

## **DISEÑO METODOLÓGICO PARA LA CONFECCIÓN DE UN FOLLETO COMPLEMENTARIO SOBRE ENFERMEDADES MOLECULARES.**

### **Autores**

❖ Duvia Dranguet Aguilar. Lic en Enfermería. Especialista de Primer Grado en Bioquímica Clínica, Profesor Asistente. Departamento Ciencias fisiológicas **Universidad de ciencias médicas. Granma, Cuba.** E- mail: [duvia@infomed.sld.cu](mailto:duvia@infomed.sld.cu)

❖ Katherine Figueredo Medina. Dra. Especialista de primer grado en MGI y Bioquímica Clínica. Profesor Asistente. Departamento Ciencias fisiológicas **Universidad de ciencias médicas. Granma, Cuba.**

❖ Madelin Rodríguez Martínez. Dra. Especialista de primer y segundo grado en MGI y de primer grado en Bioquímica Clínica. Profesor Asistente. Departamento Ciencias fisiológicas **Universidad de ciencias médicas. Granma, Cuba.**

❖ Eva Lluís Hernández. Dra. Especialista de primer y segundo grado en Bioquímica Clínica. Profesor Auxiliar. Departamento Ciencias fisiológicas **Universidad de ciencias médicas. Granma, Cuba.**

❖ Ileana Dranguet Aguilar. Dra. Especialista de primer y segundo grado en MGI. Departamento Ciencias fisiológicas **Universidad de ciencias médicas. Granma, Cuba**

### **INTRODUCCIÓN**

Los cursos de especialización dentro de este ámbito académico es un nivel educativo que forma parte del tipo superior. Tienen como antecedente obligatorio los estudios de pregrado, y solo se puede acceder a ellos tras la obtención del grado. El objetivo de la formación post graduada entre otros es elevar el nivel profesional e intelectual del profesional universitario, ocupa el papel rector pues expresa la transformación planificada que se desea lograr en función de la imagen del profesional o especialista.

En la actividad laboral que desarrolle el egresado de cualquier especialidad, se pone de manifiesto en alguna medida la preparación que el adquirió dentro del sistema educacional que le otorgó determinada calificación.

A las universidades les corresponde formar un egresado especializado con una preparación que responda a las necesidades de la época en que vivimos, que sea racional, crítico y creativo. Al concluir sus estudios el especialista debe tener un alto desarrollo de la abstracción y comprensión de modelos que constituyen la base del conocimiento, cuestión importante para favorecer el poder de análisis y, por último la adquisición de la habilidad de síntesis necesaria para el desarrollo del juicio y su aplicación a situaciones reales.

Constantemente se elevan las exigencias de la formación multilateral y armónica de los residentes de los centros de educación médica superior, de modo que se hace necesario encontrar una vía que permita el perfeccionamiento del proceso de enseñanza aprendizaje.

Un aspecto esencial en el trabajo de los docentes es lograr la solidez en el dominio de los conocimientos, habilidades y hábitos por los residentes ya que de esta forma se materializan los objetivos propuestos en el modelo del profesor.

La preparación científica metodológica de un profesor como formador de las futuras generaciones tiene gran importancia pues desde su surgimiento tiene un profundo contenido social, forma al hombre como creador de todo los bienes materiales y culturales, influye en él para que sea un buen trabajador. En las especializaciones de las ciencias básicas que es nuestro perfil de trabajo, debe prepararse a los residentes multilateralmente para que desempeñen esta especialidad y con una visión docente educativa investigativa que le sirva de base en la formación del futuro profesional de la salud.

Actualmente con la implementación de nuevos programas en las ciencias básicas y la poca información existente acerca de las enfermedades moleculares se hace necesario contribuir a la preparación del residente en área científica, didáctica y metodológica, pues además este programa no cuenta con una bibliografía básica y complementaria que puedan guiarlo durante su formación como futuro especialista de Bioquímica clínica.

### **FUNDAMENTACIÓN TEÓRICA**

Frente a los cambios que están sucediendo en la enseñanza de pregrado y post grado resulta de gran interés una preparación integral de los docentes especialistas en las ciencias básicas específicamente en Bioquímica Clínica, en el tema de Enfermedades Moleculares más frecuentes, despertando un interés legítimo por las diferentes patologías constituyendo algunas de ellas programas priorizados Revolución Cubana, estableciendo el cimiento para el buen aprendizaje de las materias clínicas y lograr la calidad de los egresados de la especialidad en Bioquímica Clínica.

Analizando el plan de estudio de los residentes en Bioquímica Clínica decidimos trabajar para actualizar y concentrar literatura docente relacionada con las enfermedades moleculares que son de interés para el plan de estudio, además de contribuir a la preparación del residente futuro formador de las ulteriores generaciones.

### **Objetivo General.**

➤ Diseñar un material didáctico de apoyo a la docencia relacionado con el tema de enfermedades moleculares del 4to año de la especialidad en Bioquímica Clínica.

### **Objetivo específicos.**

1. Actualizar los contenidos correspondientes a las diferentes enfermedades moleculares propuestas en el plan de estudio de la especialidad.
2. Integrar de forma más comprensible para el residente el contenido de las diferentes enfermedades moleculares citadas así como la vía metabólica afectada.

### **Material y Método.**

Se realiza una revisión bibliográfica acerca del contenido que se imparte en la especialidad de Bioquímica Clínica referente al tema enfermedades moleculares así como un análisis del programa de la especialidad, libros de textos como Medicina interna, pediatría, folletos complementarios de metabolismo, Bioquímica medica, Fisiología Medica, Orientaciones Metodológicas, búsqueda electrónica de artículos relacionadas con la temática, posteriormente se procedió a seleccionar las actualizaciones de cada tema que constituyen las bases cognoscitiva para los conocimientos morfológicos, bioquímicos, fisiológico y moleculares.

Se interrelaciona el contenido de las enfermedades moleculares con las diferentes áreas metabólicas y sus vías afectada resultando más comprensible para el residente de 4to año. Para el diseño pedagógico del material de apoyo a la docencia se utilizan textos relacionados con pedagogía y didáctica, con toda la información se elaboró de forma descriptiva un folleto complementario para conferencias y seminarios destinados a perfeccionar la docencia y con ello a desarrollar el sistema de trabajo curricular en la especialidad de Bioquímica Clínica.

### **DESARROLLO**

El pedagogo científico Soviético Petrosky en su obra Psicología pedagógica y de las edades plantea que no siempre , ni cualquiera aprende lo que se necesita y que la actividad la engendran determinados motivos, por consiguiente para que haya estudio en la situación de estudio deben existir motivos que induzcan al individuo a alcanzar el objetivo cognoscitivo que es la denominación de determinados conocimientos y habilidades por ello a través de la confección de este folleto nos proponemos lograr el estímulo necesario para fomentar en el residente el estudio y aprendizaje de las Enfermedades Moleculares de forma más integrada , atractivo e interesante de modo

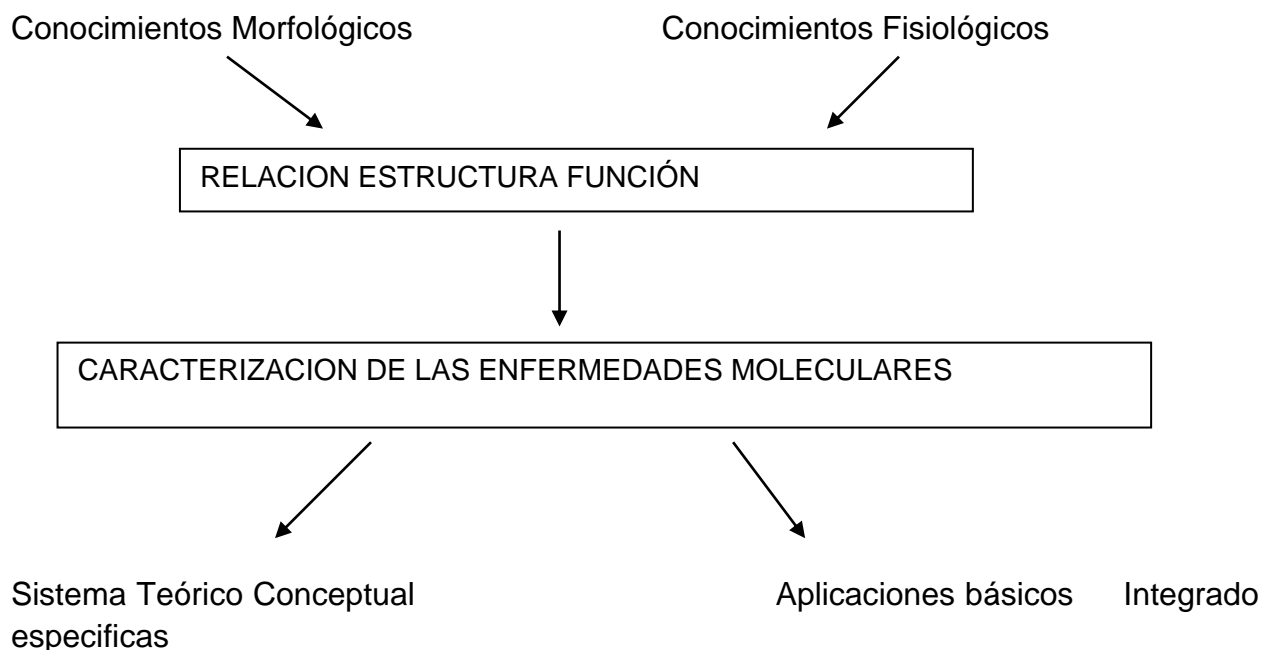
tal que se pueda ver la vida desde el punto de vista molecular, fisiológico y clínico con alto grado de actualización.

Nos proponemos confeccionar un material informativo y actualizado que sirva de apoyo a residentes y profesores.

### **Estructura Didáctica**

Desde el punto de vista pedagógico, el diseño de un medio de enseñanza como lo es el presente folleto complementario debe cumplir con varios requisitos , entre los que se destacan:

- 1- Precisión, ajuste y novedad en el tratamiento del contenido, tanto en lo referido a la información científica que le sirve de base, como al sistema de habilidades lógico formal que tributan a la forma en que se comprende dicha información.
- 2- Contribución a la formación de invariantes de pensamiento relacionadas en este caso con el dominio de las enfermedades moleculares en el plano de integración transversal de conocimientos sobre el particular provenientes de varias disciplinas biomédicas básicas.
- 3- Estructura y presentación de la información , lo que supone :
  - Orden y jerarquía del contenido
  - Precisiones conceptuales
  - Lenguaje claro y preciso
  - Adecuación a las necesidades cognoscitivas del residente.



En este modelo, la estructura del material de apoyo a la docencia supone guiar el conocimiento del residente de Bioquímica Clínica hacia el aprendizaje significativo a través de un proceso docente-educativo interactivo y desarrollador.

El uso del folleto es recomendable en los marcos del proceso docente-educativo de las disciplinas de ciencias médicas tomando como fundamento para su accionar en la enseñanza los siguientes momentos.

- 1- Material de consulta para el estudio independiente de temas de los programas docente.
- 2- Fuente de preparación teórica para actividades evaluativas del proceso docente-educativo.
- 3-Vía para el desarrollo investigativo del currículum al propiciar que el residente aplique, compute y complemente su conocimiento sobre los temas desde las perspectivas de problemas casos médicos asequibles a su nivel.

Es la creatividad del docente en la dinámica de su preparación de la asignatura, la vía para diseñar su mejor empleo en cada disciplina y momento del proceso docente – educativo.

El proceso de construcción de texto científico, material de apoyo se ejecutó tomando en consideración la necesidad de lograr la integración temática del contenido, sobre la base de la síntesis de la información científica acumulada desde la óptica de conocimientos de la disciplina científica, tomadas como fuente para la búsqueda de actualización en torno a los temas de Enfermedades Moleculares.

La síntesis, como proceso cognoscitivo, incluye la percepción esencial de los componentes de la información científica que deben pasar a formar parte del nuevo contenido diseñada como base del material de apoyo a la docencia. Esto incluye necesariamente un proceso de vinculación interdisciplinaria para precisar los elementos morfológicos y funcionales que deben pasar al nuevo texto como elementos básicos de información para el residente. De igual forma, en correspondencia con los objetivos terminales del modelo del graduado a los que debe tributar la especialidad de Bioquímica Clínica es necesario lograr la vinculación básico clínica del contenido a través de su aplicación correcta a casos y problemas de salud que revelen la presencia y utilidad de la clínica, de los conocimientos bioquímicos concentrados en el material didáctico preparado sobre estos temas razón por la cual se extiende su esfera de interés y aplicación cognoscitiva hasta este campo.

## **CONCLUSIONES**

1. La Bioquímica Clínica, por su ubicación, importancia y significación, constituye un modo conceptual complejo para el proceso de enseñanza aprendizaje de las disciplinas biomédicas en la enseñanza de post grado.

2. La integración cognoscitiva del contenido de las enfermedades moleculares con las diferentes áreas metabólicas y sus vías afectada es una necesidad didáctica para activar una docencia desarrolladora y un aprendizaje significativo sobre la especialidad.

3. La construcción de un folleto complementario con el contenido de estos temas se basa en la consideración de los principios de interdisciplinariedad, integración sistemática de contenidos y Fundamentación de la estructura didáctica de la bibliografía de consulta para el residente.

4- El folleto diseñado aporta una caracterización conceptual integrada de las enfermedades moleculares que permite su comprensión teórica y la extensión de su conocimiento en la vinculación con la clínica.

## RECOMENDACIONES

Continuar el estudio de la efectividad pedagógica del proceso de enseñanza aprendizaje de la especialidad con la utilización del medio diseñado.

## BIBLIOGRAFÍA

1- Lehninger. A. Bioenergetic, Primera edición N. York, 1980.

2- Robert K.Murray, David Bender. 29ª edición. Harper Bioquímica Ilustrada. Mc Grw Hill. Educación.editorial mexicana,2014.

3- Cardellá – Hernández. Bioquímica Médica Especializada. Tomo IV. Editorial Ciencias Médicas. La habana, 2013.

4- Bautista E, Carmona Rodríguez M, Rizo Garnica L, Murguía de Sierra T. Deficiencia de ornitín transcarbamilasa. Informe de un caso y consideraciones sobre el diagnóstico de problemas metabólicos. Bol Med Hosp Infant Mex. 2002 [citado 2014 abr 20]; 59 (8): 493-8. Disponible en: <http://biblat.unam.mx/ca/revista/boletin-medico-del-hospital-infantil-de-mexico/articulo/deficiencia-de-ornitintranscarbamilasa-informe-de-un-caso-y-consideraciones-sobre-el-diagnostico-de-problemas-metabolicos>

5- Raimann BE. Diagnóstico de errores innatos del metabolismo. Rev Chil Pediatr. 2008 [citado 28 abr 2014]; 79: 92-95. Disponible en:[http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0370-41062008000700014&lng=es](http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0370-41062008000700014&lng=es)

6- Molina Merina A, Fernández Martín Bilbatua L, Estañ Capell J, Hortelano Platero V, Paredes Cencillo C. Errores congénita del metabolismo: una carrera de obstáculos. An Pediatr (Barc) [revista en la Internet]. 2006 [citado 11 abr 2014]; 64 (6): 596-7. Disponible en: <http://zl.elsevier.es/es/revista/anales-pediatra-37/articulo/errores-congenitos-del-metabolismo-una-13089929?referer=buscador>

- 7- Martín Sánchez MJ, Legarda Tamara M, Dalmau Serra J. Errores innatos del metabolismo: aproximación diagnóstica en Atención Primaria. Bol Pediatr. 2007 [citado 1 abr 2014]; 47: 111-115. Disponible en: [http://www.sccalp.org/boletin/200/BolPediatr2007\\_47\\_111-115.pdf](http://www.sccalp.org/boletin/200/BolPediatr2007_47_111-115.pdf)
- 8- Dasouki M, Jawdat O, Almadhoun O, Pasnoor M, McVey AL, Abuzinadah A, et al. Pompe Disease: Literature Review and Case Series. Neur Clin. 2014; 32: 751-756
- 9- Barba-Romero MA, Barrot E, Bautista-Lorite J, Gutiérrez-Rivas E, Illa I, Jiménez LM, et al. Guía clínica de la enfermedad de Pompe de inicio tardío. Rev Neurol 2012; 54: 497-507. [ [Links](#) ]
- 10- Kaminsky P, Lidove O. Stratégies thérapeutiques actuelles dans les maladies lysosomales. Presse Med. 2014; 43: 1174-1184.
- 11- Gutiérrez-Rivas E, Illa I, Pascual-Pascual SI, Pérez-López J, Vilchez-Padilla JJ, Bautista-Lorite J, et al. Guía para el seguimiento de la enfermedad de Pompe de inicio tardío. Rev Neurol. 2015; 60: 321-328.
- 12- High proportion of mannosidosis and fucosidosis among lysosomal storage diseases in Cuba. Genetics and Molecular Research 2012; 11 (3): 2352-2359.
- 13- Tamayo Chang V J. Panorámica de la Fucosidosis en la Provincia Holguín. Cuba. CD-R Convención Internacional Cubasalud 2012.
- 14- OMIM [Internet]. Baltimore, Maryland: OMIM [actualizado abril 2015; citado 1 mayo 2015]- Disponible en: <http://www.omim.org/statistics/update>.
- 15- Rabbani, N. Mahdieh, K. Hosomichi, H. Nakaoka, I. Inoue Next-generation sequencing: impact of exome sequencing in characterizing Mendelian disorders J Hum Genet, 57 (10) (2012) 621-32
- 16- Y. Yang, D.M. Muzny, J.G. Reid, *et al.* Clinical whole-exome sequencing for the diagnosis of mendelian disorders N Engl J Med, 369 (2013), pp. 1502-1510
- 17- R. Llapur Milián, R. González Sánchez, K. Borges Alfonso, D. Y. Rubio Olivares, "Alteraciones lipídicas en la hipertensión arterial esencial", Revista Cubana Pediatría [online]. 2013, vol.85, n.3, pp. 283-294.
- 18- A. Vanbergen, "Lo esencial en metabolismo y nutrición", Elsevier Health Sciences, Barcelona, pp. 66, 2013.
- 19- Querales, Marvin; Sánchez, César y Querales, Marisel. "Dislipidemias en un grupo de adultos aparentemente sanos". Salus [online]. 2013, vol.17, n.1, pp. 7-11
- 20- Fundación Española del Corazón. «Síndrome de Marfan». Consultado el 30 de enero de 2016.



- 21- Alhone S, Korhonen S, Tapanainen P, Knip M, Veijola R. Extended family history of diabetes and autoimmune diseases in children with and without type 1 diabetes. Diabetes Care [Internet]. 2011 [citado 2 Jun 2014];34(1). Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3005485/>
- 22- ¿Qué es el síndrome de Marfan?». <http://www.elespectador.com/>. 30 de enero de 2016. Consultado el 30 de enero de 2016.
- 23- The Marfan foundation. «Datos sobre el síndrome de Marfan». Consultado el 30 de enero de 2016.
- 24- Suzuki Y, Sakuraba H, Oshima A. Galactosidas deficiency (Galactosidosis): GM 1 Gangliosidosis and Morquio B Disease. En: Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, Valle D, eds. The Online Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease [Internet]. New York: McGraw-Hill; 2012 [citado 16 Dic 2014]. Disponible en: [http://www.ommbid.com/OMMBID/the\\_online\\_metabolic\\_and\\_molecular\\_bases\\_of\\_inherited\\_disease/b/abstract/part16/ch151](http://www.ommbid.com/OMMBID/the_online_metabolic_and_molecular_bases_of_inherited_disease/b/abstract/part16/ch151)
- 25- Pozo Alonso AJ, Pozo Lauzán DR, Estol de la Guardia N, Menéndez Sainz C. Enfermedad de Tay-Sachs. Rev Cubana Pediatr [Internet]. 2014 [citado 17 Dic 2014];86(4):529-34. Disponible en: [http://scieloprueba.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0034-75312014000400014&nrm=iso](http://scieloprueba.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312014000400014&nrm=iso)
- 26- Menéndez Sainz MC. Diagnóstico enzimático de las enfermedades de almacenamiento lisosomal: experiencia de 20 años [tesis para optar por el grado de Doctor en Ciencias de la Salud]. La Habana: Universidad de Ciencias Médicas de
- 27- La Habana; 2012 [citado 17 Dic 2014]. Disponible en: <http://tesis.repo.sld.cu/423/1/MenendezSainzL.pdf>
- 28- Uribe A. Hexosaminidasas y enfermedades neurodegenerativas. Iatreia [Internet]. 2011 [citado 18 Dic 2014];23(4). Disponible en: <http://aprendeenlinea.udea.edu.co/revistas/index.php/iatreia/article/viewArticle/8195>
- 29- Neufeld EF, Muenzer J. The Mucopolysaccharidoses. En: Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, Valle D, eds. The Online Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease [Internet]. New York: McGraw-Hill; 2013 [citado 16 Dic 2014]. Disponible en: [http://www.ommbid.com/OMMBID/the\\_online\\_metabolic\\_and\\_molecular\\_bases\\_of\\_inherited\\_disease/b/abstract/part16/ch136](http://www.ommbid.com/OMMBID/the_online_metabolic_and_molecular_bases_of_inherited_disease/b/abstract/part16/ch136)
- 30- Caciotti A, Garman S, Rivera Y, Procopio E, Catarzi S, Ferri L, et al. GM 2 gangliosidosis and Morquio B disease: an update on genetic alterations and clinical findings. Biochim Biophys [Internet]. 2011 [citado 17 Dic 2014];1812(7). Citado en PubMed; PMID: 21497194.
- 31- d'Azzo A, Andria G, Strisciuglio P, Galjaard H. Galactosialidosis. En: Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, Valle D, eds. The Online Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease [Internet]. New York: McGraw-Hill; 2010 [citado 18 Dic 2014]. Disponible en: [http://www.ommbid.com/OMMBID/the\\_online\\_metabolic\\_and\\_molecular\\_bases\\_of\\_inherited\\_disease/b/abstract/part16/ch152](http://www.ommbid.com/OMMBID/the_online_metabolic_and_molecular_bases_of_inherited_disease/b/abstract/part16/ch152)
- 32- Hernández García I, Seiglie Díaz F, Campos Hernández D, Marrón Portarles L, Díaz González JL, Carmona Padrón O. Gangliosidosis generalizada tipo 1. Rev Cubana Pediatr [Internet]. 2014 [citado 16 Nov 2014];86(1):103-7. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0034-75312014000100013&nrm=iso](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312014000100013&nrm=iso)
- 33- Jeyakumar M, Thomas R, Smith E, Smith D, van der Spoel A, Hugh Perry V, et al. Central nervous system inflammation is a hallmark of pathogenesis in mouse models of GM1 and GM2 gangliosidosis. Brain [Internet]. 2003 [citado 18 Dic 2014];126(4):974-87. Disponible en: <http://brain.oxfordjournals.org/content/126/4/974>



- 34- Mahuran DJ. Biochemical consequences of mutations causing the GM2 gangliosidoses. *Biochimica et Biophysica Acta (BBA) - Molecular Basis of Disease* [Internet]. 1999 [citado 18 Dic 2014];1455(2-3):105-38. Disponible en: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0925443999000745>
- 35- Clarke JT, Mahurana DJ, Satheeb S, Kolodnyb EH, Rigata BA, Raimana JA, et al. An open-label Phase I/II clinical trial of pyrimethamine for the treatment of patients affected with chronic GM2 gangliosidosis (Tay–Sachs or Sandhoff variants). *Molecular Genetics and Metabolism* [Internet]. 2011 [citado 18 Dic 2014];102(1):6-12. Disponible en: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1096719210003458>