



ESCUELA DE DISEÑO
FACULTAD DE ARQUITECTURA, DISEÑO
Y ESTUDIOS URBANOS



PONTIFICIA
UNIVERSIDAD
CATÓLICA
DE CHILE

Experiencias y estrategias de madres de niños con aciduria glutárica tipo I en su paso por el sistema de salud: una investigación cualitativa desde el diseño

AUTOR: SARA RIVEROS TORRES

Tesis presentada a la Escuela de Diseño de la Pontificia Universidad Católica de Chile para optar al título profesional de Diseñador.

Profesor guía: Pablo Hermansen

Diciembre, 2017
Santiago, Chile

A Pablo Hermansen, por guiarme y enseñarme la pasión por la investigación.

A la doctora Begoña Yarza, directora del HEGC, por abrirme la puertas de su hospital.

A la doctora Paulina Mabe, por traspasarme su conocimiento y ver en el diseñador un profesional importante dentro del equipo de salud.

A mi familia , amigos y en especial a Felipe.

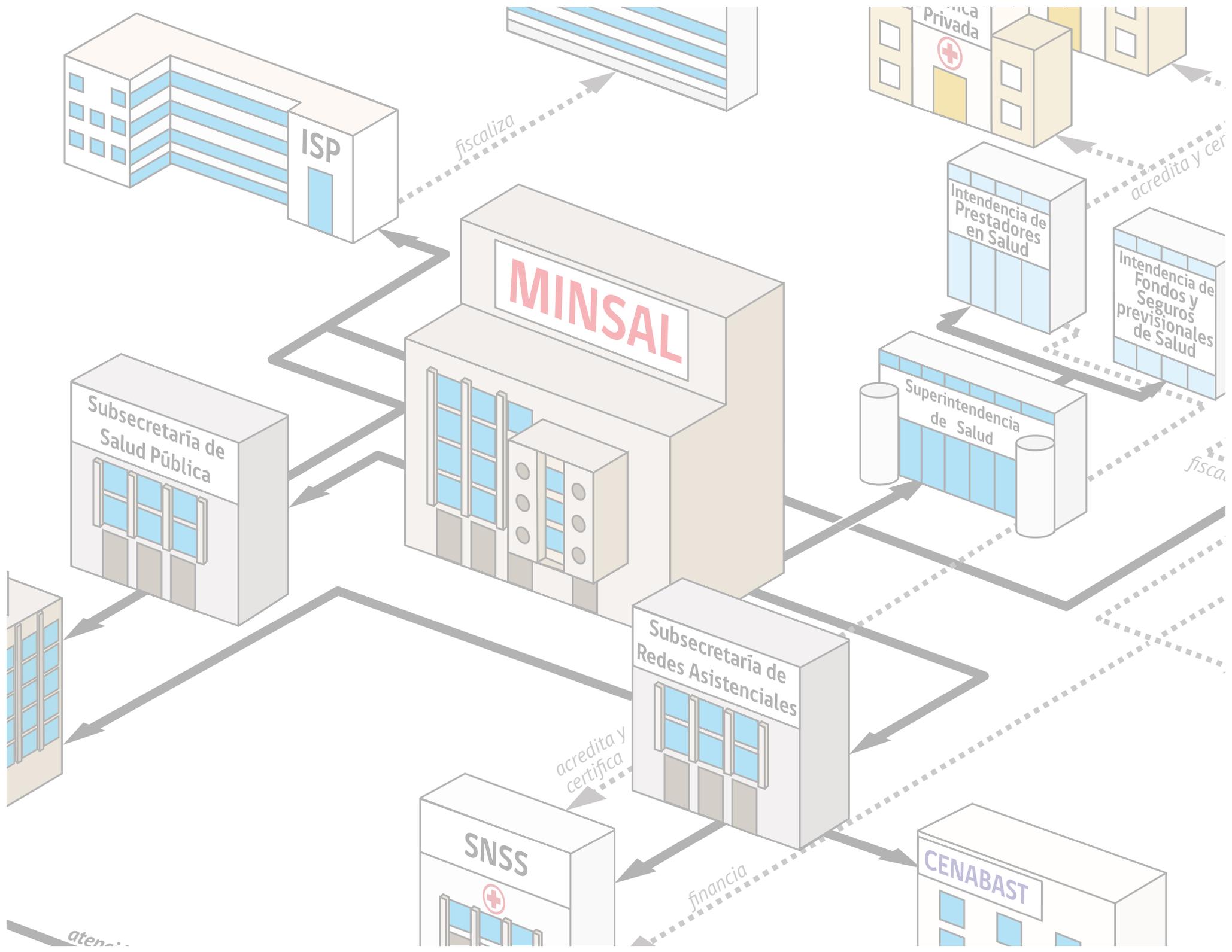
Mis más sinceros agradecimientos.

Dedicado a las aguerridas madres que se esfuerzan día a día por sacar adelante a sus hijos, en especial a quienes me abrieron las puertas de su casa y compartieron conmigo, a través del relato, sus experiencias de vida.

“Hay mujeres que luchan un día y son buenos. Hay otras que luchan un año y son mejores. Hay quienes luchan muchos años, y son muy buenas. Pero hay las que luchan toda la vida: esas son los imprescindibles.”

Editado, Bertolt Brecht.

1. INTRODUCCION		Errores Innatos del metabolismo	60
El niño con aciduria glutárica tipo I y la necesidad de la investigación desde el diseño	12	Programa de pesquisa neonatal y Fenilcetonuria	62
		Aciduria Glutárica tipo 1	65
		Impacto familiar al tener un niño enfermo	68
2. EVOLUCION DE LA OPORTUNIDAD DE INVESTIGACIÓN DESDE EL DISEÑO		Antecedentes y referentes de la investigación	69
Primera aproximación a una oportunidad de diseño	19	Casos de estudio	
Propuesta de la oportuna de diseño	22	Felipe	72
Búsqueda de una nueva oportunidad	22	Matías	77
Nuevo objetivo	24	Josefa	83
3. DISEÑO DE LA INVESTIGACION		5. ANALISIS DE DATOS	
Formulación	29	Matrices de categorías de las entrevistas	93
Objetivos	30	Relaciones de categorías emergentes	116
Metodología de la investigación		6. CONCLUSIONES Y REFLEXIONES	
Investigación cualitativa narrativa y diseño	30	Conclusiones	125
Recolección de datos	32	Puntos críticos	126
Análisis de datos	34	Prototipado para profundizar en la problemática	129
Usuarios		Proyecciones	136
Ecología del niño con AG-1	37	7. BIBLIOGRAFÍA	140
4. LEVANTAMIENTO DE INFORMACION		8. ANEXOS	149
Marco teórico			
La salud	45		
El sistema de salud chileno	48		
Enfermedades raras	60		



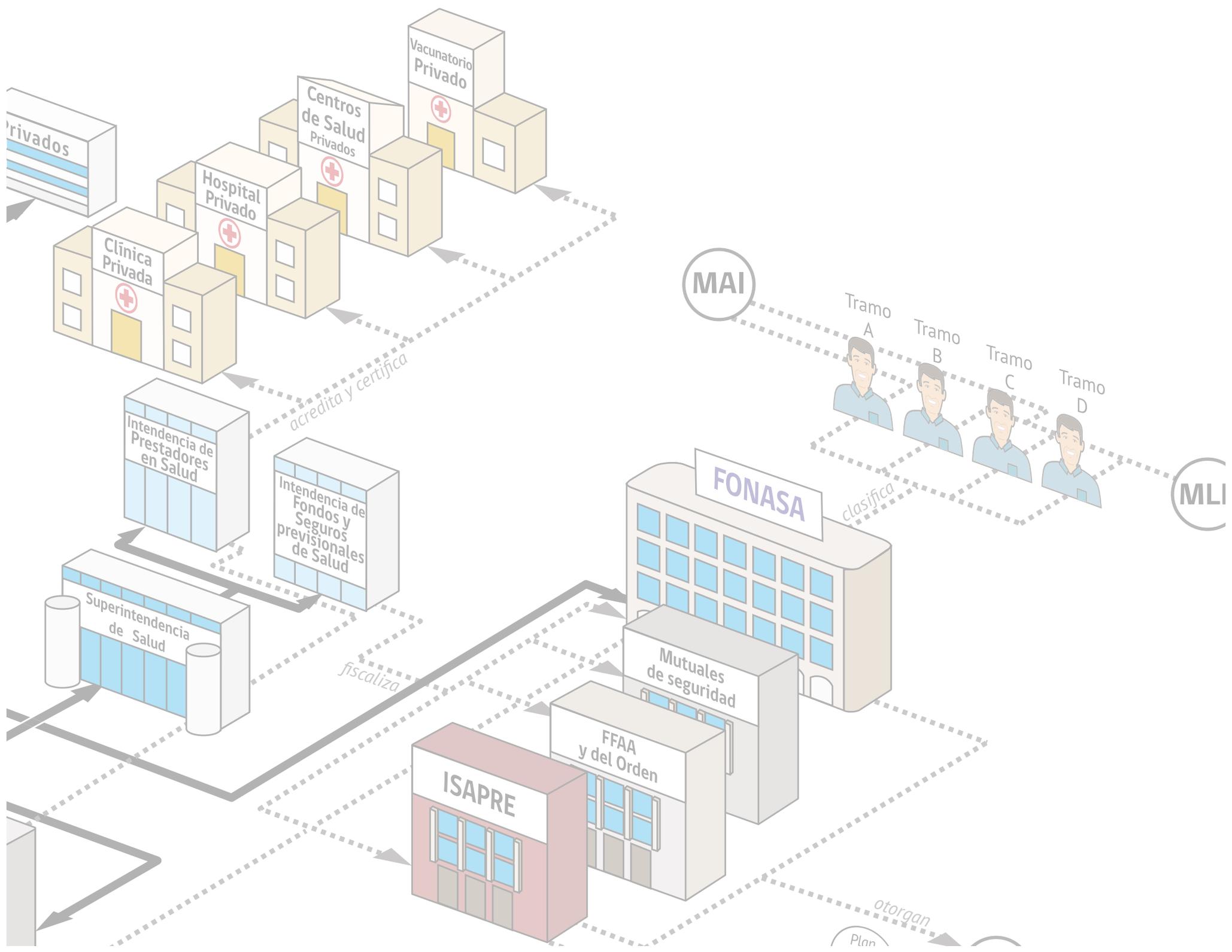
1. INTRODUCCION

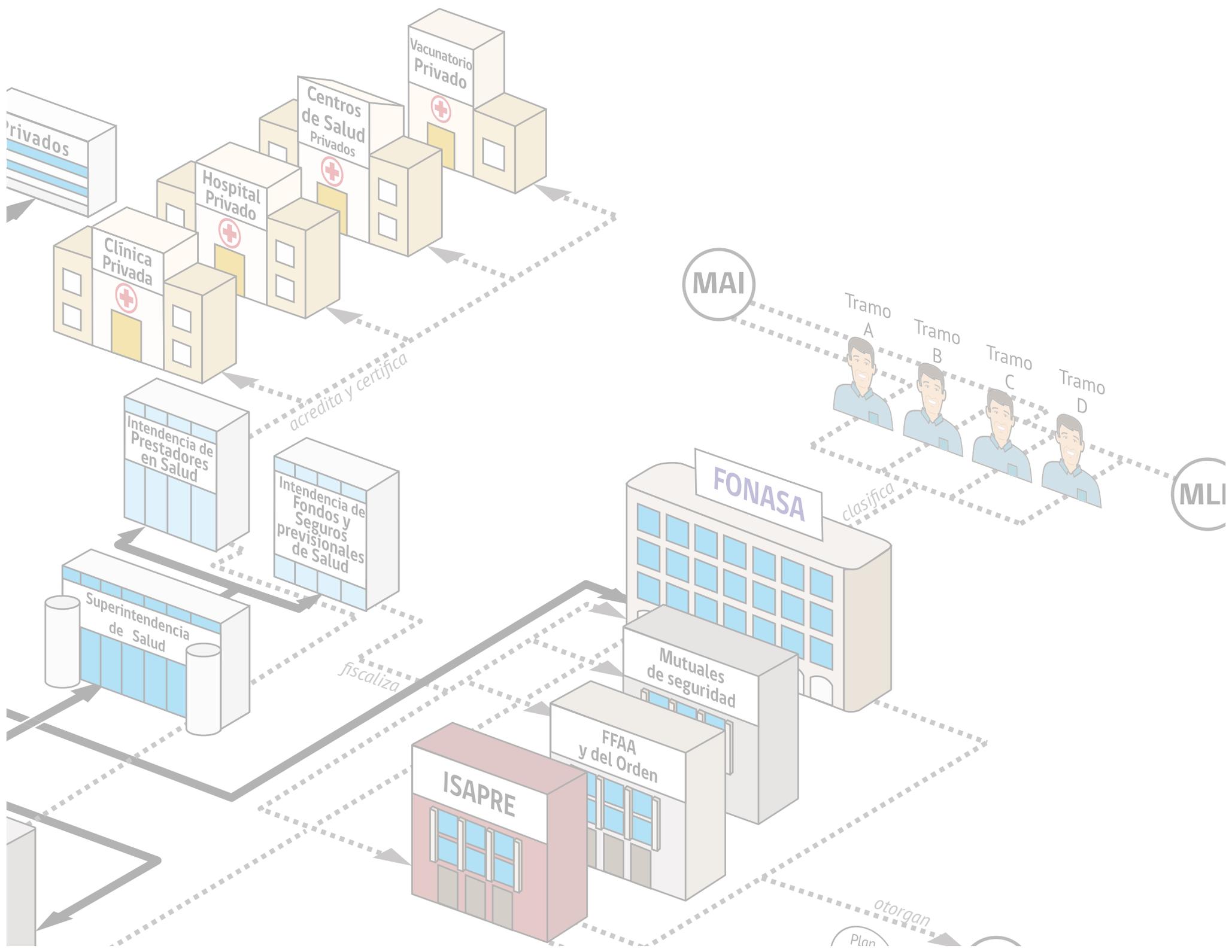
El niño con aciduria glutárica tipo I
y la necesidad de la investigación
desde el diseño

Imagina que el último alimento que ingirió la persona que más quieres tuviera la trascendencia de determinar su estado de salud de por vida, que unos gramos en exceso de proteína en su dieta la llevara a una convulsión y al daño neurológico irreversible, intenta dimensionar cómo cuidarías de ella si cualquier cambio que le produjera un estrés metabólico como la fiebre o el resfrío fueran un riesgo inminente. ese pensamiento que pasa rápidamente por tu mente, es el que experimenta la madre o cuidador de un niño con aciduria glutárica tipo I permanentemente.

El 90% de los niños que sufren de crisis encefalopática por aciduria glutárica tipo I (AG-1) queda con graves daños neurológicos, el inicio del tratamiento previo a la crisis, ha demostrado que su desarrollo puede continuar de forma normal. A pesar de que el tratamiento post crisis resulta limitado su inicio rápido previene el deterioro neurológico (Cornejo, Castro y Fernández, s.f.) que pudiera determinar la capacidad de alimentarse por vía oral o a través de gastrostomía así como la limitación en habilidades motoras y/o daño cognitivo . Sin embargo la dificultad en el diagnóstico por el desconocimiento de la enfermedad lleva a retrasar el tratamiento, a esto se le suman las dificultades para ingresar al sistema sanitario y una vez dentro movilizarse a través de él. En la actualidad el centro de referencia nacional es el Instituto de Nutrición y Tecnología en Alimentos (INTA) sin embargo se proyecta que el Hospital de niños Dr. Exequiel González Cortés (HEGC) se transforme en el centro que reciba a estos usuarios. Ante la falta de protocolos de derivación y contra derivación, y de las barreras que dificultan el tránsito por el sistema, es que se hace necesario implementar un programa de enfermedades metabólicas que acoja a estos usuarios y sus familias desde una mirada biopsicosocial, favoreciendo la atención integral. Para

lograr este cometido el programa debe cimentarse en las necesidades de los usuarios a los que atenderá, en este contexto se hace necesaria la presencia colaborativa del diseñador en un rol investigativo pues, el diseño como una disciplina experta en el reconocimiento de puntos de interacción y distinción las necesidades de los usuarios aporta desde su propio campo del saber al equipo interdisciplinario (Huerta, 2016) y a la vez abre nuevas oportunidades de diseño a lo largo del proceso. La investigación cualitativa constituye un aliado importante para el quehacer del diseñador en cuanto a los requerimientos del paradigma biopsicosocial y la complejidad de la información implicada, pues a través de esta puede rescatar datos invaluables provenientes de los usuarios que pudieran eventualmente escapar a otros métodos, además brinda la posibilidad de presentar evidencia consistente al momento de plantear observaciones y a la instancia misma del diseño.





2. EVOLUCION DE LA OPORTUNIDAD DE LA INVESTIGACION DESDE EL DISEÑO

Primera aproximación a una
oportunidad de diseño

Propuesta de la oportunidad de diseño

Búsqueda de una nueva oportunidad

Nuevo objetivo

Primera aproximación a una oportunidad de diseño

En la primera aproximación al campo de investigación, en el HEGC, la técnica a utilizar fue la observación participante. El escenario fue la sala de espera del CAE de cirugía, donde la posición del observador fue el de una persona común que estaba esperando ser atendida, escuchando las conversaciones que allí se desarrollaban, participando de ellas, observando el flujo y las situaciones que surgían. Particularmente ocurrió una situación especial, en la que se jubilaba un funcionario del área de traumatología, que compartía el mismo policlínico que el CAE, la secretaria se dirigió a todos los que estaban en la sala de espera para anunciar la sorpresa que tenían al funcionario. Momentos después llegaron al lugar un conjunto de mariachis, salen todos los médicos y personal personal de salud de las salas, y celebran al funcionario. En el acto, la sala de espera observada durante 3 días pasa de ser un lugar de enojo y frustración, por la demora en la atención y el dolor, donde primaba el llanto de los niños enfermos, a ser un lugar alegre donde todos cantaban y aplaudían, incluidos los más pequeños.

Luego del rol de persona común en la sala de espera, y con la idea de entender cómo era la interacción entre las



1

personas y el equipo de salud, es que, previa autorización, el observador pasó a ser un observador completo (detallado en los instrumentos de investigación), con el uso de un delantal blanco y una credencial del hospital, para pasar desapercibido frente al participante cuando este entrara a la oficina de la enfermera para ingresar a su hijo a la lista de espera de operaciones o intervenciones ambulatorias. Luego de un par de semanas observando esa interacción, se inició una segunda etapa de investigación, la cual consistió de una conversación de aproximadamente 7-10 minutos con la madre, o quien fuera el acompañante del niño para comprender el grado de conocimiento que poseían respecto a la intervención que se le realizaría al menor, ya que pocas veces preguntaban detalles a la enfermera. La sorpresa fue que la mayoría no sabía o no entendía lo que le había explicado el médico sobre la intervención, y que además tampoco preguntaban al momento de ser ingresa-

dos a la lista de espera y firmar el consentimiento. Fue en ese intervalo de tiempo que nace un descubrimiento acerca del registro que poseían las madres sobre la salud de su hijo, un “cuaderno de salud”.

Se identificaron 6 métodos de registro, según lo observado y conversado con las madres. Estos son:

1. Memoria: utilizada para las indicaciones médicas y fechas de controles de salud.

2. El calendario: utilizado solo para marcar fechas de controles de salud, su soporte es el calendario que se mantiene en el hogar, aquí la memoria es un recurso importante pues lo relativo al contenido del control no se registra en este medio.

3. Bolsa plástica: el soporte es generalmente una bolsa transparente o de alguna institución de salud donde se almacenan las recetas médicas, los exámenes y todo documento considerado de importancia

4. Carpeta: en algunos casos la bolsa plástica es reemplazada por una carpeta donde se guardan los papeles importantes, generalmente cuando se utiliza este medio, se mantienen documentos como epicrisis y hospitalizaciones los que no se encuentran en otro tipo de soporte, además estos se mantienen separados según su naturaleza.

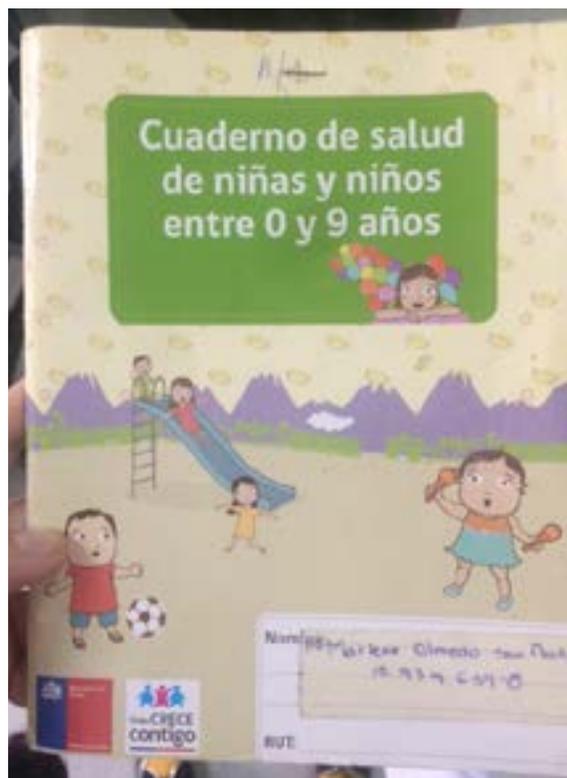
5. Cuaderno normal: cuaderno o libreta común y corriente, que la madre o cuidador usa para anotar las cosas importantes, suelen ser las fechas de los controles de salud y algunas indicaciones. En algunos casos específicos de



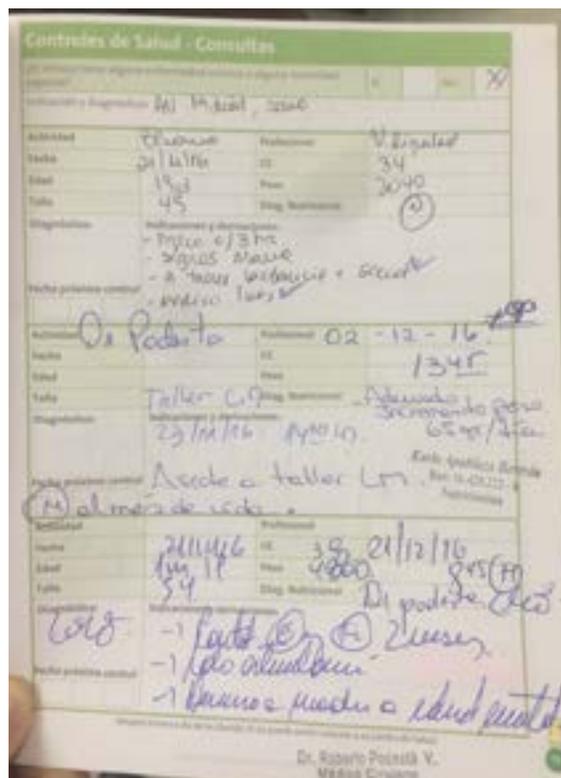
enfermedades crónicas, como en la diabetes, la enfermera enseña al cuidador a registrar lo necesario.

6. Cuaderno entregado por alguna institución: en ese sistema están incluidos los cuadernos de salud entregados por hospitales, clínicas, y el cuaderno de salud entregado por

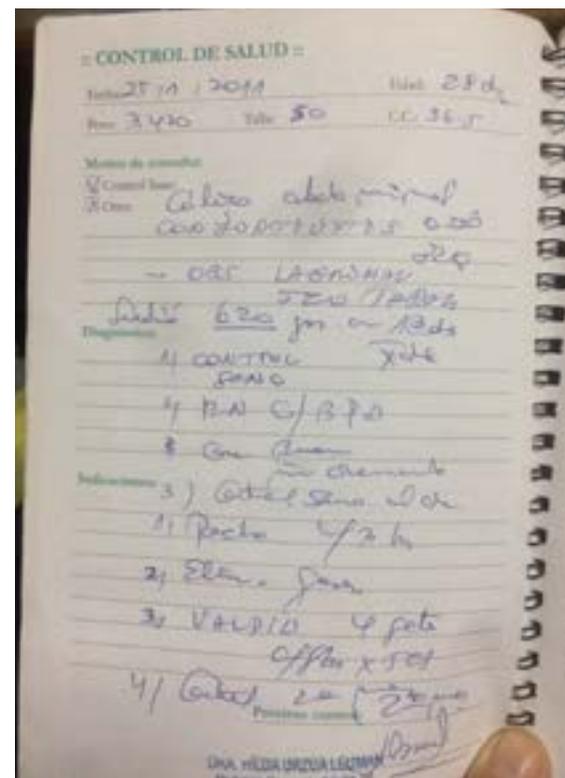
Chile Crece contigo, el cual es el más usado por las madres, ya que se les entrega a todas aquellas que han tenido a su hijo en hospital público. Este sistema es además el más completo de todos, pues cuenta con información útil para el cuidador, como el desarrollo esperado según edad, tips de estimulación para el desarrollo psicomotor, etc.



3



4



5

1. Riveros, S. (2017). *Celebración en el CAE de cirugía I*. [fotografía]. Archivo personal.
2. Riveros, S. (2017). *Celebración en el CAE de cirugía II*. [fotografía]. Archivo personal.
3. - 5. Riveros, S. (2017). *Cuadernos de salud de madres en sala de espera HEGC*. [fotografía]. Archivo personal.

Propuesta de la oportuna de diseño

Con el descubrimiento de los métodos de registro, aflora una posible oportunidad, la cual fue diseñar un dispositivo de registro, inserto en un nuevo sistema de atención integral, de forma de mejorar la comprensión por parte de las madres, de lo que les está informando el equipo de salud, y que a su vez, este equipo sepa interpretar la información que las madres aportan respecto al estado de salud de sus hijos/as.

Con esa propuesta y luego de entrevistas con la jefa de pediatría y la directora del HEGC, además de observaciones en el policlínico broncopulmonar del mismo establecimiento, se decide presentar al jefe de ese policlínico una propuesta de atención integral para el niño con asma, ya que es una patología crónica muy común, y que no poseía un programa de atención especial en el hospital. Sin embargo, la propuesta no traspasó la aprobación del médico a cargo del policlínico, ya que tenía una perspectiva diferente sobre los problemas que habían respecto al asma, por lo que no se concretó el proyecto.

Búsqueda de una nueva oportunidad

Luego de una entrevista con el nutricionista jefe, por consejo de la directora del hospital, es que se visualiza una nueva posibilidad de proyecto. Luego de 1 hora de conversación, el presenta la preocupación que existe debido a que el centro asistencial recibiría prontamente a un grupo de pacientes con una enfermedad “rara”, ya que la Contraloría General de la República determinó que el HEGC se haría cargo la entrega de las fórmulas especiales que ellos necesitan, que hasta ese momento se realizaba en el INTA. Inicialmente, partiría con un grupo reducido de pacientes, como un plan piloto, con niños que tuvieran la enfermedad metabólica aciduria glutárico tipo I, para probar el funcionamiento de la entrega de las fórmulas en el establecimiento. Frente a esta nueva oportunidad, que sin duda guardaba





7

cierta relación con el proyecto de atención integral para el niño con asma, es que se comienza a realizar una revisión bibliográfica respecto a errores innatos del metabolismo, enfermedades metabólicas, enfermedades raras, aciduria glutárica tipo I, etc. Al ser un campo desconocido y más complejo por el tipo de patología, se realizaron 2 entrevistas en profundidad con una de las 3 expertas en enfermedades metabólicas que existen en el país, y que se desempeña como neuróloga del policlínico del HEGC. durante este proceso, el nutricionista jefe informa que hay un retraso en el traspaso de los pacientes hacia el hospital, por lo que no habría una fecha clara para que concretar dicho proyecto, sin embargo, la Doctora Paulina Mabe, experta en



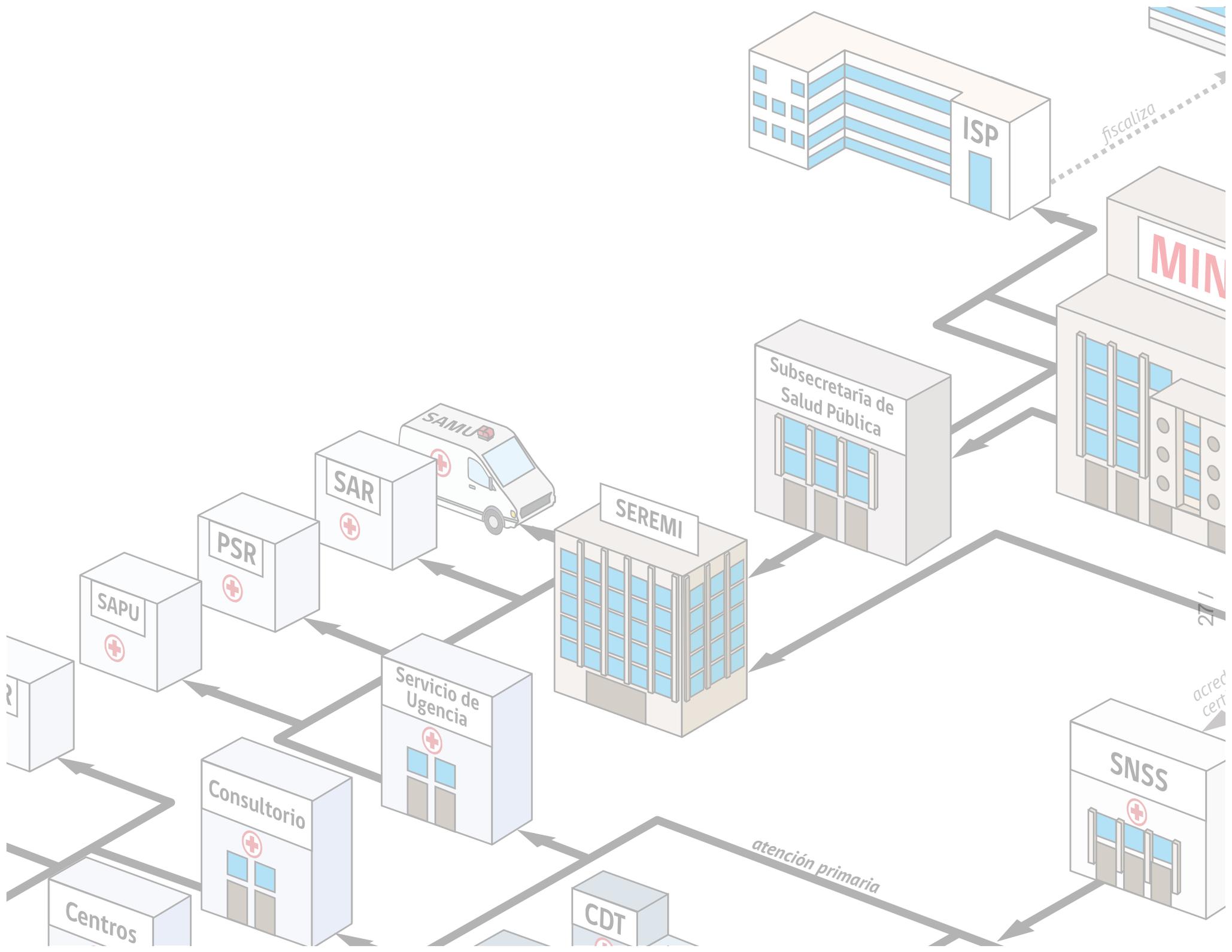
8

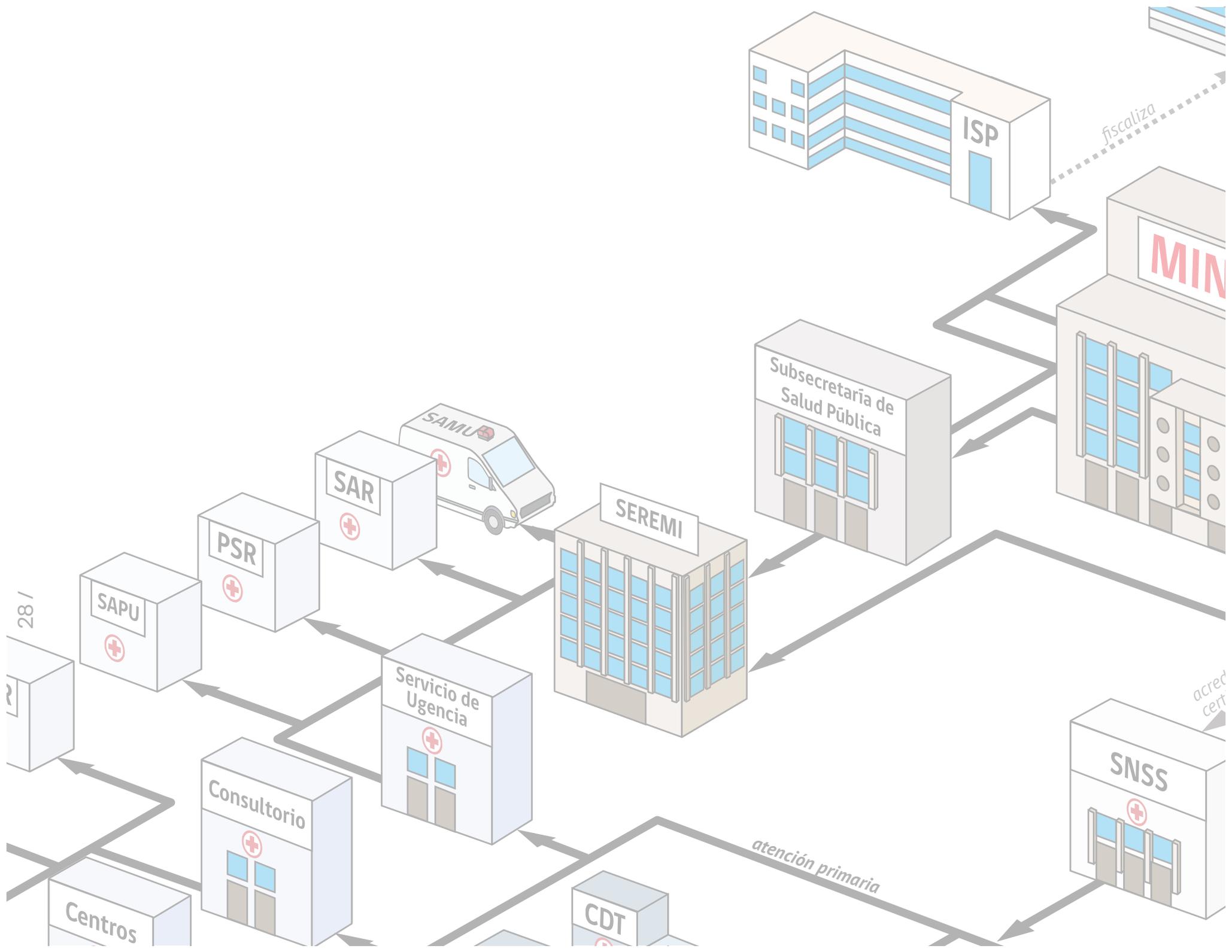
6. S.A. (2017). *Ampliación PNAC*. [fotografía]. Recuperado de <http://web.minsal.cl/presidenta-bachelet-anuncia-expansion-del-programa-de-alimentacion-complementaria-para-personas-con-enfermedades-metabolicas/>.
7. Riveros, S. (2017). *Interior ex HEGC*. [fotografía]. Archivo personal.
8. Riveros, S. (2017). *Enfermeros CAE cirugía*. [fotografía]. Archivo personal.

el área plantea la inquietud de crear un programa de enfermedades metabólicas con el fin que el Ministerio de salud (MINSAL) lo categorice como un centro de referencia nacional y así brindar la posibilidad de atención en el área pública puesto que el INTA, perteneciente a la universidad de Chile es privado. De esta manera se encuentra finalmente la oportunidad de diseñar un programa de enfermedades metabólicas en el HGEC el cual tiene como punto de partida la recepción de pacientes con el diagnóstico de AG-1

Nuevo objetivo

Ya con la oportunidad de diseño encontrada, se comienza la investigación para poder entrevistar al primer caso, lo que fue posible gracias a la doctora Mabe quien logró hacer la conexión con un paciente que se atendía en el hospital hace ya varios años. Posterior a la primera entrevista con la madre del niño y producto del análisis crítico de la valiosa información aportada es que se hace necesario cambiar el objetivo de la oportunidad de diseño, pues quedó en evidencia la complejidad de los casos, además de la falta de investigación orientada a la comprensión de la experiencia de la AG-1, de esta manera el objetivo se orientó al levantamiento de información suficiente para cimentar a través de un sustento empírico convincente el programa de enfermedades metabólicas y que además tuviera la capacidad de visualizar la necesidad de dicho programa.





3. DISEÑO DE LA INVESTIGACION

Formulación

Objetivos

Metodología de la investigación

Investigación cualitativa narrativa
y diseño

Recolección de datos

Análisis de datos

Usuarios

Ecología del niño con AG-1

Formulación

QUE

Investigación cualitativa desde el diseño, que busca comprender la experiencia y estrategias de las madres de niños con aciduria glutárica tipo I en su paso por el sistema de salud

PORQUE

La estructura del sistema de salud está pensado desde el punto de vista de la demanda invisibilizando y apartando modos y rutas que sean distintas del proceso, haciendo que esos recorridos no sean reconocidos. Además, Según lo indagado no se ha encontrado ninguna investigación que abarque al niño de forma holística y que permita enfrentar este desafío a nivel proyectual y de conocimiento.

PARA QUE

Obtener insumos empíricos que permitan fundamentar el diseño y formación del programa de enfermedades metabólicas en el HEGC y la elaboración de políticas públicas que mejoren la calidad de vida de los niños con AG-1 y sus familiar.

Objetivos

OBJETIVO GENERAL

Investigación cualitativa desde el diseño, que busca comprender la experiencia y estrategias de las madres de niños con aciduria glutárica tipo I en su paso por el sistema de salud.

OBJETIVOS ESPECIFICOS

1. Describir los procesos de los distintos sistemas de salud que coexisten en Chile.
2. Describir y trazar las rutas de casos sobre el mapa de procesos de los sistemas de salud.
3. Analizar comparativamente las distintas experiencias de los usuarios respecto a los procesos delineados.
4. Profundizar y visualizar las etapas clave de la experiencia.
5. Identificar las interacciones críticas de las etapas claves.

Metodología de la investigación

INVESTIGACIÓN CUALITATIVA NARRATIVA Y DISEÑO

La investigación cualitativa busca comprender y profundizar fenómenos explorados a través de la perspectiva de quienes los vivencian, es por esto que el investigador cualitativo, va al ambiente natural del sujeto de estudio y se sumerge en su contexto, lo observa e interactúa con él, indaga en sus experiencias, perspectivas, opiniones y significados con el fin de entender cómo estos individuos perciben subjetivamente su realidad (Hernández, Fernández y Baptista, 2010). Estos datos son recogidos por el investigador, quien hace un esfuerzo por interpretarlos y darles sentido. Para lograrlo incorpora su propio saber y sus reflexiones, pretendiendo obtener un conocimiento válido y relevante del fenómeno estudiado (Cuesta, 2005). Es por lo anterior que el enfoque cualitativo se selecciona cuando se desea comprender la perspectiva del participante sobre los fenómenos que lo rodean, cuando el tema de estudio ha sido poco explorado o no se ha hecho investigación al respecto en un grupo social específico (Hernández, Fernández y Baptista, 2010).

El proceso de la investigación cualitativa es flexible pues su diseño es emergente, esto significa que muta a lo largo del estudio, por lo tanto la planificación inicial no debe ser rígida, pues las fases allí propuestas pueden cambiar

una vez que el investigador entra al campo y comienza la recolección de datos (Creswell, 2007). Esto le confiere un carácter espiralado en vez de lineal, donde el investigador irá adaptando sus métodos de recolección, sus preguntas de investigación e incluso sus objetivos a la luz del enfrentamiento con el sujeto de estudio.

Dentro de la metodología de la investigación cualitativa se encuentra la investigación narrativa. Esta se divide en dos, las autobiografías o relatos de vida y biografías o historias de vida, según la distinción realizada por Denzin (1989). Las historias de vida son reconstrucciones narradas de la vida de un sujeto, realizadas por investigadores, las que se pueden apoyar con información obtenida por diversas técnicas, entrevistas a terceros, documentos, fotografías, etc. (Tójar, 2006). Estas se subdividen en tres modalidades: historias de vida completas donde abarcan toda la vida del individuo, historias de vida temáticas similares a las completas pero se ciñen a un tema, asunto o período particular de la vida de una persona con el fin de indagar a fondo, e historias de vida editadas las que pueden ser completas o temáticas donde pero combina la narración con comentarios y explicaciones de una persona que no es el protagonista de la biografía. El análisis de datos narrativos se puede realizar de dos formas:

1. Análisis paradigmático: Los datos obtenidos son examinados según patrones generales o comunes agrupándolos en categorías predeterminadas y/o emergentes con el fin de llegar a generalizaciones del grupo estudiado
2. Análisis propiamente narrativo: Los datos no buscan elementos comunes entre casos particulares, sino que

elementos singulares que configuran la historia, estos se desarrollan a través de una trama que los una temporal o temáticamente (Bolívar, 2002)

Frente a la problemática del niño con AG-1 es imperativo realizar un abordaje cualitativo, pues se busca esencialmente conocer la experiencia de los cuidadores principales de estos niños, lo que requiere estrategias propias de la investigación cualitativa. A esto se le suma que es un grupo pobremente estudiado, a pesar de que existe información relativa a ciertas enfermedades metabólicas como la PKU, en la actualidad, aunque escasa solo se encuentra información clínica sobre los niños con AG-1. Frente a esto la investigación narrativa ofrece una aproximación favorable pues permite conocer los movimientos dentro del sistema de salud y los puntos importantes de interacción del usuario desde su experiencia, con sus implicancias psicosociales, que ayudan a comprender su paso por el sistema de salud de una forma holista, concordante con el paradigma biopsicosocial, planteando una forma de diseñar desde con y para el usuario. Sin embargo para generar los resultados deseados que se orientan a la construcción de un programa de enfermedades metabólicas, el tratamiento de los datos debe ser riguroso, en este sentido se ha escogido el análisis paradigmático de los datos a través de categorías predeterminadas y emergentes con el fin de realizar una generalización de puntos clave entre las narraciones que develen interacciones críticas del usuario.

Recolección de datos

MUESTREO

El muestreo seleccionado fue bola de nieve, en primera instancia se consiguió el contacto a través del HEGC de dos cuidadoras de niños con AG-1, Camila y Carolina, madres de Felipe (9 años) y Matías (3 años) respectivamente. Carolina facilitó el contacto de Natalia, la tercera madre entrevistada. Se seleccionó este tipo de muestreo debido a la poca cantidad de casos a nivel nacional, además de la precaria información sobre estos usuarios en los centros de salud.

CAMPO DE INVESTIGACIÓN

La recolección de datos se efectuó en lugares convenientes para el usuario. Camila fue entrevistada en su domicilio (Cerrillos), Carolina en el Jardín de su hijo Matías (Ñuñoa) y Natalia en su domicilio (San Vicente de Tagua - Tagua), con el fin de favorecer el rapport y por consiguiente la entrega de datos suficientes en calidad y cantidad además de la posibilidad de observar a los usuarios en su contexto.

TECNICAS DE RECOLECCION DE DATOS

Observación participante

Para Marshall y Rossman (1989), la observación se define como “la descripción sistemática de eventos, comportamientos y artefactos en el escenario social elegido para ser estudiado”(p.79). El realizar observaciones da la facilidad al observador de describir situaciones existentes de forma holística, usando sus cinco sentidos, proporcionando así una especie de “fotografía escrita” de la situación estudiada (Erlandson et al., 1993). Específicamente, la observación participante DeWalt y DeWalt (2002) es “ el proceso que faculta a los investigadores para aprender acerca de las actividades de las personas en estudio en el escenario natural a través de la observación y participando en sus actividades. Provee el contexto para desarrollar directrices de muestreo y guías de entrevistas”(p.8), además ellos mismos señalan que “la meta para el diseño de la investigación usando la observación participante como un método es desarrollar una comprensión holística de los fenómenos en estudio que sea tan objetiva y precisa como sea posible, teniendo en cuenta las limitaciones del método”(p.92). Sin perjuicio de lo anterior en el inicio, al buscar el problema de investigación o la oportunidad de diseño, se aplicó de sobremanera la postura del observador completo, planteada por Gold (1958), donde el investigador está completamente oculto mientras observa, los participantes quienes no están advertidos y no ven interferidas sus acciones por la presencia del observador .

Entrevista en profundidad

La entrevista es definida como “una conversación, es el arte de realizar preguntas y escuchar respuestas” (Denzin y Lincoln, 2005), y es considerada como una técnica que está muy influenciada por las características que posea el entrevistador en el ámbito personal. En la investigación cualitativa, la entrevista permite la compilación de la información detallada en el sentido de que la persona que está informando comparte de forma oral con el investigador aquello referente a un tema específico o un episodio de su vida (Fontana y Frey, 2005).

Según Lucca y Berríos (2003) las características que distinguen a la entrevista cualitativa de “otros instrumentos de recolección de datos son:

1. Posee la extensión de una conversación cualquiera, con el detalle de que el investigador escucha para entender el sentido de lo que quiere expresar el entrevistado.
2. El contenido como el flujo y la selección de los temas de la entrevista varía según lo que el entrevistado conoce y siente”(p. 320).

Las entrevistas cualitativas no deben tener categorías pre-establecidas, de tal forma que los entrevistados puedan expresar libremente sus experiencias (Vargas, 2012). Alonso (2007) señala que

“la entrevista de investigación es por lo tanto una conversación entre dos personas, un entrevistador y un informante, dirigida y registrada por el entrevistador con el propósito de favorecer la producción de un discurso conversacional, continuo y con una cierta línea argumental, no fragmentada, segmentada, precodificada ni cerrada por un cuestionario previo del entrevistado sobre un tema definido en el marco de la investigación”(p. 228).

El tipo de entrevista utilizada en esta investigación es, además, no estructurada, esto es, sin preguntas preestablecidas que orienten la conversación ya que esta puede dar un mayor grado de recursos en comparación con otro tipo de entrevistas cualitativas, para Del Rincón et al. (1995) el esquema de pregunta y su orden no está fijada con anterioridad, las preguntas son de carácter abierto, son flexibles y permite una mayor adaptación a los requerimientos de la investigación, a pesar de que requiere una mayor preparación por parte del investigador, ya que la información es más complicada de analizar y requiere de más tiempo. Otra ventaja de la entrevista no estructurada o abierta, es que resalta la interacción entre el entrevistador y el entrevistado, generado una vinculación o relación de persona a persona, con el objetivo más de entender que de explicar (Vargas, 2012).

Análisis de datos

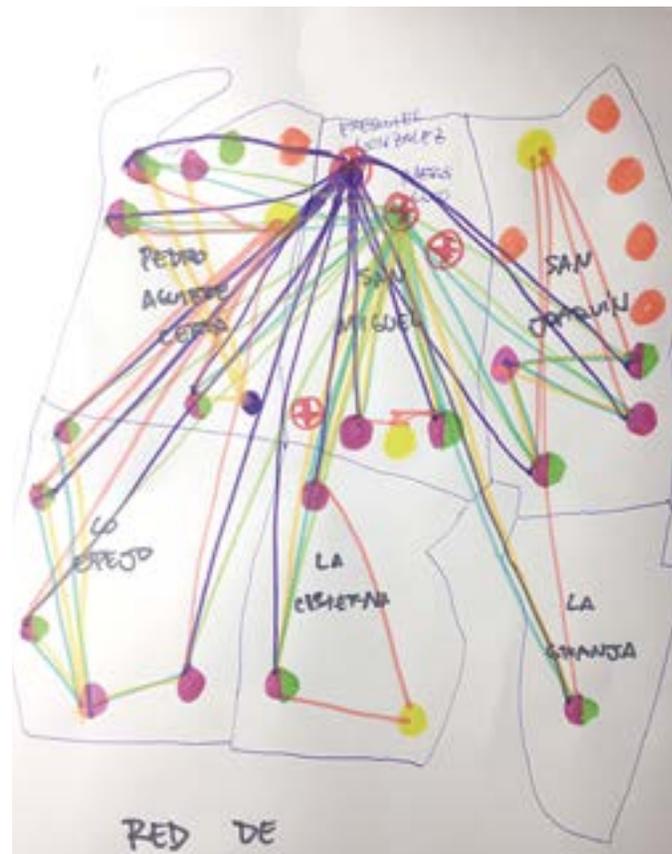
INSTRUMENTOS DE ANALISIS DE DATOS

Mapeo

El mapeo o “mapping”, es tradicionalmente una fase de la formulación del proyecto, utilizado para trazar el mapa o situarse mentalmente en el campo o escenario en el cual se desarrollará la investigación para lograr un acercamiento a la realidad social del objeto de estudio, donde se tienen identificado a los participantes, eventos y situaciones en las que ellos interactúan, con la variante de tiempo y lugar incluidas (Shwartz y Jacobs, 1984).

A pesar de que este instrumento es usado en la etapa previa de la investigación, donde se planea su diseño. Para fines de este estudio se reinterpretó como un instrumento para visualizar los eventos y situaciones por lo que paso cada madre con su hijo/a, con las mismas variantes definidas anteriormente.

El diseño de este instrumento se realizó bajo la mirada del diseño de información y la visualización de datos. El diseño de información como disciplina pretende realizar representaciones visuales sintéticas con un alto grado de abstracción (Tufte, 1990). Dervin (1999) señala que el diseño de información (DI) se debe analizar en términos de procesos de comunicación, ya que en el siglo XX la información toma un papel fundamental en la toma de decisiones, por lo que afirma que hoy en día la información puede ser vista como una herramienta que sirve para dar sentido, tanto en realidades caóticas como ordenadas. Se le llama visualización al uso de gráficos interactivos para fomentar la ge-



1

neración de representaciones mentales durante el análisis exploratorio (Horn, 1999).

Antes de llegar al resultado final del mapeo, fue necesario entender a cabalidad el sistema de salud por el que se movía la madre con el niño. Las siguientes imágenes muestran ese proceso de diseño.

Matrices

Para ordenar, describir y analizar las entrevistas realizadas, fue necesario el uso de matrices descriptivas. Estas consisten en tablas que contienen información cualitativa, construidas con la intención de tener una visión más global de los datos, combinando y relacionando datos e información de varios casos a la vez, además de informar de manera más comprensiva los resultados obtenidos (Tójar, 2016). En cada una de las casillas se pueden incluir opiniones o reflexiones, además de categorías más o menos elaboradas, y se estructuran en columnas y filas, dependiendo de la necesidad de la investigación y descubrimientos que vayan surgiendo (Tójar, 2016).

Para esta investigación en particular, en la primera columna se establecieron las categorías que surgieron luego de la codificación de cada entrevista, y en las siguientes columnas el nombre de cada entrevistada, para terminar con una columna de conclusiones.

6 y 7. Riveros, S. (2017). *Tipos de matrices*. [fotografía]. Recuperado de *Investigación cualitativa: Comprender y actuar*. (Tójar, 2016)

308

INVESTIGACIÓN CUALITATIVA: COMPRENDER Y ACTUAR

En el siguiente ejemplo se muestra una matriz ordenada temporalmente.

En el siguiente ejemplo se muestra una matriz ordenada temporalmente.

Tabla 46. Ejemplo de matriz ordenada temporalmente.

Semana	Planificado	Realizado	Observaciones
1ª	Constitución del equipo	Constitución del equipo	Dificultades en acciones retrasa constitución grupo
2ª - 3ª	Formación	Constitución del equipo	
4ª - 5ª	Análisis del contexto	Constitución del equipo / Análisis del contexto	Retraso acumulado y falta de datos aplaza el análisis contexto. Formación
6ª	Programación global	Análisis del contexto / Formación / Programación	reducida a artículo distribuido. Programación rígida para implantar ejecución tiempo previsto
7ª - 11ª	Ejecución	Ejecución	
12ª	Evaluación	Ejecución	Consideran necesario estar más la ejecución. No se realiza evaluación

En el siguiente ejemplo se muestra una matriz con grupos conceptuales.

Tabla 48. Ejemplo de matriz con grupos conceptuales.

	Actitud	Liderazgo	Persuasión
Información			
Profesor A			
Profesor B			
Profesor D			
Director			
Jefe Estudios			
Comerje			
Administrativo			

Usuarios

Prototipos

El prototipado provee las condiciones para la experimentación de lo posible proponiendo múltiples alternativas para la realidad (Tironi, 2017), es un proceso en el que estas alternativas adquieren existencia, en la medida que se hacen tangibles a través de la iteración del ensayo y error. Sin embargo, este no se limita a generar modelos de un producto final (Tironi, Hermansen y Neira, 2014), sino que asciende a una categoría teórico conceptual en el que no se da cabida al pensamiento lineal puntualizador de soluciones pre configuradas antes de comprender a cabalidad los problemas. Por el contrario a medida que se desarrolla, el prototipo comienza a dilucidar los escenarios y problemas así como los compromisos e intereses de los actores involucrados (DiSalvo, 2014). Se trata pues de una operación que hace posible la materialización de la narrativa que otros métodos de investigación no logran visualizar (Tironi, 2017).

El prototipado propuesto en esta investigación y que se tratará en el apartado de análisis de datos, pasará a la etapa de testeo la tercera semana de diciembre en la consulta de la doctora Paulina Mabe en el HEGC.

ECOLOGIA DEL NIÑO CON AG-1

Como se estipula en la recolección de datos, las entrevistas se llevaron a cabo a madres de pacientes con AG-1, quienes son parte de la ecología de este niño, entendiendo ecología como el entorno que interactúa con él y que se ve afectado por la enfermedad. En este apartado se describen los usuarios pertenecientes a esta ecología.

Niño o niña con aciduria glutárica tipo I

Es un niño totalmente normal hasta alrededor de los 6 meses de edad cuando sufre una crisis, la que pudiera ser evitable si existiera una pesquisa neonatal, sin embargo en ausencia de esta y por la inespecificidad de sus síntomas, el diagnóstico de la AG-1 suele tardar propiciando el daño neurológico permanente, esto influye en la capacidad de alimentarse, moverse etc. disminuyendo la calidad de vida tanto del niño como de su entorno. La dieta de estos niños es básicamente vegetariana donde el cálculo de proteínas es crucial para evitar una posible descompensación metabólica y su daño neurológico consiguiente. El tratamiento farmacológico generalmente consiste en anticonvulsivantes y suplementos. El cuidado de estos niños es fundamental pues se debe evitar cualquier cambio precursor de estrés metabólico como el resfriado común, infecciones, vacunación (se realiza un tratamiento profiláctico pre y post administración) entre otros que pudieran desencadenar finalmente una crisis. Debido al daño neurológico, estos niños entran en la categoría de discapacitados debido a que no pueden realizar las actividades de la vida cotidiana dentro de los parámetros considerados normales por lo que requieren de algún tipo de terapia de rehabi-

litación. Por este motivo ingresan colegios con integración donde se desarrollan social y académicamente según su grado de daño cognitivo.

Madre o cuidador primario

Generalmente las madres son el cuidador primario de estos niños y niñas, quienes se hacen cargo de sus cuidados. Ellas, una vez que su hijo es internado, no se separan de él y hacen lo necesario para que reciban la mejor atención, siguiendo su instinto muchas veces. Una vez que sus hijos salen del hospital se hacen cargo de su tratamiento en casa, aprendiendo nuevas recetas, las cantidades de alimentos que pueden consumir y las preparaciones de las fórmulas. También realizan acciones autónomas para mejorar el estado de sus hijos, como buscar alternativas de rehabilitación, ver opciones complementarias de financiamiento para el tratamiento, entre otras. Pasan por un momento de aceptación de la enfermedad, en la que su relación de pareja se ve afectada, resultando algunas veces en separaciones, así como también se afectan las relaciones con el resto de sus hijos. Regularmente se apoyan en sus padres, quienes cuidan a su nieto cuando ellas no pueden o tienen que trabajar. Estas madres intentan constantemente hacer lo mejor por el bienestar de su niño/a.

Cuidador secundario

Puede ser el padre, los abuelos o algún familiar cercano con el que se comparta el cuidado del niño cuando el cuidador primario está ausente, estos conocen parte de los cuidados requeridos por el niño en lo relativo a alimentación y prevención de crisis convulsivas y constituyen la parte central de la red de apoyo con la que cuentan el



8

niño y su cuidador primario la que es activada en caso de emergencia o imprevistos.

Equipo de salud

El equipo de salud es parte fundamental para el desarrollo del niño. Está compuesto al menos por un especialista en enfermedades metabólicas, un neurólogo (en algunos casos es el mismo neurólogo el que tiene la especialidad en enfermedades metabólicas), un nutricionista, ya que la dieta es parte fundamental del tratamiento, y un psicólogo para realizar la evaluación periódica del niño y de la madre o cuidador principal. Idealmente también se suma un equipo de rehabilitación, constituido por un terapeuta ocupacional



9

y un kinesiólogo. Este equipo interdisciplinario se comunica de manera directa con la madre del niño, en caso de que él tenga alguna emergencia y necesite reaccionar rápido para que no se descompense y son quienes entregan las indicaciones relativas a los cuidados.

Jardín o colegio

Antes de la crisis los niños generalmente alcanzan a asistir a la sala cuna por un tiempo limitado sin embargo la actividad escolar se suele reanudar pasado los 3 años de edad, en jardines especiales y, en algunos casos, asistiendo con jornadas reducidas. Al llegar a la edad escolar comienzan a asistir a establecimientos de educación diferencial, pero



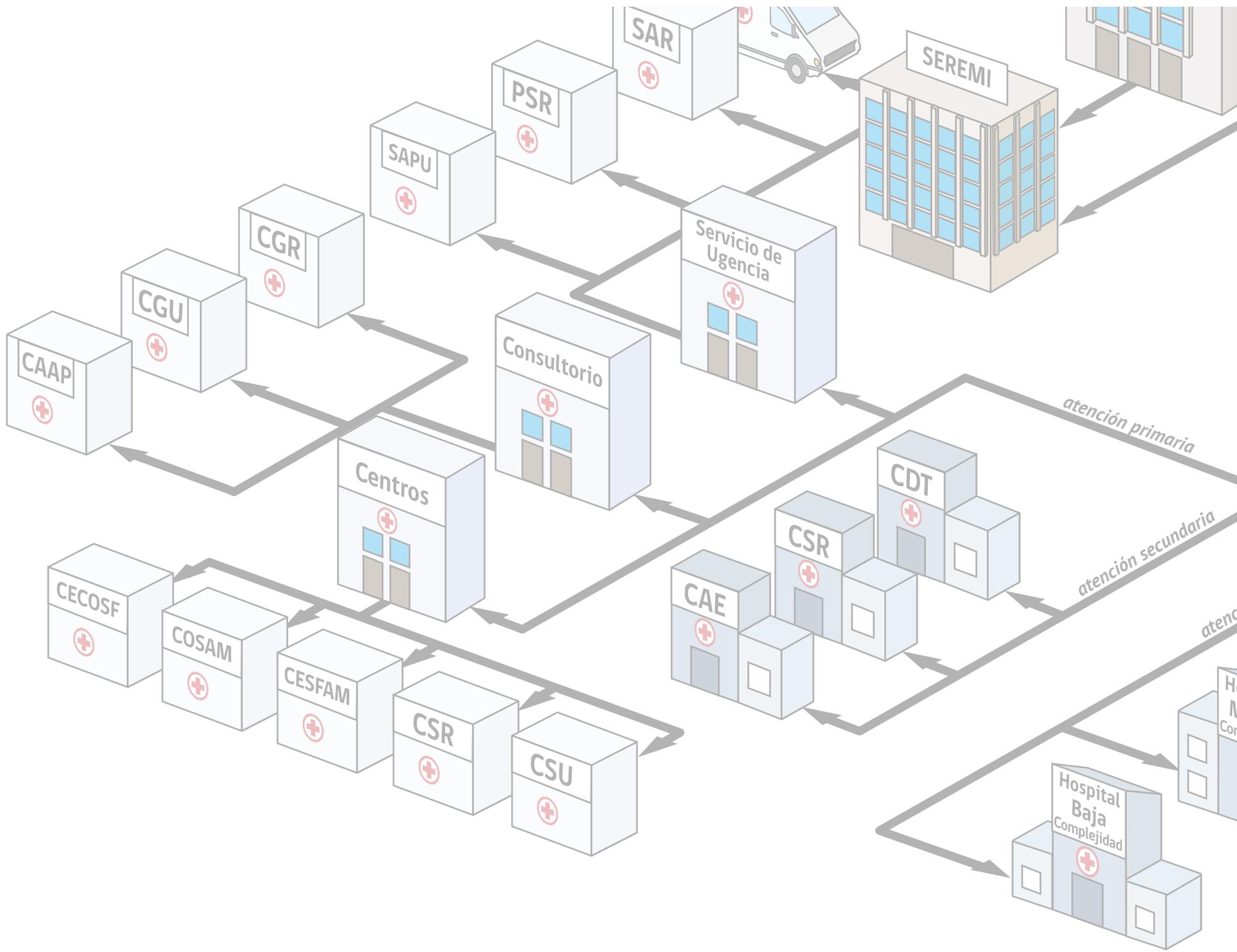
10

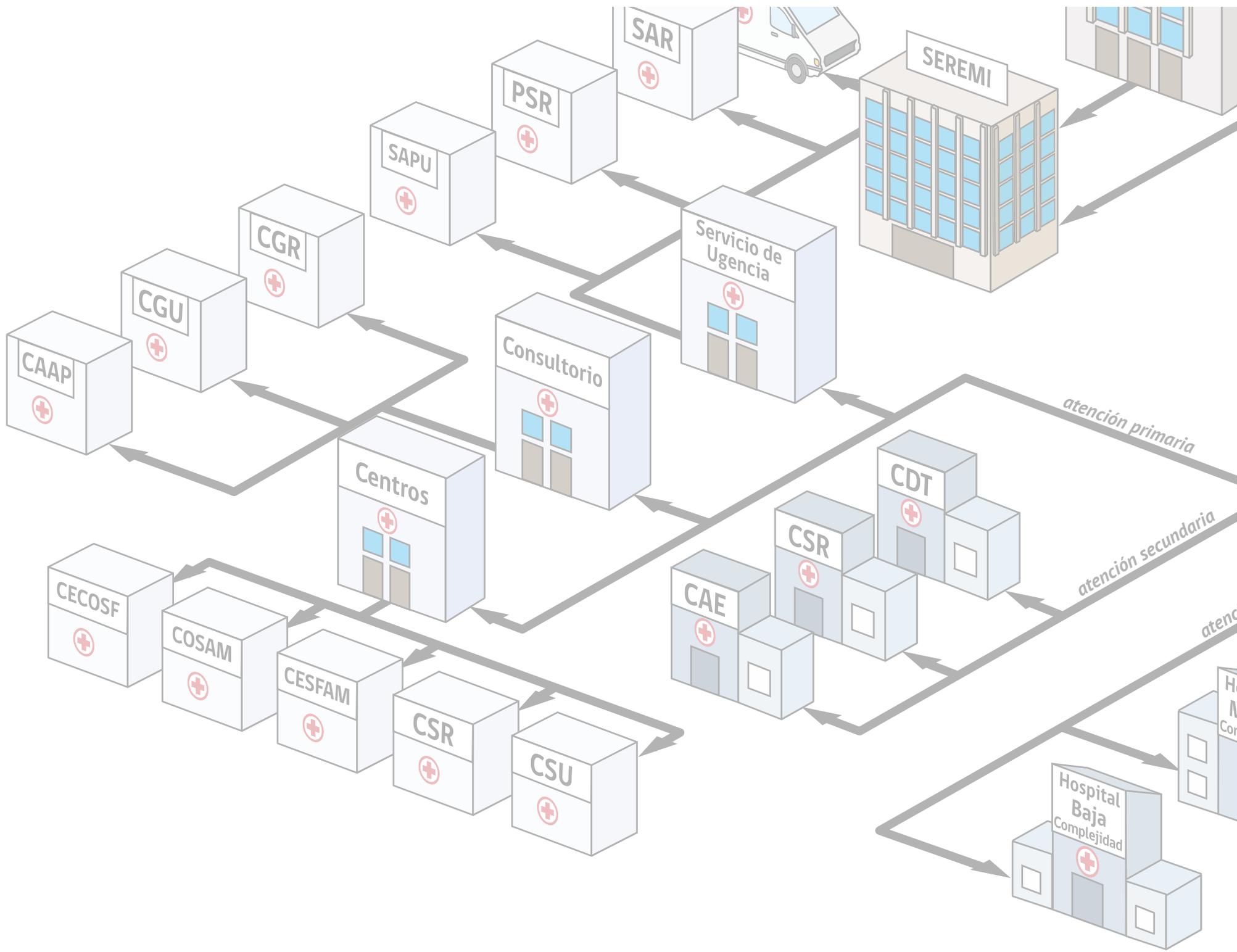
8. Riveros, S. (2017). *Padres de matías*. [fotografía]. Recuperado de *Video para la Teletón, 2016*.

9. S.A. (2015). *Abuelos de Felipe*. [fotografía]. Recuperado de *Archivo personas de Camila*.

10. S.A. (2013). *Antiguo colegio de Felipe*. [fotografía]. Recuperado de *Archivo personas de Camila*.

en algunos casos el daño neurológico es solo motor y no cognitivo, por lo que se les abre la posibilidad de asistir a colegios con integración, de tal forma que puedan adquirir conocimiento y se pueda relacionar con sus pares. El equipo docente debe conocer la enfermedad, qué hacer en caso de emergencia, el tratamiento y sus restricciones, los compañeros de clase también deben ser instruidos en ciertos aspectos como qué alimentos no pueden compartir con ellos, etc. Por lo que es de vital importancia que la comunidad escolar esté enterada de la condición del niño con AG-1.





4. LEVANTAMIENTO DE INFORMACIÓN

Marco teórico

La salud

El sistema de salud chileno

Enfermedades metabólicas

Programa de pesquisa neonatal y

Fenilcetonuria

Aciduria Glutárica tipo 1

Impacto psicosocial de la familia con
un niño enfermo

Antecedentes y referentes de la investigación

Casos de estudio

Felipe

Matías

Josefa

Marco teórico

LA SALUD

En la actualidad, se pueden encontrar muchas definiciones de salud. Desde los inicios del hombre ha existido un cuestionamiento y una preocupación por la salud, en un principio explicado por agentes mágicos, pasando por el positivismo y la utopía, entre otros, así es como emergen distintas definiciones. Ya en el año 1948 la OMS define salud como “un estado de completo bienestar físico, mental y social, y no solamente la ausencia de afecciones o enfermedades”, en la cual se considera por primera vez factores psicosociales, sin embargo la salud se presenta como un estado inalcanzable de un total bienestar (OMS, 1948). A ésta, le sucede la definición de René Jules Dubos en el año 1956, que plantea la salud como “un estado físico y mental razonablemente libre de incomodidad y dolor, que permite a la persona en cuestión funcionar efectivamente por el más largo tiempo posible en el ambiente donde por elección está ubicado” (Dubos, 1959), flexibilizando el poder alcanzar la salud pero dejando de lado el componente social. Luego, en el año 1975, Milton Terris retoma la dimensión social señalando que “salud es un estado de bienestar físico, mental y social y la capacidad para funcionar y no meramente la ausencia de enfermedad o incapacidad”, dándole así también una función operativa, pero aún queda difusa la definición de bienestar (Juarez, 2011). Un nuevo concepto dinámico que complementa al anterior es de Luis Sellera

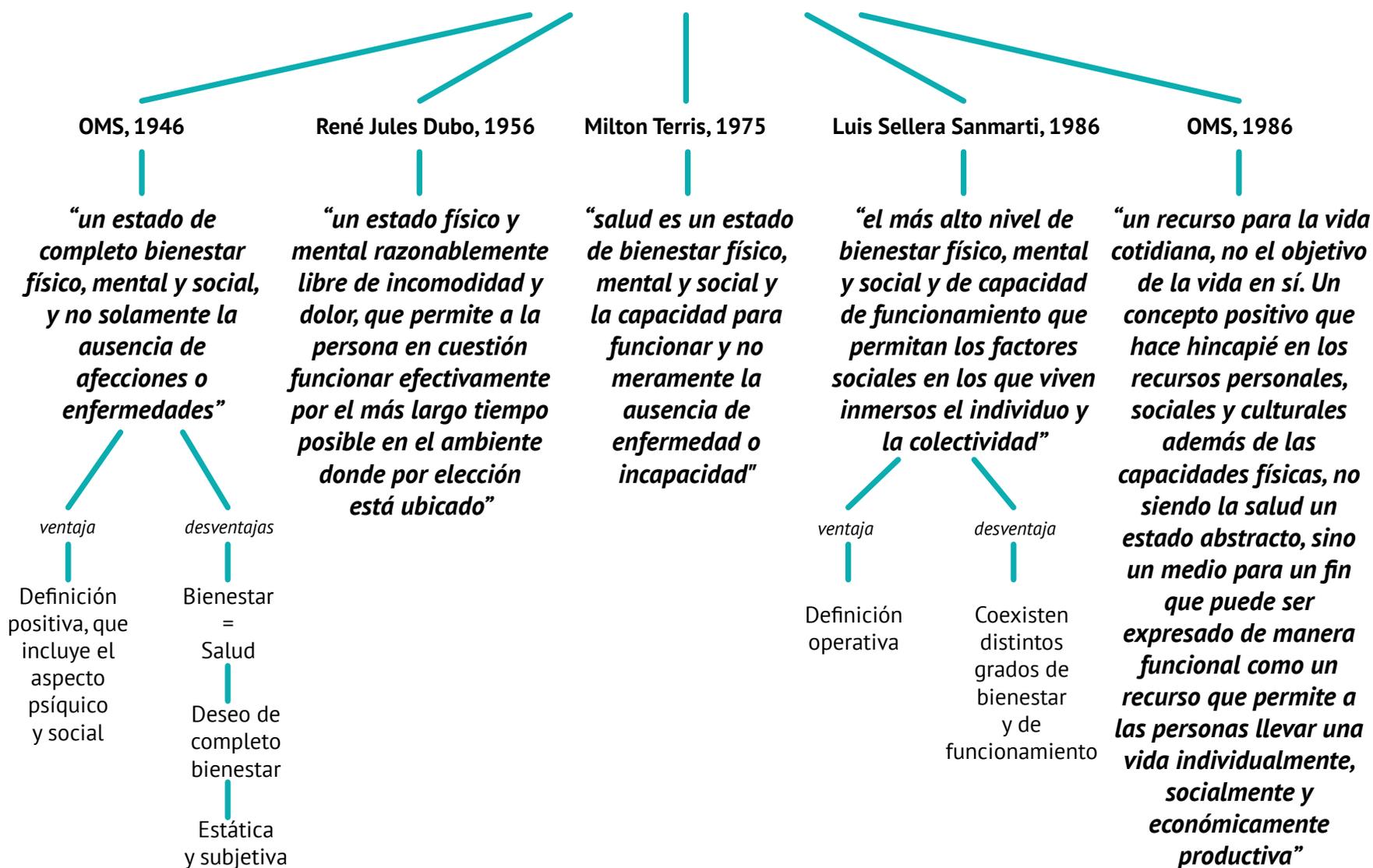
Sanmarti en 1986 y señala a la salud como “el más alto nivel de bienestar físico, mental y social y de capacidad de funcionamiento que permitan los factores sociales en los que viven inmersos el individuo y la colectividad” (Juarez, 2011), donde existe un equilibrio entre la salud óptima y la enfermedad, de tal forma que se adecua a cada individuo. La última definición que realizó la OMS en la conferencia de Ottawa de 1986 dice que la salud es “un recurso para la vida cotidiana, no el objetivo de la vida en sí. Un concepto positivo que hace hincapié en los recursos personales, sociales y culturales además de las capacidades físicas, no siendo la salud un estado abstracto, sino un medio para un fin que puede ser expresado de manera funcional como un recurso que permite a las personas llevar una vida individualmente, socialmente y económicamente productiva” (OMS, 1986), donde el individuo es quien debe responder de una manera activa y positiva al entorno y sus desafíos. Como se ha visto, a través del tiempo las visiones de la salud han cambiado (ver diagrama N°1) y se han influenciado a partir de dos grandes modelos, el modelo biomédico y el modelo biopsicosocial. El primero, también llamado modelo médico, está basado en el conjunto de los hallazgos clínicos, como los exámenes de laboratorio, rayos y anatomopatológicos, entre otros, con los que se pretende conformar una estructura particular para examinar, clasificar y tratar las enfermedades generando una visión segmen-

tada del individuo en la que se consideran sus partes dañadas o enfermas obviando su conjunto multidimensional (Abril-Collado y Cuba-Fuentes, 2013). Este modelo sigue estando presente hasta el día de hoy, sin embargo cada vez se hace más obsoleto, ya que no encaja con las necesidades actuales de las personas (Abril-Collado y Cuba-Fuentes, 2013). El modelo más utilizado actualmente es el biopsicosocial propuesto por Engel en 1977 sobre el

cual se basó la reforma sanitaria en Chile, enfocada en la APS (atención primaria en salud), este modelo abarca, además de la dimensión biológica, la psicológica y la social, donde la barrera entre la enfermedad y la salud no es tan visible, y contempla al individuo como un ser holístico, capaz de interactuar con diversos sistemas (Abril-Collado y Cuba-Fuentes, 2013).



Evolución del concepto de salud



2. Diagrama N°1

1. Van Mierevelt, M. (1617). *Anatomy Lessons of dr Willem van der Meer*. [fotografía]. Recuperado de https://ast.wikipedia.org/wiki/Historia_de_la_medicina#/media/File:Michiel_Jansz_van_Mierevelt_-_Anatomy_lesson_of_Dr._Willem_van_der_Meer.jpg
2. Riveros, S. (2017). *Diagrama N°1: Evolución del concepto de salud*. [diagrama]. Elaboración propia.

SISTEMAS DE SALUD EN CHILE

Un sistema es la relación de un conjunto de unidades o elementos a los que les es propio un objetivo específico común (Von Bertalanffy, 1959), en el ámbito del sistema de salud este objetivo corresponde a dar satisfacción a las necesidades de salud de una población. En este mismo aspecto la OMS señala que un sistema sanitario consiste en el conjunto de organizaciones, personas y acciones cuya finalidad principal es promover, restablecer y mantener la salud. Dicho de otro modo, el sistema de salud es un conjunto de elementos que desarrollan, gestionan y ejecutan acciones sanitarias entendidas como todo acto orientado a mejorar el nivel de salud de la población a nivel personal y colectivo, es así como un buen sistema de salud realiza acciones que mejoran la vida de las personas en forma sustancial y tangible (OMS, 2009).

Para que el sistema se mantenga articulado y funcional necesita primeramente una dirección y orientación la que es dada por el gobierno central y sus rectorías regionales, además precisa de personal, financiación, información, suministros, transporte y comunicaciones brindadas por las diversas instituciones de sanitarias (OMS, 2000). De este modo en el sistema de salud chileno se pueden establecer tres roles principales: normativo, fiscalizador y ejecutor o prestador de servicios.

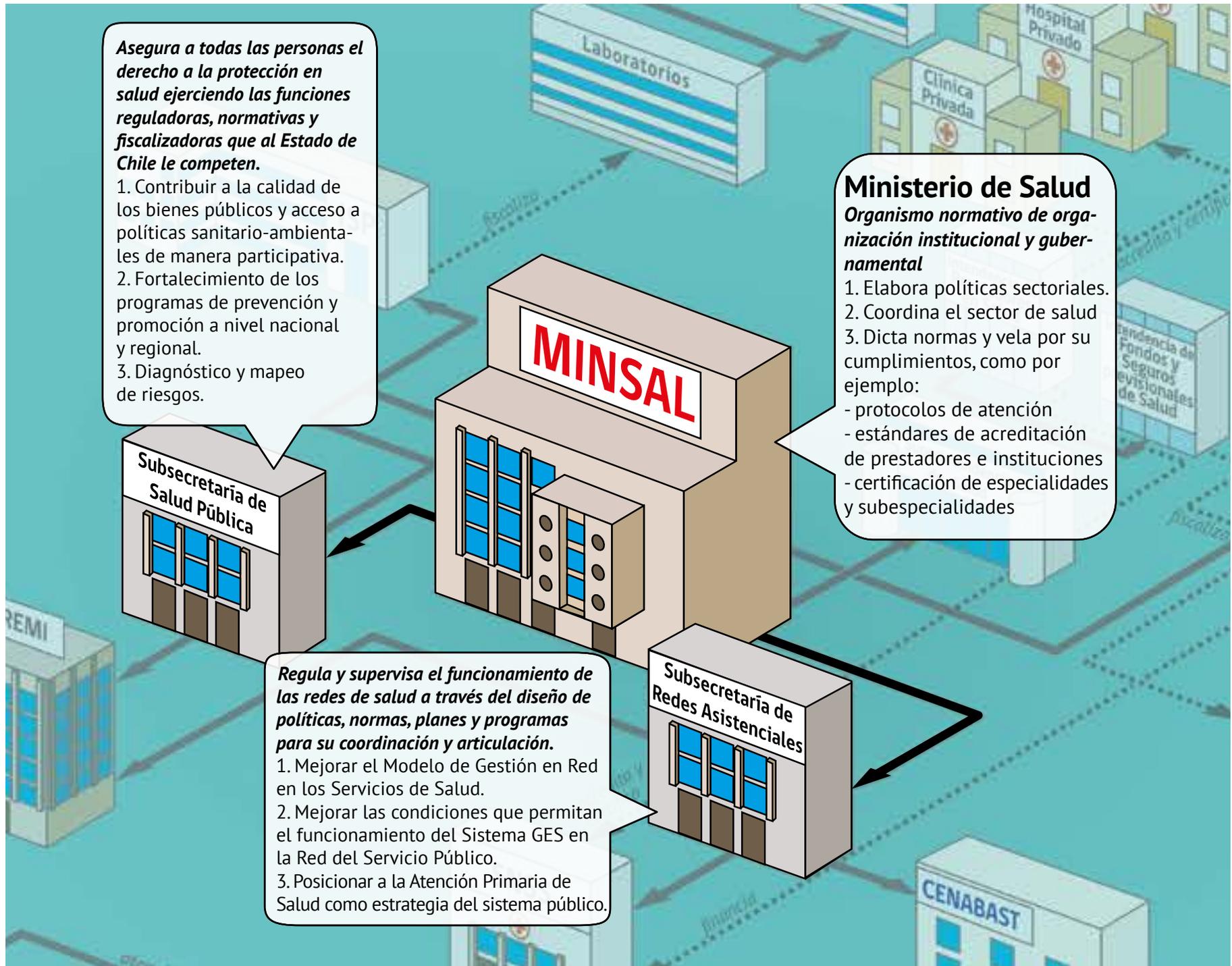
Rol normativo

El Ministerio de Salud, en adelante (Minsal) es la “autoridad sanitaria nacional” por tanto, el órgano rector de todo el sistema de salud (Dirección de Presupuestos Ministerio de Hacienda, 2013), dentro de sus responsabilidades están:

- 1- “Elaborar las políticas sectoriales (diseñar, controlar y evaluar los programas –como el AUGE–, elaborar las metas sanitarias nacionales y el plan nacional de salud, orientar y dirigir las acciones del Estado en salud, elaborar el presupuesto, entre otros)(CEP, 2014)”
- 2- “Coordinar el sector salud y a éste con los demás sectores (CEP, 2014)”.
- 3- “Dictar normas generales y velar por su cumplimiento, establecer los estándares y el sistema de acreditación de los mismos para los prestadores institucionales, y el sistema de certificación de especialidades y subespecialidades de los prestadores individuales y establecer protocolos de atención en salud. (CEP, 2014)”

Para ejecutar sus funciones, el Minsal se organiza en dos subsecretarías que dependen directamente de él, la Subsecretaría de Salud Pública y la Subsecretaría de Redes

Asistenciales. La primera está a cargo de administrar y del servicio interno del ministerio, incluidas la promoción de la salud, la vigilancia, prevención y control de enfermedades (DFL N°1, 2006) y tiene a su cargo la coordinación e instrucción del Instituto de Salud Pública y Fonasa (Dirección de Presupuestos Ministerio de Hacienda, 2013). La segunda está a cargo de la articulación y desarrollo de la Red Asistencial, para la atención integral de las personas y la regulación de acciones como normas que definen los distintos niveles de complejidad asistenciales para las patologías y sus estándares de calidad y para lograr su cometido coordinará su ejecución a través del Sistema Nacional de Servicios de Salud (compuesto por 29 servicios en todo el país), el que es abastecido por la Central de Abastecimiento (Cenabast) (Dirección de Presupuestos Ministerio de Hacienda, 2013).

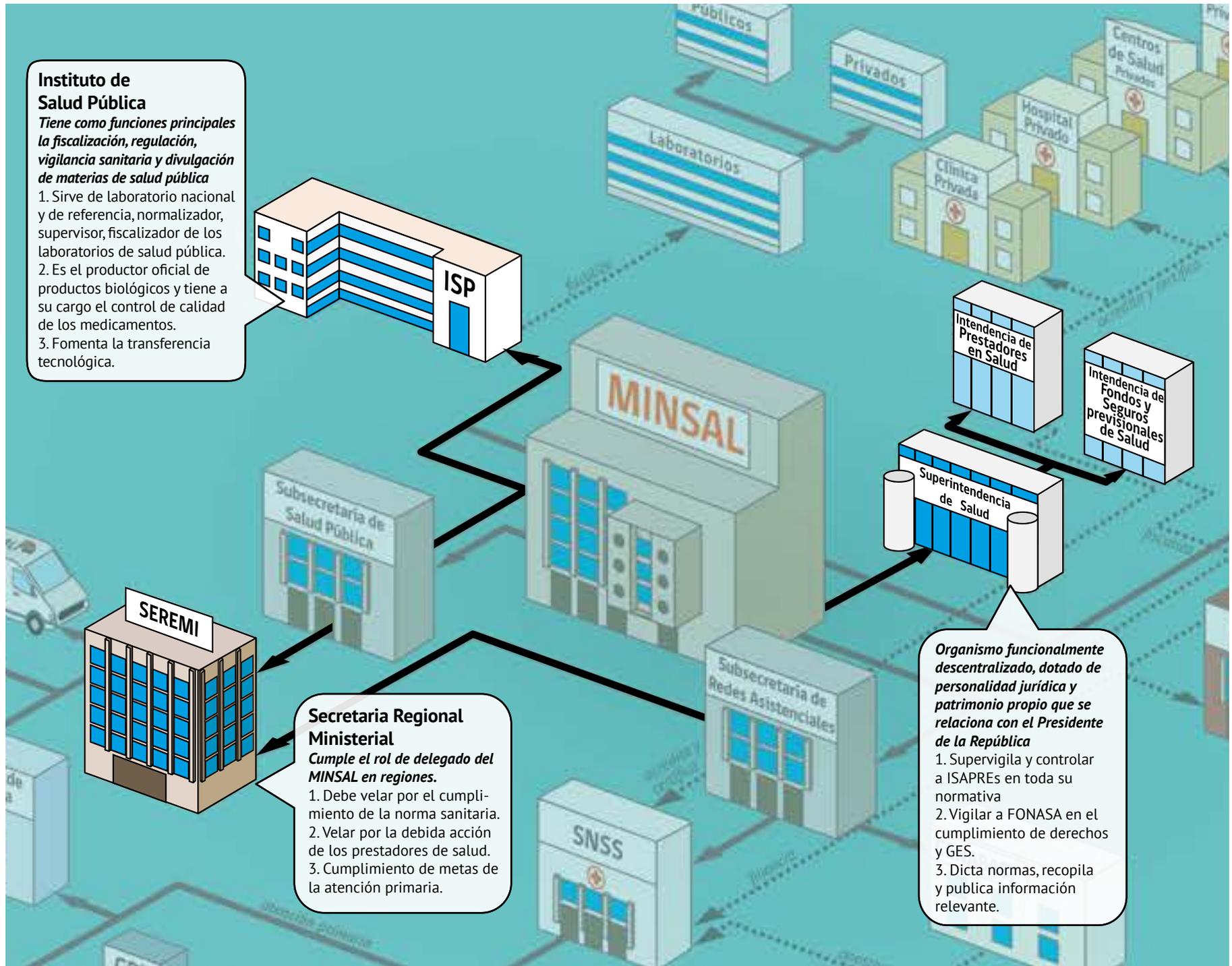


Rol fiscalizador

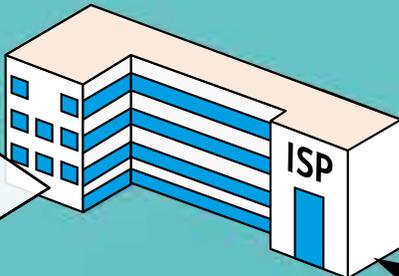
Son principalmente tres instituciones las que poseen este rol: El ISP, la Superintendencia de Salud y el Seremi. El Instituto de Salud Pública (ISP) lo que son coordinados por la Subsecretaría de Salud Pública y que tienen por función “realizar labores en diversas áreas de la salud, como evaluación de calidad de laboratorios, vigilancia de enfermedades, control y fiscalización de medicamentos, cosméticos y dispositivos de uso médico, salud ambiental, salud ocupacional, producción y control de calidad de vacunas, entre otros”(Dirección de Presupuestos Ministerio de Hacienda, 2013).

La Superintendencia de Salud, antiguamente Superintendencia de Isapres, vela por el cumplimiento de la norma por parte de Fonasa y las Isapres, en cuanto al cumplimiento de las garantías GES y fiscalizando a los prestadores públicos y privados mediante los procesos de certificación y acreditación (CEP, 2014).

Las Secretarías Regionales Ministeriales (Seremi) funcionan como delegados, de la Subsecretaría de Salud Pública y de Redes Asistenciales, elaborando medidas, otorgando autorizaciones y velando por el cumplimiento de las normativas sanitarias, además de evaluar el cumplimiento de las metas de la atención primaria municipal (CEP, 2014).



Instituto de Salud Pública
Tiene como funciones principales la fiscalización, regulación, vigilancia sanitaria y divulgación de materias de salud pública
 1. Sirve de laboratorio nacional y de referencia, normalizador, supervisor, fiscalizador de los laboratorios de salud pública.
 2. Es el productor oficial de productos biológicos y tiene a su cargo el control de calidad de los medicamentos.
 3. Fomenta la transferencia tecnológica.



Secretaría Regional Ministerial
Cumple el rol de delegado del MINSAL en regiones.
 1. Debe velar por el cumplimiento de la norma sanitaria.
 2. Velar por la debida acción de los prestadores de salud.
 3. Cumplimiento de metas de la atención primaria.



Organismo funcionalmente descentralizado, dotado de personalidad jurídica y patrimonio propio que se relaciona con el Presidente de la República
 1. Supervigila y controla a ISAPRES en toda su normativa
 2. Vigilar a FONASA en el cumplimiento de derechos y GES.
 3. Dicta normas, recopila y publica información relevante.



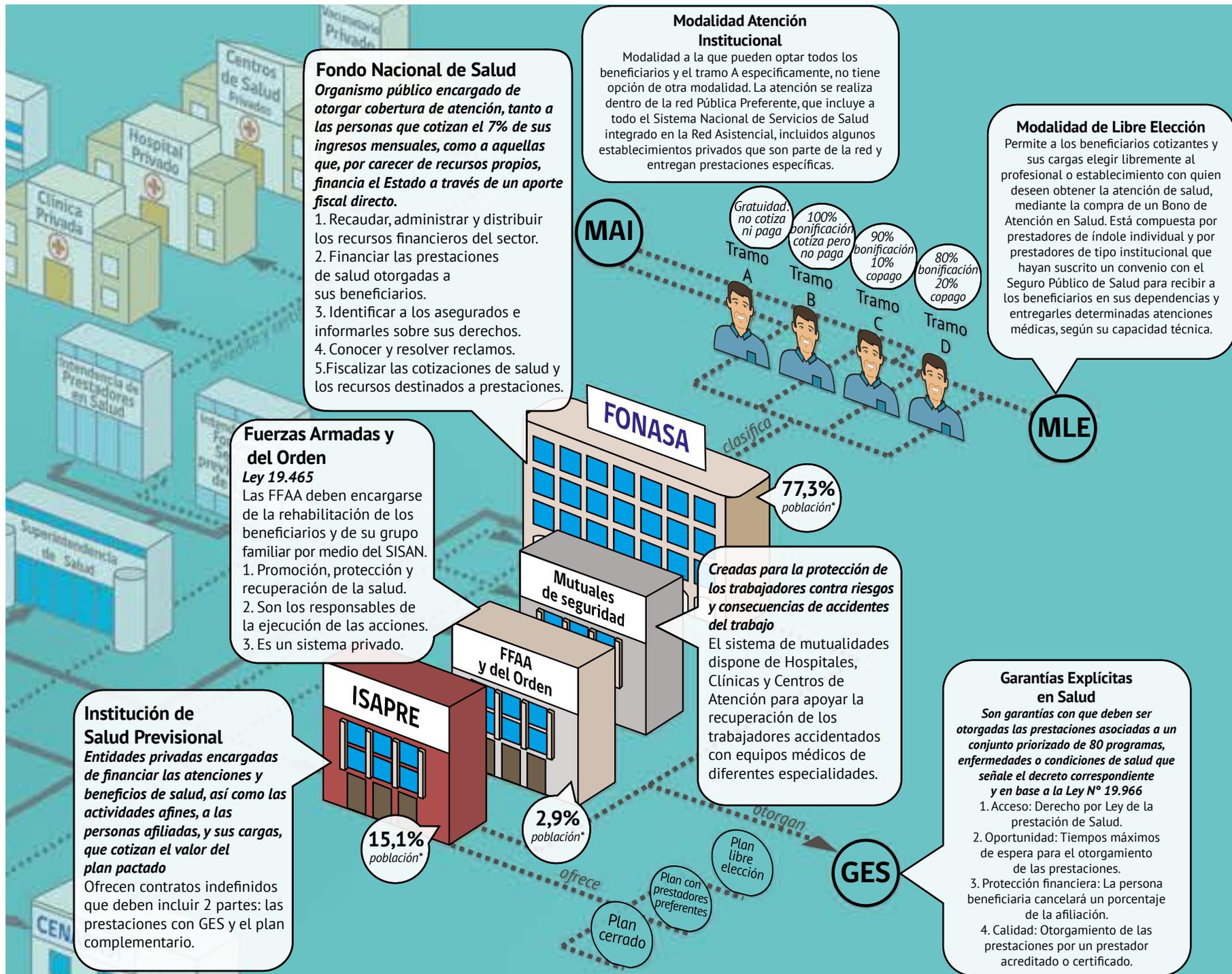
Rol de prestadores de servicios

La prestación de servicios sanitarios, es un sistema “mixto”, ya que está dividido en un sistema público, y otro privado, y cada uno se encarga ejecutar dichas prestaciones. En el ámbito público, es el Estado el responsable de otorgar y administrar los servicios a la población que opte por este subsistema cotizando el 7% de sus ingresos además, los beneficiarios legales, los que acceden por carencia de recursos (Universidad de Chile, 2011). Este financiamiento se logra a través de Fonasa (fondo nacional de salud), organismo que cubre al 77,3% de la población total (Ministerio de Desarrollo Social, 2015), y que clasifica a sus afiliados en 4 tramos según sus ingresos y edad, siendo el tramo A el de personas de más bajos recursos y pensionados, y el tramo D quienes poseen más recursos y tienen hasta dos cargas (DFL N°1, 2005). Fonasa tiene dos modalidades de atención, la de libre elección (MLE) y de atención institucional (MAI)(Fonasa, s.f.a). La red privada de Fonasa o MLE está constituida tanto por prestadores individuales, como médicos con consultas particulares, como institucionales, como centros médicos, clínicas y hospitales, que se hayan suscrito a un convenio con la red pública para poder acoger a los beneficiarios de Fonasa y entregar determinados servicios con un arancel que la institución pública establece (Fonasa, s.f.a). En cambio, la red de la MAI está constituida por todos los establecimientos públicos de salud de Chile, más otros privados que se integran para entregar servicios específicos (Fonasa, s.f.a).

En el subsistema privado, las Instituciones de Salud Previsional (Isapres), son las encargadas de administrar el financiamiento y otorgar directamente las prestaciones de salud, en base a un sistema de seguros, donde los afiliados pagan sobre el 7% de sus remuneraciones (su valor no es estable, ya que dependen de muchas variables)(CEP, 2014). Aquí, se

puede optar por tres distintas modalidades de atención: libre elección, la que funciona de la misma forma que en fonasa, con prestadores preferentes, donde se mantiene la libre elección pero se conjuga con el beneficio extra de ciertos prestadores con convenio, y cerrado, atención solo con prestadores determinados en el plan (DFL N°1, 2006). Otro sistema de aseguramiento privado son las Mutuales de Seguridad, que básicamente son un seguro que otorga prestaciones médicas y económicas a trabajadores que sufren algún accidente en el lugar de trabajo, en el trayecto o una enfermedad laboral (Ley N°16744, 1968).

Por otro lado personas pertenecientes a las Fuerzas Armadas (FF.AA) y del Orden, y sus familias están afiliados a un tipo de aseguramiento estatal, cuyo financiamiento se traspasa directamente desde el Gobierno a través del Ministerio del Interior. Funciona como un sistema de atención cerrada ya que poseen sus propios establecimientos de salud (Universidad de Chile, 2011). Independientemente del subsistema al que se pertenezca, existe la Ley N°19.966 del año 2004, que establece el Régimen de atención GES (Garantías Explícitas en Salud), que constituye un plan de salud obligatorio que garantiza el acceso, calidad, oportunidad y protección financiera en sus 80 patologías asociadas (Fonasa, s.f.b). Estas prestaciones son transversales al proceso de salud enfermedad pues su carácter es promocional, preventivo, curativo, de rehabilitación y paliativo (Dirección de Presupuestos Ministerio de Hacienda, 2013).

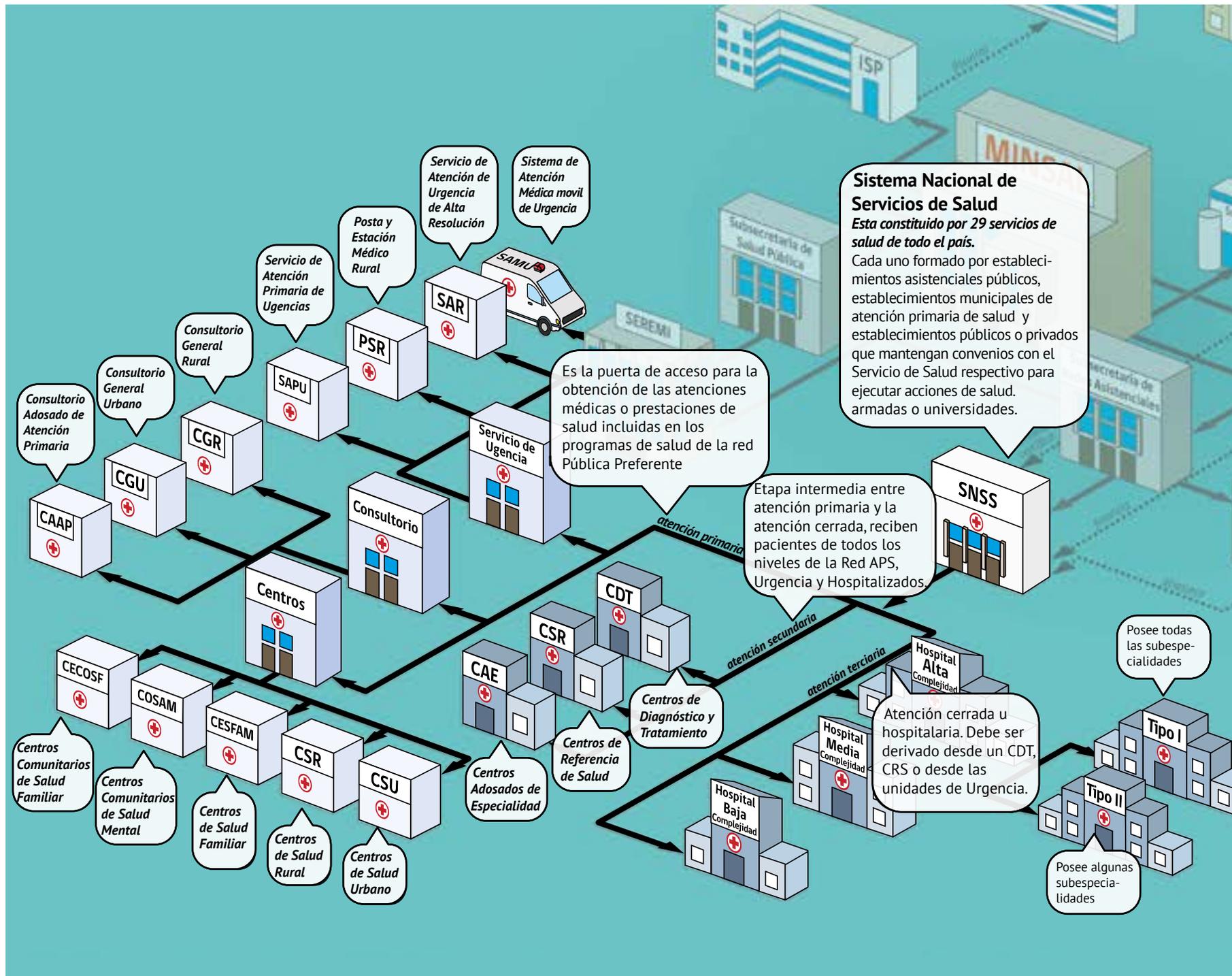


La entrega de la atención sanitaria se hace a través de los Servicios de Salud, organismos estatales funcionalmente descentralizados, a los que les corresponde la articulación, gestión y desarrollo de la red asignada, estos se constituyen por un conjunto de establecimientos asistenciales estatales, establecimientos municipales de atención primaria del territorio del Servicio, y el resto de los establecimientos públicos o privados que tengan convenio con la Red Asistencial, los que colaboran y se complementan para resolver las necesidades de la población que tienen a cargo. Actualmente existen 29 Servicios de Salud, algunas regiones tienen más de uno, en cuyo caso, existe un Consejo de Coordinación de Redes Regionales, conformado por los Directores de los servicios y presidido por el Subsecretario de Redes Asistenciales o su representante (Dirección de Presupuestos Ministerio de Hacienda, 2013).

6. Riveros, S. (2017). *Extracto de mapa N°4*. [ilustración]. Elaboración propia.

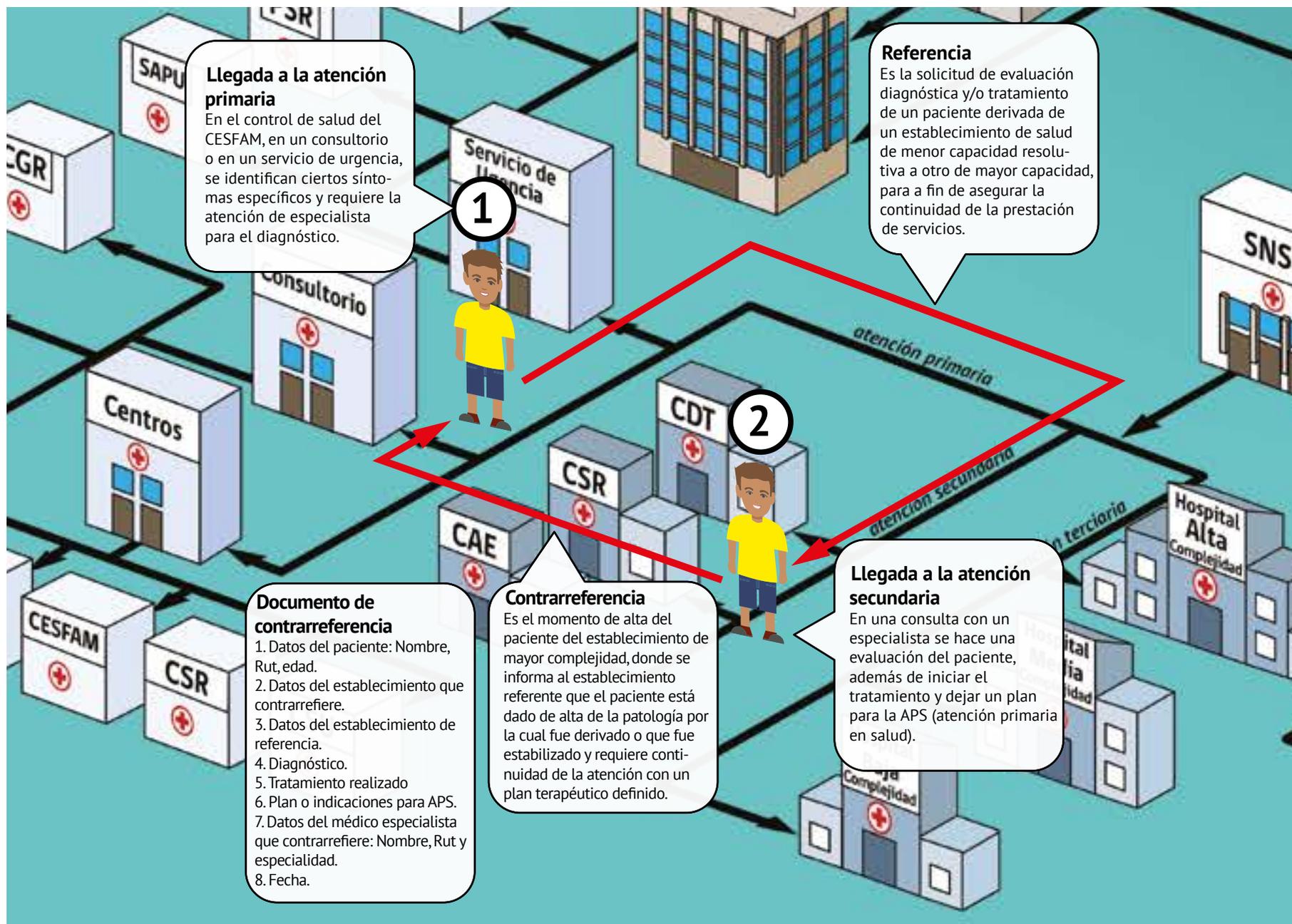
7. Riveros, S. (2017). *Diagrama derivación I*. [ilustración]. Elaboración propia.

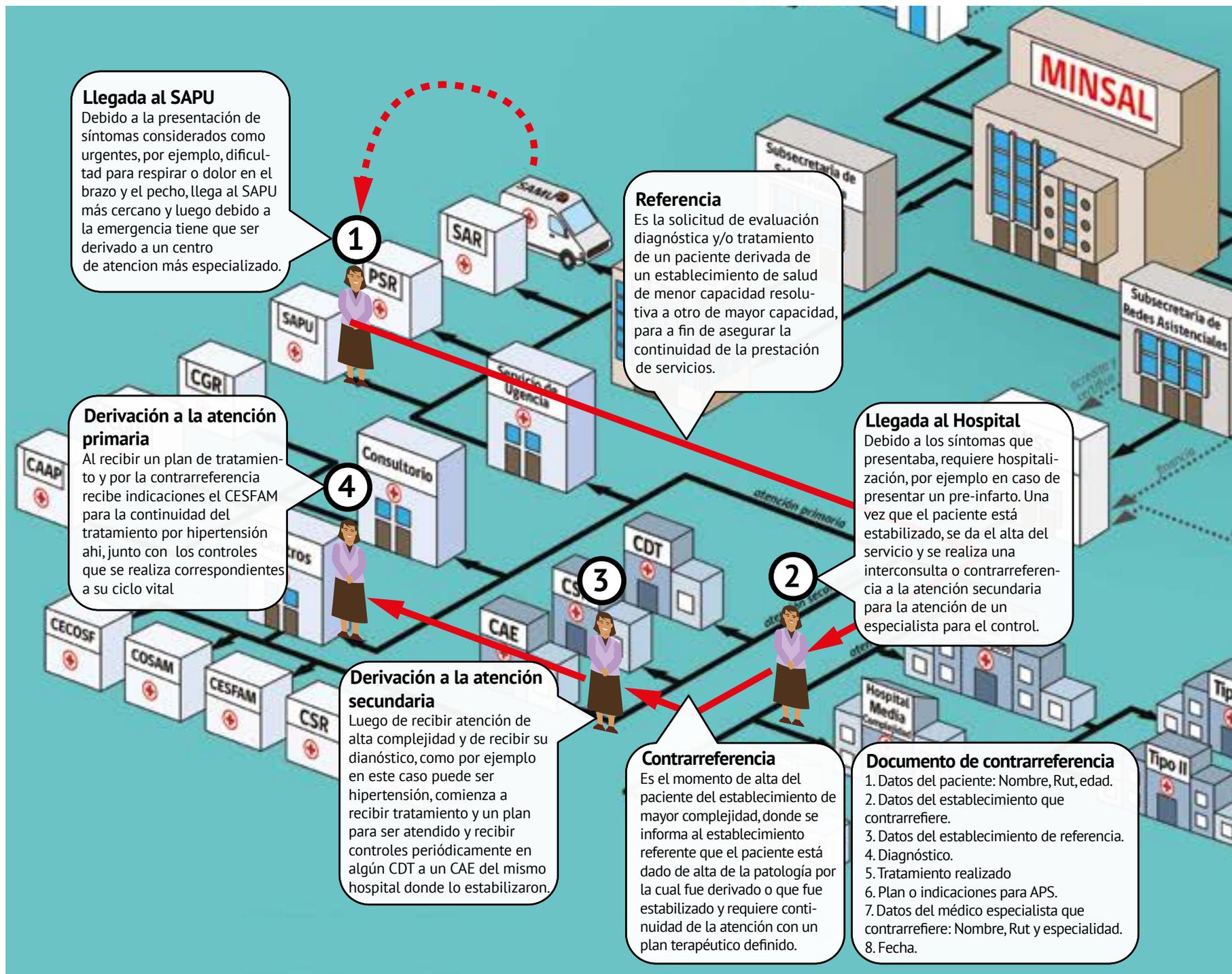
8. Riveros, S. (2017). *Diagrama derivación II*. [ilustración]. Elaboración propia.



El funcionamiento de los distintos establecimiento de salud pertenecientes a un servicio, su referencia y contrarreferencia, además los distintos tipos de atención (primaria, secundaria y terciaria), se exponen en el siguiente diagrama.

ferencia, además los distintos tipos de atención (primaria, secundaria y terciaria), se exponen en el siguiente diagrama.





LAS ENFERMEDADES RARAS (O HUÉRFANAS)

Ya su nombre viene a dar una definición incorrecta de lo que realmente son estas enfermedades, ya que sinónimos de raro puede ser algo “extraño, excéntrico, extravagante, original, peculiar, curioso, caprichoso”, pero una enfermedad rara se caracteriza por tener una baja incidencia de número de casos, y que representa a un conjunto heterogéneo de diferentes signos y síntomas clínicos (Cortés, 2015). La incidencia de casos para que una enfermedad sea tratada como rara varía de país en país, por ejemplo en todos los países de la UE, toda enfermedad que afecta a menos de 5 personas por cada 10.000 se considera rara, existiendo un abanico de entre 6.000 y 8.000 de estas enfermedades, entre las que se encuentra la fibrosis quística, la hemofilia o el síndrome de Angelman, una persona diagnosticada cada 15.000 habitantes, hasta el síndrome de trigonocefalia de Opitz, con incidencia de un caso por 1.000.000 de personas (OMS, 2012). Una de las causas de este tipo de patologías, y la más común, son defectos en el material genético, por lo que podrían ser transmitidas a su descendencia (Cortés, 2015). En Chile aún no se aporta una definición, ya que “no existe una legislación vigente que que las reconozca o las regule... probablemente dependerá de cuántos recursos se asignen a este grupo de condiciones y cuántas enfermedades sean cubiertas en aspectos diagnósticos y de tratamiento una vez que la legislación exista (Cortés, 2015).”

ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO

Dentro de las enfermedades raras se encuentra un subconjunto bastante especial llamado errores innatos del metabolismo (EIM), o enfermedades metabólicas. Es especial, ya que en el contexto de las enfermedades huérfanas, se han catalogado estas patologías como “enfermedades raras tratables”, dado que en último tiempo se han desarrollado terapias con efectividad y seguridad probada en estudios clínicos (Cabello y Giugliani, 2015).

En su mayoría, los errores innatos del metabolismo se presentan en la edad pediátrica, en un período de tiempo que puede ser desde que nació y hasta la adolescencia, cuyos síntomas y/o signos son muy similares a otras enfermedades y suelen confundir a las profesionales, que al no reconocerlas pueden provocar secuelas como la desnutrición, convulsiones o retraso mental (Raimann, 2008). En general, cuando los síntomas se presentan en la edad neonatal, pueden ser de muy agudas, y cuando se presentan en etapas más tardías, son menos agudos, aunque eso no significa que no pueda dejar secuelas (Raimann, 2008). A grandes rasgos, la presentación de estos síntomas clínicos se pueden dividir en 4 grandes grupos: síntomas agudos en periodo neonatal, que son signos inespecíficos como vómitos, apneas (suspensión de la respiración), ALTE (episodios que aparentemente ponen en peligro la vida), compromiso

de conciencia (pudiendo llegar incluso al coma), convulsiones, compromiso hemodinámico (de la sangre), hemorragia cerebral, e incluso la muerte; los síntomas agudos y recurrentes de inicio tardío, aparecen generalmente luego de la etapa neonatal manifestándose como cambios nutricionales o infecciones, los que pueden llegar hasta la adolescencia, sus detonantes pueden ser el aumento del consumo de proteínas o menarquia (Raimann, 2008), así como cualquier episodio que produzca estrés al sistema metabólico; síntomas crónicos y progresivos, que suelen pasar desapercibidos por años, estos pueden ser gastrointestinales (como la anorexia y el retardo del crecimiento, entre otros) y neurológicos (como convulsiones y retraso del desarrollo psicomotor); y por último, se encuentran los síntomas específicos y permanentes característicos de EIM, por ejemplo, la miocardiopatía dilatada (el músculo cardíaco se debilita y

alarga, por lo que no puede bombear la suficiente sangre) o hipertrófica (se engrosa el músculo cardíaco) o incluso defectos en el cristalino del ojo (Cabello y Giugliani, 2015). El diagnóstico de una enfermedad metabólica, generalmente, se realiza a través un diagnóstico diferencial, es decir, descartando otras opciones para llegar al diagnóstico final, seguido de exámenes de laboratorio (como exámenes de sangre buscando sustancias tóxicas acumuladas en ella) e imágenes (como TAC cerebrales). El tratamiento comienza a penas se termina de tomar las muestras, aunque no se tenga la certeza de que padece la enfermedad, se administran electrolitos, suplementos, e incluso dependiendo del grado de toxicidad que se presente en la sangre, se opta por realizar una hemodiálisis (Cabello y Giugliani, 2015).

FENILCETONURIA Y PROTOCOLOS DEL PROGRAMA NACIONAL DE BÚSQUEDA MASIVA DE EIM

Desde el año 1992, en Chile se realiza una pesquisa neonatal de dos tipos de enfermedades raras, la Fenilcetonuria (enfermedad metabólica) y el Hipotiroidismo congénito (enfermedad endocrina), el programa de búsqueda masiva de Fenilcetonuria (PKU) e Hipotiroidismo congénito (HC), tiene por objetivo el tamizaje de estas patologías inmediatamente después del nacimiento con el fin de evitar los daños neurológicos y nutricionales que estas enfermedades producen en los recién nacidos sin tratamiento (Becerra, 2008). La PKU se produce por un defecto genético en la enzima fenilalanina hidroxilasa (FAH), lo que produce la acumulación del aminoácido fenilalanina (FA) en la sangre, cuando la patología no es diagnosticada y tratada de forma oportuna (antes de las 30 días de nacido) se produce un deterioro irreversible del sistema nervioso central, provocando un retraso mental moderado que puede llegar a ser profundo (Scriver et al., 1995). La incidencia en Chile en el año 1998 era de 1:14.000 recién nacidos (Cornejo y Raimann, 1999) ya en el año 2012 era de 1:20.000 recién nacidos (Creces, 2012), con una población actual de aprox. 350 entre niños y jóvenes. La alimentación es parte fundamental de su tratamiento, ya que deben disminuir su consumo de proteínas lo más posible, debido a que la mayoría de los alimentos altos en proteínas contienen altas cantidades de FA, siendo su dieta prácticamente vegetariana o vegana, ya que tienen prohibido todo tipo de carnes y productos de origen animal, además de leguminosas y alimentos a base de harina de trigo (Cornejo et al., 2003). Para contrarrestar esa falta de consumo de proteínas, que son necesarias para su óptimo crecimiento, deben consumir una fórmula especial baja en FA (Cornejo y Raimann, 1999).



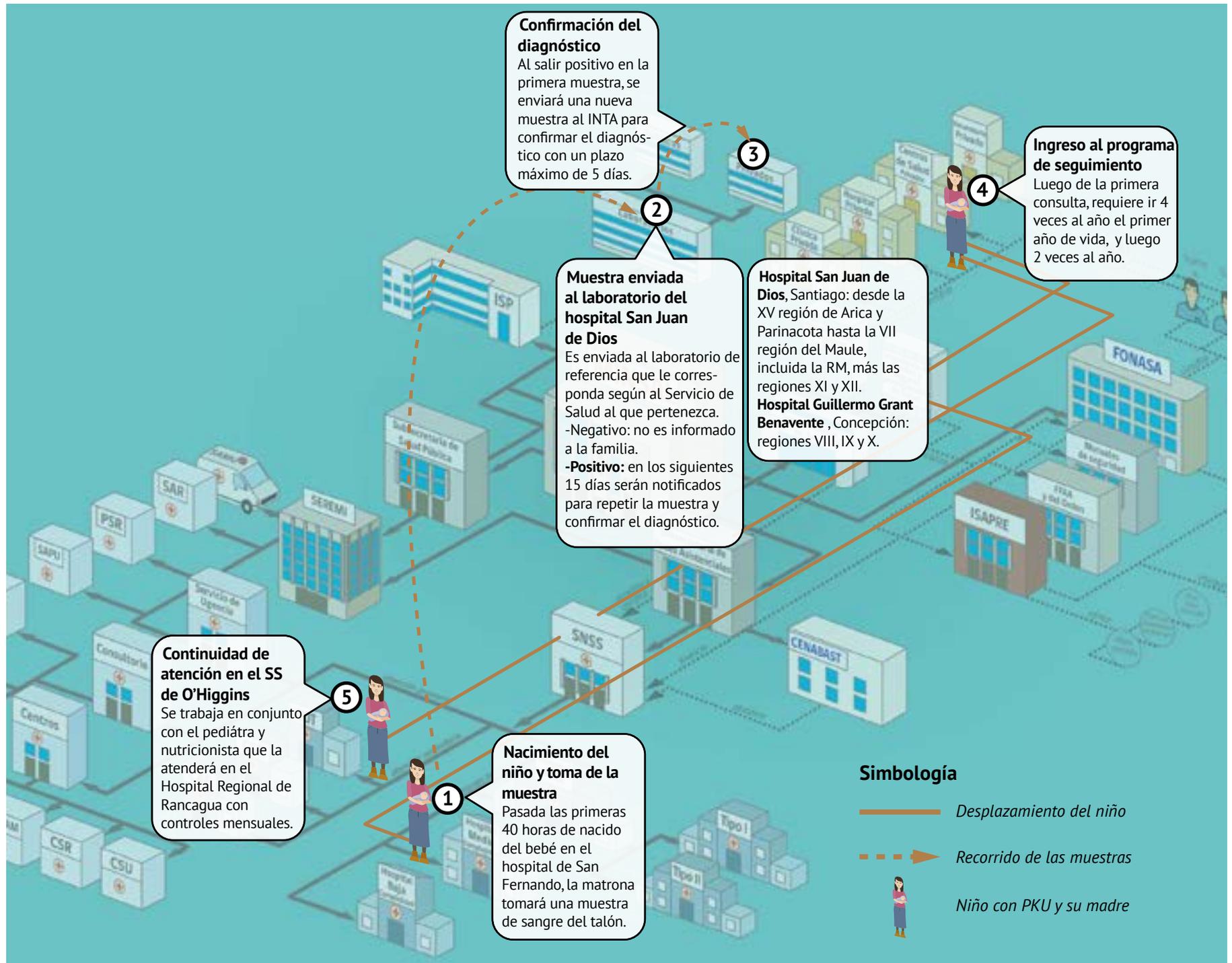
9.

Para el seguimiento y tratamiento de estos niños y jóvenes el MINSAL estableció en el programa antes mencionado que la atención a los pacientes con PKU debe llevarse a cabo en centros de referencia especializados, insertos en establecimientos de alta complejidad capacitados para el diagnóstico y tratamiento y seguimiento, con un equipo de médicos y nutricionistas expertos en la patología (Becerra, 2008). Estos centros deben iniciar el tratamiento integral de la enfermedad, monitorizar el tratamiento según protocolos, otorgar consejo genético, apoyar a la familia tanto psicológica como socialmente (Ministerio de salud, 2007).

Desde el inicio del programa y hasta ahora, es el INTA, el centro de referencia de estas patologías (Becerra, 2008). Este se encarga de distribuir la fórmula o leche especial entregada por el PNAC (Programa Nacional de Alimentación

Complementaria) a todas las personas que estén diagnosticadas con algunos EIM estas son proporcionadas por el Estado, de por vida y de forma gratuita (Ministerio de salud, 2016). Algunas patologías son: la ya estudiada PKU, y otras 5, como la enfermedad orina olor a jarabe de arce. Desde octubre del año 2016, se incluyeron 4 patologías más: defectos de la betaoxidación, homocistinuria tirosinemia tipo 1 y la aciduria glutárica tipo 1 (Ministerio de salud, 2016), enfermedades que además comenzarán a ser incluidas en el Programa nacional de búsqueda masiva de EIM, en una ampliación de este a otras 28 patologías, y que ya comenzaron con un programa piloto en el Hospital San Juan de Dios con 1.000 nacimientos.

En el siguiente mapa se describe el paso a paso del Programa de pesquisa neonatal con la PKU.

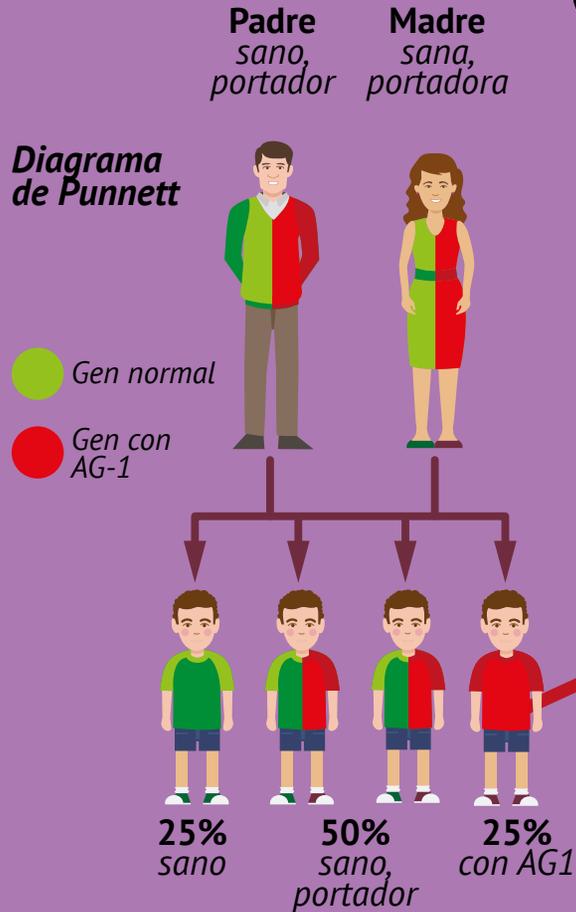


ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO I

La aciduria glutárica tipo 1 o AG-1 es un raro desorden metabólico congénito recesivo (Vester et al., 2016) que es causado por una deficiencia o ausencia de la enzima glutaril-CoA deshidrogenasa la que está encargada de la descomposición de los aminoácidos lisina, hidroxilisina y triptófano (Couce et al., 2008). Al no degradarse estos aminoácidos, se comienzan a acumular productos como el ácido glutárico, el ácido 3-hidroxi-glutárico (Vester et al., 2016), y en menor proporción el ácido glutacónico y la glutarilcarnitina, todos neurotóxicos, y que además producen un descenso en la concentración de carnitina a nivel cerebral. Quienes poseen esta alteración desarrollan una enfermedad neurológica, que puede ser de forma aguda después de una crisis encefalopática que se desarrolla entre los 3 y 24 meses, que puede llevar al niño a un estado de coma o a quedar con secuelas como una distonía severa (contracciones involuntarias de los músculos) truncando las capacidades motoras y lingüísticas de tal forma que se perjudica su capacidad caminar y/o de deglutir, lo que en este último caso lleva la necesidad de una gastrostomía para entregar alimentos por vía enteral (través de una sonda), sin embargo la capacidad cognitiva puede quedar intacta, dependiendo de la gravedad del caso (Superti-Fuga, 2003). Está dentro de la categoría de enfermedades raras ya que su frecuencia en el continente europeo se calcula en 1:100.000 recién nacidos (Forero et al., 2015), sin embargo en latinoamérica aún no hay estadísticas acerca de su prevalencia ya que muy pocos países del continente tienen incluida esta enfermedad en su pesquisa neonatal (Vester et al., 2016). El diagnóstico es dificultoso, la sospecha inicia con signos y síntomas como la macrocefalia o la crisis encefalopática, con este motivo se realizan neuroimágenes donde los hallazgos demuestran atrofia cerebral, dilatación ventricular e

hidrocefalia, además de hematomas subdurales, hallazgos que muchas veces son confusivos provocando que los niños lleguen derivados con el diagnóstico diferencial de maltrato infantil (Forero et al., 2015). Finalmente un análisis de ácidos orgánicos en la orina por cromatografía de gases, análisis que pocos centros de salud tiene la capacidad de hacer confirma el diagnóstico de AG-1. El tratamiento debe iniciarse a penas se tiene la sospecha fundada por la neuroimagen, ya que el tiempo de acción, sobre todo en la crisis encefalopática, es de vital importancia para evitar más secuelas. En una primera instancia, en la fase aguda el tratamiento se inicia con la suspensión de proteínas, dosis de L-carnitina para suplementar su deficiencia a nivel cerebral, y administración de glucosa y lípidos a través de una vía central (Hedlund, Longo y Pasquali, 2006). Una vez confirmado el diagnóstico y superada de la crisis aguda, los objetivos del tratamiento de seguimiento son: prevenir un estado catabólico con aportes energético altos evitando los ayunos prolongados, restringir la lisina de la dieta, y que al igual de la PKU, se realiza eliminando las proteínas de origen animal y leguminosas, aumentando el consumo de alimentos aprotéicos como frutas, verduras y cereales en cantidades que especifica el equipo de salud, además de la suplementación con L-carnitina y una fórmula especial baja en lisina y triptófano manteniendo siempre el aporte hídrico (Forero et al., 2015). Cada 3 meses el niño con AG-1 debe asistir a control, con su médico de cabecera especialista en enfermedades metabólicas, un neurólogo y un nutricionista para una revisión general, exámenes de control y un ajuste en la dieta en caso de ser necesario (Cornejo, Castro y Fernández, s.f.), salvo que sufra una crisis convulsiva lo que requerirá de controles más seguidos.

Acontecimientos en la vida de un niño con AG-1 que es diagnosticado al nacer v/s un niño diagnosticado después de la crisis



Pesquisa neonatal ampliada
Al realizarle el examen, de forma particular en alguna clínica particular, aparece alterado el parámetro que podría indicar una AG-1, pero debe ser enviada una nueva muestra al laboratorio de referencia a nivel nacional, que se encuentra en el INTA.

Confirmación del diagnóstico
Al laboratorio del INTA se envían las muestras para ser confirmada la AG-1

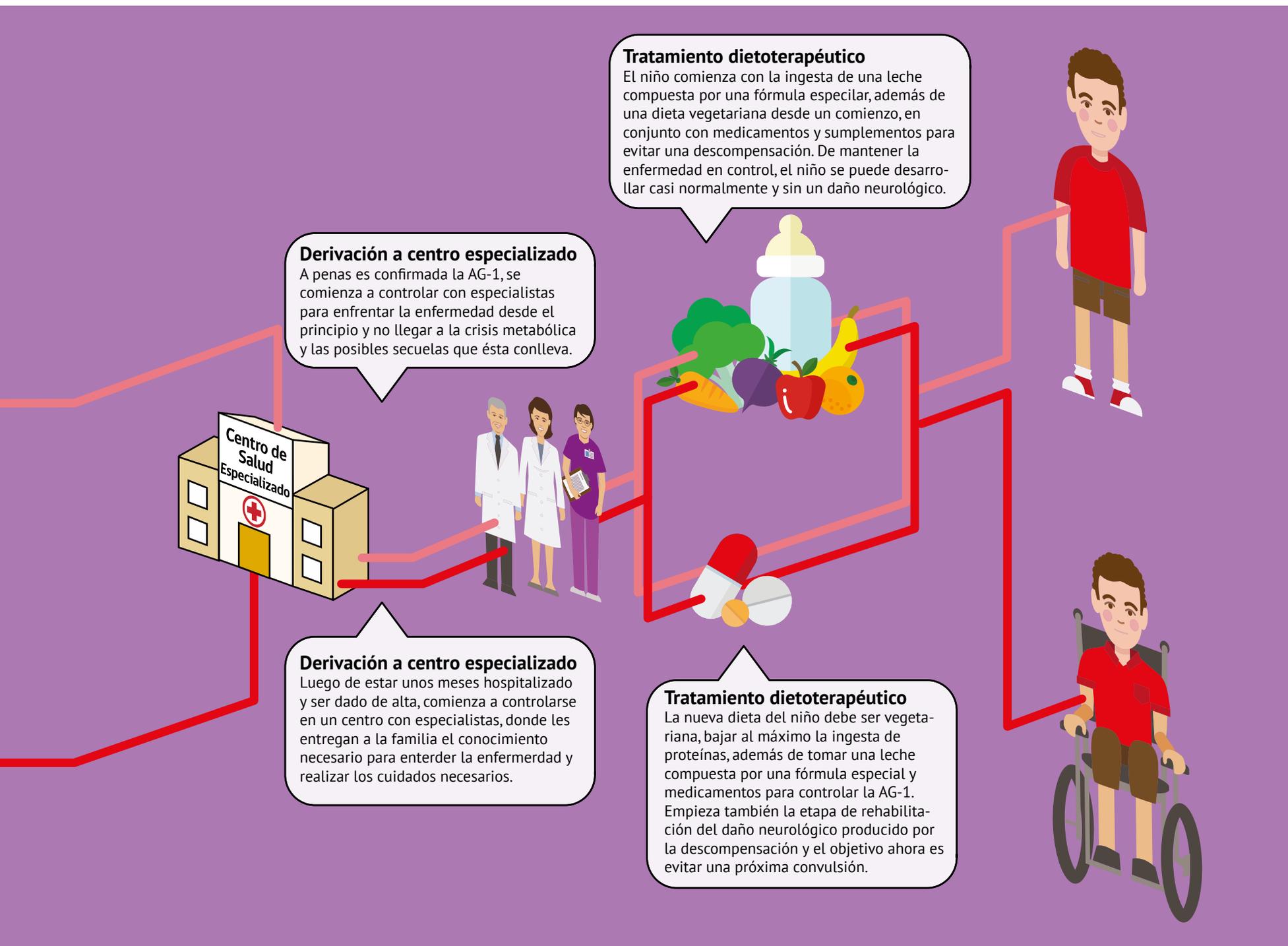
Niño/a recién nacido

Hospitalización en UCI y sospecha de EIM
Debido a lo poco específico de los signos y síntomas que presenta el niño, pasar horas o días hasta sospechar de la AG-1, periodo en que él se descompensa aún más y tiene mayor probabilidad de quedar con secuelas.

Confirmación del diagnóstico
Al laboratorio del INTA se envían las muestras para ser confirmada la AG-1

Primera descompensación o crisis
Debido a un cambio metabólico importante, como una enfermedad viral o el cambio de la lactancia a la alimentación con papillas, se desencadena una crisis encefalopática, llegando incluso a producir convulsiones, y la hospitalización inmediata.

Hospital alta complejidad



IMPACTO FAMILIAR AL TENER UN NIÑO ENFERMO

Los padres, en general, sufren tanto como su hijo enfermo, solo que de una forma distinta, esto se ve influenciado por diversas variables como la personalidad, las experiencias anteriores de enfermedad, el sistema de apoyo, las creencias religiosas, el curso natural de la enfermedad y el tratamiento. Frecuentemente este sufrimiento se expresa como crisis de ansiedad o trastornos depresivos donde prima la incertidumbre, el aturdimiento la ira y la culpabilidad. Las reiterativas visitas a hospitales así como la hospitalización misma del niño crean la necesidad de reorganizar el cuidado del resto de la familia, la prolongada ausencia laboral por parte de los padres generalmente condiciona un aislamiento social (Serradas, 2003). Ciertamente, los hermanos del niño también sufren un gran impacto debiendo hacer frente a la condición de salud por la que atraviesa su hermano enfermo así como la inestabilidad en la dinámica familiar subyacente, presentando malestar emocional, ansiedad, culpabilidad, temor e incluso celos los que se pueden manifestar a través enuresis (micción involuntaria), dificultad en la alimentación, insomnio, hiperactividad y explosiones de enfado (Grau, 2003). Es por esto que el equipo de salud se debe esforzar por entregar información suficiente sobre protocolos de tratamiento y seguimiento bajando el nivel de incertidumbre de la familia ayudándolos a adaptarse al entorno hospitalario, pues esto favorece la evolución del niño reduciendo los riesgos psicosociales derivados de la enfermedad y la hospitalización, por lo tanto el tratamiento del niño con AG-1 precisa de una atención integral con enfoque familiar (Serradas, 2003).

Antecedentes y referentes

El marco empírico es el símil a lo que se conoce como estado del arte, en diseño, donde se encuentran los antecedentes y referentes respecto al tema. En el caso de esta investigación, los referentes tienen relación con investigaciones hechas con anterioridad y que usan una metodología similar a la aplicada en el estudio, donde se utiliza el abordaje cualitativo para mostrar las vivencias de personas con ciertas patologías específicas. En los antecedentes son aportados desde investigaciones clínicas relacionadas a la aciduria glutárica tipo I, ya que en la revisión de la literatura no se encontró ninguna investigación cualitativa relacionada al tema específico.

REFERENTE DE INVESTIGACIÓN

Vivencia de la fibromialgia a través de la etnografía enfocada

Olivé e Isla (2013) se muestra la vivencia de personas afectadas por fibromialgia, a través de la etnografía y de la narrativa, así como una reflexión que plantea y cuestiona la orientación de los cuidados profesionales. Con una metodología cualitativa generando la información a través de la observación participante y la entrevista en profundidad a dos mujeres y un hombre afectados con la enfermedad, efectuando un análisis a partir de cinco unidades narrativas.

“Siendo transformado por la enfermedad”: la vivencia del adolescente con diabetes

En esta misma línea Damião y Pinto (2007) en su estudio buscan comprender la experiencia del adolescente que sufre alguna enfermedad crónica, en este caso diabetes, utilizando como metodología la interacción simbólica, que se define como una teoría sobre el comportamiento humano que se fundamenta en el presupuesto que la experiencia humana, es mediada por la interpretación, el análisis de los datos se realizó a través de la teoría fundamentada, los resultados permitieron conocer la percepción de 7 adolescentes, entre 12 y 18 años, sobre sus vivencias y experiencias con la diabetes a partir de tres temas: “recibiendo el diagnóstico de diabetes”, “siendo transformado por la enfermedad” y “llevando una vida puntiaguda”.

Fibromialgia: percepción de pacientes sobre su enfermedad y el sistema de salud. Estudio de investigación cualitativa

En España se realizó un estudio cualitativo con el objetivo de conocer la experiencia y vivencia de personas con fibromialgia, en relación con sus expectativas sobre el sistema sanitario y sus profesionales, a través de un análisis paradigmático de datos recogidos por medio de 3 grupos focales en los que participaron 20 mujeres y 1 hombre con distintas trayectorias asistenciales y evolución se concluye

que existe la necesidad de una atención sanitaria dirigida a la mejora de la calidad de vida del paciente facilitando su proceso asistencial y ofreciendo interés, comprensión y apoyo (Escudero et al., 2010).

*Compañero de vida: enfermedad crónica.
Un estudio de caso*

Desde la metodología del estudio de caso, la investigación “compañero de vida”: enfermedad crónica pretende explorar a través de la observación y la entrevista en profundidad la experiencia de una persona adulta con enfermedad crónica, del análisis de datos surgieron cuatro momentos por los cuales la persona transita sufriendo cambios, estos son: diagnóstico, proceso asistencial, afrontamiento y expectativa de futuro (Figueredo, 2014).

Comprendiendo el padecimiento humano ante la enfermedad: manifestaciones, contexto y estrategias.

Utiliza la metodología narrativa recogiendo datos de tipo biográfico con el propósito de profundizar en la comprensión de la experiencia del padecimiento frente a la enfermedad (Hueso et al., 2012). Probando la utilidad de la narrativa en temáticas de salud.

Promoción de la salud y calidad de vida entre madres de preadolescentes. Una etnografía enfocada

Finalmente, en Argentina se realizó un estudio cualitativo de tipo etnográfico para identificar creencias, valores y prácticas de promoción de la salud y calidad de vida entre madres preadolescentes, los datos se obtuvieron de una muestra de 10 madres, a través de la observación participante, entrevistas en profundidad, notas de campo y diario personal enriquecidos con genogramas y fotografías, el análisis temático de datos condujo al significado del rol materno en la protección de los hijos ante comportamientos de riesgo para la salud junto a la descripción de la influencia materna sobre las elecciones que realizan estas preadolescentes respecto a comportamientos de riesgo para la salud (Ladueña, Olson y Pasco, 2005).

ANTECEDENTES

Acidemia glutárica tipo 1- presentación de un caso y revisión de la literatura

Se describe el caso de un niño en Colombia, con un análisis del curso clínico de la aciduria glutárica tipo I y el enfoque diagnóstico de la enfermedad (Forero et al., 2015).

Una guía para los padres: Acidemia glutárica tipo II

Guía informativa para padres de niños que tienen aciduria glutárica del tipo II, su objetivo es que se distribuya a todos los actores que están insertos en la red del niño, como colegio, otros equipos de salud, familiares o cuidadores. Contiene explicaciones como de qué se trata la aciduria, el tratamiento, guía de nutrición, duración de un control y que se debe preguntar, aspectos sociales, recursos y glosario.

Una guía para los padres: Acidemia glutárica tipo II
12-14. Riveros, S. (2017). Extracto guía para padres: AG-2. [imagen].
Recuperado de *Una guía para los padres: Acidemia glutárica tipo II*.

ACIDEMIA GLUTÁRICA TIPO II

Una Guía para los Padres

Desarrollada por el
 Grupo de Genética Regional
 del Hospital de Niños
 Puerto Rico, Instituto Regional de Genética, P.R.

Este folleto contiene información general sobre la acidemia glutárica tipo II.

Debido a que cada niño con esta condición es diferente, la información contenida aquí puede no ser completamente aplicable a su hijo.

Para leer completa esta guía con la persona que cuida de su hijo, así como información de salud, nutrición y cuidados, consulte con el médico, nutricionista, enfermera, farmacéutico de su hijo y miembros de su familia.

Siempre en la libertad de hacer cualquier pregunta o comentario a los profesionales de salud sobre el diagnóstico de su hijo.

Como referencia, el PDF de esta guía se ha incluido en el glosario de términos médicos.

Página 1 de 4 | Acidemia Glutárica Tipo II

12

Acidemia Glutárica Tipo II

La Acidemia Glutárica Tipo II es un trastorno hereditario. Aunque existe más de un tipo de acidemia glutárica, su hijo lo más diagnosticado es el tipo II. Este trastorno es causado por una deficiencia genética de la enzima GALT (glucosa-6-fosfato).

Los pacientes con acidemia glutárica tipo II pueden presentar síntomas que se hacen más evidentes con el tiempo que aquellos que causan náuseas y vómitos. Hay dos síntomas específicos que se relacionan estrechamente con la acidemia glutárica tipo II:

1. **Respiración rápida o entrecortada (RR)**
2. **HTA (hipertensión arterial) (HTA)**

Los niños con esta condición pueden tener un peso y tamaño más pequeños que los niños de su edad. Algunos niños con acidemia glutárica tipo II pueden tener problemas de aprendizaje o problemas de conducta. Una dieta especial es muy importante en la disminución de los síntomas y prevención de complicaciones a largo plazo. Deben seguir las indicaciones de su médico y nutricionista para asegurar que su hijo reciba la nutrición adecuada y los suplementos necesarios para mantener un nivel de azúcar en la sangre y prevenir complicaciones.

Síntomas de la Acidemia Glutárica Tipo II

Los síntomas pueden ser leves o graves. Los síntomas más comunes son: vómitos, náuseas, letargo, pérdida de peso, problemas de aprendizaje o problemas de conducta, problemas de visión, problemas de audición, problemas de crecimiento, problemas de desarrollo, problemas de comportamiento, problemas de salud mental, problemas de salud física, problemas de salud emocional, problemas de salud social, problemas de salud espiritual.

Tratamiento

El tratamiento de la acidemia glutárica tipo II se centra en la reducción de los síntomas y la prevención de complicaciones. El tratamiento incluye:

1. **Una dieta rica en carbohidratos, baja en grasas y baja en proteínas.**
2. **Suplementación con vitaminas y minerales.**
3. **Tratamiento de los síntomas de la acidemia glutárica tipo II.**
4. **Tratamiento de las complicaciones de la acidemia glutárica tipo II.**

Figura 1: El ciclo metabólico de la acidemia glutárica tipo II.

La dieta es esencial para la prevención de los síntomas de la acidemia glutárica tipo II.

Página 2 de 4 | Acidemia Glutárica Tipo II

13

Alimentos que se deben limitar

A. Alimentos ricos en Grasas

carne roja	carne
carne de cerdo	carne de vaca
carne de pollo	carne de pavo
carne de res	carne de cerdo
carne de cerdo	carne de res

B. Alimentos ricos en Proteínas (El uso de carne, huevos, queso y leche completa)

carne	carne de res, carne de cerdo, carne de vaca, carne de pollo, carne de pavo, carne de cerdo, carne de res
carne	carne de res, carne de cerdo, carne de vaca, carne de pollo, carne de pavo, carne de cerdo, carne de res
carne	carne de res, carne de cerdo, carne de vaca, carne de pollo, carne de pavo, carne de cerdo, carne de res
carne	carne de res, carne de cerdo, carne de vaca, carne de pollo, carne de pavo, carne de cerdo, carne de res

C. Alimentos con proteínas y grasas que se deben limitar

carne	carne de res, carne de cerdo, carne de vaca, carne de pollo, carne de pavo, carne de cerdo, carne de res
carne	carne de res, carne de cerdo, carne de vaca, carne de pollo, carne de pavo, carne de cerdo, carne de res
carne	carne de res, carne de cerdo, carne de vaca, carne de pollo, carne de pavo, carne de cerdo, carne de res
carne	carne de res, carne de cerdo, carne de vaca, carne de pollo, carne de pavo, carne de cerdo, carne de res

Duración del Tratamiento y Visitas Médicas

La duración del tratamiento y las visitas médicas dependerán de la gravedad de la acidemia glutárica tipo II y de la respuesta del niño al tratamiento.

En una visita médica usted y su hijo pueden esperar:

- 1. **Información sobre la acidemia glutárica tipo II.**
- 2. **Información sobre el diagnóstico de su hijo.**
- 3. **Información sobre el tratamiento de su hijo.**
- 4. **Información sobre los síntomas de su hijo.**
- 5. **Información sobre los cuidados de su hijo.**
- 6. **Información sobre los recursos de su hijo.**
- 7. **Información sobre los servicios de su hijo.**
- 8. **Información sobre los resultados de su hijo.**
- 9. **Información sobre los planes de su hijo.**
- 10. **Información sobre los riesgos de su hijo.**
- 11. **Información sobre los beneficios de su hijo.**
- 12. **Información sobre los costos de su hijo.**
- 13. **Información sobre los seguros de su hijo.**
- 14. **Información sobre los impuestos de su hijo.**
- 15. **Información sobre los subsidios de su hijo.**
- 16. **Información sobre los beneficios de su hijo.**
- 17. **Información sobre los riesgos de su hijo.**
- 18. **Información sobre los beneficios de su hijo.**
- 19. **Información sobre los costos de su hijo.**
- 20. **Información sobre los seguros de su hijo.**
- 21. **Información sobre los impuestos de su hijo.**
- 22. **Información sobre los subsidios de su hijo.**
- 23. **Información sobre los beneficios de su hijo.**
- 24. **Información sobre los riesgos de su hijo.**
- 25. **Información sobre los beneficios de su hijo.**
- 26. **Información sobre los costos de su hijo.**
- 27. **Información sobre los seguros de su hijo.**
- 28. **Información sobre los impuestos de su hijo.**
- 29. **Información sobre los subsidios de su hijo.**
- 30. **Información sobre los beneficios de su hijo.**
- 31. **Información sobre los riesgos de su hijo.**
- 32. **Información sobre los beneficios de su hijo.**
- 33. **Información sobre los costos de su hijo.**
- 34. **Información sobre los seguros de su hijo.**
- 35. **Información sobre los impuestos de su hijo.**
- 36. **Información sobre los subsidios de su hijo.**
- 37. **Información sobre los beneficios de su hijo.**
- 38. **Información sobre los riesgos de su hijo.**
- 39. **Información sobre los beneficios de su hijo.**
- 40. **Información sobre los costos de su hijo.**
- 41. **Información sobre los seguros de su hijo.**
- 42. **Información sobre los impuestos de su hijo.**
- 43. **Información sobre los subsidios de su hijo.**
- 44. **Información sobre los beneficios de su hijo.**
- 45. **Información sobre los riesgos de su hijo.**
- 46. **Información sobre los beneficios de su hijo.**
- 47. **Información sobre los costos de su hijo.**
- 48. **Información sobre los seguros de su hijo.**
- 49. **Información sobre los impuestos de su hijo.**
- 50. **Información sobre los subsidios de su hijo.**
- 51. **Información sobre los beneficios de su hijo.**
- 52. **Información sobre los riesgos de su hijo.**
- 53. **Información sobre los beneficios de su hijo.**
- 54. **Información sobre los costos de su hijo.**
- 55. **Información sobre los seguros de su hijo.**
- 56. **Información sobre los impuestos de su hijo.**
- 57. **Información sobre los subsidios de su hijo.**
- 58. **Información sobre los beneficios de su hijo.**
- 59. **Información sobre los riesgos de su hijo.**
- 60. **Información sobre los beneficios de su hijo.**
- 61. **Información sobre los costos de su hijo.**
- 62. **Información sobre los seguros de su hijo.**
- 63. **Información sobre los impuestos de su hijo.**
- 64. **Información sobre los subsidios de su hijo.**
- 65. **Información sobre los beneficios de su hijo.**
- 66. **Información sobre los riesgos de su hijo.**
- 67. **Información sobre los beneficios de su hijo.**
- 68. **Información sobre los costos de su hijo.**
- 69. **Información sobre los seguros de su hijo.**
- 70. **Información sobre los impuestos de su hijo.**
- 71. **Información sobre los subsidios de su hijo.**
- 72. **Información sobre los beneficios de su hijo.**
- 73. **Información sobre los riesgos de su hijo.**
- 74. **Información sobre los beneficios de su hijo.**
- 75. **Información sobre los costos de su hijo.**
- 76. **Información sobre los seguros de su hijo.**
- 77. **Información sobre los impuestos de su hijo.**
- 78. **Información sobre los subsidios de su hijo.**
- 79. **Información sobre los beneficios de su hijo.**
- 80. **Información sobre los riesgos de su hijo.**
- 81. **Información sobre los beneficios de su hijo.**
- 82. **Información sobre los costos de su hijo.**
- 83. **Información sobre los seguros de su hijo.**
- 84. **Información sobre los impuestos de su hijo.**
- 85. **Información sobre los subsidios de su hijo.**
- 86. **Información sobre los beneficios de su hijo.**
- 87. **Información sobre los riesgos de su hijo.**
- 88. **Información sobre los beneficios de su hijo.**
- 89. **Información sobre los costos de su hijo.**
- 90. **Información sobre los seguros de su hijo.**
- 91. **Información sobre los impuestos de su hijo.**
- 92. **Información sobre los subsidios de su hijo.**
- 93. **Información sobre los beneficios de su hijo.**
- 94. **Información sobre los riesgos de su hijo.**
- 95. **Información sobre los beneficios de su hijo.**
- 96. **Información sobre los costos de su hijo.**
- 97. **Información sobre los seguros de su hijo.**
- 98. **Información sobre los impuestos de su hijo.**
- 99. **Información sobre los subsidios de su hijo.**
- 100. **Información sobre los beneficios de su hijo.**

Página 3 de 4 | Acidemia Glutárica Tipo II

14

Casos de estudio

FELIPE

Camila tiene dos hijos, Matilde y Felipe, de 14 y 9 años respectivamente. El año 2008, cuando nació Felipe, aún no existía el postnatal de 6 meses, por lo que ella decide extender el periodo con licencias médicas. Al cumplir los 6 meses y medio de edad del bebé, ella decide volver al trabajo, lugar que le proporcionaba una sala cuna para que llevara a su hijo y continuara con la lactancia a pesar de estar trabajando. Al tercer día del regreso, Camila va a las 10 de la mañana a darle leche al niño, y es ahí cuando él suelta el pezón y se queda mirando fijo al techo. Al preguntarle a la encargada de la sala cuna si había notado algo extraño en él ese día y ésta responderle que no, es que decide hablar con su superior y explicarle la situación, para poder salir del trabajo. Ese día ella andaba sin dinero y antes de salir del trabajo se consigue 5000 pesos, y se va con Felipe a Vidaintegra de Maipú, centro médico privado de atención ambulatorio, ya que debido al plan de Isapre que ella posee en ese momento, solo se puede atender ahí. El llegar y pedir por favor una atención urgente con algún pediatra, le niegan la atención porque no hacen atenciones de urgencia. De inmediato ella decide salir de ahí y dirigirse a su casa, ubicada en la comuna de Cerrillos, en busca de dinero, mientras se comunicaba por celular con el ejecutivo de la isapre para que la derivaran y le dieran un código especial para poder atenderse en el hospital que le señalaran. Es así como llega a las 12 del medio día a la Clínica Hospital del Profesor, situada en Maipú. Al llegar ahí no ingresan por el servicio de urgencias y llevan a Felipe a observación

y toma de exámenes. Durante un periodo de aproximadamente 7 horas nadie se acercó a Camila para darle información acerca del estado de salud de su hijo, por más que ella insistiera, no recibía noticias. Cerca de las 19 horas se le acerca una enfermera y le comunica que debe iniciar los trámites para la derivación a la Clínica Dávila. A las 21 horas comienza el traslado en ambulancia, donde una vez en el lugar ingresa directo a la UCI para ser internado e intentar estabilizarlo y encontrar el diagnóstico. Luego de 4 días internado y sin diagnóstico aparente más que un posible virus que se alojó en el cerebro, es que una ex interna de la doctora Mabe, neurólogo especialista en enfermedades metabólicas, sospecha que podría ser algún error innato del metabolismo, y llaman a la doctora para que vaya a ver el caso. Al ver a Felipe, la doctora se acerca a la madre y le informa que posiblemente tiene AG-1 y que deben hacer un examen, que se debe enviar a Estados Unidos para confirmar el diagnóstico, y que empezaran el tratamiento de inmediato. En ese intertanto la doctora le explicó a Camila de qué se trataba la enfermedad, pero ella tenía la idea de que era un virus por lo que no prestó mayor atención para comprenderla, y no fue hasta que llegó el resultado del examen que se sentó con la especialista para que le explicara paso por paso de que se trataba la aciduria glutárica tipo I. Felipe estuvo internado 2 meses y medio en la clínica, pasando entre la UCI, la UTI y la sala de cuidados, además de una intervención quirúrgica, ya que tuvo un problema con una infección en su pierna porque un catéter que estuvo mucho tiempo instalado. En esta instancia en el hospital se le



15



16



17

15-18. S.A. (2015-2017). *Vida de Felipe*. [fotografía]. Archivo personal de Camila.

acerca una neuróloga de la clínica Dávila a preguntarle si había notado algo extraño, y ella menciona que lo había visto hace un tiempo hacer movimientos de “olas” con la lengua mientras dormía en la noche, y que había consultado con la pediatra y ella le indicó que era normal, sin embargo, ese es un signo de que algún problema había. Una vez que Felipe estaba de alta lo derivaron con una interconsulta a la Teletón, ya que le dijeron que él iba a tener daño neurológico, pero ella encontraba que su hijo estaba igual, recién cuando él empezó a crecer pudo entender el daño que tenía. Además, se siguió atendiendo con la doctora Mabe en

su consulta privada en la Clínica Santa María, ya que según Camila, ella fue la única que le pudo explicar que era la AG-1 y le daba confianza, y también continuó con una pediatra de la Clínica Dávila, que atendió a su hijo en el tiempo que estuvo hospitalizado. Empezó también con el tratamiento y la compra de las fórmulas especiales que él requería, que tenía un costo bastante alto, alcanzando el costo del tratamiento total de 250.000 pesos mensuales al menos. En el mismo lugar donde compraba esas fórmulas le comentaron la existencia de una fundación, llamada Amade, que apoyaba a los niños con enfermedades metabólicas y a

sus familias. Ella averiguó, la entrevistaron y luego de unos meses la comenzaron a ayudar con la entrega de 3 tarros al mes. Cuando estuvo en la clínica le instalaron a Felipe una gastrostomía para su alimentación, pero Camila al año después se la quitó ya que quería que su hijo comiera por la boca y así poder proporcionarle más independencia. Alrededor de los 3 años de edad, Camila decide cambiarse de afiliación de salud, desde la isapre a Fonasa, ya que le convenía económicamente por el costo del tratamiento. Es así como la doctora Mabe le realiza una interconsulta desde la Clínica Santa María hacia el HEGC, para recibir ahí la atención, controles e interconsultas necesarias, más la entrega de los medicamentos a un costo más bajo, gracias a que se hacían en la misma farmacia del hospital. Al poco tiempo lo empezó a llevar a un colegio diferencial y que se hacía cargo del transporte de Felipe, porque a ella le complicaba por el trabajo. A los 6 años, desde la Teletón le empezaron a insistir que debía llevarlo al colegio normal, porque él poseía daño motor pero no cognitivo, lo que significa que entiende todo, por lo que podría aprender a leer. Dada la insistencia, es que la madre decide buscarle colegio y se dirigió a todos los más cercano de su casa y que tenían inclusión, sin embargo ninguno lo aceptó, pero frente a esa barrera ella se dirige al DAEN (departamento de educación) de Maipú, explicó la situación y a la semana ellos ya le habían encontrado un colegio adecuado para él y que lo recibieron adaptándose a todas sus necesidades. Al principio ella se encargaba de pasarlo a buscar a la 1 de la tarde y pasarlo a dejar a la casa de sus padres, que queda a una cuadra de la suya, para que lo cuidaran a él y a su hermana hasta que ella saliera del trabajo, sin embargo, al poco tiempo, le cambiaron las condiciones de éste. Ella trabajaba armando muebles en una tienda de retail, y te-

nía ciertas comunas que abarcar, no obstante, le sumaron más lugares por lo que no podía pasar a buscarlo. Frente a esa problemática es que con la ayuda de la directora del colegio, redactan una carta dirigida al alcalde para solicitar ayuda con un transporte, y es así como desde ese momento Felipe es llevado a su casa por un furgón que envía la municipalidad de Maipú. En mayo del presente año la familia completa, Camila, Felipe, su hermana y su padre, fueron a Disney World de vacaciones, donde él no tuvo ningún problema con el manejo de su enfermedad. Con respecto la forma de llevar la enfermedad actualmente, Camila intenta de normalizar lo más posible a Felipe, saliendo de paseo y de viaje como cualquier persona, adaptándole la comida diaria a lo que él puede comer, saliéndose un poco de las pautas pero son el perjuicio de la salud de su hijo.



MATIAS

Carolina tuvo un embarazo normal, sin complicaciones y a las 39 semanas nació Matías, en el hospital clínico de la Universidad Católica, sin ningún problema. Ella tenía una hija de 2 años en ese entonces, producto de un matrimonio anterior. Cuando él tenía 6 meses, iba a la sala cuna y a la hora de almuerzo su madre lo pasa a buscar para ir a almorzar, llega a su casa, le prepara la papilla con verduras y carne, y le comienza a dar comida, momento en el que de repente se queda fijo mirando y su hermana, técnico en odontología y que en ese momento vivía con ellos, le menciona que algo le sucede a Matías, pero Carolina no tuvo mayor interés, pero ante la insistencia de la hermana es que decide llamar a su marido y padre de Matías, para que los llevara al hospital de La Florida a urgencias. Como vivían en la misma comuna, llegaron rápidamente, pero se toparon con una huelga de la FENATS en el servicio, por lo que deciden dirigirse al hospital clínico de la UC en Marcoleta. Sin embargo en el camino, en la esquina de la calle Vicuña Mackenna con Departamental, en el semáforo había un RT de carabineros, que al percatarse de la desesperación y llanto de Carolina con Matías en brazos, es que la guían al HEGC, y que a pesar de que ella no lo conocía, se dirigen ahí porque les quedaba más cerca. El llegar a la urgencia e ingresar a Matías, es que la primera pregunta que le realizan es si ella le dio alguna pastilla a su hijo, insinuando que lo había drogado o maltratado, situación que produce que



Carolina de descontrolé aún más. Lo internan inmediatamente en la UCI, le empiezan a hacer una serie de exámenes y al otro día en la mañana pasa un neurólogo que ve un examen y sospecha de una enfermedad metabólica, por lo que llaman a la doctora Mabe para que vaya a urgencias a ver al niño. Es así como ella al revisar el escáner cerebral, le comunica a Carolina que puede ser una aciduria glutárica tipo I, explicando de qué se trata y que tienen que mandar un examen al INTA inmediatamente para confirmarlo. En ese momento ella se encontraba con su suegra, y es ella quien entiende más la enfermedad, dado al estado emocional en el que estaba Carolina. Al tercer día, la madre de Matías se dirige al INTA a buscar los resultados, los cuales arrojaron positivo para la AG-1, lo que significaba que Matías debía ser trasladado de hospital, ya que al ser de La Florida, no les correspondía el SS Metropolitano Sur, sino que el SS Metropolitano Sur Oriente. Al cuarto día de hospitalizado, lo trasladan al hospital de La Florida, a pesar de la preocupación de Carolina por el estado crítico que su hijo tenía en el momento del cambio. Al llegar al otro hospital los esperaba el jefe de pediatría para internarlo, pero ella se enfrenta a la situación de que ningún médico conocía la AG-1 y a pesar de que llamaron al INTA y llegó un neurólogo, ella exigió que necesitaba un especialista en enfermedades metabólicas y que supiera el manejo de la patología, por lo que comienza una búsqueda por internet de que especialistas había en Chile, ya que no recordaba a la doctora

Mabe del HEGC, por lo alterada que se encontraba. Así encontró a la doctora Gloria Durán, que atendía en el hospital clínico de la UC, y decide ir hasta el mismo establecimiento para pedirle a ella que fuera al hospital de la Florida a explicarle al equipo médico de que se trataba todo. Luego de 3 horas con gritos y llantos en el hall de entrada del centro de Marcoleta, es que llega la doctora Durán y decide acompañarla, a pesar de que bajo ningún punto de derivación ni interconsulta le correspondía ir. Una vez que ella explica a los médicos como interactuar con la AG-1 empiezan con el tratamiento, sin embargo, mantienen internado a Matías por 6 meses en el hospital, haciendo que Carolina se fuera a vivir con él allá, en una sala que dispusieron para ellos, ya que el equipo al desconocer la enfermedad, tenía temor de que si lo daban de alta, él volviera a convulsionar. Luego de estar 6 meses, realizarle una gastrostomía para alimentarse, gastarse todos los ahorros que poseían y de llevar a la otra hija que ella tenía a que se fuera a vivir con su abuela, es que dan de alta a Matías, y le realizan una interconsulta para que se fuera a rehabilitar al Centro de Rehabilitación Pedro Aguirre Cerda (PAC), donde nuevamente está internado un par de meses por miedo a las convulsiones. En el mismo periodo de tiempo comienza a atenderse de forma particular con la doctora Durán en Marcoleta, con controles cada 3 meses. El estar de alta nuevamente se va a vivir con su suegra para recibir ayuda en el cuidado de Matías, pero al poco tiempo se separa de su pareja y se va a vivir a la



comuna de Santiago centro. Inicia también el tratamiento en la teletón de Matías, con sesiones cada 6 meses, pero al ver el poco progreso que eso significaba, Carolina decidió ir nuevamente el PAC para que le realizaran sesiones mensuales, además de equinoterapia en la comuna de la granja, que pudo acceder gracias a que ella fue a hablar con un concejal de la comuna y que le presentara a Matías para que se pudiera atender allá. A mitad de este año, al ir a retirar las fórmulas del INTA le comunicaron que se pronto se hará el traspaso de la entrega al HEGC, por lo que ella decide cambiar de médico de cabecera para no tener que

moverse por tantos lugares. Pero se encuentra con el problema de que según la red de salud, le correspondía, por el lugar donde vive, el SS Metropolitano Occidente, y no el sur, donde atiende la doctora Mabe, por lo que indica que vive en la comuna de San Joaquín, en la residencia de su mamá, para tener acceso a la atención en el HEGC. Desde ese momento y hasta ahora, se atiende en ese centro, con la doctora Mabe y la nutricionista Paula Menickett como equipo de cabecera.

CEREALES, PAPA Y LEGUMINOSAS		
Cada porción aporta aproximadamente 1 gramo de proteínas		
Alimento	Medida Aproximada	Calorías
Avena	17 gramos	54
Arroz	6 gramos	20
Choclo	12 gramos	42
Chito	26 gramos	117
Palma en grano (80 gramos, seco)	17 gramos	54
Trigo de trigo	9 gramos	31
Trigo de centeno	13 gramos	41
Semola	9 gramos	30
Cañote crudo	61 gramos	36
Chiche (grano, crudo)	24 gramos	77
Chiche cocinado (porción)	2 cucharadas	
Papa cruda	56 gramos	171
Papa hervida	17 gramos	55
Avena instantánea	9 gramos	30
Sorbetes	26 gramos	75
Sorbetes mate	26 gramos	75
Sorbetes 1 cucharada	9 gramos	26
Sorbetes congelados	14,7 gramos	42
Sorbetes congelados	17 gramos	54

VERDURAS		
Cada porción aporta aproximadamente 0,5 gramos de proteínas		
Alimento	Medida Aproximada	Caloría
Arveja cruda	51 gramos	15
Arveja cocida	26 gramos	7
Arveja	9 gramos	24
Arveja, tomate de	61 gramos	7
Alfalfa cruda	72 gramos	30
Berros crudo	61 gramos	15
Berros cocido	91 gramos	11
Brócoli crudo	13 gramos	28

21

21-22. Durán, G. (2017). *Tablas de alimentación* [imagen]. Archivo personal de Carolina.

FRUTAS		
Cada porción aporta aproximadamente 0,5 gramos de proteínas y 20 calorías		
Alimento	Cantidad	Calorías
Arándano (grano, entero, crudo)	60 gramos	46
Cereza (grano, crudo)	50 gramos	32
Chalchote (grano)	70 gramos	52
Durazno	56 gramos (1 unidad)	44
Durazno	29 gramos	22
Espinaca	60 gramos	20
Jamón	12 gramos	23
Jarabe	12 gramos	19
Jugo de naranja, fresco	60 gramos	26
Kiwi	50 gramos	27
Limon fresco	60 gramos	19
Limon, jugo exprimido	120 ml	19
Laranja	120 gramos	54
Mandarina/Caramelo	60 gramos	31
Morango	100 gramos	54
Naranja	120 gramos	54
Naranja	50 gramos	46
Naranja	120 gramos	54
Naranja	20 gramos	22
Naranja jugo exprimido	70 ml	12
Papa	20 gramos	66
Papaya	60 gramos	31
Pepino dulce	100 gramos (unidad)	26
Pera	130 gramos	51
Pera	60 gramos	43
Pimiento	50 gramos	43
Sandía	60 gramos	24
Tera	70 gramos	28
Uva	70 gramos	46

ACEITES Y GRASAS	
Cada porción aporta aproximadamente 90 calorías	
Alimento	Medida Aproximada
Aceite (vegetal, animal, aceite, aceite, aceite)	2 cucharadas (10 ml)
Margarina	1 cucharada
Margarina	2 cucharadas
Margarina	2 cucharadas
Crema de leche	2 cucharadas = 6,7 g de grasas

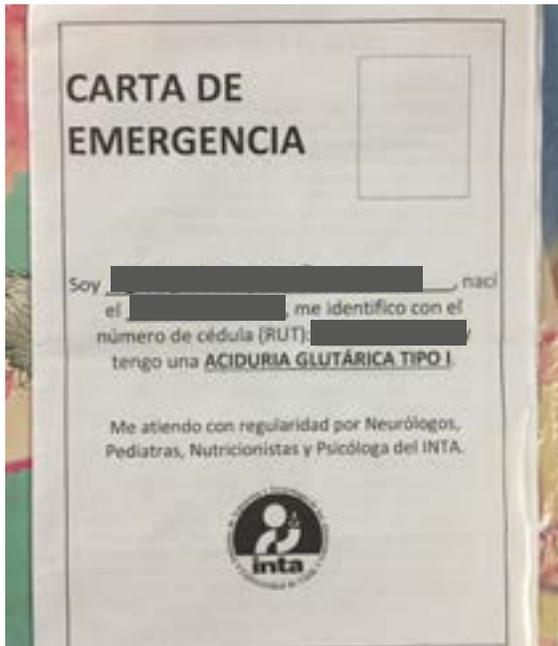
22

JOSEFA

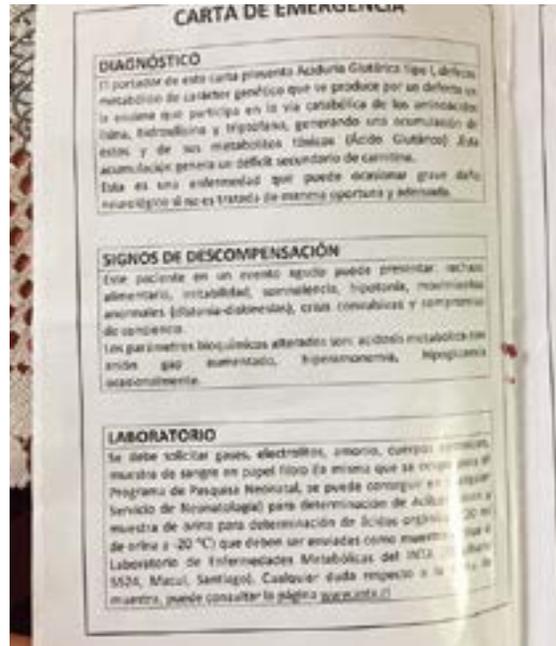
Natalia, la mamá de Josefa, tuvo una complicación en el embarazo, ya que se le desarrolló diabetes gestacional, por lo que tuvieron que adelantar un poco el parto y además su hija nació con un problema en las piernas pero que luego de un mes de tratamiento se recuperó. A los 6 meses de edad de Josefa, el 9 de diciembre del 2014, ella y su marido estaban visitando a su mamá, que vivía en San Vicente de Tagua Tagua, cuando en la tarde la niña comienza con vómitos, por lo que decide volverse a Santiago para llevarla al hospital Dr. Luis Calvo Mackenna (HLCM), ya que ese es el que le quedaba más cerca de su casa. Luego de ingre-



sar por urgencias, dan de alta a Josefa a los 8 de la mañana, con el diagnóstico de un virus que le produce malestar estomacal, pero a pesar del tratamiento inmediato que le dieron, su madre se percata, cuando llegan a la casa, de que estaba peor que antes, por lo que decide pedir hora con una pediatra en Megasalud, a las 10 de la mañana del mismo día, y justo en el momento que estaba haciendo atendida Josefa empieza a convulsionar, por lo que la doctora le pregunta qué enfermedad tenía ella, y Natalia le responde que ninguna, entonces la manda directamente con una interconsulta al HLCM. La internaron y le realizaron una serie de exámenes pero todos eran negativos. Al tercer día hospitalizada, tiene una nueva convulsión cuando estaba justo en brazos de su madre, y es ahí cuando una doctora se le acerca y le comentó que sospechaban por una enfermedad metabólica, que comenzarán de inmediato el tratamiento y que además debe ir a dejar unas muestras al INTA para enviarlas y así confirmar el diagnóstico. El gatillante de la crisis fue que 3 semanas antes de ésta, Josefa había cambiado de leche, estaba consumiendo la Purita que entregan en el consultorio, la que tiene un alto contenido de proteínas, y ese factor es el que la hizo convulsionar. Estuvo 2 meses y medio hospitalizada y durante ese periodo Natalia fue asistida por asistente social y psicólogos del INTA. Ellos llevaron a Camila y Felipe para que Natalia pudiera hablar con una madre que hubiese pasado por lo mismo, pero ella al ver a Felipe discapacitado entró en una etapa de negación de la enfermedad. Al darla de alta empezó a rehabilitarse en el Centro de Rehabilitación Pedro



24



25



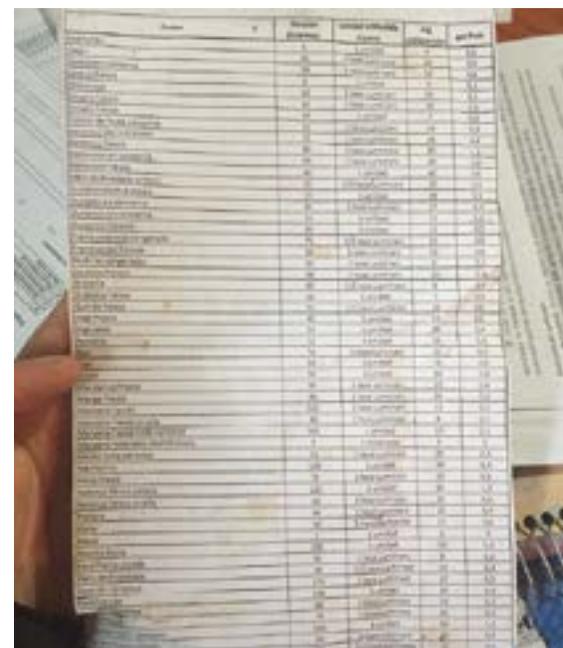
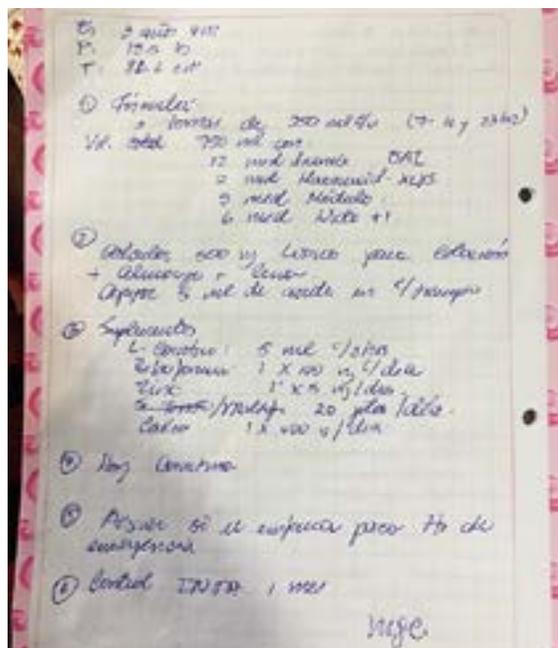
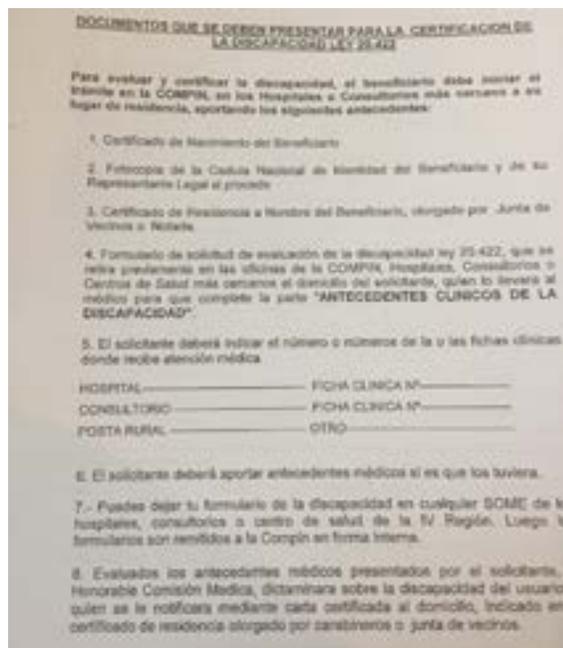
26

Aguirre Cerda hasta principios de este año, momento en el que ellas se van a vivir a San Vicente de Tagua Tagua con su mamá, porque se divorció del padre de Josefa, y desde ese momento Natalia va una vez al mes a comprar lo necesario para su hija y a que el padre de Josefa le entregue las leches que él retira durante la semana en el INTA. Al llegar al pueblo Natalia fue al CESFAM de San Vicente con el carnet de discapacidad de su hija, para que la ingresaran al programa de dependencia severa y fuera una vez a la semana un kinesiólogo a la casa a realizar sesiones de ejercicios. Además, por la lejanía del lugar donde viven ahora, cuando tiene control en el HLCM, las van a buscar y a dejar, pero en el INTA no se presta ese servicio porque son un centro

privado. En septiembre del presente año, un día a las 3 de la mañana, Josefa comienza con vómitos y diarrea, situación que produce una descompensación metabólica. Ella llama inmediatamente al INTA, al teléfono 24 horas para llamar en caso de emergencia, y al no recibir respuesta, va al hospital más cercano, el hospital de San Vicente. Al llegar lo primero que hace es entregar la carta de emergencia (fotografía 24-26) que contiene un resumen de la AG-1, los signos de descompensación, los exámenes de laboratorio que se deben realizar, el tratamiento de emergencia y los teléfonos de contacto del INTA para que se comuniquen y les indiquen los pasos a seguir. Una vez que entra a la urgencia, comienzan con el tratamiento de emergencia,

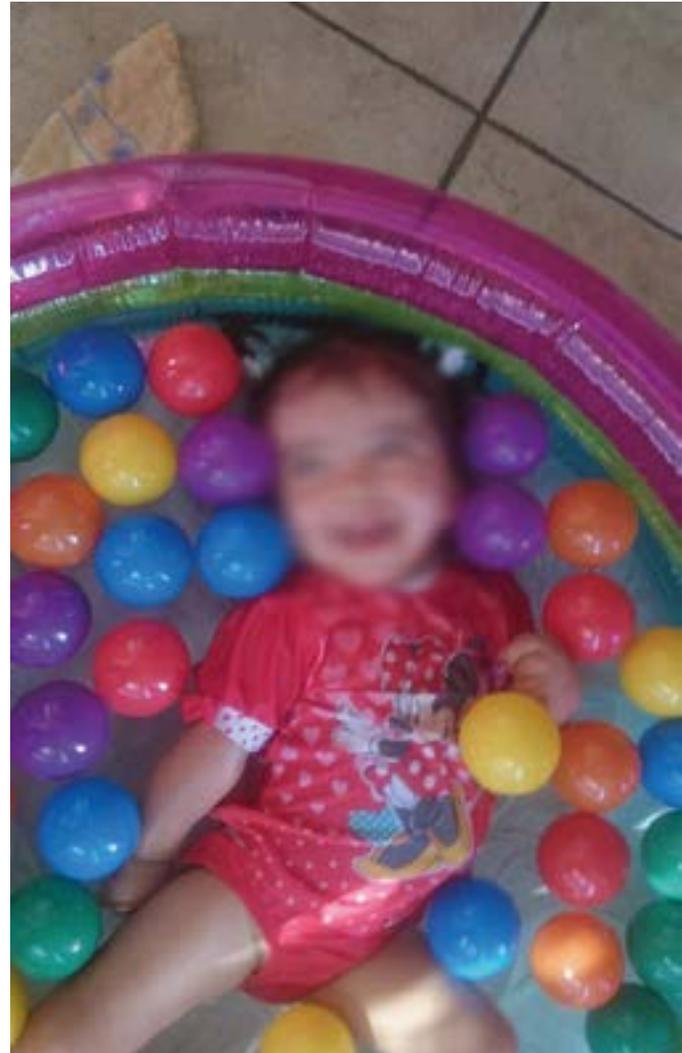
mientras Natalia les pedía que por favor la trasladaran al HLCM en Santiago, ya que ese era el hospital donde Josefa se atiende, pero le dicen que no porque no ese no es el protocolo de la red. Al contactarse con el INTA, ellos les indican a los médicos que necesitan hacer unos exámenes específicos, pero ellos no poseen los medios para realizarlos, por lo debe ser derivada al hospital que le sigue en complejidad, que es el hospital de Rengo. Son trasladadas ambas hacia allá y ocurre la misma dificultad, que no tienen los medios necesarios y tampoco conocen la enfermedad. Mientras Natalia insistía en que debían trasladarla a Santiago. Como en Rengo no tenían los medios, la derivan al hospital regional de Rancagua, llegando allá cerca de las

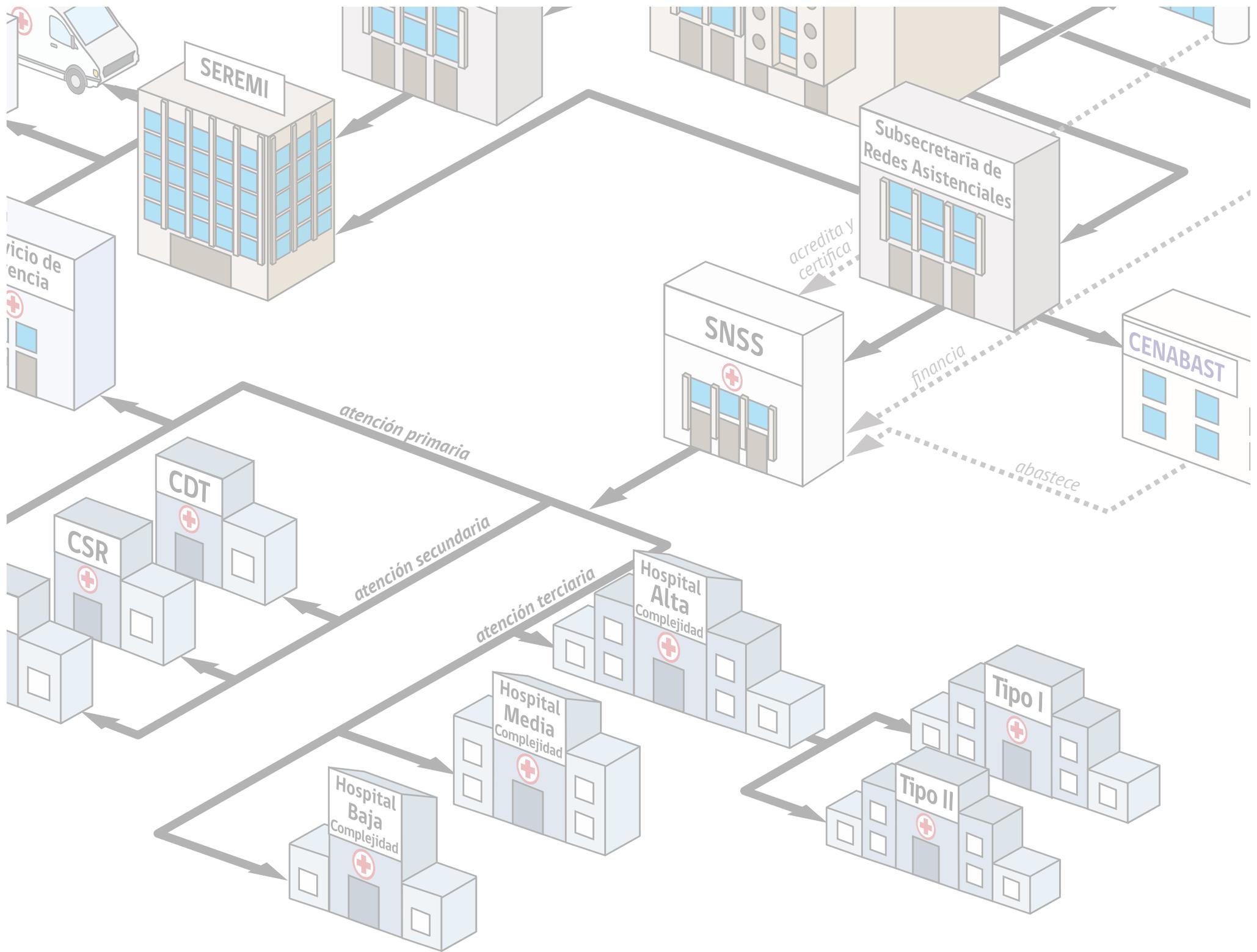
7-8 de la tarde. A penas llegan, Natalia les indica que deben contactarse con el INTA, pero ellos no lo hacen y comienzan a hacerle exámenes, pero al final del día ya deben internarla en la UCI porque estaba muy descompensada. Es recién en ese momento, y ante la insistencia de Natalia al decirles que deben comunicarse con el INTA y que ella sabe que es una descompensación, que se contactan con el centro de especialistas y comienzan el tratamiento. Estuvo un mes y medio internada en el hospital regional de Rancagua, ya que debido a su estado no podía ser trasladada. Durante su estadía tuvo una infección urinaria y los últimos días comenzó con una alergia, pero decidieron darla de alta igualmente. A penas salieron del hospital Natalia

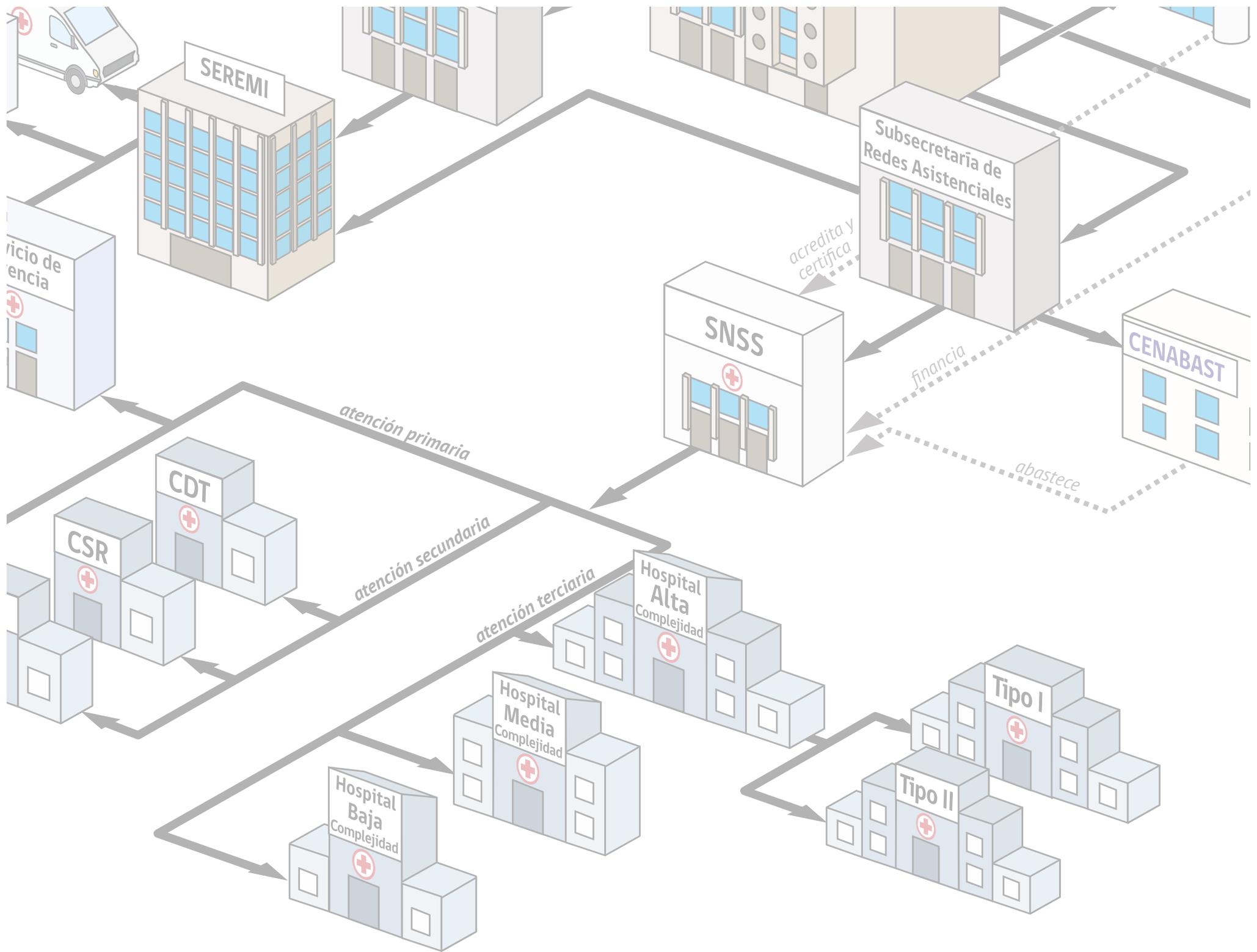


la trasladó al HLCM pero como no tenía una interconsulta, entró por urgencias. Una vez ingresada volvieron a hospitalizarla, ya que comenzó con un dress alérgico producto de un medicamento que le habían dado en Rancagua. Estuvo grave varios días pero luego de un tratamiento mayor pudo salir del cuadro. Como consecuencia de la descompensación tuvo un gran retroceso en la rehabilitación, por lo que comenzó con terapia en la Teletón de Santiago y debe asistir cada un mes al INTA por los próximos 3 meses para observar su evolución.

23 y 30. S.A. (2017). *Vida de Josefa* [fotografía]. Archivo personal de Natalia.
24-26. INTA. (2015). *Carta de emergencia* [fotografía]. Documentos personales de Natalia.
27-29. S.A. (2017). *Documentos* [fotografía]. Documentos personales de Natalia.







5. ANÁLISIS DE DATOS

Matrices de categorías de las entrevistas
Relaciones de categorías emergentes

Matrices de categorías

Luego de la codificación de cada entrevistas, emergen las siguientes categorías:

1. Desinformación:

D.P. 1.1. Desinformación de profesionales de salud.

D.F. 1.2. Desinformación hacia la familia: no se entrega información acerca del estado en que se encuentra el paciente.

D.E.P. 1.3. Desconexión entre los equipos de salud: poca información entre los equipos de los distintos centro de salud.

2. Diagnóstico:

Di.F. 2.1. Cómo se diagnosticó la enfermedad.

Di.A. 2.2. Previo a la primera crisis.

Di.T. 2.3. Trayecto hasta el diagnóstico.

Di.S. 2.4. Secuelas.

3. Acciones autónomas:

P.M. Acciones realizadas por las madres por su propia cuenta, sin la indicación de alguien.

4. Aprendizajes:

A.E. Aprendizajes desde su propia experiencia.

5. Educación:

E.E. Colegio o jardín.

6. Familia:

F.A. 6.1. Actividades familiares.

F.E. 6.2. Dinámica familiar.

7. Tratamiento:

T.A.P. 7.1. Tratamiento de la dieta.

T.A.R. 7.2. Pautas de alimentación.

T.M.C. 7.3. Médico de cabecera.

T.R. 7.4. Rehabilitación.

T.F. 7.5. Financiamiento y acceso.

8. Trabajo:

TR. Relación con el trabajo.

9. Estado Emocional:

S.F. 9.1. Frustración.

S.D. 9.2. Desamparo.

S.T. 9.3. Tristeza.

S.DC. 9.4. Descontrol o enojo.

10. Descompensación:

DST. 10.1. Tratamiento.

DS.TR. 10.2. Trayectos.

11. Expectativas:

E. Relacionadas al tratamiento y rehabilitación.

Categoría	Subcategoría	Camila	Carolina	Natalia	Resumen conclusivo
1. Desinformación	1.1. Desinformación de profesionales de salud.	<p>La cosa que cuando le comente eso a la neuróloga que me estaba viendo ahí en la clínica, no po, me dijo, eso estaba avisando que el niño venía con algo, yo dije igual fome... porque a ver... independiente de la especialidad de que elijan cada doctora, eso es optativo, deberían tener como una pincelada y haberme dicho, sabe que, consulta, pregunta por si acaso en otro lugar, porque con eso yo me hubiese ahorrado toda la hospitalización, y el niño sería normal, pero con el tratamiento de la enfermedad...</p>	<p>el doctor Donoso, jefe de pediatría, que es de la clínica Alemana, no tenían idea! De aciduria, nadie sabía qué hacer... Fue para dar las especificaciones del caso, porque nadie sabe de qué se trata, y qué hay que hacer, el tema de la carnitina, las proteínas, la gente no entiende, cómo ella es especialista, se dio a entender... yo deje de ir al consultorio porque la enfermera (con cara de susto) que tiene su hijo?. Porque lo lleve por el tema de las vacunas, y la niña me dijo que no me podía meter al control del niño sano, la enfermedad del Matías, la conocen los extranjeros no más, me llamó la atención, que en el hospital de la florida me atendió una colombiana, y ella conocía muy bien la enfermedad, supo el manejo de inmediato, cosa que otros doctores no tenían idea, y se asustan mucho, no, no subanla, hospitalicen, creyendo que algo me va a pasar. Es una enfermedad que nadie conoce...</p>	<p>Lo que pasa es que no cacharon nada, aca no conocen lo de la Josefa. Y aquí no hay especialistas, menos en san vicente. No sabían que era, me mandaron con un informe a rancagua con una orden de que lo que tenía era una bronquitis! Bronquitis aca! Y la Josefa nunca estuvo resfriada, es absurdo En el Calvo Mackenna no habían tenido un caso así, fue el primer caso que se diagnosticó ahí, había doctores que no cachaba nada Le dije a uno, porque de verdad, me pregunto que significa aciduria glutárica, así!! Y le dije y usted estudió medicina? Porque si estudio medicina yo creo que le pasaron las enfermedades metabólicas, osea, yo creo que...</p>	<p>Una cuestión evidente en los tres casos es la falta de conocimiento sobre estas enfermedades metabólicas, pudiendo extrapolarse incluso a la mayoría de las enfermedades llamadas "raras". En su mayoría los comentarios se dirigen al poco conocimiento que poseen los médicos acerca de la patología en Chile, al punto que el mismo profesional le pregunta a la mamá de qué se trata la aciduria glutárica tipo 1, generando la indignación en el caso de Natalia, o resignación, en el de Camila, que se puede concluir que los dos tipos de reacciones tienen relación con el tiempo que lleva cada una con interacciones en el sistema de salud, ya que la hija de Natalia, Josefa, tiene 3 años, y el hijo de Camila, tiene 9 años. Otro punto a destacar es lo que sucede fuera de la región metropolitana, donde no hay especialistas, ni siquiera en los hospitales más grandes de las regiones, por lo que en caso de alguna descompensación quedan totalmente a la deriva, ya que la red lo deriva como lo haría con cualquier otra patolo-</p>

Categoría	Subcategoría	Camila	Carolina	Natalia	Resumen conclusivo
					gía, sin consideraciones especiales, retardando el tratamiento con consecuencias de retroceso graves, y más aun dejando de lado los conocimientos que posee la propia madre sobre su hijo/a, quien ha demostrado, al sobrellevar la enfermedad, que es quien más conoce acerca de la aciduria glutárica.
	1.2. Desinformación hacia la familia.	<p>Nadie me decía que es lo que tenía, nada, nada... yo... sabía que estaba ahí. yo creo que eso es lo peor... lo más fome, es no saber nada, que es lo que tenía.</p> <p>Claro, así no le entendía nada lo que me decía, porque yo estaba con toda la idea que al principio me habían dicho que le había entrado un virus al cerebro, pero despues no me habían dicho nada más...</p>	<p>Matías entró a la UCI, Matías entró grave, el doctor de turno al entrar urgencias me dijo que estaba grave y que iba a pasar a la UCI, con lo que conlleva la UCI, que tu sabes que el cualquier momento se puede morir.</p> <p>Yo no entendía nada... lloraba, qué qué hacemos, si lo trasladamos</p>	<p>Después cuando fui al INTA me dijeron que porque no había llamado, y yo llame, de verdad que llame, y no me contestó nadie, y con mi desesperación me lleve a mi hija a urgencias, mande un correo al INTA y me respondieron a las 8 y media de la mañana, cuando ya mi hija ya estaba...</p>	<p>Un problema también como consecuencia de la poca preparación de los equipos de salud para recibir estas enfermedades, es la desinformación sobre que le está pasado a su hijo/a a la familia, ya que se pudo confirmar en todos los casos que pasaban varias horas antes de que alguien del equipo se acercara a hablar con la familia sobre de qué estaba pasando. Claramente los médicos tampoco tenían claro con qué se estaban enfrentando, pero no por eso se debe dejar de informar a la familia, porque demuestra un grado de indiferencia mayor y de poca empatía con lo que está viviendo esa familia.</p>

	<p>1.3 Desconexión entre los equipos de salud.</p>		<p>Yo viví 6 meses en el hospital, estuve la UCI, me dieron de alta y pase a pediatría, no me querían dar de alta porque no sabían qué chucha le iba a pasar a Matías. Estuve 6 meses ahí...</p> <p>lo que pasa es que el doctor Muñoz, que es el jefe de pediatría, me dijo yo realmente no se si tu hijo convulsiona mañana, esta enfermedad no la conocemos, te voy a dejar una pieza, a tu disposición,</p>	<p>En Rancagua tampoco, lo que sí exige al tiro, porque siempre ando con la cartola de emergencia, que se tienen que comunicar con el INTA, que son quienes dan todas las pautas, que tienen que hacerlo... fue super difícil, la Josefa estuvo a punto de morir, si dijo que estaba muy grave</p> <p>Y les dije en Rancagua que se tenían que comunicar con el INTA; pero no lo hicieron el día que yo llegue, sino que al otro día cuando ella ya estaba mal.</p>	<p>Carolina y Natalia tuvieron vivencias diferentes, pero ambas sufrieron la mala de experiencia de una desconexión entre los equipos de salud de distintos centros sanitarios. En el caso de Carolina, estuvo 6 meses viviendo en el hospital con Matías debido a que los médicos del hospital no sabían manejar la enfermedad, y a pesar de eso, no se conectaron con el equipo médico desde donde provenía Matías, y donde había sido diagnosticado, que era el Hospital Exequiel González. Y en el caso de Natalia, era de vital importancia la comunicación entre todos los centros a los que fue derivada con el INTA, ya que ellos son su equipo médico de cabecera y quienes dan las instrucciones del caso, y al ser esta comunicación tardía, Josefa tuvo un retraso en la aplicación de su tratamiento.</p>
--	--	--	---	---	--

Categoría	Subcategoría	Camila	Carolina	Natalia	Resumen conclusivo
2. Diagnóstico.	2.1. Cómo se diagnosticó la enfermedad.	<p>Al Felipe se le declaró la enfermedad a las 6 meses y medio porque yo aproveche de tirar licencia...</p> <p>...mientras que lo tenían conectado le iban haciendo exámenes, exámenes, exámenes, porque así estuvo siempre, le hacían muchos exámenes.</p> <p>Ya po, la cosa es que como lo veían no podían darme un diagnóstico, hasta que de repente llegó una doctora, que era la doctora Mabe.</p> <p>Noo... si mira, entre que lo bajaban, que volvían a la sala, que se operaba, que la UCI, que la UTI, así estuvo todo el tiempo, que fueron 2 meses y medio.</p> <p>lo único que me decía es que era posible que quedara con secuelas, como era guagua, yo no sabía que era eso porque uno lo veía igual...</p>	<p>Matías convulsionó a los 6 meses, iba a la sala cuna... yo lo noté en las noches un llanto extraño, como de dolor, porque ese sentimiento de mamá... porque yo ya había tenido a la María Jesús, y ella no era llorona, entonces dentro de mí, sabía que algo no andaba bien...</p> <p>la Carola me dice... claro, yo le había dado el almuerzo, y todo... porque saber que la aciduria no pueden comer carne, y yo le había hecho una papilla con carne...</p> <p>El Matías comienza a convulsionar, y mi hermana me dice, pero era extraño, porque se fue como para atrás y quedó pegado, y ella me decía algo le pasa al niño, y yo le dije si esta medio raro pero nada, y ella me insistía en que algo le pasaba.</p>	<p>A la Josefa se le desencadenó esto a las 6 meses... el 9 de diciembre.</p> <p>Me la llevé de inmediato a Santiago, me fui... y siguió con vómitos... la lleve al Calvo Mackenna porque yo vivía cerca de ahí,...</p> <p>Me la lleve y al tercer día sospecharon la enfermedad de ella. Porque justo había una doctora que había trabajado en el INTA, especialista en enfermedades metabólicas, la verdad es que sospecharon</p> <p>...y le hicieron miles de exámenes,</p> <p>al tercer día mi hija hizo una convulsión muy grande, en mis brazos, que se noto muy fuerte, y ahí la neuróloga me dijo, mamá, nosotros sospechamos que es una enfermedad metabólica, y le vamos a poner de inmediato el tratamiento...</p>	<p>En los 3 casos se desencadenó la ag-1 alrededor de los 6 meses de edad de los niños, y en el caso de Matías fue el inicio de la comida con fuerte carga de proteínas, la carne, y en el de Josefa, el cambio de leche materna a una fórmula alta en proteínas.</p> <p>El tiempo en el diagnóstico fue variable, pero en lo que coinciden todos es el azar o "casualidad", de que justo en la clínica Dávila había una ex interna de la doctora Mabe que supo identificar una posible enfermedad metabólica al 4 día, además de que justo en el exequiel había un neurólogo que había escuchado a la doctora Mabe sobre cómo identificar la ag-1 y la llamó para que fuera a ver el caso y de la casualidad que había en el hospital Calvo Mackenna una doctora que había trabajado en el INTA y pudo identificar una posible enfermedad metabólica. Sin todas esas casualidades, el diagnóstico habría sido más tardío</p>

					<p>aún, y los niños habrían tenido más secuelas de las que tienen, incluso podrían haber llegado a morir si no hubiesen sido diagnosticados pronto. En general los niños no tienen problemas de salud antes de la primera crisis, lo que demuestra que la discapacidad que produce en ellos la crisis puede ser prevenible si el diagnóstico se realiza dentro de los primeros 6 meses de vida.</p>
	<p>2.2. Previo a la primera crisis.</p>	<p>Suelta el pecho y se queda pegado... en esos lapsus se queda como tieso mirando el techo... (seria) ya, dije yo, prepáramelo porque me lo llevo, pido permiso al trabajo y me voy.</p>	<p>Matías nació con parto normal nació maravillosamente en la católica, 39 semanas, super bien. Impecable, yo caminaba después de la media hora de tener guagua, así WOU! (grito), impecable con nutricionista...</p>	<p>...la gorda nació en santiago, todo fue en santiago. Tuve cesárea a las 38 semanas porque la gordita, yo tenia diabetes gestacional, tuve un excelente embarazo aparte de la diabetes y la Josefa nacio con pie bilateral, cuando nacen con los piecitos para el lado. Tuve tratamiento y todo y al mes, super bien.</p>	<p>En general los niños no tienen problemas de salud antes de la primera crisis, lo que demuestra que la discapacidad que produce en ellos la crisis puede ser prevenible si el diagnóstico se realiza dentro de los primeros 6 meses de vida.</p>

Categoría	Subcategoría	Camila	Carolina	Natalia	Resumen conclusivo
	2.3. Trayecto hasta el diagnóstico.	<p>Todo te juega como en contra porque justo ese día no andaba con plata, ni nada...la cosa es que fui a buscar el auto y me fui... entre que me conseguí, me conseguí 5 lucas... En ese tiempo yo tenía un plan cerrado que solo podía atenderme en los VidaIntegra.. Llegue y me fui al de Gran Avenida.</p> <p>Y me dijo no, que eso es un centro médico.</p> <p>me vine para acá (su casa)... pase a buscar plata y todo...a cosa es que me dieron el código en la isapre y me mandaron al hospital del profesor</p> <p>12 y como a las 9 se generó el traslado para allá... me fui en la ambulancia con el y todo y allá me acuerdo que lo revisaron y ya.. Se va a la UCI y lo conectaron.. Y sin saber nada...</p>	<p>La cosa es que el Matías, partimos al hospital de la florida estaba en paro, afuera estaban con una olla!</p> <p>Entonces le digo, vamos a la uc... y se para una RP, y el paco se baja y me dice señora qué le pasa... el paco dice no, vamos al exequiel que estamos más cerca,</p> <p>ega de turno la doctora mabe al otro día en la mañana, y lo pasó a ver, y me dijo que tenía aciduria...Mira, dos días, se demoró el examen, porque es super preciso, es si o no, al final lo fui a buscar yo en el auto, porque había un problema en el exequiel para ir a buscarlo, porque si tenía esa enfermedad teníamos que ser trasladados a otros hospital porque no correspondemos a ese hospital por la comuna,</p> <p>Me aseguraron que no, y al cuarto día me fue trasladada en una ambulancia al hospital de la florida, a la UCI</p>	<p>Estábamos aquí, habíamos venido de vacaciones con la Josefa a ver a mi mamá, y empezó con vómitos. Me la llevé de inmediato a santiago, me fui...</p> <p>Yo me fui a las 5 de la mañana a urgencias, con ella, a las 8 volví a mi casa y ella estaba igual o peor, saque una hora particular a megasalud que encuentre así como altiro, la lleve y ahí ella empezó a convulsionar,</p> <p>me mando altiro con una interconsulta a hospitalizar al Calvo Mackenna</p>	<p>Nuevamente, al igual que en la subcategoría "cómo se diagnosticó la enfermedad", la casualidad está presente en el caso de Matías y Josefa, ya que justo cuando Carolina estaba en un semáforo en el auto, llorando con Matías en sus brazos, pasó un RT de carabineros quienes se preocuparon al ver esa situación y la guiaron al Hospital Exequiel González, donde había especialistas. Con Josefa sucedió que al darla de alta de urgencias del hospital Calvo Mackenna, Natalia no se quedó tranquila y buscó atención en otro centro, y tuvo la primera convulsión justo cuando estaba siendo atendida en ese centro de atención ambulatoria, por lo que la derivación al hospital Calvo Mackenna fue rápida. En ambos casos el azar les jugó a favor, sin embargo para Felipe y Camila no fue así, ya que ella al andar sin dinero ese día fue al centro de salud más cercano pero no fue atendida ya que era atención ambulatoria, y luego hay una derivación a otro centro pero que al ser de baja complejidad, tampoco puede recibir los cuidados que necesita, por lo que termina siendo derivada a una clínica privada de mayor complejidad</p>

	2.4. Secuelas	además nos fuimos dando cuenta que lo que el tenía era un daño motor, el entiende todo, sabe lo bueno, lo malo, todo...	el Matías volvió muy para atrás, tenía 6 meses y volvió a ser una guiguita de 1 mes, a raíz de esto él perdió la deglución, Matías nada, no traga nada, gastrostomía, tuvo naso primero, ahora gastrostomía, ya lo operamos y gastrostomía en el hospital de la florida.	ya no estaba tan distónica, estaba alineada, ahora ella quedó así con su nueva descompensación, ella retrocedió mucho en esos día.	Una vez desencadenada la crisis encefalopática, las secuelas en todos los casos fueron un daño en el aspecto motor de cada niño, lo que les hizo retroceder varios meses en su desarrollo, como dijo Carolina: “ tenía 6 meses y volvió a ser una guaguita de 1 mes”, y algunos de estos retrasos son permanentes, como no poder caminar ni hablar.
3. Acciones autónomas		Entre medio, entre que conociendo... a ver, no es que yo sea tan sociable ni nada, pero de alguna manera tenía que ayudar a abaratar la enfermedad, hay una fundación, que se llama Amade, y ayuda a niños con enfermedades metabólicas. Empecé a averiguar hasta que llegue al lugar. y donde iba a encontrar un colegio... entonces llegue y me fui al DAEN, Con la misma directora empezamos a gestionar a la municipalidad, y hasta que le llegó la carta al alcalde, me dijeron, quédese tranquila porque va un furgón de la municipalidad a dejárselo a su casa todos los días. Ay! Si como que... (alegre) yo se que las cosas cuestan, y que la gente se rinde, pero si uno es constante, porque no son cosas que uno lo logre de un día para otro.	legó a la católica, hice un show, en marcoleta, que casi llaman al GOPE, porque yo lloraba, gritaba, que iba a llamar a los medios, tenía la cagada... yo: usted me atiende, o yo lo hago público ahora. Empecé a buscar hipoterapia, yo soy super movida en el tema. Porque yo hable con la doctora y le dije cuál es la posibilidad de que el vuelva a caminar. Yo intercalo, porque tambien voy al PAC, donde me hacen 3 sesiones al mes, más una hipoterapia, en la granja, que es un programa para la gente de ahí, fui a hablar con el concejal, oie este es Matías, y me dijo al final ya, venga. yo toco la puerta, pregunto, hablo con la doctora de tú a tú, soy amiga de una mama del hospital de españa.	Cuando estuve en el centro de rehabilitación de Pedro Aguirre Cerda, en el compín, ahí hice todos los trámites para que tuviera su carnet de discapacidad. No es algo que todos los papás saben. Yo averigüe eso... Yo me moví hartó acá, porque no tenía idea que existía, y lo bueno es que a mi me trasladan, yo voy a la teletón, pero a mi me llevan y me vienen a dejar a la casa, y ahora también si voy al Calvo Mackenna, me vienen a buscar y a dejar	Debido a la realidad que se enfrenta cada madre cuando su hijo es diagnosticado con AG-1, donde el sistema de salud no los acoge en ningún momento, al menos hasta octubre del año 2016, donde empezó la entrega de fórmulas gratuitas para la preparación de las leches, pero que antes de eso el sistema no tenía ningún acto para guiar la acción de ellas. Es por esa necesidad que empiezan distintos caminos para encontrar beneficios para sus hijos, caminos suelen ser largos y con obstáculos, pero que debido a su empoderamiento, es que logran su cometido.

Categoría	Subcategoría	Camila	Carolina	Natalia	Resumen conclusivo
4. Aprendizajes.		<p>Yo ando con un cuaderno, que se pasaban información entre la doctora mabe y la pediatra... cada vez que toca gente, no nueva, pero que no tenga mucho conocimiento, yo los pongo como al tanto de que más o menos se trata, lo que es la enfermedad... una vez lo lleve aca urgencia porque le dolía un oído... entonces los doctores lo ven y dicen que tiene? Yo les digo el nombre, y me dicen de que se trata y yo les doy más o menos una pincelada... a demás la doctora siempre me ha dicho, tú sabes más que los otros doctores porque tu tienes el control entero sobre el...</p>		<p>yo ya sé que el tema de espera acá, estar a 2 horas de santiago, prefiero 2 horas, aquí aunque sean las 2, 3 o 4 de la mañana, cualquier cosa me la llevo, aunque sea por una uña le digo a mi mama yo me la llevo. Asique cada niño que nace le hacemos el examen. Ahora tengo un sobrino de 8 meses que nació y altiro me lo lleve al INTA, yo lo acompañe, y gracias a dios no tenía nada.</p>	<p>Dada su experiencia, es que han aprendido a moverse de forma más expedita dentro del sistema de salud, y ya saben como actuar en ciertos casos, como por ejemplo Camila, que usa un cuaderno como sistema de traspaso de información entre distintos equipos de salud, ya que está consciente de la desconexión que existe entre ellos, así como también Natalia, que dada a la mala experiencia que vivió al llevar a su hija al hospital más cercano, ya prefiere viajar por dos horas para llegar directamente al hospital donde se atiende su hija, sin embargo, ya que el sistema no permite atenderse en otros hospitales si no ha sido derivada desde el base, es que debe entrar por urgencias si es que quiere que la atiendan allá por alguna situación que no sea un control.</p>
5. Educación.		<p>a los 3 años lo ingresé a un colegio diferencial, dijo no quiero que este aca en la casa. Venía un furgón a buscarlo, lo venía a dejar, aparte yo dije, yo quiero que el socialice, no quiero que esté en la casa encerrado. Cuando ya tenía 6, desde la teletón empezaron a</p>	<p>Esta es otra maravilla, el jardín. Toqué varias puertas, en mi ignorancia, dije, estos de integración, pero nunca fue. Una vez dije tia tiene gastrostomía, y dijo qué?? No, aquí no. Llegue a este jardín, hable con la directora, la teresita, que es una</p>	<p>Yo a mi hija aun no la mandó al jardín, la iba a mandar ahora, tenía todo listo para mandarla, y ahora con esto no puedo mandarla, la quería mandar y me da susto, pero tengo que mandarla, por su bien...</p>	<p>Una vez que ya pasan por el proceso de aceptar la enfermedad de sus hijos, las madres encuentran la necesidad que ellos tienen de interactuar con otros niños para su desarrollo cognitivo, a pesar del miedo normal que puedan sentir frente a ese nuevo ambiente, deciden llevarlos al jardín y al colegio (en el caso</p>

		<p>decirme porque no ponía al Felipe en un colegio con Integración, yo le dije que me daba miedo... Empecé a ir a todos los colegios cerca de aquí, pero igual es frustrante en el aspecto que no me lo reciben en su condición. Me fui al DAEN, me dijeron, quédese tranquila, nosotros le vamos a buscar un colegio. Pasó una semana y me llaman que encontraron un colegio.</p> <p>Siempre me acuerdo que me dijo: El niño no va a tener que adaptar al colegio, el colegio se va a adaptar a su hijo. En el colegio es el chiche, al final soy la que más trabajo porque le hago la adaptación a la silla de ruedas. La tía, cuando hay acto, siempre me dice, se me ocurrió algo...Para el día del papá se le ocurrió hacer un auto, entonces yo aquí tenía la escoba, con cartones, cartulinas... y me da risa porque aquí el Felipe elige colores y tengo que hacerlo del color que el quiera.</p>	<p>mujer maravillosa, y me dijo esta es una escuela para niños ciegos y sordomudos, pero aquí la discapacidad, es gratis, se hacen un par de aportes, ayudo en todo, y lo ven los lunes, miércoles y viernes de 2:30 a 5, así que traigo al Matías, está con estimulación temprana, hay musicoterapia, hay una kine.</p>		<p>de Felipe). Una vez tomada la decisión se encuentran con otra barrera, esta vez dada no por el sistema de salud, sino que el sistema de educación, ya que los colegios denominados de "integración", no lo son realmente, y ocurre lo que les sucede a ellas, frustración al ver que ningún colegio los acepta. Finalmente, debido al ímpetu de ellas o nuevamente, a la casualidad, es que encuentran los jardines o colegios adecuados para ellos.</p>
--	--	---	--	--	---

Categoría	Subcategoría	Camila	Carolina	Natalia	Resumen conclusivo
6. Familia.	6.1. Actividades familiares.	<p>Felipe sale como a las 1:30, y lo vienen a dejar acá, pero al pasaje antes, porque ahí vive mi mamá, ella me lo recibe, después lo paso a buscar y me traigo. Esa es la rutina. La niña sale del colegio a las 3:30, también, llega a la casa de mi mamá. Sin ella me costaría, tendría que pagarle a alguien... le encanta la playa... estas fotos los hace él... aquí es cuando nos fuimos a Orlando. Se dio la oportunidad de ir y dije ya, si no lo hacemos ahora no lo hacemos nunca... ahora en octubre también podemos ir a Cancun, y la vamos a hacer. No importa que nos encalillemos... Yo siempre le dije al papá de Felipe, yo terminando de pagar la casa, empezamos con viajes... en la casa, mientras uno esté cómodo, bien, nada de arreglar eso, que lo otro, pero no hay nada mejor que quedarse con los recuerdos, porque cuando uno se muera no se va a llevar nada...</p>	<p>Porque con el guatón llegamos a un acuerdo, cuando nos separamos. Ya guatón, tu de lunes a viernes trabajas, el viernes a las 6 de la tarde el Matías se va contigo, yo trabajo, sábado y domingo. Estamos? Estamos. Desde el jardín nos trasladamos y todo. Siempre estoy haciendo algo, que doctor, que kine, que esto.</p>	<p>Prefiero 2 horas para allá y para acá y así lo hemos hecho, ese día cuando la dieron de alta no lo pensé ni dos veces y él me vino a buscar y la llevamos a Santiago y la dejaron al tiro hospitalizada. Yo siempre una vez al mes voy en fin de semana a comprarle las cosas a la Josefa, y el papá de mi hija se encarga de retirar sus leches en el INTA. como es de lunes a viernes, yo no puedo ir, él se encarga, y ahí yo las voy a buscar.</p>	<p>En el día de los niños y su familia es que queda en evidencia la red de apoyo que cada uno posee. (hacer diagrama de cada red) Además, se demuestra la forma en que cada madre lleva la enfermedad de su hijo/a, ya que en el caso de Camila, su rutina diaria en comparación en como era antes no está interrumpida, sino que adaptada a la enfermedad, de tal forma que puedan seguir haciendo las mismas actividades que antes, como trabajar, ir de vacaciones, ir a comer a otros lugares, etc. A diferencia de Carolina, quien según su testimonio, ella vive para su hijo, dejando su trabajo de lado, y cualquier otra actividad que no sea ir al jardín 3 veces a la semana por dos horas y a los controles médicos, por lo que el impacto de la enfermedad en su vida y actividades de la familia fue mucho mayor que en el caso de Camila. Natalia está en un proceso intermedio de normalización de las rutinas, ya que debido al poco tiempo que ha transcurrido desde la descompensación de Josefa, aún no vuelve al trabajo ni ha comenzado a ir al jardín Josefa, pero es algo transitorio y que en poco tiempo se retomará.</p>

	<p>6.2. Dinámica familiar.</p>	<p>El papá del Felipe, vive con nosotros los fines de semana, porque está trabajando en Rancagua de lunes a viernes... así que el fin de semana lo vemos...</p> <p>Claro, mi red de apoyo, esta mi mamá, que vive con mi papá y mi hermano y hermana... ahí nada que decir, en caso de cualquier cosa... mi hermano no es mucho pero en caso de que mi mamá no está en la hora de almuerzo lo recibe el... son un gran apoyo los cuatro allá.</p>	<p>Matías tiene una hermana de 11 años, la María Jesús, era mi conchito, todos esperando a este niño que iba a llegar</p> <p>Entonces mi hermana, es asistente dental del hospital de carabineros, y lo paso a buscar al jardín, lo traigo a la casa, yo vivía con mi hermana en ese tiempo,</p> <p>nosotros vivíamos en la Florida en esa época, el papá aún vive allá, porque a raíz de esto nosotros nos separamos, porque fue muy duro, el golpe fue muy duro, porque la pareja es otro tema...</p> <p>María Paz es hija de otro matrimonio, así que lo tengo como más arreglado, ahí, mamá, ella la agarró, se preocupó del colegio, de hecho hasta el día de hoy está con mi mamá, porque consideran que yo tengo tanta sobrecarga, además que tiene 11 la María Paz... Entonces mi mamá me ayudó, con el tema de la María Paz, por suerte está viva mi mamá porque sin ella la cosa se hubiese complicado.</p> <p>Entonces, olvidate de vivir juntos, mi suegra me dice, vente para acá, les amplío la pieza a ustedes y aquí te ayudamos a ver al niño,</p>	<p>Yo no tengo auto pero mis hermanos y mi papá tienen, vivimos todos aquí cerquita... yo vivo con mi mamá y mi sobrino. El papá de mi hija vive en Santiago, entonces cualquier cosa, me viene a buscar</p> <p>yo estaba en Santiago, vivía allá. Yo recién ahora, en febrero de este año me vine a vivir acá</p>	<p>La estructura familiar cambió radicalmente en dos de los tres casos. Camila sigue con el padre de Felipe, y viven todos en la misma casa. Pero Carolina y Natalia se separaron del padre de su hijo luego del diagnóstico de su hijo/a, por lo que la enfermedad tuvo un rol fundamental en la disolución familiar, más aún en la familia de Natalia, ya que ella tenía una hija de otro matrimonio y la dejó al cuidado de su abuela, para poder ella solo encargarse de Matías, cambiando totalmente sus vidas.</p>
--	--------------------------------	---	---	--	--

Categoría	Subcategoría	Camila	Carolina	Natalia	Resumen conclusivo
7. Tratamiento.	7.1. Tratamiento de la dieta.	<p>pero a ver, ya no peso yo las cosas, porque ya tengo la idea, pero por ejemplo, el Felipe, dentro de lo que puede comer... Le voy adaptando lo que él quiere comer pero versión vegetariana. Él está claro que si yo o alguien le ofrece un pedazo de carne el no puede. El mismo le dice que no. Porque al Felipe a los 8 meses le instalaron una gastrostomía, la tuvo un año, y se la sacaron...las leches no son muy ricas... por eso el nesquik es para darle un poco de sabor al asunto... a ver, pan, compro uno sin proteínas...</p>	<p>Con la nutricionista, vemos las cantidades, las medias de la leche, la cantidad de verdura, yo ya me las sé de memoria, pero uno es super ignorante, pero al principio andaba con una carpeta, pero con el día a día nos ordenamos, y nos podemos organizar.</p>	<p>Ahora toma la nutrilon, que le dieron en el INTA, que ahora se las doy aca todas mezcladas, con nessesucar y aceite de canola, ya tengo todo medido. Hay personas que le echan aceite de uva... por ejemplo en el hospital le dieron puro aceite de uva, no le dieron aceite de canola, pero igual no es malo, pero el de canola es una de las mejores. Mira esta es la tabla por ejemplo donde se mide la lisina de la fruta. Es una medida con taza luminarc, que es una taza normal. Tu igual cachas, que es lo que tienen que comer y que no y las cantidad.</p>	<p>Al analizar los testimonios se destaca el gran manejo que ellas tienen sobre el tratamiento de la dieta de sus hijos, a tal punto que pueden manejar las cantidades y los alimentos como si fueran expertas, lo que demuestra el soporte que son estas madres y el basto conocimiento que tienen.</p>
	7.2. Pautas del tratamiento.	<p>Yo también juego un poco, y que lo he hablado con la doctora, la leche purita... le doy un poco menos de cantidad... Para las 3 mamaderas, en lugar de ponerle 12 medidas, le pongo 10, para poder darle medio yogur, para que el pruebe cosas distintas... yo creo q nunca se aburre y que puede comer a cada rato, son las papas fritas, y</p>	<p>Qué pasa con esta enfermedad, hay un porcentaje altísimo que vuelven a convulsionar por cosas externas, entonces igual soy media maniática, con la gente que lo toma, con la gente que lo va a ver, sus cosas, yo limpio todo, tiene su caja de la comida, Matías tiene su caja en la casa del papá y yo tengo una caja, todo acero inoxidable, todo lo que</p>	<p>Es al principio más que nada... yo al principio era super rígida como con las medidas, pero ahora como que me fui relajando, le pregunté a la doctora, igual hay que medirlo, pero no va a pasar nada si le echas una frutilla más, no le va a pasar nada, es cosa de costumbre.</p>	<p>Como quedó demostrado en la subcategoría anterior, acá se refuerza la idea de la expertis sin embargo hay matices en dos ámbitos. El primero es el tiempo de que ha transcurrido desde el diagnóstico, ya que la aceptación de la enfermedad tiene relación con cuánto tiempo ha transcurrido para sobrellevarla, como es el caso de Camila, quien es mucho más flexible con las</p>

		<p>con eso el es feliz... dos rebanadas de pan al día, le pongo harta mantequilla, come harta grasa, para que le ayude al peso, o sino despues me retan. Allá en el INTA con como muy cuadrados en el aspecto de que cuando yo les conté que le daba arroz al niño casi me pegaron... asi, asi fue, porque como se te ocurre!! ya no come lentejas eso si ya no come, pero como me aparecía bajo, le hice con un poquito de arroz y el quedo feliz porque era una cosa distinta y despues le comente a la doctora y me dijo, mira, yo se que tiene proteína la lentejas, asique a lo mejor está errónea en la página la cantidad de proteínas que tiene, yo no te voy a decir que se las saques, pero dale no se, una tacita chica, una vez al mes, pero yo dije que mejor no, para qué voy a jugar con eso... cuando lo comente allá en esa reunión, que el niño ha comido lentejas con arroz... como se te ocurre darle eso!! Que la proteína!!!</p>	<p>él come en puro vidrio, un manejo para la gastro impecable, le lavamos las mangueras. En el caso del Matías, yo soy extremadamente cuidadosa, porque un error así, yo sería lapidaria con esa persona, la meto presa. Todo el mundo, en mi familia, en el jardín, tienen estrictamente prohibido darle algo al Matías sin mi consentimiento. A lo más algo de manzana o mandarina, porque me da temor que se le vaya al pulmón, como el no sabe deglutir, entonces es gravísimo. Tiene que haber un orden para esto. La comida soy super estructurada,</p>		<p>pautas que Carolina, cuyo hijo lleva un poco más de dos años diagnosticado. El segundo es el grado de secuela que posee el/la niño/a, ya que al hacer la misma comparación entre Felipe y Matías, el último posee un grado mayor de daño, por lo que la madre también toma más resguardos en su cuidado, con frases como: "...un error así, yo sería lapidaria con esa persona, la meto presa".</p>
--	--	---	--	--	--

Categoría	Subcategoría	Camila	Carolina	Natalia	Resumen conclusivo
	7.3. Médico de cabecera.	<p>Claro, a los 5 días llego y me comento de qué enfermedad podría ser pero que no se podía diagnosticar hasta que no se mandara un examen de orina de Estados Unidos... me decía mira, esta es el cerebro, aquí se ve una mancha, como que se ve una parte dañada me decía... ahí entre lo poco y nada que a uno le entra porque entre tanta preocupación que uno tiene</p> <p>Y me seguí atendiendo con la doctora Mabe allá en la Clínica Santa María porque yo no quería perder el contacto con ella, fue como la única que me dejó muy claro que es lo que estaba pasando</p> <p>ella me dijo tranquila, yo te voy a dar una interconsulta porque yo también atiende en.. Para que no te estes pegando el pique a la santa maría ni estes pagando más caro, te puedo atender por en el hospital exequiel gonzález.</p>	<p>La doctora mabe es muy muy seca... es una emi-nencia, es seca...</p> <p>el Matías tiene fiebre, y ella ya! Hospitalízalo, ella manda el exequiel, a la urgencia.</p> <p>Siempre hablamos por wts con la doctora mabe, ella siempre preocupada, pero como llame a la gloria durán, ella se alejó porque no pueden haber dos doctoras. Entonces dije si voy al exequiel, y es donde está la doctora mabe, veamonos con la doctora mabe, entonces hable con ella, y me dijo mejor para mí, porque es un servicio de salud donde yo puedo estar, porque ella no puede mandar en el hospital de la florida, aquí sí, dí la dirección de mi mamá, porque ella vive en san joaquín.</p> <p>Se controla ahí, y con la doctora mabe, me a gustado harto la doctora, porque me deja tranquila, por wts, ella me encanta. Entonces como la doctora mabe ya tiene todo el conocimiento del Matías yo no me muevo más, es mi doctora de cabecera.</p>	<p>En el INTA lo ve neurólogo y nutricionista. La nutrición para ella es lo más importante, es muy importante, es la base de su enfermedad. En el INTA es donde retiró sus leches, fórmulas, y todo eso.</p> <p>Yo sigo en el INTA, porque ahí están sus médicos,...</p> <p>Si ella se atiende en el calvo, esa es su casa, yo llego al Calvo y es un desfile de médicos que la fueron a ver, al día, cuando no supieron de la alergia acá, al día siguiente la gorda fue infectólogo, dermatólogo,</p> <p>Nosotros tenemos la carta de emergencia que sale un resumen de la enfermedad de Josefa, y en caso de lo que tienen que poderle, los números de emergencia que hay que llamar de inmediato. Hay un numero que esta las 24 horas, día feriado, cualquier día, las 24 horas atienden, porque ellos viven por ellos, en caso de cualquier cosa, atienden</p>	<p>La relación que poseen las madres con el médico equipo de cabecera es bastante cercana, como dice Carolina: "es quien te salva el chancho". Además el contacto con el médico va más allá de la consulta, ya que en caso de alguna duda o emergencia tienen números de contacto directos con ellos.</p> <p>Son tan pocos los pacientes y al ser una enfermedad rara, queda en la memoria de los equipos de salud por donde paso el niño y suceden cosas como en el caso de Josefa, donde los médicos que había tenido cuando entró en crisis la primera vez fueron todos a verla cuando tuvo su descompensación en el Hospital Calvo Mackenna.</p>

	<p>7.4. Rehabilitación.</p>	<p>Empecé con lo que es como rehabilitación, cuando tenía casi un año</p> <p>No, si el Felipe no camina... es que le hacían rehabilitación en el aspecto de que lo paraban, le hacían tocar texturas, pero como era tan chico, tampoco se podía como decir, sabe qué es esto, porque con el tiempo se puso como más espástico, más duro, ahí vimos que el control que tiene no es 100% pero su mano izquierda la maneja casi bien...</p> <p>tenían equinoterapia, así que dije igual es bueno,</p> <p>La ida a la teletón es periódico, por ejemplo, un año me toca 3 programas, de 10 sesiones cada uno. Pero por ejemplo, hace como 3 años empezaron a inyectarle botox una vez al año, entonces cada vez que lo ponen empieza con un post botox, con kinesiología, de 7 o 10 sesiones. Ahora estamos parados en lista de espera, de la fisiatra, que es ella que nos deriva a los programas. Yo tengo que esperar que ellos me llamen.</p>	<p>Teletón, mira, te voy a contar la verdad, seamos honestos, y te lo van a decir todas las mamás de aquí. Cuando tu vas a teletón, tu vas con una orden de un fisiatra, para poder ingresar. Entonces el fisiatra que te ve en teletón te dice, ya, teleton te puede ayudar con kine. Estás en lista de espera, que son de 6 meses, te llaman, te hacen sesiones a la semana por una hora, por un mes, por ejemplo, lunes y jueves de 9 a 10, por un mes. Y de ahí en 6 meses más te vuelve a ver un fisiatra, sigues en lista de espera, y así. Un día le dije a la fisiatra, a mi no me sirve, una rehabilitación cada 6 meses, porque...ahí lo vas a ver... no me sirve, y me dice que lamentablemente teletón santiago está colapsada, Estás en lista de espera, que son de 6 meses, te llaman, te hacen sesiones a la semana por una hora, por un mes, por ejemplo, lunes y jueves de 9 a 10, por un mes. Y de ahí en 6 meses más te vuelve a ver un fisiatra, sigues en lista de espera, y así. Un día le dije a la fisiatra, a mi no me sirve, una rehabilitación cada 6 meses, porque...ahí lo vas a ver... no me sirve, y me dice que lamentablemente teletón santiago está colapsada.</p>	<p>Dos meses y medio estuvo la Josefa, estuve en rehabilitación, fuimos al Pedro Aguirre Cerda, altirol, estuvimos mucho tiempo ahí, hasta que nos vinimos, avanzó mucho, tuvo sus tratamientos al día, sus controles al día,</p> <p>Mi hija estuvo tan bien, ni siquiera un resfriado, super bien, nada más, no había tenido ni fiebre, estaba super estimulada, estaba bien en el jardín, ya no estaba tan distónica, estaba alineada, ahora ella quedó así con su nueva descompensación, ella retrocedió mucho en esos días. Yo altirol me puse al día, ahora la otra semana tengo fisiatra nuevamente, para la teletón, nos vamos a la teletón. Y aca de san Matías, del CESFAM, vienen todas las semanas un kinesiólogo con un terapeuta de acá, porque yo la inscribi a un programa de postrado.</p>	<p>La teletón es la rehabilitación base de los tres, y en el caso de Matías y Josefa el centro de rehabilitación Pedro Aguirre Cerda también es base de su recuperación. La rehabilitación en otros centros viene dada por acciones realizadas por las madres, como Carolina, que fue a hablar con un concejal de otra comuna para que Matías pudiera acceder a la equinoterapia.</p>
--	-----------------------------	---	--	--	---

Categoría	Subcategoría	Camila	Carolina	Natalia	Resumen conclusivo
	7.5. Financiamiento y acceso.	<p>Cuando empezó el tratamiento me costaba 21.000 pesos cada tarro. Al principio partió tomando 4 tarros y después llegó a un máximo de 6 tarros, al mes.</p> <p>porque la enfermedad era cara, partiendo por la leche, todos los remedios que tomaba, ...</p> <p>paso por mucha cosa también en el tiempo de la hospitalización, la cosa es que de una manera u otro a averiguar si me convenía fonasa más que la isapre. A ver, por la isapre yo tenía que pagar todo particular, aparte que el uso de los pañales... a ver, si yo creo que con él gastaba por lo menos unos 250.000 pesos mensuales.</p> <p>del tiempo que él estuvo hospitalizado y todo, el total es de 25 millones y tanto, ya le dije, y la isapre cubre algo... le sale un total a pagar de 750.000 pesos, no es nada...pero para seguir el tratamiento me salía mucho más barato cambiarme a fonasa. los remedios me salía mucho más barato pagarlos en el hospital, porque yo los mandaba a hacer en la farmacia. hay una fundación, que se</p>	<p>Matías (el padre del niño) trabajaba, entonces, empezamos a tirar líneas, porque sacamos ahorro, porque gastamos en miles de cosas... por ejemplo las leches al principio las leches no las entregaban, costaban 80 lucas...</p> <p>Teníamos ahorrada la plata para un departamento porque teníamos el proyecto de irnos a vivir juntos, sacamos toda la plata... las carnitinas, eran caras, para operarlo, tuvimos que salir del hospital de la florida para hacernos un escáner, que no lo hacían ahí, no lo costaba el hospital porque era muy específico, no se 600 lucas, y así se nos fue la plata. En la teletón a ti el fisiatra te hace una interconsulta. En mi caso como soy fonasa b no pago nada, pero si tienes que comprar algún implemento, como esta sillita, puedes comprarla, o vas poniendo. El se siguió atendiendo siempre con la doctora durán católica y en el hospital de la florida me daban los remedios, todo ahí. En la católica es particular eso si...</p>	<p>Al principio comprábamos la leche, costaba 21.000 pesos costaba el tarro que no te duraba 10 días, y después tuvieron problemas para entregar esas y ahora vienen de europa las amamix, y después cuando empezaron a entregarlas as cambiaron por las glutarex, pero era muy difícil encontrarlas, a nosotros nos regalaban 2 tarros por la fundación Amabe, pero los otros los tenía que comprar yo, y había mamás que no regalaban nada, y entre más grande más tarros necesita, y el tarro del amamix hace más de un año que nos están regalando. Ahí empezamos a mandar cartas, ver que de verdad nosotras estábamos preocupadas porque no habían leches y su alimentación es parte del tratamiento, asique al final apuraron el proceso, y entre el INTA y todo, nos dieron la solución, y es de por vida, porque primero habían dicho hasta los 25 años, y después, no, de por vida. A la Josefa no le he sacado muchos beneficios por eso, pero por ejemplo ahora estoy haciendo el tema de beneficio por un auto, nos dan el beneficio de niño discapacitado</p>	<p>El costo de la enfermedad es bastante caro, sobretodo cuando aún no se entregaban las leches como parte del programa de alimentación complementaria. Ya con el paso del tiempo las madres han encontrado formas de financiamiento, pero en casos como el de Natalia, donde la atención de Josefa es privada, en el INTA, son aún mayores los costos que debe afrontar.</p>

		<p>llama Amade, y ayuda a niños con enfermedades metabólicas. Empecé a averiguar hasta que llegue al lugar, vino una niña a entrevistarnos, todo, vieron la situación del Felipe y empezaron a ayudarme con 3 tarros mensuales, asique no... si yo de todo lo que pegaba, baje hartoo. Pero pasó hartoo tiempo, no fue altiro...</p>		<p>de ir a comprar un auto a iquique sin pagar impuesto, a mitad de precio, y otra cosa, si tienes que adaptar el auto para la persona, lo hacen. Y si no tienes las lucas, postulas para que te den la plata y tu lo vas pagando, porque ya es una necesidad. Lo bueno es que ahora, los que estamos en el INTA, cada 3 meses tienes que hacerle un examen para medirles la carnitina, y es carisimo, vale 80 lucas el examen. Y hace dos meses el INTA hizo un programa, el cual, los que somos beneficiados, bajo a 10.000 pesos...</p> <p>La consulta te sale 30 lucas, o 25, más los exámenes es todo caro, porque es privado. Más el transporte</p>	<p>La teletón es la rehabilitación base de los tres, y en el caso de Matías y Josefa el centro de rehabilitación Pedro Aguirre Cerda también es base de su recuperación. La rehabilitación en otros centros viene dada por acciones realizadas por las madres, como Carolina, que fue a hablar con un concejal de otra comuna para que Matías pudiera acceder a la equinoterapia.</p>
8. Trabajo.		<p>Empecé a llevarlo pero se me presentó el problema que yo trabajo armando muebles, voy a domicilio. Me llegan rutas por correo y al otro día yo tengo que ir a las direcciones. Cuando el Felipe recién ingreso yo tenía las comunas de Pudahuel, Cerrillos y Maipú, andaba por aca, y podía pasar a buscarlo, y me fui adaptando. Ya despues se me fue a complicar porque estaba super lejos y tenía que venir a buscarlo y después volver al otro lado. Siempre es relativo a que hora llego. En mi trabajo son bien flexibles...</p>	<p>el papá trabaja en mayoría 10,... Cuando estuve hospitalizada, yo no veía la luz, ni pascua ni año nuevo, ni nada. El trabajo chao, osea mi jefe lo encontró terrible, me finiquitaron y todo.</p> <p>Ya guatón, tu de lunes a viernes trabajas, el viernes a las 6 de la tarde el Matías se va contigo, yo trabajo, sábado y domingo</p>	<p>deje todo cuando estubo hospitalizada, pero me entendieron, y volví al trabajo hace una semana y mi mamá me la cuida. Ahora estube un mes y medio, la otra vez casi 3 meses.</p>	<p>En el caso de Camila y Natalia, pusieron una pausa a su trabajo en el momento de la crisis pero luego adaptaron todo para poder continuar con éste, gracias en su mayoría a sus redes de apoyo, que son sus padres en ambos casos. Carolina decidió dedicarse a estar con Matías en la semana y que el padre de él trabaje durante la semana, y el fin de semana se invierten los roles. En este sentido el trabajo, además de ser un ingreso para el grupo familiar, es una actividad que no está centrada en la AG-1, por lo que es usado casi como actividad recreacional.</p>

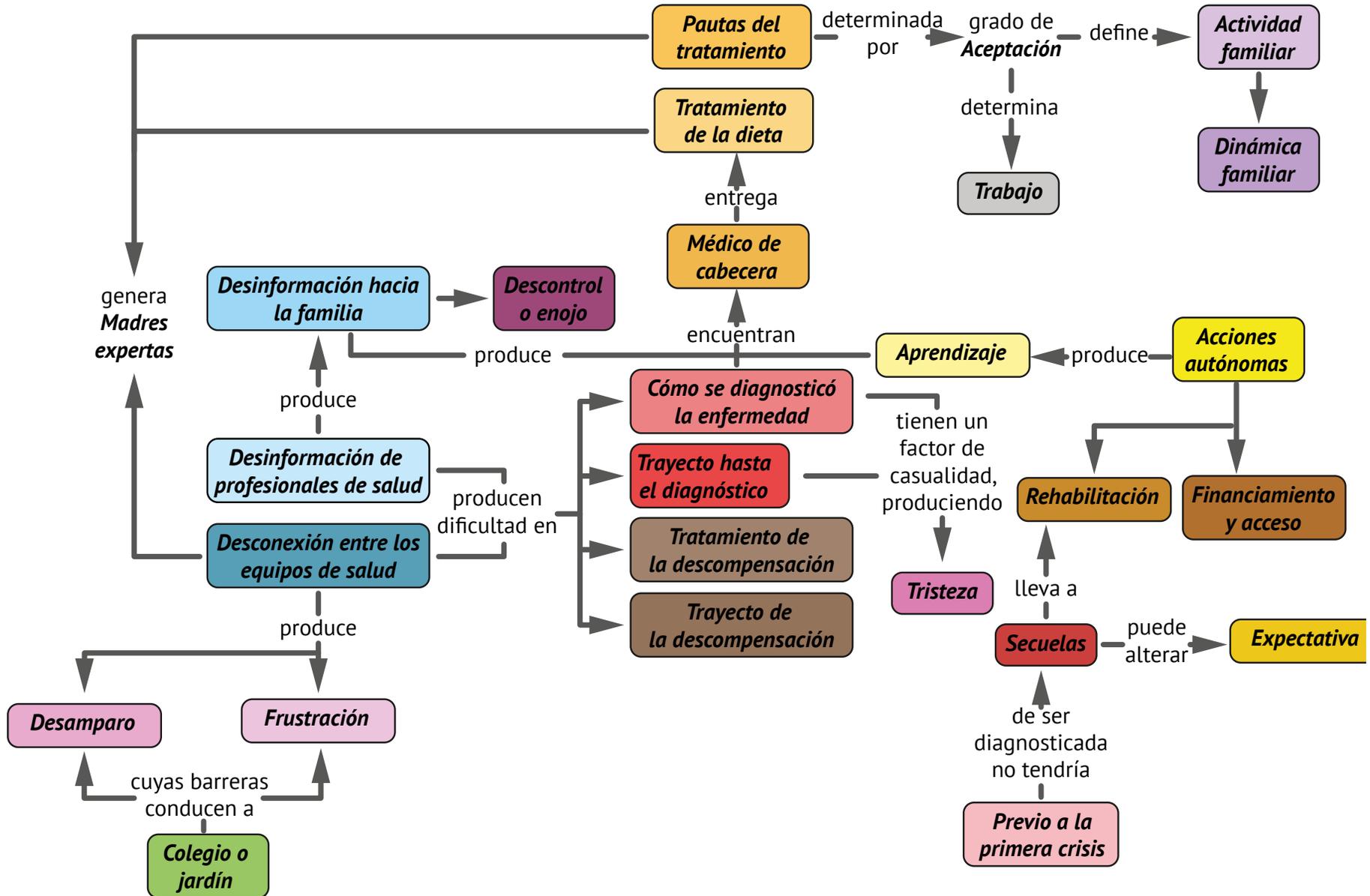
Categoría	Subcategoría	Camila	Carolina	Natalia	Resumen conclusivo
9. Estado Emocional.	9.1. Frustración.	<p>día conversando con la doctora, con la pediatra le pregunté si era normal que se le moviera la lengua así, igual que las olas... no, me dijo, eso es algo totalmente normal... la cosa que cuando le comente eso a la neuróloga que me estaba viendo ahí en la clínica, no po, me dijo, eso estaba avisando que el niño venía con algo, yo dije igual fome ya, dije, las cosas pasan por algo (con resignación), no me voy a calentar la cabeza, ni iré a ver a la doctora. chuta yo decía que igual era fome porque ellos me decían eso y donde iba a encontrar un colegio...</p>	<p>Es super, super complicado, a ver... Matías nació con parto normal...yo en algún momento pensé en demandar a la católica porque cómo era posible que me dieran de alta en una clínica, porque en una clínica tu puedes hacer un exámen de sangre y cobrarlo, estas dentro de una clínica, en un hospital yo te entiendo,...</p> <p>Yo no entendía nada... lloraba, qué qué hacemos, si lo trasladamos,...</p> <p>A mi me dijeron que Matías podría ser un niño normal a los 7 años, podría caminar, pero la otra vez en teletón vi al Felipe, que tiene 9 años, y él no puede caminar, no puede tomar las cosas, ahí igual me puse a llorar porque me emocioné.</p>	<p>yo lloraba, les rogaba que por favor, me escucharan, que yo sabía lo que tenía mi hija, yo sabía que era una descompensación, es que mamá, es que estamos esperando un examen, un examen, y cada minuto para ella es en contra... y ese le hizo una reacción adversa, que ella no puedo tomar eso, y fue horrible, no fue una simple alergia.</p>	<p>La frustración suele venir a partir de la desinformación del equipo de salud y las consecuencias que esto trae, además de la desconfianza de los mismos equipos en la información que les entregan las madres, como en el caso de Natalia cuando pedían que la trasladaran al hospital Calvo Mackenna o que se contactaran con el INTA.</p> <p>También en el momento de la elección del colegio o jardín, cuando no los admitieron los colegios con "integración", sufrían una gran frustración</p>
	9.2. Desamparo.		<p>Es una enfermedad que nadie conoce... yo hablo con otra mamás y nos sentimos abandonadas...6 veces me cerraron la puerta en la cara. Ya decepcionada, dije bueno, en la casa</p>	<p>Tu no puedes dejar a los niños solo ahí, porque los dejan llorando, no te hacen caso, no de verdad, que no me movía las 24 horas del lado de mi hija, estuve un mes y medio con mi hija ahí, porque no se podía,</p>	<p>El desamparo lo viven las madres al sentir que están solas , que no tienen apoyo de las instituciones, pero desconocen que hay muchas otras madres que pasan por lo mismo que ellas y si se juntan podrían lograr más cosas como comunidad.</p>

	9.3. Tristeza.		<p>Matías salió super bien... yo en algún momento pensé en la demanda, pero estaba tan triste. Salimos (de alta) y pucha, terrible, horrible...</p>	<p>cuando se descompensó, por un tema de tiempo, vine acá, pero fue el peor error que cometí en mi vida, porque entre todo el tiempo que se demoraron aca la hubiese llevado al Calvo. Osea, yo adoro a la Camila, pero fue como entre bueno y malo, porque yo vi al Felipe y yo decía no, mi hija no puede estar así... porque obviamente, yo recién sabía y no lo podía aceptar, y verlo en silla de ruedas, que no habla, así como tan distónico, no puedo, no lo acepto, dije como! Como me mandan a alguien así, fue terrible</p>	<p>La tristeza en ambos casos se dio una vez que pasó el momento de la crisis y que tuvieron un tiempo para digerir la enfermedad, o la tristeza generada por la culpa que tenía Natalia por llevar a Josefa al hospital de San Vicente de Tagua Tagua en lugar del hospital Calvo Mackenna</p>
	9.4. Descontrol o enojo		<p>..yo iba llorando, y se para una RP...ahi empezo el calvario, porque había un par de doctores de pedia- tría, que pensaban que yo le había dado una pastilla a mi hijo, no podían entender qué le ocurría, entonces entre la discusión, les dije que como se les ocurre!, yo estaba un poco alterada también. Yo, entre mi llanto, porque Matías entró a la UCI, Matías entró grave, el doctor de turno al entrar urgencias me dijo que estaba grave y que iba a pasar a la UCI. Porque si yo me traslado con mi hijo, que está en la UCI, al hospital de la florida, que me estaba esperando alla, pero le ocurre algo en el trayecto, voy a demandarlos.</p>	<p>Yo estaba furiosa con este hospital porque, el regional, horrible... Esperamos que la Josefa perdiera conciencia, cuando yo llego al otro dia, porque a las 7 te echan para afuera, yo tenía que entrar a las 10, y yo no entre a las 10, yo entre a las 8, ya fue tanto, fui a hablar con los médicos, y yo ya estaba tan mal, tan mal, que les exigia que me la mandaron al Calvo, y me dijeron que ya no se podía porque estaba muy grave. Ahí la dejaron en la UCI conectada, y ahí que no les dije.</p>	<p>El descontrol o enojo proviene del mismo momento, previo al diagnóstico, debido a todos los lugares por los que tienen que pasar para lograr estabilizarlos y el diagnóstico completo, o en el caso de Josefa, que esperaron que entrara a la UCI para contactar con el INTA.</p>

Categoría	Subcategoría	Camila	Carolina	Natalia	Resumen conclusivo
10. Descompensación.	10.1. Tratamiento.			<p>Tuvo una descompensación y estuvo super mal, un mes y medio en la UCI.</p> <p>que supuestamente era una simple alergia y después no fue una simple alergia, le dio adverso a un medicamento que le dieron, le dio un dress, y por eso esta con corticoides, la dejaron hospitalizada, ya después la Josefa esta hinchada, estaba con fiebre y más encima salió del hospital con una infección urinaria que nunca se la trataron.</p> <p>Ella tuvo una descompensación, vómito y diarrea, y eso es lo peor que ellos pueden tener, y fue de un momento a otra a las 3 de la mañana, me la lleve a urgencias a San Matías y les dije, que le pusieran el suero tanto, porque uno ya sabe, le cortaron el vómito y no hicieron nada más. La hospitalizaron hasta las 4 de la mañana del día siguiente y les dije que me la tenían que derivar a santiago. a ya, esto fue un dress por dos medicamentos...cuando llegamos al calvo estaban asustados los doctores porque pensaron que la Josefa podría haber tenido una enfermedad a la sangre, entonces estaba muy complicado.</p>	<p>La frustración suele venir a partir de la desinformación del equipo de salud y las consecuencias que esto trae, además de la desconfianza de los mismos equipos en la información que les entregan las madres, como en el caso de Natalia cuando pedían que la trasladaran al hospital Calvo Mackenna o que se contactaran con el INTA. También en el momento de la elección del colegio o jardín, cuando no los admitieron los colegios con "integración", sufrían una gran frustración</p>
	10.2. Trayectos.			<p>Estuvimos en Rancagua y después de la llevaron al Calvo Mackenna porque mi hija salio con una alergia. Lo que pasa es que cuando yo, a mi hija la veía en el Calvo Mackenna porque yo vivía en Santiago, y aca cuando se descompensó, por un tema de tiempo, vine acá... porque entre todo el tiempo que se demoraron aca la hubiese llevado al Calvo, porque no me quisieron trasladar para allá por el tema de protocolo y todo eso</p> <p>Y primero ni siquiera me la mandaron a rancagua, me la mandaron a rengo, y de rengo estuvo 15 minutos mi hija y ahí me la mandaron a rancagua y ahí me hicieron esperar toda una noche para pasar a la UCI</p>	<p>El traslado de 3 centros de salud antes de llegar al hospital donde se encuentra su médico de cabecera, demuestra lo poco amable y preparada que está la red de salud para afrontar este tipo de enfermedades, donde incluso se podría pensar que sucede en general con la mayoría de las enfermedades raras.</p>

<p>11. Expectativas.</p>		<p>Ahora tenemos como proyecto cambiarle la silla por una eléctrica, porque ahora el por como maneja, le cuesta llegar donde quiere, que tira para adelante, para atrás, porque la mano derecha, ni un apoyo, lo unico es que la apoya es cuando necesita sacar algo, pero como que afirma y la saca, todo su lado derecho es más espástico que su lado izquierdo.</p>	<p>A mi me dijeron que Matías podría ser un niño normal a los 7 años, podría caminar, pero la otra vez en teletón vi al Felipe, que tiene 9 años, y él no puede caminar, no puede tomar las cosas, ahí igual me puse a llorar porque me emocioné.</p> <p>Igual la mamá me explicaba que cada niño es distinto, el grado de daño que tiene. Gracias a dios yo llegue al exequiel, aunque igual pasaron como 15 minutos en llegar, y según el compin, el Matías tiene un 98% de discapacidad, él no se siente, no come, no se mueve. Más adelante él podría comer.</p>	<p>Al principio tu no cachas nada, qué es esto, yo pensé de verdad que mi hija, cuando le pregunté al doctor, que va a pasar con Josefa, va a caminar, va a hablar?, no me dijeron nada, no me supieron decir nada, porque me dijeron que los niños son sorprendentes, yo estoy consciente de que eso no va a pasar, incluso he puesto por internet, viendo caso de otros países... se reúnen las mamás, se pasan datos, es espectacular, y eso es lo que hace falta aca. No hay nada de comunicación... me costó mucho aceptarlo, yo me negaba a que mi hija no iba a poder caminar, que no iba a hablar, además que a la Josefa igual quedo como caracolito cuando llego, y bueno después, tiene que aceptarlo, y ver que no eres la unica, que necesitas apoyo, y así me fui comunicando con gente.</p> <p>Felipe es a todo terreno, va a a playa, a la nieve... y digo igual es feliz y mi hija igual va a tener que lograr hacer cosas, si igual ella tiene 3 años. Cuando la doctora, me dijo, a los 2 años y medio, porque yo le pregunté, que la Josefa no va a caminar, pero ya... yo sabia, pero que me lo dijeron fue como, ya... pero si me gustaría que ella se comunicara, que dijera algunas palabras.</p>	<p>El tipo de expectativas va relaciona directamente con el nivel de aceptación hacia la AG-1 que poseen las madres. Camila tiene un nivel de aceptación, a tal punto que la condición de Felipe ya es parte del día a día e intenta hacer que tenga una vida lo más feliz, normal y cómoda posible. En el caso de Natalia, ella tiene igualmente un grado de aceptación alta, aunque no tanto como Camila, situación normal debido al tiempo que lleva conviviendo con la patología. Es Carolina quien tiene las expectativas más altas de las tres, posiblemente debido también a que su hijo es quien tiene el mayor daño, y piensa que a los 6 o 7 años será casi un niño sin compromiso motor, a pesar de conocer a Felipe, y las limitaciones que él tiene, ella mantiene la esperanza, y al parecer es también lo que la motiva a hacer todos los esfuerzos que realiza.</p>
--------------------------	--	--	--	---	---

Relaciones de categorías emergentes

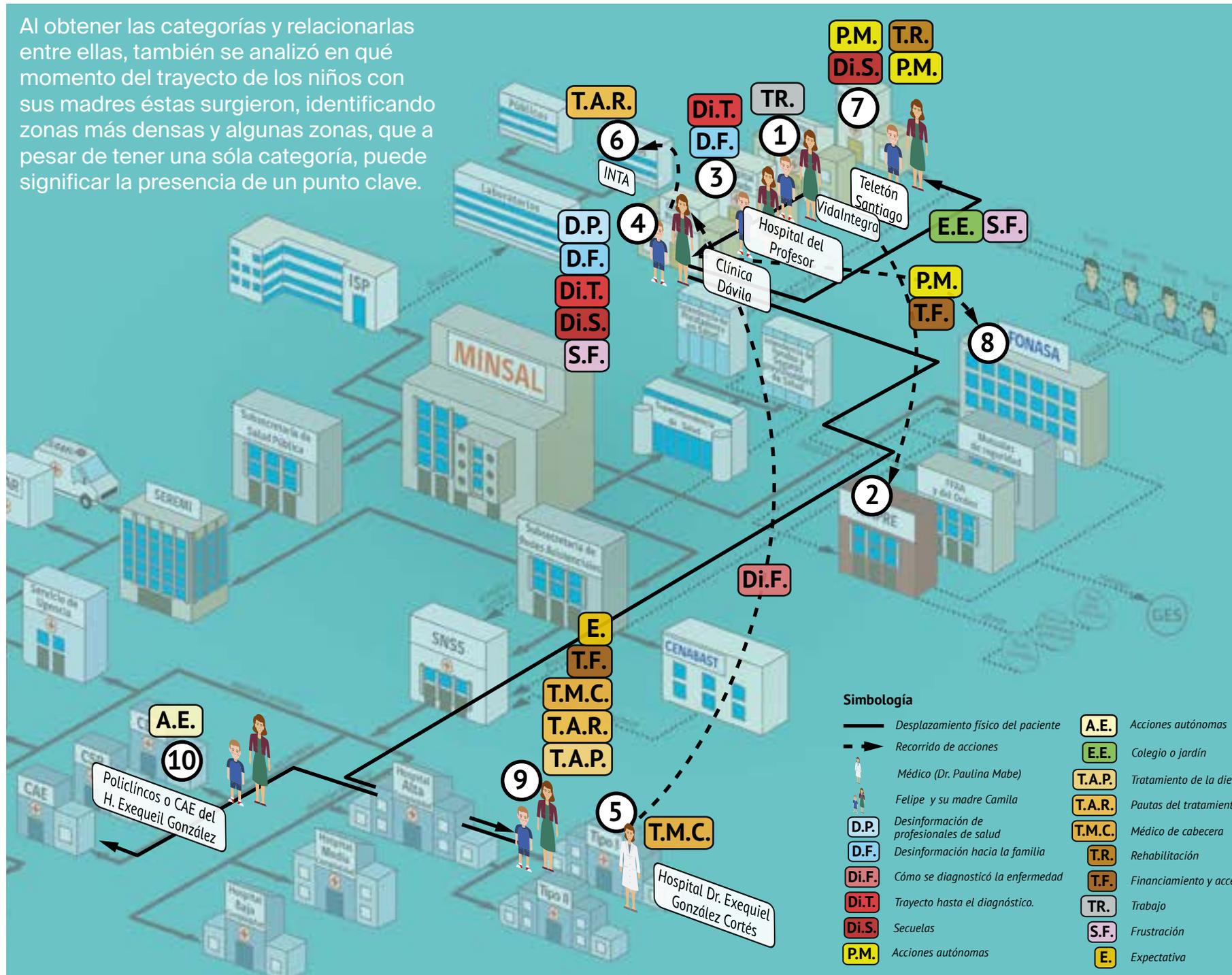


118 /

1. Diagrama Relaciones de categorías

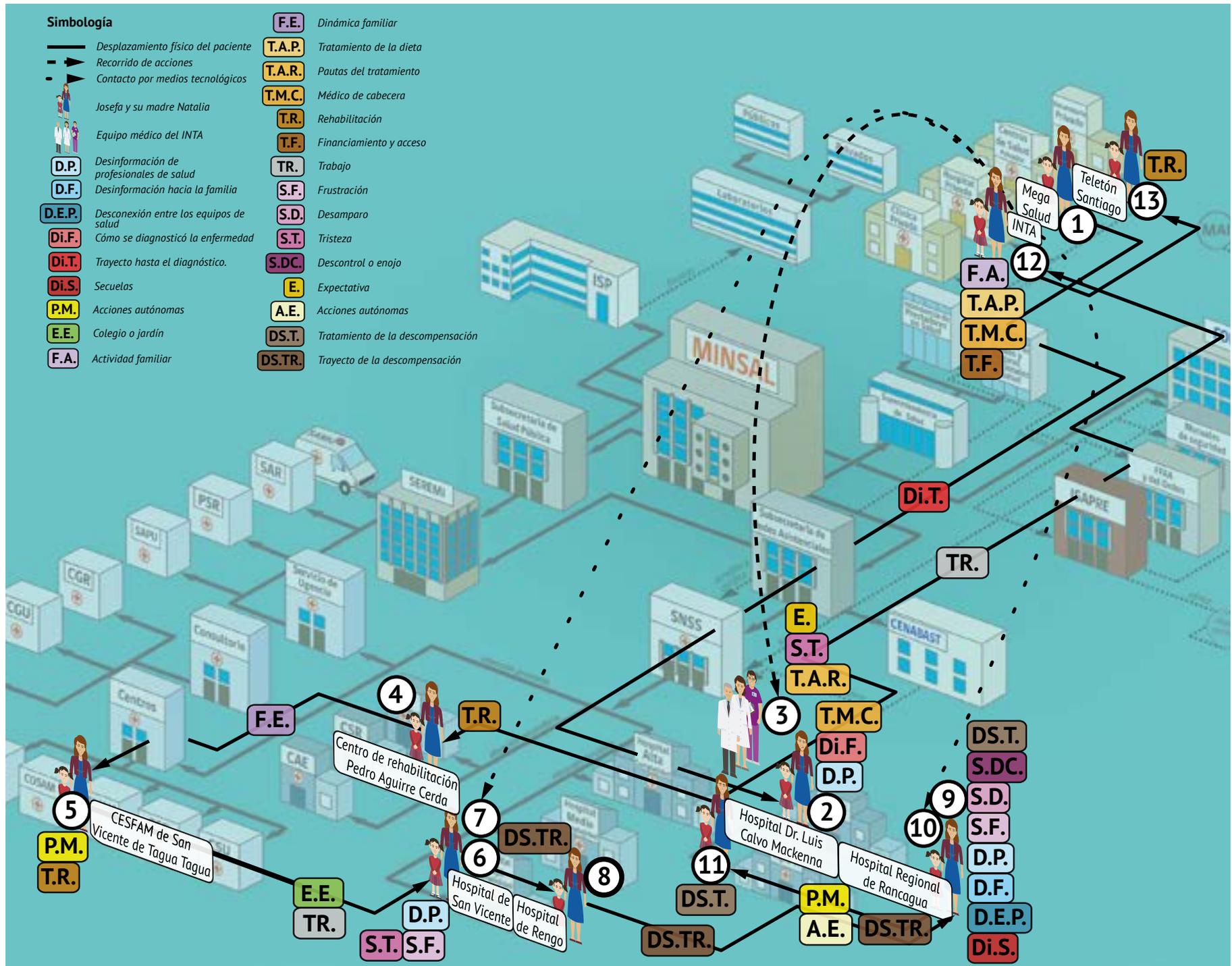
1. Riveros, S. (2017). Diagrama relaciones de categorías. [diagrama]. Elaboración propia.

Al obtener las categorías y relacionarlas entre ellas, también se analizó en qué momento del trayecto de los niños con sus madres éstas surgieron, identificando zonas más densas y algunas zonas, que a pesar de tener una sola categoría, puede significar la presencia de un punto clave.



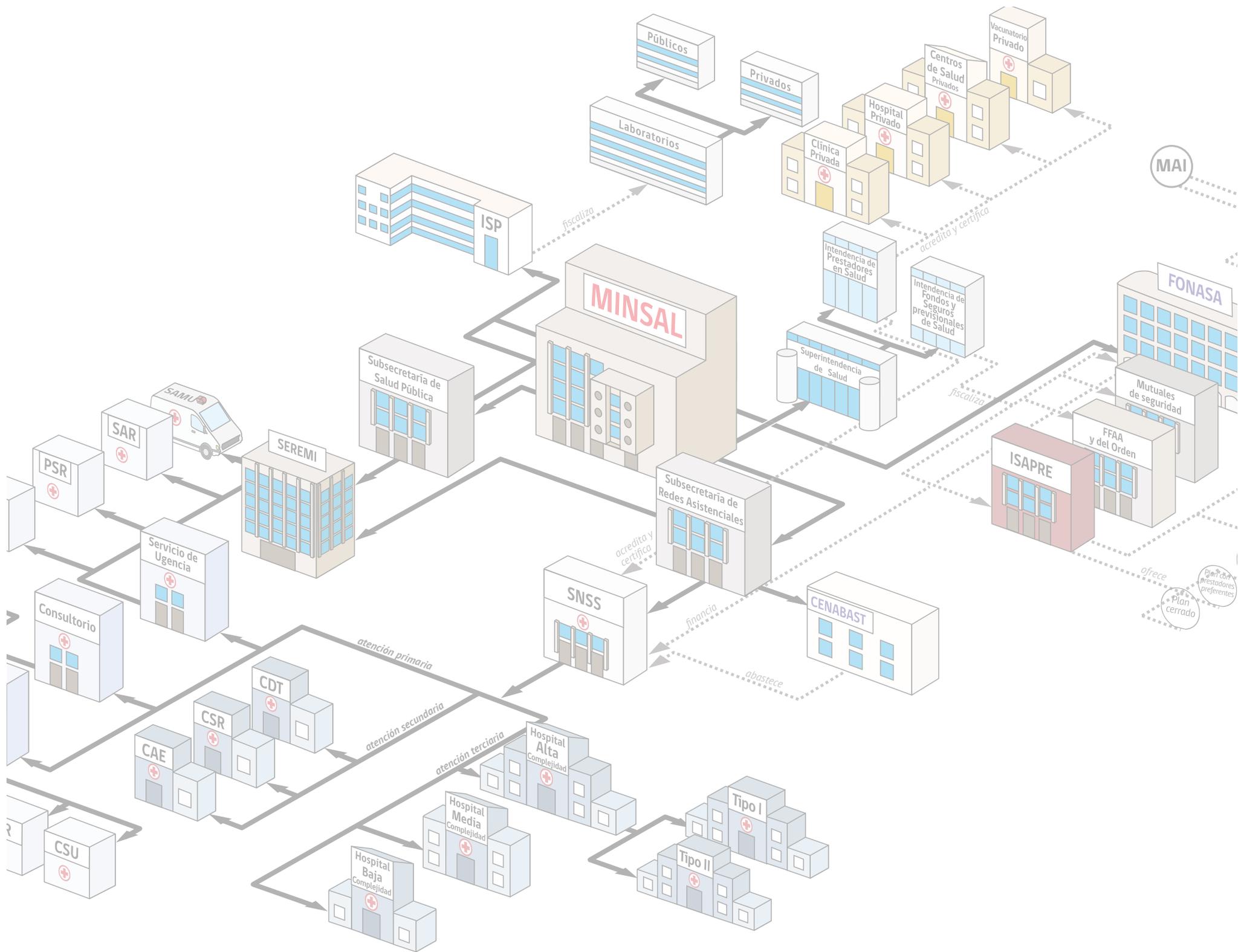
2. Mapa categoría Felipe

2. Riveros, S. (2017). Mapa categoría Felipe. [ilustración]. Elaboración propia.



4. Mapa categoría Josefa

4. Riveros, S. (2017). Mapa categoría Josefa. [ilustración]. Elaboración propia.



6. CONCLUSIONES Y REFLEXIONES

Conclusiones

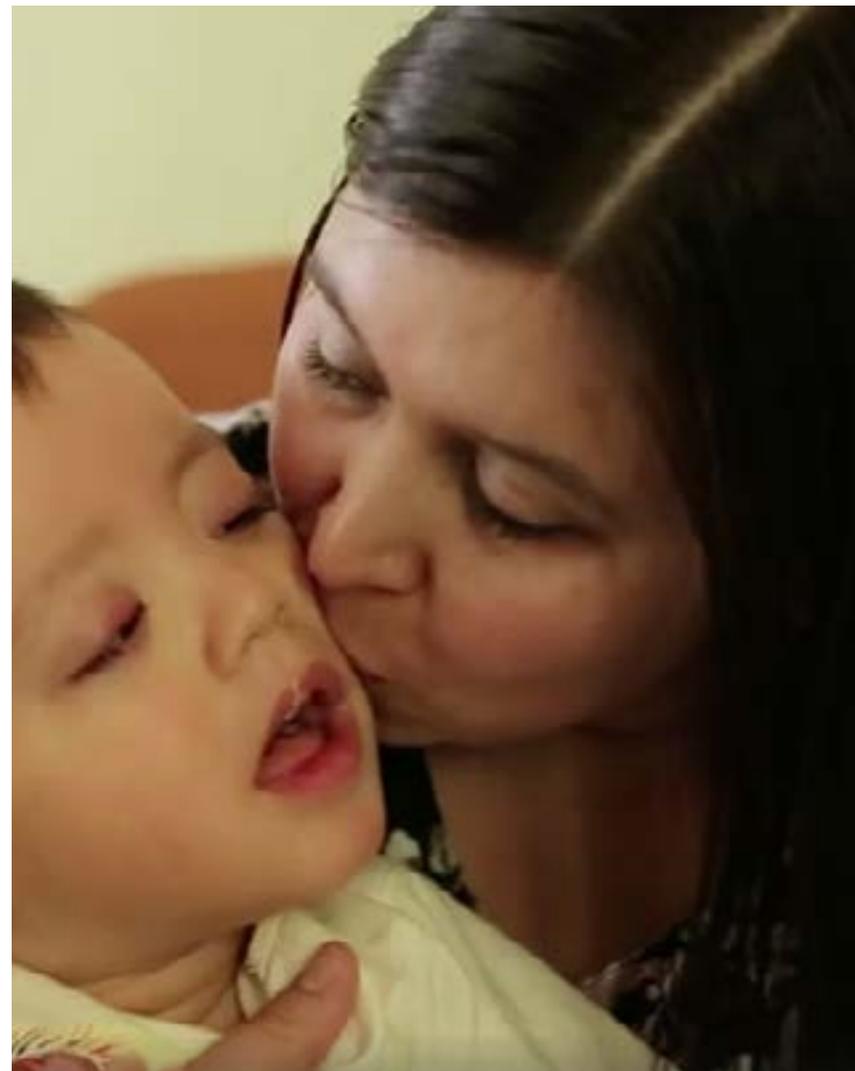
Puntos críticos

Prototipado para profundización de
la problemática

Proyecciones

Conclusiones y puntos críticos

A primera vista el centro de la ecología del niño con AG-1 pareciera ser categóricamente el mismo. Sin embargo, en la inmersión de esta ecología se devela que su centro lejos de ser el niño como ente individualizado, es por el contrario una diada conformada por las madres que brindan los cuidados y el propio niño con AG-1, depositario de estos. Sin embargo esta unidad no tiene sus orígenes en el inicio de los síntomas, sino que se remonta a los primeros días de vida del niño, y se ve perpetuada por la crisis metabólica precursora de secuelas neurológicas y/o cognitivas que a la larga generan una dependencia funcional. Es así como este conjunto comienza a reconocerse y manifestarse como un sujeto con identidad propia (Sánchez, Chaparro y Carrillo, 2016), por lo tanto el diseñador como el equipo de salud deben orientar sus esfuerzos en la acogida a dicha diada de tal manera que el programa resultante sea capaz de responder a las necesidades que de ella emerjan. En el presente apartado se desarrollarán los puntos críticos emanados del análisis de las categorías en el contexto del recorrido de la diada a través del sistema de salud.



1

1. S.A. (2016). *Vida de Matías* [fotografía]. Archivo personal de Carolina.

Al analizar los puntos claves de la experiencia de la diada y compararlos con el siguiente mapa, que describe el paso de un niño con PKU y su madre, se visibiliza la diferencia entre ambos viajes y la complejidad por la que el niño con AG-1 atraviesa. Es de gran relevancia también porque permite identificar las mismas etapas del proceso de atención, cuya reflexión se presenta a continuación.

1. PRE DIAGNÓSTICO

No existe el conocimiento, ni en las madres ni del equipo de salud, de los síntomas que pueden producir este tipo de enfermedad, como por ejemplo las convulsiones, el cómo identificarla, qué hacer, hacia dónde acudir.

No existe cultura de salud ni conocimiento por parte de las madres sobre los signos y síntomas que puede producir la AG-1, tales como convulsiones, diarreas y vómitos a repetición.

La mayoría de los equipos de salud tienen dificultades para reconocer la patología debido a su baja prevalencia e incidencia lo que la hace desconocida para la práctica clínica.

Se hace imperioso la necesidad de instruir la APS para traspasar el conocimiento básico.

2. DIAGNÓSTICO

El trayecto hasta el centro de salud final donde el niño/a es estabilizado metabólicamente es muy dificultoso e intrincado, ya que debe sortear barreras espaciales y burocráticas, que son resultado de un sistema de salud que funciona en base a derivaciones de índole territorial y por complejidad de los centros asistenciales más que por la especificidad de la enfermedad misma

La etapa del diagnóstico es influenciada fuertemente por un factor de suerte y casualidad, tanto para llegar al hospital correcto como para encontrar al especialista que realice dicho diagnóstico.

El tiempo que transcurre desde el inicio de los síntomas hasta encontrar la causa de la descompensación metabólica, provoca en las madres y las familias desamparo, frustración y tristeza. Constituyéndose como el punto álgido en relación al componente emocional negativo dentro del trayecto.

El traslado del médico especialista para el diagnóstico hasta donde se encuentra hospitalizado el niño con AG-1 es de tipo informal, por tanto no institucionalizada.

* En uno de los casos, la llegada de este especialista estuvo determinada únicamente por la acción autónoma de la madre para que él se trasladara al centro donde se encontraba su hijo.

3. TRATAMIENTO

El inicio tardío del tratamiento impide una compensación rápida, por consiguiente genera largas estadías hospitalarias.

Como consecuencia de esa tardanza, la posibilidad de quedar con secuelas es mayor.

En promedio, el niño/a permanece 3 meses internado en el hospital producto de la crisis, de esta manera el cuidador principal en estos casos las madres, ve interrumpida sus actividades laborales, sociales, así como su vida familiar.

3. SEGUIMIENTO

4.1 Tratamiento

El sistema usado para el tratamiento y control, es con un médico de cabecera, especialista en enfermedades metabólicas, ya que es él quien sabe a la perfección el manejo de la enfermedad, con él tiene control cada 3 meses cuando está estable, y también es quien lo deriva con interconsultas cuando tiene otros problemas de salud, como cardiólogo, gastroenterólogo, etc. Ese médico de cabecera es parte de un equipo metabólico, que incluye a un nutricionista y neurólogo, que complementan el tratamiento, con el diagnóstico nutricional y neurológico y metabólico.

Comienzan los problemas de financiamiento, con la compra de las fórmulas especiales, medicamentos, suplementos, pago de las consultas (en caso de ir a clínicas privadas o el INTA), exámenes de control, etc. Actualmente el costo inicial

del tratamiento es más bajo ya que desde octubre del año 2016 se entregan a todos los niños con AG-1 la fórmula de forma gratuita sin embargo esto no logra paliar completamente las dificultades económicas a nivel familiar.

Se produce un cambio en las costumbres propias de la familia para habituarse a las necesidades especiales que requiere desde ahora el niño, ya sea la alimentación por gastrostomía, o por la boca, la medición de proteína en la dieta, además de la preparación de las leches con medidas y fórmulas especiales.

4.1 Rehabilitación

De forma paralela al tratamiento, inicia la rehabilitación. El médico de cabecera hace una interconsulta derivando al niño al centro nacional de rehabilitación Pedro Aguirre Cerda o a la Teletón.

Además de esta rehabilitación gestionada de manera formal, en el total de los casos analizados, las madres por iniciativa propia obtuvieron otras terapias de rehabilitación como la equinoterapia, así como atención del programa de dependencia severa (postrados).

En esta etapa es donde se comienzan a visibilizar la secuelas producto de la crisis metabólica, esto genera un nuevo impacto psicológico en las madres, sin embargo al mismo tiempo nacen las esperanzas en la recuperación del niño

* PERIODO DE ACEPTACIÓN DE LA ENFERMEDAD

Se comienza a entender la nueva vida, a aterrizar las esperanzas, a comprender a cabalidad qué significa la aciduria glutárica tipo 1 para el niño, pero también para su entorno, con las complejidades de las relaciones familiares que se deben adaptar a la situación, separando a la familia en algunos casos, rompiendo sus esquemas de actividades diarias, trabajo, colegio, etc.

En este periodo también comienza a desarrollarse la experticia de las madres sobre la patología, llegando al nivel de conocer mucho más que los propios médicos acerca de cómo realizar los cuidados de su hijo, la identificación de síntomas de descompensación, los pasos a seguir frente a esto, entre muchas otros temas.

5. NORMALIZACION

De los tres casos analizados, sólo uno estaba en esta etapa, en caso de Camila con Felipe. Influyen varios factores en esta normalización del niño:

El tiempo que se lleva lidiando con la enfermedad

El grado de daño que posea el niño

El estado anímico en el que se encuentre la madre y el grupo familiar

Las actividades diarias de familia comienzan a normalizarse y la enfermedad ya no es el centro de todo, sino que la felicidad del niño pasa a ser algo prioritario. Así los cuidados se enfocan no solo en mantener la compensación metabólica si no que abrazan de forma holística al niño. En este periodo Comienza a ir a colegios con inclusión, donde la educación es la misma para todos, solo que se adapta a ciertas necesidades especiales. Vuelven a existir las vacaciones familiares y comienza la reincorporación de la madre al campo laboral.

Prototipado para profundización de la problemática

Como se ha revisado el seguimiento es una de las interacciones críticas más importantes pues posterior a la crisis convulsiva inicial los cuidados que se deben otorgar en este nivel se orientan a evitar un nuevo descalabro metabólico que pudiera llevar a un deterioro neurológico progresivo. Sin embargo tras la comparación de las narraciones en el análisis de datos, queda en evidencia que estos cuidados dispensados por la madre son heterogéneos de un caso a otro, constituyendo un riesgo patente en la realidad de estos niños. No obstante el problema planteado es complejo debido a que se ve influido por distintos factores como la personalidad de la madre, la emocionalidad, la gravedad de la condición del niño, las experiencias previas en salud, la esperanza en la recuperación y el grado de aceptación de la enfermedad. Es por esto que nace la necesidad de profundizar en este aspecto, con el fin de entender este fenómeno que puede impactar de forma severa la salud del niño con AG-1. Para llevar a cabo esta profundización se debe abordar desde una metodología inquisitiva pero además amigable con el usuario, desde este punto de vista el prototipo como instrumento de investigación ofrece esta dualidad, en la que por un lado puede develar la génesis del problema en cuestión y por el otro es un instrumento práctico y funcional en el que el usuario puede encontrar beneficios al usarlo.

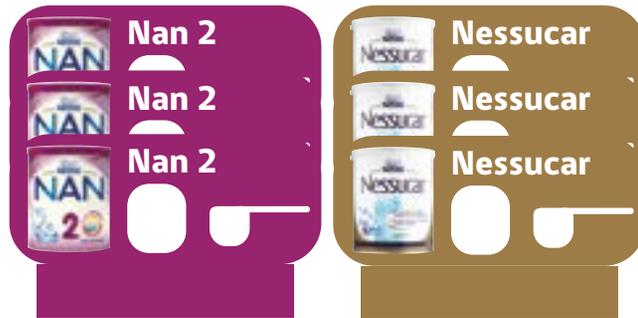
La factibilidad del uso de este instrumento para el abordaje de este problema está dada por la posibilidad de participar en los controles trimestrales con el doctor especialista en metabólicas para observar el uso del prototipo tanto del personal de salud como de la madre, además los casos estudiados están justamente en la etapa de seguimiento, por lo que es plausible la aplicación del instrumento. A continuación se describe el prototipo a utilizar.

CALENDARIO DE LECHES

Se entregará un calendario que arma la nutricionista en base a las necesidades del niño. Como cada uno toma leches distintas, además de la fórmula base, con cantidades y dosis diferentes, es que es necesario que el instrumento sea lo suficientemente flexible. La profesional tiene un set de stickers de todos los tipos de fórmulas que contiene la leche que toma el niño a diario, donde se anota la cantidad que necesita de una medida establecida con anterioridad, los horarios y la cantidad de dosis al día, que pueden variar desde 1 hasta 7 u 8. Se le arma a la madre el calendario para que ella lo pegue en el lugar donde arma las leche a diario, la cocina. Se incluye también un stickers para la identificación y relación de los tarros de leches con lo que está en el calendario.



2. Diseño prototipo I



Leche N°	Leche N°	Leche N°3
Horario: _____	Horario: _____	Horario: _____



Fórmulas de _____

Fecha: _____



3. Diseño prototipo II



Fórmulas de Matias Cornejo

Fecha: 17/09/17

<p>Leche N°1 Horario: <u>7 am</u></p>	<p>Leche N°2 Horario: <u>3 pm</u></p>	<p>Leche N°3 Horario: <u>11 pm</u></p>
 <p style="text-align: center;">Anamix GA</p> <p style="text-align: center; font-size: 2em;">4</p>	 <p style="text-align: center;">Anamix GA</p> <p style="text-align: center; font-size: 2em;">4</p>	 <p style="text-align: center;">Anamix GA</p> <p style="text-align: center; font-size: 2em;">4</p>
 <p style="text-align: center;">Nan 2</p> <p style="text-align: center; font-size: 2em;">2</p>	 <p style="text-align: center;">Nan 2</p> <p style="text-align: center; font-size: 2em;">2</p>	 <p style="text-align: center;">Nan 2</p> <p style="text-align: center; font-size: 2em;">2</p>
 <p style="text-align: center;">Nessucar</p> <p style="text-align: center; font-size: 2em;">5</p>	 <p style="text-align: center;">Nessucar</p> <p style="text-align: center; font-size: 2em;">5</p>	 <p style="text-align: center;">Nessucar</p> <p style="text-align: center; font-size: 2em;">5</p>

2 y 3. Riveros, S. (2017). *Diseño prototipo I y II*. [ilustración].

TABLAS DE ALIMENTOS

Se entregará al inicio tablas con distintos grupos de alimentos que puede consumir el niño, con cantidades que cada una equivale a 1 gr de proteína y la doctora y nutricionista le escriben cuánta proteína diaria puede él consumir y es la madre quien ve que le prepara a diario, de acuerdo a los alimentos que ella tenga. Se entregan con un imán para colgarlas en el refrigerador y poder ver a diario que comida puede cocinar.



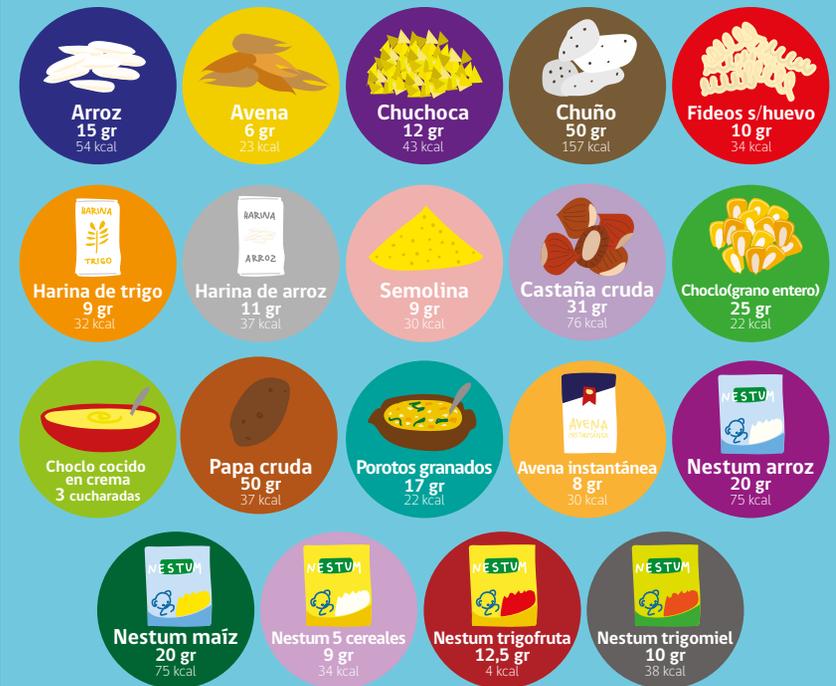
4. Diseño prototipo III

Lista de alimentos

Cereales, papas y leguminosas

Matías _____ requiere
_____ 10 gr de proteínas al día

Esta lista está elaborada para aporte de **1 gr** de proteínas, utilizando las porciones que aparecen de cada alimento.



5. Diseño prototipo IV

Medicamento: L-carnitina
Dosis: 400 mg
Frecuencia: cada 6 hrs.
Horario: 6 - 12 - 18 - 00

Medicamento:
Dosis:
Frecuencia:
Horario:

Medicamento:
Dosis:
Frecuencia:
Horario:

Medicamento:
Dosis:
Frecuencia:
Horario:

Medicamento:
Dosis:
Frecuencia:
Horario:



Medicamento:

Medicamento:

Medicamento:

Medicamento:

Dosis:

Frecuencia:

Horario:

Medicamento:

Medicamento:

Medicamento:

Medicamento:

Dosis:

Frecuencia:

Horario:

4-6. Riveros, S. (2017). *Diseño prototipo III- V.* [ilustración].

A spiral-bound notebook with a cream-colored cover and black spiral binding on the left. The notebook is open to a page with horizontal lines. Several colorful sticky notes are attached to the page, each containing medication instructions. The notes are: a blue note with 'Medicamento: L-carnitina, Dosis: 400 mg, Frecuencia: cada 6 hrs., Horario: 6 - 12 - 18 - 00'; a green note with 'Medicamento:', 'Dosis:', 'Frecuencia:', and 'Horario:'; an orange note with 'Medicamento:', 'Dosis:', 'Frecuencia:', and 'Horario:'; and a purple note with 'Medicamento: L-carnitina, Dosis: 400 mg, Frecuencia: cada 6 hr., Horario: 6 - 12 - 18 - 00' and a small circular logo. Below the purple note, there are several empty horizontal lines on the notebook page.

INDICACIONES DE MEDICAMENTOS

Al igual que con las leches, se entregan en la farmacia del HEGC los medicamentos marcados con stickers junto con las indicaciones, las mismas que están escritas en el diagnóstico actualizado.

6. *Diseño prototipo V*

CARPETA

Se le entregará a la madre una carpeta con archivador, en el que se imprimirá en cada atención el diagnóstico actualizado, estarán las tablas de crecimiento de su hijo, el protocolo de emergencia, las indicaciones, copia del calendario de leches y de las tablas de alimentación y los últimos exámenes realizados.

PLATAFORMA VIRTUAL

Esta plataforma, generada a partir de Google Drive, tiene una clave de acceso que posee la madre y su equipo de salud, y solamente ella puede entregar la clave a otro profesional que necesite información. En este sistema habrá 2 carpetas, una dirigida a la madre y otra al equipo de salud. En la primera estará el diagnóstico actualizado de la última consulta junto con las indicaciones, una copia del calendario de leches, de las tablas de alimentación con sus medidas, recetas nuevas, el protocolo de emergencia y otros documentos que ella necesite enviar. En la segunda carpeta estarán los exámenes, el diagnóstico actualizado, papers clínicos de la AG-1, protocolo de emergencia y otra información relevante para otros equipos médicos.

Habrá también un apartado con información que necesite subir la madre a la plataforma, por ejemplo, en calcular los requerimientos nutricionales y si hay déficit de vitaminas, es necesario saber qué alimentos consumió el niño 3 días seguidos, por lo que en lugar de interrogar a la madre y que recuerde que hizo esos 3 días, ella puede subir las fotos de lo que preparó esos 3 días y el día de la consulta la nutricionista tiene los cálculos hechos.

DIAGNÓSTICO ACTUALIZADO

1. Diagnóstico metabólico:
Fecha: / /
Edad: años meses
Peso:
Talla:
Cc:

2. Diagnóstico nutricional:
Peso/edad:
Talla/edad:
Peso/talla:
Talla:
Cc/edad:
2.1 Dieta
Calorías:
Proteínas:
Micronutrientes:
Aporte nutricional:

3. Diagnóstico neurológico:
Motor:
Cognitivo:
Lenguaje:

Otros diagnósticos:

Otros diagnósticos:

7. Diseño prototipo VI

INDICACIONES

1. Nutricional:
 1.1 Fórmula
 Fecha:

Leche Nº1 Horario: _____	Leche Nº2 Horario: _____	Leche Nº3 Horario: _____
Anamix GA <input type="checkbox"/>	Anamix GA <input type="checkbox"/>	Anamix GA <input type="checkbox"/>
Nan 2 <input type="checkbox"/>	Nan 2 <input type="checkbox"/>	Nan 2 <input type="checkbox"/>
Nessucar <input type="checkbox"/>	Nessucar <input type="checkbox"/>	Nessucar <input type="checkbox"/>

2. Medicamentos y suplementos:

Medicamento: Dosis: Frecuencia: Horario:	Medicamento: Dosis: Frecuencia: Horario:
Medicamento: Dosis: Frecuencia: Horario:	Medicamento: Dosis: Frecuencia: Horario:

8. Diseño prototipo VII

INDICACIONES

Suplemento: Dosis: Frecuencia: Horario:	Suplemento: Dosis: Frecuencia: Horario:
Suplemento: Dosis: Frecuencia: Horario:	Suplemento: Dosis: Frecuencia: Horario:

3. Exámenes

Examen: Fecha: Lugar: Indicaciones:	Examen: Fecha: Lugar: Indicaciones:
--	--

4. Interconsulta

Especialista: Fecha: Hora	Especialista: Fecha: Hora	Especialista: Fecha: Hora
---------------------------------	---------------------------------	---------------------------------

5. Próximo control
 Fecha:

9. Diseño prototipo VIII

Proyecciones

POSTULACION A FONDO

Debido a la necesidad de la continuidad de la investigación con más casos de niños con aciduria glutárica tipo 1, sobretodo para abarcar otras regiones del país, es que nace la oportunidad de postular al Fonis, Fondo Nacional de Investigación y Desarrollo en Salud. Este fondo parte el año 2004 como una iniciativa del Minsal y Conicyt (Comisión Nacional de Investigación científica y tecnológica), para promover la investigación aplicada en salud, con el fin de la generación de conocimientos necesarios para resolver la situación de salud de nuestro país y que sirva como evidencia que oriente políticas públicas (Conicyt, s.f.).

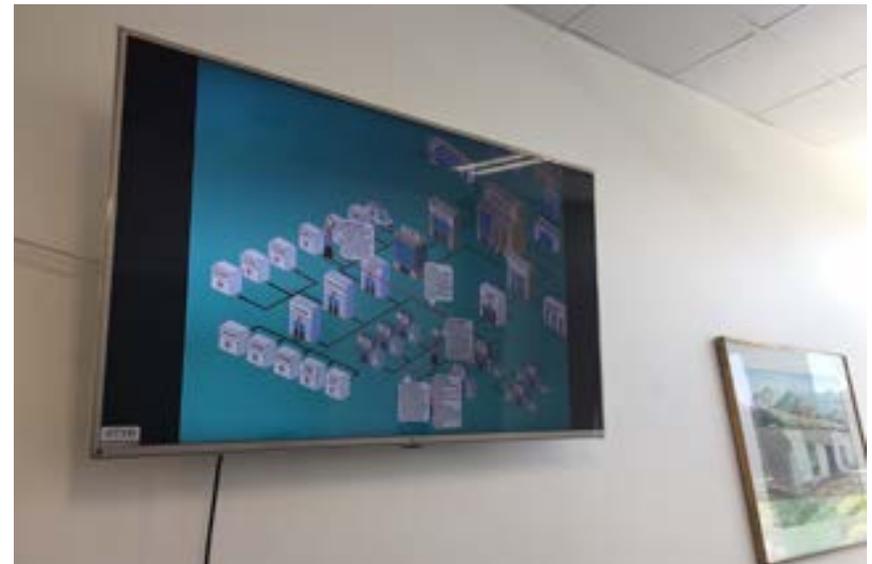
APROBACION POR PARTE DE LA DIRECCION

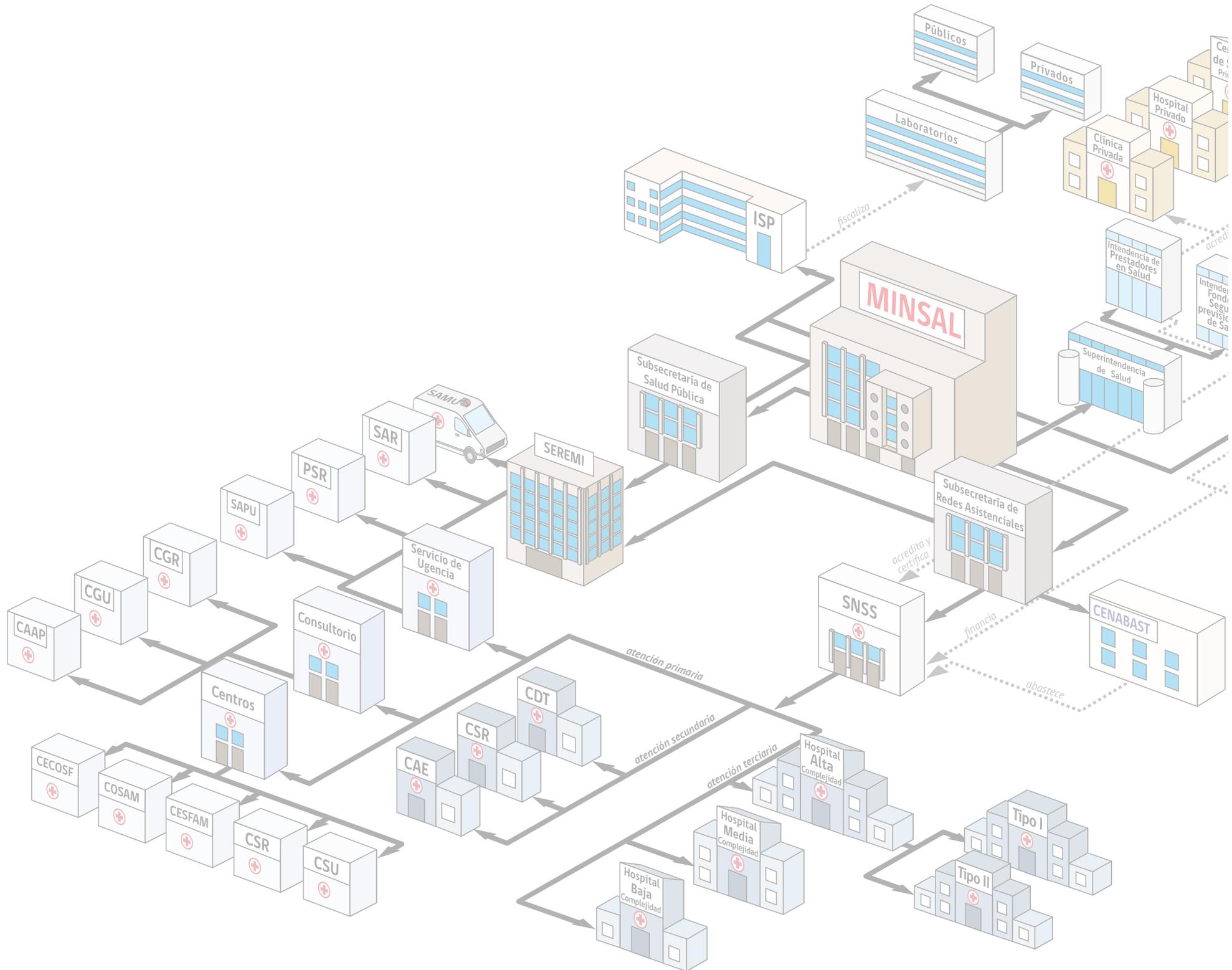
Se realizó la presentación de la investigación frente a una comisión del HEGC constituida por la doctora Begoña Yarza, directora del hospital, la doctora Paulina Mabe y la nutricionista Paula Mennickent, tras lo que se consiguió la aprobación para el uso de prototipos en las consultas de niños con AG-1 realizadas en el hospital, en el contexto del control trimestral.

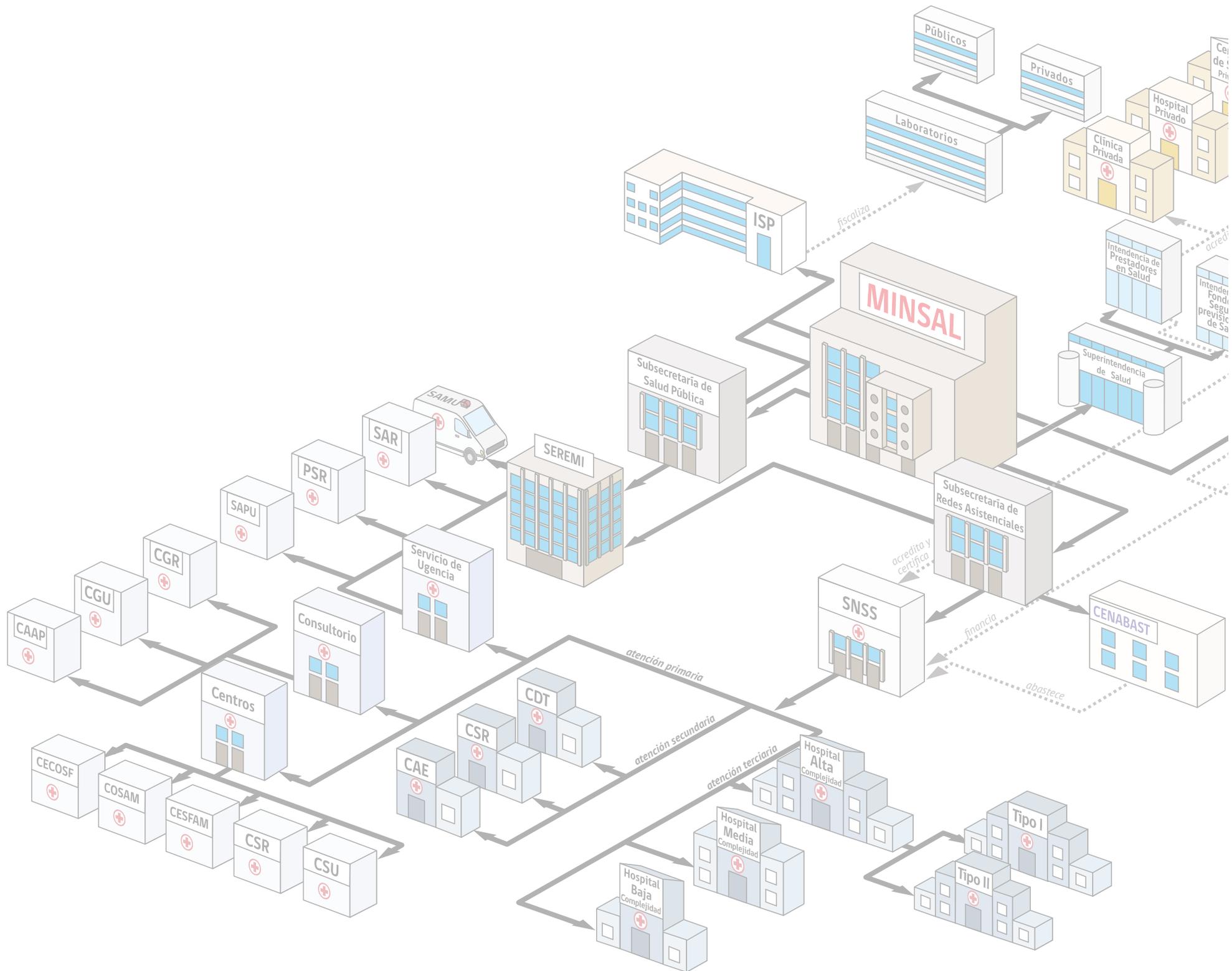
Riveros, S. (2017). *Reunión con directora del HEGC*. [fotografía]. Archivo personal.

DIFUSION DE LA INVESTIGACION

Con el apoyo del equipo metabólicas, la dirección del HEGC y el profesor Pablo Hermansen, se escribirá un artículo sobre la presente investigación abordando tanto la temática del niño con AG-1 como el nuevo instrumento de mapeo que permitió su visualización.







7. BIBLIOGRAFIA

Bibliografía

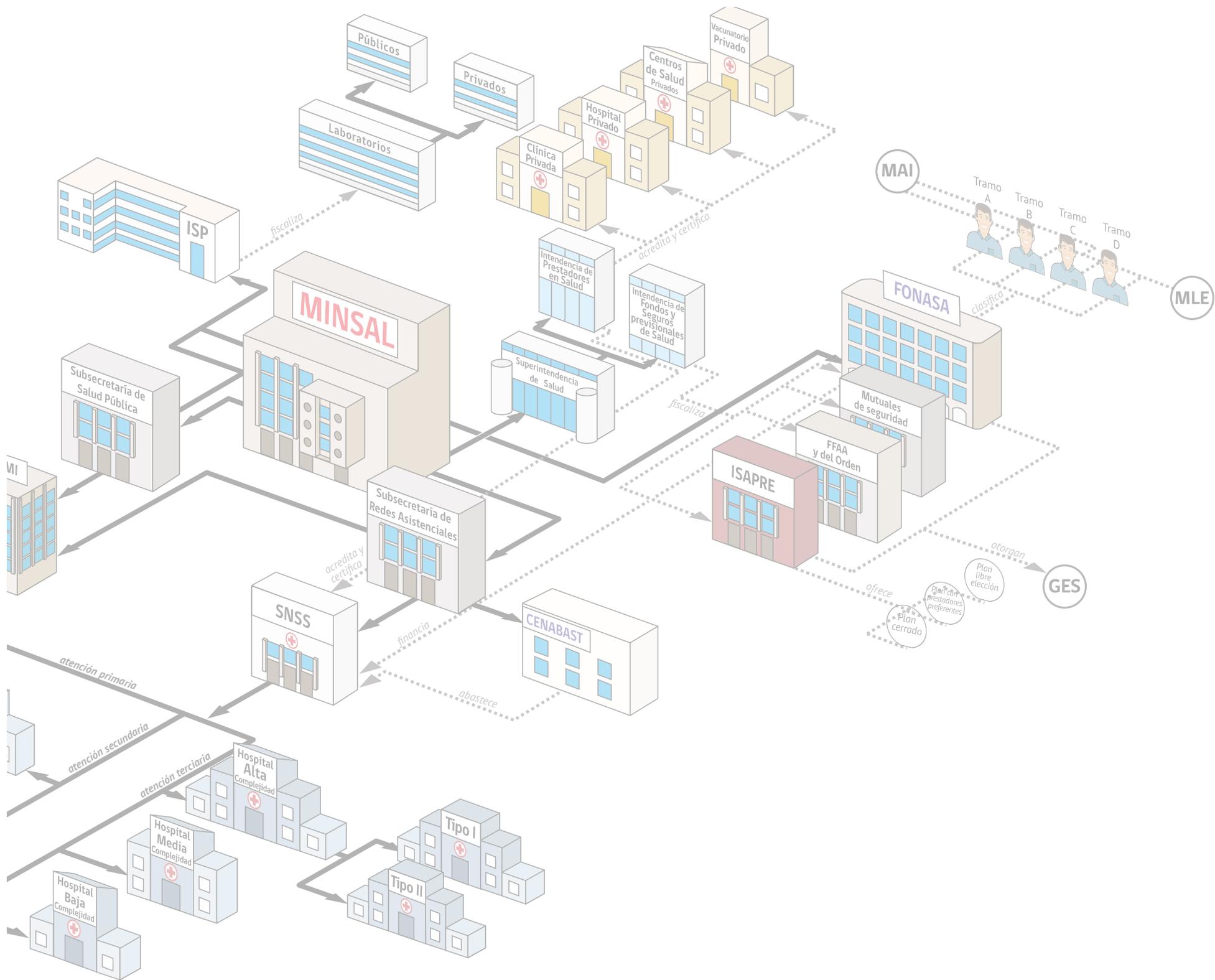
- Abril-Collado, R. y Cuba-Fuentes, M. (2013). Introducción a la Medicina Familiar. *Acta Médica Peruana*, 30(1), p.31-36. Recuperado de http://www.sclo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1728-59172013000100006&lng=es&tlng=es.
- Alonso, L. (2007). Sujetos y Discurso: el lugar de la entrevista abierta en las prácticas de la sociología cualitativa. En J. Delgado y J. Gutiérrez (Ed.) *Métodos y técnicas cualitativas de investigación en Ciencias Sociales* (p. 225-240). España: Editorial Síntesis.
- Becerra, C. (2008). Hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria en el niño. *Revista Chilena de pediatría*, 79(1), p. 96-102. doi: 10.4067/S0370-41062008000700015
- Bolívar, A. (2002). “¿De nobis ipsis silemus?”: Epistemología de la investigación biográfico-narrativa en educación. *Revista Electrónica de Investigación Educativa*, 4(1). Recuperado de <http://redie.uabc.uabc.mx/vol4no1/contenido-bolivar.html>
- Cabello, J. y Giugliani, R. (2015). Errores innatos del metabolismo. *Revista médica clínica Las Condes*, 26(4), p. 483-486.
- Centro de Estudios Públicos. (2014). Desafíos y algunos lineamientos para el sistema de seguros de salud en Chile, (3). Recuperado de https://www.cepchile.cl/cep/site/artic/20160304/asocfile/20160304100905/PPP_003_CVelasco.pdf
- Conicyt. (s.f.). *Qué es Fonis*. [Consultado de 29 de noviembre de 2017]. Recuperado de <http://www.conicyt.cl/fonis/sobre-fonis/que-es-fonis/>
- Cornejo, V., Castro, V. y Fernández, E. (s.f.). Protocolo de seguimiento para aciduria glutárica tipo I. Santiago, Chile: *Metabólicas Chile*. Recuperado de <http://www.metabolicaschile.cl/protocolos.html?pag=133>
- Cornejo, V., Manríquez, V., Colombo, M., Mabe, P., Jiménez, M., De la Parra, A., Valiente, A. y Raimann, E. (2003). Fenilketonuria de diagnóstico neonatal y lactancia materna. *Rev. méd. Chile*, 131(11), p. 1280-1287.
- Cornejo, V. y Raimann, E. (1999). Errores innatos del metabolismo de los aminoácidos. En M. Colombo, V. Cornejo y E. Raimann (Ed.) *Errores innatos en el metabolismo del niño* (p. 59-66). Santiago: Editorial Universitaria.
- Cortés, F. (2015). Las enfermedades raras. *Revista médica clínica Las Condes*, 26(4), p. 425-431.
- Couce, M., Castiñeiras, D., López, M., Fernández, M., Eiris, J. y Cocho de Juan, J. (2008). Importance of early diagnosis and treatment in the prognosis of type I Glutaric Acidaemia. *Anales de Pediatría*, 69(3), p. 239-243.

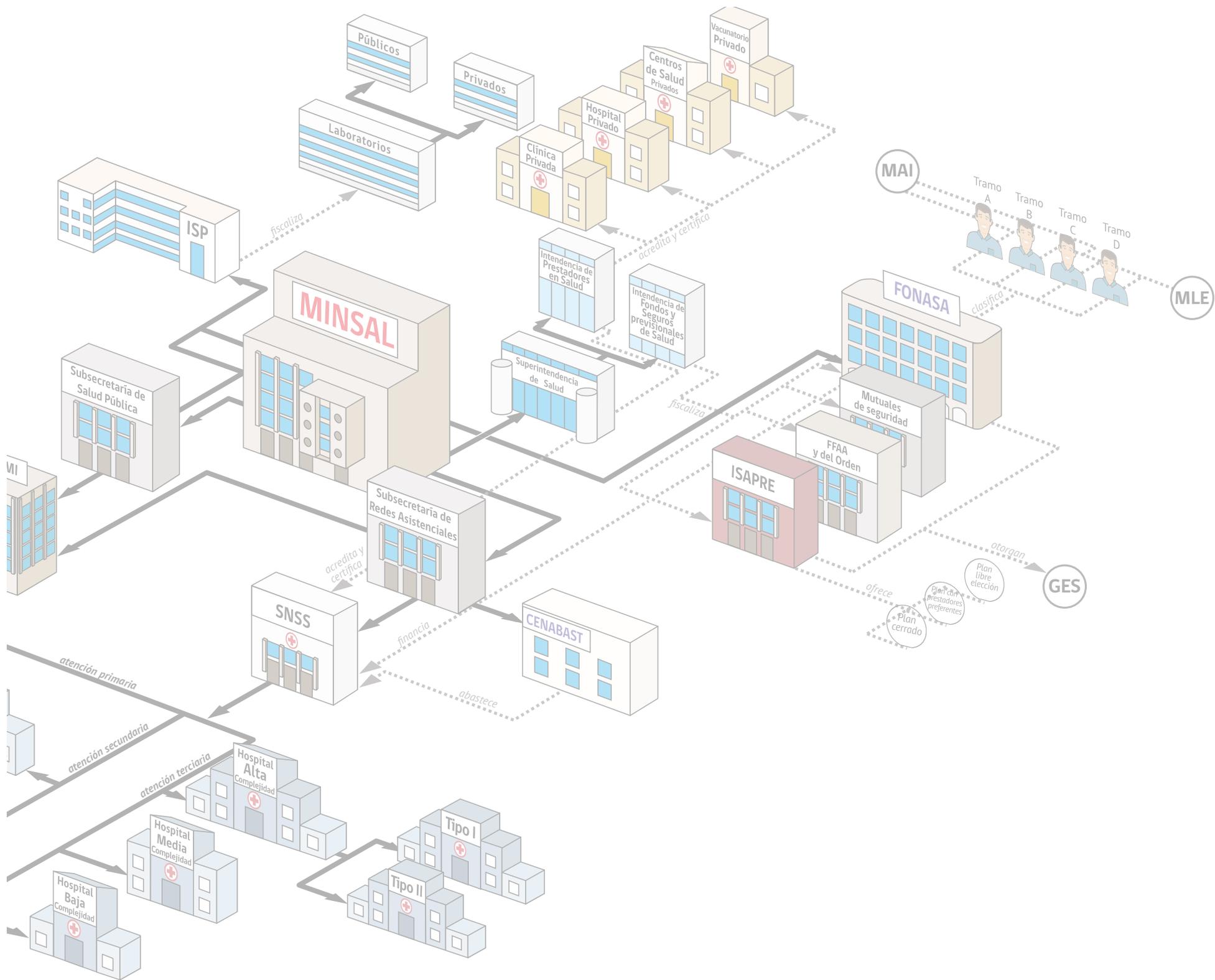
- Creces. (2012). *Fenilketonuria: 20 años de manejo en Chile*. Recuperado del sitio de Internet del Programa Educacional de Divulgación Científica de CONIN, área de salud y ciencias naturales: <http://www.creces.cl/new/index.asp?tc=10&qs=1>
- Creswell, J. (2007). Designing a qualitative study. En J. Creswell (Ed.) *Qualitative inquiry and research design: Choosing among five approaches* (p.35-41). Thousand Oaks, CA: Sage.
- Cuesta, C. (2005). La contribución de la Evidencia Cualitativa al campo del cuidado y la salud comunitaria. *Index de Enfermería*, 14(50), p.47-50. Recuperado de http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1132-12962005000200010
- Damião, E y Pinto, C. (2007). Siendo transformado por la enfermedad: la vivencia del adolescente con diabetes. *Rev. Latino-Americana de Enfermagem*, 15(4), p. 568-574. doi: 10.1590/S0104-11692007000400008
- Decreto de Fuerza de Ley N°1. Diario Oficial de la República de Chile, Santiago, Chile, 24 de abril de 2006.
- Del Rincón, D., Arnal, J., Latorre, A. y Sans, A. (1995). *Técnicas de Investigación en Ciencias Sociales*. Madrid: Dykinson.
- Denzin, N. (1989). Approaches to Autobiography, Life Story and Biography. En N. Denzin *Interpretive Biography* (p.34-21). Newbury Park, CA: Sage.
- Denzin, N. y Lincoln, Y. (2005). *The Sage Handbook of Qualitative Research*. London, Inglaterra: Sage.
- Dervin, B. (1999). Chaos, order, and Sense-Making: A proposed theory for information design. En R. Jacobson (Ed.) *Information design* (p. 35-57). Cambridge, MA: MIT Press.
- DeWalt, K. y DeWalt, B. (2002). *Participant observation: a guide for fieldworkers*. Walnut Creek, CA: AltaMira Press.
- Dirección de Presupuestos del Ministerio de Hacienda, Chile. (2013). *Sistema Público de Salud. Situación Actual y Proyecciones Fiscales 2013-2050*. Recuperado de http://www.dipres.gob.cl/572/articles-114714_doc_pdf.pdf
- Disalvo, C. (2014). Critical making as materializing the politics of design. *The Information Society*, 30(2), p.96-105.
- Dubos, R. (1959): *Mirage of health. Utopias, progress and biological change*. Garden City, NY: Anchor Books.
- Erlandson, D., Harris, E., Skipper, B. y Allen, S. (1993). *Doing naturalistic inquiry: A guide to methods*. Newbury Park, CA: Sage.
- Escudero, M., García, N., Prieto, M., Pérez, O., March, J. y López, M. (2010). Fibromialgia: percepción de pacientes sobre su enfermedad y el sistema de salud. Estudio de investigación cualitativa. *Reumatología Clínica*, 6(1), p.16-22. doi: 10.1016/j.reuma.2009.04.008

- Figueredo, N. (2014). Compañero de vida: enfermedad crónica. Un estudio de caso. *Index de Enfermería*, 23(1-2), p. 46-50. doi: 10.4321/S1132-12962014000100010
- Fonasa. (s.f.a). *Información general*. [Consultado el 29 de noviembre]. Recuperado de <https://www.fonasa.cl/sites/fonasa/beneficiarios/informacion-general/plan-prestadores>
- Fonasa. (s.f.b). *Auge-Ges*. [Consultado el 29 de noviembre]. Recuperado de <https://www.fonasa.cl/sites/fonasa/beneficiarios/coberturas/auge/patologias>
- Fontana, A. y Frey, J. (2005). The Interview, from neutral stance to political involvement. En N. Denzin e Y. Lincoln (Ed.) *The Sage Handbook of Qualitative Research* (p. 695-727). Londres, UK: Sage.
- Forero, E., Echeverri, O., Espinosa, E., Guevara, J. y Barrera, L. (2015). Acidemia glutárica tipo 1: presentación de un caso y revisión de la literatura. *Iatreia*, 28(2), p.193-197. doi: 10.17533/udea.iatreia.v28n2a09
- Gold, R. (1958). Roles in sociological field observations. *Social Forces*, 36, p.217-223.
- Grau, C. (2003). Necesidades educativas especiales derivadas de problemas crónicos de salud. En J. Gallego y E. Fernández (Ed.) *Enciclopedia de educación infantil* (p. 781-804). España: Aljibe.
- Hedlund, G., Longo, N. y Pasquali, M. (2006). Glutaric Acidemia Type 1. *American Journal of medical genetics*, 142(2), p. 86-94.
- Hernández, R., Fernández, C. y Baptista, M. (2010). ¿Qué significa plantear el problema de investigación cualitativa. En R. Hernández (Ed.) *Metodología de la Investigación* (p. 364-368). México: McGraw-Hill.
- Horn, R. (1999). *The Argumentation Mapping Project*. California, EU: Stanford University. Recuperado de <http://www.stanford.edu/~rhorn/a/topic/arg/pjctStanfordArgumentation.html>
- Huerta, E. (2016). El nuevo rol del diseñador en los equipos interdisciplinarios de colaboración. *Taller Servicio 24 horas*. 12(23), p.15-26
- Hueso, C., Siles, J., Amezcua, M., Bonil, C., Pastos, C. y Celdrán, M. (2012). Comprendiendo el padecimiento humano ante la enfermedad: manifestaciones, contexto y estrategias. *Rev. Latino-Americana de Enfermagem*, 20(3).
- Juarez, F. (2011). El concepto de salud: Una explicación sobre su unicidad, multiplicidad y los modelos de salud. *International Journal of Psychological Research*, 4(1), p.70-79.
- Ley N° 16744. Diario oficial de la República de Chile, Santiago, Chile, 1 de febrero de 1968.

- Lucca, N. y Berríos, R. (2003). *Investigación cualitativa, fundamentos, diseños y estrategias*. Colombia: Ediciones S. M.
- Ludueña, A., Olson, J. y Pasco, A. (2005). Promoción de la salud y calidad de vida entre madres preadolescentes: una etnografía enfocada. *Rev. Latino-Americana de Enfermería*, 20(2), p. 1127-1134. doi: 10.1590/S0104-11692005000800005
- Marshall, C. y Rossman, G. (1989). *Designing qualitative research*. Newbury Park, CA: Sage.
- Ministerio de Desarrollo Social, Subsecretaría de Evaluación Social, Chile. (2015). *Síntesis de resultados de la encuesta CASEN*. Recuperado de http://observatorio.ministeriodesarrollosocial.gob.cl/casen-multidimensional/casen/docs/CASEN_2015_Ampliando_la_mirada_sobre_la_pobreza_desigualdad.pdf
- Ministerio de Salud, Chile. (2007). *Normas para el óptimo desarrollo de programas de búsqueda masiva de Fenilce tonuria, Hipotiroidismo Congénito y otros Errores Congénitos del Metabolismo*. Recuperado del sitio de Internet del MINSAL: <http://web.minsal.cl/portal/url/item/dd7c4cf4c184c58de040010165016b2a.pdf>
- Ministerio de Salud, Chile. (2016). *Norma técnica de los programas alimentarios* (p. 20). Recuperado del sitio de Internet del MINSAL: <http://web.minsal.cl/wp-content/uploads/2015/09/2016.04.20-Norma-T%C3%A9cnica-Prog.-Alimentarios-aprobada-por-Jur%C3%ADdica.pdf>
- Olivé, M. e Isla, M. (2013). Vivencia de la fibromialgia a través de la etnografía enfocada. *ROL Enfermería*. 36(7-8), p.16.
- Organización Mundial de la Salud. (1948). *Constitución de la OMS*. Ginebra: International Health Conference.
- Organización Mundial de la Salud. (1986). *Carta de Ottawa, Canadá. Primera Conferencia internacional de promoción de la salud*. Ontario: OMS.
- Organización Mundial de la Salud. (2000). *Informe sobre la salud en el mundo. Mejorar el desempeño de los sistemas de salud*. Recuperado de <http://www.who.int/whr/2000/es/>
- Organización Mundial de la Salud. (2009). *Aplicación del Pensamiento Sistémico al Fortalecimiento de los Servicios de Salud*. Ginebra: Alianza para la Investigación en Políticas y Sistemas de Salud.
- Organización Mundial de la Salud. (2012). Enfermedades raras. *Boletín de la OMS*, 90(6), p.401-476.

- Raimann, E. (2008). Diagnóstico de errores innatos del metabolismo. *Revista Chilena de Pediatría*, 79(1), p. 92-95.
- Sánchez, B., Chaparro, L. y Carrillo, G. (2016). La carga del cuidado en la enfermedad crónica en la díada cuidador familiar-receptor del cuidado. *Investig Enferm*, 18(2), p. 43-60. doi:10.11144/Javeriana.ie18-2.ccec
- Scriver, C., Kaufmann, S., Eisensmith, R. y Woo, S. (1995). The hyperphenylalaninemias. En C. Scriver, A. Beaudet, W. Sly y D. Valle (Ed.) *The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease* (p. 1015-77). Nueva York, EU: Mc Graw-Hill.
- Serradas, M. (2003). La pedagogía hospitalaria y el niño en fermo: Un aspecto más en la intervención socio-familiar. *Revista de Pedagogía*, 24(71), p. 447-468.
- Superti-Furga, A. (2003). Glutaric aciduria type 1 and neonatal screening: time to proceed -with caution. *European Journal of Pediatrics*, 16(2), p. 17-20.
- Schwartz, H. y Jacobs, J. (1984). *Sociología Cualitativa: Método para la reconstrucción de la realidad*. México: Trillas.
- Tironi, M. (2017). Repensando la política desde el diseño (y el diseño desde la política). *Revista Diseña*, 11, p. 36-45.
- Tironi, M., Hermansen, P. y Neira, J. (2014). El prototipo como dispositivo cosmopolítico: etnografía de prácticas de diseño en el zoológico nacional de Chile. *Revista Pléyade*, 14, p. 61-95.
- Tójar, J. (2006). *Investigación cualitativa: Comprender y actuar*. España: La Muralla.
- Tufte, E. (1990). *Envisioning Information*. Cheshire, CT: Graphics Press.
- Universidad de Chile. (2011). *Estructura y organización del sistema de salud chileno*. Recuperado del sitio de Internet de la Universidad de Chile, Salud Pública III: Administración y Gestión en Salud: https://www.u-cursos.cl/odontologia/2011/2/OD6603/1/material_docente/bajar?
- Vargas, I. (2012). La entrevista en la investigación cualitativa: nuevas tendencias y retos. *Calidad en la Educación Superior*, 3(1), p. 119-139.
- Von Bertalanffy, L. (1959). The Theory of Open Systems in Physics and Biology. *Science*, 3, p. 23-29.
- Vester, M., Visser, G., Wijburg, F., Spronsen, F., Williams, M., Rijn, R. y Van Rijn, R. (2016). Occurrence of subdural hematomas in glutaric aciduria type 1 patients. *European Journal of Pediatrics*, 175(7), p. 1001-1006. doi: 10.1007/s00431-016-2734-6





7. ANEXOS

Entrevista 1

Camila, Mama de Felipe

Fecha: Jueves 31 de Agosto.

Hora: 18:30 hrs - 19:45

Lugar: Casa de la familia, en cerrillos

Al Felipe se le declaró la enfermedad a las 6 meses y medio porque yo aproveche de tirar licencia... hable con la doctora y le dije hasta los seis meses? Y ella me dijo ya! Hasta los seis meses... volví a trabajar y entre a una... lo metí al jardín infantil que me daba la empresa... la cosa que...

Alcanzo a ir tres días... Al tercer día fui a darle de mamar a las 10 am, de repente me suelta el pecho y se queda pegado... que raro dije yo porque este conociéndolo como es de mamón (ríe)... hable con la tía por si había estado raro y me dijo que no.. en esos lapsos se queda como tieso mirando el techo... (seria) ya, dije yo, prepáramelo porque me lo llevo, pido permiso al trabajo y me voy.

Todo te juega como en contra porque justo ese día no andaba con plata, ni nada... toda la lesera... la cosa es que fui a buscar el auto y me fui... entre que me conseguí, me conseguí 5 lucas...

En ese tiempo yo tenía un plan cerrado que solo podía atenderme en los Vida-Integra.. Llegue y me fui al de Gran Avenida.. Llegue y dije: Necesito un pediatra ahora ya! Y me dijo no... no hay hora... yo dije pero es una urgencia!.. Y me dijo no, que eso es un centro médico.

No me complicqué más y llegue y me vine para acá (su casa)... pase a buscar plata y todo..., y como era un plan cerrado llame para que ellos me dieran un código y me derivaron al lugar más cercano... la cosa es que me dieron el código en la isapre y me mandaron al hospital del profesor... la cosa..

Es que dentro de lo que me acuerdo, entre tanto nervio y toda la cosa, lo tomaron y lo empezaron a conectar, no a máquinas,... lo tenían... no, si po, lo tenían conectando viendo el tema del pulso de todo tipo de cosas de ese tipo..

Nadie me decía que es lo que tenía, nada, nada... yo... sabía que estaba ahí, la cosa es que llegaron y me dice una niña.. A quien pasaba yo le preguntaba cómo estaba, entonces una niña llegó y se me acercó y me dijo sabe qué mamita? Me dijo, hagase la idea de que no va a volver a la casa con su hijo hoy día... (silencio) porque se va a empezar a gestionar el traslado, pero trasladó a donde?!... vaya para la recepción me dijo y empiece a gestionar el traslado para la Dávila, porque se va a hospitalizado alla, y sin saber nada!... yo creo que eso es lo peor... lo más fome, es no saber nada, que es lo que tenía.

La cosa es que me acuerdo.. A ver, nosotros debemos haber llegado ahí como a las 12 y como a las 9 se generó el traslado para allá... me fui en la ambulancia con el y todo y allá me acuerdo que lo revisaron y ya.. Se va a la UCI y lo conectaron.. Y sin saber nada... mientras que lo tenían conectado le iban haciendo

exámenes, exámenes, exámenes, porque así estuvo siempre, le hacían muchos exámenes.

Ya po, la cosa es que como lo veían no podían darme un diagnóstico, hasta que de repente llegó una doctora, que era la doctora Mabe.. la contactaron desde el mismo hospital... habían pasado como 4 o 5 días.

Noo... si mira, entre que lo bajaban, que volvían a la sala, que se operaba, que la UCI, que la UTI, así estuvo todo el tiempo, que fueron 2 meses y medio.

Claro, a los 5 días llego y me comento de qué enfermedad podría ser pero que no se podía diagnosticar hasta que no se mandara un examen de orina de Estados Unidos... tenía que hacer el pago para el envío y toda la cosa.. Lo hice, entre los escáner que también me habló... me decía mira, esta es el cerebro, aquí se ve una mancha, como que se ve una parte dañada me decía... ahí entre lo poco y nada que a uno le entra porque entre tanta preocupación que uno tiene

Claro, así no le entendía nada lo que me decía, porque yo estaba con toda la idea que al principio me habían dicho que le había entrado un virus al cerebro, pero después no me habían dicho nada más...

ya después cuando se hizo el examen, todo, ya la doctora nos explicó más o menos con pera y manzanas..

Se demoró un mes mas menos en tener los exámenes... si.. Se demoró, y ahí la doctora me explico de qué se trataba el asunto y lo único que me decía es que era posible que quedara con secuelas, como era guagua, yo no sabía que era eso porque uno lo veía igual... pero los doctores después lo terminaron desconectando... después de 2 meses y medio que estuvo hospitalizado..

La cosa es que entre medio me dieron una interconsulta para la teletón también.. Y me seguí atendiendo con la doctora Mabe allá en la Clínica Santa María porque yo no quería perder el contacto con ella, fue como la única que me dejó muy claro que es lo que estaba pasando

También se acercó... a ver, estaba la neuróloga... no, estaba ella y también había otra neuróloga que me dijo, tu nunca notaste ninguna cosa rara, nunca vista nada raro en el niño? Yo le dije si, una vez yo le hable a la pediatra, porque mi idea era empezar con una pediatra y seguir el proceso siempre con la misma pediatra, pero esta pediatra era como mmm... como que no es de esas pediatras que le cae altiro bien a uno... era del Vidaintegra, de allá de Maipú... la cosa es que yo me acuerdo que una vez estaba el Felipe durmiendo, y se quedó dormido con la boca abierta, y la lengua se le movía así (hace movimientos de "olas" con las manos)... la cosa es que un día conversando con la doctora, con la pediatra le pregunté si era normal que se le moviera la lengua así, igual que las olas... no, me dijo, eso es algo totalmente normal... la cosa que cuando le comente eso a la neuróloga que me estaba viendo ahí en la clínica, no po, me dijo, eso estaba avisando que el niño venía con algo, yo dije igual fome... porque a ver... independiente de la especialidad de que elijan cada doctora, eso es optativo, deberían tener como una pincelada y haberme dicho, sabe que, consulta, pregunta por si acaso en otro lugar, porque con eso yo me hubiese ahorrado toda la hospitalización, y el niño sería normal, pero con el tratamiento de la enfermedad...

ya, dije, las cosas pasan por algo (con resignación), no me voy a calentar la cabeza, ni iré a ver a la doctora.

Después seguí en pediatría con la misma doctora que lo vio ahí en la dávila, que era un amor, se daba el tiempo como de 1 hora por niño, así que igual es bueno, porque te va explicando todo. Cada un mes lo llevada a su control con la pediatra, en su consult particular sino en la Dávila, y entre medio iba a ver a la doctora mabe en la clínica Santa María, cada 2-3 meses.

Empecé con lo que es como rehabilitación, cuando tenía casi un año. No, si el Felipe no camina... es que le hacían rehabilitación en el aspecto de que lo paraban, le hacían tocar texturas, pero como era tan chico, tampoco se podía como decir, sabe qué es esto, porque con el tiempo se puso como más espástico, más duro, ahí vimos que el control que tiene no es 100% pero su mano izquierda la maneja casi bien... y los tablet los da vuelta, hace todo con su mano izquierda...

Bueno, despues de eso seguí con los controles normales, con la pediatra y la teletón. Después con el tiempo me acuerdo que...

Si, ya la tomaba la leche, cuando empezó el tratamiento me costaba 21.000 pesos cada tarro. Al principio partió tomando 4 tarros y después llegó a un máximo de 6 tarros, al mes.

Entre medio, entre que conociendo... a ver, no es que yo sea tan sociable ni nada, pero de alguna manera tenía que ayudar a abaratar la enfermedad,

porque la enfermedad era cara, partiendo por la leche, todos los remedios que tomaba, entre medio de la hospitalización se le formó como un modo de trombosis en la pierna por un catéter que estuvo mucho tiempo instalado, paso por mucha cosa también en el tiempo de la hospitalización, la cosa es que de una manera u otro a averiguar si me convenía fonasa más que la isapre. A ver, por la isapre yo tenía que pagar todo particular, aparte que el uso de los pañales... a ver, si yo creo que con él gastaba por lo menos unos 250.000 pesos mensuales. La cosa es que entre averiguando averiguando me salía mucho más económico hacerlo por Fonasa... a la finales me termine saliendo de la isapre, ahí empezaban las amenazas, que usted se sale esta mas que claro que a su hijo no se lo reciben en ningún lado más... yo estaba clara, pero nada que decir con la isapre porque yo, del tiempo que él estuvo hospitalizado y todo, cuando yo fui a hacer el pago de la clínica, me dice, quieres saber el total? Si le dije, cuánto es? Mire, me dijo, contando todo todo, los exámenes y toda la cosa, el total es de 25 millones y tanto, ya le dije, y la isapre cubre algo... si me dijo. Como era un plan cerrado yo siempre sabía los valores de las cosas que yo pagaba, si me dijo, el plan excelente, porque aquí, de toda la hospitalización, de toda la cosa, su copago es de 10.000 pesos, pero todos los exámenes que se mandaron a hacer en forma particular, le sale un total a pagar de 750.000 pesos, no es nada... no, si yo nada que decir de la isapre...pero para seguir el tratamiento me salía mucho más barato cambiarme a fonasa.

Hable con la doctora, ella me dijo tranquila, yo te voya dar una interconsulta porque yo tambien atiende en.. Para que no te estes pegando el pique a la santa maría ni estés pagando más caro, te puedo atender por en el hospital exequiel gonzález. Felipe ya tenia como 2 años cuando hice el cambio.

Después también averiguando, los remedios me salía mucho más barato pagarlos en el hospital, porque yo los mandaba a hacer en la farmacia. Despues empece a averiguar... no, no empecé a averiguar, me dieron la información donde yo iba a comprar, a American Health, a comprar a Glutaril-2. Y un día

llega y se acerca la niña y dijo, y ustedes nunca han averiguado por ayuda por leche? Pero no sé le dije yo porque siempre me han dicho que es aquí donde se vende y donde se retira ese tipo de cosas, me dijo, hay una fundación, que se llama Amade, y ayuda a niños con enfermedades metabólicas. Empecé a averiguar hasta que llegue al lugar, vino una niña a entrevistarnos, todo, vieron la situación del Felipe y empezaron a ayudarme con 3 tarros mensuales, asique no... si yo de todo lo que pegaba, baje hartoo. Pero pasó hartoo tiempo, no fue altiro...Empecé a bajar mucho lo que era costo.

además nos fuimos dando cuenta que lo que el tenía era un daño motor, el entiende todo, sabe lo bueno, lo malo, todo...

a los 3 años lo ingresé a un colegio diferencial, dijo no quiero que este aca en la casa. Venía un furgón a buscarlo, lo venia a dejar, tenían equinoterapia, asique dije igual es bueno, aparte yo dije, yo quiero que el socialice, no quiero que esté en la casa encerrado.

Desde los 3 años empezó a ir al colegio. Cuando ya tenía 6, desde la teletón empezaron a decirme porque no podía al Felipe en un colegio con Integración, yo le dije que me daba miedo, porque yo ya sabia como lo cuidaban, lo mudaban, se daban el tiempo de todo ese tipo de cosas, y yo no sabía si un colegio iba a ser lo mismo. Me dijeron intenta, averigua, ya... me hacían el seguimiento y me leseaban, para que lo metiera a un colegio para que aprendiera, porque el entiende todo, para que sepa leer.

La ida a la teletón es periódico, por ejemplo, un año me toca 3 programas, de 10 sesiones cada uno. Pero por ejemplo, hace como 3 años empezaron a inyectarle botox una vez al año, entonces cada vez que lo ponen empieza con un post botox, con kinesiología, de 7 o 10 sesiones. Ahora estamos parados en lista de espera, de la fisiatra, que es ella que nos deriva a los programas. Yo tengo que esperar que ellos me llamen.

Empecé a ir a todos los colegios cerca de aquí, pero igual es frustrante en el aspecto que no me lo reciben en su condición,

chuta yo decía que igual era fome porque ellos me decían eso y donde iba a encontrar un colegio...

entonces llegue y me fui al DAEN, departamento de educación de la comuna, y fui con el Felipe y los mostré el caso. Donde explique que los colegios que me quedan más cerca de mi casa no me abren las puertas, me las cierran, me dijeron, quédese tranquila, nosotros le vamos a buscar un colegio.

Pasó una semana y me llaman que encontraron un colegio. Eso sí que de la villa méxico, que en auto me demoro me demoro 15 minutos... eso es lo bueno, que el auto nos salva hartoo...Ya, fui a hablar con la directora, que estuviera tranquila, que el niño ahí.. Siempre me acuerdo que me dijo: El niño no va a tener que adaptar al colegio, el colegio se va a adaptar a su hijo. Con eso uno como que ya empieza la tranquilidad.

Empecé a llevarlo pero se me presentó el problema que yo trabajo armando muebles, voy a domicilio. Me llegan rutas por correo y al otro día yo tengo que ir a las direcciones. Cuando el Felipe recién ingreso yo tenía las comunas de Pudahuel, Cerrillos y Maipú, andaba por aca, y podía pasar a buscarlo, y me fui adaptando. Ya despues se me fue a complicar porque estaba super lejos y tenía que venir a buscarlo y después volver al otro lado.

Hable con la directora que me complicaba ir a buscarlo, porque aparte yo pre-

guntaba por los furgones, porque le decía que no es un problema de no pagar furgón, es que no llegan, no vienen para acá. Ellos andan por donde está el colegio. Entonces les dije que me complicaba porque no podía perder el trabajo.

Con la misma directora empezamos a gestionar a la municipalidad, y hasta que le llegó la carta al alcalde, me dijeron, quédese tranquila porque va un furgón de la municipalidad a dejárselo a su casa todos los días. Ay! Si como que... (alegre) yo se que las cosas cuestan, y que la gente se rinde, pero si uno es constante, porque no son cosas que uno lo logre de un día para otro.

La cosa es que hasta el día de hoy, que ya lleva 3 años, le logramos sacar los pañales, avisa, así que solución para todo. Siempre en marzo hay que estar esperando que el alcalde de la firma.

Además que en el trabajo hablaron conmigo de que necesitaban que abarcara más comunas, no si como que todo me fue ayudando, porque trabajo desde lo espejo hasta puente alto la florida. Siempre es relativo a que hora llego, siempre se a que hora parto pero no cuando termino.

Fui a darme una vuelta al exequiel gonzález para la hora pero no me la dieron por el tema del cambio. Y para pedir hora siempre me la dan el mismo día la hora, pero por el tema del cambio no me la dieron.

Felipe sale como a las 1:30, y lo vienen a dejar acá, pero al pasaje antes, porque ahí vive mi mamá, ella me lo recibe, después lo paso a buscar y me traigo. Esa es la rutina. La niña sale del colegio a las 3:30, también, llega a la casa de mi mamá. Sin ella me costaría, tendría que pagarle a alguien... aunque la niña ya está más grande, ella va en octavo (baja la voz) aunque debería ir en primero porque quedo repitiendo...yo no sé si es por lo que ha pasado con el niño, pero yo le digo que lo importante es que pase.

El ya sabe leer, los números, pero todo se lo hacen mediante la tablet, porque ha salido medio flojo para escribir... en el colegio es el chiche, al final soy la que más trabajo porque le hago la adaptación a la silla de ruedas. La tía, cuando hay acto, siempre me dice, se me ocurrió algo... y yo ahí, ya, que se le ocurrió... (entre risas) Para el día del papá se le ocurrió hacer un auto, entonces yo aquí tenía la escoba, con cartones, cartulinas... y me da risa porque aquí el Felipe elige colores y tengo que hacerlo del color que el quiera.

En mi trabajo son bien flexibles... así como a veces les saco trabajos que han quedado botados, y terminó más tarde, así como ellos no me ponen problemas cuando necesito salir.

(mostrando fotos de fb) le encanta jugar al bowling... en el mcdonald le encantan las papas fritas, le encanta la playa... estas fotos los hace él... aquí es cuando nos fuimos a Orlando, nos fuimos en abril, mayo... aquí lo incluyeron a él en la guerra de las galaxias, como jedi. Se dio la oportunidad de ir y dije ya, si no lo hacemos ahora no lo hacemos nunca... ahora en octubre también podemos ir a Cancun, y la vamos a hacer. No importa que nos encalillemos... Yo siempre le dije al papá del Felipe, yo terminando de pagar la casa, empezamos con viajes... en la casa, mientras uno esté cómodo, bien, nada de arreglar eso, que lo otro, pero no hay nada mejor que quedarse con los recuerdos, porque cuando uno se muera no se va a llevar nada...

El papá del Felipe, vive con nosotros los fines de semana, porque está trabajando en Rancagua de lunes a viernes... así que el fin de semana lo vemos... pero como muchos de salir, acampar... Si yo estoy juntando plata para un pro-

yecto de la casa y usted me dice, vámonos a la playa? yo tomo la plata y me voy...Después de la crisis, no ha tenido ningún problema...

Con la comida sí, hay que medir las proteínas... pero a ver, ya no peso yo las cosas, porque yo tengo la idea, pero por ejemplo, el Felipe, dentro de lo que puede comer, verduras, no todas, arroz, que a este le encanta, no puede comer en grandes porciones, ero come, fideos, le doy igual pero de arroz, no de trigo. Le voy adaptando lo que él quiere comer pero versión vegetariana. Él está claro que si yo o alguien le ofrece un pedazo de carne el no puede. El mismo le dice que no.

Yo también juego un poco, y que lo he hablado con la doctora, la leche purita... le doy un poco menos de cantidad... cada vez que preparo remedio y leches, lo que son las leches, yo preparo para las 3 mamaderas altiro, hago 3 mamaderas para el día en la noches, con las leches nuevas que dan ahora, el nessucar, la purita, el nesquik, y pet. Para las 3 mamaderas, en lugar de ponerle 12 medidas, le pongo 10, para poder darle medio yogur, para que el pruebe cosas distintas... yo creo q nunca se aburre y que puede comer a cada rato, son las papas fritas, y con eso el es feliz... a ver, pan, compro uno sin proteínas... que se lo compró a un caballero que conocí en el INTA, porque voy a una fiesta de navidad que me invitaban, aunque el Felipe no se atiende allá, por el tema de la fundación. Y ahí conocí a este caballero que vende productos aprícos, lo único fome es que este caballero se me cambia de dirección... estuvo un tiempo acá en pudahuel, después en bilbao, por esos lados... ahora no, porque está vendiendo a domicilio, y ahí le compro pan de molde, que lo refrigero y me dura 5 o 10 días, y le doy tostado con un poco de queso, dos rebanadas al día, le pongo harta mantequilla, come harta grasa, para que le ayude al peso, o sino despues me retan...(rie).

Porque al Felipe a los 8 meses le instalaron una gastrostomía, la tuvo un año, y se la sacaron, porque yo pedí sacarla, yo pedí que se la sacaran... hable con la doctora eso sí... le dije, doctora no quiero verlo con eso, como él tenía el control de la mano izquierda, como 3 veces se la saco, y con el globo inflado!, o cada vez que le daba de comer se intentaba sacar la manguera, entonces le dije que para mi era un problema, aparte que a él le encantaba el agua y tenía que andar protegiendo para que no le entrara agua... no se si le entraba agua, yo no entiendo mucho es asunto de la gastrostomía, pero yo sabía que era un ollo directo al estómago y que se podía humedecer. Se la pusieron porque la mayoría de los niños que tienen esta enfermedad la tienen, y por un asunto de que la leche no son muy ricas... por eso el nesquik es para darle un poco de sabor al asunto... entonces ahí hable con la doctora que quería darle todo por la boca. Hicimos todo un proceso para hacerlo, por casi dos meses... hable con la gastroenteróloga y me dijo que tenía que desinflar el globito y que solito se le secaba...

Ahora solo tiene controles con la doctora mabe y con la pediatra aquí en el consultorio pero no lo llevo de noviembre del año pasado... aparte que no es bueno para enfermarse...

el otro día tenía una herpes, pero no lo lleve al consultorio, porque me hicieron contrato hace poco y no me aparecía como carga aun, además que justo se están cambiando de caja en el trabajo...Entonces llegué y pedí hora a integradora, pague particular no más, porque no tenía tiempo para ir a pedir hora al consultorio y luego ir denuevo... la cosa es que le dieron un tratamiento con

crema y antibiótico, y se sano... No se enferma casi... aparte de que no lo sobreprotejo, si se que va a hacer calor, lo mando con una polera y poleron, yo no lo abrigo... a veces me dicen pero mira como anda tan desabrigado, pero yo se que despues si transpira va a ser peor... son los controles puntuales que tengo. Claro, mi red de apoyo, esta mi mama, que vive con mi papá y mi hermano hermana... ahi nada que decir, en caso de cualquier cosa... mi hermano no es mucho pero en caso de que mi mami no esta en la hora de almuerzo lo recibe el... son un gran apoyo los 4 alla.

En el colegio, la profesora que tiene, es su niño le dice... es que este año, se atrasó tanto lo del furgón, que prácticamente no fue en marzo al colegio, yo hablé con la directora, la tia yiyo, que vería otro colegio para contratar a un furgón que aunque sea me llegue a la casa porque no era ni un brillo que él estuviera en la casa y sin compartir con sus compañeros, y ahí ella me decía, por favor no se lo lleve, que es mi niño... igual es fome, porque es empezar todo de nuevo, pero no puedo arriesgar el trabajo por el tema del colegio.

Ahora tenemos como proyecto cambiarle la silla por una eléctrica, porque ahora el por como maneja, le cuesta llegar donde quiere, que tira para adelante, para atrás, porque la mano derecha, ni un apoyo, lo unico es que la apoya es cuando necesita sacar algo, pero como que afirma y la saca, todo su lado derecho es más espástico que su lado izquierdo.

Yo ando con un cuaderno, que se pasaban información entre la doctora mabe y la pediatra... cada vez que toca gente, no nueva, pero que no tenga mucho conocimiento, yo los pongo como al tanto de que más o menos se trata, lo que es la enfermedad... una vez lo lleve aca urgencia porque le dolía un oído... entonces los doctores lo ven y dicen que tiene? Yo les digo el nombre, y me dicen de que se trata y yo les doy más o menos una pincelada... a demás la doctora siempre me ha dicho, tú sabes más que los otros doctores porque tu tienes el control entero sobre el...

la ultima vez que fui a control ahí me habló la doctora de una niña que se llamaba paulina parece que había fallecido hace como dos semanas, pero ahí me explicaba, porque cuando me dijo que ella había fallecido, y la niña tenía 12 años, yo dije chuta, porque a nosotros nunca nos han dicho tu hijo va a durar hasta tal fecha... igual, como que cuando me dijo fue como si me hubieran tirado un balde de agua fría, porque uno no se lo imagina, yo veo a este y no me imagino a este. Y ahí me dijo que era por desnutrición por el tema de la leche... si yo he tenido la suerte de que he estado trabajando y tengo el apoyo de mi pareja, porque no me he sometido a esto sola. En el INTA una vez me llevaron a una reunión que se hizo con unas mamás y doctores de ahí... y ahí mas o menos entendí cual era el problema que había tenido la doctora... porque la doctora trabajaba allá en el INTA, la doctora mabe... había tenido unos problemas... por lo que yo supe,

fue porque allá en el INTA con como muy cuadrados en el aspecto de que cuando yo les conté que le daba arroz al niño casi me pegaron... así, así fue, porque como se te ocurre!! Si el arroz tiene proteínas!!... son como muy cerrados, no así la doctora mabe, que tiene otra mentalidad, de por qué no ampliamos un poquito más el campo, jugando un poquito más con las comidas... por lo que me dieron a entender, ese había sido el asunto, yo despues no queria ni decir que le daba, porque a mi la doctora me mandaba tablas de las cantidades de

proteínas que tenían las cosas y en una, me aparecia que la lentejas era baja en proteínas... ya no come lentejas eso si ya no come, pero como me aparecía bajo, le hice con un poquito de arroz y el quedo feliz porque era una cosa distinta y despues le comente a la doctora y me dijo, mira, yo se que tiene proteína la lentejas, asique a lo mejor está errónea en la página la cantidad de proteínas que tiene, yo no te voy a decir que se las saques, pero dale no se, una tacita chica, una vez al mes, pero yo dije que mejor no, para qué voy a jugar con eso... cuando lo comente allá en esa reunión, que el niño ha comido lentejas con arroz... como se te ocurre darle eso!! Que la proteína!!! Hay algo que le gusta es la cebolla, la cebolla frita, cebolla en escabeche, los pickles, las aceitunas... y cuando lo comento con la doctora, ella se ríe no más

Entrevista 2

Carolina, mamá de Matías

Fecha: 6 de octubre

Hora: 14:30 - 15:25

Lugar: Jardín de Matías

Cuando me meto al metro soy solo conexión con el Matías... lo que pasa es que tengo un coche de discapacidad. El Matías, el año pasado, antes de que pasara todo esto,

el papá trabaja en mayorista 10,

y ellos pusieron al Matías como embajador de unimarc para la teletón, y entonces hicieron un video de Matías... yo tengo mucha personalidad, no se si te dijo la doctora mabe, es terrible yo soy super energética

La doctora mabe es muy muy seca... es una eminencia, es seca... yo cuando hablo con ella me siento como no se que, porque yo ni estudié entonces...saca calculos ella y todo, porque la enfermedad de estos niños es super compleja, ellos calcular la cantidad, pero así al ojo, la doctora quiere mucho a sus pacientes... el Matías tiene fiebre, y ella ya! Hospitalízalo, ella manda el exequiel, a la urgencia. Dice ya, que tiene, subanlo.

Es una enfermedad que nadie conoce... yo hablo con otra mamás y nos sentimos abandonadas...

eso es aca porque en Europa, o Estados Unidos... tuve la mala suerte de uno en un millón, porque no tengo ninguna relación parentesca, me hicieron exámenes... yo soy palestina, porque como antes se casaban entre familia, mis abuelos eran primos hermanos, y mala cue si no te llevabas bien. Digo claro, a lo mejor genéticamente, vengo ancestralmente trayendo esta carga.

Es super, super complicado, a ver...

Matías nació con parto normal,

Matías tiene una hermana de 11 años, la maria Paz, era mi conchito, todos es-

perando a este niño que iba a llegar, nació maravillosamente en la católica, 39 semanas, super bien. Impecable, yo caminaba después de la media hora de tener guagua, así WOU! (grito), impecable con nutricionista...

yo en algún momento pensé en demandar a la católica porque cómo era posible que me dieran de alta en una clínica, porque en una clínica tu puedes hacer un exámen de sangre y cobrarlo, estas dentro de una clínica, en un hospital yo te entiendo, tampoco es una gran clínica, es la católica en marcoleta.

Matías salió super bien... yo en algún momento pensé en la demanda, pero estaba tan triste.

Mira si el Matías no hubiera tomado leche materna... la doctora me explicaba que la leche tiene las proteínas precisas que él necesita, por eso el no convulsionó, pero si no hubiera tenido leche, le hubieran dado NAN, y ese NAN lo hace convulsionar, y una convulsión de un niño de un par de meses o semanas, no es lo mismo que... Matías convulsionó a los 6 meses, iba a la sala cuna... yo lo noté en las noches un llanto extraño, como de dolor, porque ese sentimiento de mamá... porque yo ya había tenido a la maria Paz, y ella no era llorona, entonces dentro de mí, sabía que algo no andaba bien, pero como la gente dice esta está enrollada, que tenía depresión post parto, nadie me pescaba mucho...

Entonces mi hermana, es asistente dental del hospital de carabineros, y lo paso a buscar al jardín, lo traigo a la casa, yo vivía con mi hermana en ese tiempo, y la Carola me dice... claro, yo le había dado el almuerzo, y todo... porque saber que la aciduria no pueden comer carne, y yo le había hecho una papilla con carne... a mi hija la alimente, como también a mis sobrinos, entonces... El Matías comienza a convulsionar, y mi hermana me dice, pero era extraño, porque se fue como para atrás y quedó pegado, y ella me decía algo le pasa al niño, y yo le dije si esta medio raro pero nada, y ella me insistía en que algo le pasaba. Cuento corto, llamé al papá del Matías que me fuera a buscar...

nosotros vivíamos en la florida en esa época, el papá aún vive allá, porque a raíz de esto nosotros nos separamos, porque fue muy duro, el golpe fue muy duro, porque la pareja es otro tema...

La cosa es que el Matías, partimos al hospital de la florida estaba en paro, afuera estaban con una olla! Entonces le digo, sabes qué, no voy a estar esperando en urgencias, vamos a la uc... al tomar vicuña mackenna con departamental, yo iba llorando, y se para una RP, y el paco se baja y me dice señora qué le pasa... es que mi hijo está convulsionando, y me dice señora siganos, vamos al exequiel! Yo iba a la católica, en mi volada, pero el paco dice no, vamos al exequiel que estamos más cerca, que es el hospital del niño, y cuál es el exequiel dije yo, pero ya, vamos no mas.

Entramos al exequiel, mira, ni me acuerdo del nombre de el carabinero, pero entramos y ahí empeco el calvario, porque había un par de doctores de pediatría, que pensaban que yo le había dado una pastilla a mi hijo, no podían entender qué le ocurría, entonces entre la discusión, les dije que como se les ocurre!, yo estaba un poco alterada también.

Cuento corto, llega de turno la doctora mabe al otro día en la mañana, y lo pasó a ver, y me dijo que tenía aciduria, sin mandar a hacer exámenes, al verlo nada más... Yo entre mi llanto, porque Matías entró a la UCI, Matías entró grave, el doctor de turno al entrar urgencias me dijo que estaba grave y que iba a pasar

a la UCI, con lo que conlleva la UCI, que tu sabes que el cualquier momento se puede morir.

Yo no entendía nada... lloraba, qué qué hacemos,

si lo trasladamos, la doctora me dijo, listo, examen al INTA del pipí, comprobamos si hay aciduria, nos sentamos con ella pero yo estaba en un estado como en coma, por suerte estaba mi suegra y ella empezó a entender bien lo que ella estaba explicando. Mira, dos días, se demoró el examen, porque es super preciso, es si o no, al final lo fui a buscar yo en el auto, porque había un problema en el exequiel para ir a buscarlo, porque si tenía esa enfermedad teníamos que ser trasladados a otros hospital porque no correspondemos a ese hospital por la comuna, yo hice un reclamo formal, porque si yo me traslado con mi hijo, que está en la UCI, al hospital de la florida, que me estaba esperando allá, pero le ocurre algo en el trayecto, voy a demandarlos, porque yo soy chora, soy cuática. Me aseguraron que no, y al cuarto día me fue trasladada en una ambulancia al hospital de la florida, a la UCI,

el doctor Donoso, jefe de pediatría, que es de la clínica Alemana, no tenían idea! De aciduria, nadie sabía qué hacer...

Entonces llamaron al INTA, y el INTA me empezó a ayudar con el doctor Cabello, que es el jefe del INTA, pero el doctor Cabello es neurólogo, no es un especialista en enfermedades metabólicas, que eso es lo que yo quería.

Empecé a buscar... se me olvidó la doctora mabe a mí, porque entre toda mi volada nadie me recordó que ella era la seca, y busco a la doctora gloria durán, de la católica, otra especialista, que son las dos más secas...

llegó a la católica, hice un show, en marcoleta, que casi llaman al GOPE, porque yo lloraba, gritaba, que iba a llamar a los medios, tenía la cagada... yo: usted me atiende, o yo lo hago público ahora.

Yo estaba en un estado mental super extraño, muy maniática.

Llega la doctora gloria duran al hospital de la florida. Fue tanto mi show.. Fue para dar las especificaciones del caso, porque nadie sabe de qué se trata, y qué hay que hacer, el tema de la carnitina, las proteínas, la gente no entiende, cómo ella es especialista, se dio a entender...

cuento corto, yo viví 6 meses en el hospital, estuve la UCI, me dieron de alta y pase a pediatría, no me querían dar de alta porque no sabían qué chucha le iba a pasar a Matías. Estuve 6 meses ahí... tu comprenderas que ya yo me paseaba en pijama, era amiga de todos, para halloween yo me disfrazaba, regalaba dulces... lo que pasa es que el doctor Muñoz, que es el jefe de pediatría, me dijo yo realmente no se si tu hijo convulsiona mañana, esta enfermedad no la conocemos, te voy a dejar una pieza, a tu disposición, dejemos que el Matías entre a rehabilitación, hagamosle un poco de kine, rehabilitemos un poco, y voy a tratar de ayudar con la doctora chahuán, que es la jefa del PAC, del pedro aguirre cerda. El Matías se fue para allá...

Mira, del exequiel UCI, UCI la florida, pediatría la florida, UCI del PAC. al final me dieron el alta, porque había un tema con la alimentación de Matías, con las leches, que tenían miedo de que no las supiera manejar, porque podía volver a convulsionar, y una nueva convulsión ahora...

el Matías volvió muy para atrás, tenía 6 meses y volvió a ser una guiguita de 1 mes, a raíz de esto él perdió la deglución, Matías nada, no traga nada, gastrostomía, tuvo naso primero, ahora gastrostomía, ya lo operamos y gastrostomía

en el hospital de la florida.

Asumido todo el tema, teletón, empecé a buscar hipoterapia, yo soy super mo-vida en el tema.

Cuando estuve hospitalizada, yo no veía la luz, ni pascua ni año nuevo, ni nada.

El trabajo chao, osea mi jefe lo encontró terrible, me finiquitaron y todo.

Maria Paz es hija de otro matrimonio, asique lo tengo como más arreglado, ahí, mamá, ella la agarró, se preocupó del colegio, de hecho hasta el día de hoy esta con mi mamá, porque consideran que yo tengo tanta sobrecarga, además que tiene 11 la jesu, es como preadolescente, una cosa tremenda, esta en la onda animé, anda toda de negro, pasó de ser princesa de rosado a todo negro y gris, una cosa tremenda. Entonces mi mamá me ayudo, con el tema de la maría Paz, por suerte está viva mi mamá porque sin ella la cosa se hubiese complicado.

Mira yo, psicólogo, psiquiatra, tengo tanto power pero no saben como lo canalizo, como lo boto, de hecho el martes voy al psiquiatra porque me van a recetas un ansiolítico, porque me encuentran muy ansiosa, debe ser parte de mi personalidad. Salimos y pucha, terrible, horrible...

Andrés trabajaba, entonces, empezamos a tirar líneas, porque sacamos ahorro, porque gastamos en miles de cosas... por ejemplo las leches al principio las leches no las entregaban, costaban 80 lucas... Teníamos ahorrada la plata para un departamento porque teníamos el proyecto de irnos a vivir juntos, sacamos toda la plata... las carnitinas, eran caras, para operarlo, tuvimos que salir del hospital de la florida para hacernos un escáner, que no lo hacían ahí, no lo costaba el hospital porque era muy específico, no se 600 lucas, y así se nos fue la plata.

Entonces, olvidate de vivir juntos, mi suegra me dice, vente para aca, les amplió la pieza a ustedes y aquí te ayudamos a ver al niño, porque no te vas sola a vivir... nunca vivas con tu suegra... ella es encantadora, nos llevamos super bien, pero la convivencia, el día a día, es super difícil, porque yo soy súper maniática.

Me propuse como meta, mía, como mujer, porque mi vida cambió en 180°, preocuparme del Matías y ser la mejor mamá posible y sacarlo adelante con la rehabilitación. Porque yo hable con la doctora y le dije cuál es la posibilidad de que el vuelva a caminar.

Siempre hablamos por wts con la doctora mabe, ella siempre preocupada, pero como llame a la gloria durán, ella se alejó porque no pueden haber dos doctoras. Fuimos al INTA a buscar los tarros porque el gobierno se hace cargo, te regalan unos tarros que se llaman Amamix-1.

En la teletón a ti el fisiatra te hace una interconsulta. En mi caso como soy fonasa b no pago nada, pero si tienes que comprar algún implemento, como esta sillita, puedes comprarla, o vas poniendo. El se siguió atendiendo siempre con la doctora durán católica y en el hospital de la florida me daban los remedios, todo ahí. En la católica es particular eso si,

teníamos control una vez al mes o cada dos meses, pero ella siempre en seminario, porque ella es profesora, ella donde entran se quedan todos los doctores callados, es tan seca como la mabe, hay otra en punta arenas que no se quien es... Bueno en el INTA nos dijeron que estaban empezando a formar a especialistas en aciduria y que el hospital iba a empezar a entregar la fórmula, en INTA no se va a ser más responsable, pero lo iba a entregar el exequiel, entonces había que hablar en el exequiel, como papa, para que tu vayas al exe-

quiel a buscar tu leche, pero tiene que verte un nutricionista, tienes que tener tu ficha allá. Entonces dije si voy al exequiel, y es donde está la doctora mabe, veamonos con la doctora mabe, sigamos con ella, para no estar para alla, para aca, que la católica para un lado, porque para mi es una locura, entonces hable con ella, y me dijo mejor para mí, porque es un servicio de salud donde yo puedo estar, porque ella no puede mandar en el hospital de la florida, aquí sí, dí la dirección de mi mamá, porque ella vive en san joaquin, como yo a veces me quedo mi mamá, ahora vivo en san joaquin.

Porque o sino habría sido imposible, porque no existe la derivación, tienes que ocupar la artimaña, pero una artimaña lógica, porque yo a veces me quedo acá, o porque cuando yo hago algun tramite mi mamá lo cuida, entonces san joaquin, para mí es... tengo hasta la ficha de protección social alla, asique no pude tener más puntos a favor. Llegamos y la doctora nos mandó a hacer los exámenes correspondientes, incluso lentes, tiene hasta lentes el Matías ahora, porque ella se dio cuenta. No se como se dio cuenta, es como la super mujer. Me dijo el Matías no ve bien, y le dije pero cómo si es seco para la tele, y ella, que vea tele no significa que vea bien. Interconsulta al oftalmólogo, y dijo, este niñito no ve nada, como el papá es piti, es una cosa genética. Ahora todo el exequiel, nos vamos a operar ahora, porque los testículos nunca bajaron, lo vamos a operar... el NANEAS, que parte en puente alto, que es un grupo de niños, con necesidades especiales, que lo ve una enfermera, que se yo...

lo que pasa es que no puedes ir al consultorio al control niño sano por ejemplo, yo deje de ir al consultorio porque la enfermera (con cara de susto) que tiene su hijo?. Porque lo lleve por el tema de las vacunas, y la niña me dijo que no me podía meter al control del niño sano, porque tu hijo no está dentro de los parámetros normales, entonces tienes que ir al hospital.

A lo único que voy, a la kine respiratoria, porque al Matías lo aman. En el CES-FAM la florida.

El Matías ahora se ve en el exequiel. Se controla ahí, y con la doctora mabe, me a gustado harto la doctora, porque me deja tranquila, por wts, ella me encanta. Hable con la gloria, que muchas gracias por lo que había hecho, y ella me dijo te dejo en las mejores manos, porque yo no tengo el tiempo que tiene la doctora mabe, puedo ir al hospital, no tengo horario, atiende una vez al mes.

El problema de Matías es que si cae a urgencias tiene que verlo su médico, mirá yo se que todos los peditras en chile son buenos, pero la enfermedad del Matías, la conocen los extranjeros no más, me llamó la atención, que en el hospital de la florida me atendió una colombiana, y ella conocía muy bien la enfermedad, supo el manejo de inmediato, cosa que otros doctores no tenían idea, y se asustan mucho, no, no subanla, hospitalicen, creyendo que algo me va a pasar.

Qué pasa con esta enfermedad, hay un porcentaje altísimo que vuelven a convulsionar por cosas externas, entonces igual soy media maniática, con la gente que lo toma, con la gente que lo va a ver, sus cosas, yo limpio todo, tiene su caja de la comida, Matías tiene su caja en la casa del papá y yo tengo una caja, todo acero inoxidable, todo lo que él come en puro vidrio, un manejo para la gastro impecable, le lavamos las mangueras. La gastro fue en el hospital de la florida y ahora el 26 de noviembre nos operamos en el exequiel.

Teletón, mira, te voy a contar la verdad, seamos honestos, y te lo van a decir todas las mamás de aquí. Cuando tu vas a teletón, tu vas con una orden de un

fisiatra, para poder ingresar. Entonces el fisiatra que te ve en teletón te dice, ya, teletón te puede ayudar con kine, tu hijo necesita kine, que se yo, fonología, terapia ocupacional. Estás en lista de espera, que son de 6 meses, te llaman, te hacen sesiones a la semana por una hora, por un mes, por ejemplo, lunes y jueves de 9 a 10, por un mes. Y de ahí en 6 meses más te vuelve a ver un fisiatra, sigues en lista de espera, y así. Un día le dije a la fisiatra, a mi no me sirve, una rehabilitación cada 6 meses, porque...ahí lo vas a ver... no me sirve, y me dice que lamentablemente teletón santiago está colapsada, hay mucha demanda, no así teletón iquique.. Otras teletones, otras sedes si funcionan, porque hay muchos menos niños, son super buenos.

Yo intercalo, porque también voy al PAC, donde me hacen 3 sesiones al mes, más una hipoterapia, en la granja, que es un programa para la gente de ahí, fui a hablar con el concejal, oíe este es Matías, y me dijo al final ya, venga.

A mí me dijeron que Matías podría ser un niño normal a los 7 años, podría caminar, pero la otra vez en teletón vi al Felipe, que tiene 9 años, y él no puede caminar, no puede tomar las cosas, ahí igual me puse a llorar porque me emocioné.

Igual la mamá me explicaba que cada niño es distinto, el grado de daño que tiene. Gracias a dios yo llegue al exequiel, aunque igual pasaron como 15 minutos en llegar, y según el compin, el Matías tiene un 98% de discapacidad, el no se siente, no come, no se mueve. Más adelante él podría comer, pero la doctora mabe me explicó que el es de los pocos pacientes que le dio una distonía en la garganta, entonces no puedo tragar, se le desencaja la mandíbula, pero tengo mucha fe que esto va a repuntar, pero si no es así, hay que darle.

Porque con el guatón llegamos a un acuerdo, cuando nos separamos. Ya guatón, tu de lunes a viernes trabajas, el viernes a las 6 de la tarde el Matías se va contigo, yo trabajo, sábado y domingo. Estamos? Estamos. Desde el jardín nos trasladamos y todo.

Esta es otra maravilla, el jardín. Este jardín, yo estuve hospitalizada en el PAC, y me encontré con la abuelita del León, una abuelita maravillosa que le dejaron a su nieto porque era discapacitado, lo abandonaron. Y le dije a ella que necesitaba un jardín para el Matías. Toqué varias puertas, en mi ignorancia, dije, estos de integración, pero nunca fue. Una vez dije tía tiene gastrostomía, y dijo qué?? No, aquí no.

6 veces me cerraron la puerta en la cara. Ya decepcionada, dije bueno, en la casa.

Llegue a este jardín, hable con la directora, la teresita, que es una mujer maravillosa, y me dijo esta es una escuela para niños ciegos y sordomudos, pero aquí la discapacidad, es gratis, se hacen un par de aportes, ayudo en todo, y lo ven los lunes, miércoles y viernes de 2:30 a 5, así que traigo al Matías, está con estimulación temprana, hay musicoterapia, hay una kine.

Siempre estoy haciendo algo, que doctor, que kine, que esto.

Siento que en mi caso, con mi hijo, con la discapacidad que tiene, necesita mucha mas rehabilitación, igual en la casa tengo la tabla supina, lo paró, pero no es lo mismo, porque el conmigo me manipula, mañosea y lo pongo a ver monos, le digo, ya mi gordo, no sufra. Porque me da pena verlo llorar y lo malcrio, le digo ya vamos al parque mejor. Además que la distonía del Matías son largas y dolorosas, entonces no es una rehabilitación de un niño normal porque es hipertónica e hipotónico, tiene las dos, entonces no es fácil las mismas tías me dicen, que no es fácil trabajar con él, él no tiene un ángulo medio, entonces cuesta mucho alinearlo.

Entre nos, tengo terror a la próxima convulsión, porque como no se cuando es, lo

cuido pero, a pesar de que no debería tener, es una preocupación latente. En el caso del Matías, yo soy extremadamente cuidadosa, porque un error así, yo sería lapidaria con esa persona, la meto presa. Todo el mundo, en mi familia, en el jardín, tienen estrictamente prohibido darle algo al Matías sin mi consentimiento. A lo más algo de manzana o mandarina, porque me da temor que se le vaya al pulmón, como el no sabe deglutir, entonces es gravísimo. Tiene que haber un orden para esto. La comida soy super estructurada, con su fruta, el agua.

Con la nutricionista, vemos las cantidades, las medias de la leche, la cantidad de verdura, yo ya me las sé de memoria, pero uno es super ignorante, pero al principio andaba con una carpeta, pero con el día a día nos ordenamos, y nos podemos organizar.

Debe atenderte un solo especialista, deje de andar de acá para allá porque los doctores no entienden, hay que explicarles toda la historia, y es super agotador, ver a una persona y explicarle todo.

Entonces como la doctora mabe ya tiene todo el conocimiento del Matías yo no me muevo más, es mi doctora de cabecera. La doctora durán me dijo que siempre iba a estar disponible para mi, si tengo alguna duda o alguna otra opinión, iba a estar con nosotros. La quiero un montón, porque como era la doctora de mi hijo, y es la que te "salva el chancho", tienes que tenerle mucho cariño, me siento respaldada porque gracias a dios soy una mujer busca vida.

Hay mamás que les dicen de la enfermedad y se quedan plop. Yo no, yo toco la puerta, pregunto, hablo con la doctora de tú a tú, soy amiga de una mamá del hospital de España. Una vez me quede sin leche para Matías para darle en la tarde, me contacté con una persona y lo fui a buscar a un departamento en Bellavista y me lo paso, así, como clandestinamente. Si yo puedo ayudar a otra mamá, otro niño, para que no pase por lo que yo pasé, y por la poca información, puta que sería feliz esa mamá. Porque por lo que yo pase es terrible, no hay nada más terrible que la desinformación, el no saber, estar viviendo 6 meses en un hospital, me bañaba ahí, comía ahí.

Entrevista 3

Natalia, mamá de Josefa

Fecha: 04 de noviembre

Hora: 17:00 - 17:50

Lugar: Casa de la familia, en San Vicente de Tagua Tagua

Tuvo una descompensación y estuvo super mal, un mes y medio en la UCI.

Estuvimos en Rancagua y después de la llevaron al Calvo Mackenna porque mi hija salio con una alergia

que supuestamente era una simple alergia y después no fue una simple alergia, le dio adverso a un medicamento que le dieron, le dio un dress, y por eso esta con corticoides, la dejaron hospitalizada, ya después la Sofí esta hinchada, estaba con fiebre y más encima salió del hospital con una infección urinaria que nunca se la trataron.

Yo estaba furiosa con este hospital porque, el regional, horrible...

Lo que pasa es que cuando yo, a mi hija la veía en el Calvo Mackenna porque yo vivía en Santiago, y aca cuando se descompensó, por un tema de tiempo, vine acá, pero fue el peor error que cometí en mi vida,

porque entre todo el tiempo que se demoraron aca la hubiese llevado al Calvo, porque no me quisieron trasladar para allá por el tema de protocolo y todo eso. Lo que pasa es que no cacharon nada, aca no conocen lo de la sofi. Y aquí no hay especialistas, menos en san vicente.

En rancagua tampoco, lo que sí exijo alti, porque siempre ando con la cartola de emergencia, que se tienen que comunicar con el INTA, que son quienes dan todas las pautas, que tienen que hacerlo... fue super difícil, la sofi estuvo a punto de morir, si dijo que estaba muy grave

Ella tuvo una descompensación, vómito y diarrea, y eso es lo peor que ellos pueden tener, y fue de un momento a otra a las 3 de la mañana, me la lleve a urgencias a San vicente y les dije, que le pusieran el suero tanto, porque uno ya sabe, le cortaron el vómito y no hicieron nada más. La hospitalizaron hasta las 4 de la mañana del día siguiente y les dije que me la tenían que derivar a santiago.

No sabían que era, me mandaron con un informe a rancagua con una orden de que lo que tenía era una bronquitis! Bronquitis aca! Y la Josefa nunca estuvo resfriada, es absurdo.

Y primero ni siquiera me la mandaron a rancagua, me la mandaron a rengo, y de rengo estuvo 15 minutos mi hija y ahí me la mandaron a rancagua y ahí me hicieron esperar toda una noche para pasar a la UCI, si la sofi ya había perdido todo, entonces, ya sabemos...

yo ya sé que el tema de espera acá, estar a 2 horas de santiago, prefiero 2 horas, aquí aunque sean las 2, 3 o 4 de la mañana, cualquier cosa me la llevo, aunque sea por una uña le digo a mi mama yo me la llevo.

Yo no tengo auto pero mis hermanos y mi papá tienen, vivimos todos aquí cerquita... yo vivo con mi mamá y mi sobrino. El papa de mi hija vive en santiago, entonces cualquier cosa, me viene a buscar.

Prefiero 2 horas para allá y para acá y así lo hemos hecho, ese día cuando la dieron de alta no lo pensé ni dos veces y él me vino a buscar y la llevamos a santiago y la dejaron alti hospitalizada.

A la Josefa se le desencadenó esto a las 6 meses... a los 6 meses yo estaba en santiago, vivía allá. Yo recién ahora, en febrero de este año me vine a vivir acá, se atiende ella siempre, la gordita nació en santiago, todo fue en santiago.

Tuve cesárea a las 38 semanas porque la gordita, yo tenía diabetes gestacional, tuve un excelente embarazo aparte de la diabetes y la sofi nació con pie bilateral, cuando nacen con los piecitos para el lado. Tuve tratamiento y todo y al mes, super bien. A los 6 meses, el 9 de diciembre.

Estábamos aquí, habíamos venido de vacaciones con la sofi a ver a mi mamá, y empezó con vómitos. Me la llevé de inmediato a santiago, me fui... y siguió con vómitos... la lleve al calvo mackenna porque yo vivía cerca de ahí, ella tenía su pediatría ahí y todo. Me la lleve y al tercer día sospecharon la enfermedad de ella. Porque justo había una doctora que había trabajado en el INTA, especialista en enfermedades metabólicas, la verdad es que sospecharon... la vieron muchos médicos, le hicieron muchos exámenes, yo, la lleve de urgencias, y en urgencias me dijeron que era algo a la guatita, me la mandaron a la casa a las 8

de la mañana. Yo me fui a las 5 de la mañana a urgencias, con ella, a las 8 volví a mi casa y ella estaba igual o peor, saque una hora particular a megasalud que encuentre así como alti, la lleve y ahí ella empezó a convulsionar, y lo que no recuerdo y de repente digo es que a lo mejor ella ya había convulsionado y yo no me había dado cuenta, en la noche, porque ella igual tuvo fiebre, se quejaba mucho, y ahí decidí llevarla a urgencias. Y en la consulta de la doctora convulsionó, y me preguntó que qué enfermedad tenía, y yo le dije que ninguna, que mi hija estaba sana y me mando alti con una interconsulta a hospitalizar al Calvo Mackenna y le hicieron miles de exámenes, pero todos salían buenos, para meningitis, le hicieron una punción lumbar, pero no le encontraban nada, así que al final la doctora me decía... bueno, la verdad el calvo mackenna, nada que decir, un excelente hospital, médicos muy buenos, y al tercer día mi hija hizo una convulsión muy grande, en mis brazos, que se noto muy fuerte, y ahí la neuróloga me dijo, mamá, nosotros sospechamos que es una enfermedad metabólica, y le vamos a poner de inmediato el tratamiento, porque aunque no fuera, no le va hacer nada, y le vamos a mandar pero quiero que a las 12 del día quiero que vaya a dejar estas muestras al INTA para que se vayan a estados unidos. Se demoró un mes en ese tiempo, ahora se hacen acá, pero en ese tiempo 1 mes. Ya, me fui y todo y le hicieron el examen del pipi congelado y el examen por sus deditos, y ahí empezó todo. Y ahí estuvo hospitalizada 2 meses y medio, porque la Josefa estuvo super mal, paso a pabellón por un golpe hipertónico porque tiene 0 calorías en el cuerpo, le dio una descompensación muy fuerte y lo que a ella la descompensó, porque bueno, en cualquier minuto le iba a pasar, yo le hice cambio de leche. Ella tomo la leche del consultorio que es alta en proteínas, 3 semanas alcanzó a tomar. La doctora me preguntaba si había alcanzado a comer, gracias a Dios digo yo que no le había dado carne, y esa semana que yo estuve acá le iba a empezar a dar comida y mi mamá me había dicho mira porque no le hacemos comida a la Josefa acá para que empiece a comer, y le dije no, cuando llegemos a Santiago prefiero porque es mas... así que solo comía fruta, compota de fruta, sino hubiese sido peor... y ahí empezó todo.

Se movieron mucho porque en el Calvo Mackenna no habían tenido un caso así, fue el primer caso que se diagnosticó ahí, había doctores que no cachaba nada, llamaron alti al INTA, y el INTA fueron de inmediato, 8 doctores que fueron a ver a la Josefa, hablaron conmigo, psicólogo, pediatra, neurólogo, nutricionista, y ahí me explicaron mas o menos la enfermedad y todo el tema, y aquí estamos.

Dos meses y medio estuvo la sofi, estuve en rehabilitación, fuimos al Pedro Aguirre Cerda, alti, estuvimos mucho tiempo ahí, hasta que nos vinimos, avanzó mucho, tuvo sus tratamientos al día, sus controles al día, y hasta el día de hoy en el INTA, cada 3 meses, ella va a controles ahí y en el Calvo mackenna.

En el INTA lo ve neurólogo y nutricionista. La nutrición para ella es lo más importante, es muy importante, es la base de su enfermedad. En el INTA es donde retiró sus leches, fórmulas, y todo eso. A mi hace como 3 meses me llamaron del ministerio de que quieren cambiar la entrega de las leches al exequiel gonzález, y que todos los niños se atienden ahí. Así me dijo la niña en ese momento, que quieren que sea un solo lugar donde los niños se atienden, tengan sus controles, se retiren sus medicamentos, todo lo necesario, pero hasta ahora no se sabe nada.

Yo sigo en el INTA, porque ahí están sus médicos, pero hasta ahora no se sabe nada. Mi hija estuvo tan bien, ni siquiera un resfriado, super bien, nada más, no había tenido ni fiebre, estaba super estimulada, estaba bien en el jardín, ya no estaba tan distónica, estaba alineada, ahora ella quedó así con su nueva descompensación, ella retrocedió mucho en esos días. Yo al otro día, ahora la otra semana tengo fisiatra nuevamente, para la teletón, nos vamos a la teletón. Y acá de san vicente, del CESFAM, vienen todas las semanas un kinesiólogo con un terapeuta de acá, porque yo la inscribí a un programa de postrado, para que me ayudaran en algo, porque igual toda ayuda sirve, y me la llevo a la teletón, pero lo bueno es que en tema cognitivo la Josefa está super bien, ella entiende todo. Ahora empezar de nuevo no más, no hay de otra.

Yo siempre una vez al mes voy en fin de semana a comprarle las cosas a la Josefa, y el papá de mi hija se encarga de retirar sus leches en el INTA. como es de lunes a viernes, yo no puedo ir, él se encarga, y ahí yo las voy a buscar.

(con el trabajo) deje todo cuando estuvo hospitalizada, pero me entendieron, y volví al trabajo hace una semana y mi mamá me la cuida. Ahora estuve un mes y medio, la otra vez casi 3 meses,

pero esta vez fue mucho más grave que la primera, porque no supieron actuar, la Josefa estuvo conectada, intubada, la primera vez no. la sofi llegó acá a rancagua, y la bajaron a la UCI conectada. En rancagua la vio un neurólogo, ni siquiera un pediatra, porque en la UCI solo neurólogo y le decía, doctor, que hago... una muy mala experiencia, osea, estoy agradecida porque le salvaron la vida a mi hija pero eso fue negligencia de ellos. Porque se demoraron mucho...

yo lloraba, les rogaba que por favor, me escucharan, que yo sabía lo que tenía mi hija, yo sabía que era una descompensación, es que mamá, es que estamos esperando un examen, un examen, y cada minuto para ella es en contra.

Esperamos que la Josefa perdiera conciencia, cuando yo llego al otro día, porque a las 7 te echan para afuera, yo tenía que entrar a las 10, y yo no entre a las 10, yo entre a las 8, ya fue tanto, fui a hablar con los médicos,

y yo ya estaba tan mal, tan mal, que les exigía que me la mandaran al Calvo, y me dijeron que ya no se podía porque estaba muy grave. Ahí la dejaron en la UCI conectada, y ahí que no les dije.

Porque ya, vasto que pasara eso para que me escucharan, asique de verdad aquí incluso me han llamado que la gorda tenía que ir a control y yo no, no quiero saber de rancagua, ni hacerme una resonancia, tampoco.

Si ella se atiende en el calvo, esa es su casa, yo llego al Calvo y es un desfile de médicos que la fueron a ver, al día, cuando no supieron de la alergia acá, al día siguiente la gorda fue infectólogo, dermatólogo,

a ya, esto fue un dress por dos medicamentos. Que el levitiracepam, que la gorda lo había tomado desde siempre, pero lo había dejado de tomar y se lo dieron en la UCI acá en rancagua porque supuestamente ella convulsionó, le hicieron el este a la cabeza y la doctora me dijo que ella no había tenido una convulsión, y le volvieron a dar eso, y el baclofeno, que ella jamás lo había tomado, y ese le hizo una reacción adversa, que ella no puedo tomar eso, y fue horrible, no fue una simple alergia, eran manchones, ronchas, como moretones, y así de hinchada mi hija, y cuando llegamos al calvo estaban asustados los doctores porque pensaron que la Josefa podría haber tenido una enfermedad a la sangre, entonces estaba muy complicado.

Si entras al hospital regional acá, y dices espectacular el hospital, pero es pura fachada, yo no sé las otras áreas, la uci es buena en el tema de tecnología, pero los profesionales, no. pediatría, es una cochina de pediatría,

tu no puedes dejar a los niños solo ahí, porque los dejan llorando, no te hacen caso, no de verdad, que no me movía las 24 horas del lado de mi hija, estuve un mes y medio con mi hija ahí, porque no se podía, en la uci gracias a dios me dejaban quedarme, pero era porque uno sabe.

Yo para eso me llevo la carta, ahí sale un resumen. Nosotros tenemos la carta de emergencia que sale un resumen de la enfermedad de Josefa, y en caso de lo que tienen que poderle, los números de emergencia que hay que llamar de inmediato. Hay un número que está las 24 horas, día feriado, cualquier día, las 24 horas atienden, porque ellos viven por ellos, en caso de cualquier cosa, atienden.

Después cuando fui al INTA me dijeron que porque no había llamado, y yo llame, de verdad que llame, y no me contestó nadie, y con mi desesperación me lleve a mi hija a urgencias, mande un correo al INTA y me respondieron a las 8 y media de la mañana, cuando ya mi hija ya estaba...

ahí ya hablaron los médicos, el médico de san vicente con la neuróloga de la Josefa del inta, y la nutricionista, ellos estaban dando las pautas, y después me la llevaron porque no se la pudieron acá, y me la mandaron a rengo, y me dijeron que esto no lo ven acá, no tienen las máquinas para hacer exámenes de gases, y me la mandaron para allá, y no se la pudieron no más, pero por eso mismo les dije porque no lo hicieron antes.

Y les dije en rancagua que se tenían que comunicar con el INTA; pero no lo hicieron el día que yo llegue, sino que al otro día cuando ella ya estaba mal.

Ahora toma la nutrilon, que le dieron en el INTA, que ahora se las doy acá todas mezcladas, con nesusar y aceite de canola, ya tengo todo medido. Hay personas que le echan aceite de uva... por ejemplo en el hospital le dieron puro aceite de uva, no le dieron aceite de canola, pero igual no es malo, pero el de canola es una de las mejoras.

Al principio comprábamos la leche, costaba 21.000 pesos costaba el tarro que no te duraba 10 días, y después tuvieron problemas para entregar esas y ahora vienen de europa las amamix, y después cuando empezaron a entregarlas se cambiaron por las glutarex, pero era muy difícil encontrarlas, a nosotros nos regalaban 2 tarros por la fundación Amabe, pero los otros los tenía que comprar yo, y había más que no regalaban nada, y entre más grande más tarros necesita, y el tarro del amamix hace más de un año que nos están regalando, porque entre el INTA y muchas mamás, nos pidió el INTA que por favor hiciéramos algo también, mandamos carta a la presidenta, al ministerio, con carta y de verdad gracias a dios nos respondieron... la jose, yo, la paulina, mandamos carta. El exequiel es muy bueno, ahí se atiende la doctora mabe, que es especialista en el tema, incluso yo tengo muchas ganas de ir a verla. Ahí empezamos a mandar cartas, ver que de verdad nosotras estábamos preocupadas porque no habían leches y su alimentación es parte del tratamiento, asique al final apuraron el proceso, y entre el INTA y todo, nos dieron la solución, y es de por vida, porque primero habían dicho hasta los 25 años, y después, no, de por vida.

Y el otro día cuando tuve neurólogo, con el doctor cabello en el INTA, estábamos hablando y estaban haciendo una investigación que los niños, al parecer, después de los 6 años, no van a necesitar fórmulas, no va a ser como necesi-

rio, todavía no está comprobado, pero podría ser. También estuvo hospitalizada 10 días una vez porque le instalaron mal la gastro, en el Calvo Mackenna.

Cuando estuve en el centro de rehabilitación de Pedro Aguirre Cerda, en el compín, ahí hice todos los trámites para que tuviera su carnet de discapacidad. No es algo que todos los papas saben. Yo averigüe eso...

a la Sofí no le he sacado muchos beneficios por eso, pero por ejemplo ahora estoy haciendo el tema de beneficio por un auto, nos dan el beneficio de niño discapacitado de ir a comprar un auto a iquique sin pagar impuesto, a mitad de precio, y otra cosa, si tienes que adaptar el auto para la persona, lo hacen. Y si no tienes las lucas, postulas para que te den la plata y tu lo vas pagando, porque ya es una necesidad, sobre todo si no están tan cerca de Santiago.

Yo me moví hartito acá, porque no tenía idea que existía, y lo bueno es que a mí me trasladan, yo voy a la teletón, pero a mí me llevan y me vienen a dejar a la casa, y ahora también si voy al Calvo Mackenna, me vienen a buscar y a dejar, al INTA no, porque es particular, pero es una gran ayuda, además que cada vez cuesta más andar con Josefa. Yo cada vez que voy, tengo que viajar con mi mamá a Santiago.

En mi caso, aquí en mi familia, hay dos niños con enfermedades metabólicas. El doctor me dice que es raro, porque hace 13 años nació Luquitas, que la enfermedad de él no es la misma que la de la Sofí, pero es una metabólica, son prima hermanas las dos enfermedades, incluso está en el informe de ingreso de la gorda. No se sabía lo que tenía mi sobrino en ese tiempo, él nació en San Vicente, dio bote para Rancagua, duro 3 meses y en el exequiel González le diagnosticaron la enfermedad pero ya era tarde, él falleció a los 3 meses. Y el doctor me dice, esto es una enfermedad genética, y me dijo como la cuea, les tocó no más, que hayan 2 metabólicos en la familia.

Asique cada niño que nace le hacemos el examen. Ahora tengo un sobrino de 8 meses que nació y al tiro me lo lleve al INTA, yo lo acompañe, y gracias a Dios no tenía nada.

Y nadie te pide este examen, es que no tienen idea! Yo le decía a mi hermano, fácil, tu vas a ver al doctor, al neurólogo, y tu le pides que te de la orden para un examen metabólico.

Mira esta es la tabla por ejemplo donde se mide la lisina de la fruta. Es una medida con taza luminarc, que es una taza normal. Tu igual cachas, que es lo que tienen que comer y que no y las cantidad.

Es al principio más que nada... yo al principio era súper rígida como con las medidas, pero ahora como que me fui relajando, le pregunté a la doctora, igual hay que medirlo, pero no va a pasar nada si le echas una frutilla más, no le va a pasar nada, es cosa de costumbre.

En San Vicente, cuando me dijeron que tenía bronquitis, no lo podía creer. Yo a uno le pregunto, usted estudió medicina? Le dije a uno, porque de verdad, me pregunto que significa aciduria glutárica, así!! Y le dije y usted estudió medicina? Porque si estudio medicina yo creo que le pasaron las enfermedades metabólicas, osea, yo creo que...

Los medicamentos con la Sofí, por suerte han ido bajando y se está quedando con los mismo que tenía antes. Lo único es que está con corticoides, pero en una semana más debería bajar.

Lo bueno es que ahora, los que estamos en el INTA, cada 3 meses tienes que hacerle un examen para medirles la carnitina, y es carísimo, vale 80 lucas el examen. Y hace dos meses el INTA hizo un programa, el cual, los que somos beneficiados, bajo a 10.000 pesos, osea, una gran diferencia, los que somos pacientes, y tenemos el beneficio, bajo a eso. La consulta te sale 30 lucas, o 25, mas los exámenes es todo caro, porque es privado. Más el transporte.

Yo a fines de este mes tengo control con la Sofí por el tema de la descompensación, ya después vuelve cada 3 meses, porque creo que cuando son más grande es cada 6 meses, pero siempre estando ahí con el tratamiento.

La Josefa en el 2014 fue el caso 24. Creo que ahora hay alrededor de 30 niños diagnosticado, no hace mucho, el doctor dijo que venía un niño de la Serena. Pero son pocos niños, mas de 30 creo que no son. Hay una mamá, que no la conozco, pero el doctor me dijo, que tiene 2 niños con aciduria, yo no los vi, pero recuerdo, ya son grandes. En la fiesta la otra vez... claro, nació la primera con aciduria, pero ya cuando nació el segundo le hicieron el examen antes, evitaron la crisis, pero son dos niños con aciduria... es súper complicada...

tu derrepente cuando hablas con otras personas, de verdad que no cachan, no tienen idea de que es la aciduria, médicos... uno, una vez me dijo, aa enfermedad metabólica, pero es por el metabolismo... mi hija también tiene problemas al metabolismo, está goorda... (ríe) yo le deje no más, porque la verdad es que te cansa tener que explicar, porque yo donde voy tengo que andar explicando, voy a médico tengo que andar explicando, si al final, que lea la carta no más, y mejor, porque ya como que te cansa, no sé, al principio fue como súper agotador, y sigue siendo agotador. Pero uno ya sabe sobrellevar la enfermedad de alguna forma...

Al principio tu no cachas nada, qué es esto, yo pensé de verdad que mi hija, cuando le pregunté al doctor, que va a pasar con Josefa, va a caminar, va a hablar?, no me dijeron nada, no me supieron decir nada, porque me dijeron que los niños son sorprendentes, yo estoy consciente de que eso no va a pasar, incluso he puesto por internet, viendo caso de otros países... hay una mamá, por eso yo tuviera plata, me voy a España... hay una mamá con una niña que tiene aciduria glutárica y puso un centro para todos estos niños, que es como una casa, tan maravillosa, porque ellos mismos hacen terapias, se reúnen las mamás, se pasan datos, es espectacular, y eso es lo que hace falta acá. No hay nada de comunicación... eso es lo que nos dicen los doctores en el INTA, comuníquense, a mí primero me comunicaron con Margarita, fue la primera que me fue al hospital cuando a mi hija le diagnosticaron la enfermedad, pero para mí fue un impacto, no se si fue bien...

osea, yo adoro a la Margarita, pero fue como entre bueno y malo, porque yo vi al amaro y yo decía no, mi hija no puede estar así... porque obviamente, yo recién sabía y no lo podía aceptar, y verlo en silla de ruedas, que no habla, así como tan distónico, no puedo, no lo acepto, dije como! Como me mandan a alguien así, fue terrible...

me costó mucho aceptarlo, yo me negaba a que mi hija no iba a poder caminar, que no iba a hablar, además que a la Josefa igual quedo como caracolito cuando llego, y bueno después, tiene que aceptarlo, y ver que no eres la única, que necesitas apoyo, y así me fui comunicando con gente, con la psicóloga del INTA, me explicaron, y ahí fuimos comunicándonos con las mamás. Igual la

margarita me ayudo bastante, hablábamos, yo veo al amaro que de repente... es a todo terreno, va a a playa, a la nieve, ha viajado, ahora estuvo en disney world, y digo igual es feliz y mi hija igual va a tener que lograr hacer cosas, si igual ella tiene 3 años.

Yo a mi hija aun no la mandó al jardín, la iba a mandar ahora, tenía todo listo para mandarla, y ahora con esto no puedo mandarla, la quería mandar y me da susto, pero tengo que mandarla, por su bien...

pero digo, teniendo su buen tratamiento estamos bien... porque igual he conversado con la mama de vicente, o karim, el papa, y yo siento que ellos todavía no lo aceptan... yo, muchas veces me dicen, no lo aceptan, dice yo se que mi hijo va a caminar, va a hablar, es rico pensar así, hay que ser positiva, pero también hay que ver la realidad...

cuando la doctora, me dijo, a los 2 años y medio, porque yo le pregunté, que la Josefa no va a caminar, pero ya... yo sabia, pero que me lo dijeron fue como, ya... pero si me gustaría que ella se comunicara, que dijera algunas palabras. El doctor cabello, que tuvieron un encuentro con mamás y niños glutaricos en la universidad de chile, que nos invitó y yo no pude ir. Y ahí nos contó y me dijo, que ni nosotros los doctores sabíamos lo que eran capaces de hacer, eran extremadamente inteligentes. Tu le pasabas un tablet a un niño glutárico, vieras tú como ellos saben leer, no me preguntes como, pero son muy inteligentes, les pasas un tablet y te deja con la boca abierta.

Es un daño motor el que tienen, no cognitivo.