

ENFERMEDADES
POCO FRECUENTES Y
ANOMALÍAS CONGÉNITAS

ANOMALÍAS CONGÉNITAS

Enfoque para la Atención Primaria de la Salud



Ministerio de
Salud
Presidencia de la Nación

PRESIDENTA DE LA NACIÓN
- *Dra. Cristina Fernandez de Kirchner*

MINISTRO DE SALUD DE LA NACIÓN
- *Dr. Juan Luis Manzur*

SECRETARIO DE SALUD COMUNITARIA
- *Dr. Daniel Gollán*

SUBSECRETARIO DE MEDICINA COMUNITARIA,
MATERNIDAD E INFANCIA
- *Dr. Nicolás Kreplak*

DIRECTOR NACIONAL
DE MEDICINA COMUNITARIA
- *Dr. Pablo Kohan*

EQUIPO TÉCNICO DEL PROGRAMA NACIONAL
DE ENFERMEDADES POCO FRECUENTES Y
ANOMALÍAS CONGÉNITAS
- *Dra. Romina Armando*
- *Dra. Rosa Liascovich*
- *Dra. Maria Elena Meroni*
- *Dra. Jaen Oliveri*
- *Lic. Brenda Maier*

**Agradecemos la lectura crítica de este material a los
siguientes revisores (por orden alfabético):**

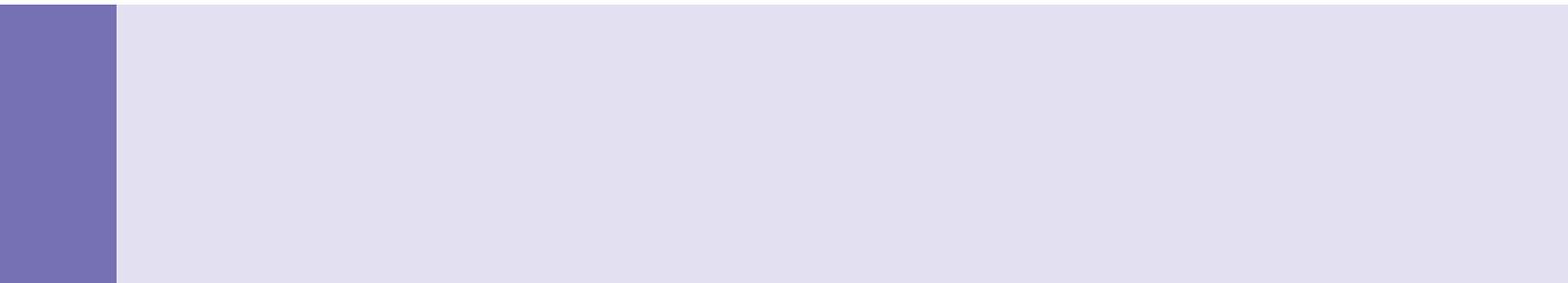
- *Dra. Liliana Alba, Centro Nacional de Genética Médica (ANLIS),
Ministerio de Salud de la Nación*
- *Dra. Claudia Arberas, Hospital de Niños Ricardo Gutierrez, CABA*
- *Dra. Silvia Ávila, Hospital Castro Rendón, Neuquén*
- *Dra. Sabrina Balaña, Secretaría de Salud Comunitaria del
Ministerio de Salud de la Nación*
- *Dr. Pablo Barbero, Centro Nacional de Genética Médica (ANLIS),
Ministerio de Salud de la Nación*
- *Dra. Gabriela Obregón, Hospital Nacional de Pediatría J.P. Garrahan*
- *Dra. Sandra Rozental, Centro Nacional de Genética Médica (ANLIS),
Ministerio de Salud de la Nación*

“La Genética no puede ser por más tiempo una ciencia esotérica, la genética nos atañe a todos: versa sobre la vida y la muerte, sobre el significado y la respuesta a la discapacidad física, y sobre los nuevos dilemas morales creados por nuestro creciente conocimiento.”

ALAN F. WRIGHT Y A. CHRISTOPHER BOYD

“Sólo sirven las conquistas científicas si estas son accesibles al Pueblo. De nada sirven las conquistas de la técnica médica si ésta no puede llegar al pueblo por los medios adecuados.”

RAMÓN CARRILLO



ÍNDICE

6 PRESENTACIÓN

8 SECCIÓN 1

9 1. Anomalías congénitas

9 - Qué son las anomalías congénitas.

9 - Tipos de anomalías congénitas.

- Anomalías congénitas estructurales.

- Anomalías congénitas funcionales.

10 - Causas de las anomalías congénitas.

- Anomalías congénitas de causa predominantemente genética.

- Anomalías congénitas de causa mixta o multifactorial.

- Anomalías congénitas de causa predominantemente ambiental.

15 SECCIÓN 2

16 1. Las anomalías congénitas no son raras

16 - Vigilancia epidemiológica y anomalías congénitas.

17 2. Muchas anomalías congénitas se pueden evitar

18 - La prevención desde las políticas públicas.

19 - La prevención desde los equipos de salud del primer y segundo nivel.

- Acciones y mensajes dirigidos a la comunidad en su conjunto.

- Relevamiento de factores de riesgo en parejas, familias y recién nacidos.

- Modelo de relevamiento general.

- Modelo de relevamiento para consultas ginecológicas de la mujer.

- Modelo de relevamiento para niños y bebés recién nacidos.

27 - Diagnóstico y asesoramiento genético.

- Derivación para el diagnóstico.

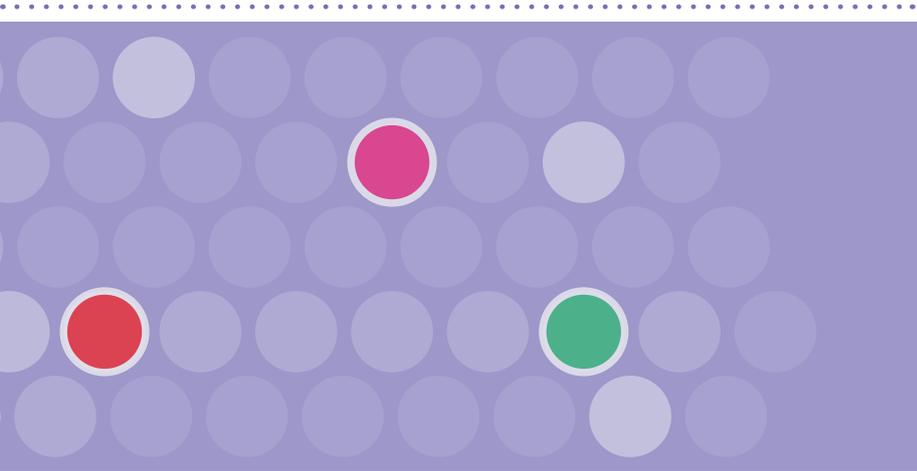
- Diagnóstico de anomalías congénitas.

- Asesoramiento genético.

29 3. Gran parte de las anomalías congénitas tiene tratamiento

30 - Acompañamiento a familias cuya descendencia presenta anomalías congénitas.

31 - El equipo de salud, las familias afectadas por anomalías congénitas y los derechos.



PRESENTACIÓN

Este material está dirigido a los integrantes de los equipos de salud del primer y segundo nivel de atención. Son sus destinatarios: médicos clínicos, generalistas y/o de familia, tocoginecólogos, obstétricas, neonatólogos, pediatras, enfermeras, trabajadores sociales, promotores de salud, agentes sanitarios, administrativos y, en general, todas las personas y equipos que trabajan en efectores sociosanitarios.

El tema que abordaremos en este escrito son las **anomalías congénitas**, entendiendo por ellas,

en sentido amplio, a los *problemas de salud que afectan al embrión desde su desarrollo*, tengan o no una expresión visible desde el nacimiento, y que responden a una amplia variedad de causas.

A lo largo de este material intentamos derribar una serie de *mitos* que se encuentran asociados a la temática de las anomalías congénitas e instalar ciertos *mensajes*.

TRES MENSAJES IMPORTANTES....

1) El primer mensaje que nos proponemos instalar es que **es posible prevenir un número importante de anomalías congénitas**. En general, se cree que los problemas congénitos son imposibles de anticipar. Sin embargo, gracias al avance del conocimiento acerca de las causas, hoy es posible prevenir muchas anomalías congénitas con una variedad de intervenciones, muchas de ellas muy sencillas y de baja complejidad.

2) Existe la idea de que la frecuencia de las anomalías congénitas es muy baja. Esta segunda creencia o *mito* sostiene que las anomalías congénitas son poco frecuentes. Sin embargo, si bien individualmente cada anomalía tiene una frecuencia baja, **en conjunto, las anomalías congénitas no son raras**, y este es un segundo *mensaje* que queremos instalar. Los datos estadísticos nos indican que en nuestro país las anomalías congénitas son la segunda causa de mortalidad infantil, detrás de las enfermedades perinatales.

3) Un tercer *mito*, que se relaciona con los anteriores, es que las anomalías congénitas no tienen tratamiento. En realidad, **muchas anomalías congénitas pueden ser atendidas desde el punto de vista médico, quirúrgico y psicosocial**. La clave para que esto sea posible es el *diagnóstico precoz y el tratamiento oportuno y adecuado*, que reduzca al mínimo posible las secuelas físicas o emocionales de los pacientes y sus familias, tema sobre el que los equipos de salud de primer y segundo nivel necesitan trabajar para construir un enfoque que garantice el derecho al desarrollo saludable y a la autonomía. Dado que la mayoría de las anomalías congénitas tiene una presentación en edades tempranas de la vida, las consecuencias que se desprenden repercuten no solo en los afectados sino también en su núcleo familiar.

Por todo ello, este material se organiza en dos grandes partes o secciones que son posibles de leer de manera independiente:

- una primera sección que explica en qué consisten las anomalías congénitas, se las clasifica, caracteriza y se describen sus causas; y,

- una segunda sección, donde se abordan las claves de la prevención y se desarrolla un marco para el cuidado de la salud de las personas afectadas por anomalías congénitas y sus familias por parte de los equipos de salud del primer y/o segundo nivel de atención.

Son **objetivos** de este material que, al finalizar la lectura, los integrantes de los equipos de salud del primer y segundo nivel de atención:

- Conozcan qué son las anomalías congénitas y sus causas más habituales, tanto las relacionadas con factores genéticos como ambientales.

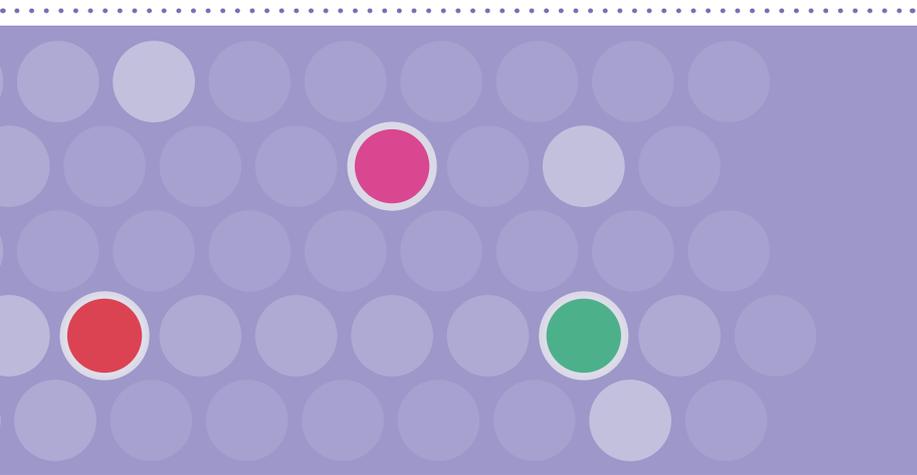
- Identifiquen los principales factores de riesgo asociados a las anomalías congénitas, de tal modo de sospechar ante situaciones o antecedentes familiares que aumentan las posibilidades de ocurrencia de los mismos.

- Valoren el interrogatorio y la escucha atenta como herramienta de recolección de información.

- Utilicen las pautas de derivación oportuna para el diagnóstico y asesoramiento especializado de las anomalías congénitas.

- Identifiquen los recursos humanos y la capacidad instalada en las diferentes jurisdicciones del país.

- Tengan elementos para que puedan difundir en la comunidad las principales medidas de prevención de anomalías congénitas.



SECCIÓN 1

En esta primera parte del material se explica en qué consisten las anomalías congénitas, sus características, se las clasifica y se describen sus causas.

1. ANOMALÍAS CONGÉNITAS

¿QUÉ SON LAS ANOMALÍAS CONGÉNITAS?

En primer lugar corresponde precisar el término **congénito**.

CONGÉNITO significa presente desde el nacimiento.

De modo que, se entiende por **anomalías congénitas** un conjunto de alteraciones que tienen un origen prenatal, que están presentes desde el nacimiento, visibles o no. Esa presencia -advertida o no- puede tener diferentes causas.

En general, las anomalías congénitas presentan una severidad variable. Algunas suelen ser detectados durante los primeros días después del nacimiento e incluso, en muchas ocasiones, se detectan antes del nacimiento (prenatalmente). Existen algunas anomalías con alta severidad que generan letalidad intrauterina.

Para avanzar en nuestra comprensión y acuerdo sobre aquello que llamamos anomalías congénitas presentaremos una clasificación de las mismas.

TIPOS DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS

Las **anomalías congénitas** pueden ser *estructurales* o *funcionales*.

Entendemos por **anomalías congénitas estructurales** aquellas que involucran alteraciones morfológicas. Es decir, que afectan algún tejido, órgano o conjunto de órganos del cuerpo. Algunos ejemplos son hidrocefalia, espina bífida, fisura de labio y/o paladar, cardiopatía congénita.

Y, entendemos por **anomalías congénitas funcionales** aquellas que interrumpen procesos biológicos sin implicar un cambio macroscópico de forma; involucran alteraciones metabólicas, hematológicas, del sistema inmune, entre otras. Algunos ejemplos son: hipotiroidismo congénito, discapacidad intelectual, tono muscular disminuido, ceguera, sordera, convulsiones de inicio neonatal.

Anomalías congénitas estructurales

Entre las **anomalías congénitas estructurales** pueden encontrarse anomalías *mayores* y *menores*.

Las **anomalías mayores** implican un daño significativo en la salud. Estas anomalías explican

la mayor parte de las defunciones, la morbilidad y la discapacidad relacionada con las anomalías congénitas. Tienen consecuencias médicas, sociales o estéticas significativas para los afectados y, por lo general, requieren de tratamiento médico y/o quirúrgico y de rehabilitación. Por ejemplo: la displasia de cadera, requiere un tratamiento ortopédico o, las fisuras de labio y/o paladar, que deben ser reparadas quirúrgicamente. La mayoría de las anomalías mayores requiere un abordaje multidisciplinario o integral del defecto (Fonoaudiólogos, kinesiólogos, etc), a fin de restablecer lo más cercano a la normalidad la condición del paciente.

Algunas de las anomalías mencionadas son externas, o evidentes a simple vista, como la espina bífida, las fisuras del labio o del paladar o la gastrosquisis (defecto del cierre de la pared abdominal) y otras son internas porque no son visibles a simple vista y requieren instrumentos diagnósticos para su identificación: las cardiopatías (donde está alterada la forma y/o el funcionamiento del corazón), las anomalías renales y la malrotación intestinal. Son anomalías que no se ven, pero, si se sospechan, se pueden descubrir mediante ecografías, radiografías u otros estudios.

Las **anomalías menores**, frecuentes en la población, generalmente no implican ningún problema de salud importante, ni tienen consecuencias sociales o cosméticas. Ejemplos de anomalías congénitas menores son: cuello corto, angiomas pequeños, una sola arteria en el cordón umbilical, entre muchas otras.

Sin embargo, en muchos casos, la presencia de una o más anomalías menores (visibles), se puede asociar a una o más anomalías mayores (que pueden estar ocultas). Las personas que tienen 2 anomalías menores tienen una probabilidad de aproximadamente el 10% de presentar una anomalía mayor. Si el individuo tiene 3 o más anomalías menores, esta probabilidad aumenta al 25%.

Por lo tanto ...

La presencia de dos o más anomalías menores debe llevar a descartar la presencia de una anomalía mayor que podría implicar un problema de salud más grave.

Anomalías congénitas funcionales

Las **anomalías congénitas funcionales**, como se explicó anteriormente, son aquellas que interrumpen procesos biológicos sin implicar un cambio macroscópico de forma. La mayoría son trastornos secundarios a un cambio de información genética, o son de origen multifactorial, cuyo resultado no afecta el desarrollo macroscópico de las estructuras anatómicas del bebé sino la función postnatal de órganos y sistemas. Para dar un ejemplo imaginemos una casa recién estrenada,

con muebles, lámparas y electrodomésticos totalmente nuevos pero sin electricidad. Por más que la estructura es adecuada, la funcionalidad de los aparatos es nula. Esto mismo sucede

con esta clase de anomalías. A continuación, se presenta un cuadro que sintetiza los tipos de anomalías congénitas:



CAUSAS DE LAS ANOMALÍAS CONGÉNITAS

Las **anomalías congénitas** obedecen a un conjunto amplio -y complejo- de causas diferentes. En su origen intervienen **factores genéticos, ambientales o una interacción de ambos**.

Las **anomalías congénitas**, entonces, suelen clasificarse en aquellas de causa predominantemente genética, porque involucran alteraciones en la información genética, aquellas que consideramos mixtas o multifactoriales, que se originan por la interacción de múltiples genes de predisposición, pero habitualmente se expresan en presencia de factores ambientales desencadenantes, y finalmente, aquellas de causa predominantemente ambiental, producidas por agentes ambientales nocivos que interfieren el desarrollo fetal normal durante el embarazo.

Los factores genéticos son algunas de las causas de las anomalías congénitas. Tengamos presente que:

CONGÉNITO NO ES SINÓNIMO DE GENÉTICO.

CONGÉNITO significa presente desde el nacimiento. Y, **GENÉTICO** quiere decir que involucra alteraciones al nivel de la información genética.

Anomalías congénitas de causa predominantemente genética

Son factores genéticos aquellos que se deben a alteraciones a nivel del material genético.

Las anomalías congénitas de causa predominantemente genética se clasifican según cuál sea la magnitud del cambio en la información genética, en: *enfermedades cromosómicas* y *enfermedades monogénicas*.

El cuerpo humano está formado por células. Cada célula tiene en su estructura un núcleo y un citoplasma. En el núcleo de cada una de ellas se encuentra toda nuestra información genética.

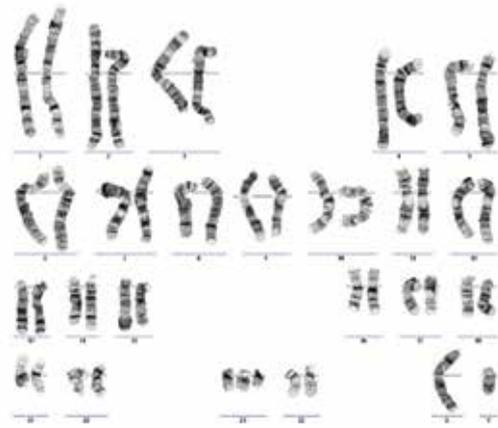
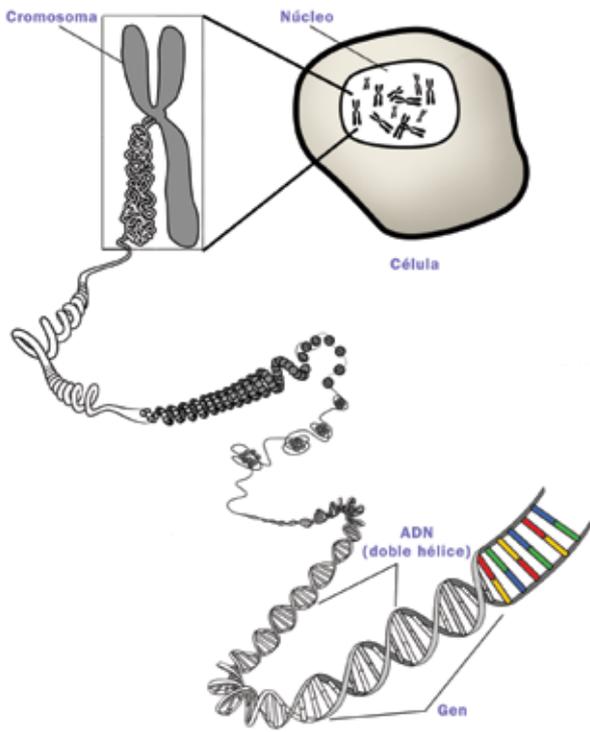
Imaginemos dicha información como si la célula

fuera una casa en donde se desarrollan todas las actividades vitales, dentro de esa casa hay una sala (núcleo) con una biblioteca compuesta por 46 libros (23 que proceden de mamá y 23 de papá) que tienen toda la información y todas las instrucciones para llevar adelante todos los procesos vitales. Dichos libros se denominan **cromosomas**, por lo que todos los seres humanos tenemos 2 juegos de 23 cromosomas o, lo que es lo mismo, 23 pares.

Los pares del 1 al 22 son iguales en hombres y mujeres. El *par número 23 está compuesto por los cromosomas sexuales*. Las mujeres tienen dos cromosomas X y los hombres un cromosoma X y un cromosoma Y.

Adentro de cada uno de los 46 libros o cromosomas la información se organiza en capítulos y cada capítulo está compuesto por muchas palabras. Hay muchas palabras! Algunas de esas palabras son muy importantes y se denominan **genes**. Los genes (que son aproximadamente unos 25.000) son las palabras que contienen las instrucciones que controlan el funcionamiento de nuestro cuerpo, es decir, *cada gen determina un rasgo o característica estructural o funcional*.

Los cromosomas y los genes se diferencian por su nivel de organización (un cromosoma=libro, está compuesto por muchas palabras=genes). El lenguaje o idioma en el que se escriben las palabras que forman el libro, se llama ADN.



Cortesía del Depto. de Diagnóstico Citogenético del CNGM

Cariotipo masculino con trisoma 21 47, XY,+21

Estas alteraciones cromosómicas suelen producir manifestaciones en el fenotipo, (las características visibles de una persona como el aspecto físico, las conductas y el funcionamiento del cuerpo).

Por ejemplo:

En el síndrome de Down, los individuos tienen un cromosoma de más en el par 21 (tienen 47 cromosomas en total). Estas personas tienen ciertos rasgos específicos, discapacidad intelectual y también pueden verse afectados el corazón, los ojos, los oídos y la tiroides.

Otros ejemplos de anomalías cromosómicas: Trisomía 13 (Síndrome de Patau), Trisomía 18 (Síndrome de Edwards), Monosomía del X (45, X) o Síndrome de Turner, o el Síndrome de Klinefelter (47, XXY).

Entonces:

Son ENFERMEDADES CROMOSÓMICAS, aquellas que SE DEBEN A ALTERACIONES EN EL NÚMERO O EN LA ESTRUCTURA DE LOS CROMOSOMAS.

Las alteraciones cromosómicas pueden ocurrir por primera vez en una persona, o pueden estar presentes en sus padres balanceadas (sin expresión) o desbalanceadas y transmitirse a la descendencia.

Las **enfermedades monogénicas** son aquellas que están causadas por la alteración (mutación) en un solo gen principal.

Siguiendo con el ejemplo de la biblioteca, en ese caso, los libros de la biblioteca están correctos en número y forma, pero al interior de sus capítulos, alguna de las palabras está mal escrita.

Estas alteraciones en las palabras (mutaciones) pueden haberse heredado de mamá, de papá o de ambos. A veces, las mutaciones ocurren por primera vez en un bebé sin antecedentes familiares para esa enfermedad, entonces decimos que son nuevas o “de novo”.

Las **enfermedades cromosómicas** se producen por una alteración en los cromosomas, ya sea en el número o la estructura de alguno de ellos por una pérdida o ganancia de grandes pedazos de información genética, reordenamientos de segmentos cromosómicos o incluso de un cromosoma entero. Esto determina que el embrión no tenga todas las instrucciones para desarrollar adecuadamente sus órganos y tejidos.

Si retomamos el ejemplo de la biblioteca donde los cromosomas son los 46 libros de información, **las anomalías en el número o numéricas** hacen referencia a la existencia de libros de más o de menos (p.e.: bibliotecas compuestas por 47 o 45 libros), mientras que **las anomalías en la estructura o estructurales** hacen referencia a libros cuyo número es correcto (46), pero en el interior de algunos de ellos, los capítulos pueden estar ausentes o cambiados de lugar.



Cortesía del Depto. de Diagnóstico Citogenético del CNGM

Cariotipo normal 46, XY (Masculino) - 46, XX (Femenino)

Por ejemplo:

La acondroplasia o enanismo simple es una condición que está determinada por la alteración a nivel de un solo gen. Las personas que la sufren son personas cuyos huesos de las piernas y los brazos crecen menos de lo habitual. Son personas que pueden llevar una vida normal pero el diagnóstico nos permite reconocer y cuidarlos de las complicaciones a las que pueden estar expuestos por su condición genética.

Otros ejemplos de etiología génica: Fibrosis quística, hiperplasia suprarrenal congénita, fenilcetonuria, galactosemia, déficit de biotinidasa (todas incluidas en la pesquisa neonatal que se realiza por ley a todos los recién nacidos en nuestro país), neurofibromatosis, Síndrome de Noonan, poliquistosis renal o la esclerosis tuberosa.

Entonces:

Son ENFERMEDADES MONOGENICAS aquellas causadas por la ALTERACIÓN O MUTACIÓN DE UN SOLO GEN PRINCIPAL.

Las alteraciones monogénicas heredadas son aquellas que también están presentes en los padres y son alteraciones monogénicas “de novo”, aquellas que se originan por primera vez en una persona en forma espontánea. En caso de las enfermedades recesivas, la persona afectada recibe el alelo anormal de cada progenitor, siendo ambos padres portadores asintomáticos.

LA HISTORIA DE LOS ALBINOS EN AICUÑA.



Aicuña es un pequeño pueblo situado a sólo 60 kilómetros de la Ciudad de Chilecito, en la Provincia de La Rioja. En los años '60 y '70 todavía era un lugar muy aislado entre las montañas y alejado de las rutas y del ferrocarril. Por siglos estuvo desconectado del mundo, literalmente aislado cultural y geográficamente. Este pueblo se hizo famoso por poseer un gran porcentaje de habitantes albinos, muy por encima del promedio de albinos de la población mundial.

El albinismo es una anomalía genética en la que hay un defecto en la producción de melanina. Ésta anomalía se manifiesta físicamente en la falta total o parcial de pigmentación en ojos, piel y pelo en las personas afectadas.

El fenómeno de Aicuña fue estudiado por un grupo de científicos argentinos en la década de 1970, liderado por el Dr. Eduardo Castilla. Las razones de la alta tasa de albinismo se encuentran en la coincidencia de un fenómeno simultáneamente sociológico y genético. El estudio investigó las relaciones de parentesco entre los habitantes de Aicuña y encontró que los pobladores se relacionaron durante siglos en un sistema de parejas reproductivas con un único antepasado común familiar. Es lo que se llama endogamia.

Los investigadores dedujeron que el gen responsable del albinismo se transmitió entre los habitantes de Aicuña por siglos. Debido a litigios sobre la propiedad de la tierra, los descendientes mantuvieron una genealogía bien documentada, que se extiende por 12 generaciones y abarca más de 8.000 personas. Los científicos se basaron en los archivos históricos asentados en los registros parroquiales y en documentos legales de transferencia hereditaria de la tierra y pudieron llegar hasta la década de 1630. Así se construyó un gigantesco árbol genealógico que conducía a un antepasado común. Este ancestro de la mayoría de los habitantes de Aicuña es Pedro Nicolás Brizuela, que llegó a La Rioja en 1638. Otros miembros de la familia, los Páez y los Ormeño completan la variedad genética de Aicuña. Las personas de apellido Ormeño, por ejemplo, suman el 70 por ciento de la población total.

A principios del siglo XXI las técnicas de análisis de ADN permitieron complementar este estudio de las genealogías y los científicos pudieron confirmar sus conclusiones.

El caso de Aicuña no es un fenómeno único. El matrimonio entre parientes consanguíneos es una de las principales formas de unión reproductiva en algunas regiones del mundo, ya sea por el aislamiento geográfico de ciertas comunidades –hecho cada vez menos común con el desarrollo de las comunicaciones en las últimas décadas– o por razones culturales o religiosas. Desde el punto de vista médico, la consanguinidad es un factor de riesgo importante para ciertas enfermedades genéticas.

El emparejamiento entre parientes (consanguinidad) o con miembros de una comunidad pequeña (endogamia), presenta más riesgo de enfermedades recesivas por compartir genes patológicos.

Anomalías congénitas de causa mixta o multifactorial

La información genética no es todo. Una persona desarrollará ciertas enfermedades no sólo a causa de su información genética sino también según la presencia de ciertos factores que llamamos -de modo general- *ambientales*. Esto es especialmente evidente en este tipo de anomalías donde intervienen varios pares de genes ubicados en diferentes locus formando una red de interacciones muy sensible a los factores ambientales.

El *ambiente* incluye, por ejemplo, lo que las personas comen, sus hábitos (como fumar o consumir alcohol), si tienen acceso a agua potable, si descansan lo suficiente o si están expuestos a contaminantes en su trabajo o vivienda, las bacterias, los virus, la ingesta vitamínica, los medicamentos, entre otros factores.

LOS GENES NO TRABAJAN SOLOS, INTERACTÚAN CON EL AMBIENTE.

En las anomalías congénitas multifactoriales el componente genético está dado por múltiples genes cuyas variantes en sumatoria dan un fondo de *predisposición o susceptibilidad genética* que, en interacción con factores del medio ambiente, determinan la ocurrencia de ciertas enfermedades.

Los científicos han estudiado en las plantas y los animales cómo el ambiente influye en el desarrollo. En el caso de las plantas, por ejemplo, un suelo abonado y con buenas condiciones de luz y temperatura acelera el desarrollo. Dos ejemplares de plantas idénticos genéticamente, desarrollan hojas más anchas y tallos más largos si se cultivan en las condiciones benignas de un valle que si se siembran en la alta montaña.

Lo mismo ocurre en los seres humanos. Una persona puede heredar los genes para ser alto, pero si no se alimenta bien no alcanzará la estatura que hubiera logrado si se hubiera nutrido adecuadamente.

Estas variaciones nos permiten incluir una nueva categoría dentro de las anomalías de causa genética, donde es posible clasificar gran cantidad de **anomalías congénitas de origen multifactorial o mixto**.

La mayoría de las anomalías congénitas parecen reflejar una combinación de herencia y entorno. Se producen por la acción conjunta de diferentes genes que, interactúan entre sí y determinan cierta predisposición para padecer la enfermedad. Estos genes de predisposición

se expresan sólo si están presentes también algunos factores ambientales desencadenantes, que hacen que el efecto genético se manifieste.

Ejemplos de este tipo de herencia multifactorial son malformaciones de los recién nacidos tales como:

- Las fisuras de labio y paladar, que se deben a ciertos genes de predisposición que están muy estudiados, pero, que se expresan con mayor probabilidad si la mujer fuma durante el embarazo.
- La displasia/luxación de cadera, que se deben a genes de predisposición, pero el riesgo de que se produzca aumenta si el bebé al momento de nacer esta “sentado” en la pelvis (en presentación podálica), en vez de estar “de cabeza”.
- Los defectos del tubo neural como la espina bífida, ya que algunos genes confieren cierta susceptibilidad, especialmente cuando la dieta de la mujer no es suficientemente rica en ácido fólico.

Anomalías congénitas de causa predominantemente ambiental

Las anomalías congénitas también pueden ser de causa predominantemente ambiental, cuando esto sucede, se dice que estuvieron presentes *agentes ambientales* llamados **teratogénicos**.

Los agentes ambientales teratogénicos más frecuentes que pueden producir anomalías congénitas si la madre se expone durante el embarazo son:

- el uso de drogas
- el consumo de alcohol
- el hábito de fumar
- la presencia de ciertas enfermedades crónicas en la madre (p.e.: diabetes)
- el consumo de ciertos medicamentos para tratar problemas de salud de la madre (como p.e.: anticonvulsivantes, varios inmunosupresores)
- algunas infecciones como la rubéola, la varicela, el citomegalovirus y la toxoplasmosis, si son contraídas durante el embarazo
- otros factores, como p.e.: la fiebre alta o radiaciones ionizantes a altas dosis.

Todos ellos aumentan el riesgo de anomalías congénitas.

El uso de medicamentos durante la gestación, en especial durante las primeras semanas de embarazo puede afectar al embrión en desarrollo. Medicamentos tales como la talidomida que ocasionalmente se usa para el tratamiento de la lepra

y el ácido retinoico -empleado frecuentemente para el tratamiento del acné- deben ser completamente evitados durante el embarazo. Es responsabilidad de todos los trabajadores de la salud, prescribir medidas anticonceptivas adecuadas preferentemente dos métodos anticonceptivos para la paciente durante los tratamientos con fármacos teratogénicos y explicar los riesgos asociados al mismo.

Cuando se trata de medicamentos que están indicados por problemas de salud de la madre, el médico debe analizar si son mayores los beneficios o los riesgos de consumirlos durante el embarazo, o si es necesario reemplazar un medicamento por otro.

EL CASO DE LA RUBÉOLA CONGÉNITA

Hasta hace algún tiempo se pensaba que la placenta, un órgano que relaciona estrechamente al feto con la madre durante el embarazo, actuaba como barrera frente a agentes nocivos del medio ambiente que pudieran causar daño al feto. Sin embargo, en los años 1940 esta idea comenzó a cambiar y hoy se sabe que son varios los factores que pueden afectar la salud fetal.

Tras una grave epidemia de rubéola que afectó a Australia en 1941, el oftalmólogo Norman Gregg notó entre sus pacientes una cantidad inesperada de bebés con cataratas congénitas. En su informe describió una serie de 78 recién nacidos con esta enfermedad en los ojos, cuyas madres habían enfermado de rubéola a comienzos del embarazo, durante la epidemia. Desde entonces, este cuadro clínico fue bautizado como síndrome de rubéola congénita, y puede incluir no sólo cataratas sino también sordera, defectos cardíacos, microcefalia y discapacidad intelectual.

Con la epidemia mundial de rubéola de 1962 a 1965, el mundo tomó conciencia del daño que podía ocasionar esta enfermedad. Actualmente existe un medio completamente eficaz para prevenir el síndrome de rubéola congénita: la vacunación de toda la población, para que ninguna mujer se contagie durante el embarazo.

En Argentina la vacunación contra la rubéola congénita está incluida en el calendario de vacunación gratuita y obligatoria. Es muy importante que todos los niños se vacunen durante la infancia antes de los 12 años.

Sintetizando ...

Las alteraciones o anomalías congénitas pueden ser:

- De CAUSA PREDOMINANTEMENTE GENÉTICA, cuando se altera la información genética.
- De CAUSA MIXTA O MULTIFACTORIAL, cuando se deben a la acción de varios genes de predisposición que se manifiestan en presencia de factores ambientales.
- De CAUSA AMBIENTAL, cuando la presencia de

elementos ambientales de algún modo alteran el normal desarrollo del embrión.

Recordemos que ...

Es importante para la tarea que desarrolla el equipo de salud, que cada integrante desde su rol, pueda manejar la información necesaria para advertir posibles anomalías congénitas.

ACTIVIDAD 1

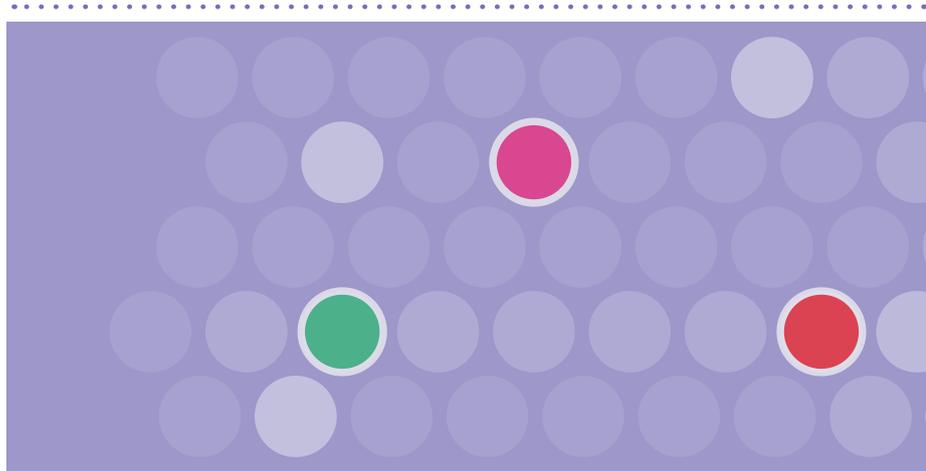
Se propone al equipo de salud la siguiente actividad:

¿Ha estado Ud. en contacto con alguna persona que presente una anomalía congénita, ya sea como equipo de salud o en la comunidad?

¿Ha visto alguna familia donde la anomalía congénita se repite en varios integrantes?

De ser afirmativo, como integrante del equipo de salud ¿se había planteado la necesidad de consulta con genética? ¿Sabe si la familia ha sido asesorada en términos de recurrencia o medidas preventivas para la condición si la hubiera?

SECCIÓN 2



En esta segunda parte desarrollamos los modos y recursos para la prevención de las anomalías congénitas y avanzamos en el desarrollo de un abordaje para el cuidado de la salud de las personas afectadas por anomalías congénitas y sus familias, por parte de los equipos de salud.

Tres son las ideas que organizan este recorrido:

- Las anomalías congénitas no son raras,
- Muchas anomalías congénitas se pueden evitar
- Gran parte de las anomalías congénitas tiene tratamiento

1. LAS ANOMALÍAS CONGÉNITAS NO SON RARAS

Las anomalías congénitas son individualmente eventos poco frecuentes, del orden de 1 en 1.000 o más raras aún. Sin embargo, en conjunto tienen un gran impacto en la salud pública ya que afectan aproximadamente a 3 de cada 100 recién nacidos. A su vez, como algunos defectos se detectan más tardíamente (ceguera congénita, sordera congénita, discapacidad intelectual y otros), las anomalías congénitas pueden llegar a afectar a un 10% de los niños de hasta los 6 años de edad.

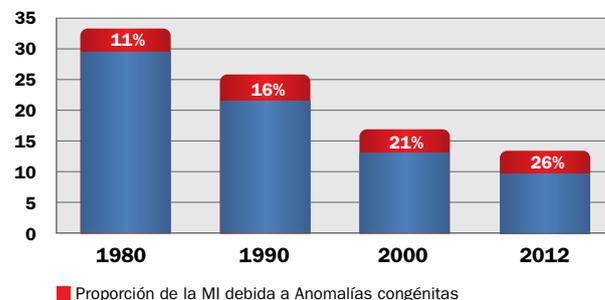
En el siguiente gráfico puede observarse cómo varía la prevalencia de las anomalías congénitas según la población analizada.



A lo largo de un proceso conocido como *transición epidemiológica* el perfil de las causas de la mortalidad infantil fue cambiando en gran parte de los países. Las **anomalías congénitas aumentaron su importancia relativa**, porque se fueron controlando otras causas de muerte, como las infecciones respiratorias y la desnutrición infantil.

En el siguiente gráfico vemos que en 1980 las anomalías congénitas representaban en Argentina el 11% de las defunciones infantiles -cuando la mortalidad infantil (MI) era mayor a 30 por 1.000-, y cómo, en la actualidad, la MI disminuyó a valores cercanos al 10 por 1.000 y las defunciones por estas causas aumentaron su importancia relativa y representan actualmente el 26% del total de defunciones de niños menores de un año.

Tasa de Mortalidad infantil (MI) en Argentina x 1.000



Fuente: Estadísticas Vitales, www.deis.gov.ar, Anuario 2013, datos 2012, Ministerio de Salud de la Nación.

En el perfil de mortalidad infantil de Argentina predominan actualmente las causas perinatales –especialmente la prematuridad y el bajo peso al nacimiento- y le siguen en importancia las anomalías congénitas, que son actualmente la segunda causa. Según la Dirección Nacional de Estadísticas e Información de Salud (www.deis.gov.ar), las afecciones perinatales y las **anomalías congénitas** son respectivamente la primera (aproximadamente el 49%) y la segunda (aproximadamente el 26%) causa de mortalidad infantil.

VIGILANCIA EPIDEMIOLÓGICA Y ANOMALÍAS CONGÉNITAS

La vigilancia de anomalías congénitas surgió en los años '60 luego de la llamada "tragedia de la talidomida", que a fines de los años 50 causó una epidemia mundial de una malformación grave que afectaba a los recién nacidos cuyas madres habían tomado este medicamento durante el embarazo. Desde entonces se crearon en el mundo sistemas de vigilancia de anomalías congénitas en diferentes países o regiones, con el objetivo de monitorear eventuales cambios de frecuencia para *detectar y prevenir tempranamente otra epidemia semejante causada por un nuevo factor causal*.

En nuestro país se creó en 2009 el *Registro Nacional de Anomalías Congénitas (RENAC)*, impulsado por el *Ministerio de Salud de la Nación* y coordinado por el *Centro Nacional de Genética Médica (CNGM, ANLIS)*.

El *RENAC* se organizó como un sistema de base hospitalaria e incorporó a los principales hospitales públicos de todas las provincias del país y, recientemente, a las principales maternidades del sector privado. Tiene como objetivos principales monitorear la frecuencia de recién nacidos con malformaciones, investigar sobre sus causas

y contribuir a la atención precoz de los recién nacidos afectados para mejorar su accesibilidad al tratamiento adecuado y oportuno. A la vez que el sistema recolecta y procesa datos, actúa como soporte de la gestión, capacitando y contribuyendo al diagnóstico y derivación adecuada de los casos, logrando así la reducción de desigualdades y asegurando el acceso de todos los niños y niñas a las herramientas e instrumentos que tiendan a la mejoría en su calidad de vida.

¿CÓMO FUNCIONA EL REGISTRO NACIONAL DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS DE ARGENTINA (RENAC)?

La población objetivo del *RENAC* son todos los recién nacidos vivos y los fetos muertos mayores a 500 gramos, nacidos en cada hospital.

Los neonatólogos y pediatras evalúan diariamente en forma rutinaria su fenotipo, y registran todos aquellos casos con anomalías congénitas estructurales mayores, externas o internas, detectadas al examen físico o por estudios complementarios, intervenciones o autopsia -en caso de fallecimiento-, e identificadas desde el nacimiento hasta el alta. No se incluyen recién nacidos con anomalías menores o funcionales (errores congénitos del metabolismo y sorderas congénitas, por ejemplo).

Para la descripción de las malformaciones los neonatólogos siguen procedimientos estandarizados. Mensualmente envían los datos a la coordinación del *RENAC* a través de un sistema web interactivo, que también permite la capacitación de los neonatólogos y la sugerencia de pautas para el manejo inicial de los bebés afectados.

2 - MUCHAS ANOMALÍAS CONGÉNITAS SE PUEDEN EVITAR

Afirmar que *muchas anomalías congénitas se pueden evitar* implica reconocer que al alcance de los equipos de salud hay herramientas para el cuidado de la comunidad. Ahora bien, solo resultan herramientas de prevención si se utilizan oportunamente: antes de la concepción y/o durante el control prenatal.

Pero, ¿qué significa que las anomalías congénitas se pueden evitar o prevenir?

Si bien es cierto que no podemos modificar la condición genética de una persona, sí podemos modificar los factores ambientales y sociales para disminuir la probabilidad que aparezca la anomalía congénita.

Así, la prevención puede ser:

a) *primaria*, cuando se llevan a cabo acciones que evitan la ocurrencia de anomalías. Son ejemplos de *prevención primaria*: la fortificación de alimentos con ácido fólico para prevenir los defectos del tubo neural; la vacunación contra la rubéola según lo establece el Plan Nacional de Vacunación; o, la educación para que las mujeres embarazadas y las que están planeando un embarazo no se expongan a agentes ambientales

teratogénicos, como alcohol, drogas de abuso, medicación no indicada por el médico.

b) La prevención también puede ser *secundaria*, cuando un diagnóstico precoz permite llevar a cabo un tratamiento oportuno. Un ejemplo claro es la pesquisa o tamizaje neonatal de errores congénitos del metabolismo. Esta pesquisa se realiza a través de la toma de una pequeña muestra de sangre del talón y debe realizarse a todo recién nacido. A través de esta prueba se buscan varias enfermedades metabólicas que, si se detectan dentro de los primeros días de vida, permiten otorgar un tratamiento que evita muchas consecuencias graves.

c) La prevención *terciaria* es aquella orientada a la rehabilitación de las personas afectadas y al mejoramiento de su calidad de vida. Como ejemplo podemos citar a un niño con mielomeningocele o con una malformación anorrectal que presenta una alteración en la función vesical o esfinteriana. La instauración de sondaje vesical intermitente permite prevenir la ocurrencia de infecciones urinarias que comprometen los riñones de estos pacientes.

En este apartado presentaremos algunas de las principales acciones y/o actividades que consideramos de prevención llevadas a cabo desde las políticas públicas.

LA PREVENCIÓN DESDE LAS POLÍTICAS PÚBLICAS

Las *políticas públicas* han avanzado mucho en los últimos años en estrategias de **prevención de anomalías congénitas**. Algunas de ellas son:

- La **fortificación de la harina de trigo y sus alimentos derivados con ácido fólico**, implementada a través de la ley nacional 25.630 del año 2002 con el objetivo de disminuir la probabilidad de ocurrencia de defectos de cierre del tubo neural (anencefalia, espina bífida). Al evaluar el impacto de esta medida, diferentes estudios encontraron que luego de la fortificación, la frecuencia de recién nacidos con defectos de cierre de la columna vertebral se redujo aproximadamente en un 50%.

- La **vacunación contra la rubeola**, incorporada en el año 1998 al calendario obligatorio, gratuito y



- La creación de la **Línea Salud Fetal 0800-444-2111**, que es un servicio de información que brinda el *Centro Nacional de Genética Médica (CNGM)* del Ministerio de Salud y que funciona desde hace más de 10 años. Este servicio asesora en forma telefónica y gratuita sobre los riesgos de anomalías congénitas por exposición a agentes ambientales durante el embarazo.

Desde su creación, la Línea Salud Fetal 0800-444-2111, ha recibido varios miles de consultas de mujeres embarazadas o que planean un embarazo, profesionales de la salud u otras personas que buscan información actualizada sobre el tema.

- El *Ministerio de Salud* lleva a cabo la distribución de reactivos para la detección precoz de enfermedades metabólicas en los recién nacidos a través del **Programa Nacional de Fortalecimiento de la Pesquisa Neonatal**. La **pesquisa neonatal de errores congénitos del metabolismo** estipula el examen de una pequeña muestra de sangre de todos los recién nacidos para detectar algunas enfermedades, casi todas genéticas, en las cuales la instauración de un tratamiento precoz evita la aparición de secuelas graves. Actualmente las enfermedades que están incluidas en el Programa son la fenilcetonuria, el hipotiroidismo, la fibrosis

universal, con el objetivo de prevenir el síndrome de rubéola congénita. Desde el año 2003 la vacuna fue incorporada a la vacuna doble viral en el puerperio o posaborto inmediato y, a la triple viral a la edad de 11 años para los niños con esquema incompleto.

A su vez, en 2003 se inició la vigilancia integrada de rubeola a la de sarampión ya existente.

Recientemente, en 2006 y 2008 respectivamente, se realizaron **campañas de vacunación masivas** dirigidas a mujeres y varones (15-39 años) y en 2009 y 2014, **campañas de refuerzo**.

En comparación con décadas pasadas puede decirse que la rubéola está prácticamente controlada. La meta de Argentina, junto a la de otros países de la región, es declarar a Latinoamérica continente libre de casos de rubéola congénita.

quística, la galactosemia, el déficit de biotinidasa, y la hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 21 hidroxilasa.

- La **pesquisa de hipoacusias**, implementada por la Ley 25415 de *Detección temprana y atención de la Hipoacusia*, establece que todo recién nacido antes del primer mes de vida tiene el derecho de ser estudiado para evaluar su capacidad auditiva. El **chequeo neonatal universal y obligatorio** se realiza en la maternidad donde el niño nace, antes del alta hospitalaria, mediante un estudio sencillo e indoloro que analiza las *otoemisiones acústicas (OEA)*. Los niños que no hayan pasado la prueba son identificados en el sistema para repetirla. Ante una segunda prueba patológica, son evaluados por el equipo médico audiológico para nuevos estudios. En caso de confirmarse la existencia de hipoacusia serán derivados para la terapéutica adecuada: equipamiento, adaptación de audífonos, implante coclear y/o terapia de habilitación y rehabilitación auditiva. Todo niño con diagnóstico de hipoacusia congénita neurosensorial, debe ser enviado a la consulta con genética clínica, para evaluar las posibles causas y el oportuno asesoramiento familiar.

- El **Programa de Nacional de Cardiopatías Congénitas** se creó mediante la Resolución 107/2008

del Ministerio de Salud y desde entonces, garantiza la resolución quirúrgica a todos los niños y niñas del país con diagnóstico de cardiopatía congénita que no tienen obra social. En la Argentina nacen al año unos 7 mil niños y niñas con esta patología y el 50 por ciento requieren cirugía dentro del primer año de vida. Inicialmente la cobertura estaba destinada para niños con cardiopatías menores de 6 años, pero a partir del 2013 se extendió hasta los 19 años de edad. El Programa es el encargado de coordinar la detección, derivación y tratamiento médico quirúrgico a través de una red integrada en todo el país. Cuenta con 16 efectores del Programa en todo el país que conforman la Red Federal Pública de Alta Complejidad y un centro coordinador, que es el Hospital Garrahan. Cada hospital es categorizado según la complejidad de la cirugía cardíaca que está en condiciones de realizar y cada paciente es derivado al centro más cercano que puede resolver su cardiopatía. Este programa permitió aumentar el porcentaje de detección de cardiopatías en recién nacidos y disminuir los tiempos de espera y la morbimortalidad asociada a esa espera.

- En el año 2015 se pone en marcha la **Red Federal para el tratamiento de pacientes con fisuras labio alveolo palatinas (FLAP), pie bot y displasia de cadera**. Esta Red es coordinada por el Registro Nacional de Anomalías congénitas (RENAC) del Ministerio de Salud. Propone la detección precoz y la implementación de estrategias que garanticen el tratamiento adecuado y oportuno de los niños y niñas con estas patologías.

LA PREVENCIÓN DESDE LOS EQUIPOS DE SALUD DEL PRIMER Y SEGUNDO NIVEL

Además de las acciones llevadas a cabo desde las políticas públicas, la **prevención** como actividad planificada y dirigida desde el equipo de salud **es fundamental para disminuir la prevalencia y el impacto de las anomalías congénitas**.

En el primer y segundo nivel se producen la mayoría de las interacciones entre las personas y los servicios de salud y, es por ello, que la identificación del riesgo de padecerlas es clave allí, dado que es donde se generan la mayor parte de las oportunidades de detección.

La tarea de prevención y detección oportuna de anomalías congénitas en las personas o en su descendencia puede realizarse en las distintas etapas de la vida. Por ello, es importante alentar la participación de todos los integrantes del equipo de salud en la identificación de criterios de sospecha.

En ese sentido:

Todos los ESPACIOS DE CONTACTO ENTRE EQUIPOS Y POBLACIÓN, como CONSULTAS, TALLERES y ACTIVIDADES articuladas con la comunidad, SON

OPORTUNIDADES PARA REALIZAR PREVENCIÓN DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS.

Esta tarea de prevención resulta clave en el contacto con MUJERES EN EDAD FÉRTIL O EMBARAZADAS, HOMBRES EN EDAD REPRODUCTIVA, ADOLESCENTES Y NIÑOS.

En este material entendemos por **prevención y cuidado de la población** no solamente *difusión de las medidas preventivas* (información e indicación de vacunas, uso de ácido fólico, nutrición, higiene del hogar y del trabajo), sino también el adecuado *interrogatorio* que los equipos de salud pueden hacer y el *reconocimiento de factores de riesgo que ameriten la derivación de los pacientes o familias a la consulta con especialistas para el diagnóstico y asesoramiento genético*.

Asimismo, trabajar con el *impacto psicológico y social* que las anomalías (cualesquiera ellas) producen en las familias y facilitar el *acceso a las oportunidades de rehabilitación* de los afectados se consideran actividades que cabalgan entre la prevención y el tratamiento de estas anomalías.

A continuación, se desarrollan las actividades de prevención que pueden realizar los equipos de salud desde efectores del primer y segundo nivel de atención.

Acciones y mensajes dirigidos a la comunidad en su conjunto

Los equipos de salud pueden construir espacios de contacto y comunicación con la comunidad en general y con las mujeres o parejas que planean un embarazo en particular a través de actividades y talleres abiertos, o bien a través de las consultas que mujeres y hombres en edad fértil realicen en el efector.

Existiendo la posibilidad de prevenir la ocurrencia de anomalías congénitas, es un derecho de los hombres y mujeres de la comunidad saberlo. Es parte de su **derecho a la información** sobre su salud y la de su descendencia. Por este motivo, hay ciertos mensajes e información que es necesario transmitir a las mujeres embarazadas y/o mujeres y hombres que están planeando tener hijos.

LA PLANIFICACIÓN DEL EMBARAZO ES UNA DE LAS MEJORES MEDIDAS DE PREVENCIÓN DISPONIBLE.

ES POSIBLE QUE UNA MUJER ESTÉ EMBARAZADA DURANTE VARIAS SEMANAS ANTES DE QUE LO NOTE Y, ESTO ES PARA TENER EN CUENTA, PORQUE ESTAS PRIMERAS SEMANAS SON VITALES PARA LA FORMACIÓN DEL EMBRIÓN.

ACTIVIDAD 2

En esta segunda actividad se presentan 3 situaciones relacionadas con los teratógenos y los defectos congénitos. Se invita a leerlos tranquilamente y reflexionar cada caso en forma grupal.

2a) El equipo de salud ha detectado en el centro cultural del barrio una muestra de antiguas publicidades, algunas de ellas muestran diferentes escenas familiares asociadas al consumo de alcohol, en una de ellas -incluso- una mujer aparece feliz y brindando por su futuro embarazo con una copa de vino en la mano.

En la reunión del equipo se comenta el éxito de la muestra y se da una seria discusión entre los integrantes del equipo, ya que algunos sostienen que deberían solicitar a los organizadores que retiren aquellas publicidades cuyo mensaje es contrario al de prevención respecto del uso de alcohol en el embarazo que tanto cuesta instalar.

Unos dicen que se trata solo de una “muestra” de viejas publicidades y los mensajes son “inocuos” por “fuera de tiempo”. Pero otros creen que tales mensajes no han perdido vigencia y no se los debe mostrar tan ingenuamente.

La discusión termina centrándose en: *¿nos metemos, opinamos, solicitamos que los quiten de la exposición pública?, o, ¿esto no nos compete y no nos involucramos?*

Uds. como equipo de salud:

¿Qué posición tomarían?

¿Creen que es importante y/o valioso discutir estas cuestiones dentro del equipo?

¿Los mensajes publicitarios nos competen o no?, ¿debe el equipo de salud incluirlos en el trabajo de prevención?

¿Considera relevante abordar los riesgos en el consumo de alcohol durante el embarazo con la población adolescente?

Según las características, usos, hábitos y costumbres de su comunidad, ¿hay otros temas relativos a los riesgos en el embarazo que le parezca importante incluir en las actividades de prevención con su comunidad?

2b) Un centro de salud organiza habitualmente un taller sobre Sexualidad dirigido a adolescentes del barrio. Muchas chicas y chicos se acercan, ya que el taller se promociona en la escuela secundaria y en organizaciones barriales de formación técnica y profesional del área programática.

Se habla de sexualidad y anticoncepción con una modalidad abierta, promoviendo las preguntas por parte de los participantes. Se demuestra el uso de los métodos anticonceptivos y se profundiza sobre la importancia de prevenir el contagio de enfermedades de transmisión sexual.

Aprovechando el taller, ¿qué otras intervenciones o sugerencias pueden ser planteadas a los chicos? ¿Qué otros aspectos le parecen importante compartir en la actividad además de la prevención de enfermedades infecciosas?

2c) Karina es una mujer sana de 25 años, concurre a su médico clínico a un control de rutina. Es epiléptica desde los 17 años y toma diariamente ácido valproico. En el interrogatorio surge, que se controla poco y desde hace 4 años que no va al neurólogo dado que no sufrió convulsiones.

El médico pide una interconsulta con neurología para ajustar la medicación.

¿Cree importante que el clínico pregunte sobre la posibilidad de embarazo?

¿Sabrá Karina los posibles efectos de la medicación que toma si queda embarazada?

He aquí un conjunto de recomendaciones prácticas que pueden incluirse en afiches y folletos en el efector de salud y que pueden ser trabajados en talleres con la comunidad y otras instituciones u organizaciones como información significativa.

Si querés quedar embarazada, ¡ESTA INFORMACIÓN TE INTERESA!

Léela con atención y, si tenés dudas, consulta con el personal de salud que te atiende.

RECOMENDACIONES PARA TENER EN CUENTA ANTES Y DURANTE EL EMBARAZO

- Consumí ácido fólico para prevenir ciertas anomalías congénitas, desde tres meses antes de buscar el embarazo y hasta tres meses después de quedar embarazada.
- Vacunate contra la rubéola y la varicela al menos 2 meses antes de buscar el embarazo.
- Adoptá un estilo de vida sano, con buena alimentación.
- Evita el alcohol durante todo el embarazo, ya que no existe dosis segura para evitar las anomalías congénitas y la discapacidad mental.
- Evitá fumar y el consumo drogas, porque estos hábitos aumentan el riesgo de parto prematuro, o bien, de muerte fetal y de anomalías congénitas.
- Si vos y tu pareja son de la misma familia (ejemplo primos) consulta a tu medico sobre el riesgo de enfermedades de origen genético.
- Completá la familia, en lo posible, antes de los 35 años. Después de esa edad, planificá tu embarazo y solicitá un asesoramiento prenatal. La edad materna avanzada se asocia a mayor riesgo de presentar descendencia con Síndrome de Down y otras anomalías. La edad paterna mayor de 40 años se vincula con incremento de mutaciones “de novo” responsables de algunos cuadros monogénicos o de trastornos generalizados del desarrollo (ejemplo: autismo).
- Si tenés diabetes, epilepsia, hipertensión o enfermedades autoinmunes (lupus, artritis reumatoidea, etc) conversá con el médico acerca de la conveniencia de un cambio de medicación previo al embarazo. Estas condiciones pueden afectar un embarazo si no están bajo control.
- Evitá completamente el contacto con productos químicos y sustancias tóxicas, como disolventes químicos, el plomo, el mercurio, y removedores de pinturas, en la casa y en el trabajo.
- Para prevenir la toxoplasmosis, evitá el contacto con el parásito: no debés consumir carnes poco cocidas, procurá siempre lavarte las manos antes de comer, consumir frutas y verduras bien lavadas, evitar el contacto con materia fecal de los gatos y usar guantes para trabajos de jardinería.

Relevamiento de factores de riesgo en parejas, familias y recién nacidos

Las personas que se acercan a los centros de salud consultan por diferentes situaciones: algunas por presentar cambios en su estado de salud, otras vienen simplemente a controlarse y, en algunos casos, el sistema de salud sale a buscar a los integrantes de las comunidades que difícilmente se acerquen -por cuestiones de distancia e inaccesibilidad geográfica- para garantizar su

derecho a la salud. En todas estas circunstancias, en diferentes momentos del ciclo de vida, se puede hacer prevención de anomalías congénitas.

Parte de la tarea y deberes de los equipos de salud es *indagar* y *detectar* información que haga sospechar *factores de riesgo* para anomalías congénitas y pueda dar lugar a la indicación de realizar alguno de los estudios diagnósticos disponibles.

ACTIVIDAD 3

Laura es una mujer sana de 30 años, está embarazada y controla su embarazo en la salita de su barrio. Durante el primer trimestre de embarazo no presentó complicaciones, las serologías para algunas infecciones congénitas (toxoplasmosis y sífilis) fueron negativas, y no hay motivo para pensar que haya habido exposición a teratógenos. Carlos, la pareja de Laura, tiene 32 años y es un hombre sano.

En el control ecográfico del segundo trimestre se detecta un hidrops generalizado (acumulación de líquido en diferentes partes del feto – derrame pleural, ascitis, edema subcutáneo). El grupo sanguíneo de Laura y su pareja fueron ambos ORh+ y, por la presencia de hidrops, se realizó estudio de parvovirus que resultó negativo. A las 32 semanas de gestación, nació por cesárea una niña con un peso de 1900 grs. a la que llamaron Mariana. Por el mal estado general ingresó a asistencia respiratoria mecánica. Permaneció en neonatología 60 días. Durante la internación en neonatología se detectó: edema generalizado, cardiopatía congénita y microcefalia (el tamaño de su cabeza era más pequeño que los bebés de su edad).

La niña fue evaluada por un médico genetista. Al interrogatorio familiar surgieron como antecedentes que Laura tuvo un hermano fallecido por cardiopatía, bajo peso y características físicas que no coincidían con la familia, y otra hermana fallecida intraútero sin causa clara.

Además previo al embarazo de Mariana, Laura y Carlos habían tenido 2 abortos espontáneos de primer trimestre.

El médico genetista solicita un estudio de cromosomas a Mariana, que detectó una anomalía cromosómica estructural. En base a este resultado se solicitó un estudio de cromosomas a los padres. Carlos presentó un estudio de cromosomas masculino normal, mientras que Laura presenta un estudio de cromosomas femenino con una traslocación balanceada.

Algunas preguntas:

- En opinión de Uds. ¿pudo haber oportunidades antes del nacimiento de Mariana para prevenir, estudiar, informar a esta pareja sobre el riesgo de tener hijos con anomalías congénitas?

Si

- Si la respuesta es afirmativa, ¿podrían sugerir cómo y en qué momentos se produjeron esas oportunidades?, ¿cuáles serían los elementos que aparecen en el relato que son indicadores o indicios de un posible riesgo genético?

Consulta con ginecólogo de Laura, en sus controles anuales

Consulta con obstetra al quedar embarazada

Preguntar sobre abortos espontáneos (en número = o más de 2); la presencia de hermano fallecido con cardiopatía sin etiología clara; Hermana fallecida intraútero tampoco sin causa clara.

-Sabiendo que Laura tiene una hermana mayor con un hijo sano y dos hermanos de 18 y 24 años sanos que no han tenido hijos. ¿Les parece que hay motivo para indicar se estudie a otros miembros de la familia de Laura?, ¿Cuáles?

Todos los hermanos de Laura que estén en edad reproductiva, deben consultar al genetista, de modo de ver si son portadores de la misma condición de Laura. El hecho de haber tenido un hijo/a sano no descarta la posibilidad de ser portador de la misma condición de Laura.

Consideramos **factor de riesgo** a cualquier *circunstancia o condición* que aumenta las probabilidades de una persona de contraer una enfermedad o desarrollar un problema de salud.

En el campo de las anomalías congénitas, serán *factores de riesgo*, todas aquellas circunstancias que aumenten la probabilidad de que se produzcan alteraciones en la información genética o que puedan interferir con el normal desarrollo fetal.

Desde el rol profesional, en cualquier contacto con personas que consultan es posible desarrollar un interrogatorio que permita detectar **factores de riesgo, antecedentes familiares de relevancia y antecedentes personales**. Pero, desde cualquier rol del equipo de salud, es posible escuchar con atención los relatos personales y valorar la información enmarcándola en el conocimiento de ciertos factores de riesgo, y mantener el alerta compartiendo esta información al interior del equipo de salud.

Por lo tanto, la atención a los relatos personales -en el efector o en la visita que otros integrantes del equipo hacen casa a casa en la comunidad- también debe atender a estas situaciones.

El propósito del relevamiento es la detección de parejas con riesgo elevado de descendencia afectada con anomalías congénitas y el ofrecimiento de derivación para asesoramiento genético con carácter voluntario, si fuera necesario. Detectar que una pareja o una persona tiene un riesgo, no significar "culparla". Asesorar permite a esa persona tomar decisiones sobre su descendencia con la información correcta.

A continuación, se presentan **modelos de relevamiento** que permiten **pesquisar factores de riesgo y antecedentes familiares en general** (para mujeres y hombres), en las **consultas ginecológicas de la mujer y en los recién nacidos**.

Modelo de relevamiento general

En el modelo de indagación general importa relevar los factores de riesgo y antecedentes familiares en **tres generaciones como mínimo** (la persona que consulta, sus hermanos, sus padres, sus tíos, primos, y abuelos).

Relevamiento de factores de riesgo (para mujeres y hombres):

- **Edades del padre y la madre** (calcular entonces que edades tenían al nacimiento de su hijo), debido a que es *un factor de riesgo la edad materna mayor de 35 años al nacimiento y es un factor de riesgo la edad paterna mayor de 45 años al nacimiento*.

- **Lugar de nacimiento del padre y de la madre:** debido a que es *un factor de riesgo que ambos hayan nacido en una misma zona geográfica, sobre todo si*

este lugar pertenece a espacios de difícil entrada y salida (aislamiento geográfico).

- **Si ambos padres pertenecen a la misma familia**, es decir si hay **consanguinidad**: debido a que se presenta la *posibilidad* de tener genes *en común*.

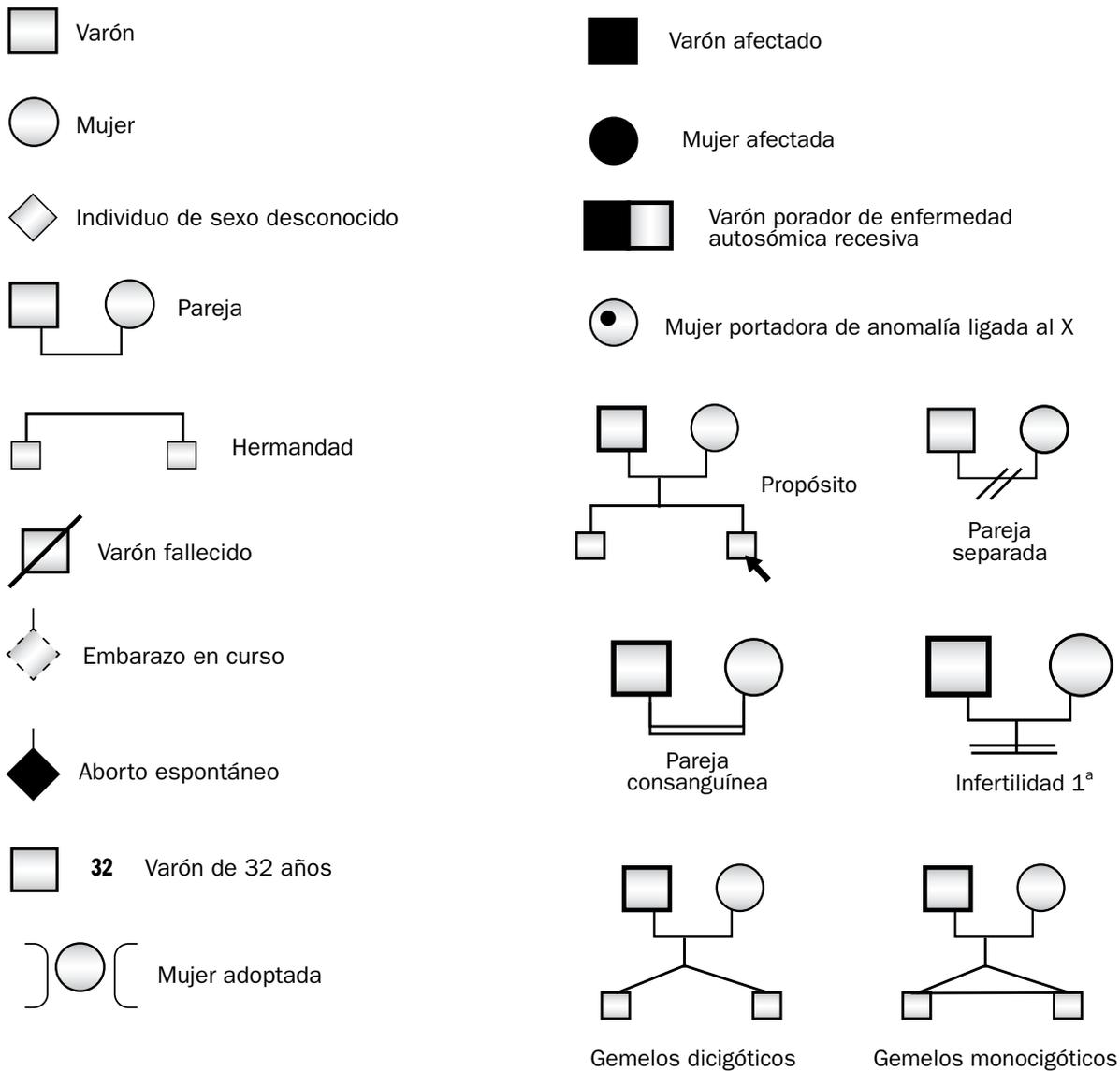
- **Si ambos padres pertenecen a un mismo grupo poblacional**, es decir **personas que se casan por razones culturales y/o religiosas preferentemente con individuos de la misma comunidad**: debido a que *en este caso también se presenta la posibilidad de tener genes en común*.

- **Lugar de vivienda y tipo de trabajo de la madre:** debido a que *permite detectar la presencia de algún factor ambiental que actúe como teratógeno*. Detectando la exposición a factores ambientales potencialmente teratógenos, podemos prevenir la exposición y la ocurrencia de anomalías.

- **Antecedentes familiares de anomalías en la reproducción** como: mujeres mayores de 16 años que nunca han menstruado, mujeres menores de 40 años que han entrado en menopausia, pérdidas espontáneas de embarazos a repetición y/o incapacidad de gestar en la pareja.

- **Antecedentes familiares** de parientes con:
 - Síndrome de Down
 - Anomalías cromosómicas
 - Defecto de cierre del tubo neural
 - Hemofilia u otras anomalías de la coagulación
 - Anemias (alteraciones de los glóbulos rojos) de causa no clara.
 - Fibrosis quística
 - Enfermedades genéticas como fenilcetonuria o neurofibromatosis
 - Anomalías musculares
 - Convulsiones
 - Discapacidad intelectual
 - Anomalías renales
 - Anomalías cardíacas
 - Fisura de labio y/o paladar
 - Anomalías en miembros
 - Anomalías genitales
 - Sordera
 - Trastornos de visión / ceguera
 - Diabetes
 - Cáncer antes de los 50 años
 - Muerte de algún hijo antes de año de vida
 - Muerte fetal intrauterina
 - Dos o más pérdidas de embarazo
 - Recién nacido previo con malformaciones múltiples
 - Problemas para lograr un embarazo

La forma ordenada y sistematizada de describir los antecedentes familiares de relevancia evaluados, es a través del armado de un árbol genealógico. Para armar un árbol genealógico existe una simbología que es internacional.



Modelo de relevamiento para las consultas ginecológicas de la mujer

Más allá del *modelo de relevamiento general* para mujeres y hombres existen algunas circunstancias que son especialmente significativas para la búsqueda de factores de riesgo para anomalías congénitas, por ejemplo: *las consultas ginecológicas de la mujer*.

En el caso del **relevamiento en las consultas ginecológicas de la mujer** se propone el siguiente modelo:

Relevamiento de factores de riesgo para las consultas ginecológicas de la mujer:

- En una mujer joven, **indagar** siempre el deseo de buscar un embarazo.
- **Historia clínica personal y familiar, embarazos previos y estilo de vida.**
- **Medicamentos** que consume.

- Si su **trabajo** o sus **actividades** pueden ser peligrosos para el desarrollo de un futuro embarazo. (ejemplo exposición a solventes, trabajo con pesticidas, exposición a rayos X)

- En el caso de mujeres que han tenido **pérdidas recurrentes de embarazos**, es necesario diagnosticar la causa del problema, ya que una proporción de los casos se deben a anomalías cromosómicas balanceadas presentes en los progenitores, que no tienen expresión clínica, pero que pueden transmitirse en forma desbalanceada.

- Las **mujeres con problemas crónicos de salud** (p.e.: diabetes, epilepsia) deben ser especialmente asesoradas acerca de su riesgo para anomalías congénitas en un futuro embarazo. Si se identifica alguna enfermedad o anomalía antes de que la mujer quede embarazada, es posible tratarla antes de la concepción.

- Identificar con anticipación el **grado de inmunidad de la mujer contra rubeola y varicela**, a fin de encarar las acciones de prevención necesarias.

- **Recordar siempre que una mujer puede estar embarazada y aún no saberlo.** Resaltar la conveniencia de consumir ácido fólico y advertir sobre los riesgos de consumir alcohol, drogas de abuso, fumar y exponerse a ciertos medicamentos durante el embarazo.

Modelo de relevamiento para niños y bebés recién nacidos

Otra de las situaciones claves para el relevamiento de factores de riesgo son los *controles de salud de los niños, incluidos los recién nacidos*.

En el caso de relevamiento **en niños y recién nacidos** se propone tener en cuenta:

Relevamiento de factores de riesgo para niños y bebés recién nacidos:

Sobre los antecedentes del embarazo del niño y/o recién nacido que se está examinando.

- Cómo fue el embarazo, si hubo exposición a teratógenos, enfermedades intercurrentes, fiebre elevada) si fue controlado o no.
- Averiguar si se realizaron ecografías y si hubo algún hallazgo patológico en alguna de ellas.
- Averiguar cómo fue el parto, si fue de término o prematuro, cuál fue la vía del parto, el Apgar, si el bebé requirió internación o no, si requirió alguna intervención o no.

Sobre los antecedentes familiares de la pareja:

- Si hubo pérdidas espontáneas de embarazos previos.
- Si tienen otros hijos y alguno de ellos afectado con anomalías congénitas.
- Si hay otros familiares afectados con anomalías congénitas.

Sobre los resultados de los exámenes en el recién nacido que se está examinando:

- El resultado de la pesquisa de errores congénitos del metabolismo.
- El resultado de su evaluación auditiva (*Otoemisiones acústicas*).

Explorar al recién nacido mediante un examen físico exhaustivo para:

- permitir la detección temprana de anomalías congénitas mayores.

• Reconocer e identificar anomalías menores, ya que éstas pueden ser un indicio de anomalías mayores.

• Cuando el bebé nace muerto o fallece a las pocas horas de vida, es muy importante realizar en lo posible fotografías /radiografías, tomar de muestras para estudios diagnósticos y autopsia.

Para tener en cuenta ...

Las anomalías MENORES son signos de atención.

La presencia de tres o más anomalías menores obliga a pesquisar presencia de ANOMALÍAS MAYORES en otros órganos o sistemas.

ACTIVIDAD 4

Sofía es la primera hija de una pareja joven, es una niña sana de 4 años, su crecimiento y maduración son acordes a su edad. Su mamá la trae habitualmente al control en el Centro de Salud.

La madre de Sofía está actualmente embarazada. Este embarazo, al igual que el de Sofía cursa sin dificultades. Los miembros de la pareja tienen actualmente 30 y 31 años, no son consanguíneos y no han presentado abortos espontáneos ni tampoco dificultades en la concepción.

Juan, el nuevo hermano de Sofía nació de 40 semanas con un peso adecuado para la edad gestacional y no tuvo complicaciones neonatales. La pesquisa neonatal al nacimiento fue normal al igual que las otoemisiones acústicas.

Ahora sus padres también traen a ambos a los controles en el Centro de Salud.

Las primeras inquietudes con Juan comienzan a los 2 años por presentar torpeza motora y debilidad muscular. El pediatra que lo controla lo deriva a traumatología, neurología y a genética.

El traumatólogo le indica plantillas por pie plano.

El neurólogo solicita una RMN de cerebro, y dosaje de enzimas musculares (CPK). Evaluará en un segundo tiempo la solicitud de EMG (electromiograma).

Del interrogatorio realizado por el genetista surgen como antecedentes: la madre de Sofía y Juan tuvo un hermano que falleció a los 17 años por enfermedad muscular sin determinar. Además, un sobrino de la mamá es un chico de 13 años que está en silla de ruedas.

Algunas preguntas:

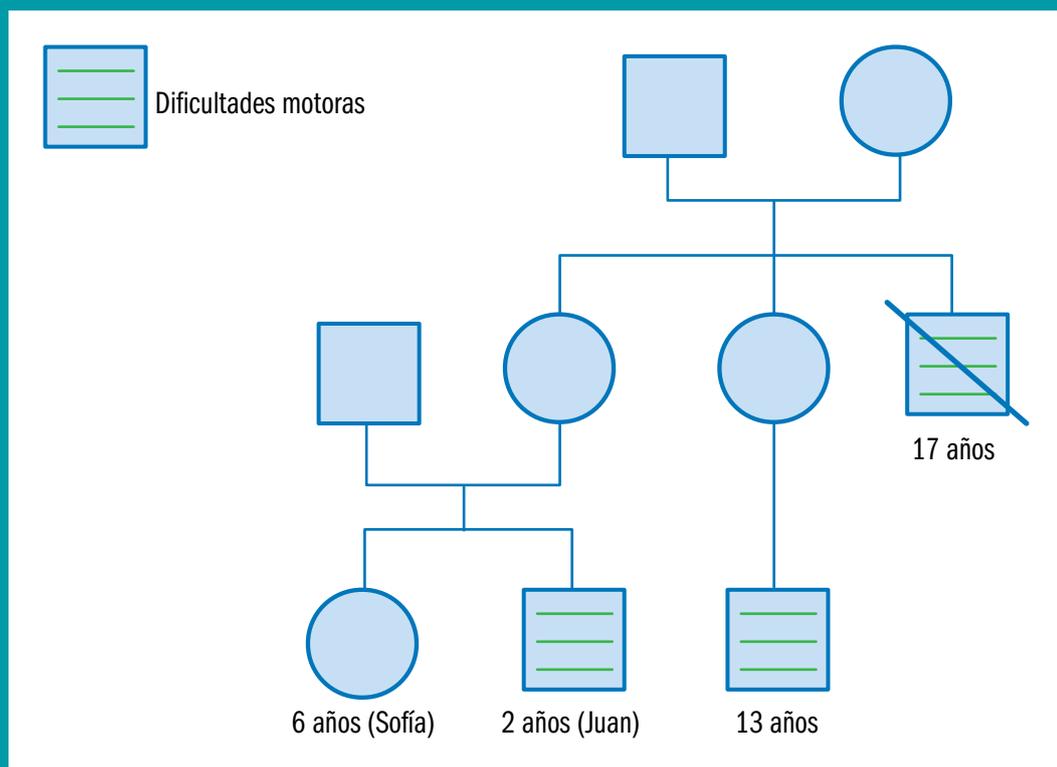
- ¿Consideran Uds. significativa la información relevada por el genetista?

Si

- ¿Consideran que esta información pudo haberse conocido antes?, ¿cómo?, ¿con que herramienta cuenta el equipo de salud para anticipar el riesgo y garantizar el derecho a la información de la pareja?

Si. Mediante la realización de un árbol genealógico. En ese momento si hubiera podido detectar que un hermano de la mamá falleció por un problema muscular y que un sobrino de ella tiene problemas musculares y requiere silla de ruedas.

- Con la información brindada en la actividad, ¿podría realizar el árbol genealógico de la familia de Sofía?



DIAGNÓSTICO Y ASESORAMIENTO GENÉTICO

Derivación para el diagnóstico

Si se detectan factores de riesgo para anomalías congénitas y/o que el embrión de un embarazo en curso tiene posibilidades de desarrollar anomalías congénitas, es pertinente derivar a la familia para la realización de un diagnóstico con **equipos especializados en anomalías congénitas**.

Son indicadores de **riesgo genético**:

- en los recién nacidos: signos clínicos como malformaciones múltiples, dismorfias, genitales ambiguos, hipotonía generalizada, epilepsia de inicio neonatal;

- en los niños: signos clínicos como dismorfias, retraso en las pautas de maduración y/o del crecimiento, deterioro neurológico progresivo, discapacidad intelectual, manchas en la piel;

- en los adolescentes y adultos: ausencia de caracteres sexuales secundarios, amenorrea primaria o secundaria, espermograma anormal, infertilidad;

-en parejas embarazadas o que están buscando un embarazo:

- antecedentes familiares de patología genética,
- anomalías cromosómicas en uno de los miembros de la pareja,
- hijo previo con anomalía cromosómica,
- antecedentes de hijos muertos
- malformados o no- sin diagnóstico,
- consanguinidad entre los miembros de la pareja,
- exposición a teratógenos,
- edad materna avanzada,
- abortos espontáneos recurrentes (2 o más),
- anomalías ecográficas en el embarazo;

Cuando existe sospecha de riesgo genético se debe realizar una derivación adecuada y oportuna a un servicio de genética. La derivación debe acompañarse de toda la información recogida hasta el momento (Historia Clínica y exámenes realizados), esto evita que se pierda tiempo y se vuelvan a solicitar estudios que ya fueron realizados.

El Programa Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes y Anomalías Congénitas, perteneciente a la Dirección Nacional de Medicina Comunitaria del Ministerio de Salud, tiene por objetivo identificar a nivel nacional los servicios de genética, fortalecer, así como impulsar estrategias de atención en aquellas provincias que no cuentan con un genetista clínico. Si usted necesita saber cuál es el servicio de genética más cercano,

puede consultar en www.msal.gov.ar que contiene dicha información.

Diagnóstico de anomalías congénitas

El diagnóstico de anomalías congénitas puede realizarse de diferentes modos.

Si se sospecha que el cuadro clínico corresponde a enfermedades cromosómicas o a alteraciones monogénicas existen métodos de diagnóstico específicos que permiten observar alteraciones a nivel de los cromosomas y/o de los genes.

Para estudiar los **cromosomas** se requiere de una muestra de sangre y se utilizan técnicas que permiten visualizar si hay cambios en el número o en la forma de los cromosomas bajo el microscopio. Estos procedimientos de laboratorio se conocen como **estudios citogenéticos o del "cariotipo"**.

Por ejemplo, si un médico sospecha que un bebé con múltiples malformaciones puede tener una anomalía en sus cromosomas, solicita un estudio citogenético o del cariotipo del bebé para confirmar su sospecha e identificar cuáles son los cromosomas involucrados en la patología del niño.

En otros casos la presencia de signos menores puede hacer sospechar la existencia de enfermedades cromosómicas como por ejemplo la presencia de ojos inclinados hacia afuera y arriba, pliegue palmar único, protrusión de la lengua en el síndrome de Down.

El síndrome de Down es un cuadro clínico que incluye discapacidad intelectual, ciertas características físicas específicas y, muchas veces, defectos cardíacos.

La probabilidad de tener un hijo con síndrome de Down aumenta a medida que aumenta la edad materna y va incrementándose hasta el final de los años fértiles de la mujer. El riesgo de cada mujer depende de su edad, independientemente de que se trate del primer hijo o no.

Las mujeres de 25 años tienen una probabilidad de 1 en 1.300 de tener un embarazo afectado por el síndrome de Down.

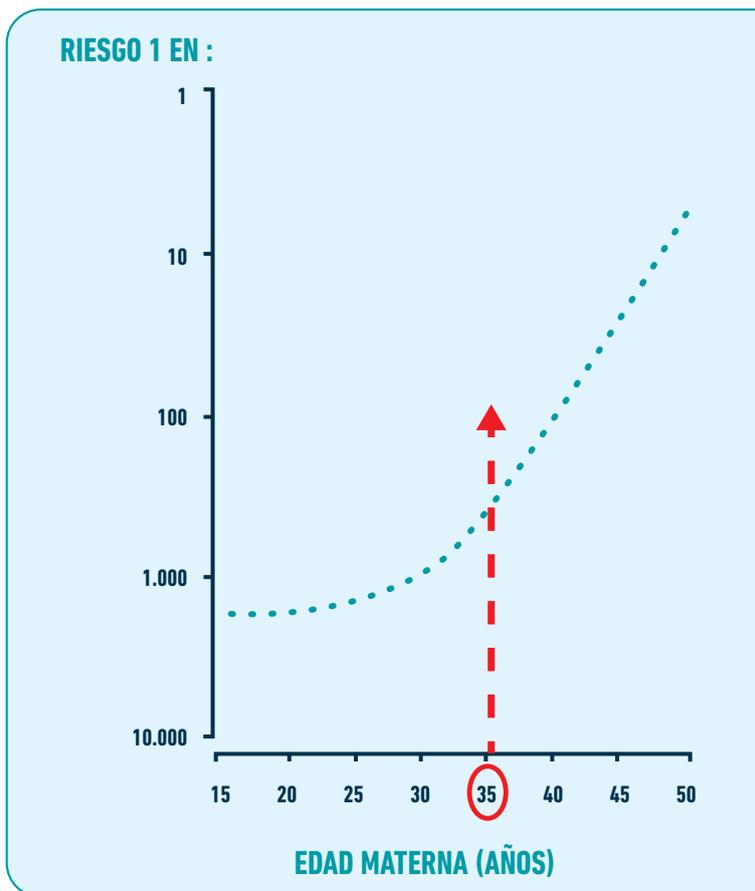
A los 30 años, la probabilidad es de 1 en 1.000.

A los 35 años, la probabilidad es de 1 en 350.

A los 40 años, la probabilidad es de 1 en 100.

A los 45 años, la probabilidad es de 1 en 30

A continuación se presenta la curva de frecuencias del síndrome de Down y su aumento con la edad materna:



Edad (años)	Gestación (s)		
	12 s	20 s	40 s
20	1.100	1.300	1.500
25	1.000	1.100	1.400
30	650	750	900
31	550	650	800
31	450	550	650
33	400	450	550
34	300	400	450
35	250	300	350
36	200	250	300
37	150	185	220
38	120	140	160
39	90	110	130
40	70	80	100
41	50	60	80
42	40	45	55

Esta tendencia se ha modificado en los países en donde existe acceso amplio al diagnóstico prenatal y también a la terminación electiva del embarazo, donde se ha visto un descenso sostenido en los nacimientos de niños o niñas con anomalías cromosómicas como el síndrome de Down, y otras anomalías estructurales graves (cardiopatías severas, defectos del sistema nervioso como cerebro o columna y otras).

Para estudiar las **mutaciones** o alteraciones en los genes que producen **enfermedades monogénicas** se utilizan **técnicas de biología molecular** a partir de muestras de sangre u otros tejidos de los que se extrae el ADN.

De acuerdo con las características clínicas de cada paciente, se sospecha de alguna entidad particular, y, en consecuencia, se lleva a cabo el diagnóstico confirmatorio de laboratorio. Por ejemplo, si como en uno de los casos presentados, un médico o médica genetista sospecha que la debilidad y torpeza motora, y los antecedentes familiares de “varones afectados” corresponde a Distrofia Muscular de Duchene, se solicita al laboratorio una prueba específica para detectar si la región del ADN, es decir el gen correspondiente a esta enfermedad, está afectado.

Cabe resaltar que así como la edad materna avanzada aumenta el riesgo para anomalías congénitas de causa cromosómica (un libro entero de información genética), la edad paterna avanzada aumenta el riesgo de que

ocurran mutaciones nuevas en el ADN y, por lo tanto, anomalías congénitas debidas a las fallas en los genes (palabras mal escritas dentro de un capítulo del libro).

Para el diagnóstico de anomalías de **origen multifactorial**, no hay estudios de genética específicos. O si los hay, no tienen la misma utilidad que en los otros dos casos (anomalías cromosómicas y enfermedades monogénicas). Esto es así porque la sola presencia de un error o cambio en el ADN es muchas veces necesaria, pero no suficiente, para desarrollar la enfermedad. En este grupo de enfermedades es clave la exposición ambiental y los hábitos de vida. Una persona con riesgo genético a tener descendencia con espina bífida probablemente tenga hijos sanos si recibe una dieta adecuada y un aporte suficiente de ácido fólico.

La consanguinidad es un factor de riesgo tanto para las enfermedades multifactoriales como para un grupo de las enfermedades monogénicas (autosómicas recesivas).

Asesoramiento Genético

La función de los servicios y/o equipos de genética es prevenir, diagnosticar, asesorar y, si es posible, contribuir al tratamiento de las anomalías congénitas y de aquellos problemas de salud en las que los factores genéticos desempeñan un rol causal o predisponente.

Los servicios o equipos de genética médica trabajan no solo con la persona afectada, que muchas veces es un niño o niña, sino que la consulta se extiende a su familia. La recolección de antecedentes familiares es esencial: el médico genetista registra cuidadosamente estos antecedentes y generalmente los resume en un árbol genealógico empleando los símbolos ya presentados.

En la consulta genética, el "paciente" no es sólo una persona, sino TODA SU FAMILIA.



Para poder realizar el asesoramiento genético es necesario contar con un diagnóstico de certeza, que suele requerir procedimientos específicos de diagnóstico y exámenes complementarios (exámenes de sangre, radiografías, ecografías) en los que intervienen especialistas de otras disciplinas dentro del ámbito de la salud (médicos de diferentes especialidades, bioquímicos, biólogos, licenciados en genética).

Con toda esa información el genetista arriba a un diagnóstico y le comunica a la familia las características de la enfermedad, el rol de los factores genéticos en su determinación, el pronóstico estimado para los individuos consultantes y los posibles tratamientos. También se informa a la familia sobre los posibles riesgos de recurrencia en los futuros descendientes o en otros integrantes más lejanos, como primos o tíos del paciente. Entre las misiones del equipo de genética médica una muy importante es ofrecer a las

personas con una enfermedad genética y a sus familias la oportunidad de vivir y reproducirse lo mejor posible.

El diagnóstico genético es fundamental para poder abordar el **asesoramiento genético** que se define como un proceso de comunicación bidireccional sobre los problemas humanos asociados a la ocurrencia o riesgo de ocurrencia de un trastorno genético en una familia. Consiste en explicar al paciente o a sus padres -de acuerdo al caso-, las características y causas de la enfermedad que lo afecta, sus diferentes alternativas de manejo, su pronóstico y modo de herencia, el riesgo de recurrencia familiar y las posibles opciones reproductivas.

El objetivo del **asesoramiento genético** es fortalecer la toma de decisiones informada y autónoma, debe ser estrictamente no directivo, respetar y proteger la privacidad y confidencialidad de la información. Requiere de la participación de profesionales específicamente entrenados y debe ser conferido dentro de un riguroso marco ético que contemple principios tales como: voluntariedad, equidad de posibilidad a su acceso, derecho del paciente y/o su familia a información brindada en forma clara, completa y objetiva.

Un asesoramiento adecuado atenúa los sentimientos negativos que caracterizan estas situaciones y permite orientar las decisiones de forma eficiente, optimizando los recursos disponibles para cada caso, evitando los costos de un curso errático basado en la desinformación, tanto desde el punto de vista afectivo como sanitario.

Como en todos los campos de la medicina el diagnóstico preciso ha sido siempre el mejor punto de partida para el cuidado del paciente y su familia, fortaleciendo el desarrollo de estrategias terapéuticas y de prevención más eficaces.

3-GRAN PARTE DE LAS ANOMALÍAS CONGÉNITAS TIENE TRATAMIENTO.

Como ya mencionamos, los niños que nacen con estos desórdenes suelen estar afectados física y/o mentalmente y padecen trastornos que afectan su salud y la mayoría de ellos provoca alguna discapacidad física o mental de distinta complejidad y gravedad.

Los tratamientos suelen ser complejos y requieren de un aceitado trabajo interdisciplinario que tenga en vistas la mejor adaptación del niño, su familia y el medio donde este se desarrolla, según su condición particular. Para algunas enfermedades no existen más que tratamientos paliativos.

Es importante que el profesional de la salud brinde a la familia información oportuna y actualizada sobre las

posibilidades reales de tratamiento de su hijo o hija dado que para las condiciones de elevadísima letalidad, muchas veces la familia y el médico deciden no adoptar medidas heroicas.

Los abordajes terapéuticos o tratamientos para las anomalías congénitas tienen que ver con su carácter (estructural o funcional), con su gravedad y pronóstico (leves, graves, letales), con su evolución (rápida, lenta).

Existen anomalías congénitas estructurales que son pasibles de ser intervenidas mediante cirugía. Por ejemplo, las cardiopatías congénitas, las fisuras de labio y paladar, la espina bífida con salida de médula espinal y meninges, llamado mielomeningocele. En algunos casos estas cirugías son correctivas, como en muchas cardiopatías, pero hay otros casos en donde la cirugía no pretende ni puede “corregir” completamente el problema, pero si evitar mayores secuelas (como en el mielomeningocele, en donde a pesar de la intervención, la mayoría de los niños requiere silla de ruedas para desplazarse o de otras cirugías para poder regular su actividad fisiológica.

La identificación y derivación temprana y oportuna es crucial para los niños y niñas afectados por una anomalía congénita. Ya se dijo que para el caso del pie bot y displasia de cadera, el tratamiento temprano, a pocos días de nacer, permite resolver estos casos mediante tratamiento ortopédico, evitando así una cirugía cruenta, internación de la madre y el niño, y post-operatorios prolongados con los riesgos que esto implica.

Todos los cuadros asociados a discapacidad intelectual, hipotonía, dificultades en el habla o en la marcha, se benefician de una oportuna e intensiva y extensiva estimulación temprana, terapia del lenguaje (reforzando tanto el lenguaje oral, como el expresivo, o generando otras maneras de comunicación alternativas), terapia física y kinesioterapia. Además, es crucial para estos niños y niñas su integración escolar.

ACOMPAÑAMIENTO A FAMILIAS CUYA DESCENDENCIA PRESENTA ANOMALÍAS CONGÉNITAS.

Cuando una pareja decide buscar o tener un hijo o hija, esperan que todo salga bien. Por eso, cuando nace un niño o una niña con una anomalía congénita, los padres y la familia en general, atraviesan diferentes etapas, desde la incredulidad hasta la aceptación proactiva.

Gran parte del impacto psíquico y social se debe a la falta de información, al desconocimiento sobre la enfermedad misma o sobre la discapacidad que genera y a la falta de un tratamiento eficaz.

El equipo de salud, particularmente si trabaja en el primer nivel de atención tiene la posibilidad y a la vez

el desafío de impulsar en la comunidad un cambio en las actitudes respecto de las concepciones en torno a la discapacidad.

Como trabajadores y trabajadoras de la salud, tenemos la oportunidad de acompañar a la familia en este camino, brindando información, escuchando, planificando y previendo las necesidades del niño o niña y su familia.

Hay algunas prácticas de suma utilidad para acompañar a las familias en este proceso:

- *Escuchar:* Es muy frecuente que las familias con niños o niñas afectados con una anomalía congénita tengan muchas dudas respecto de lo que la enfermedad significa para su hijo/a, su pronóstico, los cuidados especiales y los posibles tratamientos. En un comienzo, suelen sentir mucho miedo, desconcierto y hasta enojo.

- *Estar dispuesto a responder dudas y preguntas:* Para las anomalías congénitas, la consulta con el o la genetista es muy importante porque es un proceso de comunicación donde se abordan temas significativos para la familia sobre la condición del niño, pero también para el resto de la familia en términos del riesgo de recurrencia y las posibilidades de prevención, diagnóstico temprano y opciones reproductivas. Y precisamente, por tratarse de un proceso, es que la asimilación por parte de la familia no suele ser inmediata. Es frecuente que la familia solicite la misma información en reiteradas oportunidades y por parte de distintos profesionales. Muchos padres y madres en un primer momento, sólo perciben los aspectos negativos y luego comienzan indagar y comprender todas las posibilidades que se presentan para acompañar y mejorar la calidad de vida de sus hijos, que muchas veces puede ser muy buena.

Es importante permitirse creatividad y repetir los conceptos de diferentes maneras, incluso adaptarlos a las características culturales de las familias mediante comparaciones o analogías.

- *No tener miedo a no saber:* Si no posee el conocimiento para responder una duda planteada por la familia *¡no se preocupe ni se obligue a responder!* Explique con franqueza que excede sus conocimientos específicos sobre el tema. Puede hacer una o varias cosas:

- Derivar a un servicio de genética y sugerir a los padres que escriban una lista de dudas antes de concurrir a la consulta.

- Re-citarlos nuevamente al consultorio de su salita o posta de salud, pero comunicarse usted con el o la genetista para poder responder a las dudas de la familia. El profesional de Genética va a estar contento de ayudar con su paciente.

- *Brindar información ateniéndose a las buenas prácticas profesionales* recurriendo a la medicina basada en la evidencia: Para algunas condiciones con mal pronóstico y sin tratamiento curativo, es posible que la familia consulte respecto de tratamientos que se ofrecen en otros países y la posibilidad de acceder a ellos. Si usted no los conoce, explique que necesita un tiempo para evaluarlos. Generalmente se trata de tratamientos no avalados por las agencias de medicamentos nacionales (ANMAT) o internacionales (FDA- EEUU, EMEA- Europa). Muchos de estos tratamientos no presentan evidencia científica de ser efectivos, y en muchos casos pueden generar perjuicios a los pacientes que se someten a ellos.

Por eso, poder hablar con serenidad respecto del “mercado” que se genera en torno a prácticas de salud es importante para que la familia pueda sentirse tranquila de que no se le ofrecen dichos tratamientos, no por discriminación hacia sus hijos, sino porque no hay evidencia de que sean beneficiosos (y a veces hay evidencia que apunta a lo contrario). También puede suceder que el tratamiento exista en nuestro país y la familia tenga dudas respecto de su “efectividad”. Normalmente, los tratamientos que se ofrecen en nuestro país se rigen por las mismas normas que en otros países y las personas que los llevan adelante son idóneas para hacerlo. Generalmente basta con reforzar la calidad de las prácticas para que la familia despeje esa preocupación.

- En los casos en los que sea pertinente, *impulsar la rehabilitación que comience temprana y oportunamente*, a fin de prevenir el deterioro progresivo, limitar al máximo posible las secuelas y lograr el nivel más alto de autonomía en las personas afectadas. La rehabilitación debe ser concebida como parte necesaria de la práctica médica y no sólo como práctica paliativa.

- *Agilizar la provisión de prótesis y elementos de ayuda externa*, en los casos en que sea necesario.

- *Priorizar que la asistencia y la estrategia de rehabilitación se realice siempre dentro del ámbito comunitario* o sea organizada según la dinámica familiar/grupo significativo.

- Articular con diferentes organizaciones e instituciones locales a fin de brindar la mayor información posible a las familias respecto de los recursos con los que cuenta en su comunidad.

- *Atender las demandas de los diferentes ciclos vitales*: es muy frecuente que los papás de personas con discapacidad no consideren la sexualidad de sus hijos e hijas. ¡Y la mayoría de las personas desarrollan deseo sexual! Por eso es importante prever esta situación y hablar con naturalidad sobre el tema. Cuando sea posible y

pertinente, participar a la o el adolescente, pero a veces la decisión será consensuada entre el o la profesional y representante legal del/a joven.

- *Prevenir daño*: Si se perciben serias dificultades de cuidado por parte del entorno familiar, como escaso seguimiento, gran deterioro del niño (mayor al esperado por su condición, no escolarización, pocos controles de salud) es conveniente convocar a una reunión interdisciplinaria con trabajadores sociales y psicólogo/a y poder ayudar a esa familia a superar los problemas, a veces materiales, pero muchas veces emocionales, de atención del menor que padece una anomalía congénita.

- En nuestro país, ante la falta de conocimiento dentro del ámbito de la salud de determinadas enfermedades, las familias fueron tomando un rol protagónico. Se conformaron como participantes necesarios en la búsqueda de respuestas tanto médicas, sociales, políticas y de investigación científica, colaborando en la formulación de leyes, visibilizando las enfermedades mediante actividades de la vida.

Sintetizando

Entendemos promoción y prevención de la salud en sentido amplio, es decir, detectar factores de riesgo y brindar información, ofrecer a las personas los servicios de salud adecuados, llevar a cabo los diagnósticos oportunos, trabajar con el impacto psico-social que se produce en las familias ante la detección de anomalías congénitas y derivar a la consulta.

EL EQUIPO DE SALUD, LAS FAMILIAS AFECTADAS POR ANOMALÍAS CONGÉNITAS Y LOS DERECHOS.

La mayoría de las anomalías congénitas tiene una presentación al nacimiento o a edades muy temprana de la vida. Pueden ocasionar discapacidades crónicas con gran impacto no solo en los afectados sino también en sus familias.

Los equipos de salud deben orientar a las personas afectadas, sus familias y /o grupos significativos sobre los derechos que los asisten, teniendo en cuenta los ciclos vitales, de tal modo de promover actividades correspondientes a cada momento: la inclusión educativa, acceso al deporte, al empleo y a la recreación, facilitando la integración social, de modo tal que puedan lograr un rol activo en la construcción de su propia historia, en la vida de la comunidad y en el ejercicio de ciudadanía.

DERECHOS SOCIALES Y DISCAPACIDAD

Muchas de las anomalías o defectos congénitos causan diferentes grados de discapacidad. En este material se plantea que los equipos de salud en los

efectores de primer y segundo nivel son claves para colaborar en que las personas afectadas por una discapacidad y/o sus familias conozcan los derechos que las asisten.

Dentro del marco de la contención que las personas y/o familias afectadas por diversos grados de discapacidad necesitan recibir, se encuentra la información referida a derechos sociales.

A continuación se presenta un conjunto de Datos Útiles que es importante que los equipos de salud tengan en cuenta en el asesoramiento y acompañamiento a personas y familias con diversos grados de discapacidad:

CERTIFICADO DE DISCAPACIDAD

Permite acceder a un sistema de protección integral de las personas discapacitadas, tendiente a asegurarles atención médica, educación y seguridad social y concederles las franquicias y estímulos para neutralizar las desventajas y posibilitarles su integración en la comunidad.

El Certificado de Discapacidad permite acceder a los derechos estipulados por las leyes N° 22.431 y N° 24.901.

Entre otros derechos otorga la **cobertura del 100 % de los gastos de tratamientos médicos, de rehabilitación y de toda medicación relacionada con la discapacidad.**

Además, permite acceder a **otros beneficios**, como:

- Pase Libre en transporte público de pasajeros (colectivo de corta y larga distancia, tren y subterráneo).
- Franquicias para la compra de automotores (Ley N° 19.279).
- Solicitar el Símbolo Internacional de Acceso para el Automóvil (logo) que permite el libre tránsito y estacionamiento (Ley N° 19.279 art. 12).
- Obtener si corresponde un lugar exclusivo de estacionamiento cercano al domicilio.
- Solicitar una asignación y/o pensión del Régimen de Asignaciones Familiares en ANSeS (Ley N° 22.431 art. 14 bis).
- Postularse para un empleo en la Administración Pública.

Los residentes en la Ciudad de Buenos Aires, desde 2008 podrán tramitarlo en 6 hospitales públicos. Puede consultar en el Ministerio de Salud porteño: 0800-333-7258, o en la Superintendencia de Servicios de Salud.

<http://www.sssalud.gov.ar>

En el Servicio Nacional de Rehabilitación puede encontrar toda la información sobre dónde gestionarlo.

<http://www.snr.gob.ar>

EN EL ÁMBITO DE LA SALUD

• Programa Médico Obligatorio

Por decisión de la Corte Suprema de Justicia, las empresas de medicina prepaga deben cubrir, como mínimo, el PMO (Programa Médico Obligatorio) semejante al de las obras sociales en casos de rehabilitación y mejora de calidad de vida de personas con discapacidad.

<http://www1.hcdn.gov.ar/dependencias/dip/documentos/RL.109.05.00-1.pdf>

• Importación de Medicamentos, Insumos de Rehabilitación, Tratamiento y Capacitación

Las personas discapacitadas pueden acceder a la exención de gravámenes, a través de un régimen establecido mediante la Resolución 1388/97. Consulte esta normativa en Información Legislativa (InfoLeg).

<http://infoleg.mecon.gov.ar/infolegInternet/anexos/45000-49999/47768/norma.htm>

EN EL ÁMBITO DE LA EDUCACIÓN: EDUCACIÓN ESPECIAL

• Política de Educación Especial

Atención de niños y jóvenes con necesidades educativas especiales con base en algún tipo de discapacidad, desde la primera infancia y hasta la adultez.

<http://www.me.gov.ar/curriform/edespecial.html>

• Sitios de Interés sobre Educación Especial

Información sobre diferentes tipos de discapacidades y temas relacionados. Puede encontrar una completa selección realizada por la Biblioteca Nacional de Maestros.

EN EL ÁMBITO DEL TRABAJO

El Estado nacional -entendiéndose por tal los tres poderes que lo constituyen, sus organismos descentralizados o autárquicos, los entes públicos no estatales, las empresas del Estado y las empresas privadas concesionarias de servicios públicos- están obligados a ocupar personas con discapacidad que reúnan condiciones de idoneidad para el cargo en una proporción no inferior al cuatro por ciento (4%) de la totalidad de su personal y a establecer reservas de puestos de trabajo a ser exclusivamente ocupados por ellas (Ley N° 25689, art. 1)

• Unidad para Personas con Discapacidad y Grupos Vulnerables

Oficina de empleo y colocación que promueve la inserción laboral para los buscadores de empleo con discapacidad y los empresarios interesados en emplearlos. Desde 2007 se trabaja conjuntamente con las oficinas de empleo municipales que conforman la Red de empleo.

http://www.bnm.me.gov.ar/e-recursos/sitios_interes/educacion_especial.php

- **Sistema único de prestaciones básicas para personas con discapacidad**

Promoción laboral de trabajadores con discapacidad motora o sensorial, sin compromiso mental, para su integración a la esfera productiva de la sociedad, en forma competitiva. Servicio proporcionado por la Fundación Par, organización sin fines de lucro.

<http://www.trabajo.gov.ar>

EN EL ÁMBITO DEL DEPORTE:

- **Centro Nacional de Recreación y Deportes**

El Servicio Nacional de Rehabilitación fomenta la práctica del deporte y la recreación como actividad complementaria del proceso de rehabilitación médica, y como estrategia de desarrollo personal y de su integración social.

<http://www.snr.gob.ar>

- **Fundación Deporte para Personas con Discapacidad**

Tiene como misión lograr que todos los niños y jóvenes con capacidades diferentes encuentren en el deporte una herramienta para lograr una mejor integración en la sociedad, mejorar su calidad de vida y ayudar a su desarrollo psico-físico.

- **Programas y Competencias del Centro Nacional de Recreación y Deportes**

Programas destinados a personas con discapacidad, dirigidos por profesores de Educación Física y sus clases son grupales.

- **Federación Argentina de Deportes para Ciegos**

La FADEC nació en marzo de 1988. Actualmente reúne a cincuenta y dos entidades afiliadas, entre las cuales se encuentran clubes deportivos, escuelas, centros de rehabilitación, instituciones privadas, fundaciones y Direcciones de Deporte provinciales.

<http://www.fadeciegos.com/home.php>

PLANES Y PROGRAMAS

- **Sistema de prestaciones básicas de atención integral a favor de las personas con discapacidad.**

Tiene como objetivo asegurar la universalidad de la atención de las personas con discapacidad, mediante el desarrollo de un sistema de integración de políticas y de recursos institucionales y económicos afectados a la temática, en el ámbito nacional.

<http://www.sisdís.gov.ar>

- **Plan nacional de accesibilidad urbana, edilicia, comunicacional y del transporte.**

La “accesibilidad al medio físico” es un derecho a ejercer por todas las personas en igualdad de condiciones y equiparación de oportunidades. Cuando hablamos de planificar para que una ciudad sea accesible, generalmente se habla de diseñar o

adecuar un medio cultural para que “todos” tengan acceso al mismo.

http://www.atedis.gov.ar/index_1.php?nav=Netscape&ver=5&resol=1024x768

- **Programa de Apoyo Tecnológico para la Discapacidad (ATEDis)**

Su principal objetivo es facilitar a las personas con discapacidad el acceso y fomentar el uso de los servicios y las tecnologías de la Sociedad de la Información para mejorar su calidad de vida.

- **Programa de Accesibilidad Electoral**

Tiene por objetivo incorporar a la normativa electoral previsiones que faciliten el ejercicio del derecho al sufragio a personas con discapacidad. Toda la información sobre el programa se encuentra en una web accesible, desarrollada por la Dirección Nacional Electoral, donde puede consultar el padrón, un listado de preguntas frecuentes y recomendaciones respecto del tema.

<http://www.mininterior.gov.ar/inicio/index.php>

