

La “Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de São Paulo” (Asociación de Padres y Amigos de los Discapacitados de São Paulo), APAE de São Paulo, trabaja desde el año 1961 para prevenir la deficiencia y ayudar en el bienestar y la inclusión social de las personas con discapacidad intelectual.

Ofrece atención integral desde el nacimiento hasta la vejez, con acciones en las áreas de salud, educación, bienestar, formación e integración laboral, formación y difusión de conocimientos.

La APAE de São Paulo atiende a 1.700 personas al mes y realiza pruebas diagnósticas a 300.000 recién nacidos al año.

ASSOCIAÇÃO DE PÃIS E AMIGOS DOS EXCEPCIONAIS DE SÃO PAULO (*)

LABORATORIO

El laboratorio de la APAE de São Paulo empezó sus actividades en el año 1971, bajo la supervisión del Profesor Doctor Benjamin José Schmidt, realizando, en aquel entonces, pruebas de rutina en análisis clínicos. Poco tiempo después, se crearon los servicios de Citogenética y de Errores Congénitos del Metabolismo, ambos dedicados al diagnóstico de las personas atendidas en el ambulatorio de la institución.

En 1976 empezó a realizar, como pionero en Brasil y Latinoamérica, el cribado neonatal para el diagnóstico de la fenilcetonuria, y fue uno de los responsables de la aprobación de las leyes que reglamentan esta actividad y la hacen obligatoria, conocida actualmente por la “prueba del talón”.

Desde 1986 la APAE de São Paulo ha agregado a la “prueba del talón” el diagnóstico de hipotiroidismo congénito y, en el año 1999, el diagnóstico de la anemia falciforme y otras hemoglobinopatías.

En 2001, esta prueba fue una vez más ampliada para la detección de las siguientes enfermedades: hiperplasia adrenal congénita, galactosemia, leucinosia, deficiencia de G6PD, deficiencia de biotinidasa, toxoplasmosis congénita y fibrosis quística.

(*) Síntesis de los trabajos galardonados con la dotación para España de los Premios Reina Sofía 2006, de Prevención de la Discapacidad. Una versión más amplia de estos trabajos ha sido publicada por el Real Patronato.

Esta última ampliación le permitió a la APAE una importante modernización en el área técnica y en el equipo informático del laboratorio de la institución.

PRUEBA DEL TALÓN

La APAE de la ciudad de São Paulo es un Servicio de Referencia del Programa de Cribado Neonatal, del Ministerio de Salud. Este laboratorio desarrolló e implantó la “prueba del talón” en Brasil en el año 1976 y ha realizado, hasta la actualidad, más de diez millones de exámenes. Sólo en 2005 se realizaron exámenes a más de 300.000 niños, habiéndose identificado a 495 que podrían desarrollar retraso mental en caso de no haber recibido el tratamiento preventivo adecuado. Este trabajo sitúa a la APAE de São Paulo entre los cinco laboratorios más grandes del mundo en este tipo de actividad.

La “prueba del talón” tuvo su origen en 1961, cuando el investigador americano Robert Guthrie detectó de manera temprana la fenilcetonuria. En América del Sur los exámenes en recién nacidos se iniciaron en el año 1976, cuando el pediatra Dr. Benjamín José Schmidt comenzó a aplicar este procedimiento en el laboratorio de la APAE de São Paulo.

Según la Organización Mundial de la Salud, el 14,5% de la población brasileña (24,5 millones) tiene algún tipo de discapacidad, y un 5% presenta deficiencia mental. En un reciente estudio de la Fundación Getúlio Vargas, divulgado en 2005, se afirma que el 27% de estas personas no reciben ningún tipo de formación y el 29% vive en una situación de miseria. Según la Organización Panamericana de la Salud, solamente el 2% de las personas con discapacidad

están escolarizadas y reciben atención especializada, sea en una escuela especial u ordinaria.

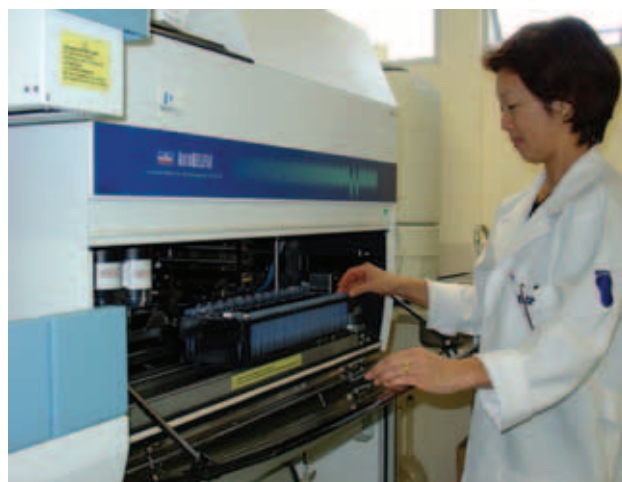
Existen diversos motivos que pueden causar deficiencia mental: prenatales, perinatales o postnatales. Según esto, los medios para prevenirla son: consejo genético en los casos con antecedentes familiares, tener una atención prenatal adecuada, cuidados necesarios a la hora del parto, realizar al recién nacido la “prueba del talón”, y tener una vida saludable.

Objetivos

El principal objetivo de la “prueba del talón”, realizada por el Laboratorio APAE de São Paulo, de acuerdo con el Programa Nacional de Cribado Neonatal, es poder diagnosticar tempranamente cualquier problema y comenzar el tratamiento lo antes posible y así evitar que niños con hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria y otras patologías desarrollen en el futuro una discapacidad intelectual.

Los objetivos de este programa son:

- Aplicar la “prueba del talón” a un número cada vez mayor de recién nacidos.
- Continuar promoviendo, por medio de la realización de exámenes diagnósticos, la prevención de aquellas afecciones que perjudican la calidad de vida.
- Ampliar el tipo de pruebas realizadas en el laboratorio.
- Procurar recursos económicos para el mantenimiento y ampliación de los servicios que la APAE de São Paulo ofrece a las personas con discapacidad.



Perfil de la población atendida

El laboratorio de la APAE de São Paulo tiene como principales usuarios los niños nacidos en el Estado de São Paulo y realiza exámenes dirigidos fundamentalmente a la prevención y el diagnóstico de la deficiencia mental. Atiende, asimismo, a todas las personas de cualquier edad que necesitan exámenes específicos relacionados con su discapacidad.

El laboratorio APAE de São Paulo tiene capacidad para atender una demanda de:

- Pruebas para recién nacidos: 40.000 pruebas/mes.
- Examen de cariotipos en sangre periférica con técnicas de bandeado cromosómico: 50 exámenes/mes.
- Pruebas de detección de errores innatos del metabolismo: 80 exámenes/mes.

Principales logros alcanzados

Motivada por los importantes resultados sociales alcanzados, la APAE de São Paulo ha sido partícipe, junto con los poderes públicos, de una importante política a favor de la prevención y la atención de las personas con discapacidad. En los 30 años de historia, han sido éstos algunos de los hechos importantes que han apoyado sus actividades:

- La legislación brasileña que garantiza el derecho de un diagnóstico neonatal y tratamiento de posibles enfermedades que pueden ser prevenidas en los recién nacidos;
- Ley Provincial n° 3.917, de 1983, que es la primera ley que obliga a la realización de la “prueba del talón” en el recién nacido para la detección de la fenilcetonuria;
- A partir de 1990 el examen se hizo obligatorio en todo el país tras la aprobación del Estatuto de los Niños y Adolescentes (ECA);
- Creación, en 2001, del Programa Nacional de Cribado Neonatal, del Ministerio de Salud.

Acciones, contenidos y metodología aplicada

El Laboratorio APAE de São Paulo realiza exámenes diagnósticos a recién nacidos que permiten la detección y prevención de enfermedades que



cursan con deficiencia mental. Además, proporciona capacitación técnica a profesionales de la salud.

Entre estas actividades figuran:

- Examen bioquímico para el diagnóstico de errores innatos del metabolismo.
- Citogenética: se realizan análisis del cariotipo de pacientes con discapacidad intelectual de etiología desconocida, con malformaciones congénitas o con sospecha de algún tipo de anomalía cromosómica.
- Examen confirmatorio de las patologías del recién nacido: fenilcetonuria, hipotiroidismo congénito, hemoglobinopatías, fibrosis quística, galactosemia, deficiencia de biotinidasa, hiperplasia suprarrenal congénita, toxoplasmosis congénita y deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa.
- Registro de los procesos de recepción y distribución interna de las muestras recibidas.

- Envío de los resultados del examen en corto plazo de tiempo.

Descripción de la principal actividad de la APAE de São Paulo

La “prueba del talón” es regulada en Brasil por el Programa Nacional de Cribado Neonatal, del Ministerio de Salud, creado en 2001.

La APAE de São Paulo es uno de los servicios oficiales de referencia catalogados por el Programa de Prevención y, por ello, es responsable del diagnóstico de las enfermedades incluidas en dicho Programa (fenilcetonuria, hipotiroidismo congénito y hemoglobinopatías), siendo responsable también de los casos de sospecha y de los diagnosticados.

Se ocupa de la orientación y tratamiento de los casos diagnosticados, siendo aproximadamente 30.000 los recién nacidos al mes en el Estado de São Paulo.

En caso de ser identificada alguna anomalía que pueda causar una discapacidad, el laboratorio APAE de São Paulo remite al niño y a su familia al servicio médico o nutricional.

El servicio médico tiene como principal objetivo la orientación familiar y la derivación de la persona con deficiencia mental hacia los recursos adecuados. Cuenta con un equipo multidisciplinar, compuesto por médicos de varias especialidades (pediatría, neurología, psiquiatría y genética), trabajadores sociales, psicólogos y fonoaudiólogos. Ofrece también servicio médico para los pacientes con fenilcetonuria e hipotiroidismo congénito, garantizando una atención continuada cuando el diagnóstico es temprano y evitando su agravamiento cuando el diagnóstico es tardío.

Formación del personal

El equipo de profesionales del laboratorio APAE de São Paulo participa regularmente en reuniones y cursos de reciclaje, con el apoyo del Instituto APAE y en colaboración con otras organizaciones y universidades.

Participación de la comunidad

La comunidad participa de los programas de la APAE de São Paulo facilitando las pruebas y alertando a las mujeres embarazadas de la importancia de la realización de la “prueba del talón”.

Resultados cuantitativos y cualitativos

El laboratorio APAE de São Paulo ha efectuado hasta finales del año 2005, 1.068.000 exámenes de la

“prueba del talón” o cribado neonatal. Fueron detectados y examinados 302.640 niños, de los cuales 1.058 fueron citados para exámenes de confirmación, siendo 497 los que presentaron alguna alteración. De ellos:

- Se diagnosticaron 24 casos de fenilcetonuria y se derivaron de inmediato al Ambulatorio de la APAE para orientación, información sobre la dieta a seguir y asesoramiento.
- Asimismo, recibieron la debida orientación y comenzaron el tratamiento hormonal requerido los 303 recién nacidos que resultaron positivos en las pruebas de hipotiroidismo congénito.
- La anemia falciforme, la más frecuente de entre las hemoglobinopatías, fue detectada en 150 niños a quienes se les facilitó el tratamiento adecuado con el fin de mejorar su calidad de vida.

Se realizaron, asimismo, 14.836 pruebas con el fin de diagnosticar enfermedades no incluidas en el Programa Nacional de Cribado Neonatal.

Se realizó el consejo genético a las familias de los 12.120 recién nacidos portadores de la forma heterocigota conocida como “Rasgo falciforme”. Estas personas pueden tener hijos con anemia falciforme. Otra enfermedad detectada es la fenilcetonuria que se caracteriza por la incapacidad del niño de metabolizar la fenilalanina contenida en las proteínas. En caso de no ser detectada, puede provocar discapacidad intelectual. Por ello, la toma de la muestra para la “prueba del talón” debe hacerse a las 48 horas de vida para que el resultado sea lo más rápido posible y el tratamiento iniciado de inmediato, ya que hasta la leche materna es perjudicial y puede provocar una discapacidad en el bebé.

Enfermedades diagnosticadas mediante la “prueba del talón”

- Hipotiroidismo congénito: 57%
- Deficiencia de Glucosa-6-fosfato deshidrogenasa: 7%
- Anemia falciforme: 29%
- Fibrosis quística: 1%
- Fenilcetonuria: 5%
- Otras: 1%

Cobertura

El laboratorio APAE de São Paulo atiende en la capital y en 270 de los 645 municipios del interior del Estado de São Paulo.

Metodología de evaluación

El Servicio de Referencia APAE de São Paulo envía, mensualmente, una relación de sus actividades al Ministerio de Salud. En él se comunica: el número de recién nacidos analizados y el número de casos diagnosticados, así como la relación de las personas que comenzaron el tratamiento preventivo durante ese periodo. Se comunican, asimismo, todos los datos relacionados con cualquier alteración en los casos comunicados con anterioridad.

Actividades de formación

El laboratorio ha organizado cursos de formación para 5.036 profesionales médicos y técnicos de enfermería, implicados en el Programa Nacional de Cribado Neonatal, abordando los siguientes temas:

- Recogida de muestras de la “prueba del talón”.
- Enfermedades detectadas con la “prueba del talón”.
- Formación especial de monitores para orientación de familias sobre el diagnóstico de las hemoglobinopatías.

CITOGÉNÉTICA Y ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO

El laboratorio de Genética de la APAE de São Paulo está dedicado a la confirmación del diagnóstico de los pacientes detectados y también a atender las necesidades de la población en general, teniendo como objetivo principal aportar elementos para la orientación genética.

El cribado para errores congénitos del metabolismo se compone de una serie de reacciones bioquímicas y cromatografía de la sangre y de la orina, que proporcionan una evaluación cualitativa de los cambios importantes en la detección de los principales errores metabólicos.

Errores congénitos del metabolismo

El laboratorio realizó el estudio bioquímico a 495 personas durante el año 2005 con el fin de diagnosticar errores congénitos del metabolismo.

Citogenética

El servicio de Genética del laboratorio de la APAE de São Paulo realizó 401 análisis de cariotipos en pacientes con deficiencia intelectual de etiología



desconocida, con malformaciones congénitas o con sospecha de algún tipo de anomalía cromosómica, facilitando ayudas para el asesoramiento genético de todas las familias.

Obstáculos encontrados y soluciones adoptadas

Los obstáculos principales a los que se enfrenta la APAE son tres:

- Conseguir la cobertura de la “prueba del talón” en el 100% de los recién nacidos en el Estado, superar los impedimentos que surgen en los casos diagnosticados o sospechosos y la instalación de un sistema de diagnóstico rápido y eficaz.
- La ampliación de la cobertura del cribado neonatal que se desarrolla a través de un programa de orientación y asesoramiento a profesionales de la salud que, de alguna manera, están relacionados con los momentos anteriores y posteriores al parto.



- Para el seguimiento de los casos positivos o sospechosos está establecido un esquema estructurado en fases que va desde el contacto directo con los padres de los recién nacidos, hasta acciones en colaboración con el Consejo tutelar.

Para garantizar su calidad técnica, tiene el apoyo de los siguientes programas nacionales e internacionales de control de calidad en cribado neonatal:

- «Center for Disease Control»-CDC de Atlanta (EEUU).
- «Medizinisches Zentral-Laboratorium»- Geesthacht (República Federal de Alemania).
- «PEEC Argentina».
- «Control-Lab Brasil».

Todas las pruebas llevadas a cabo en el Laboratorio están acreditadas por el certificado de calidad de la NBR ISO 9001: 2000.

Los equipos de profesionales del Laboratorio y del Ambulatorio de la APAE de São Paulo están especializados en cribado neonatal y sus profesionales forman parte del equipo oficial de formadores del Ministerio de Salud.

COCINA ESPECIAL

Una de las enfermedades más importantes detectadas por la “prueba del talón” es la fenilcetonuria que si no se diagnostica en el momento del nacimiento puede causar deficiencia mental. Para que eso no ocurra, el paciente con fenilcetonuria necesita seguir una dieta con baja cantidad de proteínas, excluyendo de su alimentación todos los productos de origen animal y derivados.

Con el objetivo de permitir una variedad en la dieta de las personas con fenilcetonuria, la APAE de São Paulo cuenta con un servicio de nutrición que, desde hace 10 años, elabora recetas con ingredientes alternativos y cocina alimentos especiales como: lasaña, pizza, “coxinhas” y helados, entre otros.

AMBULATORIO

El Ambulatorio de la APAE de São Paulo ofrece atención médica a la persona con deficiencia mental, con el objetivo de garantizar el desarrollo sano del individuo.

Formado por un equipo interdisciplinario (Servicio Social, Psicología, Neurología, Fonoaudiología, Pediatría, Genética, Psiquiatría, Oftalmología) atendió en el último año una media de 20.000 personas con discapacidad intelectual.

El Ambulatorio mantiene el **Programa Momento de la Noticia**, que desde hace 20 años ofrece apoyo y orientación, en hospitales y maternidades, a padres que han tenido un niño con síndrome de Down.

ESTIMULACIÓN PRECOZ

La Estimulación Precoz es una de las actividades fundamentales para el desarrollo de niños con discapacidad intelectual y otras discapacidades. Hay que iniciarla temprano, preferiblemente en los 15 primeros días de vida, prolongándose hasta los 5 años.

El servicio de Estimulación Precoz atiende, por año, alrededor de 800 niños y a sus respectivas familias, en varios núcleos del municipio de São Paulo. Asimismo, lleva a cabo cursos de orientación para alrededor de 5.000 educadores de guarderías y escuelas de educación infantil, con el fin de lograr la integración escolar de los niños con discapacidad.

CENTRO EDUCATIVO

El Centro Educativo de la APAE de São Paulo presta asistencia a niños y adolescentes con dis-



capacidad intelectual, fomentando la integración escolar y sirviendo de apoyo a la escuela regular para el completo desarrollo físico, cognitivo, emocional, social y vocacional de la persona.

Servicio de Apoyo a la Inclusión: a través de este servicio, los educadores de la APAE de São Paulo prestan apoyo a las escuelas inclusivas y en el desarrollo de los alumnos integrados en la red ordinaria.

CENTRO DE CAPACITACIÓN Y ORIENTACIÓN PARA EL TRABAJO

El Centro de Capacitación y Orientación para el Trabajo "Joaquim Burin" imparte formación profesional a las personas con discapacidad intelectual

al para preparar su acceso al mercado de trabajo.

En 2006 se realizó la capacitación de 283 personas. De este total, 137 personas encontraron trabajo en empresas. Asimismo, se organizaron actividades para concienciar a los empresarios sobre qué es la deficiencia mental, llegando esta información a un total de 1.867 centros.

SECTOR DE BIENESTAR

El Sector de Bienestar trabaja para que la persona con deficiencia mental llegue a la vejez de manera sana. Ha atendido a 344 personas, entre 18 y 60 años.

Ofrece diferentes actividades, sobre todo en el área ocupacional (talleres de artesanía, actividades

artísticas, bisutería, reciclaje, ebanistería, cerámica, horticultura) y de salud (ejercicios físicos, natación y actividades de la vida diaria).

PROYECTO DE INCLUSIÓN POR EL ARTE

El Proyecto de Inclusión Por el Arte -PIPA- organiza talleres para personas con y sin deficiencias, y tiene como objetivo la inclusión a través del lenguaje de las artes. Son talleres en grupos, dentro de las siguientes disciplinas: teatro, música, artes plásticas y actividades corporales.

Cada año, el “Pipa” organiza actividades para alrededor de 5.000 personas, a través de talleres de integración y acciones en escuelas públicas y privadas, en centros culturales de la comunidad y en varios barrios de la ciudad.

PROGRAMA DE ATENCIÓN A LA FAMILIA

Este Programa está dedicado a la orientación de las familias de las personas con discapacidad que acuden a la institución, además de prestar apoyo y atención jurídica cuando lo necesitan.

