

Los defectos congénitos. Síndrome de las tres D

Dra. Magíster Mariela Larrandaburu*, Dra. Magíster Ana Noble†

Los defectos congénitos constituyen un problema mundial, pero su impacto en la infancia, en la mortalidad infantil y en la discapacidad es especialmente grave en los países de medianos y bajos ingresos. En nuestro país las anomalías congénitas y la prematuridad son las principales causas de mortalidad infantil (MI) desde hace más de una década, así como de mortalidad prematura en otras etapas de la vida y de discapacidad permanente. La tasa de MI muestra una reducción de más de 70% desde el inicio de la década de 1980 al año 2012, esto es, de 38/1.000 a 8,65/1.000, respectivamente. Programas liderados por el Ministerio de Salud Pública (MSP), como la prevención de la diarrea aguda infantil y de las enfermedades respiratorias agudas, la protocolización de la atención perinatal así como la tecnología aplicada a la neonatología pueden explicarlo. En el último quinquenio se suman a estos elementos la implementación de políticas públicas tendientes a la reducción de la pobreza y la indigencia⁽¹⁾. Sin embargo, la tasa de mortalidad por malformaciones, deformaciones y anomalías cromosómicas (MDAC), CIE-10 (Q00-99) ha mostrado una tendencia prácticamente estática en los últimos 30 años, situándose en torno a 2,4/1.000 y explica una de cada cuatro muertes infantiles (25%)⁽²⁾, en 2012, las MDAC correspondieron al 28% (124/447). La tabla 1 muestra algunas cifras en relación con la frecuencia de los defectos congénitos y discapacidad en Uruguay y en el mundo, lo que destierra la teoría de su baja prevalencia. Es importante señalar que los determinantes de la salud con todos sus componentes influyen directamente en la propia carga de la enfermedad y que la prevención total o parcial de defectos congénitos es posible entre el 50%-70% de los casos con acciones muy sencillas⁽³⁾. Algunos de estos defectos producen, a lo largo de la

vida de las personas que los padecen, el **Síndrome de las tres D** dado por **discapacidad, discriminación y desempleo** en mayor o en menor grado. Esta tríada, aún no bien reconocida ni comprendida, frecuentemente es subestimada. La discriminación o estigmatización que afecta a la persona portadora de alguna anomalía congénita no la afecta a ella solamente, involucra también a su familia magnificando el problema. La Convención de los Derechos de las Personas con Discapacidad (CDPD)⁽⁴⁾, firmada por 155 países y ratificada por Uruguay en 2008 a través de la Ley N° 18.418 y ampliada por la Ley N° 18.651, ha cambiado muchas concepciones: la discapacidad es visualizada como el resultado de la interacción entre las limitaciones funcionales, las barreras debidas a la actitud y al entorno. La situación de las personas y familias con defectos congénitos es muy variable entre los países y dentro de cada país. Algunos Estados están intentando construir sociedades más integradas, mejorando la situación de muchos niños (as) con discapacidad y de sus familias. Sin embargo, en otros la inequidad persiste, las personas deben convivir con ella, intentando derribar barreras casi diariamente para poder desarrollarse, asistir a escuelas comunes, tener un entorno aceptable y ser miembros y ciudadanos activos de la sociedad. Es interesante observar que el desempleo viene de la mano de la discriminación y la falta de acceso en su concepción más amplia. Si bien el Estado uruguayo contempla un cupo destinado a las personas con discapacidad, muchas veces la falta de acceso impide la capacitación adecuada y el empleo. Por otro lado, algunas contradicciones en nuestra propia legislación hacen que personas con cierta discapacidad congénita o sus familias dejen de percibir algún tipo de beneficio y protección social adquirido previamente al

* Médico Genetista, máster en Genética y Biología Molecular, responsable del Plan Integral de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras y coordinadora del Registro Nacional (Registro Nacional de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras-RND CER), asesora de Genética Médica, Departamento de Planificación Estratégica en Salud, Dirección General de la Salud, Ministerio de Salud Pública.

† Médica general, posgrado en Epidemiología, máster en Políticas de Salud y Gestión UNIBO, directora del Departamento de Planificación Estratégica en Salud, Dirección General de la Salud, Ministerio de Salud Pública.

Correspondencia: Dra. Mariela Larrandaburu. Avda. 18 de Julio 1892, planta baja, Anexo. Ministerio de Salud Pública. Programas, Ciclos de Vida, DPES/DIGESA, Código Postal 11200, Montevideo. **Correo electrónico:** mlarrandaburu@misp.gub.uy

Tabla 1. Discapacidad y defectos congénitos en cifras

<i>Variables</i>	<i>Uruguay</i>	<i>Mundo</i>
Defectos congénitos diagnosticados al nacimiento	1.000-1.900 *	7.900.000 †
Mortalidad por anomalías congénitas al año de vida	124 niños 28% de las causas de muerte en 2012 ‡	3.300.000 †
Personas que viven con algún tipo de discapacidad	514.286 de >5 años †† (17,7% de la población)	785.000.000 de >14 años § (15,6% de la población).
Discapacidad en niños y adolescentes	47.799 †† 5,6 % del total de población de 0 a 17 años	95.000.000 § 5,4 % del total población de 0 a 14 años

* Se corresponde con la referencia bibliográfica 2.

† Se corresponde con la referencia bibliográfica 3.

‡ Dato Preliminar de la Unidad de Información Nacional en Salud (UINS), MSP, 2012.

†† INE, 2011. Disponible en: <http://www.ine.gub.uy/censos2011/index.html>. (consultado 26/9/2013).

§ Organización Mundial de la Salud y Banco Mundial, Informe mundial sobre la discapacidad. Ginebra, Organización Mundial de la Salud, 2011. Disponible en http://www.who.int/disabilities/world_report/2011/summary_es.pdf

desempeñar trabajos acordes a su condición. Por tanto, se cae en un nefasto círculo vicioso que hace que estas personas sean incluso más vulnerables tanto del punto de vista biológico como social. El enfoque integral de esta temática se hace indispensable para poder diseñar políticas públicas que de una vez puedan desterrar situaciones injustas que por muchos años han pasado inadvertidas e invisibles para la sociedad, pero no para la que los padecen. Uruguay y el mundo están transitando sobre un nuevo escenario, es el momento de reflexionar y pararnos desde un nuevo paradigma donde el derecho y la justicia prevalezcan, y la vida digna de personas y familias portadoras de defectos congénitos sea una realidad. Es hora de superar barreras, quizá la más simple y más difícil sea el cambio de actitud. Para ello se requiere establecer políticas públicas a “medida” que impacten en la vida de las personas y resuelvan estas paradojas. El rol del MSP en ese sentido es crucial, pero el compromiso de otros actores es indispensable para poder transformar realidades. En mayo del 2010, la 63^a Asamblea Mundial de la Salud (AMS) adoptó una resolución que tiene por objeto contribuir a corregir la escasa atención prestada hasta ese entonces a la prevención y el tratamiento de los defectos congénitos, principalmente en los países de bajos y medianos ingresos. Tres años más tarde, la 66^a AMS hace referencia a una serie de acciones que deben realizar los países para poder dar respuesta en forma integral a las personas con discapacidad. Es con esa visión y ese compromiso, y alineados a las resoluciones del máximo órgano rector de la salud en el mundo, que el MSP lanza el Plan Integral de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras (PIDCER)⁽⁵⁾, el cual pretende ser una herramienta para guiar las acciones en materia de promoción de salud y atención in-

tegral dirigida a la población en general y a las personas portadoras de defectos congénitos, enfermedades raras y discapacidad congénita, en particular. Siete son sus ejes de acción: Desarrollo y actualización del marco normativo y legal, Promoción de la salud, Programa de vigilancia y monitoreo, Organización de servicios de atención a la salud, Formación de recursos humanos en salud, Fortalecimiento de la cooperación nacional, regional e internacional, e Investigación. Muchas acciones ya se vienen desarrollando desde diferentes ámbitos e instituciones, como el Registro Nacional de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras (RND CER), el Programa de Pesquisa Neonatal y el Lactante; se pretende darle continuidad y profundización desde este nuevo marco. En medicina sabemos que establecer un diagnóstico es el elemento primordial para luego definir las estrategias terapéuticas más adecuadas. En el caso del síndrome de las tres D, dichas estrategias deben necesariamente por comenzar a desmitificar errores conceptuales, ya que los defectos congénitos no son raros, se pueden prevenir y curar, total o parcialmente. El desafío ahora es poder concretar los objetivos propuestos del PIDCER, proceso en el cual cada uno de los actores implicados tiene un lugar desde su rol y experiencia para el logro de una vida más digna, más sana, más justa y más feliz de la población uruguaya.

Bibliografía

1. **Uruguay. Ministerio de Salud Pública.** Informe Mortalidad. Montevideo: MSP, 2011. Disponible en: http://www.msp.gub.uy/ucepidemiologia_6487_1.html. [Consulta: 26 set. 2013].
2. **Larrandaburu M, Giachetto G.** Importancia de los defectos congénitos y enfermedades raras. In: Pérez M, Acosta C, Ca-

- llorda C, comps. Seguimiento domiciliario del binomio madre-hijo en situación de vulnerabilidad. Montevideo: Facultad de Enfermería, Comisión Sectorial de Educación Permanente; 2012: 93-104.
3. **Disease Control Priorities Project.** Controlling birth defects: reducing the hidden Toll of dying and disabled children in low-income countries. Washington DC: DCP, 2008. Disponible en: http://www.dcp2.org/file/230/dcpp-twpcongenitaldefects_web.pdf . [Consulta: 26 set de 2013].
 4. **Naciones Unidas.** Convención sobre los Derechos de las personas con discapacidad. Nueva York: NU, 2006. Disponible en: [<http://www.un.org/esa/socdev/enable/documents/tcccconvs.pdf>]. [Consulta: 26 set. 2013].
 5. **Uruguay. Ministerio de Salud Pública.** Plan Integral sobre Defectos Congénitos. Disponible en: http://www.msp.gub.uy/uc_8200_1.html. [Consulta: 17 set de 2013].