



# Escala lingüística neutrosófica en la autovaloración del conocimiento de estudiantes universitarios sobre leucinosis

## It climbs linguistic neutrosophic in the value of the knowledge of university students on leucinosis

Diana Sofía Iglesias Espín<sup>1</sup>, Erika Sarahí Cocha Chicaiza<sup>2</sup>, and Juan Alberto Viteri Rodríguez<sup>3</sup>

<sup>1</sup> Universidad Regional Autónoma de Los Andes, Ambato, Ecuador. E-mail: [ma.dianasie52@uniandes.edu.ec](mailto:ma.dianasie52@uniandes.edu.ec)

<sup>2</sup> Universidad Regional Autónoma de Los Andes, Ambato, Ecuador. E-mail: [ma.erikascc25@uniandes.edu.ec](mailto:ma.erikascc25@uniandes.edu.ec)

<sup>3</sup> Universidad Regional Autónoma de Los Andes, Ambato, Ecuador. E-mail: [ua.juanviteri@uniandes.edu.ec](mailto:ua.juanviteri@uniandes.edu.ec)

**Resumen.** La Enfermedad de la Orina con olor a Jarabe de Arce (MSUD o Leucinosis), constituye un error innato del metabolismo de aminoácidos de cadena ramificada, causada por deficiencia en la actividad de la deshidrogenasa de los cetoácidos, acumulándose leucina, isoleucina y valina, generando encefalopatía neonatal grave, que, de no ser diagnosticada y tratada de forma precoz, produce secuelas neurológicas permanentes y un posterior desenlace letal. Presenta un patrón autosómico recesivo, con una frecuencia de 1/185.000 recién nacidos. Es por ello que se presenta como objetivo: aplicar una escala lingüística neutrosófica para la autovaloración del conocimiento sobre leucinosis en estudiantes universitarios de la carrera de medicina. En el estudio se realizó una investigación no experimental de tipo descriptivo donde se emplearon métodos y técnicas de orden teórico, empírico y matemática estadísticos. La investigación asume las perspectivas de la neutrosofía así como sus medios y procedimientos, una vez aplicada la escala se evidenció que aún es insuficiente el conocimiento de los estudiantes sobre esta temática. Lo cual permite arribar como conclusión la necesidad profundizar en esta temática durante la formación del profesional de la medicina.

**Palabras clave:** escala lingüística neutrosófica, encefalopatía, leucinosis

**Summary.** The Illness of the Urine with scent to Syrup of Maple (MSUD or Leucinosis), it constitutes an innate error of the metabolism of amino acids of ramified chain, caused by deficiency in the activity of the dehydrogenase of the ketoacidosis, accumulating leucine, isoleucine and valine, generating encephalopathy serious neonatal that, of not being diagnosed and treated in a precocious way, it produces permanent neurological sequels and a later lethal outcome. It presents a pattern recessive autosomic, with a newly born frequency of 1/185.000. It is for it that is presented as objective: to apply a scale linguistic neutrosófica for the value of the knowledge has more than enough leucinosis in university students of the medicine career. In the study he/she was carried out a non-experimental investigation of descriptive type where methods were used and technical of theoretical, empiric order and statistical mathematics. The investigation assumes the perspectives of the neutrosofía as well as its means and procedures, once applied the scale was evidenced that it is still insufficient the knowledge of the students on this thematic one. That which allows arriving as conclusion the necessity to deepen in this thematic one during the formation of the professional of the medicine.

**Words key:** it climbs linguistic neutrosophic, encefalopatía, and leucinosis

### 1 Introducción

La enfermedad de la orina con olor a Jarabe de Arce (MSUD por sus siglas en inglés Maple Syrup Urine Disease) fue reportada por primera vez por Menkes en 1954, en cuatro pacientes que iniciaron un grave deterioro neurológico en la primera semana de vida y que fallecieron precozmente, ellos tenían un olor particular en su orina similar a los extractos de hojas de arce. Esta patología se presenta en 1 de cada 86.800 a 185.000 nacidos vivos y ocurre más frecuentemente en las poblaciones con una mayor tasa de consanguinidad, como los Menonitas y de Oriente Medio, donde la incidencia es tan alta como 1 en 200 nacimientos. [1], [2], [3]

Es una entidad de baja prevalencia, que hace parte del grupo de Errores Innatos del Metabolismo (EIM). En este trastorno se produce una deficiencia del complejo multienzimático deshidrogenasa de los alfa-cetoácidos ramificados (BCKD, por sus siglas en inglés), que bioquímicamente se caracteriza por un incremento en plasma y orina de los aminoácidos ramificados (leucina, isoleucina, valina y aloisoleucina) y de los correspondientes alfa-cetoácidos. La acumulación produce una encefalopatía neonatal grave con alto riesgo de secuelas neurológicas permanentes y de muerte sin tratamiento adecuado. Se hereda con carácter autosómico recesivo y afecta por igual a ambos sexos. [2], [4]

Los Errores Innatos del Metabolismo (EIM) son enfermedades monogénicas, de herencia autosómica recesiva en su mayoría, que son frecuentes en la población mundial. Se estima que en conjunto afectan alrededor de 1 en cada 800 a 1 de cada 2.500 recién nacidos. Se manifiestan en la edad pediátrica, desde las primeras horas de vida y hasta la adolescencia o edad adulta con síntomas y signos similares a otras patologías.

No reconocerlos conduce a secuelas como desnutrición, convulsiones, retardo mental e incluso la muerte. Sin embargo, a pesar de su gravedad y baja frecuencia muchas de estas patologías tienen tratamiento y manejo médico específico. [5], [6]

La forma clásica neonatal grave, se caracteriza por presentar en los pacientes menos del 2% de la actividad enzimática residual de la deshidrogenasa de los cetoácidos de cadena ramificada (BCKD). Los recién nacidos afectados de MSUD son aparentemente sanos al nacer, los síntomas se presentan en los primeros días de vida, entre el 4° y 7° día con una enfermedad progresiva y fulminante caracterizada por letargia, pobre succión e hiporexia, disminución de peso, desarrollo de encefalopatía tóxica con signos como irritabilidad, dificultad respiratoria, olor a jarabe de arce o azúcar quemada en la orina, además, pueden presentar acidosis metabólica, cetonuria, cetonemia y convulsiones antes del coma. Esta forma de presentación es la más severa y común, de alta mortalidad y alto grado de secuelas neurológicas irreversibles. Los niveles de aminoácidos de cadena ramificada, particularmente leucina, son muy elevados en sangre y en todos los líquidos biológicos. [7], [8-21-22]

A nivel mundial varios neonatos pueden tener metabolitos sanguíneos totalmente normales después del nacimiento y, por lo tanto, pueden pasarse por alto en las pruebas de detección del recién nacido (espectrometría de masas en tándem). Desafortunadamente, muchos países no incluyen la Leucinosis en sus programas de detección. En estos países, los niños pueden morir o quedar gravemente discapacitados antes de ser diagnosticados.

El tratamiento durante la descompensación consiste en terapia intensiva nutricional para evitar catabolismo de los aminoácidos ramificados y disminuir la concentración plasmática de leucina bajo 200  $\mu\text{M/L}$ . En el período crónico se entrega una dieta restringida en Valina, Isoleucina y Leucina, se suplementa con leche especial sin VIL, aminoácidos libres (L-valina, L-isoleucina) y tiamina. [9]

En el Ecuador no existen cifras estadísticas claras acerca del número de casos reportados; sin embargo, en la provincia de Tungurahua, en el Hospital General Docente Ambato, de 3.459 nacidos vivos durante el año 2017, se han encontrado cuatro neonatos con manifestaciones clínicas y estudios confirmatorios de Leucinosis. [10].

En uno de estos casos se evidenció daños a nivel del sistema nervioso central, con presencia de hemorragia cerebral, provocando acidosis metabólica, convulsión tónico-clónica y un pronóstico de vida reducido (21 días). Además, el soporte nutricional se basó únicamente en leche materna. En el quinto caso registrado en 2019 el recién nacido mostró hipoactividad, descamación, dermatitis y meningitis. El tratamiento fue a base de un sustituto proteico (Maxamaid), el cual disminuía la toxicidad de los aminoácidos: leucina, isoleucina y valina. Esta fórmula presenta una mezcla de aminoácidos esenciales y no esenciales, hidratos de carbono, minerales, oligoelementos y vitaminas. 100 g de esta leche aporta 30 g de aminoácidos o 25 g de equivalente proteico. [11]

A pesar de ser una Enfermedad Congénita Metabólica (ECM) no está incluida dentro del Programa Nacional de Tamizaje Metabólico Neonatal (TAMEN) que se realiza dentro de los primeros días de nacimiento y que el Ministerio de Salud Pública del Ecuador (MSP) lleva a cabo desde el 2 de diciembre del 2011 hasta la actualidad, por lo que se detecta de forma tardía con graves consecuencias de morbimortalidad y discapacidad mental. [10-23-24].

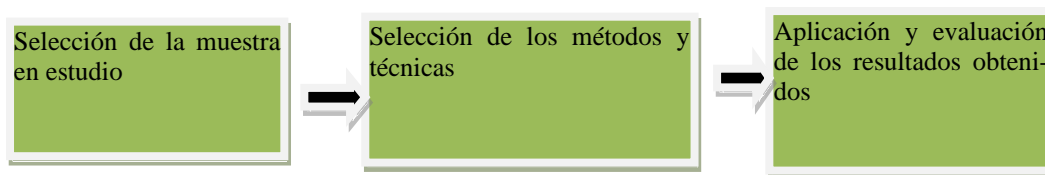
La difusión científica de casos clínicos como este se encuentra justificada, ya que enfatiza la importancia del diagnóstico precoz, el cual puede conducir a un adecuado tratamiento y evitar las severas secuelas neurológicas permanentes asociadas a la acumulación de estos aminoácidos en el sistema nervioso central y la muerte temprana. [1-26].

En correspondencia con lo antes descrito, se puede apreciar que se ha abordado la temática desde disímiles enfoques. Sin embargo, ha sido poco sistematizada la neutrosofía siendo esta disciplina una de las que mayores potencialidades para la autovaloración de diferentes contenidos de disciplinas científicas y docentes.

En concordancia con lo anterior se puede plantear como objetivo: aplicar una escala lingüística neutrosófica para la autovaloración del conocimiento sobre leucinosis en estudiantes universitarios de la carrera de medicina de la Universidad Autónoma Regional de los Andes, Sede Ambato Ecuador.

## 2 Materiales y métodos

Durante la investigación se parte de un estudio no experimental de tipo descriptivo, exploratorio y transversal ver figura 1, donde se utiliza un enfoque mixto de la metodología de la investigación científica. Con elementos del paradigma cuantitativo y cualitativo, privilegiando el primero. Por tal sentido los métodos de la investigación se encuentran en correspondencia con la naturaleza antes declarada.



**Figura 1.** Momentos del estudio transversal aplicado en la investigación

Durante la investigación se utilizaron métodos y técnicas tanto de orden teórico, como empírico y matemático estadístico. Los que serán descritos a continuación.

### Teóricos

Análítico sintético: Permite estudiar los fundamentos gnoseológicos que sustentan el proceso de autovaloración del conocimiento sobre leucinosis en estudiantes universitarios de la carrera de medicina. Lo cual permite además arribar a conclusiones teóricas del análisis de las fuentes teóricas consultadas.

Inductivo- Deductivo: posibilita hacer inferencias y generalizaciones del proceso de autovaloración del conocimiento sobre leucinosis en estudiantes universitarios de la carrera de medicina, así como el tratamiento de los datos obtenidos en la aplicación de la escala lingüística neutrosófica.

### Empíricos

Encuesta: para la obtención del estado actual del problema identificado en el proceso de autovaloración del conocimiento sobre leucinosis en estudiantes universitarios de la carrera de medicina

Medición: para atribuir valores a cada uno de los términos lingüísticos empleados en el tratamiento de los datos derivados de la encuesta a estudiantes de la carrera de medicina.

Estadísticos matemáticos: se emplearon para el procesamiento de la información obtenida a través de los métodos y técnicas del nivel empírico; dentro de ello sobresale la estadística descriptiva, con énfasis en el análisis de distribución de frecuencia. Para una mayor comprensión de los datos presentados se utilizaron tablas de doble entrada.

## 2.1 Población y muestra

En este estudio se asume lo planteado por Smarandache, [1228-29-30-31] respecto a las muestras, quien asevera que Una muestra neutrosófica es un subconjunto elegido de una población, subconjunto que contiene alguna indeterminación: ya sea con respecto a varios de sus individuos (que podrían no pertenecer a la población que estudiamos, o puede que sólo pertenezcan parcialmente a ella), o con respecto al subconjunto en su conjunto. Mientras que las muestras clásicas proporcionan información precisa, las muestras neutrosóficas proporcionan una información vaga o incompleta.

En concordancia con lo anterior, para la investigación se seleccionaron 31 estudiantes de la carrera de medicina de la Universidad Autónoma Regional de los Andes (Uniandes). Todos seleccionados de manera aleatoria, utilizando la técnica de tómbola según describen autores como [13-25]. Pues es una de las formas de realizar un muestreo aleatorio simple.

La muestra estuvo constituida por 20 estudiantes del sexo femenino y 11 del masculino. Con una edad promedio de 24,7 años, todos con el segundo año de la carrera aprobado. Además, firmaron el consentimiento informado donde dieron su consentimiento con la divulgación de los resultados. Según los postulados de la declaración de Helsinki para la experimentación con seres humanos.

## 2.2 Método neutrosófico empleado

La investigación sigue el modelo neutrosófico que se propone en el presente trabajo, se presenta, tal y como se ilustra a continuación en la figura 2.



**Figura 2.** Modelo neutrosófico para el empleo de una escala lingüística neutrosófica para la autovaloración del conocimiento sobre leucinosis en estudiantes universitarios de la carrera de medicina de la Universidad Autónoma Regional de los Andes, Sede Ambato Ecuador

Escala evaluativa neutrosófica:

Esta escala se emplearon números neutrosóficos de valor único (SVNS por sus siglas en inglés) [14-32-33-34]. Para nuestro caso de estudio se tiene a como el universo de discurso. Un SVNS sobre el cual es un objeto con la siguiente forma [15-35-36-37].

Para representar información inconsistente, imprecisa e incierta del mundo real, la membresía de la indeterminación se representa independientemente junto con la membresía de la verdad y la falsedad en el conjunto de la neutrosofía esto ha sido recomendada por varios investigadores como [14], [15], [16]. El intervalo representa las membresías a verdadero, indeterminado y falso de  $x$  en  $A$ , respectivamente.

$$A = \{\langle x, u_a(x), r_a(x), v_a(x) \rangle : x \in X\}$$

Donde

$$u_a(x): X \rightarrow [0,1], r_a(x): X \rightarrow [0,1] \text{ y } v_a(x): X \rightarrow [0,1]$$

Con

$$0 \leq u_a(x), r_a(x), v_a(x) \leq 3, \quad \forall x \in X$$

Los intervalos  $u_a(x), r_a(x)$  y  $v_a(x)$  denotan las membresías a verdadero, indeterminado y falso de  $x$  en  $A$ , respectivamente.

Por cuestiones de conveniencia un número SVN será expresado como  $A$ , donde  $a, b, c \in [0,1]$ , y  $a+b+c \leq 3$ .

**Tabla 1** Términos lingüísticos de la escala

Término lingüístico	Números SVN
Excelente (E)	(1,0,0)
Muy Bien (MB)	(0.80,0.35,0.30)
Bien (B)	(0.60,0.50,0.50)
Regular (R)	(0.30,0.85,0.70)
Mal (M)	(0,1,1)

Donde  $A = (T, I, F)$  es un número neutrosófico de un solo valor, una función de puntuación  $S$  esta a su vez está relacionada con un solo valor neutrosófico, en correspondencia con en el grado de pertinencia a la verdad, el grado de pertenencia a la indeterminación y el grado de pertenencia a la falsedad se define por la función de puntuación para conjuntos neutrosóficos de un solo valor se propone para hacer la distinción entre los números.

### 3 Resultados y discusión

En este apartado se presentan los resultados obtenidos luego de aplicación de la encuesta a los estudiantes, luego de haber tabulados los datos obtenidos. También un momento importante de este es la discusión de los mismos. Para mayor ilustración se utilizan tablas con sus respectivos datos. Este análisis se va a realizar por cada una de las preguntas realizadas.

Resultados de la pregunta 1.

**Tabla 2.** Resultados de la pregunta 1 de la encuesta a estudiantes

Pregunta 1	Excelente (5)	Muy Bien (4)	Bien (3)	Regular (2)	Mal (1)
Como valoran ustedes su conocimiento sobre las manifestaciones clínicas de la leucinos	3 (9,6%)	2 (6,4%)	4 (12,9%)	18 (58,1%)	4 (12,9%)

Al tabular los resultados de la pregunta 1 de la encuesta se elabora la tabla 2. Donde se evidencia que existe desconocimiento por parte de los estudiantes sobre las manifestaciones clínicas de la leucinos. Pues solo 2 estudiantes para un 9,6% de la muestra se autovaloró de Excelente, mientras que la categoría de Muy Bien fue seleccionada por 2 (6,4%), mientras que la de Bien fue 4 para un 12,9%. Es decir las categorías de mayor puntuación son las menos seleccionadas por los integrantes de la muestra.

Por su parte, la categoría de Regular fue la más seleccionada, pues la mayoría de ellos opto por esta opción. Esto se vio reflejado en que 18 estudiantes para un 58,1% consideran que su conocimiento sobre esta temática es así. Mientras que la categoría de menor puntuación Mal, solo fue seleccionada por 4 estudiantes para un 12,9%.

Resultados de la pregunta 2.

**Tabla 3.** Resultados de la pregunta 2 de la encuesta a estudiantes

Pregunta 1	Excelente (5)	Muy Bien (4)	Bien (3)	Regular (2)	Mal (1)
Como valoran ustedes su conocimiento sobre las medidas educativas para tener en cuenta	5 (16,1%)	1(3,2%)	3 (9,6%)	20 (64,5%)	2 (6,4%)

En la tabla 3 se muestran los resultados de a pregunta 2 de la encuesta aplicada a los estudiantes, donde al igual que la pregunta anterior solo una minoría seleccionaron las categorías de mayor puntuación. Esto se avala en que solo 5 estudiantes para un 16,1% se autoevaluaron de Excelente, Mientras que solo 1 para un 3,2% de Muy Bien, 3 para un 9,6% de Bien.

Por otra parte, las categorías de menos puntuación fueron las seleccionadas por los estudiantes, en el caso particular la de Regular fue marcada por la mayoría de estos. Pues 20 de ellos para un 64,5% la señalaron. Mientras que la de Mal solo fue seleccionada por 2 estudiantes para un 6,4%.

Resultados de la pregunta 3.

**Tabla 4.** Resultados de la pregunta 3 de la encuesta a estudiantes

Pregunta 1	Excelente (5)	Muy Bien (4)	Bien (3)	Regular (2)	Mal (1)
Como valoran ustedes su conocimiento sobre los pilares de tratamiento de la leucinosis	4 (12,9%)	3 (9,6%)	5 (16,1%)	16 (51,6%)	3 (9,6%)

En la tabla 4 se visualizan los resultados de la pregunta 3 de la encuesta, donde al igual que las restantes dos, existe como regularidad que los estudiantes seleccionan las categorías de menor puntuación de la escala diseñada. Esto se vio reflejado en que 4 estudiantes para un 12,9% señalaron la categoría de Excelente. Mientras que la de Muy Bien fue por 3 estudiantes para un 9,6%. La de bien fue seleccionada por 5 para un 16,1%.

Las escalas de menor puntuación como es el caso de la de Regular fue marcada por 16 para un 51,6%. Mientras que la de Mal fue marcada por 3 para un 9,6%. Tal y como ilustran los resultados se evidencia que existe poco conocimiento de los estudiantes respecto esta temática.

## Discusión

La leucinosis es un trastorno metabólico de herencia autosómica recesiva. Es decir, hay un 25% de probabilidad de que el feto este afectado. [17-38]

Es importante considerar la inclusión de esta enfermedad dentro de los programas de cribado neonatal para diagnóstico precoz, en los primeros días de vida; un tratamiento agresivo en la fase inicial y en las crisis por descompensación metabólica; un control evolutivo estricto con el fin de prevenir daño neurológico, y la monitorización de aminoácidos ramificados de forma cómoda para el paciente.

El diagnóstico diferencial de la Enfermedad de Jarabe de Arce se debe realizar cuidadosamente con otras aminoacidopatías como es el caso de la Acidemia Isovalérica (IVA) y Trastornos del Ciclo de la Urea, los cuales se producen debido a un déficit o acumulación en algunas de las enzimas o cofactores que intervienen en el proceso de degradación de los diferentes aminoácidos, como en la Leucinosis, en la que aumenta la concentración de leucina, isoleucina y valina en las células y fluidos corporales. Si no se realiza un buen diagnóstico diferencial puede provocar una mala interpretación de los resultados, llevando a un tratamiento inadecuado y provocando la muerte del paciente.

La dermatitis, pérdida de peso, placas blanquecinas en la mucosa bucal y descamación de la piel que presentó el recién nacido se podría explicar por el déficit de isoleucina (menor de 50  $\mu\text{M/L}$ ). Niveles bajos de valina (menor de 150  $\mu\text{M/L}$  en suero) provoca anorexia, mareos, irritabilidad, llanto constante, pérdida de peso y disminución de albúmina plasmática en la mayoría de los casos.

Al tratarse de una enfermedad rápidamente progresiva, si el tratamiento se inicia en las primeras 72 horas de vida, se reduce considerablemente la morbi-mortalidad, y los costos relacionados al cuidado de estos pacientes. En este caso se pudo sospechar de Leucinosis por los antecedentes y manifestaciones clínicas (aparecieron a las 2 semanas de vida), en esta enfermedad la característica clínica distintiva es el olor de la orina y el cerumen a jarabe de arce. [4] El paciente presentó mala evolución clínica culminando con su fallecimiento, esto podría deberse a la tardía instauración terapéutica con leche de fórmula libre de aminoácidos; lo ideal es iniciar este tratamiento máximo a las 72 horas de vida.

En París entre 1964 hasta 2013 se realizó un seguimiento metabólico a largo plazo de 35 pacientes (Seis pacientes eran <6 años, seis entre 7 y 10 años, ocho entre 11 y 16 años, seis entre 16 y 20 años y nueve  $\geq 20$  años). En la mayoría de los pacientes, el diagnóstico fue confirmado por análisis genético molecular, todos fueron tratados con dieta restringida en leucina combinada con dosis ajustadas de una mezcla de MSUD sin BCAA (0,5–2 g / kg día), se administró leucina (200-600 mg / día) caso por caso según los niveles plasmáticos, el manejo terapéutico inició al momento en el que se confirmó el diagnóstico.

Los niveles de leucina fueron seguidos cada semana durante el primer año de vida, luego cada dos semanas hasta los 15 años y mensualmente a partir de entonces. La tasa de supervivencia fue del 97% (34/35), y un paciente murió a los 22 años. [18]

En Bogotá en el 2008, un paciente fue ingresado por encefalopatía neonatal de inicio precoz sin evidencia de infección local o sistémica, solicitando amonio (92,3  $\mu\text{mol/L}$ ) y lactato sérico (19,9 mg/dL) interpretados como normales. Ante la sospecha de un error innato del metabolismo se inició manejo a las 72 horas con carnitina, tiamina, piridoxina y benzoato de sodio. Se solicitó tamizaje metabólico, cuyo reporte demostró presencia de cetóácidos en orina (test de dinitrofenilhidrazina).

Con los resultados anteriores se realizó cromatografía de aminoácidos (AA) que demostró elevaciones anormales de valina, leucina e isoleucina y cromatografía de ácidos orgánicos que indicó elevaciones de los ácidos cetoisocaproico, cetovalérico e hidroximetilvalérico, confirmando el diagnóstico de Leucinosis. El manejo continuó con restricción proteica y una fórmula especial libre de aminoácidos de cadena ramificada.

Se documentó mejoría del estado general, reinicio de succión con adecuada tolerancia oral, mejoría del estado de conciencia con períodos de sueño y vigilia y restablecimiento del tono muscular. Hasta esa fecha la niña tenía siete meses de vida y continuaba con manejo sin presentar nuevos eventos de descompensación metabólica. [18]

En el 2012 en la ciudad México se reportó un caso con MSUD al que sometieron a diálisis peritoneal iniciado a las 72 horas, para disminuir los niveles plasmáticos de leucina y valina; se estableció además un plan dietético estricto libre de aminoácidos ramificados como tratamiento ambulatorio. La recuperación neurológica fue progresiva hasta lograr normalizar los niveles plasmáticos de estos aminoácidos, el retiro de la ventilación mecánica y la succión espontánea en el paciente. [4]

En Ecuador en el 2017 en el Hospital Regional Docente Ambato ingresa un neonato de 7 días de vida; a las 48 horas de su ingreso se colocó ventilación mecánica, soporte nutricional con nutrición parenteral y leche materna reducida a la mitad, medidas antiedemacerebral, además de fisioterapia integral. A los 21 días realiza descompensación brusca con convulsión tónico-clónica, desaturación <60%, respiraciones entrecortadas, paro cardio-respiratorio, recibe RCP neonatal no se logra reanimarlo y fallece. Dos días posterior a la muerte del paciente se recibe el reporte final de Screening metabólico ampliado reportando un aumento significativo de las con-

centraciones de los aminoácidos leucina, isoleucina y moderado de valina compatible con enfermedad de la orina en jarabe de arce (MSUD). [9]

En el país hasta la actualidad 5 pacientes con Leucinosis ya fallecieron, incluido este recién nacido, quedando con vida una sola niña de 13 años, procedente de la ciudad de Latacunga, con un pronóstico de vida aproximado hasta los 15 años.

Con relación a la terapéutica adecuada para la Leucinosis se han intentado otros posibles tratamientos como la diálisis peritoneal acompañada de la parte dietética, la cual da un balance para evitar el consumo de estos aminoácidos y evitar toxicidad en el organismo. Desde el punto de vista práctico es la más efectiva. La sonda nasogástrica también es importante para tener como resultado una normalización de los niveles de leucina en las primeras 48 horas. [2]

Algunos centros utilizan la hemodiálisis / hemofiltración para eliminar los BCAA del compartimento extracelular, pero esta intervención por sí sola no establece la acumulación neta de proteínas. La restricción dietética de BCAA y el apoyo calórico, hacen de la hemodiálisis un tratamiento altamente eficaz que permite una rápida reducción de las concentraciones plasmáticas de leucina considerablemente más rápido que los métodos conservadores.

El trasplante de tejido hepático alogénico proporciona a los individuos afectados una dieta sin restricciones y los protege de las crisis metabólicas, pero no revierte la discapacidad psicomotora o enfermedad mental preexistente. (19)(20)

En la actualidad, el estándar de oro para la detección oportuna de esta enfermedad es el Tamiz Neonatal Ampliado (TNA) por espectrometría de masas en tándem (MS/MS). También se puede realizar el análisis de aminoácidos plasmáticos mediante cromatografía de líquidos de alta resolución (CLAR) que muestran el incremento en las concentraciones de leucina, valina e isoleucina [19]; en el Hospital Regional Docente Ambato al igual que en otras instituciones públicas y privadas del Ecuador no se realizan pruebas específicamente para Leucinosis, esto dificulta el diagnóstico precoz y tratamiento oportuno, que evite daños neurológicos irreversibles y alteraciones metabólicas mortales.

El asesoramiento y tutoría genética de la Leucinosis es fundamental para tomar consciencia frente a la posibilidad de engendrar hijos que presenten el mismo error innato del metabolismo, debido a su componente genético y las consecuencias de morbimortalidad que eso conlleva. En el país, esta patología se diagnostica tardíamente a través de las manifestaciones clínicas, las cuales son evidentes en las dos primeras semanas de vida empeorando su pronóstico. Se debe realizar estudios genéticos a los padres y planificar el embarazo. Se puede optar por fertilización in vitro en caso de que la madre desee tener más hijos. Es importante la valoración del genetista, para un adecuado asesoramiento y consejería genética.

La experiencia en otros países en el manejo de estos pacientes es amplia, sin embargo, este caso clínico deja un precedente en nuestro medio, en el conocimiento y manejo terapéutico de este raro padecimiento.

Es necesario mejorar los mecanismos de transferencia de pacientes críticamente enfermos. Los hospitales en áreas de difícil acceso deben estar equipados para manejar casos metabólicos críticos cuando los traslados no son posibles. Se ha demostrado que las pruebas de detección en recién nacidos mejoran los resultados en pacientes con MSUD, pero el éxito del programa para prevenir la discapacidad también depende de las mejoras en otros aspectos de la atención médica. [20]

## Conclusión

A partir del estudio del estado del arte de la autovaloración del conocimiento sobre leucinosis en estudiantes universitarios de la carrera de medicina, se puede plantear que ha sido sistematizada desde diversos enfoques y perspectivas sin embargo aún se requiere de investigaciones que permitan vincular con la neutrosofía como disciplina científica.

El modelo neutrosófico utilizado permitió la organización y desarrollo de la aplicación de una escala lingüística neutrosófica para la autovaloración del conocimiento sobre leucinosis en estudiantes universitarios de la carrera de medicina de la Universidad Autónoma Regional de los Andes, Sede Ambato Ecuador.

Los resultados obtenidos mediante la aplicación de los métodos y técnicas empleadas permitieron identificar un poco de conocimiento de los estudiantes universitarios de la carrera de medicina de la Universidad Autónoma Regional de los Andes, Sede Ambato Ecuador sobre leucinosis, lo cual requiere de una mejora en los planes docentes y metodológicos en aras de transformar esta situación identificada.

## Referencias

- [1] E Montalván, A Alanza. Enfermedad de la orina de jarabe de arce: trastornos metabólicos y limitaciones en Honduras. *Rev Med Hondur.* 2017; 85.
- [2] N. Gavilánez. Plan de cuidados de enfermería para recién nacidos que presentan leucinosis y son atendidos en el área de Neonatología en el Hospital General Docente Ambato. [Internet]. 2019



- [3] ML. Couce Pico, DE. Castiñeiras Ramos, MD. Bóveda Fontán, AJ. Iglesias Rodríguez, JA. Cocho de Juan, JM. Fraga Bermúdez. Advances in the diagnosis and treatment of maple syrup urine disease: Experience in Galicia (Spain). *EL-SEVIER*. 2007; Vol. 67. (4): 337-343
- [4] P Valladares, M Castellanos, M Borbolla, M Sierra. Enfermedad de orina en jarabe de arce clásica: La importancia del examen clínico en trastornos neurometabólicos: La detección precoz y manejo oportuno. Reporte de caso. *Salud en Tabasco*. 2013; 18.
- [5] P L Páez Rojas, F Suárez. Caso clínico Urgencias metabólicas y genéticas en la Unidad de Recién Nacidos: enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce. [Internet]. 2015
- [6] J.F. Cabelloa, R. Giugliani. Inborn errors of metabolis. *Rev. Med. clin. Condes* - 2015; 26(4) 483-486
- [7] G. Albornoz JMCS y HA. Enfermedad de Orina a Jarabe de Arce. *Revista del Hospital Materno Infantil Ramón Sardá.*; 2019 27.
- [8] C Andaluz., Propuesta de implementación de Pruebas Bioquímicas para Tamizaje de Errores Innatos del Metabolismo en el Laboratorio Clínico de la Facultad de Ciencias Químicas de la Universidad Central del Ecuador 2017 – 2018. [Internet]. 2018
- [9] V Cornejo, E Raimann. Actualización en el tratamiento agudo y crónico de la enfermedad orina olor a jarabe de arce de presentación neonatal. *Rev Chil Nutr* Vol. 32, No 3, diciembre 2005
- [10] E Barbosa, J Amparo. Enfermedad de la orina en jarabe de arce. [Internet]. 2018
- [11] A. Cheng. "MRI and clinical features of maple syrup urine disease: preliminary results in 10 cases." *Diagnostic and interventional radiology* (Ankara, Turkey). *ELSEVIER*. 2017; vol. 23,5: 398-402
- [12] F. Smarandache. "Introduction to Neutrosophic Statistics". Ed. *Infinite Study*, 150, 2014
- [13] M Suganthi, A Jeyaraman. Generalized Neutrosophic Metric Space and Coupled Coincidence Point Results. *Neutrosophic sets and systems*, 2021, 42, 253 – 269
- [14] F. Smarandache. "Neutrosophic Overset, Neutrosophic Underset, and Neutrosophic Offset. Similarly for Neutrosophic" Over-/Under-/Off-Logic, Probability, and Statistics. 2016
- [15] M. Leyva & F. Smarandache. "Neutrosofía: Nuevos avances en el tratamiento de la incertidumbre". Ed. *Infinite Study*.187, 2018
- [16] A. Palacios, J Estupiñán, I A Cruz Piza, y M E España Herrería. Phenomenological Hermeneutical Method and Neutrosophic Cognitive Maps in the Causal Analysis of Transgressions against the Homeless. *Neutrosophic Sets and Systems* 44: 147-56. 2021
- [17] Consejo de Salubridad General. *Academias orgánicas: Academia metilmalonica y academia propionica*. [Internet]. 2022
- [18] F Gómez, E Espinosa, L Barrera, O Echeverry. Enfermedad de orina en jarabe de arce: Mejoría Clínica asociada a detección precoz y manejo oportuno. reporte de caso y revisión de literatura. *Rev Med Bogotá*. [Internet]. 2008
- [19] T Licona, L Banegas. Enfermedad de orina olor a jarabe de arce: presentación de caso clínico. *Rev. Med Hondure;a*. [Internet]. 2015
- [20] A Cheng. "MRI and clinical features of maple syrup urine disease: preliminary results in 10 cases." *Diagnostic and interventional radiology* (Ankara, Turkey). Elsevier. 2017; vol. 23, 5: 398-402.
- [21] Hancoo Cahuana, L. E., Mamani Cahuachia, K. Y., Gutiérrez Yactayo, D. V., & Macazana Fernández, D. M. "Las TIC y el aprendizaje del área de comunicación de los cadetes de la compañía de aspirantes de la Escuela Militar de Chorrillos Coronel Francisco Bolognesi, 2019". *Conrado*, vol 17 no 79, pp 271-282. (2021)
- [22] Vildoso Villegas, J. Y., Jiménez, E. J., Vildoso Gonzales, V. S., & Macazana Fernández, D. M. "Influencia del perfil del egresado y la formación profesional en las actitudes hacia las creencias ambientales y de gestión de riesgo de los alumnos de la escuela académico profesional de educación de la Facultad de Educación de la Universidad Nacional Mayor de San Marcos año lectivo 2016-I". *Dilemas contemporáneos: educación, política y valores*, 8(SPE2). 2021.
- [23] Castro, K. V. V., Castro, M. A. J., Alvarado, N. B., & Fernández, D. M. M. "NECESIDADES SOCIO-PSICO-EDUCATIVASEN CANTONES DE LA ZONA 5-ECUADOR". *Revista Inclusiones*, pp 29-38. 2021
- [24] Pawelczyk, C. A., & Fernández, D. M. M. "Gestión educativa y satisfacción académica en alumnos de escuela de infantería del ejército peruano". *Universidad y Sociedad*, vol 12 no S1, pp 373-379. 2020.
- [25] Villegas, J. Y. V., Jimenez, E. J. B., Garcia, T. C. S., & Fernandez, D. M. M. "Autoevaluación, Coevaluación, Portafolio y Aprendizaje Colaborativo en el rendimiento académico de los alumnos de la facultad de educación". *Revista Asociación Latinoamericana de Ciencias Neutrosóficas*. ISSN 2574-1101, vol 14, pp 71-76. 2020.
- [26] Hernández, N. B., Luque, C. E. N., Segura, C. M. L., López, M. D. J. R., Hungría, J. A. C., & Ricardo, J. E. "La toma de decisiones en la informática jurídica basado en el uso de los Sistemas Expertos". *Investigación Operacional*, vol. 40 núm. 1, pp 131-139. 2019.
- [27] RICARDO, J. E. "Estrategia de Gestión en la Educación Superior; pertinencia e impacto en la interrelación de los procesos académicos, de investigación científica y de vinculación con la sociedad en el periodo enero 2016-mayo 2018 en la Facultad de Ciencias Jurídicas, Sociales y de la Educación de la Universidad Técnica de Babahoyo en Ecuador". *Infinite Study*, 2018.
- [28] Ricardo, J. E., Peña, R. M., Zumba, G. R., & Fernández, I. I. O. "La Pedagogía como Instrumento de Gestión Social: Nuevos Caminos para la Aplicación de la Neutrosofía a la Pedagogía". *Infinite Study*, 2018.
- [29] Gómez, G. Á., Moya, J. V., & Ricardo, J. E. "Method to measure the formation of pedagogical skills through neutrosophic numbers of unique value". *Revista Asociación Latinoamericana de Ciencias Neutrosóficas*. ISSN 2574-1101, Vol. 11, pp 41-48, 2020.
- [30] Gómez, G. Á., & Ricardo, J. E. "Método para medir la formación de competencias pedagógicas mediante números neutrosóficos de valor único". *Neutrosophic Computing and Machine Learning*, Vol. 11, pp 38-44, 2020.

- [31] Fernández, I. I. O., & Ricardo, J. E. "Atención a la diversidad como premisa de la formación del profesional en comunicación social". Dilemas Contemporáneos: Educación, Política y Valores, 2018.
- [32] Falcón, V. V., Martínez, B. S., Ricardo, J. E., & Vázquez, M. Y. L. "Análisis del Ranking 2021 de universidades ecuatorianas del Times Higher Education con el Método Topsis". Revista Conrado, vol. 17 núm. S3 pp 70-78, 2021.
- [33] Vázquez, M. Y. L., Ricardo, J. E., & Hernández, N. B. "Investigación científica: perspectiva desde la neutrosofía y productividad". Universidad y Sociedad, vol. 14 núm. S5, pp 640-649, 2022.
- [34] Ricardo, J. E., Vázquez, M. Y. L., & Hernández, N. B. "Impacto de la investigación jurídica a los problemas sociales postpandemia en Ecuador". Universidad y Sociedad, vol. 14 núm. S5, pp 542-551, 2022.
- [35] Ricardo, J. E., Fernández, A. J. R., & Vázquez, M. Y. L. "Compensatory Fuzzy Logic with Single Valued Neutrosophic Numbers in the Analysis of University Strategic Management". International Journal of Neutrosophic Science, pp 151-159, 2022.
- [36] Estupiñán, J., Diego Fernando Coka Flores, and Jorge Alfredo Eras Díaz. "y Karina Pérez Teruel.«." An Exploration of Wisdom of Crowds using Neutrosophic Cognitive Maps». Neutrosophic Sets and Systems 37.1 (2020)
- [37] Vázquez, M. Y. L., Cevallos, R. E. H., & Ricardo, J. E. "Análisis de sentimientos: herramienta para estudiar datos cualitativos en la investigación jurídica". Universidad y Sociedad, vol. 13 núm. S3, pp 262-266, 2021.
- [38] Estupiñán Ricardo, J., Martínez Vásquez, Á. B., Acosta Herrera, R. A., Villacrés Álvarez, A. E., Escobar Jara, J. I., & Batista Hernández, N. "Sistema de Gestión de la Educación Superior en Ecuador. Impacto en el Proceso de Aprendizaje". Dilemas Contemporáneos: Educación, Política y Valores, 2018.

**Recibido:** Octubre 6, 2022. **Aceptado:** Diciembre 15, 2022