

MI BEBÉ NACIÓ CON UNA ANOMALÍA CONGÉNITA

Guía práctica para madres y padres



Esta guía es un material de apoyo dirigido a las familias de niños y niñas con anomalías congénitas, para que puedan conocer qué son las anomalías congénitas, cuáles de ellas son las más frecuentes, cómo ayudar a sus hijos e hijas a tener una vida plena y qué derechos tienen los niños y niñas con estas condiciones



Centro Nacional
de Genética Médica
"Dr. Eduardo E. Castilla"



ANLIS
MALBRÁN
INSTITUTO NACIONAL DE ENFERMEDADES
CONTAGIOSAS Y NEUMOLOGÍA



RENAC-Ar
RED NACIONAL DE
ANOMALÍAS CONGÉNITAS DE ARGENTINA

Con el apoyo de:



para cada niño

¿Qué son las anomalías congénitas?

Las anomalías congénitas (también llamadas defectos congénitos) son un conjunto de alteraciones que se producen antes del nacimiento. A veces se pueden detectar durante el embarazo. Otras veces se observan en los recién nacidos, días o semanas después del nacimiento, o a lo largo de la vida.

Las anomalías congénitas pueden alterar alguna parte del cuerpo o las funciones de las personas, como la visión, la audición u otras.

Se han identificado más de 8000 anomalías congénitas. Su gravedad es variable, pueden ser leves o dar lugar a discapacidad física o mental.

En Argentina la Red Nacional de Anomalías Congénitas (RENAC), coordinada en el Centro Nacional de Genética Médica de la ANLIS-Malbrán del Ministerio de Salud, lleva a cabo el monitoreo de las frecuencias de anomalías congénitas en recién nacidos y contribuye a mejorar el acceso de los niños y niñas al sistema de salud.

Anomalías congénitas que afectan órganos de alguna parte del cuerpo.



DEFECTO DE MIEMBROS



PIE BOT



SÍNDROME DE DOWN



DEFECTOS DEL TUBO NEURAL

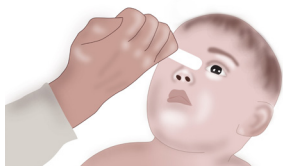


FISURA DE LABIO



CARDIOPATÍA CONGÉNITA

Anomalías congénitas que afectan las funciones de las personas.



CEGUERA



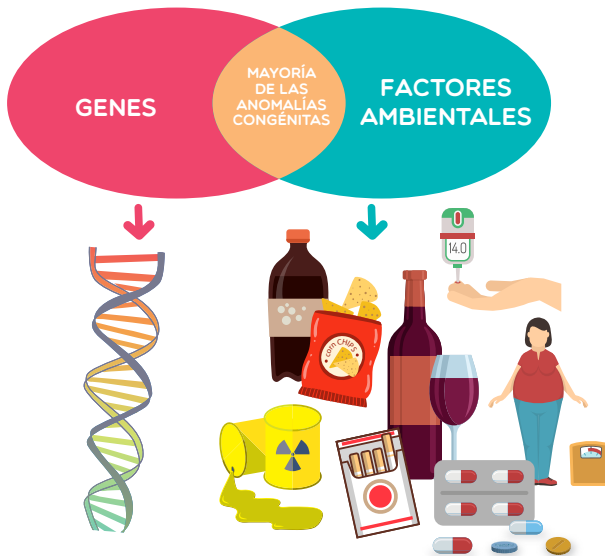
HIPOACUSIA
(sordera)

¿Cuáles son las causas de las anomalías congénitas?

Las anomalías congénitas se producen por causas muy variadas. En la mitad de los casos, no se sabe aun por qué ocurren.

Las causas pueden ser:

- ▶ **Genéticas:** ocurren por una alteración del material genético, ya sea por mutaciones (cambios) en el ADN o por alteraciones del número o de la forma de los cromosomas que llevan la información genética.
- ▶ **Ambientales:** son agentes externos que pueden afectar el desarrollo fetal. Algunos ejemplos son: enfermedades maternas crónicas mal controladas, como la diabetes de inicio previo al embarazo. Algunas infecciones durante la gestación como el virus de la rubéola o del zika, o el consumo de medicamentos (ácido retinoico, ácido valproico y otros), tóxicos (mercurio, etc.), drogas de abuso (cocaína, etc.).
- ▶ **Mixtas:** combinan las causas genéticas con factores ambientales. Por ejemplo fumar en el embarazo sumado a ciertos genes predisponentes aumenta el riesgo de que el bebé tenga fisura de labio y de paladar.



¿Qué puedo hacer para acompañar a mi hijo o hija?

Durante el embarazo se espera que todo salga bien. Por eso, cuando nace un bebé con una anomalía congénita toda la familia recibe una noticia que puede producir mucha angustia. Sin embargo, luego se atraviesan diferentes etapas hasta llegar a la aceptación.

Que un niño o una niña llegue a desarrollarse completamente depende en gran medida de que los cuidadores (madre/padre, abuelos/as, otros integrantes de la familia) se informen y le ayuden a recibir un tratamiento adecuado lo antes posible.

Cuanto más sepas sobre la condición de tu hijo o hija y mayor acompañamiento tengas por parte de los profesionales de la salud, docentes y el Estado en su conjunto, mejores van a ser las condiciones para sostener el tratamiento.

Es muy importante que solicites el acompañamiento por parte del equipo de salud para atravesar todas estas etapas, en la búsqueda de información, contención y escucha.

Cuanto antes se realice el diagnóstico y el inicio del tratamiento, mayor es la probabilidad que se mejore la condición de salud del recién nacido con alguna anomalía.

¿Pueden tratarse las anomalías congénitas?

Gran parte de las anomalías congénitas tienen tratamiento.

Los tratamientos para las anomalías congénitas dependen de sus características y su gravedad (leves, graves).

Algunas anomalías congénitas como la espina bífida, pueden tratarse mediante cirugía. Otras requieren tratamientos médicos, como el hipotiroidismo congénito que se trata recibiendo reemplazo hormonal. Otras anomalías como la hipoacusia (sordera) pueden mejorarse con el equipamiento de audífonos o el implante coclear.

En el **tratamiento de las anomalías congénitas** no solo intervienen los médicos sino también otros integrantes del equipo de salud como enfermeros, kinesiólogos, fonoaudiólogos, psicólogos, etc.

Es un derecho de todos los niños y niñas la atención necesaria según su condición de salud.

- ▶ Pedile a tu médico que te explique cuáles son los estudios que necesitan realizarle a tu hijo o hija para llegar a un **diagnóstico de certeza**. Recordá que muchas anomalías congénitas pueden diagnosticarse a través del examen clínico. Otras veces se requieren estudios de laboratorio.
- ▶ Pedile a tu médico información sobre las posibilidades de **tratamiento**. Es importante comenzar el tratamiento lo antes posible y hacerlo de manera adecuada.
- ▶ Si tu hijo o hija tiene alguna condición que lo predisponga para discapacidad intelectual o cognitiva, flacidez muscular, dificultades en el habla o en la marcha probablemente va a necesitar **estimulación temprana, terapia del lenguaje, terapia física y/o kinesioterapia**.

Tanto la estimulación temprana como la atención de los especialistas, la rehabilitación y el seguimiento de cada bebé, pueden ser diferentes en cada caso ya que no todos requieren los mismos tratamientos.

- ▶ Cuando llegue a la edad correspondiente es muy importante que tu hijo o hija sea incluido/a en la **escuela**. Para ello quizás necesite recibir apoyo para sus aprendizajes. En la mayoría de los casos podrá ir a la escuela como todos los niños y niñas.

¿Qué derechos tiene mi hijo o hija?

Las anomalías congénitas pueden ocasionar discapacidades crónicas con gran impacto no solo en los/as niños/as sino también en sus familias.

Los equipos de salud deben orientarte sobre los derechos que tiene tu hijo o hija teniendo en cuenta cada etapa de la vida: el acceso a la salud, rehabilitación si lo requiere, inclusión educativa, acceso al deporte, al empleo y a la recreación, facilitando la inclusión social, de modo tal que puedan lograr un rol activo en la construcción de su propia historia, de la vida en comunidad y en el ejercicio de ciudadanía.

Los/as niños/as con alguna discapacidad tienen derecho a recibir:

- ▶ Certificado Único de Discapacidad (CUD): Luego de la evaluación de una junta multidisciplinaria, que otorga el CUD, tu hijo podrá acceder a un sistema de protección integral, tendiente a asegurarle atención médica, educación y seguridad social: se podrá concederle las franquicias y estímulos para afrontar las desventajas y posibilitarle su integración en la comunidad.
- ▶ El CUD permite acceder a los derechos estipulados por las leyes Nacionales N° 22.431 y N° 24.901.
 - ▶ Salud: cobertura del 100% en las prestaciones que requiera en relación a su discapacidad, incluyendo medicamentos, equipamiento, tratamientos y rehabilitación.
 - ▶ Transporte: traslados gratuitos en el transporte público, exención de pago de peajes y libre estacionamiento, en los lugares permitidos, independientemente del vehículo en el que te traslades.
 - ▶ Asignaciones familiares: ayuda escolar anual por hijo con discapacidad, asignación familiar por hijo con discapacidad.
 - ▶ Otros trámites: exención de impuestos (municipales, patentes, entre otros).

El Certificado Único de Discapacidad (CUD) es GRATUITO.

En la Agencia Nacional de Discapacidad podés encontrar toda la información sobre cómo y dónde gestionarlo.

<https://www.argentina.gob.ar/andis>

<https://www.argentina.gob.ar/como-obtener-el-certificado-unico-de-discapacidad-cud>

A continuación vamos a mencionar algunas de las anomalías congénitas más frecuentes.

¿Qué es el síndrome de Down?

El síndrome de Down es una de las anomalías congénitas más frecuentes que puede tener un bebé. Sucede por tener una copia de más del cromosoma 21 en la información genética. Esto causa alteraciones en el desarrollo del bebé con un grado variable de afección. Aproximadamente 1 de cada 600 niños nace con este síndrome. Según la RENAC se estima que en nuestro país en el año 2018 nacieron aproximadamente 1230 niños y niñas con esta condición.

Si tu hijo o hija tiene síndrome de Down, es importante que se realice el cariotipo, un estudio que sirve para asesorar a la familia sobre sus riesgos y para futuros hijos. Cualquier pareja puede tener un hijo o hija con síndrome de Down.



- ▶ Cada niño o niña con síndrome de Down es único/a y puede tener algunas de las dificultades de salud y aprendizaje que ocurren por esta afección. Si bien tienen rasgos parecidos a los de sus padres, hay algunas características físicas que pueden aparecer asociadas al síndrome, como ser el tono débil de los músculos, ojos rasgados, baja estatura.
- ▶ Algunos problemas de salud que se asocian al síndrome de Down, pueden ser: problemas del corazón, de la tiroides, de la sangre, de la vista, del oído y del intestino. Es importante realizar estudios complementarios para buscarlos, aunque pueden presentar alguno de ellos o ninguno.
- ▶ Si tu bebé nace con síndrome de Down, puede que necesite apoyo adicional para lograr un desarrollo pleno. Por eso, es importante que acceda a estimulación temprana desde el nacimiento. Hay equipos de especialistas que a base de juegos y otras múltiples actividades, los/as pueden ayudar a lograr la mayor autonomía posible.
- ▶ La inclusión de los niños y niñas con síndrome de Down en la escuela y más adelante en el trabajo, ayuda a su pleno desarrollo además de ser beneficiosa para toda la sociedad.

¿Que es una cardiopatía congénita?

Las cardiopatías congénitas son alteraciones en la estructura y/o el funcionamiento del corazón del bebé. Algunas son más leves y otras son más graves. Según la RENAC se estima que en nuestro país en el año 2018 nacieron aproximadamente 830 niños y niñas con cardiopatías severas.

De todos los niños y niñas que nacen con una cardiopatía congénita, la mitad necesitan operarse en el primer año de vida y la mayoría son solucionables si se diagnostican y tratan a tiempo.

Los defectos cardíacos son las anomalías congénitas más frecuentes. 1 de cada 100 recién nacidos presenta alguna cardiopatía congénita.



- ▶ En la mayoría de los defectos cardíacos no se conocen las causas, que pueden ser genéticas, por factores del ambiente o una combinación de ambos.
- ▶ Las cardiopatías congénitas se pueden diagnosticar durante el embarazo por ecografía, dependiendo del tipo de cardiopatía y la edad de gestación.
- ▶ Si se sospecha que hay una cardiopatía, un especialista deberá confirmar el diagnóstico con una ecografía especial (ecocardiograma fetal).
- ▶ Cuando la cardiopatía congénita se detecta prenatalmente es mejor que el bebé nazca en una maternidad de alta complejidad.
- ▶ Es importante que prestes atención a los siguientes síntomas: infecciones respiratorias frecuentes, dificultad para respirar, cansancio al comer (bebés), latidos irregulares o sensación de sentir el latido del corazón, soplo cardíaco que será detectado por un médico.

El **Programa Nacional de Cardiopatías Congénitas (PNCC) del Ministerio de Salud de la Nación** garantiza la cirugía a todos los niños y niñas del país con diagnóstico de cardiopatía congénita con cobertura pública de salud. Este programa es el encargado de coordinar la derivación, traslado, tratamiento y seguimiento de estos niños y niñas en las 24 jurisdicciones del territorio nacional de manera gratuita. El centro coordinador del PNCC se encuentra en el Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan.

¿Qué son los defectos del tubo neural?

Los defectos del tubo neural son malformaciones en el cerebro y/o la médula espinal - columna, que incluyen a la espina bífida, anencefalia y/o encefalocele.

- ▶ En la espina bífida, la columna vertebral no se desarrolla normalmente en las primeras semanas del embarazo. Algunos recién nacidos con espina bífida pueden presentar hidrocefalia, que se produce cuando existe acumulación de líquido cefalorraquídeo en la cabeza.
- ▶ Aproximadamente 1 cada 1600 niños/as nacen con espina bífida. Según la RENAC se estima que en nuestro país en el año 2018 nacieron aproximadamente 440 niños y niñas con espina bífida.
- ▶ Cualquier mujer en edad fértil puede concebir un bebé con espina bífida, tenga o no antecedentes familiares de malformaciones congénitas.
- ▶ En el desarrollo de estas anomalías intervienen varios factores a la vez: predisposición genética, falta de ácido fólico, consumo de ciertos medicamentos.
- ▶ Los niños y niñas con espina bífida pueden tener dificultad para caminar y en algunos casos necesitar andador o silla de ruedas. Además pueden aparecer trastornos en la vía urinaria y alergia al látex (por este motivo es importante utilizar guantes de vinilo en lugar de latex).
- ▶ Existen terapias para reducir las complicaciones y mejorar la calidad de vida. El primer paso es el cierre quirúrgico del sector abierto de la columna. En el caso de que exista hidrocefalia, quizás se necesite operar al bebé para colocar una válvula de derivación.
- ▶ Es muy importante que los niños y niñas con espina bífida sean evaluados por un urólogo, porque frecuentemente necesitan ayuda para vaciar la orina de la vejiga mediante un catéter. Al mismo tiempo, es recomendable que también los evalúe un especialista en ortopedia y traumatología.
- ▶ Un niño o niña con espina bífida puede tener dificultades físicas pero puede desarrollar de diferente manera las mismas actividades que realizan otros niños. El acompañamiento de la familia y del entorno directo es fundamental en el desarrollo pleno a lo largo de su vida.

Tomar ácido fólico antes y durante el embarazo baja mucho las probabilidades de que el bebé tenga espina bífida, además de prevenir otras malformaciones.

En Argentina desde el año 2002 la harina de trigo está fortificada con ácido fólico en forma obligatoria, lo que redujo a la mitad a los casos de nacimientos con defectos del tubo neural. Se sugiere además que todas las mujeres que dejen de cuidarse con métodos anticonceptivos, tomen un comprimido de 400 mg diarios de ácido fólico desde 3 meses antes de la concepción hasta el 3er mes de embarazo. Sin embargo, el médico indicará cuál será la dosis recomendada en cada caso, según sus antecedentes.



La **Asociación para Espina Bífida e Hidrocefalia (APEBI)** es una asociación civil, que se dedica al desarrollo de programas preventivos, asistenciales, recreativos, deportivos y de rehabilitación, para personas con espina bífida e hidrocefalia y otras patologías neurológicas.

Podés contactarlos +54 11 4432-9315 • +54 11 4431-3938
0800-222-3328 secretaria@apebi.org.ar • rpp@apebi.org.ar
administracion@apebi.org.ar

¿Qué son las fisuras orales?

Las fisuras orales, llamadas también fisuras labio alvéolo palatinas (FLAP), pueden ser fisuras de labio y/o de paladar. La fisura de labio se produce cuando el labio superior del bebé no se forma por completo y tiene una abertura. La fisura de paladar se produce cuando el paladar del bebé (el techo de la boca) no se forma por completo y tiene una abertura. Algunos bebés pueden tener solo fisura de labio o solo fisura del paladar, pero la mayoría suelen tener ambas.

- ▶ La causa de las fisuras orales es mixta, son causas genéticas sumadas a factores del ambiente. 1 de cada 700 nacimientos tienen FLAP. Según la RENAC se estima que en nuestro país en el año 2018 nacieron aproximadamente 1150 niños y niñas con fisuras orales.
- ▶ Tanto la fisura de labio como la de paladar pueden ocurrir en uno o ambos lados de la boca del bebé.
- ▶ Las fisuras orales pueden repararse con cirugía. Si bien cada bebé es distinto, la cirugía para reparar el labio suele hacerse antes de los tres meses de edad. La cirugía para la fisura de paladar por lo general se hace entre los 9 y los 18 meses de edad. Es posible que el niño o niña necesite otras cirugías a medida que crece.
- ▶ Como las fisuras orales pueden afectar el desarrollo de la boca, los dientes o producir algunas veces infecciones de oído y problemas de audición, el tratamiento es prolongado y requiere constancia por parte de la familia. Además, los equipos de salud son necesariamente multidisciplinarios (cirujanos, fonoaudiólogos, odontólogos, entre otros) y la rehabilitación requiere su trabajo conjunto.

Lo ideal es que los/as bebés con FLAP se alimenten a través de la lactancia materna y para ello pueden necesitar inicialmente la ayuda de un profesional.

En el caso de la fisura de paladar frecuentemente se coloca una plaquita en el techo de la boca en los primeros días de vida del bebé y se la deja hasta el momento de la cirugía.



¿Puedo prevenir que mi próximo bebé nazca con la misma anomalía congénita?

Las anomalías congénitas ocurren muy temprano en el embarazo, generalmente antes de que la mujer se entere de que está embarazada.

Si tuviste un hijo o hija o algún integrante de tu familia tiene alguna anomalía congénita, es muy importante que recibas asesoramiento sobre la posibilidad de que esta anomalía congénita se repita en un nuevo miembro de la familia.

Para algunas anomalías congénitas frecuentes, el pediatra podrá informarte sobre los controles y estudios adecuados para su tratamiento.

Los médicos que se especializan en anomalías congénitas son los genetistas, que podrán brindarte asesoramiento sobre el riesgo de futuros embarazos o para otros miembros de tu familia.

Podés consultar cuáles son los servicios públicos de genética más cercanos, ingresando en esta página: <http://www.anlis.gov.ar/cenagem/> y clickeando en la solapa "Servicios de Genética en el País".

Red Nacional de Anomalías Congénitas (RENAC)

Línea Salud Fetal

Servicio gratuito de información para profesionales de la salud y pacientes sobre los efectos de los medicamentos y otros agentes químicos, físicos o biológicos que pueden afectar al embarazo.

Teléfonos:

0800-444-2111 (gratuito desde todo el país)

011 4809-0799

Horario de atención: Lunes a viernes de 9 a 15hs.

E-mail: saludfetal@renac.com.ar

contacto@renac.com.ar

En la Ciudad Autónoma de Buenos Aires se encuentra el **Centro Nacional de Genética Médica** donde podés realizar una consulta con un genetista de manera gratuita:

(www.anlis.gov.ar/cenagem/)

Solicitud de turnos:

011 4801-2326/4488

Av. Las Heras 2670, 3° piso, 1425 -CABA

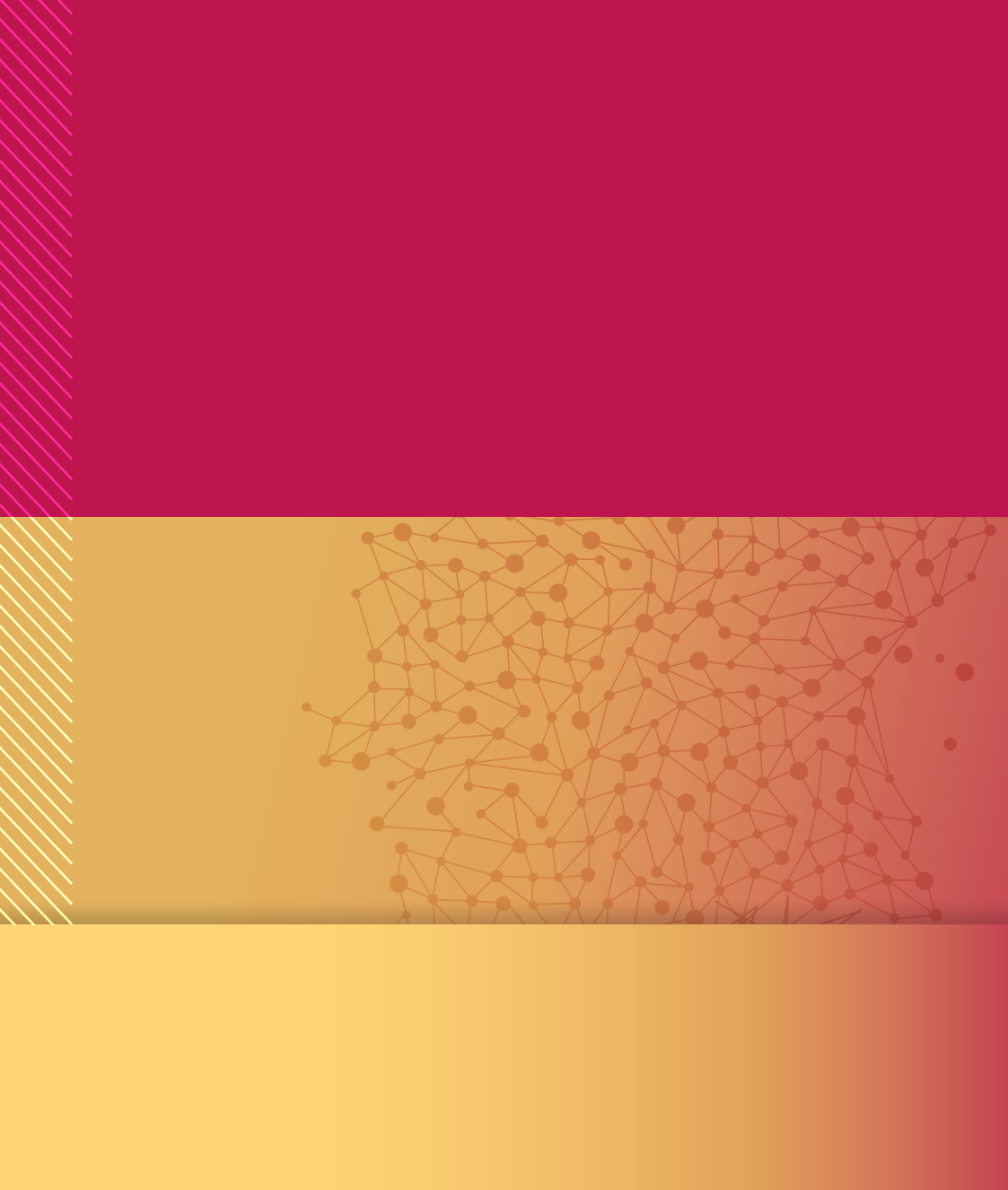
Autores: Ana Laura Telechea, María Paz Bidondo, Pablo Barbero, Boris Groisman, Agustina Piola y Rosa Liascovich

Diseño e ilustraciones: Florencia Zamorano

Marzo de 2020

NOTAS:

A series of horizontal dotted lines for taking notes.



Centro Nacional
de Genética Médica
"Dr. Eduardo E. Castilla"



ANLIS
MALBRÁN
INSTITUTO NACIONAL DE LABORATORIOS
BIOQUÍMICOS Y DE GENÉTICA



RENAC-Ar

RED NACIONAL DE
ANOMALÍAS CONGENITAS DE ARGENTINA

Con el apoyo de:



para cada niño