las aproximadas 10^{14} células de cada ser humano. Los seres humanos, poseen 46 cromosomas que pueden dividirse en dos grupos de veintitrés, uno recibido por vía materna y el otro, por vía paterna. Entre esos veintitrés pares, se encuentra el par de cromosomas sexuales. Los cromosomas sexuales son dos: el X y el Y. El par de

cromosomas sexuales de las mujeres es siempre XX. El de los hombres, XY.

Si se toma una de las dos hebras de la doble hélice, se observa que está compuesta por una sucesión o secuencia de moléculas llamadas nucleótidos. Cada nucleótido está formado por un azúcar, la desoxiribosa, un grupo fosfato y una base nitrogenada. Para simplificar la nomenclatura suele designarse a cada nucleótido en términos de la base que lleva.

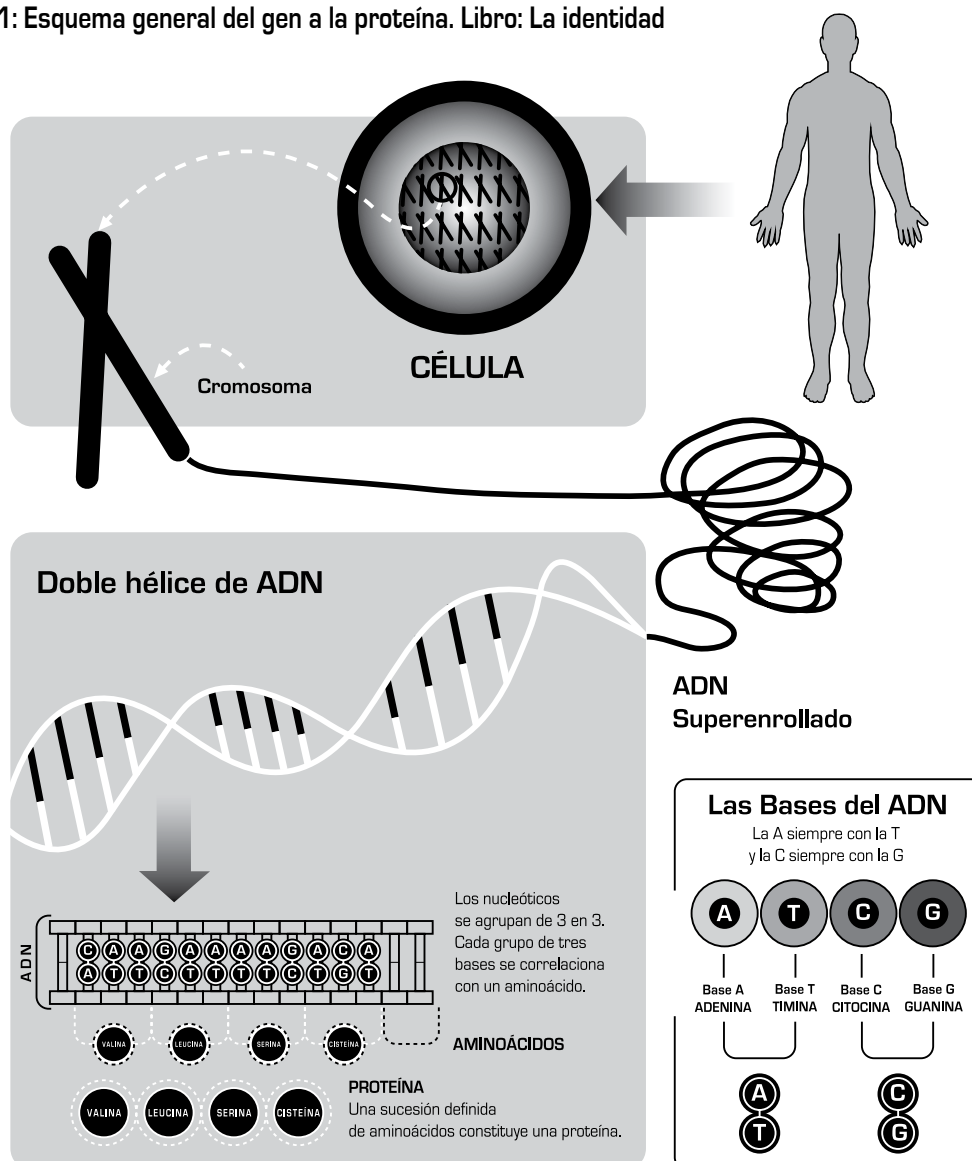
Estas bases, principales componentes químicos del ADN, son cuatro:

- adenina (A),
- guanina (G),
- citosina (C) y
- timina (T), y están dispuestas una tras otra.

La base A de una hebra se aparea siempre con una base T de la otra y una base C con una G. La unión de las dos cadenas que conforman la molécula de ADN es altamente específica.

Cada fragmento delimitado de una molécula de ADN se denomina locus genético. Muchos de estos fragmentos de ADN, o loci genéticos, portan una receta específica para fabricar o sintetizar una proteína. Un gen es un fragmento de ADN o locus, donde se encuentra la "receta" o la información necesaria para la fabricación o "síntesis" de una de las tantas proteínas que el cuerpo requiere para nacer, crecer y vivir. En cada grupo de veintitrés cromosomas hay, aproximadamente, veinticinco mil genes con las instrucciones para fabricar cientos de miles de proteínas diferentes. (Ver Figura 1).

Figura 1: Esquema general del gen a la proteína. Libro: La identidad



El código Genético

¿Cómo hacen las células para leer la información que reside en el ADN?

Las bases A, T, C y G constituyen el alfabeto de la genética humana y la de todos los seres vivos. Un alfabeto de cuatro letras, tal que cada grupo de tres letras representa una palabra. Cada una de las cuatro letras mencionadas puede ocupar uno, dos o los tres sitios en la palabra, por ejemplo: ATC, ACC, GAG, etc. Haciendo los cálculos correspondientes, el número de combinaciones posibles o palabras, asciende a sesenta y cuatro. Asimismo, cada palabra tiene un significado especial y, en su conjunto, conforman un lenguaje que conocemos como el código genético.

Cada palabra de este código, a su vez, se correlacionaba con otro tipo de moléculas llamadas aminoácidos o con señales específicas relacionadas con la fabricación de proteínas. Los aminoácidos (aa) constituyen la materia prima de todas las proteínas que los seres vivos utilizamos en cada proceso biológico, como la queratina de la piel y las uñas; las endorfinas que se vinculan con la sensación de placer; los anticuerpos que nos defienden de organismos invasores; la insulina cuya deficiencia provoca la diabetes; la hemoglobina, que transporta el oxígeno por el cuerpo. En la naturaleza existen 20 aminoácidos diferentes que conforman todas las proteínas.

Así un fragmento de un gen que incluye la secuencia de bases:**GTT CTT TCT TGT TAA**....., se lee de la siguiente forma:

el aminoácido con el que se correlaciona el triplete GTT es la valina,

- el CTT, con la leucina;
- el TCT, con la serina;
- el TGT, con la cisteína, y así sucesivamente, hasta llegar al triplete TAA.

Este triplete TAA, se corresponde a una señal específica que en todos los casos indica que debe finalizarse la fabricación de esa proteína. Por lo tanto, de acuerdo con la lectura del código genético, el fragmento del gen analizado se correspondería con la región de una proteína formada por los siguientes aminoácidos: **valina-leucina-serina-cisteína**.

Las principales **características** del código genético son:

- El código genético está degenerado. Como hemos dicho anteriormente existen 64 tripletes distintos y 20 aminoácidos diferentes, de manera que un aminoácido puede estar codificado por más de un triplete o “codón”. Este tipo de código se denomina degenerado.
- El código genético es universal. Los experimentos realizados hasta la fecha indican que el código genético nuclear es universal, de manera que un determinado triplete lleva información para el mismo aminoácido en diferentes especies

Existen tres tripletes “sin sentido”, de “paro” o “stop”, que indican el final de la proteína a traducir.

Al principio existe la secuencia AUG que codifica para una metionina. Todas las proteínas comienzan con este aa que puede ser eliminado.

La lectura del código genético es “sin comas”. Teniendo en cuenta que la lectura se hace de tres en tres bases, a partir de un punto de inicio, la lectura se lleva a cabo sin interrupciones o espacios vacíos, es decir, la lectura es seguida “sin comas”.

(Ver Figura 2: Esquema del código genético)

La herencia de los genes

Todos los seres humanos nacemos a partir de la unión de dos células muy particulares llamadas gametas: un óvulo materno y un espermatozoide paterno. Estas células son las únicas que en lugar de llevar cuarenta y seis cromosomas tienen veintitrés. Por lo tanto, la primera célula, aquella que origina a una persona, posee veintitrés cromosomas provenientes de su madre y veintitrés recibidos de su padre. En total, veintitrés pares de cromosomas.

En cada juego de veintitrés cromosomas existe una copia completa de las instrucciones para sintetizar todas las proteínas que un individuo requiere. Sin embargo, para que el organismo funcione correctamente se precisan los dos juegos completos de veintitrés cromosomas, el paterno y el materno. Esto significa que todas las células humanas tienen duplicada la información genética: el 50% lo reciben de la madre y el otro 50%, del padre.

Figura 2: Esquema del código genético

		SEGUNDA BASE					
		U	C	A	G		
PRIMERA BASE	U	UUU } Phe UUC }	UCU } Ser UCC }	UAU } Tyr UAC }	UGU } Cys UGC }	TERCERA BASE	U C A G
		UUA } Leu UUG }	UCA } Ser UCG }	UAA } Stop UAG }	UGA } Stop UGG } Trp		
	C	CUU } Leu CUC }	CCU } Pro CCC }	CAU } His CAC }	CGU } Arg CGC }		U C A G
		CUA } Leu CUG }	CCA } Pro CCG }	CAA } Gln CAG }	CGA } Arg CGG }		
	A	AUU } Ne AUC } AUA }	ACU } Thr ACC }	AAU } Asn AAC }	AGU } Ser AGC }		U C A G
		AUG } Met	ACA } Thr ACG }	AAA } Lys AAG }	AGA } Arg AGG }		
	G	GUU } Val GUC }	GCU } Ala GCC }	GAU } Asp GAC }	GGU } Gly GGC }		U C A G
		GUA } Val GUG }	GCA } Ala GCG }	GAA } Glu GAG }	GGA } Gly GGG }		

La célula original sufre sucesivas e infinitas divisiones. Todas las células que se originan a partir de ella tienen exactamente su misma información genética. En una primera etapa, algunas de ellas se fueron diferenciando en los distintos tejidos, órganos y sistemas. Luego, continúan dividiéndose para que la persona sea como es. Cuando en alguna de las células falla el mecanismo de división celular o replicación del ADN puede originarse una nueva línea celular defectuosa que, en ocasiones, se correlaciona con un cáncer.

Se dice, entonces, que los genes tienen herencia mendeliana dado que fue Gregorio Mendel quien definió que los caracteres genéticos provenían en un 50% de cada uno de los progenitores. Por lo tanto, para cada gen existen dos copias. Cada una de ellas se denomina alelo.

El polimorfismo genético

En algunos casos, los genes llevan información para fabricar proteínas con una función específica. En estos casos todos los alelos en la población deben ser exactamente iguales. Quien posea alguna de las dos copias alterada puede ser portador o estar afectado por una determinada enfermedad.

Pero, otras veces, los alelos para un determinado gen admiten pequeñas diferencias en las secuencias de sus nucleótidos. Cada una de estas variables está presente en la población y representan diferentes alelos de un determinado gen. Para algunos genes existe un número variable de alelos en la población, puede ser cuatro, seis, diez, etc. Pero cada individuo tiene solamente dos copias, la que recibió de su madre y la que le fue dada por su padre. Esta posibilidad que tiene un gen de presentarse con dos

o más alelos en la población recibe el nombre de polimorfismo genético.

Dicho de otro modo, el polimorfismo genético hace referencia a la existencia de dos o más alelos para un mismo gen, tal que la presencia de uno u otro, no afecta la capacidad funcional de la proteína. Algunos polimorfismos, pueden traducirse en diferentes fenotipos, por ejemplo, el color de la piel, o el color de ojos; otros en la mayor o menor predisposición a padecer determinadas enfermedades, como por ejemplo la relación entre la presencia de diferentes variantes alélicas de la apolipoproteína E y el mal de Alzheimer.

❖ La replicación del ADN

Durante la vida de un organismo las células se dividen infinitas veces. Para que ello ocurra es necesario que la célula produzca el material genético necesario para cada una de las células nuevas.

Figura 3: La replicación del ADN



❖ La molécula de ARN

El ARN es una molécula formada por una única cadena de nucleótidos con la siguiente composición química: un azúcar, una ribosa (de ahí su nombre de ácido ribonucleico), un grupo fosfato y una base nitrogenada. Las cuatro bases nitrogenadas del ARN son: adenina, guanina, uracilo y citosina.

La molécula de ARN cumple distintas funciones celulares y en cada caso forma complejos con diferentes tipos de proteínas, adquiere estructuras características y recibe nombres particulares. De acuerdo a estas variables el ARN se clasifica en: ARN mensajero, ARN ribosomal y ARN de transferencia.

El mecanismo por el cual se duplica el material genético o genoma de una célula se denomina replicación del ADN.

Los seres humanos portan 23 pares de cromosomas. Por lo tanto debe replicarse la totalidad del ADN que los conforman previamente a la división celular. En los organismos eucariotas el primer paso está a cargo de una enzima específica denominada helicasa que facilita la apertura de la doble hélice del ADN. Luego otras enzimas llamadas ADN polimerasas copian simultáneamente las dos hebras de la molécula de ADN. A partir de una molécula de ADN madre se originan dos moléculas de ADN hijas. Durante este proceso, la molécula madre actúa como molde. Lo interesante es que la replicación es semiconservativa. Cada una de las moléculas de ADN originadas está formada por una hebra de ADN de la molécula madre y una hebra de ADN recientemente fabricada. (Ver Figura 3)

❖ El **ARN mensajero** es quien transporta la información genética, del núcleo celular al citoplasma, correspondiente a la proteína que se requiere sintetizar.

❖ El **ARN ribosómico** es ARN que se acompleja con proteínas, constituyendo el sitio físico en el cual se lleva a cabo la síntesis de proteínas propiamente dicha.

❖ El **ARN de transferencia**, es la molécula encargada de transportar los aminoácidos a los ribosomas durante el proceso de síntesis proteica.

Del ADN a la proteína

En el ADN se encuentra la información necesaria para la síntesis de todas las proteínas que un organismo necesita para nacer, desarrollarse y morir. Sin embargo, son varias las etapas que ocurren en el interior de las células hasta que una proteína específica sea fabricada.

El primer paso se denomina **transcripción** y ocurre dentro del núcleo celular. Durante este proceso una enzima, la ARN polimerasa, reconoce una región específica del ADN llamada promotor y va copiando regiones de una hebra de ADN bajo la forma de ARN mensajero. La primer molécula de ARN que se transcribe se llama ARN precursor. Luego este ARN precursor sufre algunas modificaciones postranscripcionales: a un extremo se le une una cabeza [compuesta por guanina metilada] y al otro se agrega una "cola" de poliadenina o poliA. Finalmente se produce lo que se conoce como procesamiento del ARN, que consiste en el corte y empalme de diferentes regiones. Se eliminan regiones no codificantes que se denominan intrones y se unen secuencias codificantes, llamadas exones. Así la molécula de ARN precursora se transforma en una molécula de ARN maduro, lista para salir del núcleo de la célula al citoplasma en donde se llevará a cabo concretamente la fabricación de la proteína cuya información porta.

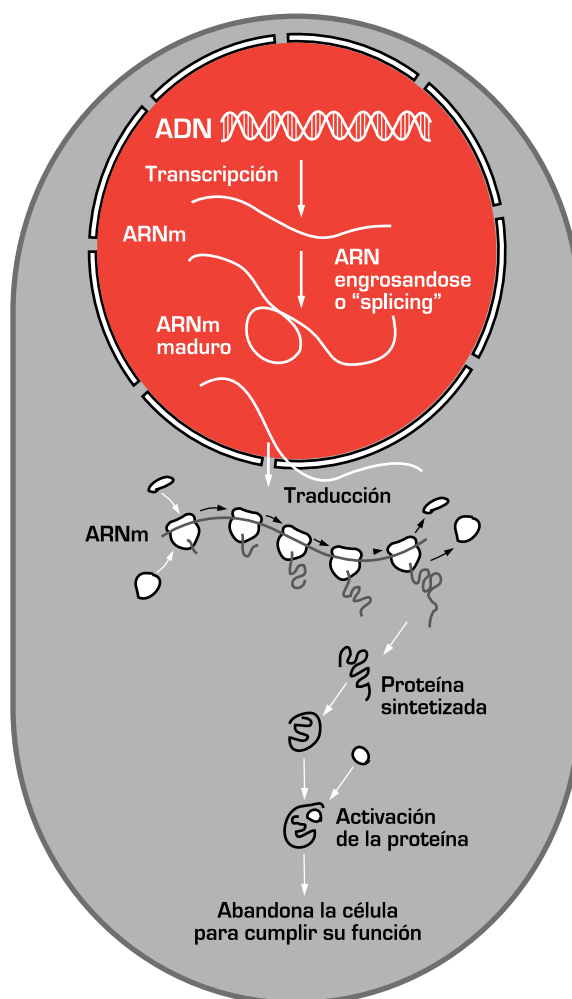
Una vez que el ARN maduro pasa al citoplasma se dirige hacia los ribosomas, que son las estructuras en donde concretamente se lleva a cabo el proceso de traducción o síntesis de proteínas.

En este momento entran en juego los ARN de transferencia: (ARNt). Como dijimos, todas las proteínas están compuestas por una serie de aminoácidos [aa], en la naturaleza existen 20 aa diferentes. Existe un pool de ARN de transferencia, cada uno de ellos posee una región que se une a un aminoácido específico y otra que reconoce un grupo de tres nucleótidos, triplete, en el ARN mensajero. La traducción comienza cuando el ribosoma reconoce un triplete AUG del ARN maduro. Este triplete AUG funciona como sitio de inicio de la traducción. A partir de entonces, distintos ARNt van reconociendo la sucesión de tripletes del ARN maduro y por lo tanto transportando el aminoácido correspondiente. La síntesis proteica continúa hasta que en el ARN se encuentran uno de los siguientes tripletes: UAA, UAG o UGA que de acuerdo al código

genético indican que ha finalizado la síntesis proteica. Entonces la proteína sintetizada es liberada e inmediatamente se desarma la estructura ribosomal en donde se ha llevado adelante el proceso.

Sin embargo cuando la proteína ha sido traducida aún no es capaz de cumplir la función biológica que le corresponde. Para ello debe adoptar la estructura tridimensional adecuada. Con ese objetivo las proteínas pueden sufrir procesamientos postraduccionales tales como la unión de azúcares, nucleósidos, o fosfatos y dirigirse a lugares específicos de la célula [la membrana celular, el núcleo, etcétera] de acuerdo con su función. [Ver Figura 4].

Figura 4: La Transcripción y la Traducción



❖ Mutaciones génicas y cromosómicas

Como ya mencionamos, un gen es un fragmento de ADN que lleva la información necesaria para la síntesis de una proteína. Cada proteína cumple una función específica en el individuo. También vimos que cada célula de nuestro organismo porta duplicada la información genética, un juego de información genética proviene de la madre y el otro del padre. Ahora bien, cada tanto ocurre que una o las dos copias de un gen que codifica para una proteína cuya función es elemental para el organismo se encuentra alterada. Consecuentemente a partir de estos genes defectuosos se fabrican proteínas también defectuosas.

❖

Si la falla en la proteína fabricada se encuentra en un sitio importante para la función activa de la proteína, el sujeto presenta una deficiencia que dará lugar a una enfermedad de origen genético.

❖

Los diferentes tipos de alteraciones génicas y cromosómicas pueden resumirse del siguiente modo:

- ❖ Aneuploidías
- ❖ Deleciones
- ❖ Duplicaciones (expansiones)
- ❖ Inversiones
- ❖ Translocaciones
- ❖ Mutaciones puntuales (sustituciones/ inserciones o deleciones)

❖ Aneuploidías

Se denominan células diploides a aquellas que poseen dos juegos completos de cromosomas, los seres humanos tenemos 23 pares. Aneuploides son

aquellas células en que el número de cromosomas se desvía de lo normal. Esto puede ocurrir por la adición o sustracción de un único cromosoma, pares de cromosomas o fragmentos de cromosoma. A modo de ejemplo, la pérdida de un único cromosoma se denomina MONOSOMÍA (símbolo: $2N-1$), cada célula del organismo tendrá 45 en vez de 46 células; en la especie humana la monosomía de un cromosoma es letal con excepción de la monosomía del cromosoma X. La adición de uno de ellos se conoce como TRISOMÍA (símbolo: $2N+1$) que en la especie humana, causa un trastorno genético.

Ejemplo de enfermedades causadas por monosomía:

❖ *Síndrome de Turner: monosomía en el par de cromosomas sexuales: XO*

Ejemplo de enfermedades causadas por trisomías:

❖ *Síndrome de Down: trisomía del par 21.*

❖ *Síndrome de Patau: trisomía del par 13.*

❖ *Síndrome de Edwards: trisomía del par 18.*

❖ *Síndrome de Klinefelter: trisomía en el par de cromosomas sexuales: XXY.*

❖ *Síndrome del triple X: trisomía en el par de cromosomas sexuales: XXX.*

❖ *Síndrome del XYY: trisomía en el par de cromosomas sexuales: XYY.*

❖ Deleciones

Consiste en la ruptura y posterior reunión de dos fragmentos de ADN, pero con pérdida de un segmento cromosómico. Esta pérdida puede ser tanto de un fragmento específico de ADN dentro de un gen como de toda una región de un cromosoma.

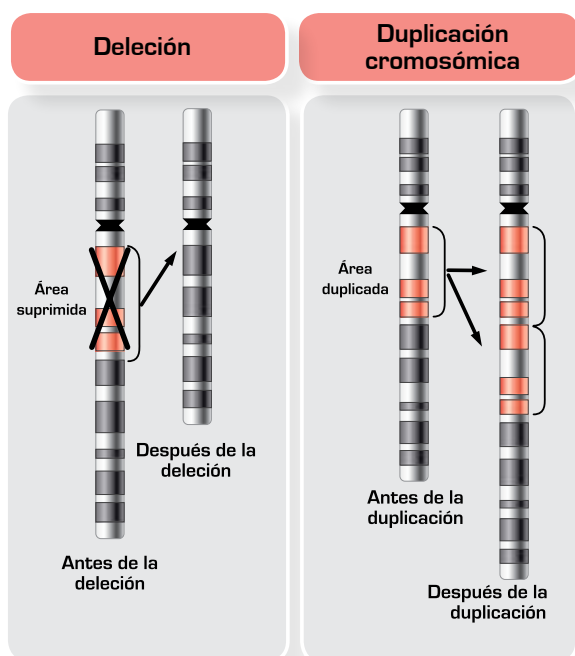
Las deleciones de un único nucleótido las incluiremos dentro de las mutaciones puntuales que veremos más adelante.

Ejemplo de enfermedades causadas por deleciones:

❖ *Síndrome de Wolf: deleción en el brazo corto del cromosoma 4.*

- ❑ **Síndrome del maullido del gato:** *deleción del brazo corto del cromosoma 5.*
- ❑ **Síndrome de Prader-Willi:** *deleción del brazo largo del cromosoma 15.*
- ❑ **Síndrome de Angelman:** *deleción de una región del cromosoma 15.*
- ❑ **Enfermedad de Duchenne:** *causada por diferentes deleciones en el gen de la distrofina.*
- ❑ **Fibrosis quística $\Delta F508$** *para el gen de la fibrosis quística.*
- ❑ **Neuropatía Tomaculosa HNPP:** *Está asociada en el 75% de los casos a la deleción de una región de 1,5 Mb del gen PMP22 ("peripheral myelin protein 22"). (Ver Figura 5).*

Figura 5



❑ Duplicaciones

Consisten en la duplicación de un fragmento específico de DNA tanto dentro un gen como entre genes o de un fragmento más extenso de un cromosoma. Producen un exceso de material genético y, en general, son más viables que las deleciones.

Ejemplos de duplicaciones génicas o cromosómicas.

- ❑ **Síndrome de Pallister Killian:** *duplicación de una parte del cromosoma 12.*
- ❑ **Enfermedad de Charcot:** *está asociada en el 75% de los casos a la microduplicación de una región de*

1,5 Mb del gen PMP22 ("peripheral myelin protein 22"), localizado en el brazo corto del cromosoma 17. (Ver Figura 5)

Expansiones: Los minisatélites y los microsatélites consisten en sucesivas repeticiones de un número determinado de nucleótidos, llamadas repeticiones en tándem: ATAT....ATAT; CGTCGTCGTCGT....CGTCGTCGTCGT; ATTATT....ATTATTATT; ATTCGGGATTTCGG....ATTCGGGATTTCGG; AAAATTTTGGGG....AAAATTTTGGGG.

Los minisatélites corresponden a repeticiones de secuencias de ADN de unas pocas decenas de nucleótidos, puede ser de 10, 15, 22, etc. Los microsatélites a repeticiones en tándem de secuencias de entre 2 y 5 nucleótidos.

Los minisatélites y microsatélites pueden localizarse tanto entre los genes como dentro de ellos. A veces estas secuencias, especialmente los microsatélites, se repiten en tándem dentro de un gen. En estos casos, cuando el número de repeticiones en que aparece la secuencia supera un límite, el gen aparece defectuoso y deviene en una enfermedad. Estos defectos genéticos se observan especialmente en enfermedades neurológicas.

Ejemplo de enfermedades causadas por regiones que incluyen microsatélites:

- ❑ **Ataxia de Friedreich:** *Cuando en una región interna del gen de la frataxina, el microsatélite de tres nucleótidos GAA se encuentra entre 3 y 34 repeticiones el individuo es normal, si presenta al menos un alelo con más de 66 repeticiones resulta afectado. Los estados intermedios entre 35 y 65 repeticiones se denominan de premutación.*

- ❑ **Corea de Huntington:** *Los alelos mutados presentan una expansión del triplete CAG en una zona codificante.*

Alelos normales: ≤ 26 repeticiones CAG.

Alelos inestables: 27-35 repeticiones CAG.

Alelos con baja penetrancia: 36-39 repeticiones CAG.

Alelos mutados: ≥ 40 repeticiones CAG.

- ❑ **Otros ejemplos similares son la ataxias espinocerebelosas de tipo 1/2/3/6/8; la fragilidad del cromosoma X, etc.**

Inversiones

Se producen cuando un segmento cromosómico se encuentra situado en posición invertida dentro de un cromosoma. A diferencia de las deleciones y duplicaciones, las inversiones no involucran pérdida o ganancia de material genético. Por este motivo, los individuos portadores de inversiones cromosómicas no suelen estar afectados en su fenotipo sino en su fertilidad.

Ejemplos de enfermedades causadas por Inversiones cromosómicas:

Se han encontrado inversiones cromosómicas en algunas enfermedades raras como algunos desórdenes del comportamiento debida a una alteración del cromosoma 4 [*inv*(3)(p14q21)], casos de infertilidad muy parecidos al síndrome de Klinefelter [*inv*(X)(q11q28)] con inversión en el cromosoma X, síndrome de Ambras [*inv*(8)(p11.2q23.1)] y algunas más.

Translocaciones

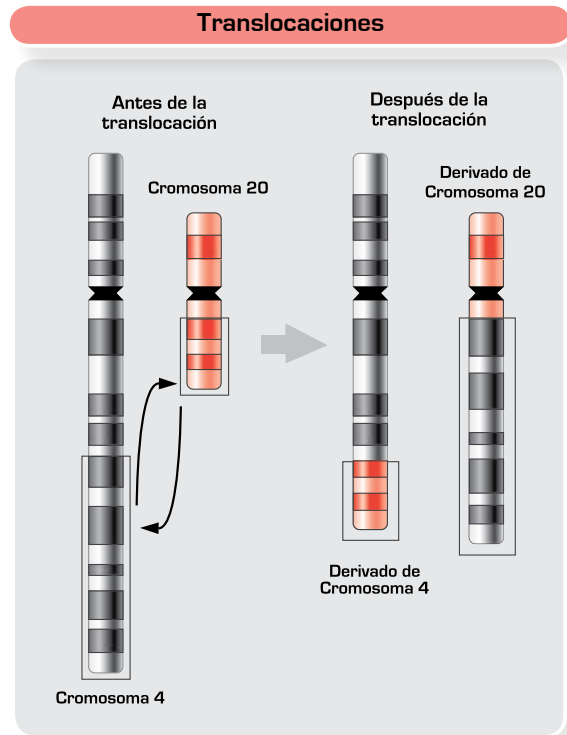
Se producen cuando un segmento cromosómico de un cromosoma se encuentra situado en otro cromosoma. Las más frecuentes se denominan recíprocas y consisten en la ruptura de dos cromosomas no homólogos (de diferentes pares de cromosomas) y el intercambio de segmentos entre ellos. Cuando los individuos son portadores de translocaciones recíprocas balanceadas suelen ser normales, ya que su genoma no presenta ni exceso ni deficiencia de material genético. Las translocaciones suelen afectar la fertilidad.

Ejemplo de enfermedades causadas por translocaciones;

Leucemia promielocítica. [*t*(15;17)(q22;q11.2-q12)].

El 5% de los pacientes con síndrome de Down se deben a una translocación robertsoniana parental, siendo la más frecuente la *t*(21q14q). [Ver Figura 6]

Figura 6



Mutaciones puntuales

Consisten en la alteración de un único nucleótido en un fragmento de ADN ya sea por sustitución, deleción o adición. Las mutaciones puntuales pueden ser de diferentes tipos.

Sustituciones: se originan por el cambio de un único nucleótido por otro. De acuerdo a las consecuencias que originan se clasifican en:

**Mutaciones
erróneas**

Causan la substitución de un aa por otro.
GAG [glu] Æ GUG [val]
Cuando el cambio del aminoácido no provoca ningún efecto en el fenotipo del individuo se las denomina además mutaciones silenciosas.

**Mutaciones
sin sentido**

Se originan cuando la substitución de un nucleótido en un triplete (también llamado codón) provoca la transformación de un codón que codifica para un aminoácido en un codón* de paro.
UAU [tyr] Æ UAA [stop]

**Mutaciones
con sentido**

Se originan cuando la substitución de un nucleótido en un triplete provoca la transformación de un codón de paro en un codón que codifica para un aminoácido.
UAA [stop] Æ UAU [tyr]

* Se denomina codón de paro o "stop" a aquellos tripletes que de acuerdo al código genético no se corresponden con ningún aminoácido sino que funcionan como señales de término de la traducción: UAA, UAG y UGA.

Ejemplos de enfermedades causadas por

sustitución de bases: *Enfermedad de Gaucher:* Las mutaciones más frecuentemente encontradas en el gen de la Glucocerebrosidasa, corresponden a las sustituciones de bases que se corresponden con los cambios de los aminoácidos asparagina por serina en el aminoácido 370 (N370S) y leucina por prolina en la posición 444 (L444P).

Enfermedad de Tay Sachs: Se detectan las sustituciones de bases que llevan a: el cambio del aminoácido glycina por serina en la posición 269 del gen de la hexosaminidasa (mutación conocida como G269S) y al cambio de una G por una C en el primer nucleótido del intrón 12 del gen (mutación conocida como: IVS12+1).

Otras enfermedades que incluyen mutaciones de este tipo son las galactosemias, la enfermedad de Canvan, etc. (Ver Figura 7).

Inserciones o deleciones: Ocurren cuando se produce una deleción o la inserción de un nucleótido en el ADN. Producen el desplazamiento del marco de lectura en la región. Esto significa que al eliminarse o añadirse un nucleótido, en una región de un gen, se originará un fragmento genético diferente al original. Los tripletes de esta región genética serán otros y por lo tanto, los aminoácidos resultantes en la proteína para la cual inicialmente codifica también.

Si imaginásemos una secuencia como la siguiente una deleción o inserción producirían el siguiente efecto.

CON ESE SOL HAY MÁS LUZ

CON EES ESO LHA YMA SLU Z (Inserción)

CON ESS OLH AYM ASL UZ (Deleción)

Ejemplos de enfermedades causadas por deleción

de base: *Sordera no sindrómica autonómica recesiva:* la mutación más frecuente es la deleción de una G: guanina en la posición 35 del gen de la conexina 26 que origina el corrimiento del marco de lectura de la proteína conexina.

Ejemplos de enfermedades causadas por inserción

de base: *Cáncer de mama:* una de las mutaciones más frecuentes del cáncer de mama hereditaria es la mutación llamada 5382insC en el gen BRCA1, producida por la inserción de una C: citosina en la posición 1382 del gen, originando mediante el corrimiento del marco de lectura una proteína truncada. (Ver Figura 8)

Figura 7

Consecuencias de una sustitución: Cambio de un aminoácido por otro

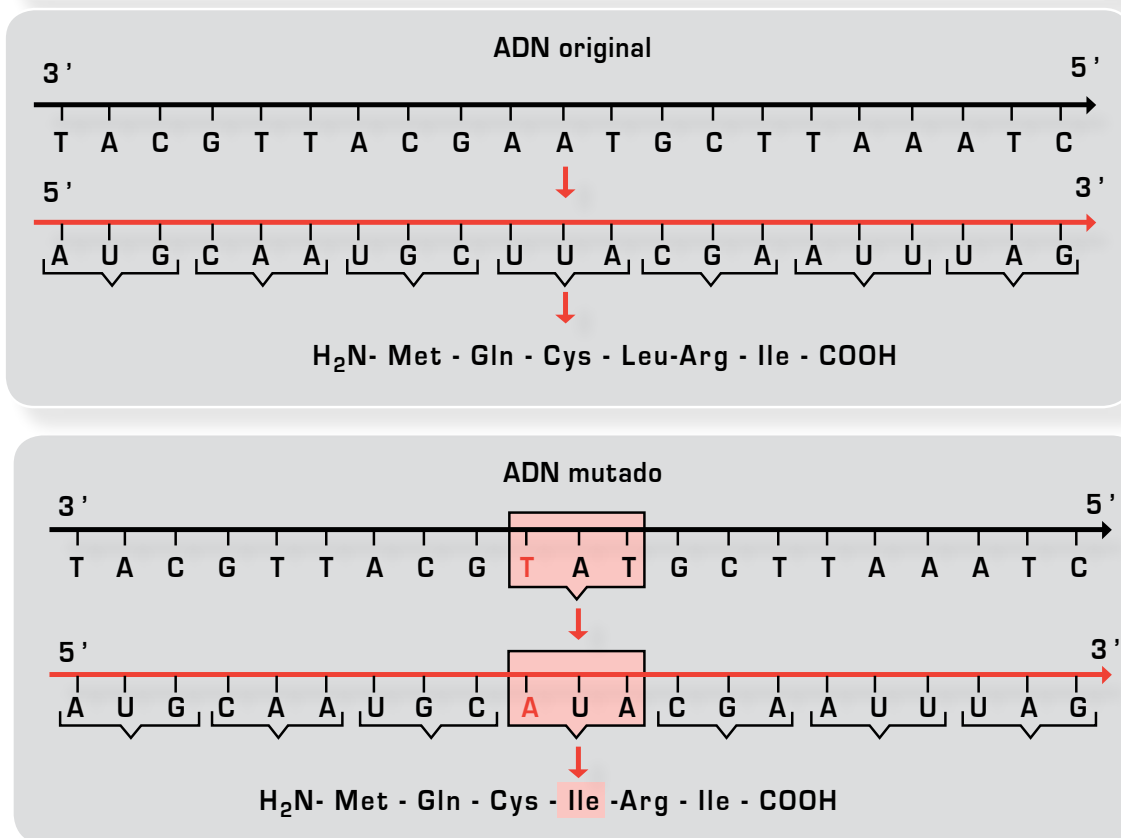
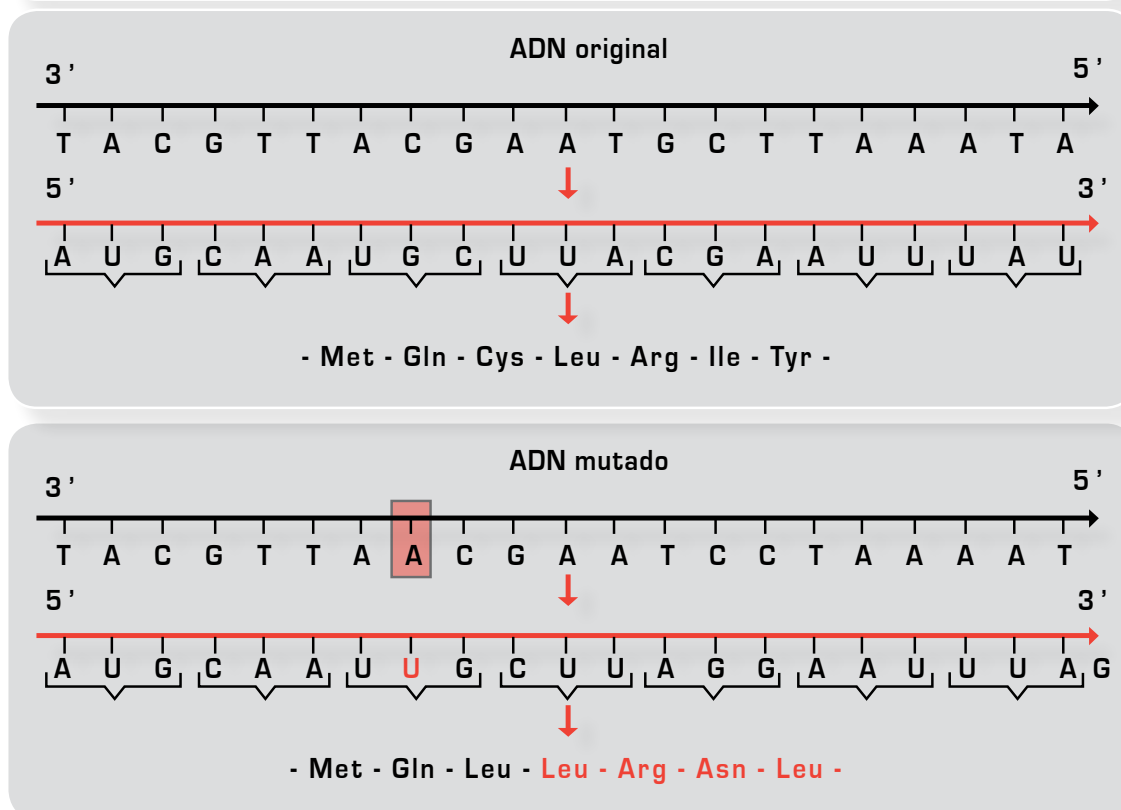


Figura 8

Consecuencias de una adición: Corrimiento en el orden de lectura



❖ Diferenciación entre enfermedades monogénicas y poligénicas o multifactoriales

❖ Las enfermedades monogénicas

Son aquellas en que la alteración de un único gen en todas las células del individuo produce una patología determinada. Aproximadamente, el 1% de los niños nacidos vivos son fenotípicamente anormales debido a la mutación de un gen. Actualmente se han identificado aproximadamente 5.000 desórdenes con esta característica.

A su vez las enfermedades monogénicas pueden clasificarse en:

- ❖ Autosómicas dominantes o recesivas
- ❖ Enfermedades ligadas a los cromosomas sexuales X o Y
- ❖ Enfermedades de origen mitocondrial

Enfermedades monogénicas	Ejemplos
Autosómicas dominantes o recesivas * (Ver figura 9, 10 y 11).	Corea de Huntington Ataxias Enfermedad de Steiner Poliquistosis renal de tipo I
	Fibrosis quística Enfermedad de Canavan Enfermedad de Gaucher Enfermedad de Tay Sachs
Enfermedades ligadas a los cromosomas sexuales X o Y * (Ver figura 12)	Enfermedad de Duchenne: ligada al cromosoma X Fragilidad de cromosoma X: ligada al cromosoma X Azoospermia: ligada al cromosoma Y
Enfermedades de origen mitocondrial	MELAS: Es una enfermedad originada en mutaciones en el ADN mitocondrial. Las mutaciones más comunes están localizadas en el ADN de la mitocondria que codifica para el transfer de leucina. MERFF: Es una enfermedad originada en mutaciones del ADN mitocondrial en el gen que codifica para el transfer de lisina.

Figura 9

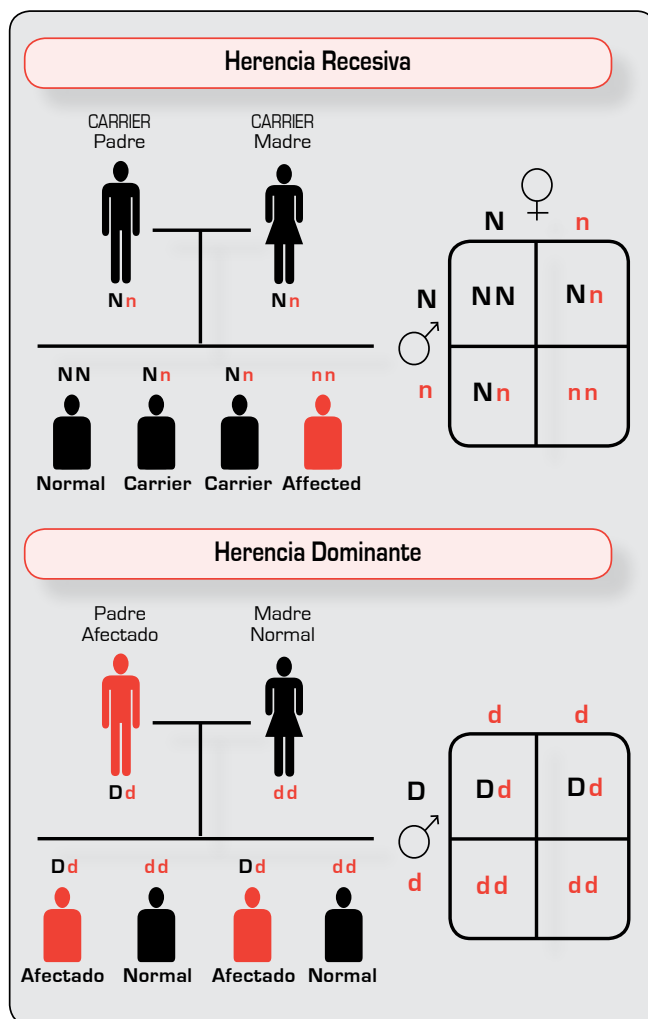


Figura 11

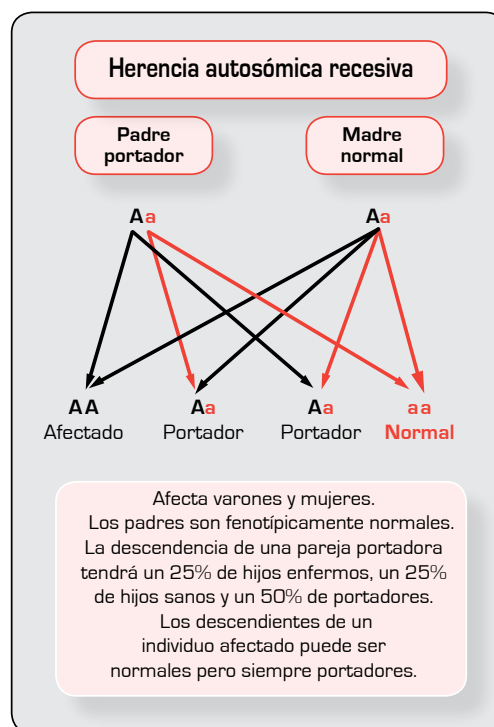


Figura 10

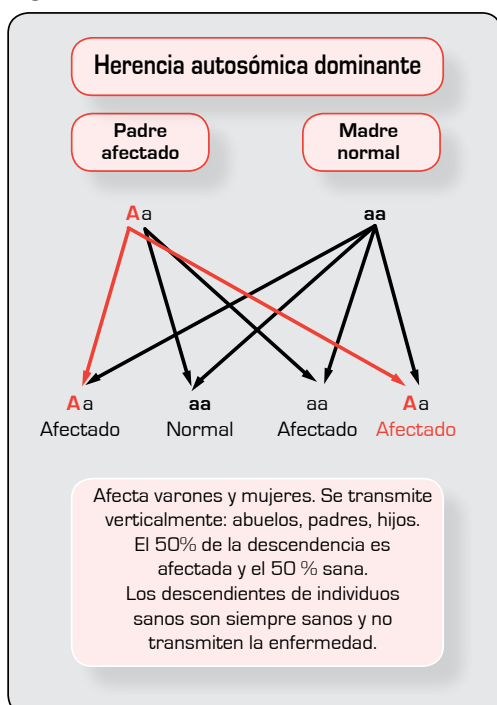
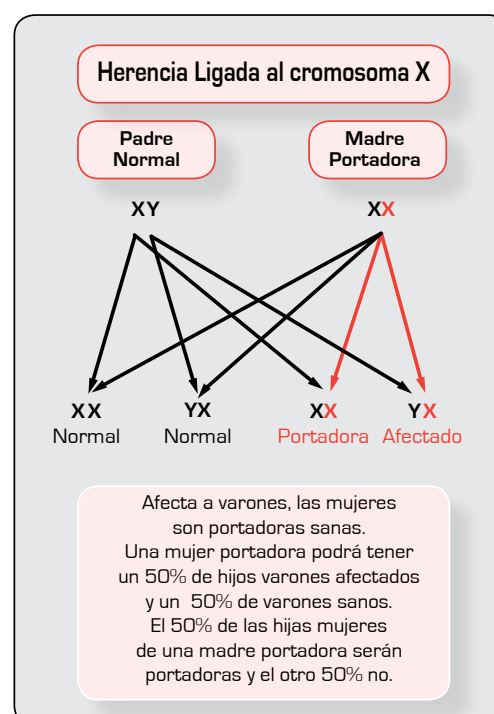


Figura 12



Las **patologías mitocondriales** afectan principalmente a los órganos con mayor demanda energética (músculo esquelético, cerebro, miocardio, hígado, riñón, etc.) y en un amplio sentido, a cualquier órgano o tejido del cuerpo. No obstante, en los últimos años se ha producido una auténtica revolución en el conocimiento de la función de las mitocondrias ya que se ha descubierto su implicación en otros procesos diferentes a la producción de energía (muerte celular programada, control de la producción de radicales libres, etc.).

Las enfermedades de las mitocondrias parecen ocasionar el mayor daño a las células del cerebro, del corazón, del hígado, músculo esqueléticas, del riñón así como a los sistemas endócrino y respiratorio.

Dependiendo de qué células resulten afectadas, los síntomas pueden incluir pérdida de control motor, debilidad muscular y dolor; desórdenes gastrointestinales y dificultades para deglutir; crecimiento deficiente, enfermedades cardíacas, del hígado, diabetes, complicaciones respiratorias, convulsiones, problemas visuales y auditivos, acidosis láctica, retrasos en el desarrollo y susceptibilidad a contraer infecciones.

❖ Las enfermedades poligénicas o multifactoriales

Se denominan así a un gran grupo de enfermedades hereditarias que se desarrollan por la presencia de ciertas variantes alélicas de uno o varios genes, más la combinación de múltiples factores ambientales. En estos casos no es suficiente haber heredado aquellos alelos que determinan la predisposición, sino que además diferentes factores ambientales deben ejercer la presión necesaria para que la enfermedad se exprese.

También se llaman enfermedades multifactoriales. Por ejemplo, se sabe que influyen numerosos genes en la susceptibilidad de padecer cáncer de mama. Estos genes están localizados en los cromosomas 6, 11, 13, 14, 15, 17 y 22. Debido a este conjunto de causas complejas, son mucho más difíciles de analizar que las enfermedades monogénicas o los trastornos cromosómicos. Algunas de las enfermedades crónicas más frecuentes son poligénicas, como por ejemplo:

Ejemplos de enfermedades poligénicas:

Hipertensión arterial.

Enfermedad de Alzheimer.

Diabetes mellitus.

Varios tipos de cáncer.

Los pacientes cuando padecen algún desorden concurren a una consulta médica, a su vez el médicos puede derivarlos a un especialista o a un genetista. Uno u otro intenta confirmar un diagnóstico presuntivo.

❖

En el caso de las enfermedades poligénicas, generalmente se observa una historia familiar en la cual el desorden se repite o bien en varios individuos de diferentes generaciones o de la misma.

❖

En estos casos, los estudios genéticos sólo indicarán la predisposición que tiene un sujeto, perteneciente a una familia en donde la enfermedad ya se ha manifestado previamente, de padecer la misma enfermedad.

En las enfermedades poligénicas los estudios moleculares no son diagnósticos, simplemente permiten definir la predisposición de un individuo a padecer una enfermedad. Pero el desenlace de la enfermedad depende de factores medioambientales.

➤ La terapia génica

La **terapia génica** surge alrededor de los años 80 cuando comienzan a relacionarse los genes con las funciones biológicas y más específicamente los defectos genéticos responsables de enfermedades específicas. Las técnicas de ingeniería genética aportaron nuevas herramientas para la manipulación genética y comenzaron a realizarse trabajos experimentales. La idea fue, es y será, aislar un gen, modificarlo e insertarlo en un organismo enfermo por disfunción del mismo. De esta manera el mal funcionamiento de un gen y la aparición de una enfermedad podrían eliminarse sustituyendo el gen dañado por uno sano.

El concepto de terapia génica puede resumirse como el proceso por el cual se inserta material genético en una célula, para que ella sintetice una proteína específica.

La terapia génica humana sería “la técnica terapéutica mediante la cual se inserta un gen funcional en las células de un paciente humano para corregir un defecto genético”.

➤ Mecanismos de inserción del material genético

Terapia génica ex vivo. Esta estrategia consiste en extraer células afectadas del paciente, llevarlas al laboratorio para realizar las modificaciones correspondientes y finalmente introducir el tejido ya modificado nuevamente en el paciente. Esta metodología se utiliza por ejemplo, en el síndrome de inmunodeficiencia combinada severa producida por deficiencia de la adenosin desaminasa, ADA, en los llamados “niños burbuja”.

Terapia génica in situ. Esta estrategia consiste en modificar las células del paciente introduciendo directamente los genes terapéuticos en el propio órgano defectuoso del individuo. Se ha utilizado por ejemplo, en el caso de la fibrosis quística o la distrofia muscular de Duchenne.

Terapia génica in vivo. Esta estrategia consiste en hacer llegar mediante vectores adecuados los genes terapéuticos a las células defectuosas a través del torrente circulatorio, como por ejemplo, por inyección intravenosa o por medio de implantes de células de la piel. Ejemplos de enfermedades en las cuales se intenta aplicar esta metodología son las enfermedades de Alzheimer o de Parkinson. Otro ejemplo de este sistema es infectar por inhalaciones con virus modificado, la mucosa respiratoria de los pacientes con fibrosis quística.

➤ Clasificación de la terapia génica de acuerdo al tipo de célula blanco utilizada

La terapia génica somática, como su nombre lo indica se lleva a cabo en células somáticas, que pertenecen a un tejido adulto. Las alteraciones genéticas producidas no se transmiten a la descendencia.

La terapia génica germinal, como su nombre lo indica se lleva a cabo en células de la línea germinal: óvulos o espermatozoides, por lo tanto, las modificaciones pueden transmitirse a las generaciones posteriores.

Mediante este tipo de terapia estaríamos influyendo sobre individuos aún no nacidos y sin los conocimientos suficientes para comprender las posibles implicaciones que se podrían producir en un genoma pluripotencial. Este procedimiento no ha sido aplicado en humanos; y sin dudas, la posibilidad de su aplicación constituye un problema de carácter científico y ético.

En la actualidad,
los protocolos clínicos
de terapia génica que se
han llevado a cabo han sido
exclusivamente de
terapia somática.

Los **vectores** son los encargados de transportar el material genético dentro de las células. Pueden ser de tipo viral o no viral. Entre los primeros se encuentran los adenovirus, herpes virus y retrovirus. Cuando se utilizan estos virus como vectores, es necesario modificarlos para que resulten inocuos para el organismo. Los métodos no virales transportan el DNA en estructuras como liposomas, mediante electroporación o bien por inyecciones de DNA desnudo.

Desde el punto de vista de la bioseguridad se prefieren los vectores no virales. Sin embargo, estos últimos resultan menos eficientes que los virales, cuyo principal inconveniente se relaciona con su capacidad de causar inflamación y toxicidad en el tejido hospedero.

➤ Aplicaciones clínicas de la terapia génica

Los primeros ensayos de terapia génica realizados en humanos se remontan a la década de 1990. Estos ensayos incluyeron el tratamiento de una inmunodeficiencia combinada severa producida por la deficiencia de la enzima adenosín desaminasa. La eficacia de estos estudios fue limitada; sin embargo, una década después se realizaron protocolos más refinados que arrojaron beneficios clínicos prometedores.

La terapia génica resulta interesante para paliar enfermedades neurodegenerativas. La mayoría de los desórdenes del tejido cerebral se manifiestan con pérdida neuronal; por lo tanto, para lograr la restauración del tejido dañado podrían implantarse

células capaces de diferenciarse de las neuronas, capaces de liberar genes con funciones neuroprotectora y neurorestauradora o de las enzimas cuya función haya sido afectada. Se trabaja en enfermedades de Parkinson y de Alzheimer.

Actualmente la terapia génica se utiliza para el tratamiento de enfermedades unigénicas, cáncer, enfermedades infecciosas y otras como la esclerosis lateral amiotrófica, la artritis reumatoide o la diabetes mellitus. La mayoría de esfuerzos se han dirigido hacia patologías del tejido hematopoyético o neoplasias. Las neoplasias dependientes de tejido nervioso son unas de las más promisorias para su curación, ya que las células son infectadas con virus que generan muerte celular solo en las zonas donde el vector se incorpora y por lo tanto las células normales de tejido nervioso no se ven afectadas por el tratamiento.

➤ Avances y limitaciones de la terapia génica

La aplicación de la terapia génica depende de diferentes factores como:

El tipo de herencia de la enfermedad a tratar: las enfermedades monogénicas son mejores candidatas que las enfermedades multifactoriales, cuyo desarrollo depende de varios genes más factores ambientales.

El patrón de herencia de la enfermedad a tratar: las enfermedades recesivas son mejores candidatas que las dominantes. En las primeras, alcanza con añadir una única copia del gen sano para recuperar el fenotipo normal.

La naturaleza de la mutación que causa la enfermedad: las enfermedades que se generan por pérdida de la función proteica son mejores candidatas a tratamientos con terapia génica que las que se generan por la síntesis de productos nuevos o alterados. En las primeras, el gen afectado deja de producir la proteína para la cual codifica o produce una proteína que no es funcional. Por lo tanto solo es necesario introducir una copia del gen normal para que se produzca la proteína funcional y se revierta la enfermedad. En las segundas, se produce una proteína mutante y para curar la enfermedad es necesario corregir la mutación

causante del daño o bloquear la síntesis del gen mutado.

El tamaño del gen que se inserta en el vector: los genes de pequeño tamaño son siempre mejores candidatos que los de gran tamaño.

El tejido donde se manifiesta la enfermedad: la enfermedad será más fácilmente tratable si se manifiesta en un tejido cuyas células puedan ser extraídas, cultivadas con facilidad *in vitro*, resistentes a la manipulación y reintroducidas sin dificultad en el organismo. Las células que más se aproximan a estas condiciones son las células madres adultas, sobre todo las de la médula ósea, por lo que en principio, serían las mejores candidatas.

La reproducibilidad del procedimiento: el principal obstáculo que afronta la terapia génica es la imposibilidad técnica de introducir el material genético en el mismo sitio donde están los genes anómalos. La mayoría de vectores deja los nuevos genes extracromosómicos, por lo que el efecto se pierde rápidamente por digestión del DNA o porque en las mitosis sucesivas el nuevo material no se incorpora a los cromosomas.

Se puede decir, a modo de conclusión de este apartado, que sin duda la terapia génica, es una gran promesa para el futuro y podrá aplicarse a una variedad de enfermedades que hasta el momento se encuentran fuera del alcance de la terapia convencional.

Dado que los riesgos relacionados con la transferencia génica generan mayores incertidumbres que las terapias convencionales, los comités de éticas tienen un papel fundamental.

Son estos comités quienes deben evaluar tanto la magnitud de los riesgos y los posibles beneficios terapéuticos, así como también controlar los resultados de los experimentos luego de aprobados.

Actualmente, la terapia génica aparece como una de las formas más promisorias de terapéutica médica, aunque aún es necesario responder muchos interrogantes para que esta tecnología se convierta en un arma útil contra una amplia gama de patologías en humanos.

La farmacogenética y el camino a una medicina personalizada

La medicina es una ciencia que junto a la farmacología trabajan para mejorar la salud de todos los individuos. Para esto los médicos necesitan arribar a un diagnóstico correcto y suministrar al paciente la medicación más adecuada para tratarlo. Es justamente en este último punto en donde el avance del conocimiento del ADN ha producido aportes significativos.

Como vimos, existen genes polimórficos o sea que se presentan en diferentes variantes en la población. Cada una de estas variantes de un gen se origina a partir de pequeñas diferencias en las secuencias de ADN. Esas "pequeñas diferencias" hacen por ejemplo, que algunos sean rubios y otros morochos,

unos altos y otros bajos, algunos padezcan diabetes u otras enfermedades y también que existan personas que respondan mejor a una determinada medicación que otras. Las variaciones individuales en la respuesta a drogas pueden deberse a los efectos de la edad, sexo, enfermedades o interacciones medicamentosas, pero en estos momentos se ha determinado que muchas de estas reacciones están determinadas genéticamente.

La farmacogenética es una rama de la ciencia que intenta identificar esas pequeñas variaciones en las secuencias del ADN que producen diferencias interindividuales en las respuestas a drogas.

¿Cómo trabaja la farmacogenética? A través de los años se ha descrito que muchos pacientes responden de manera diferente a determinados tratamientos. Algunos requieren dosis mayores o menores de un determinado fármaco, otros presentan efectos adversos, etc. Los investigadores seleccionan una droga que presenta esas características y analizan el mecanismo de acción de la misma, incluyendo moléculas mediadoras, receptores, etc. Describen los genes involucrados en ese mecanismo de acción. Estudian si entre las personas que responde de maneras diferentes, existen variaciones en las secuencias de esos genes. Comparan la respuesta de cada sujeto con las variantes que poseen en los genes involucrados. Si observan una correlación infieren predicciones, que indican que todas las personas que presentan una determinada variante para un determinado gen (o varios) deberían ajustar sus dosis o hasta tal vez no recibir una determinada medicación.

Resumiendo, la idea de la farmacogenética es que el médico previamente a la prescripción de una medicación indique al paciente un análisis que le permita determinar las variantes que tiene en los genes involucrados en la respuesta a esta droga. Recién luego que el paciente posea los resultados de este estudio, el médico le indicaría el tratamiento adecuado.

De hecho se ha demostrado que los medicamentos constituyen una de las principales causas identificadas de reacciones adversas, que resultan en una importante mortalidad en pacientes así como en un aumento de los costos de salud. Se observan estadísticas tales como que en el Reino Unido 1 de 15 ingresos en hospitales se debe a reacciones adversas a drogas, mientras que un análisis realizado en Estados Unidos muestra que unos 2,2 millones de norteamericanos hospitalizados cada año tienen reacciones adversas a las drogas, aun cuando estas han sido prescritas y administradas adecuadamente.

❖ Farmacogenética de las enzimas metabolizadoras de drogas

En determinadas enzimas metabolizadoras de drogas se encontraron variaciones en las secuencias de sus genes que se asociaron con

respuestas interindividuales. Estas diferencias pueden ser las responsables tanto de la disminución como de la pérdida del efecto terapéutico de la droga. Así, los individuos pueden clasificarse como metabolizador pobre, intermedio o ultra rápido.

Hasta estos momentos, han sido identificados polimorfismos en más de 30 enzimas que metabolizan drogas en humanos, varias de ellas con sustanciales diferencias étnicas y muchas de las cuales, causan cambios funcionales en las proteínas que codifican y por lo tanto en el metabolismo de drogas.

❖ Enzimas citocromo P-450

Las enzimas citocromo P-450 representan una superfamilia de enzimas metabolizadoras de drogas que se encuentran en el hígado y metabolizan más medicamentos que ninguna otra familia de enzimas.

Un miembro de esta familia, el citocromo P-450 2D6(CYP2D6) es probablemente el polimorfismo genético mejor caracterizado. Esta enzima es el principal catalizador en la biotransformación de gran número de agentes terapéuticos, entre los que se encuentran drogas utilizadas en el tratamiento de enfermedades psiquiátricas, neurológicas y cardiovasculares.

❖ Algunas drogas sustratos del citocromo P-450 CYP2D6

Drogas para el tratamiento psiquiátrico y enfermedades neurológicas:

Amitriptilina, clomipramina, clozapina, desipramina, desmetilcitalopram, fluvoxamina, fluoxetina, haloperidol imipramina, levomepromazina, maprotilina, mianserin, nortriptilina, olanzapina, paroxetina, perfenazina, risperidona, tioridazina, tranilcipromina, venlafaxina, zuclopentixol

Drogas para el tratamiento de enfermedades cardiovasculares:

Alprenolol, amiodarona, flecainida, indoramin, mexiletina, oxprenolol, propranolol, timolol.

❖ Enzima tiopurina metiltransferasa (TPMT)

La enzima tiopurina-s-metiltransferasa (TPMT) cataliza la inactivación de algunos inmunosupresores como la azatioprina (AZA) y la 6-mercaptopurina (6-MP) evitando que se acumulen en el organismo y produzcan efectos tóxicos. Ambas drogas son comúnmente utilizadas en el tratamiento de pacientes con diferentes enfermedades como lupus eritematoso sistémico, artritis reumatoidea, hepatitis autoinmune, enfermedades inflamatorias intestinales (colitis ulcerosa, enfermedad de Crohn) y oncohematológicas.

Según datos publicados, aproximadamente el 90% de las personas tiene actividad de TPMT alta, el 10% actividad intermedia y 1 de cada 300 personas tiene baja actividad de TPMT. Estas diferencias en la actividad de la enzima tienen su origen en cambios en la secuencia de nucleótidos del gen TPMT, generalmente sustituciones de una base por otra en determinadas posiciones.

Numerosos estudios clínicos han demostrado que los pacientes con baja actividad TPMT pueden presentar toxicidad hematopoyética fatal si son tratados con las dosis habituales de AZA o de 6-MP (por ejemplo, con 75 mg/m² de superficie corporal por día). Por lo tanto, es importante identificar qué variantes alélicas presenta cada paciente a tratar con algunas de estas drogas antes de iniciar el tratamiento. De esta manera, puede ajustarse la dosis a las necesidades particulares de la persona y evitar cuadros de intoxicación que puedan amenazar su vida.

Algunos centros como la Clínica Mayo en Rochester, Minnesota y el St Jude's Children's Hospital en Memphis, Tennessee, ambos en Estados Unidos, realizan pruebas para analizar el fenotipo de la enzima TPMT como una práctica corriente, lo que les permite individualizar el tratamiento con drogas. Los pacientes que son metabolizadores bajos tienen un significativo riesgo de toxicidad a dosis estándar, por lo que habría necesariamente que disminuir la dosis de estos medicamentos entre el 50% y 80% de la dosis estándar.

❖ Farmacogenética y diagnóstico molecular

❖

La pruebas farmacogenéticas representan el primer ejemplo de exámenes de ADN cuyos resultados permiten tomar medidas terapéuticas capaces de beneficiar directamente al paciente.

❖

Llegará un momento en que exista un microprocesador de ADN capaz de identificar todas las drogas a las que un paciente en particular sea sensible. Podemos predecir que en el futuro será considerado no ético, el hecho de no realizar pruebas farmacogenéticas a pacientes antes de prescribirles una droga específica que pudiera provocarles reacciones adversas.

La farmacogenética no solo permitirá identificar la mejor droga para cada paciente sino realizar recomendaciones de la dosis más segura y efectiva para él. Esto reducirá la hospitalización de sujetos con reacciones adversas a drogas así como también los costos a los sistemas de salud. Sin duda la farmacogenética es la puerta de entrada a la era de la terapia de drogas personalizada, en la que usar el genotipo para individualizar la terapia con medicamentos será rutinario.

Los estudios farmacogenéticos están comenzando a ser solicitados previamente a la indicación de tratamientos para leucemias, cáncer de colon y mama, enfermedades psiquiátricas, etc. Si bien aún solo aparecen como "Recomendaciones" dentro de ciertas normativas internacionales, poco a poco, los médicos que van comprendiendo su importancia, los indican a sus pacientes. Permiten la detección de sujetos que pudieran presentar efectos adversos a determinadas medicaciones.

Ejercicio de Integración y Cierre

A. Identifique Verdadero o Falso en los siguientes enunciados



V

F

1. El ADN, o ácido desoxirribonucleico, es la molécula donde se encuentra toda la información necesaria para que los seres vivos puedan funcionar correctamente.	☐	☐
2. Los principales componentes químicos de ADN son cuatro: adenina [A], guanina [G], citosina [C] y timina [T].	☐	☐
3. Todas la células del organismo tienen 46 cromosomas.	☐	☐
4. Todas las células humanas tienen duplicadas la información genética.	☐	☐
5. Las cuatro bases nitrogenadas del ARN son: adenina, guanina, uracilo y citosina.	☐	☐
6. El polimorfismo genético refiere la existencias de dos o más genes para cada alelo.	☐	☐
7. Las patologías mitocondriales afectan principalmente a los órganos con mayor demanda energética (músculo esquelético, cerebro, miocardio, hígado, riñón, etc.) y en un amplio sentido, a cualquier órgano o tejido del cuerpo.	☐	☐
8. En la actualidad, los protocolos clínicos de terapia génica que se han llevado a cabo han sido exclusivamente de terapia somática.	☐	☐
9. En la terapia génica se prefieren en todos los casos los vectores no virales.	☐	☐
10. La farmacogenética permitirá identificar la mejor droga para cada paciente y además realizar recomendaciones de la dosis más segura y efectiva para él.	☐	☐

B. Responda las siguientes consignas



1 Mencione y explique cómo se clasifica el ADN según las diferentes funciones celulares

.....

.....

2 Mencione las diferentes etapas que son necesarias para fabricar una proteína

.....

.....

3 *Relacione la columna de la derecha con la de la izquierda*

1. Aneuploidías

a) Se producen por la ruptura, y posterior reunión de dos fragmentos de ADN, pero con pérdida de un segmento cromosómico.

2. Deleciones

b) Síndrome de Pallister Killian

3. Duplicaciones

c) Se producen cuando un segmento cromosómico se encuentra situado en posición invertida dentro de un cromosoma.

4. Inversiones

d) Se producen cuando el número de cromosomas se desvía de lo normal.

5. Translocaciones

e) Se producen cuando un segmento cromosómico de un cromosoma se encuentra situado en otro cromosoma

f) Síndrome del Triple X

g) Síndrome de Wolf

4 *Frente a la siguiente secuencia de nucleótidos que se corresponde con un fragmento de una proteína x: UUU CAU CGC GGG UGU GUG*

a) Escriba la secuencia de aminoácidos correspondientes.

.....

.....

.....

b) Si en ese fragmento se produce una mutación por sustitución de una U por una C en el aminoácido histidina ¿cómo será la secuencia de aminoácidos resultante?

.....

.....

.....

c) Si en el mismo aminoácido indicado en b) se produce una mutación por sustitución de una U por una A ¿cómo será la secuencia de aminoácidos resultante? ¿Cómo se denomina ese tipo de mutaciones?

.....

.....

.....

d) Si se produce una mutación de la tercera U del triplete por una A en el aminoácido cysteina, ¿qué ocurre con el fragmento proteico? ¿Cómo se denomina la mutación ocurrida?

.....

.....

.....

e) Si luego de la secuencia GGG se produce la inserción de un nucleótido A ¿qué ocurre con el marco de lectura de ese fragmento proteico? ¿Cómo es la proteína resultante?

.....

.....

.....



Analice y resuelva los siguientes situaciones

❖ Situación 1

Una pareja solicita una consulta de asesoramiento genético. La mujer se encuentra embarazada. Un hermano varón de ella ha fallecido a los 15 años habiendo sufrido trastornos del movimiento; su hermana mujer tiene tres niños, una mujer sana, un varón sano, y otro varón al cual le han detectado anomalías motoras y está siendo estudiado. Tiene también un hermano mayor que ella totalmente sano.

a) *Elabore el árbol genealógico del grupo familiar de la mujer embarazada.*



b) *¿Qué tipo de enfermedad supone usted que se está transmitiendo en esta familia?*

A. Autosómica dominante.

B. Autosómica recesiva.

C. Ligada al cromosoma.

c) *Proponga el nombre de una enfermedad que se relacione con los datos suministrados.*

.....

.....

d) Supongamos que exista un estudio genético que permita definir la presencia del gen mutado en el feto y la pareja decide realizar un estudio prenatal. ¿Qué nos informaría el estudio, si es un varón o si es una niña?; proponga alternativas.

.....

.....

.....

✚ Situación 2

Supongamos que en el mecanismo de acción de un antidepresivo P interviene la enzima A que transforma a la droga P inactiva en P activa. Esta enzima se encuentra codificada por el gen A y la activación del gen A es dependiente del sustrato P inactivo. Este gen presenta tres variantes alélicas, p1, p2 y p3. Los individuos p1p1, p2p2 son buenos respondedores al efecto de la droga P, los heterocigotos p1p3 y p2p3 respondedores intermedios y los p3xp3 bajo respondedores. Si consideramos que altas dosis de P no producen toxicidad.

a) ¿Qué sujetos les indicaría dosis altas, medias o bajas de X?

.....

.....

b) ¿Qué variante alélica del gen p estaría relacionada con una menor actividad de P?

.....

.....

Compare sus respuestas con las que figuran en la **Clave**



Conclusiones

Hasta el momento se ha descifrado la totalidad del genoma humano, pero aún queda la ardua tarea de relacionar cada fragmento del genoma con su función biológica, que abarca, desde la síntesis y regulación de la totalidad de las proteínas hasta su mera presencia como residuo de ADN evolutivo.

Si consideramos que recién en 1953 Watson y Crick postularon el modelo tridimensional de la doble hélice del ADN, podemos inferir que la velocidad de los avances científicos de la genética molecular es imparable.

Glosario De Biología Molecular

Alelos: Formas alternativas en que puede presentarse un mismo gen.

Aminoácido: Son las unidades moleculares que constituyen las proteínas.

Código del triplete: Sucesión de tres bases de tres nucleótidos en la molécula de ADN que cifra un aminoácido.

Codón: Secuencia de tres nucleótidos consecutivos en un gen o molécula de ARNm determinada por sus bases nitrogenadas, que especificará la posición de un aminoácido en una proteína.

Cromosoma: Molécula de ADN, asociado con proteínas, y constituido por una serie lineal de unidades funcionales conocidas como genes. La especie humana tiene 46 cromosomas (23 pares).

Cromosoma homólogo es cada uno del par de cromosomas que tiene un organismo eucariota diploide. Se caracterizan porque tienen información para los mismos caracteres. Esa información puede ser igual o diferente, ya que un cromosoma procede de nuestro padre y el otro de la madre.

Exones: Secuencias de ADN específicas de genes, que codifican secuencias de aminoácidos en las proteínas.

Fenotipo: Las características observables de un individuo determinadas por su genotipo y el ambiente

Nuestra esperanza es que a mediano plazo la aplicación de la genética molecular permita tratar y curar patologías que hoy son incontrolables. Pero además que momento a momento evaluemos las repercusiones de esta nueva tecnología, impidiendo que se traspasen los límites éticos y morales imprescindibles para que la humanidad continúe viviendo con dignidad.

en que se desarrolla. En un sentido más limitado, corresponde a la expresión de algún(os) gen(es) en particular.

Genotipo: La constitución genética de un individuo con respecto a todo su complemento genético o respecto a un locus en particular.

Individuo heterocigoto: Individuo que tiene los dos alelos distintos en los respectivos cromosomas homólogos.

Individuo homocigoto: Individuo que tiene los dos alelos iguales, cada uno localizado en uno de los dos cromosomas homólogos.

Intrones: Secuencias de ADN que no codifican genes y cuya función es desconocida. El 90% del genoma humano no es codificante.

Locus - loci: Sitio que ocupa un gen en un cromosoma.

Polimorfismo genético: Se denomina así a la existencia en una población de múltiples alelos para un mismo gen.

Rasgo dominante: Característica determinada por un alelo, que se expresa siempre al estado heterocigoto (2 alelos distintos) u homocigoto (2 alelos iguales).

Rasgo recesivo: Característica que necesita doble "dosis" para expresarse.

Triplete: Ver Codón.

Lecturas y fuentes recomendadas

<http://vlex.com/vid/111093>

<http://escuela.med.puc.cl/deptos/gastro/artZanlungo2.html>

<http://www.ucm.es/info/genetica/grupod/Codigo/Codigo%20genetico.htm#universalidad>

<http://cerezo.pntic.mec.es/~jlacaden/tgenica1.html>

<http://www.ugr.es/~eianez/Biotecnologia/tgdaniel.htm>

<http://encolombia.com/medicina/sociedadescien/diabetes1201-terapiagen.htm>

http://www.ucmh.sld.cu/rhab/rhcm_vol_7num_1/rhcm12108.htm

http://bvs.sld.cu/revistas/far/vol38_3_04/far12304.htm

<http://www.medicina21.com/doc.php?apartat=Dossier&id=2390>

<http://www.iqb.es/cromosomas/anomalias.htm>

Bernath Viviana. La identidad. Historias reales del ADN.
Editorial Planeta. 2007

➤ Ejercicio de integración y cierre. Clave de respuestas

A. Identifique Verdadero o Falso en los siguientes enunciados



1. Verdadero.
2. Verdadero.
3. Falso. Las Gemelas tienen 23.
4. Verdadero.
5. Verdadero.
6. Falso. El polimorfismo genético hace referencia a la existencia de dos o más alelos para un mismo gen, tal que la presencia de uno u otro, no afecta la capacidad funcional de la proteína.
7. Verdadero.
8. Verdadero.
9. Falso. Desde el punto de vista de la bioseguridad se prefieren los vectores no virales. Sin embargo estos últimos resultan menos eficientes que los virales cuyo principal inconveniente se relaciona con su capacidad de causar inflamación y toxicidad en el tejido hospedero.
10. Verdadero.

B. Responda las siguientes consignas



1. La molécula de ARN cumple distintas funciones celulares y en cada caso forma complejos con diferentes tipos de proteínas, adquiere estructuras características y recibe nombres particulares. De acuerdo a estas variables el ARN se clasifica en: ARN mensajero, ARN ribosomal y ARN de transferencia.

El **ARN mensajero** es quien transporta la información genética, del núcleo celular al citoplasma, correspondiente a la proteína que se requiere sintetizar.

El **ARN ribosómico** es ARN que se acompleja con proteínas, constituyendo el sitio físico en el cual se lleva a cabo la síntesis de proteínas propiamente dicha.

El **ARN de transferencia**, es la molécula encargada de transportar los aminoácidos a los ribosomas durante el proceso de síntesis proteica.

2. Para que una proteína específica sea fabricada y pueda cumplir con su función biológica serán necesarios los procesos de transcripción, traducción y modificaciones o procesamiento postraduccionales.

3. Relacione la columna de la derecha con la de la izquierda

1. d) – f)
2. a) – g)
3. b)
4. c)
5. e) – h)

4. Frente a la siguiente secuencia de nucleótidos que se corresponde con un fragmento de una proteína x: UUU CAU CGC GGG UGU GUG.

- Secuencia de aminoácidos correspondientes al fragmento de nucleótidos: Fenilalanina-histidina-arginina-glicina-cisteína-valina.
- Si en ese fragmento se produce una mutación por sustitución de una U por una C en el aminoácido histidina, la secuencia de aminoácidos resultante será exactamente idéntico al anterior.
- Si en el mismo aminoácido indicado en b) se produce una mutación por sustitución de una U por una A, la secuencia de Aminoácidos: fenilalanina-glutamina-arginina-glicina-cisteína-valina. Este tipo de mutaciones que cambian un aminoácido por otro se denominan mutaciones erróneas.
- Si se produce una mutación de la tercera U del triplete por una A en el aminoácido cisteína, este aminoácido se transforma en un triplete que indica STOP, finalización de la síntesis proteica y el fragmento resultante será: fenilalanina-histidina-arginina-glicina.
- Si luego de la secuencia GGG se produce la inserción de una nucleótido A se produce el corrimiento del marco de lectura y el fragmento de aminoácidos resultante será otro:

Secuencia de nucleótidos luego de la inserción: UUU CAU CGC GGG AUG UGU G

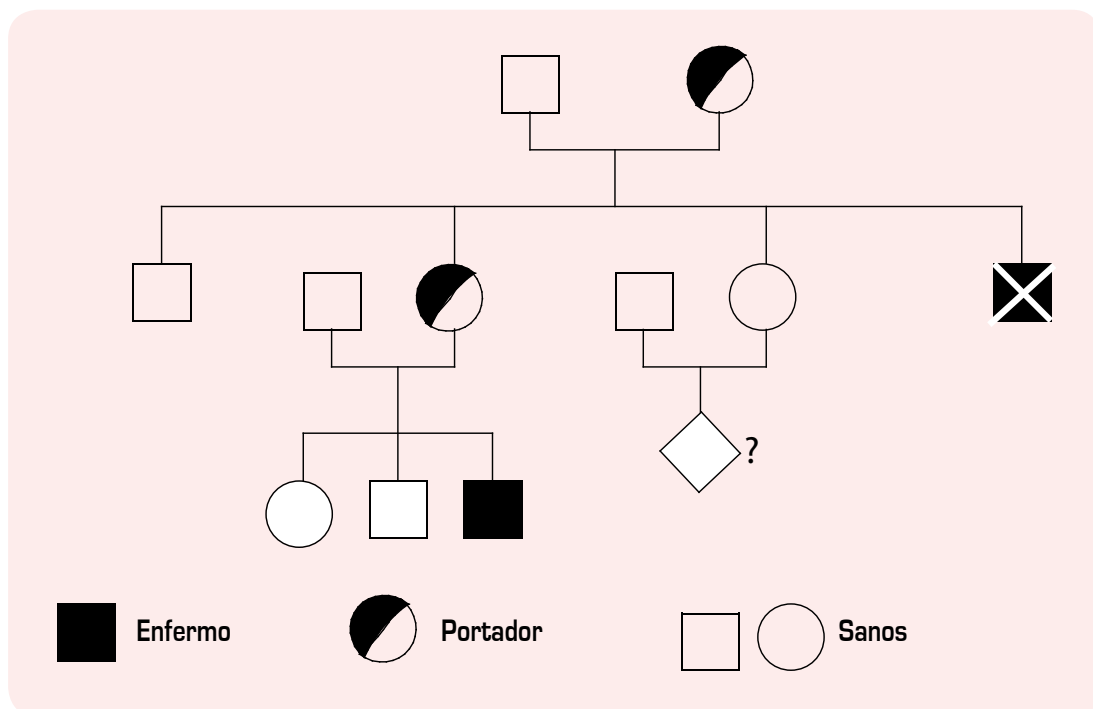
Secuencia de aminoácidos originada: fenilalanina-histidina-arginina-glicina-metionina-cisteína. En este caso la proteína resultante será mutada desde el punto en donde se hubiera producido la inserción del nucleótido.

C. Resuelva las siguientes situaciones

Situación 1

Una pareja solicita una consulta de asesoramiento genético. La mujer se encuentra embarazada. Un hermano varón de ella ha fallecido a los 15 años habiendo sufrido trastornos del movimiento; su hermana mujer tiene tres niños, una mujer sana, un varón sano, y otro varón al cual le han detectado anomalías motoras y está siendo estudiado. Tiene también un hermano mayor que ella totalmente sano.

- Elabore el árbol genealógico del grupo familiar de la mujer embarazada.



b) C. Dado que la enfermedad pareciera ocurrir solamente en varones de diferentes generaciones y no aparecen mujeres enfermas, la enfermedad que se está transmitiendo es una enfermedad ligada al cromosoma X.

c) De entre las enfermedades más conocidas que presentan este tipo de herencia y los cuadros clínicos mínimamente descritos en el caso, podría inferirse una enfermedad como la Distrofia muscular de Duchenne.

d) Si el feto es un varón y porta un cromosoma X mutado será un varón enfermo y si el X aparece normal, será un varón sano.

Si el feto es de una nena puede portar o no uno de los dos cromosomas X mutados. En cualquier caso como se trata de una enfermedad ligada al cromosoma X la mujer será fenotípicamente sana en cualquier caso. Luego habrá que definir si es portadora o no de la enfermedad.

❏ Situación 2

a) ¿A qué sujetos les indicaría dosis altas, medias o bajas de X?

Aquellos sujetos que tienen los alelos a_1a_1 o a_2a_2 les indicaría bajas dosis de P ya que quienes tienen esos alelos son buenos respondedores. A los individuos a_1a_3 y a_2a_3 dosis intermedias. A los individuos a_3a_3 dosis altas.

b) ¿Qué variante alélica del gen p estaría relacionada con una menor actividad de P?

Evidentemente la variante alélica a_3 está relacionada con una menor actividad de P.



Por un niño sano
en un mundo mejor

Capítulo 2

✚ Perforaciones (piercings) y tatuajes

Dra. Cristina Catsicaris. Médica Pediatra y de Adolescentes. Servicio de Clínica Pediátrica del Hospital Italiano de Buenos Aires. Docente de Pediatría de la UBA y del Instituto Universitario del Hospital Italiano de Buenos Aires.

Dr. Julio Busaniche. Médico Pediatra y de Adolescentes. Servicio de Clínica Pediátrica del Hospital Italiano de Buenos Aires. Docente de Pediatría de la UBA y del Instituto Universitario del Hospital Italiano de Buenos Aires.

"Me arrepiento de haberme hecho ese tatuaje," dijo.

Su aspecto no emanaba ese inconfundible áurea de seducción de otras veces. Lo siento, Leslie.

"La vida ya nos obliga a tomar en demasiadas ocasiones decisiones definitivas. Deberíamos tener la sensatez de evitar tomar las que no sean estrictamente necesarias siempre que nos sea posible."

Hasta que te encuentre. John Irving



Por un niño sano
en un mundo mejor

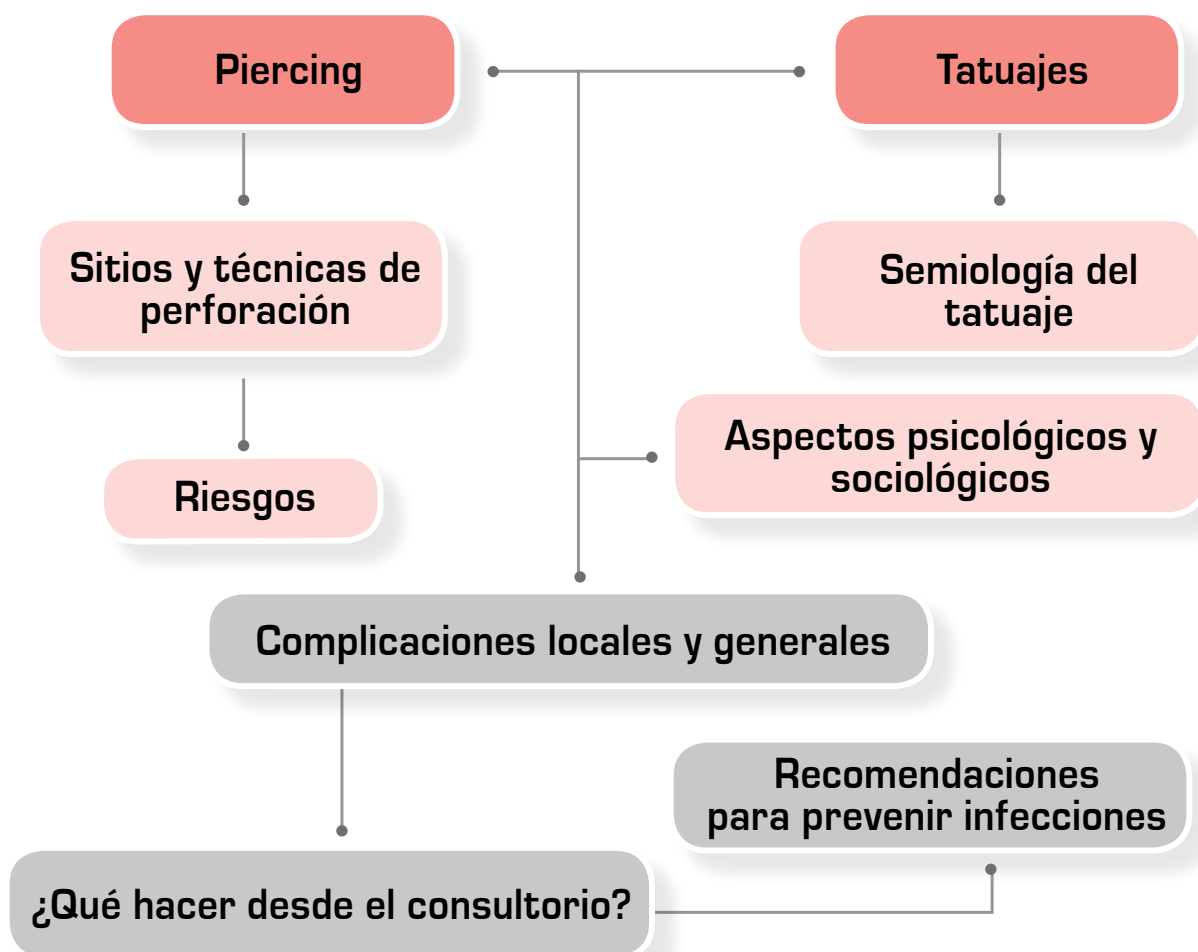
Sociedad Argentina de Pediatría
Secretaría de Educación Continua

(08)

Objetivos

- ❖ Brindar al pediatra información sobre las prácticas de piercings y tatuajes para orientar a los adolescentes y sus familias.
- ❖ Comprender algunos aspectos sociológicos y psicológicos relacionados con éstas prácticas cada vez más frecuentes en adolescentes.
- ❖ Identificar las complicaciones locales y sistémicas.
- ❖ Realizar la semiología del tatuaje.
- ❖ Reconocer y comunicar a los pacientes los riesgos que conllevan.
- ❖ Realizar las recomendaciones necesarias para prevenir las complicaciones.

Esquema de contenidos



Ejercicio Inicial

Antes de comenzar la lectura del capítulo le proponemos que reflexione sobre este tema.

A. ¿Tiene usted algún piercing o algún tatuaje?

Si lo tiene:

- ¿En qué momento de su vida se lo ha hecho?

- ¿Por qué se lo ha hecho?

- ¿Qué significa para usted?

- ¿Se lo volvería a hacer?

B. ¿Tienen sus hijos (o sobrinos o nietos) piercings o tatuajes?

Si tienen:

- ¿Se lo han hecho con autorización?

- ¿Qué cree que significan para el/ella?

- ¿Por qué cree usted que ellos se lo han hecho?

C. Recuerde a sus pacientes del último mes o revise las historias clínicas y responda:

- ¿Cuántos adolescentes que atiende tienen piercings?

- ¿Cuántos están tatuados?

- ¿Cuál es el más joven de todos ellos?

- ¿Qué opinan los padres sobre el tatuaje o la perforación?

- ¿Cuántos padres de sus pacientes tienen piercings o están tatuados?

- ¿Le ha sido fácil responder estas preguntas? ¿Le parece útil conocer estas cosas?

D. Identifique en cada uno de los siguientes enunciados su grado de acuerdo

(A) o desacuerdo (D).

	A	D
La colocación de piercings en adolescentes se asocia con mayores conductas de riesgo como consumo de drogas, promiscuidad, trastornos de alimentación, etc.	☐	☐
Los piercings y los tatuajes aumentan la distancia entre el adolescente y su pediatra.	☐	☐
Hay diferentes tipos de tatuajes; los diseños y los significados son muy variados.	☐	☐
La ubicación del tatuaje tiene un significado y, además, implicancias sociales.	☐	☐
La edad y la ausencia de tatuajes en el médico aumenta el prejuicio frente al adolescente con tatuajes.	☐	☐
Generalmente los médicos observan el fenómeno de piercings y tatuajes como una desfiguración corporal por parte del adolescente, como actos destructivos o de automtilación.	☐	☐
Este ejercicio no tiene clave de respuesta. Al finalizar la lectura, revise estas notas.		

Piercing

¿Por qué los pediatras debemos estar informados acerca de esta práctica?

Piercing es un término inglés que significa perforación.

Cualquier parte del cuerpo puede perforarse y ser atravesada por anillos, aros, argollas y palillos metálicos de distintos tamaños: nariz, orejas, cejas, pezones, zonas genitales, brazos, ombligo, lengua, labio, etc.

Las perforaciones en el cuerpo, conocidas entonces más comúnmente con el nombre de piercings, consisten en la práctica de una abertura en el cuerpo humano a través de una aguja u otro instrumento. Se suele penetrar la piel pero también otros tejidos, para colocar en el sitio elegido un adorno temporario o permanente.

El objetivo de esta actualización es informar acerca de los riesgos a los que se exponen los adolescentes cuando deciden colocarse adornos en el cuerpo y de cómo disminuir estos riesgos con cuidados previos y posteriores a la perforación; brindar esta información a nuestros pacientes previene las complicaciones y sus secuelas, a veces graves y permanentes.

Martina tiene 16 años y se colocó un aro en el cartílago de la oreja derecha en un local comercial, sin autorización de sus padres. Comienza a las 24 hs. con dolor, enrojecimiento y tumefacción en el sitio de perforación. El hecho de que los padres estén en desacuerdo e ignoren lo sucedido demoró la consulta. A las 48 hs. los signos de inflamación y dolor se incrementaron, impidiendo el descanso. Concorre sola al local donde se había colocado el aro y se le indican antisépticos locales. Al persistir con dolor intenso consulta a la guardia de un hospital. Se diagnostica condritis auricular, se realiza tratamiento quirúrgico con drenaje y remoción del aro. Se envía material a cultivo y se indica tratamiento con amoxicilina + ácido clavulánico. A las 48 hs. con cultivo positivo pseudomona aureginosa se rota a ciprofloxacina vía oral por 14 días. La paciente presenta como secuela deformación auricular derecha.

Foto 1 Deformación de oreja secundaria a infección. (Ver en el insert de fotos)

Un poco de historia

Del mismo modo que los tatuajes, las perforaciones constituyen una práctica muy antigua, con distintos significados: religiosos, mágicos, decorativos. Difiere de éstos porque la elección del "piercing", es una decisión menos "producida" y carece del significado profundo que acompaña al tatuaje. Es más bien una elección relacionada con "adornar" el cuerpo.

Es una tradición occidental, aunque menos usada en la actualidad, realizar a las mujeres cuando nacen (o alrededor del primer mes de vida) una única perforación en los lóbulos de las orejas.

Sin embargo, en otras culturas del mundo y desde épocas antiguas y en la cultura occidental en la actualidad, también se perforan otras varias partes del cuerpo.

Las perforaciones y colocación de aros en orejas, boca, nariz, etc. ha sido una práctica común en diferentes sociedades alrededor del mundo y especialmente en África, Asia y América del Sur. Más que como expresión de belleza o de pertenencia a una cultura, el significado que las sociedades primitivas les atribuían a las perforaciones en el cuerpo era de ritos de iniciación, cambio de jerarquía o estado marital dentro de la sociedad.

Los ancestros mayas se realizaban perforaciones en la lengua o en los genitales como parte de rituales religiosos, para ahuyentar a los malos espíritus o a las desgracias.

A fines de 1970, en Europa, los miembros del movimiento Punk, que en ese entonces era un grupo reducido de la sociedad y considerado el más rebelde, comienzan a utilizar joyas pequeñas (pins), realizando perforaciones en el cuerpo, que luego fueron incrementando el tamaño y el número de las joyas utilizadas, lo que produce un impacto dentro de la cultura, interpretándose la práctica como una forma de autoagresión y automutilación, como muestra de rechazo y provocación a una sociedad cada vez más competitiva, en la cual ellos eran discriminados por ser distintos.

Durante los últimos 20 años, las perforaciones en distintas partes del cuerpo para colocar adornos, se ha convertido en una práctica creciente que aún no ha alcanzado su pico máximo según refieren algunos investigadores. Al mismo tiempo, surgen nuevas formas de marcarse el cuerpo, como lo es el fenómeno de escarificación. Actualmente el uso de piercing, tatuajes y escarificaciones, pinturas en el cuerpo utilizando la piel como lienzo, se ha extendido tanto que se habla de una nueva industria: la industria del arte corporal (Body Art).

Los *piercings* a diferencia de los tatuajes, pueden ser removidos; sin embargo esto no asegura la reepitelización de la perforación, que puede permanecer con una abertura definitiva.

Por otro lado, como vimos en el relato anterior, las complicaciones en sí mismas, descritas en la literatura médica y odontológica,¹⁻⁴ pueden generar una marca no deseada irreversible, en un lugar que justamente se quiso resignificar con la colocación de una joya o adorno. Se estiman que las complicaciones del piercing rondan entre un 17% y un 70%.⁵⁻⁶

Prevalencia

Durante los últimos 20 años, las perforaciones en distintas partes del cuerpo para colocar adornos, son más frecuentes entre adolescentes y jóvenes. No hay estadísticas con grandes muestras en nuestro país, pero estudios en universidades estadounidenses arrojan una incidencia entre 25 a 35% entre los estudiantes, con mayor frecuencia en mujeres. Estudios de prevalencia en países industrializados hablan del 4,3 a 51%.⁵⁻¹⁰ Todos estos estudios excluyen a las perforaciones únicas en los lóbulos de las orejas.

Aspectos psicológicos y sociológicos

Los motivos por los cuales un adolescente quiere colocarse un piercing son múltiples, como impactar, provocar la mirada del otro, hacer algo arriesgado, estar a la moda; en definitiva, la aceptación dentro de una cultura en búsqueda de su identidad.

Pero una parte importante de la sociedad lo considera como un símbolo de transgresión, rebeldía, una falta a los modelos de belleza y cuidados corporales.

Esta práctica está generalizada en nuestros días. No es apropiado hacer una interpretación discriminatoria. Sí debemos conocer los riesgos y complicaciones que conllevan.

Desafortunadamente para los adolescentes y adultos jóvenes que deciden colocarse un piercing, las posibles consecuencias que deben afrontar van desde ser discriminados en la escuela hasta resignar un puesto de trabajo.

No se aconseja la colocación de piercing en personas con trastornos psicológicos y alteraciones de la personalidad.

T.A. y Roberts en el 2002 en un estudio transversal de 6.072 adolescentes de 11 a 21 años encuentra en relación al piercing en varones y mujeres mayor consumo de drogas y menor edad para el inicio de relaciones sexuales.¹¹

Sitios y técnicas de perforación

Dra. la traigo para que la convenza que no se ponga el arito en la lengua.

El del ombligo bueno... Pero en la lengua me da miedo, y hasta me parece que no es higiénico..., para mí es una locura, pero dígaselo usted a ver si le hace caso. (Mamá de Victoria, 14 años)

Los sitios en los que frecuentemente se colocan aritos son el cartílago y el lóbulo de la oreja.

Otros sitios elegidos son cejas, tabique y cartílago de la nariz, labios, frenillo, lengua, úvula, nuca, pezones, ombligo y genitales (clitoris, labios mayores y menores, perineal, uretra, escroto, etc.)

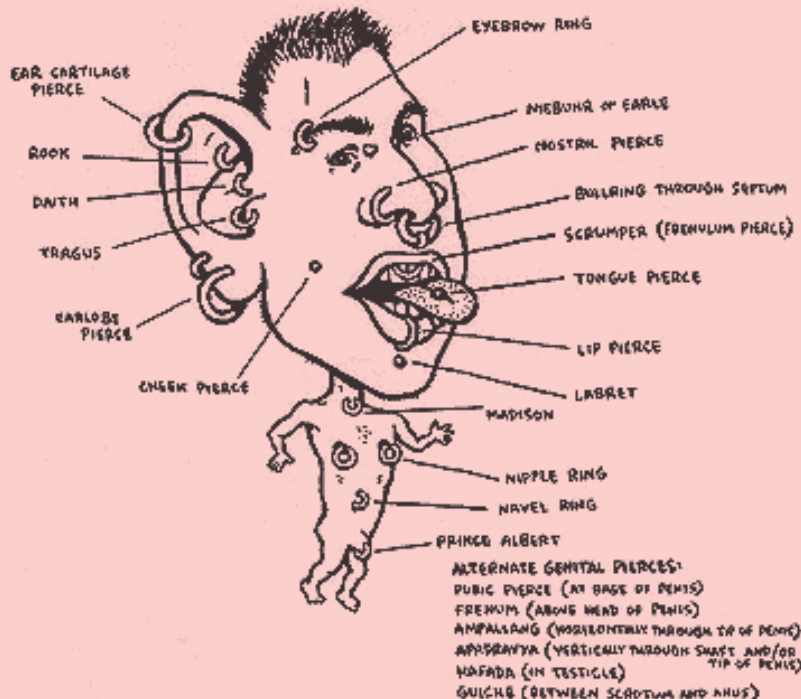
Foto 2. Piercing en lengua - **Foto 3.** Piercing en ombligo - **Foto 4.** Piercing en cola de ceja.

Foto 5. 2 Piercing en cartílago de oreja.

Foto 6. Piercing en ala de la nariz.

(Ver en el insert de fotos).

Piercing Homunculus



Las perforaciones pueden ser realizadas en un local comercial, generalmente por un profesional del tatuaje, por un amigo o muchas veces por el adolescente mismo.

Usualmente las perforaciones se realizan sin anestesia. La piel de sitio a perforar debe ser esterilizada con alcohol o solución yodada. La persona que realiza el procedimiento debe usar guantes estériles.

Para la perforación del tejido se utiliza frecuentemente una aguja o el mismo aro que ya quedará colocado, el cual debería estar previamente esterilizado.

Es aconsejable que la joya sea de oro, titanio, acero de cirugía o platino, para prevenir reacciones alérgicas al metal.

Los cuidados posteriores a la colocación de la joya deben incluir limpieza diaria del sitio perforado con un jabón neutro. No debería realizarse con alcohol, porque a veces la cicatrización de este tipo de

heridas lleva meses y el uso de este desinfectante podría irritar la zona. Evitar el roce continuo. Todas las pautas de cuidados posteriores deberían ser explicadas por el profesional que realizó la perforación.

❖ Recomendaciones para prevenir infecciones

- 1. Lavar las manos** con agua y jabón antes de tocar o limpiar el área perforada.
- 2. Remover la piel costrosa** del área o de la joya con agua tibia.
- 3. Lavar suavemente el área** alrededor de la perforación con un jabón neutro.
- 4. Enjuagar suavemente** el jabón y cualquier secreción costrosa.
- 5. Secar suavemente** el área con una toalla de papel o servilleta blanca (las toallas de tela pueden contener bacterias).

6. Realizar los pasos 1 a 2 veces por día hasta que la piel cicatrice (Lavar en exceso puede irritar la zona).

❖ **NO utilizar ungüentos antibacterianos**, dado que no permiten que el aire llegue a la perforación, y atrapan bacterias.

❖ **NO utilizar alcohol o agua oxigenada** para limpiar el área. Ambos productos secarán la piel. Otras soluciones, como la betadina, pueden decolorar las joyas de oro.

❖ **Enjuagar el área luego de hacer gimnasia**, dado que la transpiración puede irritar la perforación.

❖ **No practicar sexo oral** por 4 a 6 semanas luego de una perforación en la lengua, el labio, o el área genital.

❖ **Mantener limpios los elementos que entren en contacto con el área perforada.**

❖ **Usar ropa limpia y suave** si la perforación es en el ombligo. Evitar usar jeans porque pueden ser irritantes.

❖ **Usar ropa suelta** para permitir una adecuada aireación de la zona.

❖ **Chequear el aro** muchas veces al día para asegurarse de que ninguna parte esté suelta, especialmente si la perforación es en la lengua. En este caso, si una barra se suelta, puede ser tragada accidentalmente, o dañar un diente definitivo.

❖ **No tomar baños de inmersión o nadar en piscinas públicas** hasta que la perforación haya cicatrizado por completo.

❖ **Enjuagar la lengua y perforaciones de labio, después de cada comida.** Enjuague por 30-60 segundos después de comer, con un enjuague antibacteriano, libre de alcohol, o solución salina. No fumar.

❖ **Comprar un cepillo de dientes nuevo** si la perforación es en el labio o lengua.

❖ **Visitar al odontólogo para chequeos regulares.** Una perforación en la boca aumenta el riesgo de lesión en encías o dientes.

❖

Estar alerta a signos de infección, que pueden incluir enrojecimiento, hinchazón, supuración, olor desagradable, sarpullido en el área perforada o alrededor de la misma, o fiebre. Si la perforación se ha infectado, recomendar la consulta con un profesional médico.

❖

Los **tiempos de cicatrización** varían entre 4 a 10 semanas, de acuerdo al sitio donde se colocó la joya. En los piercings colocados en el ombligo o en los genitales el tiempo de cicatrización es mayor debido al roce con las prendas.

Lugar	Tiempo de cicatrización
Oreja zona cartílago	8 a 12 semanas
Lóbulo de la oreja	4 a 6 semanas
Cejas	6 a 8 semanas
Fosas nasales	6 a 8 semanas
Labio	6 a 8 semanas
Ombligo y genitales	4 semanas a 6 meses

❖

El único lugar autorizado por la Academia Americana de Dermatología (AAD) para aplicar un "piercing" es el lóbulo de la oreja, por ser una zona de adecuada irrigación.

❖

❖ Complicaciones locales y generales

Las complicaciones que pueden resultar de la colocación de estos adornos están determinadas por el sitio de la perforación, el material del adorno, la experiencia de la persona que realiza la perforación, la higiene y los cuidados posteriores. Las complicaciones ocurren en aproximadamente 17% de los casos y pueden ser sistémicas o localizadas.

Infecciones sistémicas: transmisión de hepatitis B, C, VIH por no usar técnicas estériles adecuadas. Otras complicaciones descritas en la literatura son el síndrome de shock tóxico por absorción de endotoxinas producidas por estafilococos, tétano cefálico, glomerulonefritis aguda postinfecciosa, erisipela y se ha relatado un caso de endocarditis infecciosa.

Durante la perforación también se pueden vehicular el virus del VIH, o el virus de la hepatitis B o C a través de los instrumentos no esterilizados adecuadamente.

Infecciones localizadas: Cualquier sitio de la piel que sea perforado corre un riesgo potencial de sangrado y/o infección local. Los sitios que más frecuentemente se infectan son el ombligo y la oreja, principalmente el cartílago auricular debido a su pobre irrigación, la humedad de la piel y el roce continuo con el pelo. Uno de cada cinco "piercings" se infecta con *estafilococo*, *estreptococo* ó *pseudomona*. En la oreja la condritis por *pseudomona* puede generar pérdida de parte de la misma. La infección se ve favorecida por la anatomía y las características del cartílago auricular, a pesar de realizarse la perforación bajo técnica estéril. El tratamiento puede requerir antibiótico endovenoso y suele quedar deformación del pabellón auricular como secuela permanente, que no tiene resolución quirúrgica estética. El ombligo es el sitio de infección más frecuente debido al roce y a la presencia de pliegues; es la zona de autocolocación más común.

Traumatismos: La lengua, cejas, ombligo, pezones, labios, genitales, son áreas más expuestas al arrancamiento por el roce o tracción, ó porque el adorno se engancha con facilidad en la ropa. Se puede producir trauma y fractura de dientes (sobre todo frente a traumatismos de cara o convulsiones).

Sangrado: Son más frecuentes en los piercings linguales y un hematoma importante puede obstruir la vía aérea.

Reacciones de hipersensibilidad: Aparecen zonas de eritema, prurito y costras, por utilizar metales que producen dermatitis por contacto como cromo, níquel. Por ello, como se mencionó anteriormente, debería usarse oro 14K, plata o acero quirúrgico.

Problemas en la cicatrización: Otras complicaciones descritas son la formación de granulomas, escaras y queloides. Son más frecuentes en el lóbulo de la oreja, no se observan en recién nacidas ni en niñas pequeñas. Son más comunes a partir de la adolescencia y constituyen un verdadero problema estético y gran desafío para los cirujanos plásticos.

Foto 7. Queloide secundario a piercing.
(Ver en el insert de fotos).

❖ Complicaciones inherentes a su localización

❖ Los **piercings orales** (labios y lengua) causan retracción de la encía por el trauma gingival, periodontitis por la dificultad para mantener una adecuada higiene dental y fracturas dentales. Los linguales pueden generar trastornos para hablar, interferencias para la masticación y deglución, pérdida del gusto y dificultad respiratoria si hay edema severo por infección o alergia. Hay descritas muertes por aspiración de cuerpo extraño. Es la única localización que se asocia a endocarditis bacteriana. Las perforaciones en la lengua pueden producir un sangrado importante, lesión de un nervio e incluso edema que puede obstruir la vía aérea. Puede traer dificultad para la intubación en caso de emergencia e incluso aspiración del adorno y por ello se recomienda extraer el mismo antes del procedimiento.

❖ Cuando se colocan en el **pezón** pueden producir mastitis y hay casos de hiperprolactinemia.

❖ Los **piercing genitales**, además de cicatrices y retracciones pueden producir priapismo y parafimosis en varones. Los piercings colocados en los genitales favorecen las infecciones genitales a repetición, traumatismo de uretra e incluso estenosis uretral, si la joya es colocada en contacto con la uretra.

Hay que alertar sobre la posibilidad de ruptura del preservativo durante la relación sexual, por piercings en el área genital tanto en varones como en mujeres

Riesgos de la práctica del *piercing*

La decisión de realizarse una perforación expone al adolescente a riesgos de los cuales no siempre tiene noción. Los riesgos pueden ser divididos en relación a la compra y colocación del *piercing*; y los relacionados con el cuidado posterior a la perforación.

Con respecto a la compra, muchas veces el adolescente no tiene el dinero para pagar por la perforación y colocación del *piercing* y además la joya. Otras veces no cuentan con la autorización de los padres. Entonces deciden realizarse a sí mismos la perforación o lo piden a un amigo/a. Esto favorece las complicaciones infecciosas por no usar técnicas estériles y material adecuado. Además, si se realizó sin el consentimiento de los padres, de surgir complicaciones se va a retrasar la consulta al médico y el tratamiento si fuese necesario.

Para disminuir los riesgos inherentes a la colocación es aconsejable que previo a realizar la perforación se le entregue al adolescente un cuestionario que pregunte si está vacunado contra tétanos y hepatitis B, si tiene antecedentes de trastornos en la coagulación personales y familiares, si padece alguna enfermedad, si toma algún medicamento, si ha presentado reacciones alérgicas en piel. Por supuesto el adolescente debería concurrir con adulto responsable.

Es muy importante que la persona que realice la perforación esté entrenada y tenga nociones básicas de la anatomía de la zona que va perforar, como es la cicatrización y el riesgo potencial de infección.

Se debe emplear una técnica aséptica para reducir el riesgo de infección. Muchas veces se utilizan agujas o abridores que no están adecuadamente limpios y esterilizados, por lo cual pueden vehicular bacterias y virus.

Es aconsejable que las personas que sufren de acné moderado o grave o que presentan infecciones activas en piel, no se hagan *piercing* porque el riesgo de infección es mayor.

Los riesgos posteriores a la perforación están relacionados con el lugar del cuerpo donde se colocó el *piercing* y con los cuidados posteriores.

Es aconsejable no realizar las perforaciones durante el verano ya que las condiciones locales sumadas el calor y la humedad aumentan el riesgo de infección de esta zona. También se debe tener en cuenta que la perforación sobre cartílago, auricular o nasal, producen un orificio permanente, ya que el cartílago no se regenera.

Es necesario mantener una correcta higiene del sitio. Realizando, como se mencionó, dos limpiezas diarias.

Esta creciente difusión del arte corporal en la sociedad joven, debe llamarnos a la reflexión a quienes asistimos sus complicaciones, para reclamar a las autoridades sanitarias una legislación nacional que regule sus prácticas.

Existen legislaciones locales tanto para los tatuajes como para los *piercings*.

La ciudad de Buenos Aires, la ciudad de La Plata, la ciudad de Mendoza, entre otras, poseen una legislación reguladora. *

El proyecto de ley nacional sobre la aplicación de tatuajes y *piercings*, ya fue aprobado en el Senado de la Nación y ahora, espera en la Cámara de Diputados ser ley nacional.

Si esta regulación es aprobada, los tatuadores y perforadores deberán mostrar libreta sanitaria, vacunación contra hepatitis B y certificados de cursos de capacitación.

Los locales de tatuajes y *piercings* tendrán que usar materiales descartables o esterilizados y registrar la firma de consentimiento del interesado o de sus padres, si es un menor.

Los pediatras debemos estar informados, apoyar este tipo de legislaciones que protegen a los niños y adolescentes, y estar atentos a que se estén cumpliendo.

Para evitar dermatitis por contacto, recomendar el uso de oro, plata ó acero quirúrgico para *piercings*.

Respecto a la zona corporal:

El único lugar autorizado por la Academia Americana de Dermatología para aplicar un piercing es el lóbulo de la oreja, por su excelente irrigación.

Evitar zonas con cartilago, por ejemplo, pabellón auricular, tabique nasal, por eventuales condritis rutilantes.

❑ Es importante transmitirles a nuestros pacientes el concepto de que muchas de estas prácticas que hoy se realizan sobre la piel como los piercings, los tatuajes o las escarificaciones, los van a acompañar por el resto de sus días. Y que decisiones tan importantes como estas deben ser pensadas, pesadas, valoradas, compartidas con un adulto, en lo posible los padres pero sobre todo encaradas con la responsabilidad que requiere tomar decisiones como estas: asumiendo los riesgos pero participando activamente en los cuidados que los disminuyen.

❑ ¿Que hacer desde el consultorio?

**Es un derecho de toda persona
conocer los riesgos y efectos adversos
acerca de estas prácticas
antes de tomar la decisión
de concretarlas.**

Por ello y desde el consultorio, podemos:

❑ Optimizar la consulta con el adolescente para incorporar asesoramiento sobre riesgos y complicaciones de tatuajes y *piercing* antes de efectivizar su aplicación. Evaluar fundamentalmente diátesis hemorrágica y vacunas actualizadas (antitetánica y hepatitis B).

❑ Asesorar para una cuidadosa elección del lugar donde realizar el procedimiento.

* http://www.buenos.aires.gov.ar/arcas/leg_tecnica/boletines/20060124.htm

Tatuajes

¿Por qué los pediatras debemos estar informados acerca de esta práctica?

El uso de tatuajes y piercings se ha generalizado, sobre todo en adolescentes y personas jóvenes. Muchos padres de nuestros pacientes pediátricos están tatuados, y esto es una evidencia de lo naturalizado que está este tema.

Muchos de los profesionales que atendemos a esta población pertenecemos a una generación “no marcada”, por lo menos en la piel. Esto puede generarnos dificultad para entender este fenómeno y para ser empáticos con el adolescente tatuado.

Existe la creencia, y algunas investigaciones la corroboran, de que los tatuajes pueden asociarse a problemas de salud: transmisión de enfermedades sistémicas, complicaciones locales, algunas de estas graves.

**Muchos adolescentes
eligen tatuarse a edades tempranas
y los tatuajes son marcas
para siempre: ante el eventual
arrepentimiento nos enfrentamos
con la imposibilidad o dificultad
para removerlos.**

Nos ocuparemos de analizar dos cuestiones centrales: por un lado haremos una aproximación a la semiología del tatuaje y por el otro trataremos de analizar, sobre la base de la evidencia demostrada, si el tatuaje se asocia con algunas enfermedades y/o a conductas de riesgo y cuales son sus complicaciones.

Dejaremos para el final algunas recomendaciones para realizar en el consultorio frente a un adolescente con la decisión de tatuarse.

Definición

Los tatuajes son manchas producidas por sustancias coloreadas no solubles y poco reabsorbibles, introducidas por vía transepidérmica a la dermis, donde se fijan prácticamente en forma permanente.

Un poco de historia

Parecería ser que la práctica del tatuaje es tan antigua como la humanidad misma. Se han encontrado instrumentos para tatuarse de más de 8.000 años de antigüedad.

El tatuaje está presente en casi todas las culturas asociadas a prácticas religiosas, mágicas, como signo de pertenencia a una casta, para diferenciar a delincuentes, como parte de ritos de iniciación, entre muchas otras.

En nuestra sociedad occidental el tatuaje, en general, no era aceptado socialmente y se lo asociaba a individuos o grupos sociales marginales o delincuentes.

En Egipto se han encontrado momias tatuadas de 2.500 años de antigüedad. En la Grecia Clásica no sólo servía para marcar a prisioneros y esclavos, los sacerdotes y algunas profesiones como arquitectos y traductores tenían tatuajes distintivos. Los soldados romanos lo usaban como signo de pertenencia a una legión. Los romanos llamaban “pictos” a los celtas por sus dibujos corporales. Los primeros cristianos lo usaban para distinguirse y como signo de fe. Constantino en el año 325 y luego el Concilio de Micea censuraron la práctica del tatuaje. Los judíos consideraban al tatuaje como signo demoníaco quizás por la marca que los egipcios obligaron a tener a este pueblo para identificarlos como esclavos.

En la edad media se los utilizaba como forma de identificación de gremios y aquéllos que defendían las fronteras del mundo cristiano lo utilizaban como signo de pertenencia y de fe.

En el renacimiento el tatuaje desaparece de Europa y reaparece luego de la conquista de América en forma condenatoria, para marcar esclavos y criminales. En la América precolombina también se practicaba el tatuaje en casi todas las sociedades. Esta práctica fue vista como demoníaca por los conquistadores españoles, razón por la cual fue desapareciendo como tantos otros rasgos y

manifestaciones culturales de los aborígenes americanos.

Fue el capitán Cook y sus marineros los que reintrodujeron el tatuaje desde las islas del Pacífico Sur. El tatuaje en estas culturas fue y es una práctica cotidiana. El tatuador gozaba de un prestigio privilegiado: "un hombre que no accediera a tatuarse era considerado un paria social y quedaba excluido de la vida adulta como hombre".

Foto 8: Maorí tatuado (Ver el insert de fotos).

Tatuaje deriva etimológicamente de la palabra inglesa tattoo y éste del polinesio "ta" que significa golpear, para señalar la técnica utilizada por este pueblo para realizar el tatuaje. El término latino para la palabra tatuaje es estigma.

Hoy y aquí, nos preocupamos por las marcas en los adolescentes o por los adolescentes marcados. En otros momentos o en otros lugares y sociedades nos preocuparíamos por los no marcados.

Es curioso pensar como una sociedad que en general trata de desmarcarse, por ejemplo las marcas naturales del paso del tiempo (arrugas, canas, etc.) está tan ocupada en las marcas indelebles.

Este análisis está por supuesto "marcado" por el contexto del aquí y del ahora.

Prevalencia

No es conocida en nuestro país la verdadera prevalencia de adolescentes tatuados. En un estudio realizado en el 2001 en la Unidad de Adolescencia del Hospital Italiano de Buenos Aires, sobre 852 adolescentes el 6,3% (54) estaban tatuados, con un aumento significativo a medida que avanzaba la edad, llegando a 13,5% en adolescentes tardíos (de 16 años en adelante).¹ Estudios realizados en EEUU arrojaron porcentajes parecidos 13,2%.²

En poblaciones similares al estudio de Buenos Aires se encontró un 23% de tatuados en estudiantes universitarios.³ En ninguno de estos estudios hay diferencias significativas entre sexos. En Alemania 27% de los varones y 41% de las mujeres tenían un tatuaje o un piercing.⁴

¿Por qué se tatúan los adolescentes?

"Este me lo hice el año pasado, es el nombre de mi hermano en letras chinas y el dragón quiere decir protección. ¿Vio que él tiene problemas?"

Así... que se yo, para que no le pase nada malo, me tatué su nombre. Él tiene también tatuado el mío..."
(Alexis 17 años).

Analizar las causas por las que los adolescentes se tatúan es complejo y entramos en un terreno cargado de subjetividad.

Para cada adolescente
el tatuaje significa algo personal,
que se relaciona con su historia
y hace a su historia.

Podemos mencionar algunas de las razones por la cual se marcan, sin querer por esto agotarlas.

Muchas veces son soluciones a crisis vitales de la adolescencia y tienen que ver con remarcar la autonomía, la identidad, su privacidad. Utilizan el tatuaje, como vimos en la viñeta, para sentirse protegido o para pedir protección por otra persona, para diferenciarse de su familia, para individualizarse: marcándose son únicos. Otras veces se utilizan para incorporar o poseer relaciones, sucesos.

Las imágenes que se graban en la piel pasan a ser parte de su ser. Hay quienes relacionan el auge del tatuaje en esta época a la sensación de inestabilidad. Tatuándose hay una búsqueda de permanencia, una necesidad de arraigo y estabilidad, el ancla de Popeye y de muchos marineros es un ejemplo claro de esto, es una respuesta a la incertidumbre y sirve también como signo de pertenencia a un grupo.

Foto 16 Popeye. (Ver en el insert de fotos).

Todas las preguntas que hacen a la semiología del tatuaje nos pueden dar datos valiosísimos para conocer al adolescente, sólo si podemos reflexionar sobre nuestras creencias y prejuicios acerca del tatuaje y la adolescencia misma.

Algunos estudios demuestran que los médicos tenemos prejuicios sobre los pacientes tatuados y estos están relacionados a la edad y a la ausencia de tatuajes en el médico que atiende.⁶

El tatuaje de un adolescente debe ser una razón para acercarse y una posibilidad para conocerlo más profundamente.

"Las decoraciones corporales del adolescente, pueden ser vistas en términos de figuración más que de desfiguración: el cuerpo natural se transforma en un cuerpo personalizado".⁷ [*Brain R, The decorated body. New Cork: Harper and Row. 1979*].

"Pueden ser entendidos como esfuerzos de autoconstrucción y decoración, más que ser asumidos prematuramente como actos destructivos y de automutilación; si tenemos esto en mente, podremos no sólo llegar a un juicio clínico más razonado, sino también conectarnos a través de la piel de nuestros pacientes a otro nivel de su realidad interna".⁸ [*Andrés Martin, M.D. J. Am. Acad. Chile Adolesc. Psychiatry, 36:6, June 1997*].

Semiología del tatuaje

Martina viene para control por primera vez. Tiene 14 años y está acompañada por su mamá. Es una excelente alumna secundaria. Buen grupo de pares. Terminada la primer parte de la entrevista no parece ser una adolescente de riesgo. Comenzado el examen físico se observa tatuaje en la región infraumbilical. Cuando se pregunta acerca de permiso y motivación la mamá dice "Se vino así tatuada el día que cumplió 13 años. La quería matar. Nunca lo hubiera autorizado."... "Y que iba a hacer Dra., ya se había tatuado."

Siempre es interesante realizar preguntas básicas acerca del tatuaje que puedan orientar la entrevista con el adolescente y a partir de ahí realizar una buena semiología del mismo:

¿Qué, dónde, cuántos, cuándo, quién y cómo?

¿Qué? Hay diferentes tipos de tatuajes y los diseños son muy variados. No parece ser lo mismo tatuarse el nombre de la madre, de la pareja, el escudo del club de los amores, del grupo de rock preferido, un delfín, o una calavera. Tienen en sí significados diferentes e impactos diferentes. El significado del tatuaje debe ser una oportunidad para poder acercarse al adolescente. Volveremos después con ese tema.

Podemos clasificar los diseños del tatuaje en:

Tradicionales o americanos	Tienen una fuerte línea negra en el borde y en general colores vivos. Foto 9. Tatuaje americano. (Ver en el insert de fotos).
Tribales	Procedentes de las islas del Pacífico, son negros con líneas llenas. En nuestra cultura se usan decorativamente, aunque originalmente tienen otros significados. Foto 10. Tatuaje tribal. (Ver en el insert de fotos).
Orientales	Son de gran extensión, coloridos, con imágenes basadas en símbolos religiosos y mitos orientales. Foto 11. Tatuaje oriental. (Ver en el insert de fotos).
Realistas	Son en general retratos de seres queridos, son más frecuente en color negro.
Decorativos	Su intención es sólo ornamental. Hay diversos motivos. Foto 12. Tatuajes decorativos. (Ver en el insert de fotos).
Médicos y maquillaje permanente	Se usan para corregir manchas, cicatrices, para delinear labios, ojos, cejas, etc.
Aficionados	Se utilizan medios caseros, tienen diseños rústicos, son de color azulado y de bordes no muy nítidos. Se usan en instituciones (de menores, carcelarias, Fuerzas Armadas etc.) o para definir la pertenencia a una banda o pandilla. Se asocia a marginalidad y a pobres medidas de asepsia. Foto 13. Tatuaje no profesional. (Ver en el insert de fotos).
Accidentales	Se producen por el ingreso de partículas a la dermis a través de heridas.

¿Dónde? La ubicación del tatuaje nos habla también de su significado y explica gran parte de las implicancias sociales.

Lucía concurre a la consulta para saber acerca de la posibilidad de remoción de un tatuaje que se hizo 8 años atrás en el hombro. Había comenzado la carrera de Diplomacia en una universidad privada y con el tatuaje no la admitían...

La presencia de tatuajes en zonas expuestas es causa de rechazo laboral y ésta es una de las razones más frecuentes de solicitud de remoción de tatuajes.⁵

Teniendo en cuenta esto podemos aconsejar a los adolescentes en la elección del sitio del tatuaje.

Foto 15. Tatuaje en zona expuesta. (Ver en el insert de fotos).

¿Cuántos? Existe una creencia o tradición extendida entre los jóvenes y adolescentes que se tatúan: el número de tatuajes debe ser impar.

Sol tiene 17 años. Su tatuaje número 15 está hecho en la espalda. Se tatuó la foto de casamiento de sus padres luego del divorcio de los mismos. Se le solicita psicodiagnóstico frente a otras situaciones de alarma. Se informa trastorno border de la personalidad.

Es aconsejable preguntar siempre que estemos con un adolescente tatuado sobre la intención de realizarse otro. En el trabajo realizado en el Hospital Italiano de Buenos Aires el 84% de los tatuados refería intención de hacerse otro tatuaje.¹

Por otro lado, los adolescentes con mayor número de tatuajes tienen más tendencia a tener conductas de riesgo. Los tatuajes que cubren gran extensión de la piel corporal se han asociado a trastornos de la personalidad en distintos estudios.

¿Cuándo? Evidentemente cuanto más joven es el adolescente menor es la capacidad para reflexionar acerca de la irreversibilidad de la decisión y menor es la percepción acerca de los riesgos y las complicaciones asociadas.

¿Quién y cómo? Como ya mencionamos antes los tatuajes de líneas no bien definidas y de color azulado debe hacernos pensar en tatuajes realizados por no profesionales. Amigos o hasta el mismo adolescente podrán utilizar materiales inapropiados y no debidamente esterilizados con las posibles complicaciones. En el trabajo realizado en el Hospital Italiano de Buenos Aires casi un 20% de los tatuajes fue hecho por un amigo o por el mismo adolescente.¹ Este tipo de tatuajes también se asocia a mayores conductas de riesgos.

Conocer acerca de quién realizó el tatuaje, si hubo medidas de asepsia, si hubo autorización de los adultos responsables o fue realizado en contra de la opinión de los padres y no obstante ello, si algún adulto los acompañó puede brindar datos que nos oriente para valorar riesgos alrededor del procedimiento.

Por otro lado, un tatuaje de riesgo o una conducta desafiante puede alertarnos acerca de otras conductas de riesgo asociadas.

Un estudio de tatuadores responsables pide la autorización y la compañía de adultos para tatuar un menor, como también la cobertura de vacunas antitetánica y anti hepatitis B. El precio de un tatuaje va desde los 40 pesos (copia de modelos) hasta los 120 (diseño propio).

❖ Complicaciones locales y generales

"Dr., si me hago un tatuaje... ¿Qué me puede pasar?" (Romina 15 años).

Las complicaciones pueden ser locales o generales. Las locales son las que tienen que ver con el tatuaje en sí; las generales se relacionan con enfermedades que pueden transmitirse por tatuajes realizados sin las medidas de asepsia adecuadas.

Complicaciones locales. En general las complicaciones locales son mucho más frecuentes en la colocación de piercing. Sin embargo se han descripto algunas de éstas en el 10 a 30% de los tatuajes.

Inflamación aséptica: es la más común y se ve en casi todos los tatuajes. Es una lesión con eritema e inflamación casi inevitable pero que desaparece con el tiempo. Se debe al traumatismo y al depósito de material extraño. **Foto 17. Inflamación de tatuaje.** (Ver en el insert de fotos).

Infecciones piógenas: ahora mucho menos frecuentes gracias a la asepsia, es más frecuente en tatuajes realizados por no profesionales. En general son infecciones por *estreptococos* y *estafilococos*. Hay algunos casos de *glomerulonefritis* relacionados a infecciones por *estreptococo*.

Reacciones de hipersensibilidad por pigmentos del tatuaje: rojo (mercurio), verde (cromo), amarillo (cadmio), azul (cobalto) y también por el henna, utilizado en los tatuajes temporales. En este último caso la reacción es hacia la paraafenilendiamida, un aditivo que se le agrega para oscurecerlo para conferirle más brillo y acelera el tiempo de fijación. Pueden dejar hipopigmentación residual.

Cicatrices y queloides: son más frecuentes en raza negra y luego de procedimientos para retirar o remover el tatuaje.

Locus minoris resistentiae: el traumatismo ocasionado por el tatuaje puede predisponer a lesiones dermatológicas (liquen plano, granuloma sarcoides, queratoacantomas, verrugas) en el lugar del tatuaje. Se debería contraindicar la práctica del tatuaje en personas con enfermedades crónicas de la piel como eccemas graves, psoriasis, epidermolisis, por la posibilidad de agudización de su patología de base en los sitios tatuados.

Complicaciones sistémicas. Se han descrito infecciones sistémicas secundarias a tatuaje por uso de técnicas de asepsia inadecuadas.

- ❑ Tétanos.
- ❑ Tuberculosis.
- ❑ Lepra.
- ❑ Sífilis.
- ❑ Hepatitis B, C.
- ❑ VIH.

Si bien la presencia de las últimas complicaciones se apoyan en el sentido común, no hay revisiones sistemáticas sobre la asociación de enfermedades sistémicas con la práctica del tatuaje, y al analizar los trabajos que la avalan aparecen limitaciones metodológicas que no nos permiten distinguir la existencia de confundidores que puedan explicar variables responsables de las dos condiciones [enfermedades sistémicas y tatuajes].

Por ejemplo, las poblaciones estudiadas no son en población general, son adictos, presidiarios, donantes de sangre, integrantes de Fuerzas Armadas, y, en general, varones. Los estudios son de corte transversal y no hay por el momento estudios de cohorte prospectivos. Algunos estudios inclusive, no encuentran en los resultados asociación con VIH, hepatitis C y B y tatuajes.

Surge entonces la pregunta ¿hay conductas de riesgo determinadas asociadas a la práctica del tatuaje? En este sentido la revisión de la bibliografía es más contundente.

❑

**La respuesta a la pregunta,
¿tienen los adolescentes tatuados más
conductas de riesgo que los adolescentes no
tatuados?; por el momento, sí.**

❑

En este sentido son varios los trabajos que lo demuestran.

T.A. Roberts en el 2002 en un estudio transversal de 6.072 adolescentes de 11 a 21 años encuentra mayor porcentaje de familias monoparentales, mayor consumo de tabaco, alcohol y marihuana, más adolescentes iniciados sexualmente, problemas escolares y conductas violentas en el grupo de adolescentes tatuados.⁵ S.T. Carrol en el mismo año publica un trabajo comparativo donde encuentra en varones tatuados más índices de violencia, consumo de drogas de entrada (alcohol, tabaco y marihuana) y pesadas y mayor número de relaciones sexuales. En mujeres tatuadas, mayor consumo de drogas, mayor número de relaciones sexuales y de ideas suicidas. En los varones con piercing, mayor consumo de drogas y de inicio de relaciones sexuales, y en las mujeres con piercing, mayor consumo de drogas, de inicio de relaciones sexuales y de índice de violencia.²

M.B. Stephens publica en el 2003 resultados parecidos en un grupo de adolescentes que ingresan al servicio militar. Controlado por edad y sexo los adolescentes tatuados tenían más riesgo de fumar tabaco, tomar alcohol, usar tabaco no aspirado (mascado) y andar en vehículos manejados por alguien que había consumido alcohol.¹⁰

M. Deschesnes publica asociaciones parecidas en una población de 2.180 adolescentes canadienses de 12 a 18 años de edad.¹¹

La Unidad de Adolescencia del Hospital Italiano de Buenos Aires publicó un trabajo donde se comparan 54 adolescentes tatuados con el doble de adolescentes no tatuados del mismo sexo y grupo etario. Se encontraron mayores índices de familias monoparentales, de fracaso escolar, de consumo de tabaco y alcohol, de intoxicaciones alcohólicas, consumo de otras drogas, de relaciones sexuales, número de parejas sexuales y edades más tempranas de inicio de relaciones sexuales en el grupo de tatuados. Y por otro lado mayor número de familiares y amigos tatuados y mayor intención a tatuarse.

Los adolescentes tatuados tenían clara información de que el tatuaje es definitivo o por lo menos de que es muy difícil removerlo.¹

Parecería entonces que los adolescentes tatuados tienen tendencia a tener más conductas de riesgo. Esto también podría explicar algunas asociaciones de los adolescentes tatuados con enfermedades sistémicas, como hepatitis B y C y otras de transmisión sexual. Esto nos obliga en el marco asistencial, sin caer en prejuicios apresurados, a estar más atentos a estas conductas cuando entrevistamos a un adolescente con un tatuaje.

Esta conducta de observación activa por parte del pediatra debe estar aún más presente frente a adolescentes con tatuajes múltiples.

"Tengo arriba de 1.200 tatuajes. Tengo que cubrir todo el cuerpo, quiero llegar al libro de records mundiales, al Guinness". Alberto, "El mago ilustrado", Buenos Aires.

Hemos comentado que una vez realizado el primer tatuaje, aparece el deseo de un segundo al que el adolescente se anima más.¹² El mito de que los tatuajes deben ser impares asegura de ese modo el número de tres. Y se puede activar así una tendencia a seguir tatuándose, situación que se puede asociar a una conducta adictiva por los tatuajes.

Se trata de jóvenes que aspiran a cubrirse todo el cuerpo de tatuajes, siendo notable como algunos manifiestan haber perdido la cuenta de cuantos tatuajes llevan hechos. No es infrecuente la asociación con la colocación de aritos en varios lugares del cuerpo. Los primeros tatuajes parecen ser disparadores de conflictos psíquicos más severos, y el tatuarse se transforma en una compulsión, actitud asociada a un "vicio" comparable al consumo de drogas.

Por otro lado, tanto la conducta adictiva al tatuaje (es asociada también como una adicción al dolor de los pinchazos) como la patología psiquiátrica que generalmente subyace, explica la asociación de tatuajes múltiples y otras conductas adictivas.

Una teoría que contribuiría a explicar la adicción al dolor radica en que cuando el cuerpo recibe una injuria "libera naturalmente sustancias como las endorfinas, que producen alivio. Los adictos al dolor posiblemente busquen reiterar esa sensación placentera que sobreviene a nivel neuroquímico luego de autoinjuriarse a través de piercings o tatuajes múltiples".

Remoción de tatuajes

"Dr. ¿hay alguna forma de borrarle esto? Me da impresión darle de mamar a mi hijo con la araña tan cerca..."

Ana se había tatuado una araña en el pecho durante su adolescencia.

No es infrecuente que, por diversas razones, un adolescente se quiera remover el tatuaje. En general se mencionan razones de índole **personal** "tengo el nombre de mi ex novio y a mi pareja actual le molesta", **social** "me tatué todos los nudillos de los dedos cuando estaba con una banda "under", ahora que tengo otros amigos me molesta que me asocien con los otros chicos", **laboral** como vimos en otro ejemplo y por arrepentimiento del motivo tatuado "fue una época rara de mi vida, y me tatué como se tatuán los presos, los cinco puntos tumberos".

En el estudio realizado en el Hospital Italiano ninguno de los adolescentes se había arrepentido ni había intentado removerlo.¹

La remoción del tatuaje es siempre más complicada y más costosa que el tatuaje en sí mismo.

En general los métodos utilizados son dolorosos y no terminan resolviendo la situación: en general cambian el tatuaje por una zona de mayor pigmentación, sin eliminarlo totalmente.

Las técnicas más usadas son:

Técnicas	Características	Costo
Dermabrasión	Se rocía el área con una solución congelante, y luego, con un instrumento rotatorio y abrasivo, se descama la piel para permitir la remoción de pigmentos.	Entre \$200 y \$300
Escisión	Con criocirugía, resección quirúrgica con y sin colgajos o autoinjertos. Se realizan cortes quirúrgicos en los bordes y se levanta la piel de la zona. Se utiliza anestesia local y suele contemplar el implante de piel. Todos estos métodos dejan una cicatriz visible en el lugar del tatuaje. Los tatuajes artesanales son más difíciles de remover ya que por la técnica utilizada tienen profundidades diferentes y se hace necesaria la resección subdérmica	Superior a \$500
Salabración	Es uno de los métodos más antiguos. Se utiliza anestesia local, luego se aplica agua con sal y con un instrumento similar al de la dermabrasión, se frota enérgicamente la zona tatuada hasta llegar a un tono rojo intenso. Ese paso se realiza entre 3 y 4 veces. Es el menos efectivo	\$100
Láser	Es el más doloroso, es el más caro pero al mismo tiempo el más efectivo: cada vez más usado para remover tatuajes, a diferente longitud de ondas remueve distintos tipos de pigmentos. En general es seguro pero puede generar hiper o hipopigmentación de la piel y reacciones de hipersensibilidad. Por otro lado se necesitan varias sesiones.	Entre 50 y 500 dólares

Ninguno de estos métodos de remoción es cubierto por el seguro de salud. Y esto genera otro negocio lucrativo y de una nueva industria. Curiosa paradoja: eliminar un tatuaje termina costando más caro que hacérselo.

Por ello, otra forma de borrar el tatuaje es la realización de otro motivo sobre el viejo tatuaje.

¿Qué hacer desde el consultorio?

❑ Dedicar parte de la consulta en algún control de salud del adolescente para **hablar del tema** con actitud respetuosa y abierta. Tomarlo aunque el

paciente no lo traiga como motivo de consulta: "¿Estás pensando en hacerte un tatuaje u otro tatuaje?"

❑ Ante la observación de un tatuaje considerar la **oportunidad para acercarse y conocer al adolescente**.

❑ Hacer una buena **semiología** para valorar riesgos del tatuaje y riesgos asociados.

❑ **Invitar a la reflexión:**

- Es una marca permanente.

- Sugerirles compartir la decisión con los padres, sobre todo si se trata de adolescentes de la etapa

temprana o media, o invitarlos a que por lo menos hablen del tema con ellos para saber que piensan y en el caso de que no haya permisos poder llegar a un acuerdo.

- No tatuarse apurados o bajo presión.
- Pensar antes el tamaño, motivo y lugar.

❑ Informar al adolescente sobre complicaciones físicas y sociales.

- Desaconsejar tatuajes en cara o dorso de manos, por razones físicas, sociales ó laborales (incluso por cuestiones relacionadas con la identidad para el documento público).
- Desaconsejar las perforaciones o tatuajes en áreas de accesos para agujas ó catéteres (pliegue cubital, región lumbar) debido al riesgo a que penetren pigmentos nocivos.
- Informar que no podrá ser dador de sangre pues a la población tatuada se la considera de riesgo para transmisión de VIH y Hepatitis B entre otras infecciones.
- Deberán informar al radiólogo o al técnico sobre el tatuaje cuando les deba realizar una RMN: los tatuajes realizados con tintas con metales pueden experimentar edema o sensación de quemadura en las áreas afectas cuando se les realiza este tipo de exámenes.

❑ Asegurar una **cobertura de vacunación** adecuada: tétanos, hepatitis B. No es infrecuente que, paradójicamente, estos adolescentes se resistan a ser vacunados por temor al pinchazo. Tratar esto objetivamente con el paciente, ya que el mayor umbral para el dolor para algo que le traerá tanta gratificación como el tatuaje explica la paradoja.

Indagar sobre **antecedentes de diátesis hemorrágica**.

❑ Aconsejarles la elección de un **profesional apropiado**, que contemple:

- Autorización si es menor.
- Medidas de asepsia.
- Instrumentos y material adecuados.

El pediatra debe conocer las legislaciones vigentes para tatuajes y piercing de la región en la que trabaja y participar desde las sociedades científicas y asociaciones médicas, para el control del cumplimiento de las mismas.

Ejercicio de Integración y Cierre

A. Identifique Verdadero o Falso en los siguientes enunciados



En relación con los piercings:

V F

1. El único lugar autorizado por la Academia Americana de Dermatología (AAD) para aplicar un piercing es el lóbulo de la oreja.	☐	☐
2. Es aconsejable que la joya sea de oro, titanio, acero de cirugía o platino, para prevenir reacciones alérgicas al metal.	☐	☐
3. Los tiempos de cicatrización varían entre 4 a 10 días, de acuerdo al sitio donde se colocó la joya.	☐	☐
4. Los sitios que más frecuentemente se infectan son el labio y la lengua.	☐	☐
5. La población con piercings no podrá donar sangre ya que se la considera de riesgo para transmisión de VIH y Hepatitis B entre otras infecciones.	☐	☐
6. Se ha encontrado asociación entre perforaciones e infecciones por VIH, VHB y VHC.	☐	☐
7. Es necesario advertir a los adolescentes que los piercings en la zona genital pueden romper los preservativos aumentando la posibilidad de embarazos no deseados y el riesgo de transmisión de enfermedades.	☐	☐

En relación a los tatuajes:

V F

8. Los tatuajes de henna (no permanentes) pueden generar hipersensibilidad con hipopigmentación residual.	☐	☐
9. El arrepentimiento durante la adolescencia es raro.	☐	☐
10. Los adolescentes tatuados tienen mayor probabilidad de consumo de drogas que los no tatuados.	☐	☐
11. El láser es un método barato y que no deja rastros para la remoción del tatuaje.	☐	☐
12. Una de las causas más frecuentes de remoción es por razones laborales.	☐	☐
13. Los tatuajes realizados por aficionados son de más fácil remoción.	☐	☐
14. Los adolescentes con tatuajes múltiples tienen más posibilidades de padecer patología psiquiátrica.	☐	☐
15. Se ha demostrado que los médicos no tienen prejuicios frente a pacientes tatuados.	☐	☐



B. Responda las siguientes consignas

1 *Describa al menos cinco complicaciones de las perforaciones:*

.....

.....

2 *Haga una lista de las intervenciones que puede hacer en la consulta pediátrica para ayudar a disminuir las complicaciones de las perforaciones:*

.....

.....

.....

.....

3 *Mencione cinco conductas de riesgo asociadas a la presencia de tatuajes en adolescentes.*

.....

.....

.....

4 *Elabore al menos cinco recomendaciones que le daría a un adolescente que le comunica que se quiere hacer un tatuaje:*

.....

.....

.....



C. Analice y resuelva las siguientes situaciones

❖ Ana

Ana es una adolescente de 14 años que se colocó un aro en el ombligo, en un local comercial. A las 24 hs presenta en el sitio de la perforación dolor, eritema y flogosis. Consulta sola a la guardia. Usted es el médico interno.

¿Cuál sería su actitud? ¿Qué indicaciones le daría?

.....

.....

.....

Ahora usted es el pediatra de Ana, que lo consulta 4 días después. La paciente no cumplió con la indicación del médico que la vio en la guardia, se niega a la remoción del aro, ya que le costó mucho dinero y no realizó correctamente el tratamiento antibiótico indicado, pues se olvidó de tomar varios comprimidos del medicamento.

Con diagnóstico de absceso de pared usted aconseja:

.....

.....

.....

❖ Darío

Darío de 16 años de edad le manifiesta su intención de tatuarse el nombre de su novia en el dorso de la mano izquierda. Le pregunta su opinión, ¿qué recomendaciones le daría? Marque todas las que le parecen correctas.

- a. Desaconseja la realización del tatuaje en todo concepto.
- b. Aconseja posponer la decisión.
- c. Aconseja compartirlo con los padres.
- d. Desaconseja que se lo haga en la mano.
- e. Chequea vacunación antitetánica y de hepatitis B.
- f. Contraindica el motivo del tatuaje.
- g. Aconseja medidas de asepsia.
- h. Estimula a realizarlo.
- i. Deriva a salud mental.
- j. Dialoga sobre creencias y motivos para realizarlo.

Darío decidió realizarse el tatuaje con consentimiento de los padres en un local en donde le solicitaron cartilla de vacunación al día, autorización de los pares, y aseguraron material descartable. Darío se hará un tatuaje rojo en la espalda con un motivo chino (el mismo que su novia). Le pregunta cuáles son las complicaciones esperables en esa situación.

Marque las que les parezcan correctas.

- a. Infección por HIV.
- b. Infección por hepatitis B.
- c. Infección piógenas locales.
- d. Reacciones de hipersensibilidad.
- e. Locus minoris resistentiae.
- f. Sífilis.
- g. Inflamación aséptica.
- h. Tétanos.
- i. Arrepentimiento inmediato.

Compare sus respuestas con las que figuran en la **Clave**



Conclusiones

A modo de conclusión queremos destacar que encontrar en algunos de nuestros pacientes adolescentes un piercing o un tatuaje debe ser un motivo más para un acercamiento respetuoso.

La indagación no discriminatoria, nos permitirá estar atentos y prevenir posibles conductas de riesgo.

Los pediatras podemos comunicar al adolescente que ha tomado la decisión de realizarse alguna de éstas prácticas, cuáles son las recomendaciones para prevenir complicaciones.

Lecturas recomendadas

Donna M. Complications of Body Piercing. American Family Physician. November 15 2005; [10]:2029-2034 www.aafp.org/afp

Myrna L. The hole pictures: risks, decision making, purpose, regulations, and the future of body piercing. Armstrong et cols. Clinics in Dermatology 2007; 25:398-408.

Body Piercing: What you should know. American Family Physician. November 15, 2005 www.familydoctor.org

Catsicaris C, Officialdegui C. Página para pacientes "Si estas pensando en hacerte un piercing". Aprender salud. Revista Hospital Italiano. www.hospitalitaliano.org.ar/comunidad/index.php

Pérez ML, Cotapos S, Cosio ML. Tatuajes y perforaciones en adolescentes. Rev Med Chile 2006;134:1322-1329.

Braverman P. Body Art: Piercing, tattooing, and scarification. Adolescent Medicine Clinics 17, 2006; 505-519.

PANCONESI E. Body piercing: psychosocial and dermatologic aspects. Clinics in Dermatology 2007; 25:412-416.

Busaniche J., Eymann A., Mulli V., Paz M., Catsicaris C. Asociación entre adolescentes tatuados y conductas de riesgo. Arch Argen Pediatr 2006; 104(4):309-315.

Bibliografía consultada

1. Carroll ST. Tattoos and Body Piercing as indicators of Adolescent Risk-Taking Behaviors. Pediatrics 2002 Jun(6):1021-7.
2. Mayers LB. Prevalence of body Art Body (Piercing and Tattooing) in University Undergraduates and Incidence of Medical Complications. Mayo Clinic Proc 2002; 77:29-34.

3. Stirn A. Body piercing: Medical consequences and psychological motivations. Lancet 2003; 361:1205.

4. Leene WE, Markum AC, Samadpour M. Outbreak of Pseudomonas aeruginosa infections caused by commercial piercing of upper ear cartilage. JAMA 2004; 291:981.

5. Staley R, Fitzgibbon JJ, Anderson C. Auricular infections caused by high ear piercing in adolescents. Pediatrics 1997; 99:610.

6. Body piercing JAMA Patient page. February 25, 2004(291) N° 8.

7. Piercing. Asociación Española de Pediatría de atención primaria. Oct 2002.

8. Bone A. . Body piercing in England: a survey of piercing at sites other than earlobe. BMJ July 2008 pág 1-7.

9. Panconesi E. Body piercing: psychosocial and dermatologic aspects. Clinics in Dermatology 2007(25): 412-416.

10. Braverman P. Body Art: Piercing, tattooing, and scarification. Adolescent Medicine Clinics 2006(17): 505-519.

11. Busaniche J, Eymann A, Mulli V, Paz M, Catsicaris C. Asociación entre adolescentes tatuados y conductas de riesgo. Arch Argen Pediatr 2006; 104(4):309-15).

12. Stirn A, et al. Prevalence of tattooing and body piercing in Germany and perception of health, mental disorders, and sensation seeking among tattooed and body-pierced individuals. J Psychosom Rs 2006 May ; 60(5) :513-4.

13. Rooks JK. Tattoos: their Relationship to trauma, Psychopathology, and Other Myths. Minnesota Medicine; July 2000; (83):24-27.

14. Andrés Martín. On teenagers and tattoos. J Am Acad Adolesc Psychiatry; June 1997(36):860-2.

15. Reisfeld S. Tatuajes Una mirada psicoanalítica. Paidós. Diagonales.

■ Ejercicio de integración y cierre. Clave de respuestas

A. Identifique Verdadero o Falso en los siguientes enunciados



1. Verdadero
2. Verdadero
3. Falso
4. Falso
5. Falso
6. Verdadero
7. Verdadero
8. Verdadero
9. Verdadero
10. Verdadero
11. Falso
12. Verdadero
13. Falso
14. Verdadero
15. Falso

B. Responda las siguientes consignas



1. Las complicaciones están determinadas por el sitio de la perforación, el material del adorno, la experiencia de la persona que realiza la perforación, la higiene y los cuidados posteriores. Pueden ser sistémicas (transmisión de hepatitis B, C, VIH, síndrome de shock tóxico, tétano cefálico, glomerulonefritis aguda postinfecciosa, erisipela) o localizadas (riesgo potencial de sangrado y/o infección local, traumatismos, reacciones de hipersensibilidad, etc.).
2. Se debe asesorar al adolescente en la cuidadosa elección del lugar donde realizar el procedimiento, tipo de materiales de los piercing (oro, plata ó acero quirúrgico), lugar donde realizar la perforación (desaconsejar en áreas de accesos de agujas, en cara y dorso de manos, cartílagos).
3. La presencia del tatuajes en adolescentes se asocia con mayor consumo de tabaco, alcohol y marihuana. más adolescentes iniciados sexualmente o mayor número de relaciones sexuales, problemas escolares.
4. Frente a un adolescente que le comunica que se quiere hacer un tatuaje es imprescindible conversar e invitar a reflexionar acerca de tatuaje: es una marca permanente por lo que debe ser una decisión meditada y en lo posible compartida con los padres. Aconsejar que no se tatúen bajo presión del grupo y que piensen en tamaño, motivo y lugar. Informar sobre complicaciones físicas y sociales. Revisar la cobertura de vacunación. Indagar antecedentes de diátesis hemorrágica. Aconsejarles la elección de un profesional apropiado.

C. Analice y resuelva las siguientes situaciones clínicas:



■ Ana

¿Cuál sería su actitud? ¿Qué indicaciones le daría?

Retirar el adorno, tratamiento local con antiséptico y antibióticos local y por vía oral

Con diagnóstico de absceso de pared usted aconseja:

Retirar el adorno e interconsulta con cirugía y tratamiento con antibióticos sistémicos.

■ Darío

a) Es importante: Dialogar con él sobre creencias y motivos para realizarlo. Aconsejar posponer la decisión o al menos compartirlo con los padres. Chequear vacunación antitetánica y de hepatitis B y aconsejar medidas de asepsia.

b) Las complicaciones esperables pueden ser: infección piógenas locales, reacciones de hipersensibilidad, locus minoris resistentiae, inflamación aséptica.

Capítulo 3

✚ Psicomotricidad

¿Cuándo y cómo interviene un psicomotricista?

Prof. Daniel Calmels

Psicomotricista. Escritor. Prof. en Educación Física. Fundador del área de Psicomotricidad del Servicio de Psicopatología Infantil del Hospital Escuela Gral. San Martín (1980). Continúa en la actualidad como asesor.



Por un niño sano
en un mundo mejor

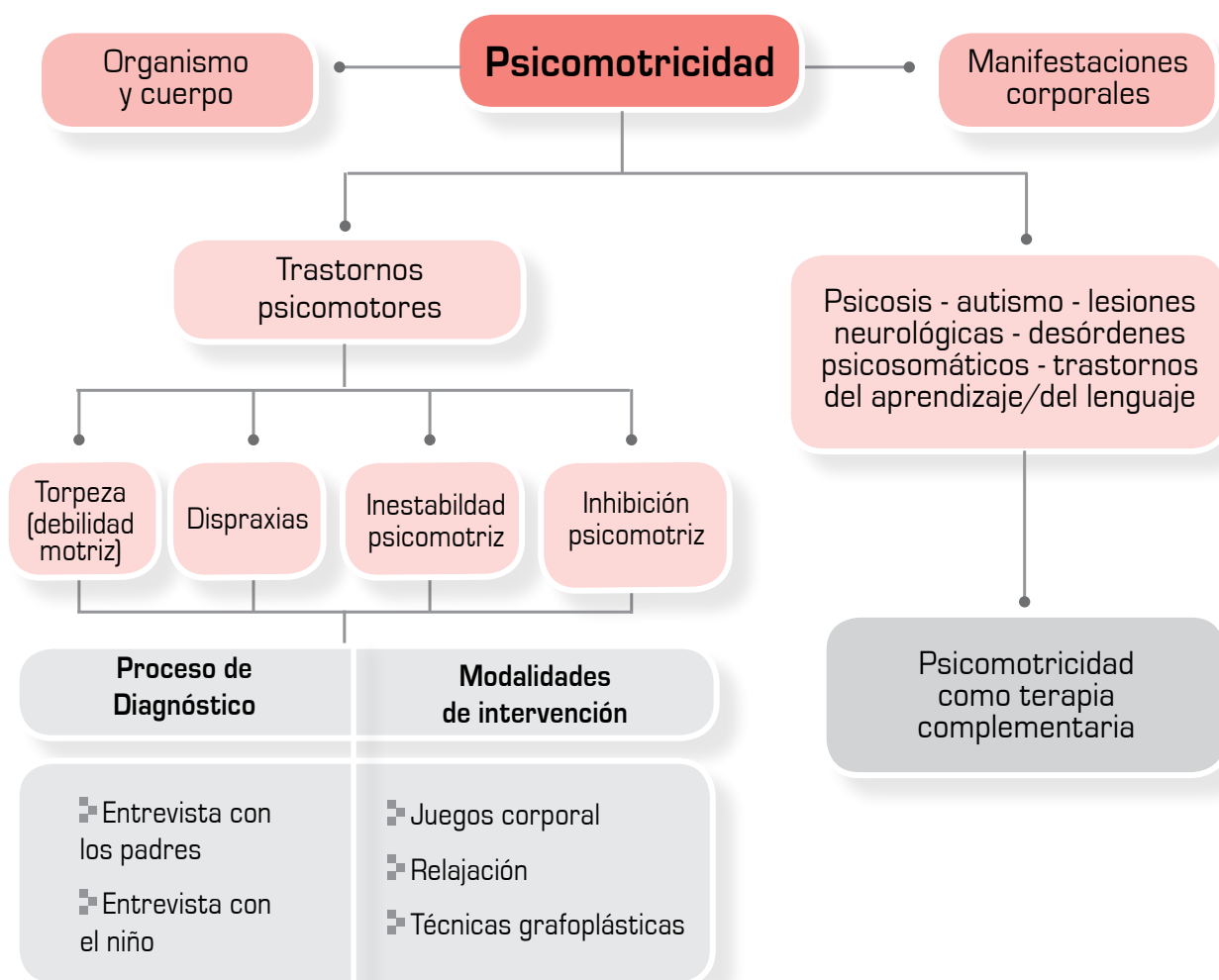
Sociedad Argentina de Pediatría
Secretaría de Educación Continua

(08)

Objetivos

- Reconocer los aportes de neurólogos y psicólogos franceses en la construcción de la disciplina Psicomotricidad.
- Establecer las diferencias entre organismo y cuerpo.
- Explicar el significado de la frase “cuerpo de la expresión y la comunicación”.
- Reconocer las manifestaciones corporales que expresan la existencia del cuerpo.
- Caracterizar el síndrome de Niño Torpe.
- Reconocer la dispraxia como una desorganización de la secuencia de las acciones.
- Establecer las diferencias entre inestabilidad – inhibición psicomotriz.
- Reconocer el valor terapéutico del juego corporal y de las técnicas grafolásticas en la práctica psicomotriz.

Esquema de contenidos



Ejercicio Inicial

Antes de iniciar la lectura de este capítulo le proponemos una revisión de su propia experiencia:

1. *¿En alguna oportunidad ha derivado un paciente al psicomotricista? ¿Qué tipo de problemas motivó la derivación?*

.....

.....

.....

2. *¿En qué tipo de patología está indicada la intervención de un psicomotricista?*

.....

.....

.....

3. *¿Alguna vez pensó que el cuerpo se construye principalmente en los primeros años de vida?*

.....

.....

.....

4. *¿Podría establecer las diferencias entre organismo y cuerpo?*

.....

.....

.....

5. *¿Cuál es el valor terapéutico del juego corporal, la relajación y de las técnicas grafoplásticas?*

.....

.....

.....

Introducción

La Psicomotricidad, como disciplina surge a mediados del siglo XX, aunque el término psicomotricidad se acuñó a principio del mismo siglo.

En 1905 el neurólogo francés Ernest Dupré introduce en el discurso médico el término **psicomotricidad**; entre los años 1907 y 1911 caracteriza una entidad especial que denomina **Debilidad motriz** que describe con las siguientes palabras: *“... estado patológico y congénito del movimiento, cuya característica es la exageración de los reflejos tendinosos, la alteración del reflejo plantar, sincinesias y torpezas en los movimientos intencionales voluntarios, que llega a hacer imposible la libre resolución muscular”*.

Si bien sus investigaciones tienen un alcance esencialmente neurológico, define el cuadro acentuando una diferencia: “no es un trastorno neurológico más”. Dice: “Procede de un proceso frenador del desarrollo de las funciones motrices, y especialmente del sistema piramidal. No se trata, de un déficit paralítico o parético con disminución de la fuerza muscular, sino de un estado de insuficiencia, de imperfección de las funciones motoras consideradas en función de su adaptación a los normales actos de la vida” ¹. Propone el término **paratonía** para designar la imposibilidad de relajar la musculatura en forma voluntaria.

Jean Bergés, refiriéndose a la caracterización que hace E. Dupré, plantea lo siguiente: “¿Que quería demostrar describiendo esta debilidad motriz? Quería demostrar que su valet, cuya inteligencia conocía y que era increíblemente torpe, *era la demostración que la torpeza no iba mano a mano con la debilidad (mental) [...] Pero había sido formado en la Escuela de Neurología de la Salpêtrière, [...] él no podía pensar una perturbación funcional, una perturbación de la función, fuera de una perturbación de la estructura anatómica. Y cuando se lee su descripción de la debilidad motriz asistimos a este conflicto, que es el de Dupré emitiendo la hipótesis de que podría haber perturbación de la función sin que exista lesión*”. ²

Así como E. Dupré ha sido un precursor en llamar la atención sobre los Trastornos psicomotores, es a Henri Wallon (1879-1962), médico francés,

investigador de la psicología del niño, a quien se reconoce como el principal inspirador de las teorías y prácticas de la Escuela Francesa de Psicomotricidad. Esta orientación ha tenido en la Argentina una incidencia fundamental en la construcción de la práctica y la formación profesional. Sobre esta base y junto con los aportes del Psicoanálisis, se construyó un cuerpo teórico y una práctica clínica que guarda un marcado estilo, y que en la actualidad se diferencia de otras prácticas, incluida la francesa.

Si a Dupré le interesa la relación de la motricidad con la inteligencia, a Wallon le interesan los orígenes del carácter, la formación del pensamiento y el papel de las emociones en la inserción social del niño. Hace hincapié en el fenómeno de la emoción vehiculizada a través del tono, la postura y el gesto.

Las investigaciones de Wallon se contextualizan en el campo social, por eso afirma que “*por las emociones el niño pertenece a su medio antes de pertenecer a sí mismo*” y que “la emoción articula lo individual y lo social”. Nos habla no solo de un niño activo, sino principalmente de un niño inter-activo, o sea en constante relación con el entorno.

El papel que Henri Wallon asigna al tono muscular, a la función postural, a la emoción y a la representación es que señalan la interrelación entre lo psicológico y lo corporal.

Afirma que la función motriz presenta dos aspectos, una de intercambio con el medio desde la acción y otra de transformación de sí mismo. “El movimiento no sólo interesa en la génesis de todas las funciones sino que además permite que se desarrolle el tono del niño y su regularización, asegurando de este modo su bienestar físico y su equilibrio psíquico”.

Julián de Ajuriaguerra, psiquiatra español radicado en Francia (1911-1997) ha tenido un rol fundante en la construcción de la práctica psicomotriz. En 1947, desarrolla en el hospital Henri Rousselle y en la Salpêtrière una nueva técnica **terapéutica**, la Reeducción Psicomotriz.³ Organiza una importante síntesis que permite describir los trastornos de carácter específicamente psicomotor: Dispraxia, Inestabilidad psicomotriz, Debilidad motriz, Inhibición psicomotriz.

Sus primeras investigaciones se reúnen en su *Manual de Psiquiatría Infantil*, en el que aborda las problemáticas de implicancia corporal que comprometen la vida del niño. También discrimina los Trastornos Psicomotores de las alteraciones que competen al campo de la neurología y de la psicología.

Alrededor de 1959-1960, Julián De Ajuriaguerra y G. Benvallot-Soubiran definen las terapéuticas psicomotrices después de doce años de prácticas en el hospital Henri Rousselle de París.

El Dr. Julián de Ajuriaguerra ha sido quien acuñó el concepto de **diálogo tónico**.

*“La noción de diálogo tónico [...] es utilizada a menudo de forma arbitraria. Lo que yo llamo diálogo tónico es bastante concreto. Esta noción corresponde al proceso de asimilación, y sobre todo, de acomodación, entre el cuerpo de la madre y el cuerpo del niño; el niño sostenido por la madre se interesa muy precozmente por un intercambio permanente con las posturas maternas: con su movilidad busca su confort en los brazos que le mantienen. Mantener no significa un estado fijo de mantenimiento, sino acomodación recíproca”.*⁴

Sobre el adulto recae la máxima capacidad de acomodación, cuando esto no sucede se produce una falla en el sostén que debe ser compensada por el niño con cambios posturales y modificaciones del tono. Lo que no contiene el espacio del cuerpo del

adulto, debe ser compensado con maniobras equilibratorias por parte del niño.⁵

El objeto de estudio de la psicomotricidad es el cuerpo en sus manifestaciones.

Sara Paín, terapeuta y ensayista argentina, dice:

*“El cuerpo forma parte de la mayoría de los aprendizajes no sólo como enseña sino como instrumento de apropiación del conocimiento”.*⁶

En este sentido sería imposible pensar la exclusión del “instrumento de apropiación del conocimiento”, o sea el cuerpo, y más aun en los primeros 5 años de vida, cuando se construyen las **praxias** fundamentales que se verán luego implicadas en aprendizajes más complejos; cuando se organizan la expresividad de las emociones y los afectos más primarios; cuando se acomoda la postura y se organiza el cuerpo alrededor de su eje axial como referencia ordenadora del espacio; cuando se desarrollan un gran número de actitudes posturales, carga potencial de movimiento y gestualidad; cuando comienza a combinarse la mirada y la visión en procesos de comunicación y aprendizaje; cuando se gesta las capacidades de atención y escucha; cuando se construye las bases gestuales de la comunicación; cuando los gustos primarios van dando lugar a diversos sabores. O sea que, en los primeros cinco años de vida, se construyen las bases del cuerpo y de sus manifestaciones, que tendrán una configuración a nivel de la **imagen del cuerpo**⁷, única y original y en la construcción de un esquema corporal que permite espacialmente la localización del cuerpo en sus segmentos, así como el accionar eficaz sobre los objetos y el medio circundante.

El concepto de *cuerpo*, en el marco de la disciplina Psicomotricidad, debe entenderse delimitando una producción particular y cultural diferente a la de *organismo*, término que suele usarse como sinónimo.

Sara Paín diferencia los conceptos de cuerpo y de organismo, escribe: *“El organismo puede definirse fundamentalmente como programación. La sabiduría del organismo está integrada como una memoria asentada sobre la morfología anatómica de los distintos órganos...”*. Agrega que las reacciones orgánicas producidas no son controlables por el sujeto, ya sea el monto de la adrenalina en la sangre o la adaptación retiniana a la entrada de luz. Especifica que hay un cuerpo real distinto del organismo que acumula experiencias, adquiere nuevas destrezas y automatiza los movimientos, de manera de producir programaciones originales o culturales del comportamiento.

*“La memoria del cuerpo es distinta de la memoria del organismo por cuanto esta última tiene que ver con la reproducción de los caracteres hereditarios y las disposiciones que de ellos se desprenden. La reproducción por el cuerpo es la de la mimesis, la que duplica al otro en un juego de espejo aún antes de que se instale cualquier imagen de propiedad yóica”*⁶.

Decimos entonces que el cuerpo “es” en sus manifestaciones. La presencia de las manifestaciones corporales es la prueba de la existencia del cuerpo.

Es a partir del contacto, los sabores, la actitud postural, la mirada, la escucha, la voz, la mímica facial, los gestos expresivos, la praxias, que el cuerpo cobra existencia.

Si no existiera ninguna de estas manifestaciones, por no haberse construido o por haberlas perdido por causa de un accidente (estado vegetativo), se podría afirmar que no hay cuerpo de la expresión y la comunicación. La alteración en la construcción de las manifestaciones corporales, funcionaría como un indicador de anomalías en el desarrollo y alertaría sobre algún conflicto localizado en el cuerpo.

Manifestaciones corporales

Escucha: una de las manifestaciones corporales es la escucha.

Escuchar no es **oír**, son fenómenos diferentes. Cuando escucho al otro estoy dispuesto a recibir su palabra y su voz, a darle un lugar en mi pensamiento y para esto suceda debo disponermelo. El que escucha está receptivo, dispuesto a recibir al otro a través de la voz. En cambio puedo oír sin estar afectado, puedo oír estando distraído. Cuando intentamos calmar a un niño que se encuentra en un estado de berrinche o cólera, cuando le hablamos, él nos oye pero no nos escucha, su cuerpo es refractario a mi corporeidad, su oído está cerrado para el diálogo.

La escucha clásica requiere, frecuentemente, de una fijación temporaria del cuerpo, de una posición actitudinal, la voz busca un rostro hacia donde dirigirse. Pero podemos reconocer otras formas de estar escuchando: hay niños que interesados en escuchar se distraen simuladamente, les interesa más escuchar los comentarios de la intimidad, que lo que va dirigido a ellos en forma explícita; otros para escuchar necesitan moverse y cambiar de posturas.

En algunos niños su oído se alimenta más del fondo y no de las voces que deberían funcionar como figura. Perciben sonidos o quizás ruidos, que son perturbadores para la interacción y el aprendizaje, su oído aún no ha sido corporizado. La escucha concentrada (apasionada) requiere “abrirse”, aunque en muchos casos no solo se abren los oídos sino también la boca, esto se observa comúnmente en los niños pequeños. Pareciera que el narrador de una historia apasionada los deja con la “boca abierta”.

La oralidad es el inicio, primero se escucha la lengua materna y por varias razones se la distingue de otras voces. Dice Sara Paín *“La voz con que el adulto se dirige al bebé no corresponde a su tonalidad usual, sino que es un poco más aguda, con un timbre más brillante, y mucho más modulada. El discurso dirigido al bebé es muchas veces interrogativo y exclamativo, y cada frase se repite varias veces”*⁶.

**No contamos con una sola voz,
ésta se modifica de acuerdo a quién
va dirigida, esto le permite al bebé saber
cuándo se dirigen a él y cuándo no.**

Siendo esto así, el bebé va a poder diferenciar los diálogos que la madre mantiene con él y con otras personas. Si evaluáramos la función de los sensorios en la construcción del vínculo podríamos darle al oído la función de sostener un lazo de continuidad en la relación corpórea madre-hijo, principalmente en épocas tempranas. Cuando la madre se aleja del bebé se suspende el contacto y la mirada, que puede ser compensado por un contacto sonoro, hablándole o cantando, esta continuidad sonora le sirve al bebé para seguir ligado a la distancia.

Un rasgo particular predominante de la actual sociedad es que se destaca lo visual por sobre lo auditivo. En este sentido existen pocos “auditorios” puros, originalmente el auditorio era una sala donde pronunciar conferencias, espacio para el ejercicio de la oralidad y de la escucha. En la actualidad cada vez más el auditorio se transforma en audiovisual, quedan pocas experiencias puras de escuchar sin el recurso de la imagen visual (proyección de videos, transparencias, etc.). El oído de la escucha, atropellado de ruidos y condenado a oír de forma imperativa, se empobrece frente al predominio de lo visual. Basta observar los juguetes electrónicos destinados a la niñez.

**Escuchar entonces requiere
de una puesta del cuerpo,
la persona que mira y escucha
está poniendo el cuerpo.**

Contacto: durante la crianza se establecen distintas formas de contacto.

Se podría hacer un diagnóstico del tipo de contacto que establece la madre con su bebe.

Un adulto entra en contacto con un niño tocando, acariciando, haciendo una friega o aplicando una palpación. Nombres que definen acciones muy distintas vinculadas con el contacto.

Tomemos el ejemplo de la **palpación**, maniobra propia del saber médico, acción que realiza en su tarea clínica. El acto de la palpación tiene una búsqueda, tiene un sentido; se propone, a partir del encuentro táctil con algún órgano, apreciar su estado, evaluar su dimensión. La palpación tiene una función cognitiva. Hay madres que palpan al niño, buscan a través del tacto evaluar su estado orgánico.

Cuando una persona **acaricia** a otra no hay una búsqueda cognitiva importante, no es que está examinando algo en particular; más, podemos decir que el que acaricia, siguiendo a Emmanuel Levinas, “no sabe lo que busca”. Sabemos que las primeras caricias inauguran en la piel del niño un lugar para el otro, un espacio de recibimiento. Si a una persona no se la acaricia, si no hay contacto relacional con su cuerpo, es probable que no cuente con una piel habilitada para recepcionar y albergar al otro.

La **friega** en cambio es usada para aumentar la temperatura del cuerpo. Algunas madres no acarician ni palpan sino que friegan el cuerpo del bebe, palpan la epidermis buscando zonas frías y las calientan mediante una friega, son madres calóricas. También ocurre que cuando se produce un golpe y hay dolor el adulto suele realizar una friega acompañada por un canto, “sana sana, colita de rana...”. En ese caso la friega se diferencia de la caricia. El “sana sana” es una de las tantas formas

de aliviar el dolor en el cuerpo mediante el contacto. El dolor se toca. Que en ocasiones donde se registra el dolor, el niño se toque y se mire la zona del cuerpo que le duele es un buen signo.

Francoise Dolto se ha referido a la peculiar relación que tienen los animales con el dolor, así como la reacción de los niños con autismo, dice cuando un animal se hiere una parte del cuerpo nunca se la mira: *“Los autistas hacen lo mismo, mientras un ser humano normal observa la parte herida de su cuerpo y pregunta con la mirada al rostro del otro, si hay alguien cerca de él”*⁸. La mirada del niño está alerta a cualquier cambio e intercambio de su cuerpo. Mira sus excrementos, sus mucosidades, toca su transpiración (y nos invita a que hagamos lo mismo).

Voz: la voz es el aspecto corporal del lenguaje verbal. Por la voz puedo reconocer la identidad de una persona. Al escuchar por teléfono o por radio a una persona, a partir de su voz se reconstruye un cuerpo. Eso no quiere decir que cuando me encuentre con la persona que he imaginado no me defraude y descubra otra realidad. La voz es parte de nuestra identidad, aunque puede ser que no coincida la voz con el resto de la corporeidad. Esta coincidencia o no, está influenciada con los valores de una cultura determinada, en la cual se le asigna una voz a una determinada corporeidad.

A veces podemos percibir que un niño está comenzando a construir su propia voz, no es algo que se crea en un instante, pero a veces lo percibimos, tomamos conciencia de este acto inaugural en un momento determinado. Este proceso es muy antiguo porque la voz ocurre antes de la palabra. En el grito, en el silabeo, en la risa está presente la voz, mucho antes que se organice la palabra. Pero claro, cuando aparece la palabra, la voz cambia, no es la misma. En los niños que no tienen acceso a la palabra, su voz esta empobrecida. En ese sentido la palabra enriquece al cuerpo, pero solo se puede acceder a la palabra si hay alguna construcción de corporeidad y un otro que hable, que ponga su voz y escuche. Hay niños que tienen dificultades para construir su propia voz, así como su cuerpo en general. Su voz, monótona, estereotipada, aumentada en volumen, se presenta extraña. En los niños diagnosticados con Síndrome de Asperger, suele apreciarse, entre otras, un aumento del volumen y una distorsión de la voz.

Rostro: podemos utilizar el concepto de rostro diferenciándolo del de cara.


**Designamos con el término
cara a una fracción de nuestra anatomía,
nacemos con una cara y sobre esa
cara construimos un rostro.**


Las intervenciones quirúrgicas, o cirugías estéticas, trabajan sobre la cara y afectan al rostro; después de la operación, la persona tiene que poder reconstruir un rostro sobre los cambios acaecidos sobre su anatomía. El rostro exhibe un aspecto nodal de nuestra identidad.

El concepto de rostro, tiene un carácter dinámico e interactivo. Gran parte de la identidad corporal de una persona se sostiene en el rostro, cuerpo que a su vez estará condicionado por el contexto en el cual se forma. En este sentido tomando una frase de G. Deleuze y F. Guattari, hay una *“producción social de rostro”*⁹.

El rostro tiene un poder por sobre otras partes del cuerpo. El animal a diferencia del ser humano no se reconoce por el rostro, tanto el nombre como el rostro son dos de los significantes primordiales en la identificación de un sujeto.

Escribe Francoise Dolto: *“Para el niño, el rostro de sus padres que lo miran con amor, es el espejo de su cuerpo en orden”*.

La percepción de un rostro amoroso se construye con elementos concretos que lo configuran. En el rostro se despliegan acciones de gran dinamismo que son la sonrisa y la risa. Podríamos decir que si no fuera por la sonrisa, con su carga de ternura, al niño pequeño le costaría mucho mirar al otro. La sonrisa es una invitación a mirar al otro, nos indica que vale la pena conectarnos con los ojos de otra persona. La sonrisa produce en el rostro un efecto de iluminación, comprometen al rostro en su totalidad, es por eso que no es fácil fingir la sonrisa,

pues no se trata solo del arqueamiento de la comisura de los labios.

Un ejemplo clínico puede convocar a estos conceptos. La observación de la cara de un niño con síndrome de Down, evidencia una facie particular en común a otros niños con el mismo síndrome, lo cual permite reconocerlo a simple vista. Pero si bien su cara es similar, su rostro no tiene porque serlo. El rostro puede mostrar su identidad, rasgos particulares, en común con los rostros de su familia, en ella encontró su génesis (y su genética). Si la fascie pone en común con la genética, el rostro lo familiariza, lo identifica con los semblantes de sus padres de cuerpo.

Mirada: mirar y ver son dos términos que designan fenómenos diferentes.

Lo que aquí definimos como ver es posible que en otros marcos conceptuales se identifique como mirar, no se trata del término en sí, sino el fenómeno que se quiere designar con él.

Dice Roque Barcia¹⁰ que *“Ver está en relación con los sentidos; mirar se refiere a las ideas, a la imaginación, a los sentimientos. La vista representa un atributo y una función; la mirada es más bien una revelación del espíritu”*.

Paúl Laurent Assoun reconoce dos sentidos del término mirar : *“... la mirada es la acción de dirigir los ojos hacia algo o alguien...”* y agrega *“la mirada también es otra cosa. Vale decir, la expresión de los ojos, la manera de mirar y con ello de contemplar el mundo. Del mismo modo, no es únicamente percibir, sino ‘prestar atención’, ‘considerar’ ”*¹¹.

Las diversas prácticas requerirán del predominio de la visión o de la mirada, según cual sea la especificidad. El objeto a tratar requiere del uso hegemónico de una por sobre otra. En el caso de la clínica orgánica, y específicamente durante el diagnóstico, el médico debe limitar la subjetividad de su mirada, pero también puede permitirse mirar, poner en forma instrumental su capacidad de empatía y continencia. Un oftalmólogo sentado frente a su paciente, cara a cara, para inspeccionar el ojo enfermo no debe contactarse con la mirada. La mirada se interpone a la visión, está ahí, entre la visión y la ceguera, si el “médico de ojos” no evita la mirada no podrá llegar al fondo del ojo.

La mirada es productora de imágenes, la visión es producto de percepciones. *“Ver es tener a distancia –dice Merleau-Ponty–, mirar es deshacerse del espacio que nos separa, anular las distancias”*. La visión discrimina, la mirada incrimina. En la visión predomina lo objetivo, en la mirada lo subjetivo.

La intensidad de la mirada que sostiene la madre con su hijo de brazos, nos motiva a reflexionar acerca del valor que tiene en la constitución del cuerpo y de la gestualidad.

Mirar es una forma de corporizar los ojos del niño. El encuentro ojo-ojo, la fijación de la mirada es una experiencia gestante.

Si bien frente al niño recién nacido, algunos adultos primero intentan ver, visión que inspecciona los órganos, inventario de dedos, registro de la coloración de los ojos, y otros detalles, inmediatamente después esta acción de reconocimiento visual, de confirmación o no de las sospechas que se tenían acerca del niño por nacer, se va a transformar en una mirada más generalizada.

La madre no ve al hijo, lo mira. Esta mirada le confirma que su hijo es el más lindo del mundo. La mirada amorosa no ve, está entre la visión y la ceguera. Esta carga de subjetividad que diferencia la mirada de la visión, la ubica en una producción humana difícil de reemplazar. La mirada más que una propiedad de la vida orgánica es una construcción corporal.

Debemos diferenciar entonces las problemáticas de la infancia que comprometen la capacidad de ver o la de mirar.

Actitud corporal: es la preparación para el movimiento, es plataforma de la acción por venir, la actitud es gesto condensado, detenido, sin desplegar.

La actitud postural no es acto aún, sino detención, movimiento suspendido, espera, acomodación a lo perceptible. La actitud como un pre-gesto, articula el movimiento y la postura. La actitud “formatea” la postura. Entre la idea y la acción, media lo actitudinal. En la impulsividad la actitud es escasa, o no ha sido construida.

En referencia a algunos trastornos de la atención podemos decir que se observan fallas en la

mantención postural y actitudinal necesarias para fijar la atención. Dificultades para mantener, en primera instancia, una actitud de escucha y en segunda instancia fijar la mirada. En esta dirección Tran Thong define la atención como *“la capacidad para conservar la actitud”*¹².

Podríamos decir que los niños tienen una lectura muy clara de las actitudes de los otros niños y de los adultos que los rodean, y que una parte de la aceptación y del rechazo de los demás se basan en una lectura del plano actitudinal más que del plano de las acciones.

❖ Campo de intervención de la psicomotricidad ¹³

Inicialmente la Psicomotricidad se organiza para dar asistencia a los niños cuyas dificultades responden a los grandes cuadros de Torpeza, Inestabilidad e inhibición psicomotriz; así como también las llamadas Dispraxias evolutivas, Tics y Disgrafías. Posteriormente su campo de intervención se amplió a diversos trastornos de la infancia.

El abordaje terapéutico consiste en un trabajo que no apunta a eliminar el síntoma corporal, sino a trabajar sobre la organización del cuerpo, lo cual redundará en una modificación del síntoma.

Dice J. de Ajuriaguerra: *“Nuestro objetivo se reduce a modificar la figura como síntoma, pero especialmente el fondo que lo hace posible, incluso en ocasiones únicamente el fondo con el fin de modificar el cuerpo en cuanto sistema de relación y orientación”*.¹

❖ Trastornos psicomotores

Los trastornos psicomotores advierten sobre las dificultades en la construcción del cuerpo, en su funcionamiento y su funcionalidad.

J. C. Coste, excluye de los trastornos psicomotores *“las disfunciones motrices cuyo origen sea la afectación orgánica manifiesta de las vías motoras: secuelas de encefalopatía infantil, de hemiplejía infantil”*.¹⁴

Si la salud, tal como la entiende Paul Valéry, es *“el silencio de los órganos”*, en la dimensión del cuerpo (ya no del organismo) la salud estaría del lado del silencio de sus **manifestaciones**, como expresión de la no alteración de las praxias y los gestos expresivos. Silencio de lo que transcurre sin violentar los límites de lo esperado, lo que se muestra “natural”, lo que se mira pero no se ve.

En los trastornos psicomotores lo que llama la atención es el exceso. Este llamado de la abundancia no deja de ser visible (y en algunos casos audible por lo que promueve de ruido la gestualidad) y visto como extraño al caer bajo la óptica de la mirada que busca darle un lugar, excepcional, en el archivo de los gestos cotidianos.

“Los trastornos psicomotores suelen expresarse en forma caricaturesca” dice Julián De Ajuriaguerra. “Los trastornos psicomotores chocan por la pobreza, la avaricia y la modestia de su morfología” agrega J. Bergés. Se destaca por un lado la modestia de la morfología, porque está construido en su forma con el mismo material de lo común, llevado al límite de lo caricaturesco.

En el manual *CIE 10*, con el indicador F82, se definen los trastornos específicos del desarrollo psicomotor, lo cual es una referencia actual, que coincide en líneas generales con la descripción realizada por J. de Ajuriaguerra.

En el *DSM IV*, también se excluyen del llamado “trastorno del desarrollo de la coordinación”, las deficiencias que responden “a una enfermedad médica (por ejemplo, parálisis cerebral, hemiplejía, o distrofia muscular)”.

La clasificación realizada por J. de Ajuriaguerra, coincide con otras clasificaciones. Así la debilidad motriz, tendrá una coincidencia con el Síndrome de torpeza motriz (o Síndrome del niño torpe), la

Inestabilidad psicomotriz con el Síndrome hiperkinético, las Dispraxias infantiles con las llamadas Dispraxias del desarrollo y la Inhibición psicomotriz con la hipokinesia.

❖ Torpeza (debilidad motriz)

Entre los años 1905 a 1911, el Dr. E. Dupré aisló una entidad específica, a la que llamó Debilidad motriz, compuesta por los siguientes indicadores:

- Torpeza del movimiento voluntario.
- Sincinesias tónicas y de imitación.
- Paratonía.

Esta trilogía de observables sigue siendo un indicador para caracterizar al síndrome del niño torpe, coincidiendo en parte con la Torpeza motriz o Trastorno de las habilidades motoras (DSM-IV).

La torpeza en los movimientos voluntarios se caracteriza por "*gestos burdos, pesados, trabados, marcha poco grácil*". Cuando se le pide al niño la realización de una praxia precisa, este se posiciona inadecuadamente, mostrando una actitud postural discordante.

Las dificultades que presentan se hacen muy evidentes en las praxias que implican el manejo de una pelota. Esto requiere a un mismo tiempo el dominio del gesto y del objeto.

Los niños con torpeza comunmente se alejan de las prácticas deportivas.

Las sincinesias son movimientos asociados de carácter involuntario. Implican grupos musculares que no están afectados por un determinado movimiento. Al pedirle a un niño pequeño que realice un movimiento con una sola mano (ejemplo: movimientos de pronosupinación) es posible de observar que al mismo tiempo realiza un movimiento imitativo con la otra, y/o una contracción de carácter involuntario.

Dice J. de Ajuriaguerra en relación a las sincinesias que sigue siendo vaga su semiología e incierta la

fecha de desaparición. "*... los niños de 6, 7 y 8 años forman un primer grupo con importantes sincinesias, pero con importantes diferencias entre niños de idéntica edad. Entre los 9 y los 10 años, aun habiendo sincinesias, son claramente menos acusadas.... A partir de los 12 años los niños prácticamente no presentan sincinesias.*"¹

No podemos decir lo mismo de las sincinesias tónicas, más ligadas a la vivencia corporal de la relación.

La persistencia y exageración de las sincinesias, son indicadores de algún trastorno.

Paratonía es el término utilizado para designar la imposibilidad o la dificultad extrema de relajarse voluntariamente. La prueba utilizada consiste en tomar los brazos de un niño y elevarlos hasta que queden extendidos y en posición horizontal, otorgándoles un apoyo que se mantiene durante unos segundos, para luego retirarlo con la finalidad de observar si estos se mantienen en la misma posición o descienden cayendo por su propio peso. El niño puede responder dejando caer sus brazos en forma distendida o manteniendo la posición en la cual fue puesto, fenómeno que podemos nombrar como **conservación de actitudes**. Dice Julián de Ajuriaguerra: "*en vez del ansiado relajamiento se produce una contracción, más irreductible cuando más se haga por vencerla*".

En la torpeza motriz también es posible observar una tendencia generalizada a la hipotonía muscular de base e hipertonía de acción.

J. de Ajuriaguerra insiste en excluir los síntomas neurológicos que expresan una lesión y recomienda el término de Debilidad Motriz "*para las deficiencias motrices propias de las afecciones que se manifiestan en el niño, tanto en la torpeza para 'estar en su cuerpo' como para ocupar el espacio y moverse en él con una motilidad intencional y simbolizada suficientemente fluida*"¹⁵.

Por lo tanto no debemos describir los síntomas como señales de déficit o sea de una falta, se trata de un trastorno, si no lo comprendemos así le “quitamos su significado de inmadurez, en el sentido que le dio E. Dupré. *En tal caso, la semiología es una semiología de tipo clásico, equiparable a la del adulto y no una semiología original, característica del niño en evolución*”¹.

Vivencia de desacuerdo: la vivencia del niño con torpeza es de un continuo desacuerdo. El ensamble del cuerpo con los objetos es lo que hace de la acción un acto transparente, natural, normal, común. El movimiento ordenado y eficaz no llama la atención, la vista lo registra y lo reconoce como formas de estar del cuerpo en el espacio.

En las primeras entrevistas diagnósticas los padres insisten en que sus hijos tiene movimientos raros (al correr, gesticular, etc.).

La acción trabada en los trastornos psicomotores es la antítesis de la “evanescencia”. Después de arrojar una pelota el gesto no se esfuma en el espacio, sino que se mantiene congelado en el aire. Si el común de los gestos desvanece, el gesto trabado de la paratonía permanece en la conservación de actitudes. Gesto que recuerda más la acción pasada que la situación presente. Pareciera que el niño no concluyera la acción, no terminara de desprenderse del objeto y mantuviera el gesto sin disolver guiando al objeto en su trayecto.

En el niño pequeño el dominio de su cuerpo está en estrecha relación a las acciones que pueda realizar en el espacio y en cómo resuelve los obstáculos que le impone el espacio ambiental, esto va desde escalones, salientes, desniveles, pendientes. Sabemos que el dominio del propio cuerpo redunda en un posibilidad de “conciencia de”, así lo entiende M. Ponty cuando dice: *“La conciencia es originariamente no un ‘yo pienso que’, sino un ‘yo puedo’*”¹⁶. El poder de los niños con torpeza se ve afectado por una falta notoria en la precisión de las coordinaciones.

El prototipo del torpe está encarnado en el **payaso**. Esta representación social del torpe que exhibe el payaso se caracteriza por fallas del movimiento automatizado, tropiezos y caídas inesperadas que producen risa en el espectador. A su vez, el payaso camina como un “pato”, por la enorme dimensión de

sus zapatos. Su ropa le es extraña, entre su cuerpo y su ropa no hay una coincidencia, todo su cuerpo llama la atención.

El rostro de quien encarna al payaso está cubierto. En su cara se dibuja una sonrisa permanente, ojos “estrellados” y una lágrima pegada, que nos muestra el sufrimiento. El payaso parodia la torpeza.

Un recurso ante la torpeza es mecanizar los movimientos para encubrir la disarmonía, aunque lo que produce como efecto en el espectador es extrañeza o risa, porque la mecanización es ajena al cuerpo.

El niño con torpeza tiene dificultades a nivel de los aprendizajes, así como también a nivel de la sociabilidad, lo que repercute negativamente en su vida emocional.

RECUERDE

❖ En toda habilidad motriz están presentes no sólo diferentes contracciones musculares, sino también las emociones y los conocimientos.

❖ Todo nuevo aprendizaje implica casi siempre una situación de torpeza inicial ante la dificultad que nos plantea una destreza desconocida que escapa de los automatismos adquiridos. Por esto hay que diferenciar la torpeza transitoria de la habitual y permanente.

❖ En las coordinaciones del niño pequeño, en primera instancia, hay que diferenciar las fallas comunes de un cuadro de torpeza.

Llamamos torpeza motriz a la imperfección continua y habitual de los movimientos voluntarios (aprendidos) presentes en las acciones de la vida cotidiana.

Algunos signos observables para la detección de la torpeza motriz en la infancia son los siguientes:

- Abundantes movimientos parásitos (asociados a otro movimiento).
- Aumento de la tensión muscular durante la acción.
- Fallas en la resolución de coordinaciones generales.
- Fallas en la regulación del equilibrio.
- Movimientos exagerados, mal graduados.

❖ Dispraxia

Primero es necesario caracterizar lo que entendemos por praxia.

Las praxias son adquiridas, no son cualquier acción, no son movimientos reflejos, tampoco son un movimiento aislado aunque forme parte de una secuencia. Para Jean Piaget las praxias son “... *sistemas de movimientos coordinados en función de un resultado o de una intención*”.¹⁷

En cuanto al término dispraxia, el prefijo griego **dys** indica dificultad, perturbación, por lo tanto la dispraxia se diferencia de la apraxia, término que se inicia con el prefijo **a** que significa negación o privación, o sea: sin, falta o ausencia de.¹⁸

❖
La dispraxia, es la desorganización de las secuencias de las acciones comprometidas en las praxias (la inadaptación de los gestos al fin propuesto.
❖

No se trata de una alteración en la cantidad o calidad del movimiento, sino en un desorden de la secuencia témporo-espacial que constituye el esqueleto de una praxia, caracterizada por un plan, un proyecto motor y su ejecución ordenada.

La torpeza aparente de la dispraxia no se debe a una falla en la precisión (ver torpeza), sino al desconocimiento de la organización de los micro-movimientos necesarios para la realización del acto.

Principalmente se ven comprometidos movimientos especializados tales como: nudo y moño de los cordones del calzado; abotonarse la camisa, etc. También los gestos utilizados en la alimentación: cortar el alimento, servir la bebida, etc.

❖
Esta dificultad muestra un trastorno en la organización de su cuerpo como instrumento de dominio de los objetos.
❖

Evidenciando una alteración en la coordinación de las secuencias temporo-espaciales necesarias para la construcción de una praxia, conformada por una fase de inicio, otra de desarrollo y una de cierre o finalización.

También cabría diferenciar entre una Dispraxia evolutiva y una Apraxia.

Las Dispraxias evolutivas corresponden a una falla en la construcción de un acto y una apraxia es la pérdida de un automatismo, de una acción previamente aprendida.

❖ Inestabilidad psicomotriz (trastornos hiperkinéticos)

La descripción de esta entidad realizada por J. Demoor, citado por Ajuriaguerra, ha cumplido 100 años. En 1901 este autor comparó la Inestabilidad psicomotriz con una corea mental y destacó los siguientes signos:

- Falta de atención.
- Falta de inhibición.
- Incesante necesidad de movimientos y de cambios.
- Palabras y gestos entrecortados.
- Desequilibrio de la afectividad.
- Excesiva manifestación de sus emociones
- Ambivalencia de reacciones: cólera que cambia en caricias, dolor en alegrías.

G. F. Still ¹⁹realizó la descripción de niños con Daño cerebral, determinó que el trastorno era más frecuente en varones y que se establecía con anterioridad a los 8 años de edad. Los síntomas principales eran: inatención, hiperactividad, impulsividad. *"Poco control volitivo de los impulsos, dificultad para respetar las reglas, aceptar la disciplina, muy a menudo comportamientos agresivos..."*²⁰.

Tomando como datos estos dos antecedentes históricos, podemos observar que en la actual denominación *Trastorno por déficit de atención con hiperactividad*, persisten los signos descriptos inicialmente y que no se han agregado modificaciones de relevancia.

Es necesario insistir en la necesidad de movimiento que tiene el niño, las continuas exigencias a las cuales se ve sometido lo llevan a una sobreadaptación o a una situación reactiva, caracterizada por signos similares a los de la inestabilidad.

Julían de Ajuriaguerra advierte sobre la necesidad de recordar la existencia de un periodo en el niño de 2-3 años, *"en el que su atención es naturalmente lábil y en el que su explosiva motricidad le empuja a multiplicar sus descubrimientos y experiencias. No*

siempre el ambiente acepta con facilidad esta conducta...". Con la intención de diferenciarlo de otros cuadros escribe: *"... la inestabilidad puede integrarse dentro del cuadro de un estado reactivo a una situación traumatizante o ansiógena para el niño. (...) La inestabilidad reactiva se da, por ejemplo, después de intervenciones quirúrgicas, separaciones, disociaciones familiares, etc"*.

Coincidiendo con la caracterización de la Inestabilidad Psicomotriz, el síndrome hiperkinético (o Hiperkinético) puede describirse teniendo como punto de partida tres signos típicos: hiperactividad, impulsividad e inatención.

Hiperactividad: debemos diferenciarla del natural estado ambulatorio y gestual del niño, que lo distingue notablemente de la actividad que realiza el adulto.

❖
**Se denominó hiperactividad
a una actividad constante,
con cambio de finalidad y objetivo,
muchas veces sin aparente
intencionalidad.**
❖

Bayley, citando a H. Wallon dice: *"... la excitación (sensitivo-emocional), prescindiendo de la representación por el acto, se descarga inmediatamente sobre la esfera motriz en lugar de propagarse conmoviendo y secretando la conciencia"*²¹.

Siguiendo esta conceptualización, deberíamos reformular el término hiperactividad, pues no parece el más adecuado para designar la manera particular de estar en movimiento del niño inestable.

La observación demuestra que el niño con Inestabilidad no presenta un aumento de sus actividades, sino una ausencia o trastorno en la resolución o realización de actividades expuesto a través de la hipermovilidad.

Lo que el niño no puede realizar
es comenzar, continuar y terminar
un movimiento volcado hacia
un fin determinado.

El niño inestable está impedido de la acción que conduce al acto. Hay una hipermovilidad, sin una causal prefijada o, si esta existe, no llega a resolverse en su totalidad. Un niño hiperactivo, en el real sentido de la palabra, sería aquel que se compromete con una cantidad excesiva de actividades, para lo cual se requiere de un monto de atención considerable. No hay actividad sin la atención que la comande.

La hipermovilidad se observa cuando el niño no encuentra una postura cómoda y constante, o también un lugar en el espacio. En algunos niños predomina la acomodación postural continua en el espacio del propio cuerpo, en otros la traslación y cambios constantes del cuerpo en el espacio.

Ambos tipos son descritos por J. Bergés de la siguiente manera: *“los inestables que presentan un estado de tensión y los que, por el contrario, presentan lo opuesto a un estado de tensión. Los primeros son niños que tienen una paratonía, que son tensos, que dan la impresión de que hay algo en ellos que no descansa nunca, está bajo presión. (...) Por otra parte, hay niños inestables cuyo cuerpo... es precisamente lo contrario de una envoltura, de un límite; son niños pálidos y blancos, tienen tendencias lipotímicas; durante el examen tendrán ganas de hacer “pipí”; en lugar de tener una respiración bloqueada tienen, por el contrario, una respiración muy rápida (...) Para ellos el cuerpo es una ausencia de límites, una ausencia de fronteras...”* ²².

El movimiento continuo,
la impulsividad, la atención fluctuante,
nos muestran a un mismo tiempo
el malestar y el intento de resolverlo.

Sabemos que las alteraciones del tono tienen una relación con la actividad motriz, Wallon ha señalado *“el hipertono es causa de malestar, a menos que logre resolverse en manifestaciones equivalentes de actividad”*. Por otro lado el hipotono lleva aparejado la necesidad del movimiento en la búsqueda de objetos, espacios contenedores o el cuerpo del otro como referente edificante de la corporeidad, que tiende a perder presencia por la inconsistencia de la hipotonía muscular.

Impulsividad: desde el punto de vista temporal, el impulso es del orden de lo inmediato, prescinde de lo actitudinal, que como ya señalamos, es una formación previa al inicio del movimiento, una mediación entre el pensamiento y la acción.

La impulsividad en muchos
casos no es más que una de las
consecuencias de la
“incontinencia motriz” que produce
la hipermovilidad.

Los niños con impulsividad suelen realizar acciones de las cuales se arrepienten, que van desde la simple molestia a un compañero hasta la rotura de algún objeto. En muchas situaciones niegan ser ellos la causa de alguna transgresión. Habría que entender esta negativa como la única explicación que encuentra el niño para entender lo que causa su falta de inhibición. La consecuencia de sus conductas no le son indiferentes aunque las niegue.

**Otro rasgo predominante
es la dificultad para la espera.**

Toda demora es vivida con inquietud, lo cual altera las secuencias de los turnos en las tareas escolares. Es frecuente que los desbordes se presenten en situaciones de pasaje, de tránsito, de no tarea: la salida al recreo, la espera de un ascensor, el cambio de una tarea por otra. Una actividad claramente definida funciona como un organizador inigualable, siempre y cuando sea de su interés.

Inatención: en la falta de atención está comprometida la mirada, la escucha, la actitud postural y las praxias constructivas.

En la observación del cuerpo del niño desatento podríamos diferenciar algunos aspectos que se presentan en forma individual o combinada, estos son: cambios posturales, descargas motoras, conductas exploratorias, desviación de la mirada. Estas conductas desajustan la necesaria actitud de recepción, la actitud postural que requiere la atención selectiva.

Los niños cuya atención está afectada se dispersan con facilidad si se encuentran en grupos pero no es tan notable en una relación dual, principalmente en el vínculo con un adulto que disponga de su atención e interés para estar con el niño. Por esto, el diagnóstico en muchos casos se realiza más con el relato de los padres y con el informe de la institución escolar, que con la observación directa en la entrevista médica o psicológica.

**Siendo niños de inteligencia normal,
esta dificultad para concentrarse altera
notablemente su aprendizaje escolar.**

Si el estímulo es renovado, principalmente visual, logran mantener la atención; por eso, que la televisión y los jueguitos electrónicos logran atraer y sostener una atención prolongada.

Prestar atención no es sólo una función intelectual, requiere de una acomodación del cuerpo para mantener una actitud.

La inestabilidad psicomotriz puede incrementarse cuando el niño está cansado, lo cual descarta la recomendación de cansar al niño proponiéndole tareas intensas para que decrezca su hiperactividad y su impulsividad. Tampoco es atinada la prohibición generalizada del movimiento porque genera respuestas reactivas.

**El niño inestable, se muestra como tal
en presencia de otras personas
o grupos de pares. Disminuyendo
cambiando su conducta cuando
establece un vínculo dual con un
adulto que lo atienda.**

❖ Inhibición psicomotriz

Desde el punto de vista de la conducta del niño, la contracara de la Inestabilidad es la Inhibición psicomotriz, problemática que provoca alteraciones en el medio.

**Si el inestable no se adapta
a los tiempos y espacios,
en cambio el inhibido se sobreadapta.**

Si uno se caracteriza por la hiperkinesia el otro por la hipokinesia. Si uno se hace notar, el otro pasa desapercibido. Si uno no fija su cuerpo y falla en su

atención, el otro se retiene en un control excesivo de su entorno.

La Inhibición psicomotriz es un término utilizado para designar entre otros signos el fenómeno de inhibición del movimiento, cosa no esperable en el niño, siendo la actividad motriz una vía de exploración y aprendizaje del medio, de los objetos y del dominio y construcción de su propio cuerpo.

Para J. Defontaine *“se caracteriza por una reducción o una retención del movimiento”*²³, ambos fenómenos tienen en apariencia una misma expresión, pero si observamos con atención la **actitud postural** del niño, podremos diferenciar dos situaciones distintas. Si el movimiento está retenido se hace evidente una actitud particular que nos indica la presencia de un pre-gesto, de una disposición al acto trabada, incubada, potencialmente presente. Por otro lado, si hablamos de una reducción del movimiento, la actitud postural se nos va a mostrar sin signos de elaboración o de preparación para el acto. El trabajo en psicomotricidad tendrá en cuenta estas diferencias, pues la intervención será distinta en ambos casos.

Al hablar de Inhibición psicomotriz nos referimos a un trastorno que afecta el funcionamiento y la funcionalidad del cuerpo, estando el organismo en posibilidades de acceder a la función. Se trata de la imposibilidad del sujeto de accionar libremente con su cuerpo en relación, pues el cuerpo es producto del aprendizaje, de la vida vincular y se construye tomando al otro cuerpo como referente.

Refiriéndose a las manifestaciones que se producen frente a la mirada del otro, Wallon dice que *“con mucha frecuencia, los gestos, el caminar, la posición misma llegan a ser poco seguros. El sujeto se entorpece bruscamente, deja caer lo que lleva, duda de su equilibrio, se pone a temblar”*²⁴. Estas prestaciones lo presentan al niño como un torpe, lo hacen fallar en sus habilidades básicas, le “mueven el piso”, le impiden la disposición actitudinal necesaria para el inicio de destrezas. Podemos diferenciar la torpeza de la inhibición, aunque el inhibido en ocasiones se presente como un torpe.

Los estudios de H. Wallon sobre esta reacción primitiva, a la que denomina sensibilidad de prestancia, demostraron que esta sensibilidad responde al despertar de actitudes relacionadas con

la proximidad o la presencia del otro. Dice que, si bien la reacción de disposición hacia el otro es necesaria y espontánea y reconoce cierta instantaneidad en la disposición a los gestos en relación con un semejante *“nada parece más frágil que el mecanismo de esta acomodación postural. Bajo la insistencia de una mirada, bajo la impresión de ser objeto de atención para otro, uno puede llegar a perder firmeza. El desorden se expande en el sistema de actitudes”*.

A este desorden corporal, producido y seguramente visualizado por el otro, Wallon lo llama *reacciones de prestancia*. Estas responden a las disposiciones que *“despierta la presencia de otra persona, fuente de riesgos o eventualidades diversas frente a las cuales es preciso estar dispuesto a reaccionar instantáneamente”*.

❖

Los signos de inhibición se acentúan ante la presencia de un grupo o una persona desconocida, la comunicación verbal no es fluída, tiende a guardar silencio, evita cualquier tipo de exposición y la actitud es vacilante.

❖

Ante una situación comprometida se observan manifestaciones neurovegetativas tales como enrojecimiento facial, sudoración, midriasis. Podemos agregar a estos signos, leves temblores, falta de seguridad en los movimientos, vacilación en la organización actitudinal, cambios posturales, movimientos retenidos, ademanes innecesarios, hipertonia.

Es un fenómeno que no altera el “normal” funcionamiento del niño dentro de la institución escolar porque no presenta “problemas de conducta”; son niños que pasan desapercibidos, sobreadaptándose a las exigencias de los aprendizajes, con la excepción de tareas donde lo corporal tenga un protagonismo (clases de educación física, recreos, actos escolares). Su

movilidad es escasa, abarcando tanto los desplazamientos en el espacio como los acaecidos en su propio cuerpo.

La escasa experiencia motriz no favorece la construcción de un esquema corporal adecuado, y a su vez este hecho redundante en un desconocimiento de su cuerpo. La imagen del cuerpo está sujeta en extremo a la mirada del otro, lo que produce lo que H. Wallon ha llamado reacciones de prestancia, o sea la expresión postural (actitud) mímica o gestual de malestar y confusión.

Su expresión corporal se ve marcada por una escasa presencia de ademanes y mímica facial. El plano actitudinal se ve desdibujado, mostrando una postura estereotipada y un aumento de la observación.

En el inhibido el movimiento espontáneo se encuentra reducido, limitado. El gesto espontáneo está frenado, desactivado. El mecanismo que da lugar al gesto espontáneo no está dispuesto, hecho que puede evaluarse en la observación de la actitud.

➤ Otras patologías o problemáticas en las que interviene psicomotricidad

Ausencia y distorsión de las manifestaciones corporales

Para el profesional de la salud y la educación, y específicamente para quien trabaja en prevención, el estudio y el análisis de las manifestaciones corporales son instrumentos de importancia para el diagnóstico temprano y la intervención adecuada.

Diversas bibliografías señalan como observables ciertos gestos o posturas específicos que pueden estar ausentes o que pueden reiterarse con insistencia.

Por ejemplo, en la descripción del **Síndrome de Asperger**, incluida en el Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales (DSM-IV) se

especifica: *Impedimento cualitativo en la interacción social. Marcado impedimento en el uso de múltiples conductas no verbales: mirada frente a frente, expresión facial, posturas corporales, gestos.*

Todas estas manifestaciones son esenciales para “regular la interacción social” de modo que en el Síndrome de Asperger estamos frente a un marcado impedimento en el uso de conductas no verbales que son esenciales para regular la interacción social. Estas conductas no verbales son:

- Mirada frente a frente.
- Expresión facial.
- Posturas corporales.
- Gestos.

Cabe señalar que el impedimento no está en la construcción o aprendizaje de “conductas no verbales”, sino en su “uso”, partiendo de la idea errónea de que estos recursos están adquiridos, o se encuentran disponibles para su instrumentación en forma innata o como parte del repertorio potencial de respuestas al estímulo adecuado. Se parte de un supuesto que va a influir notablemente en la apreciación diagnóstica y en la estrategia terapéutica, pues es necesario como parte de la reeducación o la terapia poner “en uso” algo que siendo usual y común al organismo humano está en desuso. Debemos aclarar que es un análisis parcial, pues estamos analizando solo un punto de una descripción mucho más extensa. Frente a esta enumeración de síntomas, aparentemente precisos y concretos, la tarea se complejiza para el profesional que aún sin llegar a un diagnóstico, tiene que reconocer los signos de una semiología de las manifestaciones corporales, de utilización frecuente en la interacción social.

Teniendo que detectar y registrar estos fenómenos, en algunas ocasiones, el profesional se da cuenta que no dispone de un archivo conceptual y una mirada entrenada, que escape de la ingenuidad del parecer o de la impresión de la familiar extrañeza. Para explorar “mirada frente a frente” el profesional se puede orientar con preguntas tales como:

- ¿Mirar frente a frente implica mirarse mutuamente a los ojos?
- ¿Cuales son las acciones que realiza cuando no puede mirar frente a frente: desvía la mirada

evitando el encuentro, la fija en un objeto, baja los ojos, los cierra, se tapa la cara?

- ¿La dificultad, se centra solo en mirar frente a frente, o se extiende a otras direcciones de la mirada?

- ¿Cuál es el tiempo normal (y evaluable) que una persona puede mirar a otra frente a frente?

- ¿La dificultad de mirar frente a frente, no es también un signo posible de encontrar en otras problemáticas de la niñez, como son los cuadros de Inestabilidad e Inhibición psicomotriz?

Sabemos que la permanencia de la mirada “frente a frente” o directa, solo está reservada para la intimidad y que además su continuidad dura segundos, la cual puede renovarse de acuerdo a la situación y a la familiaridad con la persona.

La posibilidad o el permiso para mantener la mirada esta dado generalmente en diversas situaciones:

- En los enamorados (envolvente y simétrica).
- En el niño pequeño con su madre (asimétrica, directa, con proyección fluctuante de los globos oculares por parte del bebé).
- Ha pedido, “mirame cuando te hablo”, durante un reto (esquiva, fluctuante, mecanizada).
- En el inicio de una pelea (de forma penetrante y agresiva).

Estas formas de comunicación intensa, son posibles de observar sólo en situaciones muy particulares (intimidad, agresividad) quedando fuera del campo de lo observable en forma directa por el profesional que realiza el diagnóstico, principalmente si se realiza en una primera y única entrevista.

La mirada frente a frente puede formar parte de los síntomas no perceptibles en forma directa por el profesional que realiza el diagnóstico.

También sería oportuno analizar junto con el fenómeno de la mirada, la producción de rostridad, los gestos expresivos y la actitud postural.

Un diagnóstico que contemple la caracterización del conjunto de las manifestaciones corporales, puede hacerse a partir de un estudio conceptual y de un entrenamiento específico en la observación, diagnóstico y tratamiento del cuerpo en sus manifestaciones.


La Psicomotricidad es un abordaje aconsejable no sólo para los “trastornos psicomotores”, sino que también es una terapia complementaria en el abordaje del psicosis y el autismo.


En relación a la intervención de la terapia psicomotriz Serge Lebovici dijo lo siguiente: “...a propósito de la psicosis del niño, las indicaciones de la reeducación psicomotriz no son discutibles ni dudosas y ellas forman parte del programa de acción terapéutica que es importante organizar... Estamos en presencia de sujetos de los cuales se puede decir, a nivel que nos interesa hoy, que tienen constantemente dificultades considerables con la organización de su cuerpo y con la imagen de su cuerpo, y en lo que nos interesa hoy se podría caracterizar la psicosis como determinada por la falta y la ausencia de integración del cuerpo vivenciado. Estos niños de los que les hablo hoy viven constantemente desintegrados y se organizan únicamente alrededor de zonas autoeróticas mal integradas y no alrededor de su cuerpo integrado”.²⁶


Diversas problemáticas que afectan la construcción del cuerpo pueden ser abordadas desde la psicomotricidad.


El cuerpo puede estar afectado en sus manifestaciones por un accidente o una enfermedad. La reducción o ausencia del funcionamiento sensorial, así como los déficit motores (“Síndromes clásicos de déficit motor”²⁷) pueden ser tratados favoreciendo al cuerpo de la expresión y la comunicación, presentes en los aprendizajes.

La Terapia psicomotriz es el complemento adecuado de otras intervenciones, siempre y cuando no se constituya en un abordaje suplementario. Es frecuente, en algunos casos, por el grado de complejidad de la problemática, que se requiera de dos o más intervenciones, siempre y cuando la edad del niño pueda integrarlas, es por eso que para edades tempranas se recomienda un solo tipo de intervención con la participación y presencia de los padres.

**El trabajo en psicomotricidad no
suple ni reemplaza a la intervención
psicológica, psicopedagógica
o kinesiológica.**

Según la **Asociación Argentina de Psicomotricidad** ²⁸.

Las posibilidades de intervención terapéutica de la psicomotricidad no sólo se circunscriben a los cuadros psicomotores..., sino que también se ha demostrado su eficacia en:

- ❑ *Cuadros secundarios a: lesiones neurológicas, alteraciones metabólicas, genéticas, etc.*
 - ❑ *Cuadros secundarios a: desórdenes severos de la personalidad. Autismo. Psicosis.*
 - ❑ *Trastornos del aprendizaje: derivados de dificultades en la organización de la imagen del cuerpo, y la estructura espacio-temporal.*
 - ❑ *Ciertos trastornos del lenguaje: ligados a dificultades tónicas y práxicas.*
 - ❑ *Desórdenes psicosomáticos: ligados a las alteraciones de la organización tónico-postural.*
- Lo particular del enfoque psicomotor respecto de la valorización (examen, balance y diagnóstico) y terapéutica de las perturbaciones psicomotrices, es centrar la mirada y la acción sobre las posibilidades del sujeto y no sobre sus aspectos deficitarios.*
- ❑ *El fin de un tratamiento terapéutico en Psicomotricidad es que el cuerpo del sujeto adquiera en la realidad la capacidad funcional que le es propia, acorde a sus posibilidades y deseos.*

Intervención temprana

La práctica psicomotriz se funda para la atención de trastornos acaecidos durante la infancia y la adolescencia y en las últimas décadas se amplió la práctica con adultos y tercera edad.

Uno de los campos más fructíferos de la intervención psicomotriz se encuentra en los primeros años de vida. La posibilidad de realizar un diagnóstico del estado de desarrollo de las manifestaciones corporales y una orientación a los padres, es la tarea de prevención por excelencia.

Las cualidades del tono muscular ("tendencias" hipo e hipertónicas), retrasos en la adquisición de pautas motoras, dificultades sutiles de "conexión" con el entorno, que pueden no tener una significación en la rutina de atención médica, pueden resultar hallazgos valiosos en la evaluación psicomotriz que contempla las modulaciones del tono relacional en el campo de expresividad y comunicación del niño pequeño. El pediatra es aquí una figura fundamental en la orientación de los padres, su comunicación con el psicomotricista pueden ser de gran utilidad para la evolución de su paciente.

En nuestro país la intervención en edades tempranas se denomina **estimulación temprana**, abarcando comúnmente el período de los tres primeros años.

En edades tempranas, principalmente en el primer año de vida, y hasta pasados los dos años, la práctica tiene una fuerte presencia de los padres dentro del ámbito de trabajo. No es recomendable intervenciones directas sobre el cuerpo del bebé, salvo que sea mediatizado por el accionar de los padres o las personas que participan en la intimidad de la crianza.

La necesidad que tiene el niño de la presencia del adulto es en parte por su función corporizante. El cuerpo del otro nos conforma en dos sentidos posibles: por un lado, el cuerpo del otro nos tranquiliza, nos da lo que necesitamos: acuerdo, asentimiento, aceptación y esto nos deja conforme. En otro sentido el cuerpo del otro "nos da forma": perimetraje, frontera; nos modela con la mirada, la

escucha, la voz, la actitud postural, con la sonrisa y también con el contacto.


El cuerpo de la expresión
y la comunicación no es algo dado.

El cuerpo que nos diferencia
de los otros, que es un distintivo,
una *insignia* de nuestra identidad,
se construye único y original en la
relación corporal del niño
con los adultos que lo rodean.


En cuanto a la “estimulación”, debemos descartar la idea de que el estímulo de por sí es estimulante, como así también reconocer que no todo lo estimulante es producto de la estimulación intencionada. En el área que nos incumbe, no existen carencias por falta de estímulos, sino por la ausencia de **vínculos estimulantes**.

Procedimientos, técnicas y recursos

Proceso Diagnóstico

Entrevista con los padres

La relación con el paciente se establece a partir de una derivación efectuada por un profesional de la salud, comúnmente el médico pediatra, neurólogo, psiquiatra o en inter-consulta con psicólogos, psicopedagogos, Fonoaudiólogos o gabinetes de instituciones escolares.

Se efectúa una primera entrevista con los padres del paciente derivado, en la cual se realiza una anamnesis, teniendo en cuenta accidentes, miedos específicos (altura, oscuridad, animales), uso de medicación, enfermedades, uso predominante de derecha e izquierda en la familia, escolaridad, actividades extraescolares, tratamientos realizados, presencia de tics o movimientos raros, etc.

Conviene tomar las **manifestaciones corporales** como “guía temática” para consultar a los padres, ordena la adquisición de una cantidad de información

que es necesario obtener. Se pregunta si el niño se prepara para realizar una acción, o si se detiene a escuchar (actitudes posturales carga potencial de movimiento y atención); cuál es su forma de mirar y si se aproxima demasiado o hace esfuerzos para ver (mirada y visión en procesos de comunicación y aprendizaje); cuáles son sus expresiones gestuales, mímicas o ademanes (rostro y gestualidad expresiva); cuáles son sus gustos, si rechaza sabores o cuenta con una variedad de sabores aceptados; cómo es su voz, es monótona, reproduce la prosodia de los dibujitos animados, etc.. Acepta o rechaza contactos, busca que lo abracen, le molesta las etiquetas de las remeras, tolera la ropa, etc. Como utiliza sus manos: usando cubiertos, pinchar, cortar (si su edad lo permite), abotonarse, hacer nudos, manejo del lápiz, uso de llaves. También si se lleva la mano a la boca, si se come las uñas, si se lava repetidamente las manos, si le molesta mancharse, etc ...

Interesa también cual es la preocupación y la conciencia que los papás tienen de la dificultades del niño, coincidente o no con la necesidad de la consulta.

Se pregunta además si el niño fue avisado de la consulta, si se le dio alguna información por parte del profesional derivante, qué le informaron los padres, qué puede informársele, qué y cómo decirle.

Se recomienda que se le diga al niño lo más cercano a la verdad, por ejemplo que consultan para saber si puede recibir una ayuda y que las entrevistas con el psicomotricista son para conocerlo y saber cuales son las cosas que aprendió a realizar con su cuerpo: saltar, patear, trepar, arrojar, dibujar, etc.

En esa primera entrevista con los padres, se acuerda el horario de las entrevistas con el niño, frecuentemente de dos a cuatro sesiones. Asimismo puede pautarse una entrevista de devolución en la cual se transmite lo evaluado en las sesiones diagnósticas (clásicamente llamado examen psicomotor) que se tendrán con el niño. En ella se despliega en un lenguaje sencillo la problemática observada y se hace las recomendaciones pertinentes.

 **Entrevistas con el niño.** Una frase de M. Foucault pensada para el profesional médico podría ilustrar el espíritu que impera en las entrevistas diagnósticas del psicomotricista: “*El médico no está del lado de la*

*salud que detenta todo el saber de la enfermedad; y el enfermo no está del lado de la enfermedad que ignora todo sobre sí mismo...*²⁹". En el niño hay un saber (intuitivo, experiencial) que a la luz del conocimiento (racional, conceptual) puesto en juego por el profesional generan un nuevo saber, sobre ese sujeto en particular.

A diferencia de los exámenes psicológicos, psicopedagógicos o neurológicos, el examen psicomotor debe aportar un análisis de las manifestaciones corporales, producciones del niño que muestren el nivel de construcción del cuerpo, y la problemática que circula en su gesta, obturando las posibilidades de aprendizaje y comunicación.

La tarea diagnóstica requiere contextualizar la problemática en el orden social. El carácter social de la problemática individual se potencia cuando el objeto de estudio de una disciplina se remite a una construcción que necesita para su realización del cuerpo del otro como co-realizador, referente y modelo. Al decir de Sara Paín, la reproducción por el cuerpo es la mimesis, duplicación en un juego de espejo. A diferencia del organismo, el cuerpo está sometidos a fluctuaciones y cambios significativos. Preso de un modelo estético y de cambios en su funcionamiento y funcionalidad el cuerpo es lugar de insignia y de enseñanza.

Si bien los procedimientos implicados en el examen psicomotor, no son desarrollados en este escrito por su extensión, pueden reunirse alrededor de 6 nombres. Esta clasificación se hace necesaria para ajustar la elección y administración de las pruebas y diferenciar sus resultados en el proceso de integración e interpretación (acto previo al diagnóstico presuntivo). Esta clasificación es la siguiente: 1) Test. 2) Cuestionarios. 3) Técnicas exploratorias. 4) Situaciones problemáticas. 5) Observaciones generales. 6) Juego espontáneo.

Modalidades de intervención

▣ Ámbito, objetos, frecuencia, duración

El trabajo se desarrolla en un ambiente amplio, preparado especialmente para la práctica psicomotriz: un piso que pueda convertirse en suelo, es decir que sea un espacio posible de usar corporalmente (que no esté solo disponible para pisar). Diversos resguardos: protección de los vidrios, cobertura de salientes, lámparas resistentes y protegidas, etc.

A los objetos grandes de uso corriente, tales como pelotas, sogas, aros, telas, paletas, espaldar, pizarra, bloques de goma-espuma, almohadones, colchonetas, etc., se le suman otros pequeños, de uso manual, rompecabezas, cubos, muñecos y otros. Así como materiales tradicionales para la tarea gráfica y plástica.

En cuanto a la frecuencia y duración de las sesiones, no es fácil anticipar una normativa, principalmente si se trabaja clínicamente, en la cual el profesional debe adoptar una programación de las sesiones pensando en ese niño en particular y en las posibilidades reales de concreción. Las frecuencias de trabajo más corrientes implican una o dos sesiones semanales de aproximadamente 40 minutos de duración (de acuerdo con la edad entre 30 y 60 minutos), siempre y cuando se trate de una problemática que no ponga en riesgo la integración escolar, grupal, o familiar, casos en los cuales se organiza temporariamente una estrategia de más frecuencia. Con muchos niños mayores de 6 años se puede trabajar con una sesión semanal, pudiendo éstos mantener una secuencia temporo-espacial que le de continuidad a la tarea.

▣ Formas de intervención corporal

La práctica psicomotriz genera modalidades de intervención diferentes a otras prácticas. La implicación corporal en la tarea, se plantea a modo de una "intervención profesional" cuyos objetivos son diversos. Sin pretender configurar un inventario, podríamos enumerar algunos de los objetivos de las intervenciones corporales; éstos son: motivar y desbloquear la expresividad y la comunicación, estimular el desarrollo de la creatividad favoreciendo el libre ejercicio de las coordinaciones generales y las praxias, acompañar los aprendizajes de desequilibrio, encausar la práctica de la agresividad, contener corporalmente los estados de angustia y desorganización, estar disponible en una diversidad de formas, etc.

También entendemos al jugar del psicomotricista con el niño como una intervención, un hacer interesado en profundizar los modos de comunicación y expresión, privilegiando el movimiento y la gestualidad. Este jugar interesado podemos destacarlo y diferenciarlo de un jugar ingenuo, de un jugar contaminado por los conflictos e

intereses personales del profesional, de un jugar despotenciado que simulara un juego, en calidad de simulacro.

Se trata de un jugar interesado a tres vías:

- En el propio fenómeno del jugar como hecho particular.
- En el niño que juega.
- En el contenido del juego.

El juego corporal

El juego corporal es para el niño el fenómeno convocante y el referente que le permite poner palabras, explicar de forma muy sintética, cual va a ser su tarea, su hacer y, al mismo tiempo, darle un sentido a su presencia en el ámbito de la práctica psicomotriz.

El juego corporal, tal cual lo definimos, es un fenómeno muy generalizado y de insistencia en la vida del niño, aunque es usado técnicamente casi con exclusividad en la práctica psicomotriz, especialmente en el plano terapéutico.

Un niño definió al psicomotricista como un "psicopedagogo deportivo", otro como un "psicólogo del cuerpo". Un tercero nombró la psicomotricidad como "circo-motricidad".

El jugar se constituye en la acción que articula al profesional y al niño en un espacio lúdico, que potencia el valor de los objetos informes, que atempera las emociones violentas. El juego tiñe y destiñe, borrona y resalta. Inhibe el impulso, impulsa la inhibición.

En relación con el jugar, el psicomotricista tiene la función de restituir, legalizar, dar permiso al juego corporal en todas sus modalidades, previendo la utilidad de su inclusión y participación corporal.

Nombrar la actividad lúdica preponderante como juego corporal, implica la presencia del cuerpo y de sus producciones, como son los movimientos, los gestos, la mirada, el contacto, etc. Implica esencialmente tomar y poner al cuerpo como objeto y motor del jugar.

La relajación

El interés puesto en lo corporal y lo tónico-emocional también involucra la temática de la relajación, considerada como una acción muy especial.

Dice J.C. Coste: "... entre el tono y la distensión muscular hay una relación muy estrecha: según Dupré, el relajamiento, es decir, la distensión muscular, es otro aspecto de la motricidad. Para la psicomotricidad reviste tanto interés el movimiento, al que subyace cierto comportamiento tónico, como el relajamiento, que no es simple inacción sino un comportamiento tónico específico, puesto que apunta justamente a la resolución tónica, al descenso del tono residual (de fondo); a la distensión muscular"¹⁴.

En la práctica psicomotriz, la relajación se realiza en el suelo, sobre una ligera colchoneta. La propuesta que transmitimos a los niños es que se dejen sostener por el suelo, que no hagan fuerza y que dejen que el suelo los sostenga. La amplitud de la superficie del suelo es una base de confianza sobre la cual dejarse estar. Se trata de dejar caer el peso hacia abajo, abandonarse hasta la frontera del ensueño, pero sin entrar en el sueño. Esta consigna es acompañada por una demarcación de diversos segmentos corporales por medio del contacto.

La tarea en relajación, debido al trabajo con el fondo tónico, redundará en beneficios para las habilidades dificultadas por las paratonías y sincinecias. En referencia a la lucha que debe soportar el niño con torpeza para poder dominar el movimiento voluntario e inhibir el involuntario, así como también regular el tono fijado en la paratonía.

La relajación, así como el mapeo corporal, posibilita la aparición de una actitud postural de base, de alta receptividad. La tarea posibilita que el cuerpo se disponga, tome una posición, adopte una postura y pueda armar una actitud postural de máxima disponibilidad.

Técnicas grafolásticas - juegos en el papel

En las acciones gráficas pueden tener cabida el dibujo, los pictogramas, los arabescos, la escritura alfabética, o toda acción que deje una marca o trazo, que cobre un sentido para el otro. O sea que el "acto gráfico" puede tener como resultado o producto, una serie de marcas no fonéticas que exceden el campo del lenguaje escrito y la escritura alfabética.

En primera instancia podemos pensar las acciones gráficas como juegos que se desarrollan en el papel..

Muchos de estos juegos nacen de los movimientos espontáneos que el niño realiza sobre el plano gráfico, cercanos al garabato, a la construcción de bucles o círculos.

Nos interesa el jugar entre los niños, pero también el jugar “adulto-niño” como manera de reinstalar relaciones de aprendizaje más primarias, que esconden en muchos casos *“las matrices de aprendizaje”* (Ana P. de Quiroga) con las cuales comprendemos y operamos en el mundo.

Llamamos juegos en el papel, a las acciones lúdicas que proponen la utilización del papel como fondo o figura en el jugar.

Las líneas sobre la hoja dejan una estela que no desaparece a diferencia del movimiento de los brazos en el espacio. Pasa un tiempo para que ese movimiento tome significaciones más conocidas y precisas a la mirada del adulto. Aquí, el movimiento tiene un intencionalidad, el movimiento se hace instrumental y toma la categoría de una praxia y deviene en conocimiento de las propias acciones. Impulsivas algunas, sin mayor dominio, correspondiente a un plano motriz; con intencionalidad otras, buscando una dirección en el espacio que deje una forma de lo conocido.

En su inicio, el trazo en el papel es la proyección de la tactibilidad, como el bastón de un ciego deja en la mano la vibración de la forma tocada. Las primeras acciones son palpaciones del papel a través del lápiz, mediatizada por el instrumento.

Las sensaciones llegarán al papel a través de las formas, la utilización del espacio, los lugares llenos o vacíos y el color. Como dice F. Doltó: *“todo niño puede llegar después de cierto tiempo de vida a poner en el papel lo que sintió de manera táctil...”*³⁰.

Las acciones gráficas deben favorecer:

- ❑ El reconocimiento de un espacio limitado y frecuentemente reducido, diferente a otros que rodean al cuerpo.
- ❑ La concentración en una tarea manual por un tiempo prolongado, implicando esto una relativa quietud y postura.
- ❑ La aceptación de los límites de este espacio (hoja de papel).
- ❑ La aceptación de los márgenes de la página del cuaderno (renglones, márgenes).
- ❑ La afirmación de la lateralidad.
- ❑ La capacidad creativa y expresiva, así como del lenguaje gráfico.
- ❑ El desarrollo de la capacidad simbólica.
- ❑ El dominio de la mano sobre un instrumento, lo que implica:
 - Ajuste tónico del brazo, presión particular sobre el instrumento.
 - Presión digital localizada y mantenida del instrumento de escritura.
 - Ajuste óculo-manual y viso-digital sobre el movimiento realizado.

La práctica grupal

La práctica grupal, resulta un excelente recurso operativo en la tarea reeducativa o terapéutica. Le permite al niño contar con un marco de contención y elaboración de sus conflictivas, al mismo tiempo que posibilita la multiplicación de los fenómenos de identificación y proyección.

El grupo terapéutico, así como el grupo escolar, se configuran como modelos y referencias para la transferencia de los aprendizajes a las situaciones de la vida cotidiana.

Los criterios de agrupabilidad se basan en el nivel de desarrollo y maduración, la escolaridad, la edad cronológica y la estructuración yoica. Aunque la regla que orienta hacia el logro de objetivos es que el niño pueda considerar al otro como un par. Por lo tanto no todos los niños que llegan a la consulta pueden ser agrupados.

Junto con la atención individual, el dispositivo grupal constituye otra alternativa de abordaje.

❖ Ejercicio de Integración y Cierre

Analice y resuelva las siguientes situaciones clínicas



❖ Damián

Tiene 5 años, es derivado a Psicomotricidad por un médico neurólogo. Los padres consultaron al especialista por indicación del pediatra que ha observado dificultades en las coordinaciones generales y fallas en la adaptación de su cuerpo en el espacio. Cada vez que Damián entraba al consultorio, se tropezaba con el escalón de entrada. Cada vez que eso sucedía, su pediatra pensaba que en un consultorio de niños no debería tener un escalón, que convendría eliminarlo. Al mismo tiempo pensaba que los demás niños, salvo excepciones, no se tropezaban con ese escalón. En una consulta le pide a Damián que entre y salga del consultorio varias veces con la excusa de llevarle un papel a la secretaria. Se da cuenta que Damián con cuidado, lentamente, sube y baja con dificultades, y principalmente al llegar al escritorio de la secretaria golpea las patas del mueble con la punta de los pies, como si no pudiera hacer un cálculo de la distancia adecuada. Se toma un tiempo en preguntarles a los padres si estas conductas son frecuentes. Los padres le dicen que sí, que es igual al abuelo y al padre; primero pensaban que lo hacía para llamar la atención, porque cuando se tropieza o se cae se ríe, se hace el payaso. Dicen que el problema lo tiene ahora en el colegio, que comienzan con los juegos con pelotas y que no agarra una. El neurólogo infantil hace diagnóstico de Torpeza motriz.

Escriba qué indicadores o signos de torpeza psicomotriz encuentra en este relato:

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

✚ Jorge

Tiene 7 años, viene derivado por su médica psiquiatra con quien cursa un tratamiento desde hace 6 meses. La consulta con la psiquiatra fue una recomendación del gabinete escolar. Los padres comentan que desde muy chico fue vergonzoso, no acepta que nadie le de besos fuera del padre y la madre. Tampoco mira a los ojos cuando hay personas extrañas y se pone a retorcerse los dedos. Nunca participó de un acto escolar, con excepción de una vez que hizo de árbol, apenas se le veían los ojos. Pareciera que en vez de mirar de frente, espía, debe ser por eso que aceptó. Todos dicen que lo ven serio, pero en casa se ríe, lo que pasa que pone una cara sin expresión cuando hay otras personas. Los chicos lo buscaban para jugar pero ahora le dicen que es aburrido porque no se anima a luchar ni a trepar alto. En las sesiones diagnósticas se confirman los rasgos de inhibición psicomotriz

Escriba qué indicadores o signos de inhibición psicomotriz encuentra en este relato:

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

Compare sus respuestas con las que figuran en la **Clave**



Conclusiones

A través de un largo proceso, desarrollado principalmente en los primeros cinco años de vida, el cuerpo se construye en relación con los adultos, que siendo protagonistas de la crianza, tienen una función corporizante.

Por diversas razones, este proceso puede ser interrumpido o realizado escasamente, dejando al niño en desventaja. El pediatra podrá comprobar que la vida orgánica del niño se desarrolla sin grandes

sobresaltos, pero encontrará en la preocupación de los padres o en su propia observación, que el niño tiene dificultades en la expresión y la comunicación y por lo tanto en los aprendizajes. La restauración de este proceso de corporización no es posible a través de estímulos mecánicos o mecanizados, sino a partir de una relación estimulante ejercida u orientada por un profesional de la psicomotricidad.

Estar atento a la construcción del cuerpo a través de las manifestaciones corporales es una tarea básica de prevención en la primera infancia.

Lecturas recomendadas

Acouturier B. Los fantasmas de acción y la práctica psicomotriz, capítulo 5 "La práctica psicomotriz (PPA) educativa y preventiva". España, Graó, 2004.

Calmels D. El cuerpo cuenta, La presencia del cuerpo en las versificaciones, narrativas y lecturas de crianza. Buenos Aires, El Farol, 2004.

Coste JC. La Psicomotricidad, Buenos Aires, Huemul, 1978.

De Ajuriaguerra J. Personalidad y socialización. Revista La Hamaca, n° 10, pág. 55, Buenos Aires, 1999.

Wallon H. Los orígenes del carácter del niño. Buenos Aires, Nueva Visión, 1979.

Referencias útiles para realizar consultas:

Asociación Federal de Psicomotricistas (AfeP)

E-mail: afpsicomotricistas@yahoo.com.ar

Asociación Argentina de Psicomotricidad (AAP)E-mail:

aapsicomotricidad@gmail.com

www.aapsicomotricidad.com.ar

Bibliografía consultada

1. de Ajuriaguerra J. Manual de Psiquiatría Infantil, Barcelona, Toray Mason, 1970.
2. Bergés J. Segundas jornadas de reflexión teórica en psicomotricidad, organizada por la Asociación Argentina de Psicomotricidad, Buenos Aires, octubre-noviembre de 1997.
3. Belz Y. Práctica psicomotriz. En: Richard J, Rubio L. Terapia psicomotriz. Barcelona: Masson, 1996.
4. de Ajuriaguerra J. Revista Do Corpo e Da Linguagem, n°12, marzo 1985, Río de Janeiro, Brasil.
5. Calmels D. Del sostén a la transgresión. El cuerpo en la crianza, Buenos Aires: Biblos, 2008.
6. Pain S. La génesis del inconsciente, La función de la ignorancia II. Buenos Aires: Nueva Visión, 1985.
7. Doltó F. La imagen inconsciente del cuerpo, Buenos Aires: Paidós, 1984.
8. Doltó F. Seminario de psicoanálisis. México, Siglo XXL, 1982.
9. Deleuze G. Guattari F. Mil Mesetas. PRE-Textos, España, 1997.
10. Barcia R. Sinónimos castellanos. Bs. As.: Librería El Ateneo, 1941.
11. Laurent Assoun P. Lecciones psicoanalíticas sobre la mirada y la voz, Buenos Aires: Nueva Visión, 1997.
12. Tran-Thong. La teoría de las actitudes de Henri Wallon y sus consecuencias educativas. Introducción a Wallon, Wallon y la Psicomotricidad. Volumen I, España, Médica y Técnica, 1981.
13. Calmels D. ¿Qué es la psicomotricidad? Nociones generales, Buenos Aires: Lumen, 2003.
14. Coste JC. La psicomotricidad. Bs. As.: Huemul, 1978.
15. de Ajuriaguerra J., Marcelli D. Manual de psicopatología del niño. Toray-Masson, España, 1982.
16. Ponty M. Fenomenología de la percepción, Barcelona: Península, 1975.
17. Piaget J. Estudios de Psicología Genética, Buenos Aires: Emece, 1973.
18. Pergola F., Okner O. Introducción a la Semiología. Bs. As.: Eudeba, 1983.
19. Michanie C., Marquez M., Estevez P., Steimberg L., "Trastorno por déficit de atención con hiperactividad [TDAC/H]". Arch Arg Pediatr 1993 [91].
20. Scandar R. El niño que no podía dejar de portarse mal. Bs. As.: Distal, 2000.
21. Beley A. Niños inestables, Luis Miracle, Barcelona, España, 1964.
22. Bergés J. "Algunos temas de investigación en psicomotricidad". Cuadernos de Terapia Psicomotriz. Número especial de la Sociedad Internacional de Terapia Psicomotriz, N° 1, Editor: V. Singeser de Votadoro.
23. Defontaine J. Manual de Reeducción Psicomotriz. Segundo año, España, Médica y Técnica, 1980.
24. Wallon H. Los orígenes del carácter en el niño. Bs. As.: Nueva Visión, 1979.
25. Porot A. Diccionario de Psiquiatría. Barcelona: Labor, 1977.
26. Lebovici S. "Indicaciones terapéuticas en reeducación psicomotriz". Cuadernos de Terapia Psicomotriz. Número especial de la Sociedad Internacional de Terapia Psicomotriz, N°1, Editor: V. Singeser de Votadoro.
27. Rapin, I. Disfunción cerebral en la infancia. España, Martínez Roca, 1987.
28. Asociación Argentina de Psicomotricidad [AAP]. E-mail: aapsicomotricidad@gmail.com - www.aapsicomotricidad.com.ar
29. Foucault M. Enfermedad mental y personalidad. Buenos Aires: Paidós, 1961.
30. Doltó F. Seminario de psicoanálisis de niños, México, Siglo XXI, 1984.

❖ Ejercicio de integración y cierre. Clave de respuestas

Analice y resuelva las siguientes situaciones clínicas:



❖ **Damián**

Dismetría y falla en la coordinación. Además hay que explorar otros signos, son abundantes movimientos parásitos (asociados a otro movimiento), aumento de la tensión muscular durante la acción, fallas en la resolución de coordinaciones generales y en la regulación del equilibrio, movimientos exagerados, mal graduados.

❖ **Jorge**

Los signos de inhibición se acentúan ante la presencia de un grupo o una persona desconocida, no tienen comunicación verbal fluída, tienden a guardar silencio, evitar la exposición. Tiene actitud vacilante. Hay que buscar otros indicadores tales como manifestaciones neurovegetativas frente al estrés (enrojecimiento facial, sudoración, midriasis), y pueden tener leves temblores, falta de seguridad en los movimientos, vacilación en la organización actitudinal, cambios posturales, movimientos retenidos, ademanes innecesarios, hipertonía.

Esta tirada de 7.800 ejemplares
se terminó de imprimir
en el mes de Enero de 2009 en



Tte. Gral. J.D. Perón 935 (C1038AAS) Ciudad de Buenos Aires.
Telefax: 4327-1172 • ideografica@interlink.com.ar