



PREVENCIÓN y
DETECCIÓN DE
**ANOMALÍAS
CONGÉNITAS**

Guía para equipos
de salud del primer
nivel de atención

ARGENTINA

Prevención y detección de anomalías congénitas : guías para equipos de salud de primer nivel de atención / Pablo Barbero... [et al.]. - 1a ed. - Ciudad Autónoma de Buenos Aires : Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud (ANLIS) Dr. C. Malbrán, 2021. Libro digital, PDF
Disponible en: <http://sgc.anlis.gob.ar/handle/123456789/2369>

Archivo Digital: descarga
ISBN 978-987-28708-2-9

1. Atención a la Salud. 2. Salud Pública. 3. Promoción de la Salud. I. Barbero, Pablo.
CDD 362.196042

"Este recurso ha contado con el apoyo de UNICEF Argentina y es el resultado del financiamiento otorgado por el Estado Nacional, por lo tanto queda sujeto al cumplimiento de la Ley N° 26.899 y la política de gestión del conocimiento de la ANLIS".



Este obra está bajo una Licencia Creative Commons Attribution 4.0 International (CC BY 4.0)

Autores

(en orden alfabético)

Pablo Barbero

María Paz Bidondo

Paloma Brun

Agustina Garate

Boris Groisman

Rosa Liascovich

Agustina Vericat

Asesoramiento pedagógico

Cecilia Andiazabal

Aclaración lenguaje inclusivo:

En la tipografía de esta Guía, para evitar un uso sexista y discriminatorio del lenguaje, se utiliza la x, cuando así lo requiera el texto, para indicar todas las posibilidades de identidad de género.

Diseño e ilustraciones:

Florencia Zamorano

La presente publicación se realizó con el apoyo técnico y financiero de UNICEF Argentina.

La presente guía se enmarca en dos leyes promulgadas recientemente: la Ley 27611/2020 "Ley Nacional de Atención y Cuidado integral de la Salud durante el Embarazo y la Primera Infancia", llamada también la Ley "de los 1000 días", y en especial a lo referente a su Capítulo V: "Derecho a la protección en situaciones específicas de vulnerabilidad"; y la Ley 27610, de Interrupción Voluntaria del Embarazo (IVE).

Ambas leyes son fundamentales para garantizar derechos, salud y posibilidades a todas las personas con capacidad de gestar, acompañando desde el Estado cualquier decisión respecto de la continuidad de la gestación.

En particular, en su capítulo V, Art. 22, la Ley "de los 1000 días" se propone la "Organización de servicios de salud para aquellos niños y aquellas niñas con condiciones de salud de mayor prevalencia a esta edad; antecedentes de parto pretérmino, cardiopatías congénitas u otras malformaciones o enfermedades congénitas, genéticas o metabólicas que impliquen un alto riesgo o impacto en la salud y la calidad de vida. La autoridad de aplicación deberá organizar un modelo de atención por riesgo priorizando las intervenciones comunitarias centradas en las familias, en el marco de la estrategia de atención primaria de la salud, con la consiguiente corresponsabilidad con los niveles de mayor complejidad de atención de la salud".



ÍNDICE

1	Presentación	4
2	¿Cuál es la importancia del equipo de primer nivel de atención en la prevención, detección y tratamiento de anomalías congénitas (AC)?	6
3	¿Cuál es la importancia de las AC para la salud pública desde una perspectiva epidemiológica?	10
4	¿De qué hablamos cuando hablamos de AC?	16
5	¿Cuáles son las causas de las AC?	18
6	¿Cómo se diagnostican las AC? ¿Cuándo comienza el proceso de diagnóstico de AC?	23
7	¿Cómo se presentan las AC a lo largo del ciclo vital?	30
8	¿Qué signos de alarma en el desarrollo podrían hacer pensar en la presencia de AC?	42
9	¿Cómo recolectamos antecedentes familiares? ¿Cómo elaboramos genealogías?	46
10	¿Cómo mejoramos el seguimiento y el tratamiento en niños afectados por AC?	52
11	¿Cómo comunicamos a la familia la presencia de AC en los recién nacidos y niños?	53
12	¿Qué sabemos sobre redes de familias para el apoyo a personas afectadas con AC?	59
13	¿Qué políticas públicas y líneas de cuidado se ocupan de las AC?	62
14	¿Qué necesitamos saber acerca del modelo social de la discapacidad?	65

Presentación



Esta publicación está destinada, fundamentalmente, a los equipos de salud del primer nivel de atención.

Su propósito es promover la inclusión y asistencia de personas con discapacidad adoptando, para su atención, el modelo social de la discapacidad y una perspectiva de derechos, y promover acciones para la prevención y la detección de las anomalías congénitas (en adelante, AC) en la atención primaria de la salud, mediante la sensibilización y la capacitación de los equipos de salud.

Como resultado, se espera:

- Fortalecer acciones interdisciplinarias para la atención de las AC.
- Colaborar en la formación de redes entre distintos sectores de la sociedad con este mismo propósito.
- Promover la asistencia de personas con discapacidad adoptando, para su atención, el modelo social de la discapacidad y una perspectiva de derechos.

Antes de empezar, les proponemos estas reflexiones.

¿Alguna vez se pusieron a pensar en la cantidad de prejuicios que existen en relación a las AC?

Un prejuicio muy común es el que plantea que las AC no se pueden prevenir, como si ocurrieran por azar, por casualidad. Otro prejuicio considera que son muy raras, que afectan a muy pocas personas de la población. A lo largo de la guía vamos a dar argumentos para demostrar que estos son conceptos equivocados.

Además, hay un excesivo énfasis en los factores genéticos para explicar el origen de las AC y se presta poca atención a los factores ambientales.

¿Quién no escuchó alguna de estas frases? ¿No les parece que nos hacen pensar en las condiciones congénitas como un "destino" que no se puede cambiar?

"Lo que natura non da,
Salamanca non presta"



"De tal palo, tal astilla"



"Árbol que nace
torcido, nunca
su tronco
endereza"



"Al que nace
barrigón...
es al ñudo
que lo fajen"



¿Cuál es la importancia del equipo del primer nivel de atención en la prevención, detección y tratamiento de AC?



Para la prevención de las AC y su detección precoz es preciso el involucramiento de los equipos de salud que realizan su tarea en el primer nivel de atención. Es en este nivel donde 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 gran parte de las oportunidades de prevención y detección.

Afirmar que muchas AC se pueden evitar implica reconocer que hay herramientas al alcance de los equipos de salud para contribuir en el cuidado de la comunidad. Ahora bien, estas herramientas de prevención son útiles si se utilizan oportunamente.

¿Qué significa que las AC se pueden evitar o prevenir?

Esencialmente, que conociendo muchas de sus causas, es posible tomar medidas con anticipación.

Es importante derribar el mito de que las AC no se pueden prevenir teniendo presente que:

- Las AC sí se pueden prevenir, en una amplia proporción de casos.
- En las AC que aún son de origen desconocido, las posibles causas siguen siendo investigadas para que algún día se conviertan en prevenibles.

Las acciones preventivas tienen como requisito la identificación de factores de riesgo y de factores protectores. Consideramos **factor de riesgo a cualquier circunstancia o condición que aumenta las probabilidades de que una persona desarrolle un problema de salud**. En el campo de las AC, los factores de riesgo son todas aquellas circunstancias que aumentan la probabilidad de que se produzcan alteraciones en la información genética o agentes ambientales que puedan interferir con el normal desarrollo fetal.

Por el contrario, **un factor protector es la circunstancia o condición que disminuye la probabilidad de ocurrencia de AC**. Por ejemplo, el consumo de ácido fólico antes de la concepción, es un factor de protección que reduce el riesgo de defectos del tubo neural, como la espina bífida o la anencefalia.

La prevención de AC puede ser:

- **Prevención Primaria, cuando se llevan a cabo acciones que evitan la ocurrencia de AC.**

Son ejemplos:

- la fortificación de alimentos con ácido fólico, para prevenir los defectos del tubo neural y otras AC;
- la vacunación contra la rubéola, que debe realizarse antes de quedar embarazada, ya que, de contagiarse durante el embarazo, la rubéola puede producir alteraciones en el embrión;
- la educación, para que las personas gestantes y las que están planeando un embarazo no se expongan a agentes ambientales que aumentan el riesgo de AC.

- **Prevención Secundaria, cuando se realiza un diagnóstico precoz de las AC que permite llevar a cabo el 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, como la fenilcetonuria o el hipotiroidismo, que, si se detectan dentro de los primeros días de vida, permiten otorgar un tratamiento que evita muchas consecuencias graves.

- **Prevención Terciaria, cuando se realizan acciones que contribuyen a la mejor calidad de vida posible de las personas afectadas,**

Por ejemplo, las cirugías, los tratamientos de rehabilitación, la estimulación temprana, entre otros.



Atención odontológica de un niño con fisura labiopalatina

¿Por qué se considera que la actuación de los equipos del primer nivel de atención es clave para la prevención de las AC?

La actuación de los equipos de salud del primer nivel de atención es clave para mejorar los resultados en la prevención y en la detección, dado que son quienes están en contacto directo y constante con la población, en especial con las personas en edad reproductiva, las personas gestantes y las familias con niños, niñas y adolescentes, y a quienes compete la realización de tareas de promoción y educación para la salud. También es fundamental la comunicación y el acompañamiento en la salud reproductiva, los controles durante la gestación y los cuidados en el transcurso de la crianza, etapas críticas para las familias afectadas por las AC. Son estos equipos los que tienen mayores oportunidades de brindar asesoramiento a aquellas personas que podrían ser o son afectadas por AC y hacer accesibles sus derechos, tales como:

- Información oportuna y adecuada
- Insumos necesarios
- Tratamientos efectivos y rehabilitación
- Acceso al Certificado Único de Discapacidad en los casos en que corresponda

¿Qué papel tienen los equipos de salud del primer nivel en la red de prevención y cuidados de las personas con AC?

La prevención de las AC puede comenzar realizando acciones de comunicación y sensibilización, dirigidas a las personas con capacidad de gestar, a las familias y a la comunidad. Los equipos de salud pueden construir espacios de contacto y comunicación con la comunidad en general y con las personas con capacidad de gestar o que planean un embarazo a través de:

- Carteleros y boletines informativos en las instituciones, en la comunidad y en redes sociales
- Charlas o talleres en salas de espera o en espacios comunitarios
- Consultas que las personas en edad fértil realicen en el efector

Es prioritario sostener espacios frecuentes y accesibles de comunicación con las personas en edad reproductiva, y llevar adelante una forma de atención organizada según la modalidad de consejería, es decir, centrada en el/la usuari@, propiciando la escucha activa y brindando información veraz y actualizada para la toma autónoma de decisiones por parte de la persona consultante, lo que permitirá realizar comunicaciones oportunas que vayan alertando acerca de factores de riesgo y orientado hacia factores protectores.

Cuando existe la posibilidad de prevenir la ocurrencia de las AC, es preciso que los equipos de salud faciliten el acceso a la información necesaria para hacerlo. Desde una perspectiva de derechos, esto consistiría en garantizar la equidad en el acceso a la información de la salud de todas las personas de una comunidad y la de su descendencia.

Parte de la tarea y deber del equipo de salud es indagar y detectar información que haga sospechar factores de riesgo para AC, pudiendo dar lugar a la indicación de realizar alguno de los estudios diagnósticos disponibles.

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

¿Cuál es la importancia de las AC para la salud pública desde una perspectiva epidemiológica?



Otro mito que debemos despejar es que suele creerse que las AC son raras. Ésta es una suposición errónea y es necesario desandarla para comprender mejor cómo realizar un abordaje eficaz de esta problemática.

¿Cuál es la frecuencia de las AC y su impacto en la mortalidad infantil?

En Argentina **1 de cada 60 nacimientos tiene una anomalía estructural mayor.**

Representan aproximadamente unxs **11.500 recién nacidxs afectadxs por año.**

Nace **1 un/a recién nacidx con AC cada 46 minutos.**

Dado que algunas AC se detectan con posterioridad al nacimiento, **se estima que a los 5 años de edad, aproximadamente el 10% de los niñxs presenta AC.**

Según información de la **Red Nacional de Anomalías Congénitas (RENAC)**, las **AC más frecuentes** en Argentina durante 2019 fueron:

Anomalías congénitas más frecuentes



Síndrome de Down



Fisuras de labio y/o paladar



Cardiopatías severas



Gastrosquisis



Pie bot



Espina bífida

Frecuencia

1 en
531

1 en
680

1 en
741

1 en
1298

1 en
1428

1 en
1785

Por cada 10.000 recién nacidos

18,8

14,7

13,5

7,7

7,0

5,6

Recién nacidos estimados por año en Argentina

1287

1000

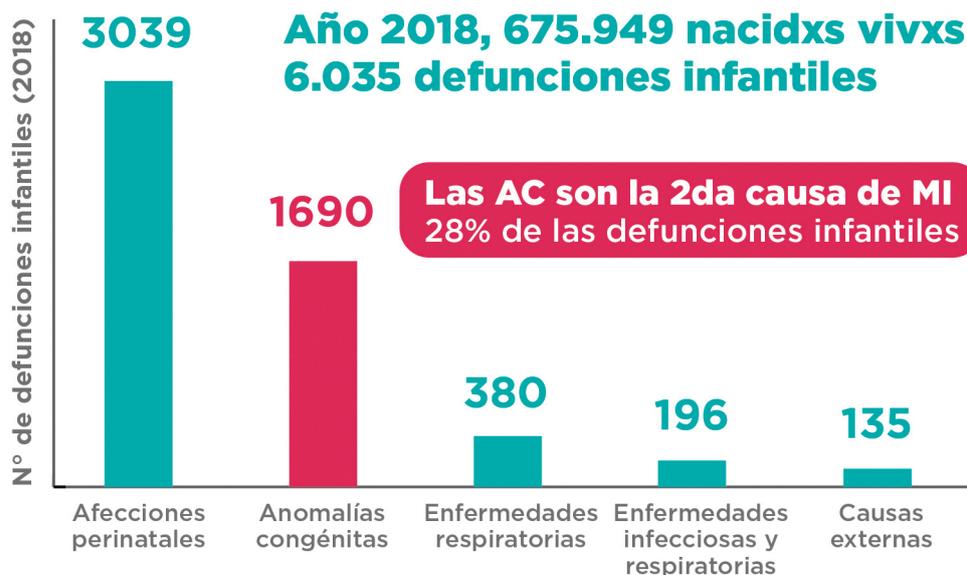
920

528

479

385

Según datos de la Dirección de Estadísticas e Información de la Salud del Ministerio de Salud, **las AC son la segunda causa de mortalidad infantil en nuestro país, y representan el 28% de las defunciones infantiles, es decir, casi 1 de cada 3 niños fallecidos antes del año de edad.** En el año 2018, por ejemplo, de un total de 6035 defunciones infantiles, 1690 se debieron a AC.

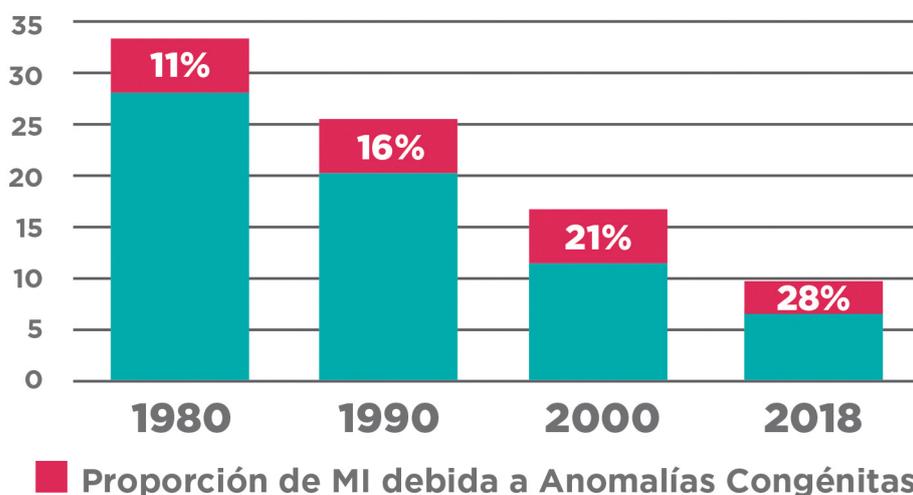


MI: Mortalidad Infantil

Fuente DEIS: www.deis.msal.gov.ar

Veamos en el siguiente cuadro la relación entre Mortalidad Infantil (MI) y Mortalidad Infantil por AC, entre 1980 y 2018. En 1980, cuando la MI era de aproximadamente 33 cada 1000 nacidxs vivxs, las AC sólo representaban un 11% de las defunciones infantiles. A lo largo del tiempo la MI se ha ido reduciendo, gracias al control de las causas respiratorias, infecciosas y parasitarias. Entonces actualmente, cuando la MI es de aproximadamente 9 cada 1000 nacidxs vivxs, las AC representan el 28% de las defunciones infantiles.

Tasa de MI x 1.000



MI: Mortalidad Infantil

Fuente DEIS: www.deis.msal.gov.ar

¿De qué otra forma impactan en la salud las AC?

Las AC son responsables de desenlaces reproductivos adversos, tales como del 60 a 70 % de los abortos espontáneos, el 10 a 20% de los casos de fetos muertos, y justifican como causal salud a un número importante de terminaciones electivas de la gestación por anomalía fetal.

Al mismo tiempo, lxs recién nacidxs y niñxs afectadxs tienen comorbilidades, como prematurez, retraso madurativo, discapacidad motriz, entre otras. A estos efectos se suman: mayor uso médico, altos costos personales para las familias y para el sistema de salud.



¿Cómo se conoce la situación epidemiológica de las AC en nuestro país?

En Argentina, la **Red Nacional de Anomalías Congénitas (RENAC)** produce información estadística sobre las AC. Veamos en detalle de qué se trata esta red.

La RENAC es el sistema de vigilancia e investigación epidemiológica de las AC del país. Es una red integrada por referentes (médicxs neonatólogxs, pediatras, genetistas, obstetras, enfermerxs y licenciadxs en obstetricia) de hospitales materno infantiles de las 24 jurisdicciones. Los referentes detectan los recién nacidxs o fetos muertos con AC y envían mensualmente los datos a la coordinación. La RENAC realiza diferentes actividades:

- **Monitorea la frecuencia de las AC** y sus cambios entre regiones y a lo largo del tiempo, comparando los datos nacionales con los de otros países del mundo.
- **Contribuye a la atención de las personas gestantes y recién nacidxs con AC**, orientando consultas de los referentes de la red, tanto de neonatología como de obstetricia.
- **Coordina la “Línea Salud Fetal”** - 0800 444 2111 o WhatsApp +54 9 11 2392-0716 o mail: saludfetal@renac.com.ar que recibe consultas de profesionales y población general sobre agentes ambientales de riesgo durante el embarazo.
- **Investiga las causas de las AC y evalúa el impacto de intervenciones de prevención poblacional.**
- **Capacita equipos de salud y produce materiales para la población**, para superar brechas y hacer más equitativo el acceso a la información para la prevención y cuidado de las AC.
- **Coordina Líneas de Cuidado de niñxs que requieren tratamientos y seguimiento**, en articulación con el Programa Sumar.
- **Promueve un mayor acceso a derechos de lxs niñxs con AC**, por ejemplo al Certificado Único de Discapacidad (CUD), trabajando junto a UNICEF - Argentina.
- **Es miembro activo del consorcio internacional de sistemas de vigilancia de las AC:** la International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research, que incluye más de 40 programas alrededor del mundo.

INFORMACIÓN DE LA RED NACIONAL DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS

Año 2019

MATERNIDADES PARTICIPANTES

161 Instituciones conectadas en red

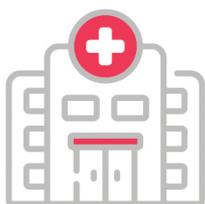
De las **24** provincias



400 profesionales

135 Hospitales del subsector público

26 Maternidades privadas/OOSS



NACIMIENTOS EXAMINADOS

263.761

39% Cobertura total

57% Cobertura en subsector público



RECIÉN NACIDXS CON ANOMALÍAS CONGÉNITAS

4.469

PREVALENCIA DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS AL NACIMIENTO

17/1000

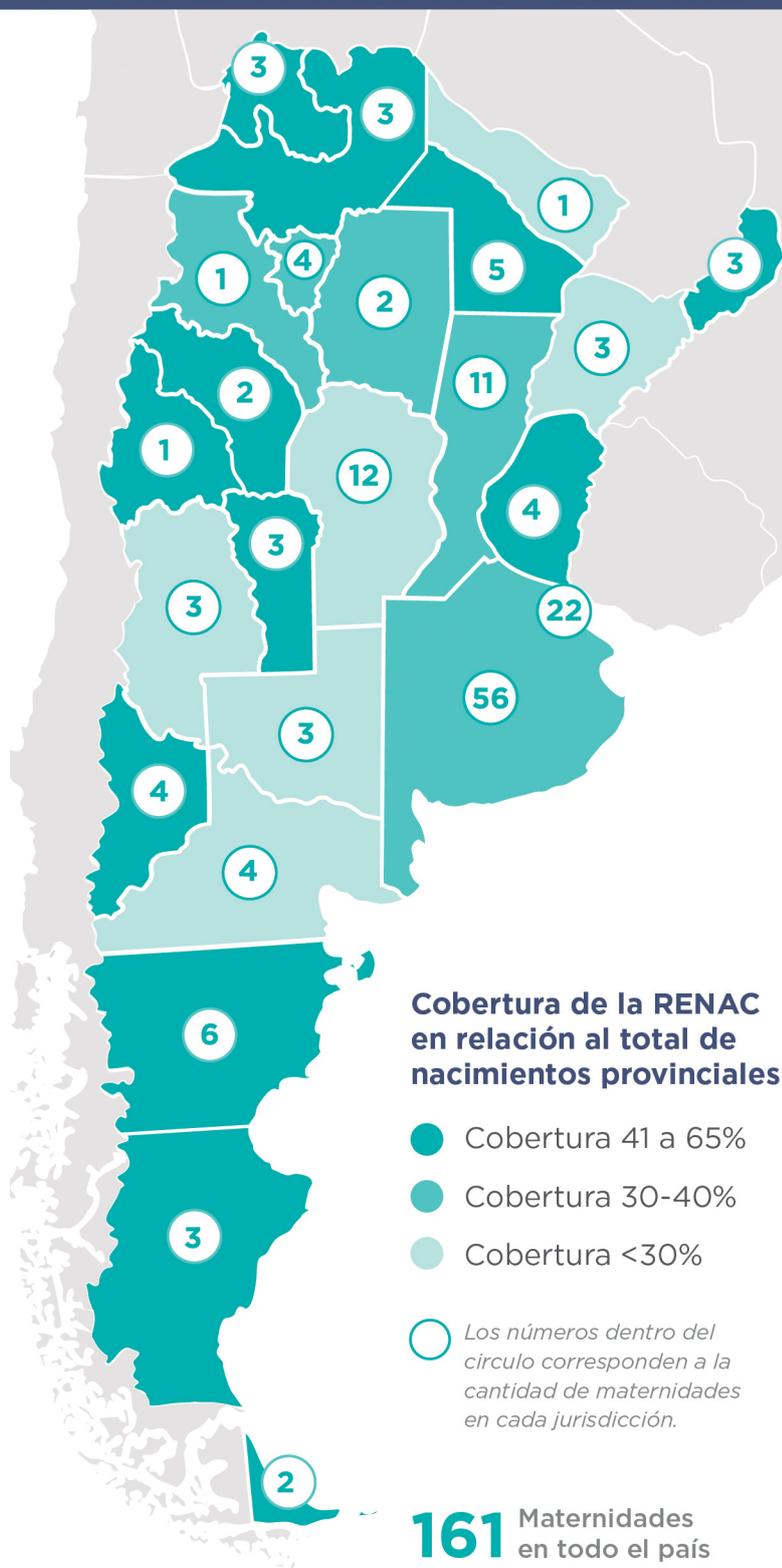
Cada 1000 nacimientos, 17 recién nacidos presentan una anomalía congénita que requiere intervenciones de salud.



COBERTURA TOTAL - 2009 A 2019

2.465.755 nacimientos examinados

39.595 recién nacidos con anomalías congénitas detectadas



Cobertura de la RENAC en relación al total de nacimientos provinciales

- Cobertura 41 a 65%
- Cobertura 30-40%
- Cobertura <30%

Los números dentro del círculo corresponden a la cantidad de maternidades en cada jurisdicción.

161 Maternidades en todo el país

39% Cobertura total

57% Cobertura en el subsector público

¿De qué hablamos cuando hablamos de AC?



Para comenzar:

¿Qué significa "congénito"?

'Congénito' significa "presente desde el nacimiento". Las anomalías congénitas (AC) constituyen un conjunto de alteraciones que tienen un origen prenatal, y que están presentes desde el nacimiento, aunque se detecten posteriormente en la vida.

¿Cómo se clasifican las AC?

Las AC se clasifican siguiendo distintos criterios. En primer lugar, pueden ser estructurales o funcionales.

Las **AC estructurales** son aquellas que involucran alteraciones morfológicas, es decir, que cambian las formas de un órgano (parcial o totalmente) o conjunto de órganos del cuerpo. Algunos ejemplos son hidrocefalia, espina bífida, fisura de labio y/o paladar, cardiopatías congénitas.

Las **AC funcionales** son aquellas que interrumpen procesos biológicos sin implicar un cambio macroscópico de forma; involucran alteraciones metabólicas, hematológicas, funciones de los órganos de los sentidos, funciones cognitivas, alteraciones en el sistema inmune, entre otras. Algunos ejemplos son: hipotiroidismo congénito, discapacidad intelectual, tono muscular disminuido, ceguera, sordera, hemofilia, inmunodeficiencias, convulsiones de inicio neonatal.

Sin bien, con fines didácticos y sistemáticos las dividimos en estas dos categorías (estructurales y funcionales), una entidad estructural puede asimismo comprometer funciones.

A su vez, las AC estructurales pueden ser 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 AC. 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, deben ser reparadas quirúrgicamente.

Algunas de las anomalías mencionadas son **externas**, o evidentes a simple vista, como la espina bífida, las fisuras del labio o la gastrosquisis (defecto del cierre de la pared abdominal) y otras son **internas**, no son visibles a simple vista y requieren métodos diagnósticos para su identificación, como las cardiopatías y las anomalías renales, entre otras.

Las **anomalías menores** son más frecuentes en la población y generalmente no implican ningún problema de salud importante. Sin embargo, en muchos casos, **la presencia de una o más anomalías menores, se puede asociar a una o más anomalías mayores** (que pueden estar ocultas, ya sean internas o funcionales). Las personas que tienen 2 anomalías menores tienen una probabilidad de aproximadamente el 10% de presentar una anomalía mayor. Si una persona tiene 3 o más anomalías menores, esta probabilidad aumenta al 25%. Algunos ejemplos de AC menores son: mamila extra numeraria, angiomas pequeños, una sola arteria en el cordón umbilical, entre muchas otras.

¿Cuáles son las causas de las AC?



Las AC son heterogéneas en cuanto a su causalidad. Además, estas múltiples causas interactúan de manera compleja, y generalmente hay más de una causa involucrada en una misma AC. En su origen generalmente intervienen factores genéticos, ambientales o una interacción entre ambos.

Las AC pueden ser:

De causa predominantemente genética como alteraciones cromosómicas ó alteraciones de un gen principal (llamadas monogénicas).

De causa predominantemente ambiental, es decir, debidas a la exposición a agentes ambientales que tienen potencialidad reconocida de interrumpir o alterar el normal desarrollo del feto durante el embarazo.

De causa mixta o multifactorial, cuando intervienen varios genes (variantes de predisposición) y la exposición a factores ambientales (desencadenantes).



¿Cuáles son las AC de causa predominantemente genética?

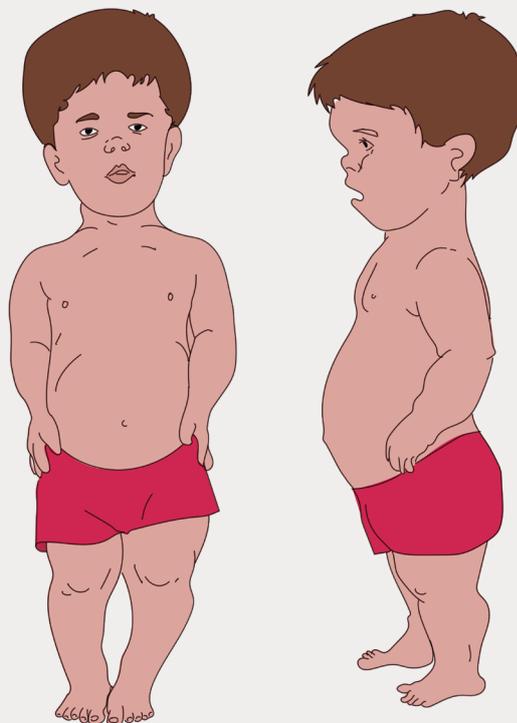
El cuerpo humano está formado por células. Cada célula tiene en su estructura un núcleo y un citoplasma. En el núcleo de cada una de ellas se encuentra toda nuestra información genética.

Las AC de causa predominantemente genética se clasifican según cuál sea la magnitud del cambio genético en:

- **Entidades cromosómicas:** cuando existen cambios en el número de cromosomas o en su estructura como pérdidas ó ganancias de pequeños fragmentos. Por ejemplo las trisomías 13, 18, 21, donde las personas afectadas tienen 3 de esos cromosomas (en lugar del par habitual, que es heredado uno de la madre y otro del padre).
- **Entidades monogénicas:** mutaciones en un gen principal que producen diferentes entidades, como fibrosis quística, acondroplasia, fenilcetonuria, albinismo, entre otras.



Síndrome de Down
por trisomía 21

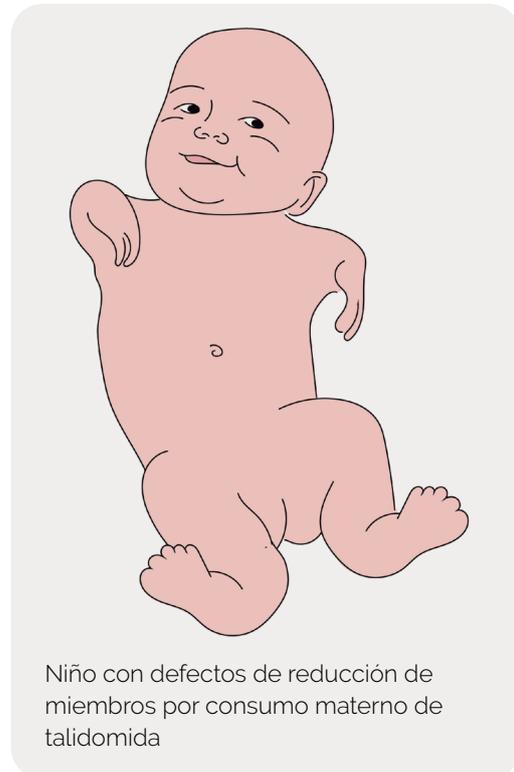


Acondroplasia por mutación del gen FGFR3

¿Cuáles son las AC de causa predominantemente ambiental?

Las AC también pueden ser de causa predominantemente ambiental, por agentes llamados teratogénicos, que aumentan el riesgo de AC cuando hay exposición durante la gestación:

- Consumo de alcohol
- Hábito de fumar
- Ciertas enfermedades crónicas en la persona gestante (por ejemplo: diabetes)
- Consumo de ciertos medicamentos (por ejemplo: algunos utilizados para tratar la epilepsia)
- Infecciones como la rubéola, el citomegalovirus y la toxoplasmosis
- Exposición a radiaciones ionizantes a altas dosis (Por ejemplo: radioterapia)



Niño con defectos de reducción de miembros por consumo materno de talidomida

¿Cuáles son las AC de causa mixta o multifactorial?

La mayoría de las AC se producen por interacción entre la predisposición genética y ciertos factores ambientales desencadenantes. En estas entidades, a diferencia de las entidades monogénicas, no se generan por un cambio en un gen principal, sino cambios en varios genes simultáneamente, conjuntamente con el efecto de uno o varios agentes del ambiente. Un ambiente desfavorable incluye, entre otros factores, carencias nutricionales (por ejemplo insuficiente iodo, ácido fólico y otras vitaminas), hábitos o exposición a agentes de riesgo en el trabajo o la vivienda.

Este tipo de causalidad mixta o multifactorial, es similar a la que ocurre en los rasgos que llamamos de "variación continua", como la talla, por ejemplo. Una persona puede heredar variantes de genes que dan predisposición para ser alta, pero si no se alimenta bien no alcanzará la estatura que hubiera logrado si se hubiera nutrido adecuadamente.

Veamos algunos ejemplos de AC de origen multifactorial o mixto.

- La mayor parte de las fisuras de labio y paladar se deben a ciertas variantes de genes de predisposición que están muy estudiadas y que, a su vez, se expresan con mayor probabilidad si la persona gestante fuma durante el embarazo.
- La displasia/luxación de cadera se debe a variantes de predisposición (por ejemplo, en relación a componentes del tejido conectivo), pero aumenta su riesgo si hay una presentación podálica.
- Los defectos del tubo neural, como la espina bífida incrementan su riesgo especialmente cuando la dieta de la persona gestante es pobre en ácido fólico, o cuando el intervalo intergenésico es inferior a 18 meses (tiempo corto entre dos embarazos).



Fisuras de labio y/o paladar



Cardiopatías severas



Gastrosquisis



Pie bot



Espina bífida

En este tema de “las causas” de las anomalías congénitas es importante considerar que los factores genéticos o ambientales de los que hablamos son los determinantes más próximos, pero “por detrás” hay causas más profundas. Por ejemplo, la espina bífida es una anomalía cuyos factores de riesgo más conocidos son ciertos genes, la diabetes, la obesidad, el déficit de ácido fólico, y el consumo de ciertos anticonvulsivantes (por ejemplo: ácido valproico). Sin embargo, como vemos en la siguiente figura, la exposición a estos determinantes depende del contexto de las personas gestantes, el lugar donde viven, su situación socioeconómica, o sus representaciones culturales.



¿Cómo se diagnostican las AC? ¿Cuándo comienza el proceso de diagnóstico?



Es muy importante que lxs integrantes de los equipos de salud de atención primaria puedan **reconocer diferentes motivos, factores de riesgo o condiciones de salud que representan entidades congénitas, en las distintas etapas del ciclo vital de las personas y de las familias**. Esto hará posible sospechar su presencia e incluir, dentro de las consultas, las evaluaciones por parte de profesionales del área de genética médica y de otras especialidades, como neurología, endocrinología, entre otras.

¿Cómo podría ser el recorrido diagnóstico de una persona nacida con AC?

En el siguiente dibujo-esquema se resume un recorrido clásico en la evaluación de personas consultantes a servicios de genética.



1. Personas que se acercan al centro de salud.
2. En caso de personas/familias que consultan por anomalías congénitas intensificamos algunos puntos: a) en el interrogatorio no hay que olvidar los antecedentes familiares (como mínimo 3 generaciones) que pueden organizarse en un árbol genealógico; b) en el examen físico es importante la antropometría completa y la búsqueda de características que constituyan anomalías mayores y/o menores.
3. Con los datos obtenidos, los profesionales tratan de contestar las siguientes preguntas en los antecedentes personales y/o familiares ¿hubo/hay factores de riesgo? ¿presenta características consistentes con anomalías mayores y/o menores? ¿es suficiente esta evaluación para construir alguna/s hipótesis diagnóstica? ¿qué hipótesis puedo hacer? ¿para confirmarlas o refutarlas requiero otros estudios? ¿requiero interconsultas a otras especialidades, por ejemplo genética?
4. Los profesionales de genética tienen experiencia en anomalías congénitas y síndromes genéticos específicos. Analizarán la información obtenida previamente, reevaluarán algunos datos que consideren relevantes; realizarán anamnesis y examen físico, y se realizará una segunda integración diagnóstica, para contestar las siguientes preguntas: ¿es suficiente esta evaluación para construir alguna/s hipótesis diagnósticas? ¿qué hipótesis puedo hacer? ¿para confirmarlas o refutarlas requiero de estudios genéticos específicos? ¿requiero interconsultas a otras especialidades, por ejemplo neurología? ¿requiero consultar bases bibliográficas y bases específicas de genética? ¿tengo el diagnóstico de certeza?
5. Se explica a la persona consultante o a sus padres -de acuerdo al caso-, las características y causas de la condición que le afecta, sus diferentes alternativas de manejo, su pronóstico y modo de herencia, el riesgo de recurrencia familiar y las posibles opciones reproductivas; para la toma de decisiones informadas.

Luego de la entrevista inicial en el primer nivel de atención, se llega a una **primera integración** dónde evaluamos: ¿Existen factores de riesgo? ¿Existen AC (mayores, menores)? ¿Es posible construir hipótesis diagnósticas? Si, en efecto, se construyen hipótesis diagnósticas, se transita una etapa de toma de decisiones que permitan establecer el CÓMO confirmar o no esas hipótesis. ¿Cómo seguimos luego de establecer algunas hipótesis? Lo recomendado es trabajar interdisciplinariamente y realizar interconsulta con un servicio de genética.

El diagnóstico de las AC puede realizarse de diferentes modos. Si se sospecha que el cuadro clínico corresponde a entidades cromosómicas o 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 clásicos o "cariotipo". Y si este estudio diera un resultado "normal" (46,XX o 46,XY) no deben descartarse todas las entidades genéticas; sino que el alcance de este estudio está limitado a anomalías en el número de los cromosomas o en entidades cromosómicas estructurales grandes (evidenciables por el microscopio).

Según cuál sea el cuadro clínico en cuestión, puede continuarse el estudio con otras estrategias, por ejemplo técnicas de citogenómicas (hibridación genómica comparada en micromatrices de ADN o CGH microarrays), entre otras. Estos estudios son útiles para buscar anomalías cromosómicas más pequeñas que no son evidentes al microscopio óptico.

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. Estas técnicas pueden buscar una variante génica particular o estudiar múltiples variantes simultáneamente (hay varias estrategias; PCR, secuenciación, secuenciación masiva, entre otras).

Es recomendable que antes de solicitar un estudio genético, la persona/ la familia sea evaluada por un especialista en genética y que medie una entrevista previa con el mismo que incluya además un consentimiento informado. También es recomendable que luego de realizar el estudio haya nuevamente otra entrevista con el especialista. Con el impacto que puede tener para la persona tanto la espera del resultado como el resultado en sí mismo, es imprescindible que este proceso sea acompañado además por profesionales del área de salud mental,

Para el diagnóstico de anomalías de origen multifactorial, no hay estudios de genética específicos. El asesoramiento sobre los riesgos de recurrencia se realiza con datos de estudios poblacionales sobre estas entidades, que permiten informar riesgos empíricos.



Biología molecular para estudiar los genes



Citogenética para estudiar los cromosomas

¿En qué consiste el Asesoramiento Genético?

Se lo define como un **proceso de comunicación sobre los problemas humanos asociados a la ocurrencia o riesgo de recurrencia de un trastorno genético en una familia**. Desde un enfoque clásico (el asesoramiento como resultado), el diagnóstico de certeza de la entidad es fundamental para poder abordar el asesoramiento genético. Sin embargo, hay asesoramientos parciales durante todo el recorrido diagnóstico (asesoramiento como proceso), por ejemplo explicando qué entidades ya se han descartado.

El asesoramiento consiste en explicar a la persona consultante 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.

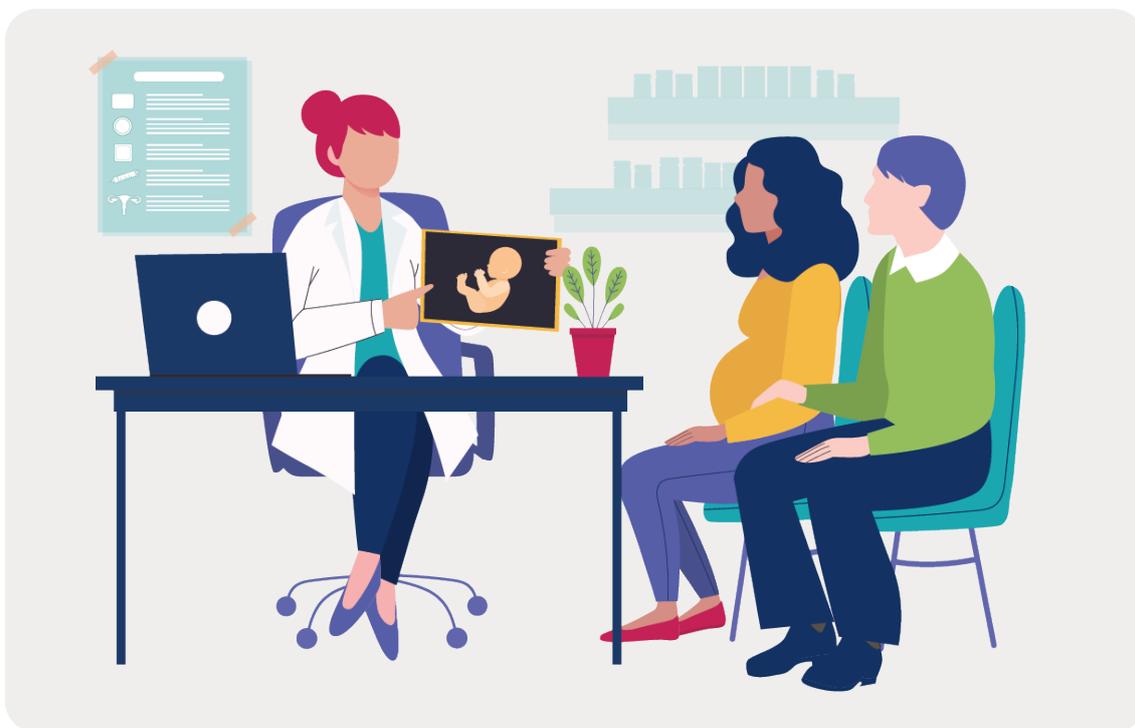
El **objetivo del asesoramiento genético es fortalecer la toma de decisión informada y autónoma, no debe ser directivo, y tiene que respetar y proteger la privacidad y confidencialidad de la información**. Requiere de la participación de profesionales específicamente entrenados y debe ser conferido dentro 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.

IMPORTANTE:

La concurrencia y realización de una consulta y/o test genético es personal y voluntaria (NO es OBLIGATORIA y, por lo tanto, se debe evitar la coerción).

¿Quién realiza el asesoramiento genético?

El asesoramiento genético es desarrollado por los servicios y equipos de genética. Su función es prevenir, diagnosticar, asesorar y, si es posible, contribuir al tratamiento de las AC y de aquellos problemas de salud en las que los factores genéticos desempeñan un rol causal o predisponente.

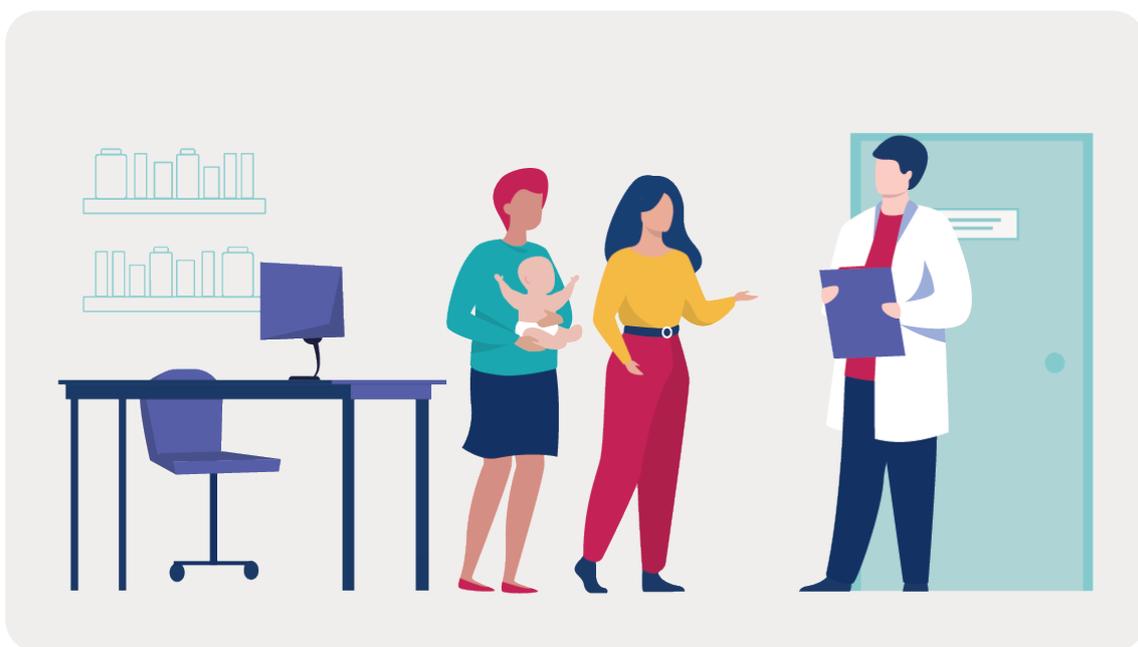


¿Por qué decimos que la consulta en servicios de genética no se restringe solo a la persona afectada?

Los servicios de genética trabajan no solo con la persona afectada, que muchas veces es un niño o niña, sino que extienden la consulta 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 que vamos a presentar en esta Guía más adelante. **En la consulta genética, el “consultante” no es sólo una persona, sino toda su familia.**

¿Qué ocurre una vez que se ha reunido la información necesaria?

Como en todos los campos de la salud, 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. Cuando reúne suficiente información, el equipo de genética 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 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. Un asesoramiento adecuado atenúa los sentimientos negativos que caracterizan estas situaciones y permite orientar las decisiones de forma efectiva, optimizando los recursos disponibles para cada caso, evitando los costos -tanto afectivos como sanitarios- de un curso errático ocasionado por la desinformación.



Habilidades para realizar un buen asesoramiento

El asesoramiento se enmarca dentro de un **modelo de atención en salud**, que concibe a las personas como **sujetos capaces** de tomar sus propias decisiones acerca de su salud y la de su familia, en general, y en relación con su función reproductiva, en particular. A diferencia del modelo tradicional que se centra en los aspectos biológicos, este nuevo modelo incluye la **dimensión social** es decir las **oportunidades educativas, laborales, de participación**

que la persona consultante ha tenido hasta llegar a la consulta. Del mismo modo, la **dimensión subjetiva** -que suele ser excluida o aislada- es integrada al espacio de consulta, dando lugar a la expresión de **los deseos, los temores, las inquietudes y los saberes** de las personas acorde con sus oportunidades, su manejo del lenguaje y la comunicación, sus experiencias previas con el sistema de salud, entre otras. La atención incluye **al problema, al contexto y al propio sujeto**, considerando que son parte inherente del proceso salud-enfermedad-atención-cuidado. A su vez, la consejería incluye **la incorporación de una perspectiva de derechos**, que orienta la consulta hacia el reconocimiento y ejercicio de los derechos de quien consulta, tal como lo prevé el marco legal vigente (Ley derechos del paciente, Ley de identidad de género, Ley de acceso a IVE-ILE, Ley de los 1000 días, entre otras).

¿Cómo se presentan las AC a lo largo del ciclo vital?



En esta sección queremos poner el foco en el impacto que tienen las AC en los distintos momentos de la vida de las personas. Esto nos permite visualizar los distintos motivos de consulta que pueden presentarse en cada etapa, y movilizar diferentes intervenciones para su prevención, diagnóstico, tratamiento, y rehabilitación.

En la siguiente figura vemos algunos ejemplos de motivos de consulta que pueden presentarse según las distintas etapas del ciclo de vida.



¿Cuáles son las principales acciones destinadas a personas en edad reproductiva?

La planificación del embarazo es la mejor medida de prevención disponible. Teniendo presente que las primeras semanas son vitales para la formación del embrión, es importante que todas las personas en edad reproductiva tengan acceso a la información que permita prevenir anomalías de este tipo. No obstante, frecuentemente se producen embarazos no planificados. Esto hace posible que una persona esté embarazada, y durante varias semanas no lo sepa. Por estos motivos es importante que las personas con capacidad de gestar y que estén en edad fértil eviten la exposición a factores de riesgo.

¿Qué pueden hacer los equipos de salud para prevenir las AC en las consultas ginecológicas?

Algunas circunstancias son especialmente significativas para la búsqueda de factores de riesgo para AC, por ejemplo: las consultas ginecológicas de la persona con capacidad de gestar.

Para el relevamiento de factores de riesgo en las consultas ginecológicas y de medicina general o de familia, se propone el siguiente modelo:

- Indagar el deseo de buscar un embarazo, así como el uso de métodos anticonceptivos.
- Relevar historia clínica personal y familiar, embarazos previos y estilo de vida.
- Averiguar si consume medicamentos y cuáles.
- Corroborar si su trabajo o sus actividades pueden ser peligrosos para el desarrollo de un futuro embarazo, por ejemplo la exposición a solventes, pesticidas, rayos X, entre otros.
- Averiguar si hubo pérdidas recurrentes de embarazos y sus causas.
- Identificar la inmunidad contra rubéola y varicela, con el fin indicar la vacunación.
- Resaltar la conveniencia de consumir ácido fólico.
- Advertir sobre los riesgos de consumir alcohol y/o drogas, fumar y ciertos medicamentos durante un futuro embarazo.

¡Atención!

- Las personas con problemas crónicos de salud (diabetes, epilepsia, enfermedades reumáticas, autoinmunes, acné, etc.) deben ser especialmente asesoradas acerca de su riesgo para AC en un futuro embarazo.
- En algunos casos los riesgos están asociados a la enfermedad (diabetes), mientras que en otros a la medicación que reciben (medicación para epilepsia, enfermedades reumáticas, autoinmunes, acné, etc.).
- Por ejemplo: el control adecuado de la diabetes antes del embarazo disminuye los riesgos de AC en forma significativa. Por otra parte, cuando se utiliza un medicamento de riesgo teratogénico en mujeres en edad fértil se debe tener presente la posibilidad de que ocurra el embarazo y, por lo tanto, anticipar información sobre estos riesgos y sobre los métodos anticonceptivos con mayor eficacia para las personas en esta situación.

¿Qué pueden hacer los equipos de salud para prevenir las AC en personas gestantes?

La promoción y la accesibilidad de los controles de salud durante el embarazo son esenciales para la prevención de las AC. La modalidad de atención centrada en los turnos programados, con una cartilla para el registro de los mismos y la posibilidad de seguimientos telefónicos e, incluso, visitas domiciliarias en casos que así lo requieran, son estrategias que facilitan la prevención y la detección temprana de las AC.

Durante el embarazo se pueden realizar acciones de prevención primaria y secundaria. Las mismas pueden centrarse en la identificación de factores de riesgo y de protección.

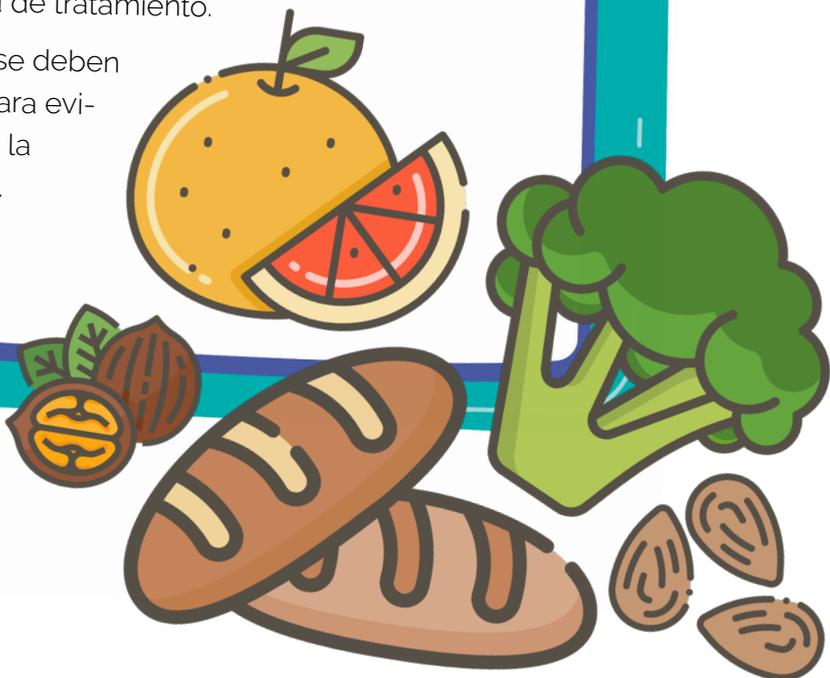
Los principales factores de riesgo para AC en personas gestantes son:

- ✓ El consumo de alcohol es en varios países la primera causa de retraso cognitivo evitable. La abstinencia total de alcohol, en todo el curso del embarazo, debe ser la recomendación a toda persona gestante en edad fértil.
- ✓ El consumo de tabaco se asocia a fisuras orales y cardiopatías 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. Cuando se trata de medicamentos que están indicados por problemas de salud de la persona gestante, el médico debe analizar si son mayores los beneficios o los riesgos de consumirlos durante el embarazo, o si es necesario un reemplazo.



Y las acciones para promover factores de protección son:

- ✓ Promover una alimentación variada y completa.
- ✓ Suministro de ácido fólico periconcepcional.
- ✓ Diabetes: el control estricto de la glucemia en personas diabéticas reduce riesgos de AC.
- ✓ Toxoplasmosis: se debe realizar tamizaje serológico para toxoplasmosis en el 1er trimestre, si el resultado es negativo indicar medidas de prevención y repetir los controles serológicos. En caso positivo se evaluará según resultados la necesidad de tratamiento.
- ✓ Citomegalovirus, se deben tomar medidas para evitar el contagio de la persona gestante.



¿Cómo podemos detectar AC en la etapa prenatal?

Si se detectan factores de riesgo para AC, es pertinente derivar a la familia para la realización de un diagnóstico con equipos especializados.

Indicadores de riesgo en personas gestantes o que están buscando un embarazo:

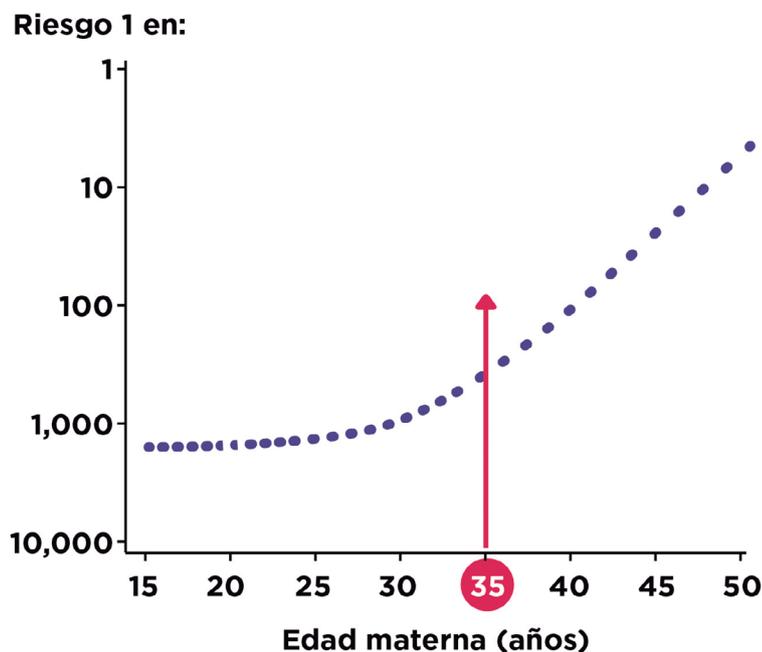
- ✓ Antecedentes de patología genética, en una o ambas familias de los progenitores.
- ✓ Anomalías cromosómicas en algún integrante de la pareja.
- ✓ Hijxs previx con anomalía cromosómica.
- ✓ Antecedentes de hijxs muertxs -con malformaciones o no- sin diagnóstico.
- ✓ Consanguinidad entre las personas que integran la pareja.
- ✓ Exposición a teratógenos.
- ✓ Edad materna avanzada (mayor o igual a 35 años) o precoz (menor o igual a 19 años).
- ✓ Abortos espontáneos recurrentes (dos o más).

¿Cuál es la relación entre edad materna y síndrome de Down?

La probabilidad de tener unx hijx 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 persona gestante depende de su edad, independientemente de que se trate del primer hijo o no.

- A los 25 años, la probabilidad es 1 en 1.300.
- 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.

Curva de frecuencias del síndrome de Down y su aumento con la edad materna



¿Qué es el diagnóstico prenatal de AC?

El **diagnóstico prenatal** es el conjunto de estudios que permiten la detección de una AC durante la gestación e incluyen:

- Estudios de diagnóstico por imagen, principalmente la ecografía obstétrica pero también otros estudios como la ecocardiografía fetal y la RMN.
- Estudios prenatales de tamizaje, o de confirmación diagnóstica.

Es importante tener en cuenta la **nueva ley de Interrupción voluntaria del embarazo** que permite el aborto hasta las 14 semanas, y luego de ese periodo por causales. La interrupción del embarazo por AC fetales requiere del estudio de cada caso concreto y la decisión debe adoptarla individualmente cada persona gestante.

Cuando se detecta riesgo elevado de descendencia afectada con AC corresponde realizar el ofrecimiento de **derivación para asesoramiento genético**. Esta orientación se hace con carácter voluntario, ante sospechas fundadas y registradas en la historia clínica de la persona gestante. La derivación debe acompañarse de toda la información recogida hasta el momento (Historia Clínica, exámenes realizados) para evitar pérdidas de tiempo y repetición de estudios ya realizados.

¿Cómo podemos detectar AC en recién nacidos?

La etapa neonatal (hasta los 28 días de vida) y en especial la neonatal precoz (hasta los primeros 7 días de vida) son momentos muy importantes para la detección de AC.

En la etapa neonatal se pueden detectar:

- AC estructurales externas: con el examen físico minucioso y sistematizado. Es importante no olvidar tomar medidas antropométricas como talla, peso, perímetro cefálico.
- AC estructurales internas: requieren utilizar estudios complementarios que no suelen solicitarse de rutina (son ejemplos de AC estructurales internas: cardiopatías congénitas, malformaciones cerebrales, atresias intestinales, etc.).
- AC menores: que en sí mismas no dañan la salud, pero se podrían asociar a AC mayores no detectadas siendo lo indicado revisar más detalladamente a esa persona.
- Algunas AC funcionales: ver a continuación como se relaciona ello con la pesquisa neonatal.

¿Por qué es muy importante la pesquisa o tamizaje neonatal?

Algunas de las AC funcionales pueden ser detectadas mediante la pesquisa o tamizaje neonatal. Es muy importante saber que por Ley, en nuestro país estas entidades se detectan en todos los recién nacidos y que también es obligatorio su tratamiento.

LEY NACIONAL 25415 (Sancionada 04-04-2001)



Para la detección:
Otoemisiones acústicas

Detección y tratamiento de:
HIPOACUSIA
(sordera)

LEY NACIONAL 26279

(Sancionada 08-08-2007)

Detección y tratamiento de:

- RETINOPATÍA DEL PREMATURO
- FENILCETONURIA
- FIBROSIS QUÍSTICA
- HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO
- GALACTOSEMIA
- HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA
- DEFICIENCIA DE BIOTINIDASA
- CHAGAS
- SIFILIS



Para la detección de retinopatía del prematuro: Oftalmoscopio



Para la detección de las restantes entidades: Gotitas de sangre en papel de filtro

¿Quiénes, cuándo, dónde y cómo llevan a cabo la detección neonatal de AC?



En Argentina el 99,5% de los nacimientos son hospitalarios, por lo tanto, el momento del nacimiento resulta una oportunidad fundamental para la detección de AC. Otra de las situaciones clave es durante los controles de salud de los recién nacidos. Es importante realizar un examen físico exhaustivo, que va a permitir la detección temprana de AC mayores y menores.

Es importante tener en cuenta diversos antecedentes del recién nacido:

- Si durante el embarazo hubo exposición a teratógenos, enfermedades intercurrentes, cuadros febriles.
- 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 de nacimiento.
- Conocer los datos antropométricos, el Apgar y si requirió internación o recibió algún tratamiento específico.

Y también antecedentes familiares de ambos progenitores:

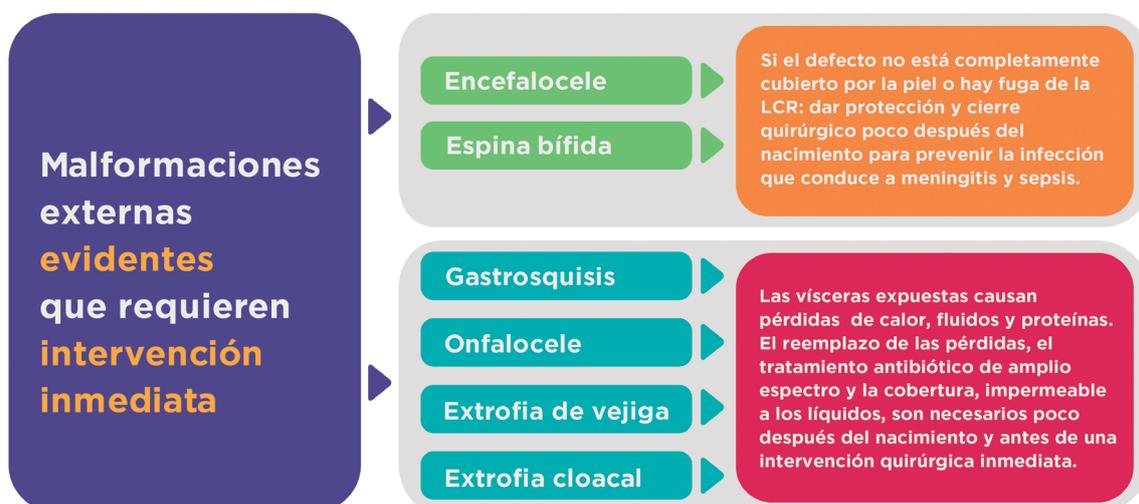
- Si hubo pérdidas espontáneas de embarazos previos.
- Si tienen otrxs hijxs y alguno de ellos afectado con AC.
- Si tienen otrxs hijxs y algunx de ellxs afectadx con AC.
- Si hay antecedentes de discapacidad en la familia.

¿Qué se recomienda hacer si el/la recién nacidox presenta una o varias AC que le dan un pronóstico letal?

Algunas entidades pueden tener mucha gravedad, incluyendo el riesgo de fallecimiento de lxs neonatxs. En estos casos es recomendable informar a ambos progenitores el pronóstico, con el adecuado acompañamiento interdisciplinario con profesionales de salud mental. Buscando el momento emocional adecuado, también se debe exponer la importancia de tomar muestras y/o realizar estudios postmortem, para definir el diagnóstico preciso de la anomalía congénita, y establecer si hay o no riesgo de recurrencia.

¿Qué AC pueden hallarse en el primer examen en la sala de partos?

Ejemplos de AC externas evidentes que requieren intervención temprana



Ejemplos de AC menos evidentes



Ejemplos de AC sin tratamiento



¿Qué AC pueden detectarse durante la infancia?

La infancia es un momento del ciclo vital que brinda oportunidad de hacer prevención en todos los niveles y convoca a la responsabilidad de los equipos de salud. Anteriormente se dijo que algunas AC pueden diagnosticarse tempranamente en la vida, como la etapa prenatal y neonatal. Algunas AC pueden diagnosticarse durante la niñez (e incluso en la etapa adulta).

En algunos casos, estas condiciones comienzan a manifestarse o a agravarse durante el crecimiento y el desarrollo. Esto ocurre, especialmente, con algunas AC funcionales. En otros, casos las AC pueden pasar inadvertidas en las etapas previas, dado que los estudios para detectarlas no son solicitados de rutina.

¿Cómo incide el sistema sanitario en la detección de AC durante la infancia?

A lo dicho, se suma la gran heterogeneidad existente en el sistema sanitario en Argentina, por la cual muchas veces la accesibilidad de las personas a la atención de la salud puede ser variable en su frecuencia y su calidad. De acuerdo con esto, otras circunstancias que gravitan en la detección de AC en niños de más edad pueden ser:

- Acceso insuficiente al sistema de salud.
- Entorno comunitario con otras urgencias.
- Desinformación.
- Factores sociales, económicos, culturales que pueden actuar como barrera de acceso.

Los equipos de salud del primer nivel de atención son los que están más cerca de la comunidad y tienen muchas herramientas para favorecer el acceso y derribar barreras!



Trabajemos para derribar las barreras de acceso al sistema de salud

¿Qué hay que tener en cuenta para aumentar la eficacia en la detección?

- Sensibilizarse respecto a las AC.
- Armar redes de atención oportuna y articulada.
- Comunicarse adecuadamente con las familias: escuchar sus preocupaciones, no desestimarlas e informar con evidencia y veracidad.
- Convocar a otros actores sociales que puedan sumarse a la prevención y a la detección.

¿Qué importancia tienen los controles de salud del 'niñx sanx' para la detección de AC?

Los controles de salud de 'niñx sanx' son una excelente oportunidad para la detección de AC. En muchos casos, lo primero que se detecta es un déficit funcional, síntoma o signo que puede ser la única expresión, o ir agregándose a otras manifestaciones y ser la puerta de entrada a la búsqueda de AC no diagnosticadas.

No es necesario que los equipos de salud aprendan todas las manifestaciones o síndromes asociados a AC. Se trata principalmente de saber que múltiples manifestaciones, aparentemente inconexas, comunes a otras condiciones, pueden tener relación con una AC no diagnosticada hasta el momento. Por lo que hay que estar atentxs a la superposición de expresiones (déficits funcionales, síntomas, signos que no puedan explicarse mediante las etiopatogenias más frecuentes).

En páginas previas de esta Guía se desarrolló cómo realizar la anamnesis y el examen físico en neonatxs. En las próximas secciones veremos, además, algunos signos de alarma durante el primer año de vida, cómo registrar antecedentes y elaborar genealogías, cómo comunicar a las personas los hallazgos a partir de la información recogida y las alternativas cuando las AC se asocian con algún grado de discapacidad.

¿Qué signos de alarma en el desarrollo podrían hacer pensar en la presencia de AC?



Alarmas de 0 a 3 meses

En el lenguaje, la comunicación y la coordinación visomotora

- No reacciona a los sonidos, tanto sobresaltándose como quedándose quieto por breves segundos.
- A medida que pasa el trimestre no vocaliza "ajo", "agu", o no emite sonidos si tiene hambre, o sueño, o está incómodx.
- Al final del tercer mes no sonríe ante la sonrisa de la madre.
- No logra seguir a la madre con la mirada al final del trimestre.

En la motricidad

- Presenta hipotonía.
- No logra sostener la cabeza, o no es capaz de levantar la cabeza estando boca abajo.
- Dificultad para deglutir y alimentarse: dificultades para chupar, mamar, etc.
- Debilidad general, incluidos los músculos respiratorios, por lo que el pecho puede aparecer hundido (respiración diafragmática).
- Las extremidades inferiores adoptan la típica postura "en ancas de rana" o "en libro abierto".
- Hipertonía, movimientos anormales, afectación de la línea media.
- Manos permanentemente cerradas, con fuerza.

- Piernas en extensión permanente, con puntas del pie hacia distal.
- Presencia de movimientos espasmódicos.
- Problemas intestinales y de la vejiga (por ejemplo, estreñimiento).
- Falta de sensibilidad al tacto en las piernas.
- Incapacidad de mover las piernas (parálisis/paresia).

Alarmas entre los 4 y los 6 meses inclusive

En el lenguaje y la comunicación

- No se ríe con carcajadas alrededor del 5^{to} mes.
- No responde girando la cabeza ante su nombre, ni sigue a las personas con la mirada mientras se mueven o no logra fijar la vista.
- No se calla mientras una persona le habla o si hay sonidos o música.
- No le llaman la atención los juguetes con rostro «antropomórfico».
- No se pone serio/a al 6^{to} mes cuando su madre se aleja de la vista.
- No emite sonidos (gorjeos).
- Falta de interés o rechazo en el contacto físico con su madre.
- Falta de interés en tomar o tocar juguetes.
- Falta de risa y sonrisa ante la sonrisa de la otra persona.

En la motricidad

- A partir de los 4 meses no intenta tomar los objetos con las manos para luego llevarlos a la boca.
- Alrededor de los 6 meses no toma algún objeto cercano y se lo pasa de mano en mano.
- Luego del 5^{to} mes no intenta rolar y no rola a los 6 meses.

- No logra sostener derecho el tronco por breves instantes cuando la/lo tomamos por debajo de las axilas.
- Al acostarle boca abajo, no ofrece resistencia a la gravedad (posición en ancas de rana).
- No vence a la gravedad cuando se lo sostiene horizontalmente en el aire.
- El tono muscular está muy aumentado (muy rígido).
- No se sienta con apoyo.

Alarmas del desarrollo entre los 7 y los 9 meses inclusive

- No se interesa por las personas ni por los juguetes que tienen cara antropomórfica.
- No responde a la sonrisa de la madre o la persona cuidadora principal.
- No alcanza objetos lejanos estando sentado.
- Rechaza el contacto físico.
- No anticipa cuando se le va a alzar.
- No utiliza sus dedos como "rastrillo" para tomar cosas.
- No toma objetos por separado, uno en cada mano.

Alarmas en el desarrollo entre los 10 y los 12 meses inclusive

- No sonríe cuando le sonríen sus padres, hermanos o hermanas.
- No tiene interés por tocar objetos de su entorno.
- No se levanta tomándose de los muebles.
- No responde al «no», cuando se le reta.

- No hace esfuerzos para desplazarse.
- No juega con sus juguetes.
- No se desplaza de un lado a otro, utilizando manos y rodillas.
- Hacia los 12 meses no dice "chau" con la mano.

¿Qué hipótesis diagnósticas se pueden tener a partir de estos signos?

- Alteraciones sensoriales.
- Alteraciones neurológicas.
- Retrasos globales del desarrollo.

¿Qué recomendación dar cuando hay alguna alarma en el desarrollo?

- **Lo mejor es consultar en forma temprana.**
- **La idea tan arraigada de "esperar para ver qué pasa", muchas veces hace perder un tiempo que es fundamental para que las intervenciones tengan mejores resultados.**

Es importante también prestar atención a situaciones de violencia intrafamiliar, y a aspectos psicosociales. Como equipos de salud debemos considerar estas hipótesis, con una mirada que dé cuenta de la complejidad de determinantes del desarrollo infantil



¿Cómo recolectamos antecedentes familiares? ¿Cómo elaboramos genealogías?

En todos los niveles de atención estamos habituadxs a indagar sobre antecedentes familiares. Pero muchas veces esa búsqueda está dirigida a determinadas condiciones de interés según el caso que se nos presente: alergias, cánceres, enfermedades cardiovasculares, enfermedades autoinmunes.

¿Cuál debería ser la forma de describir antecedentes familiares que pudieran estar asociados con AC?

La forma ordenada y sistematizada de describir los antecedentes familiares de relevancia evaluados, es a través del armado de una genealogía (también llamado familigrama o árbol genealógico). En la genealogía deben estar todos los familiares incluidos: vivos, fallecidos, embarazos y abortos. De cada familiar se debe señalar el sexo biológico y edad. De los familiares fallecidos, edad de defunción y causa (si es que se conoce).

La genealogía es dinámica: los nuevos hallazgos/casos/fallecimientos/nacimientos se van agregando a la genealogía original. Es importante usar simbología estandarizada.

Para aprovechar al máximo la información que los antecedentes familiares pueden brindar es necesaria cierta organización en la entrevista y el registro:

- Indagar antecedentes de al menos 3 generaciones (la persona que consulta, sus hermanxs, sus progenitores, sus tíxs, primxs, y abuelxs).
- Hacer preguntas abiertas y luego cerradas.
- Plasmar toda la información relevada en una genealogía.

¿Qué antecedentes son relevantes cuando estamos ante la sospecha de una AC?

Edad materna y paterna (al nacimiento de su hijo): la edad materna muy joven está asociada a algunas AC como la gastrosquisis, la edad materna mayor de 35 años a otras como el síndrome de Down, y la edad paterna avanzada a enfermedades por mutaciones espontáneas (de novo) como por ejemplo a ciertas displasias óseas.

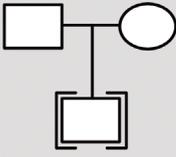
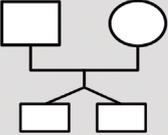
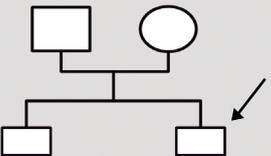
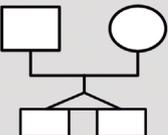
Consanguinidad: las personas con vínculo biológico comparten un mayor número de genes, lo cual supone un riesgo aumentado para la ocurrencia de ciertas condiciones genéticas recesivas como la fibrosis quística, o AC multifactoriales como las fisuras labiales y palatinas (FLAP).

Etnia y región geográfica de los ancestros: algunas condiciones genéticas son más frecuentes en algunas regiones geográficas, como las talasemias. También hay mayor riesgo de AC si ambos progenitores nacieron en una región que constituye un aislamiento poblacional, o si por razones culturales y/o religiosas pertenecen a grupos que prefieren las uniones con personas de la misma comunidad.

Lugar de vivienda y tipo de trabajo de la madre: permite detectar la presencia de algún factor ambiental teratogénico, cuya exposición podemos prevenir.

antecedentes de familiares con amenorrea, menopausia precoz, abortos espontáneos a repetición, infertilidad, discapacidad (visual, auditiva, motriz, intelectual, trastorno del lenguaje, trastorno de la conducta), enfermedades crónicas (diabetes, hipertensión, autoinmunes, cáncer, epilepsia), muerte súbita, recién nacidos que requirieron cuidados neonatales particulares, recién nacidos previos con AC, relevando cada caso particular.

¿Cómo se traslada toda la información a una genealogía?

	Varón		Varón fallecido
	Mujer		Embarazo en curso
	Individuo de sexo desconocido		Aborto espontáneo
	Pareja		Varón con 32 años
	Hermandad		Varón adoptado
	Varón afectado		Pareja consanguínea
	Mujer afectada		Infertilidad 1ª
	Mujer y varón portadores		Gemelos dicigóticos
	Propósito		Gemelos monocigóticos
	Pareja separada		

¿Cómo se representan gráficamente las personas en la simbología internacional con perspectiva transgénero, no binaria e intersexual?

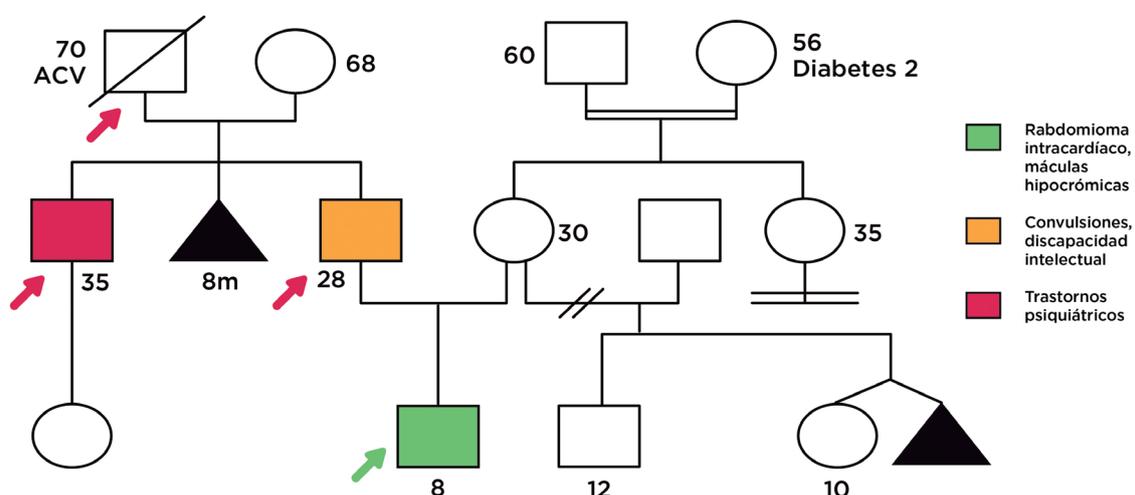
	Persona que se identifica como mujer	Persona que se identifica como varón	Persona que se identifica como no binarix
Persona asignada mujer al nacer	Niña / mujer cis 	Niño / varón trans 	No binarix asignadax mujer al nacer
Persona asignada varón al nacer	Niña / mujer trans 	Niño / varón cis 	No binarix asignadax varón al nacer
Persona asignada intersex al nacer	Niña / mujer asignada intersex al nacer 	Niño / varón asignado intersex al nacer 	No binarix asignadax intersex al nacer

¿Cómo se registran diferentes consultas bajo el modo de árbol genealógico?

En los siguientes ejemplos se pueden ver las genealogías de distintas familias consultantes. Se observan indicados con flechas verdes los propósitos o casos que motivaron la consulta a genética. Al relevar en cada caso los antecedentes familiares indicamos con flechas rojas las personas posiblemente afectadas que no fueron diagnosticadas a tiempo y constituyen las oportunidades perdidas en el asesoramiento genético.

Ejemplo 1

Consulta por un niño de 8 años con máculas hipocrómicas y antecedente de rbdomioma intracardiaco que retrogradó.

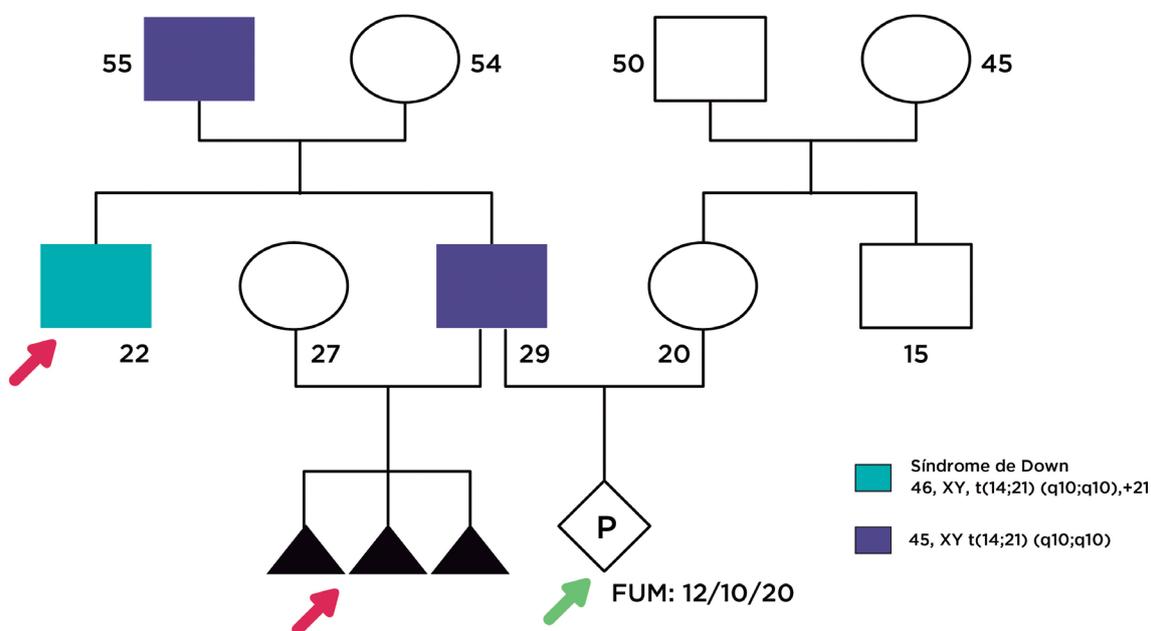


Esclerosis tuberosa

La esclerosis tuberosa (ET) es una condición de origen genético de presentación muy heterogénea. Un tercio de los casos son familiares. Se puede manifestar en piel con máculas hipocrómicas, manchas café con leche, angiofibromas y son frecuentes las convulsiones, la discapacidad intelectual y los trastornos psiquiátricos. La ET confiere predisposición a desarrollar diversos tumores en sistema nervioso, riñones, pulmón y ojo.

Ejemplo 2

Persona gestante que concurre con diagnóstico prenatal de hidrops fetal

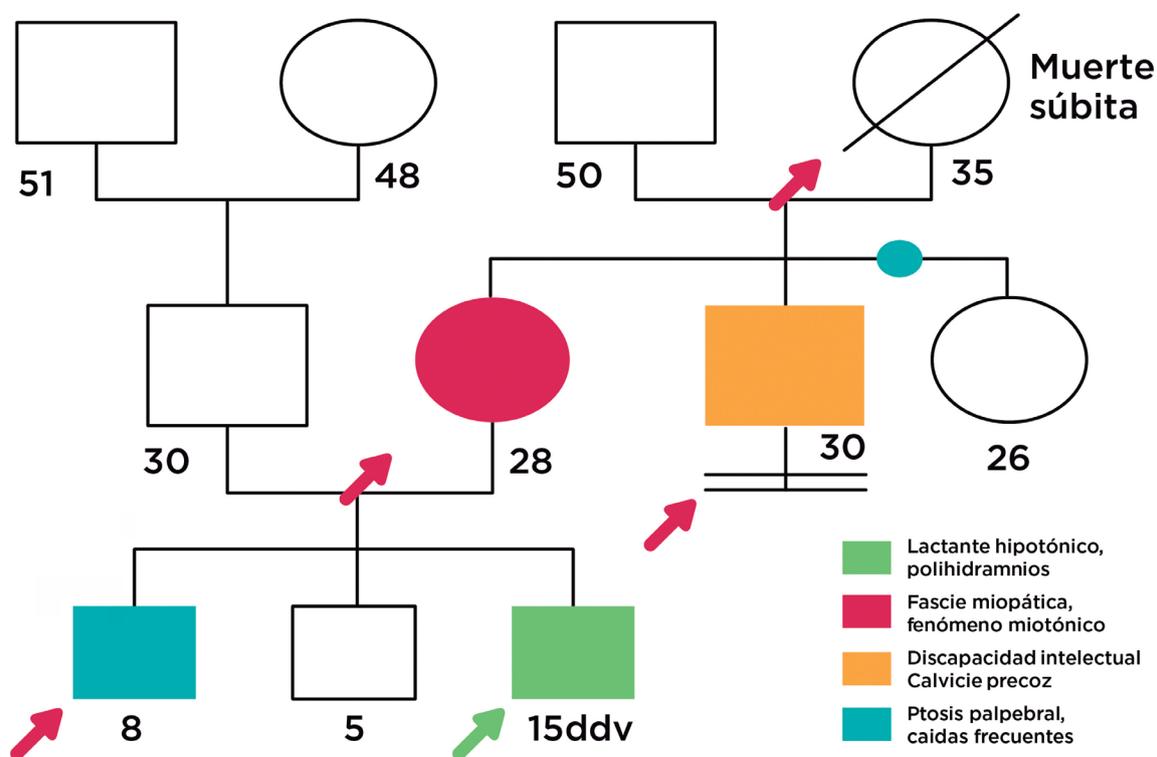


Síndrome de Down

El Síndrome de Down en la gran mayoría de los casos es esporádico y su mecanismo de origen es un error azaroso en la separación de los cromosomas en la formación de gametas. Sin embargo, hay un porcentaje muy pequeño que se origina por translocaciones presentes en alguno de los progenitores que confieren un riesgo de recurrencia mayor. La presencia de abortos a repetición, malformaciones y casos de síndrome de Down en una misma familia deberían alertarnos sobre esta posibilidad.

Ejemplo 3

Consulta en neonatología por lactante hipotónico de 15 días de vida.



Distrofia miotónica

El cuadro de lactante hipotónico puede tener muchas causas. Es necesario realizar siempre, una anamnesis y examen físico completos que nos ayudarán a orientarnos en la etiología. En el caso del Síndrome de Steinert (o distrofia miotónica tipo 1) habitualmente encontramos, en las formas neonatales, antecedentes familiares, siendo lo más frecuente la afección materna. Como en las formas no neonatales se trata de un cuadro de pérdida de fuerza progresiva que afecta, entre otros, los músculos de la cara, muchas veces los adultos afectados son mal considerados bradipsíquicos o que padecen cierta discapacidad intelectual. También son frecuentes la calvicie precoz, la infertilidad en varones, los trastornos endocrinológicos y las arritmias.

¿Cómo mejoramos el seguimiento y el tratamiento en niños afectados por AC?



¿Todas las AC tienen tratamiento?

Es importante que el equipo de salud brinde a la familia información oportuna y actualizada sobre las posibilidades reales de tratamiento de su hijo. Los tratamientos suelen ser complejos, requieren equipos interdisciplinarios, y deben tener en cuenta la mejor adaptación de niños y la familia en el medio donde se desarrollan. Generalmente comprenden una combinación de diversas intervenciones: cirugías, kinesioterapia, especialistas médicos, y es preciso promover la adherencia de las personas afectadas, teniendo en cuenta que la presencia de AC afecta otras dimensiones en la vida de las personas y sus familias, como la psicológica, la social y la económica, entre otras.

¿Cuáles son algunos ejemplos de abordaje para las AC?

Existen AC estructurales que son posibles de ser intervenidas mediante cirugía. Por ejemplo, las cardiopatías congénitas, las fisuras de labio y paladar, el mielomeningocele. En algunos casos estas cirugías son correctivas, como en muchas cardiopatías, pero hay otros casos en donde la cirugía no puede solucionar completamente el problema, pero sí evitar mayores secuelas.

La identificación y derivación temprana y oportuna es crucial para los niños afectados por una AC. 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 o secuelas.

Todos los cuadros asociados a discapacidad intelectual, hipotonía, dificultades en el habla o en la marcha, se benefician de una oportuna 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 su inclusión escolar.

¿Cómo comunicamos a la familia la presencia de AC en lxs recién nacidxs y niñxs?



Es necesario desarrollar habilidades de comunicación y de promoción del respeto y la dignidad en toda práctica de cuidado de la salud de las personas.

Habilidades para una comunicación eficaz

- Crear un ambiente facilitador para la comunicación: utilizar un espacio con condiciones que permitan cierta privacidad; presentarse y mostrar predisposición al intercambio; mantener el contacto visual y lenguaje corporal que genere un clima de confianza; y explicitar la confidencialidad de lo charlado.
- Hacer participar a las personas en todo el proceso de atención. Empezar por escuchar y permitir que la persona hable sin interrupción; dar lugar a las preguntas y dudas a lo largo de todo el intercambio; prestar atención si la persona está comprendiendo.
- Mantener una escucha activa y empática: escuchar sin ser distraído; prestar atención al lenguaje verbal y no verbal; brindar tiempo adecuado para el intercambio; reconocer los sentimientos y fomentar la comprensión en la comunicación; prestar apoyo emocional y fomentar el diálogo; y evitar juzgar o calificar a las personas por sus comportamientos y/o apariencias.
- Utilizar buenas aptitudes verbales de comunicación: lenguaje sencillo, claro y conciso; no utilizar tecnicismos; utilizar un lenguaje culturalmente adecuado; repreguntar para ver si la persona entendió; resumir y repetir los puntos claves de lo acordado.

Puntos fundamentales para la promoción del respeto y la dignidad

- Proteger la confidencialidad.
- Garantizar la privacidad.
- Brindar acceso a la información para la toma de decisiones.

- Asegurarse el consentimiento de las personas.
- No discriminar a las personas.
- Tener en cuenta las prioridades, deseos y decisiones de las personas.

Fuente: OMS/OPS, Guía de intervención mhGAP. Programa de acción para superar las brechas en salud mental.

Proceso de duelo

En el proceso de salud-enfermedad-atención-cuidado, como profesionales y equipos de salud nos encontramos, en muchas ocasiones, teniendo que comunicar un pronóstico de gravedad, la presencia de discapacidad, y/u otros eventos a las personas y familias. Este tipo de noticias generan un impacto en las personas y una posible pérdida que desencadena un proceso de duelo.

Nos referimos al duelo como:

“Todos aquellos procesos psicológicos conscientes o inconscientes que la pérdida de una persona amada pone en marcha, cualquiera sea el resultado” (Bowlby)

“La reacción frente a la pérdida de una persona amada o de una abstracción que haga sus veces, como la patria, la libertad, un ideal, etc.” (Freud)

El duelo es una respuesta natural a la pérdida de alguien o de algo y es un proceso normal de la experiencia humana. Se pueden describir distintas etapas en el proceso de duelo o estados de aceptación:

- 1. Negación:** como defensa, al momento de recibir la noticia de la pérdida.
- 2. Ira:** sentimientos de enojo y resentimiento, así como la búsqueda de responsables o culpables. Aparece ante la frustración por lo irreversible.
- 3. Negociación:** fantaseo con la idea de que se puede revertir o cambiar el hecho (¿Qué habría pasado si...?).
- 4. Depresión:** tristeza profunda y sensación de vacío.
- 5. Aceptación:** aceptar la realidad de la pérdida e iniciar el funcionamiento con uno mismo y su entorno.

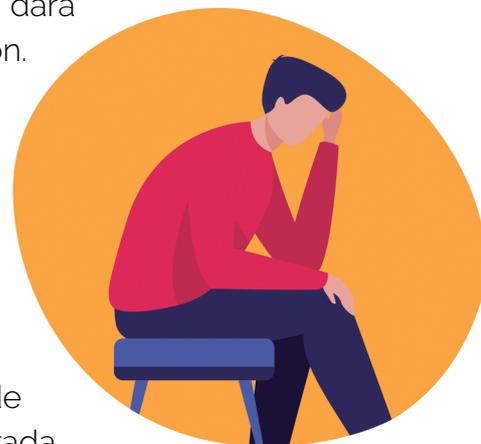
Fuente: Modelo Kübler-Ross desarrollado en el libro “Sobre la muerte y el morir” (1969), de Elizabeth Kübler-Ross.



El proceso de duelo:

- No es un proceso rápido ni sencillo. La resolución se dará cuando se haya conseguido cierto equilibrio y aceptación.
- Es singular en cada persona. Es necesario enfocar en los factores que pueden ayudar a asimilar, a transitar mejor y afrontar la situación de pérdida.

El duelo de los padres ante la noticia de un diagnóstico de AC en su hijx implica la pérdida de una idealización. La manera de comunicar las noticias del diagnóstico/pronóstico es uno de los factores que influye en los procesos de asimilación y adaptación a esta situación distinta a la esperada.



Comunicación de las noticias

Una noticia sobre la presencia de AC en un hijx es un conflicto entre las expectativas que tenía la persona antes de recibirla y las expectativas que esta noticia le proporciona. Implica cualquier información que modifica las perspectivas de futuro de la persona a la que se informa.

La modalidad de comunicar la noticia:

- Determina la relación profesional-paciente y la posibilidad de acompañamiento.
- Afecta directamente sobre la comprensión de la información, el pronóstico y tratamiento.
- Influye en la mejor adaptación a la situación.

El modelo biomédico condiciona que se valore más la competencia técnica, que las habilidades de comunicación. Sin embargo, es necesario poder revertir esto y que los profesionales de la salud puedan estar mejor preparados.



Perspectiva de Cuidados

Manejar y proporcionar información, así como detectar y tomar decisiones, respecto a las AC no son acciones que puedan desarrollarse individualmente. Deben hacerse en **interacción con otras personas**: profesionales, consultantes y otros equipos de salud, comunitarios, centrales, etc.

Las familias y las personas que reciben confirmación de la presencia de AC deben ser contenidas y acompañadas. Y los **equipos profesionales** a cargo de dar estas noticias, también. Dado el impacto que estas AC suelen tener para la vida de las personas afectadas, es imprescindible **trabajar interdisciplinariamente**.

¿Y qué nos pasa a lxs trabajadorxs de la salud, ante la comunicación de estas noticias?

- Temores e incertidumbre a lo que puede suceder al dar la noticia.
- Estrés por la situación delicada a afrontar.
- Sentirse no preparadx para manejar la reacción emocional anticipada de las personas afectadas por una AC.
- Sobreadaptación a este tipo de situaciones.

Para ello, es importante contar con herramientas para afrontar estas situaciones y poder trabajarlas como equipo de salud.

Diálogo terapéutico

Como ya se ha mencionado, la noticia de que alguien tiene una anomalía congénita tiene un *impacto psicológico y social* en las personas y familias. Se debe promover activamente el *acceso a las oportunidades de rehabilitación y al cumplimiento de los derechos* de las personas afectadas, como paradigma de acciones que cabalgan entre la prevención y el tratamiento de las AC.

Las familias van pasando por distintos momentos y es importante que expresen sus propias necesidades, sus miedos e inseguridades respecto a la evolución, a sus cuidados. A su vez, es fundamental explicar la evolución más probable, las posibilidades de tratamiento, y apoyar a la familia para así apoyar indirectamente un mejor desarrollo de lxs niñxs.

Modelo de trabajo para comunicar a las familias que lxs niñxs tienen AC

Implica un esquema de 6 pasos:

1) Entorno

- Configuración de la entrevista
- Espacio tranquilo y privado
- Tiempo suficiente
- Evitar interrupciones

2) Percepción del paciente

- Ver perspectiva de la persona sobre la situación
- "¿Qué te han dicho hasta ahora? "¿Sabes por qué se solicitó ese estudio?"
- "¿Te preocupa que esto pueda ser algo serio?"

3) Invitación a la información

- Preguntas simples acerca de la información que quieren saber
- Explicitar que pregunten lo que quieran saber
- Cada persona tiene su propio ritmo para recibir y aceptar la información

4) Conocimiento

- Advertir sobre la comunicación de una mala noticia puede reducir el impacto
- Dar información en partes para facilitar su procesamiento
- Dejar un tiempo para asumir, integrar la información y responder
- Evitar la franqueza brusca y el optimismo engañoso

5) Empatía

- Actitud a aplicar en todos los pasos
- Reconocer las emociones y reacciones de las personas; legitimar estas reacciones; respetar y ofrecer apoyo a las personas

6) Estrategia

- Después de recibir las malas noticias, se suele experimentar sensación de incertidumbre
- Para minimizar: resumir lo que se ha hablado; comprobar qué es lo que ha comprendido haciéndole preguntas; formular un plan de trabajo y de seguimiento

¿Cuál es el rol de los equipos de salud?

La comunicación de la noticia que alguien tiene AC puede darse en distintos momentos según cuando se detecte: *etapa prenatal, neonatal, niñez o adolescencia*. El impacto en la calidad de vida es variable pero muchas AC pueden implicar diversas intervenciones, secuelas discapacitantes y afectar distintas dimensiones de la vida de las personas y sus familias.

Este rol implica ayudar a **transitar** de la mejor manera el proceso, lograr la **adherencia** al tratamiento y garantizar las mejores **condiciones para el desarrollo** de lxs niñxs.

Rol del profesional de la salud



Informar
Apoyar
Acompañar

Familia



Abordaje
interdisciplinario
Distintas miradas
y apoyos

Equipo de salud



Abordaje
interinsitucional
e intesectorial

Redes

¿Qué sabemos sobre redes de familias para el apoyo a personas afectadas con AC?



¿Qué prácticas del equipo de salud son útiles para acompañar a las familias?

Gran parte del impacto psíquico y social de las AC se debe a la falta de información sobre estas condiciones o sobre la discapacidad que puede generar, o al desconocimiento sobre 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. Existe la oportunidad y la responsabilidad para acompañar a las familias en este camino, brindando información, escuchando, planificando y previendo las necesidades del niñx y su familia.

Prácticas de suma utilidad para acompañar a las familias

- **Escuchar:** Es muy frecuente que las familias con niñxs afectadxs con una anomalía congénita tengan muchas dudas respecto de lo que la enfermedad significa para su hijx, su pronóstico, los cuidados especiales y los posibles tratamientos. En un comienzo, suelen sentir mucho miedo, desconcierto y hasta enojo.
- **Estar dispuestx a responder dudas y preguntas:** Para las AC, la consulta con profesionales genetistas es muy importante porque es un proceso de comunicación donde se abordan temas significativos para la familia sobre la condición del niñx, 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 profesio-

nales. 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 ser creativos 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.
 - Comunicarse usted con profesionales genetistas para poder responder a las dudas y citar nuevamente a la familia.
- **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 de “ofertas del mercado” que se generan en torno a prácticas de salud, es importante dar tranquilidad a la familia expresando con claridad 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”. En este sentido es importante contar o conseguir información respecto a estos tratamientos que se ofrecen en nuestro país para transmitir que se rigen por las mismas normas que en otros países y que las personas que los llevan adelante son idóneas para hacerlo. Generalmente basta con asegurar la calidad de las prácticas para que la familia despeje esa preocupación.

En nuestro país las familias y las personas con AC fueron tomando un rol protagónico. Se conformaron como partícipes necesarias en la búsqueda de respuestas médicas, sociales, políticas y de investigación científica, colaborando en la formulación de leyes, visibilizando estas condiciones mediante actividades de la vida pública, entre otras acciones. Existen muchas asociaciones de personas afectadas en nuestro país, y es importante ofrecer vincular a las personas y familias afectadas con ellas, ya que la posibilidad de conocer a individuos que están atravesando por las mismas situaciones puede resultar aliviador e incluso facilitarles el camino por la experiencia en el tema.

Tal movimiento colectivo ha dado lugar a la conformación de redes, entendidas como **"heterogeneidades organizadas"**. Tienen múltiples nodos y espacios de articulación. Crean o restituyen los lazos sociales, muchas veces fragmentados.

Para el abordaje de problemáticas complejas como las AC es fundamental pensar en términos de redes:

- Visualizar y potenciar la red social significativa de una persona y/o familia
- Promover las redes y los vínculos entre personas o familias con problemáticas parecidas
- Fortalecer las redes interinstitucionales e intersectoriales para el abordaje de estas problemáticas
- Favorecer la articulación entre el Estado y la sociedad civil

Un ejemplo para considerar:

La experiencia de la Asociación para Espina Bífida e Hidrocefalia (APEBI)

APEBI tiene un largo recorrido en el trabajo con personas con estas AC, conformada en sus inicios principalmente por madres u otras personas cuidadoras de niños con estas problemáticas. Los objetivos son lograr la mejor calidad de vida de sus hijos y prevenir la ocurrencia de esta anomalía congénita. A su vez, promueven que las leyes de promoción de derechos se cumplan. Entre sus proyectos, tienen un centro de día y una murga "Los Rengos del Bajo". Para conocer más se puede visitar la página de APEBI: <http://www.apebi.org.ar/>

¿Qué políticas públicas y líneas de cuidado se ocupan de las AC?



Esta línea de tiempo permite ver cuáles son las políticas públicas que permitieron avanzar en estrategias de prevención y atención de personas con AC.

2000	SERVICIO DE INFORMACIÓN SOBRE TERATÓGENOS	Línea Salud Fetal 0800-4442111 WhatsApp +54 9 11 2392-0716	
2002	FORTIFICACIÓN DE ÁCIDO FÓLICO	Ácido Fólico Ley 25.630	
2006	VACUNACIÓN ANTIRUBEÓLICA	Campañas 2006 y 2008	
2007	AMPLIACIÓN DE LA PESQUISA NEONATAL	<ul style="list-style-type: none"> • Fenilcetonuria • Hipotiroidismo • Fibrosis quística • Galactocemia • Hiper. suprarrenal cong. • Def. de biotinidasa • Retinopatía prematuro • Chagas • Sífilis 	
2008	PROGRAMA DE CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS		
2009	RED NACIONAL DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS	RENAC-Ar RED NACIONAL DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS DE ARGENTINA	
2010	PROGRAMA DE DETECCIÓN DE HIPOACUSIAS		
2013	CIRUGÍAS DE ALTA COMPLEJIDAD	<ul style="list-style-type: none"> • Atresia esofágica • Atresia intestinal • Gastrosquisis • Malf. anorectal • Mielomeningocele • Hidrocefalia • Hernia diafragmática 	
2015	LÍNEA DE CUIDADO FLAP Y PIE BOT		

Algunas de ellas son:

- **La Línea Salud Fetal** 0800-4442111 y o WhatsApp +54 9 11 2392-0716, mail: saludfetal@renac.com.ar que forma parte de la RENAC y es un servicio de información que asesora en forma telefónica y gratuita sobre los riesgos de AC por exposición a agentes ambientales durante el embarazo. La línea brinda información tanto a personas gestantes como a equipos de salud.
- **La Ley 25.630/2002 de fortificación de la harina de trigo y sus alimentos derivados con ácido fólico, que busca disminuir la probabilidad de ocurrencia de defectos del tubo neural como la espina bífida.** Diferentes estudios encontraron que esta medida logró reducir en un 50% la prevalencia de estas AC.
- **La vacunación contra la rubéola**, con el objetivo de prevenir el síndrome de rubéola congénita. Fue incorporada al calendario obligatorio, gratuito y universal en 1998; en 2003 formó parte de la vacuna doble viral en el puerperio o posaborto inmediato y de la triple viral a la edad de 11 años para lxs niñxs con esquema incompleto; en 2006 y 2008 se realizaron campañas de vacunación masivas dirigidas a mujeres y varones (15-39 años) respectivamente, y en 2009 y 2014, campañas de refuerzo. En el año 2015 la Organización Panamericana de la Salud/Organización Mundial de la Salud (OPS/OMS) determinó que en el continente americano se logró la eliminación de la transmisión endémica de la rubéola y la rubéola congénita.
- **Ampliación de la pesquisa neonatal.** 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 para detectar enfermedades metabólicas que tienen tratamiento y cuya instauración precoz puede prevenir el desarrollo de secuelas neurológicas muy graves.
- **El Programa 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 niñxs con esta patología y el 50 por ciento requieren cirugía dentro del primer año de vida. Inicialmente la cobertura estaba destinada para niñxs menores de 6 años con cardiopatías, pero a partir del 2013 se extendió hasta los 19 años de edad y actualmente a los adultos. 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 efectores en todo el país y un centro coordinador en el Hospital Garrahan. Este programa permitió aumentar el porcentaje de detección de cardiopatías en

lxs recién nacidxs y disminuir los tiempos de espera para la cirugía y sus graves consecuencias para la morbilidad-mortalidad asociada a dicha espera.

- **La Red (inicialmente Registro) Nacional de Anomalías Congénitas (RENAC)** comenzó en 2009 en el marco de la ANLIS Malbrán, y fue formalizada en 2014 por la Resolución Ministerial 770/2014. Su objetivo central es la vigilancia de anomalías congénitas en recién nacidxs. A su vez, sus objetivos ampliados incluyen capacitar equipos de salud, contribuir a derivar recién nacidxs con AC, difundir acciones de prevención de las AC en la comunidad y desarrollar investigaciones epidemiológicas.
- **La pesquisa de hipoacusias**, implementada por la Ley 25.415 de Detección temprana y atención de la Hipoacusia, que indica que todx recién nacidx antes del primer mes de vida tiene el derecho de ser estudiadx para evaluar su capacidad auditiva. El chequeo neonatal universal y obligatorio se realiza tempranamente mediante un estudio sencillo e indoloro llamado otoemisiones acústicas (OEA) y tiene como fin detectar los casos a ser evaluados por el equipo médico audiológico para nuevos estudios, y derivados para la terapéutica adecuada.
- En el año 2015 el Programa SUMAR lanzó la **Línea de Cuidado para el tratamiento de pacientes con fisuras labio alveolo palatinas (FLAP)**, pie bot y displasia de cadera, cuya coordinación retomó la RENAC en el año 2020. Sus objetivos son promover la detección precoz, garantizar la pronta derivación de las maternidades a los equipos interdisciplinarios y la instauración del tratamiento adecuado y oportuno de lxs niñxs a fin de evitar secuelas y lograr la completa rehabilitación. Las prestaciones implicadas dentro de la línea de cuidados alcanzan una cobertura desde la etapa prenatal hasta los 15 años.

¿Qué necesitamos saber acerca del modelo social de la discapacidad?



¿La forma de concebir la discapacidad fue igual en todas las épocas?

A lo largo de la historia hubo maneras diferentes de explicar la discapacidad. A esas maneras explicativas se las denomina modelos o paradigmas.

Estos modos de explicar o modelos tuvieron y tienen un impacto directo y significativo en:

- la vida de las personas con discapacidad
- la forma en la que pensamos y hablamos
- la forma en que tratamos a las personas
- el diseño de las políticas públicas
- la organización de las instituciones
- la forma en que se organiza la asistencia
- el vínculo con las personas desde el sistema y desde los equipos de salud

¿Qué modelos se recogen a lo largo de la historia?

Se reconocen principalmente tres modelos:

1. Prescindente
2. Normalizador o Rehabilitador
3. Social

Características del modelo de prescindencia

Vigente en siglos pasados y desde la antigüedad clásica, este modelo explicaba el origen de la discapacidad a partir de argumentos morales o religiosos. Por ejemplo, como un castigo por las "supuestas" faltas cometidas por familiares. Consideraba que las personas con discapacidad tenían vidas que no merecían ser vividas, porque conllevaban grandes sufrimientos o porque no contribuían productivamente a la sociedad. Pretendía terminar o marginar las vidas de las personas con discapacidad.

Características del modelo normalizador o rehabilitador

Define la discapacidad como una patología individual. Considera valiosas a las personas con discapacidad en la medida que pueden ser rehabilitadas o "normalizadas". Sin embargo, opera con una lógica de exclusión social y cultural forzada por las características individuales de las personas con discapacidad. En la práctica, las vidas de las personas se posponen, priorizando horas de rehabilitación, cuyo éxito definiría su inclusión. Propone y genera espacios especiales para que las personas con discapacidad se eduquen, sean atendidas o socialicen. Pone el acento en el déficit y reafirma la dependencia familiar e institucional por encima de la autonomía de las personas.

¿Y qué propone el modelo social de la discapacidad?

Hacia fines de la década del '70, surge en Inglaterra y EEUU un movimiento de personas con discapacidad que se rebelan a las limitaciones del modelo rehabilitador, dando origen al modelo social, que:

- Prioriza y promueve la vida independiente.
- Ubica la discapacidad en las barreras sociales que se imponen cotidianamente a las personas con limitaciones corporales y diversidad funcional.
- Apuesta al trabajo sobre el entorno para la superación de barreras y discriminaciones.
- Define la accesibilidad a través de apoyos y ajustes razonables.
- Instala el lema de 'nada sobre nosotrxs, sin nosotrxs' de las personas con discapacidad.

Cuando se habla de discapacidad desde el **modelo social**, se pone el foco en las **limitaciones de la sociedad** para favorecer la accesibilidad al ejercicio de los derechos de las personas con algún déficit. Las limitaciones de la sociedad para prestar servicios equitativos, realizar ajustes necesarios y asegurar que las necesidades de todas las personas sean tenidas en cuenta, pone en evidencia que la discapacidad no es una patología o una enfermedad sino una construcción social.

Agustina Palacios (2008) establece la distinción entre dos términos: deficiencia y discapacidad.

Una **deficiencia** "sería esa característica de la persona consistente en un órgano, una función o un mecanismo del cuerpo o de la mente que no funciona, o que no funciona de igual manera que en la mayoría de las personas".

La **discapacidad** "estaría compuesta por los factores sociales que restringen, limitan o impiden a las personas con diversidad funcional, vivir una vida en sociedad".

Veamos un ejemplo:

No poder caminar es una deficiencia, pero que una persona usuaria de silla de ruedas no pueda entrar a un edificio porque tiene escalones en el ingreso, es una discapacidad.



Las causas que dan origen a la discapacidad no son de la persona sino sociales.

¿Qué palabras debemos usar para referirnos a las personas con discapacidad?

El modelo social de la discapacidad indica que debemos referirnos a "personas con discapacidad", evitando otros términos, tales como personas con capacidades diferentes o necesidades especiales, lisiadas, minusválidas, imposibilitadas, incapaces, discapacitados, o el uso de diminutivos, pues pueden resultar ofensivos dado que responden a una modalidad de tutelaje, que pone en el centro a la deficiencia e invisibiliza a la persona como sujeto de derechos. Más que dar lugar a identificarse con distintas posibilidades de ser/hacer en la vida, las personas con discapacidad quedan sujetas a una mirada que percibe la 'carencia de' como rasgo definitorio, produciendo estigmatización.

¿Cómo se organiza el marco legal en Argentina a partir de la Convención de personas con discapacidad?

La Argentina, en el año 2008, sancionó la Ley 26.378 con la que adhiere a esta Convención reconociendo un enfoque de salud que insta al respeto a la dignidad de la persona, la autonomía individual, la libertad de tomar decisiones, la independencia, la no discriminación, la igualdad de oportunidades y la equidad de género. Las personas con discapacidad son titulares de derechos y deben poder ejercer esos derechos por sí mismas en igualdad de condiciones que las demás personas.

Esta perspectiva fue incluida en el nuevo Código Civil y Comercial del año 2015 y en la Resolución 65/2015 del Ministerio de Salud de la Nación en donde se dispuso que la atención de la salud se debe regir por la presunción de capacidad de las personas con discapacidad para tomar decisiones sobre su salud, en general y sexual y reproductiva, en particular. Las limitaciones a la capacidad cobran vigencia en caso que exista una sentencia judicial específicamente relacionada con la toma de decisiones en materia de salud. El marco normativo establece, también, que los sistemas de salud deben adoptar medidas tendientes a facilitar que las personas con discapacidad puedan ejercer sus derechos de manera autónoma y recibir la atención sanitaria de modo accesible, aceptable y con la mejor calidad posible.

¿Qué implica este modelo social para los equipos de salud?

Tomando como punto de partida lo expuesto en párrafos anteriores sería deseable que los equipos de salud pudieran reflexionar acerca de:

- Miradas que existen sobre la discapacidad.
- Fundamentos personales e institucionales de las intervenciones con personas con discapacidad.
- Intervenciones que posibilitan u obstaculizan la autonomía, la autodeterminación y la inclusión plena.

Acceso al Certificado Único de Discapacidad (CUD). Marco legal y circuito de gestión.

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

En Argentina hay cerca de 5 millones de personas con discapacidad (Censo 2010). Esto representa un 12,9 % de la población. Sin embargo, según datos de posesión del CUD a marzo de 2019 sólo existían 1.158.686 certificados otorgados. Esta brecha afecta las políticas que se desarrollan, especialmente en materia de asignación presupuestaria.

La legislación vigente establece que el CUD sirva como protección extra para el acceso a derechos por parte de las personas con discapacidad. Esos derechos, definidos por el marco legal (Leyes 22.431/81 y 24.901/97), establecen la cobertura total por parte del Estado Nacional para la salud y la educación. El CUD es un documento público de validez nacional, gratuito, de gestión voluntaria y emitido por una Junta Evaluadora Interdisciplinaria que certifica la discapacidad de una persona. Es la llave de acceso a todas las prestaciones y los servicios específicos.

¿Qué organismos intervienen en el otorgamiento de un CUD?

La Agencia Nacional de Discapacidad ANDIS (antes Servicio Nacional de Rehabilitación SNR) se ocupa de la elaboración e instrumentación de los criterios nacionales de Certificación y Valoración de la Discapacidad. Por su parte, las Juntas Evaluadoras, conformadas por equipos interdisciplinarios, evalúan a cada persona y otorgan el CUD de acuerdo con esos criterios definidos por ANDIS.

¿Qué derechos otorga el CUD?

El CUD permite acceder a derechos, tales como:

- Cobertura del 100% en salud para las PCD que tengan Obra Social o Medicina Prepaga (Ley 24.901).
- Acceso a escolaridad común con sistemas de apoyo.
- Acceso gratuito a transporte público de pasajeros (colectivo de corta, media y larga distancia, tren y subterráneo).
- Acceso a asignación familiar o AUH por discapacidad.
- Derecho a libre tránsito y estacionamiento en algunas jurisdicciones mediante el símbolo internacional de acceso.
- Exención de impuestos municipales en algunas jurisdicciones.

¿Cómo es el circuito de acceso al CUD?

El circuito para tramitar un CUD se inicia a través de tres pasos:

- Dirigirse a la Junta Evaluadora correspondiente al domicilio de la persona con discapacidad.
- Informarse acerca de la documentación a reunir de acuerdo al diagnóstico emitido por un equipo de salud (vigencia hasta 6 meses).
- Reunir la documentación solicitada y presentarla en la Junta Evaluadora correspondiente, la cual asignará un turno.

Estos trámites y derechos pueden consultarse en la página de ANDIS:

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

¿Qué pueden hacer los equipos de salud para favorecer el acceso a CUD?

Como se dijo al comienzo de este apartado existe en nuestro país entre las personas que tienen discapacidad, una brecha entre aquellas que tienen CUD y las que no lo tienen. Esto es debido a situaciones que actúan como barreras para el acceso a este documento: desconocimiento, alcance territorial insuficiente de las Juntas evaluadoras, dificultad para acceder a estudios requeridos, por insuficiencia o demora en la entrega de turnos, entre otros.

Los equipos de salud tienen la oportunidad de orientar y acompañar en el acceso a derechos a las personas afectadas, sus familias y/o grupos significativos, teniendo en cuenta el curso de vida de cada persona. Pueden promover actividades correspondientes a cada momento: la inclusión educativa, el acceso al deporte, al empleo y a la recreación, facilitar 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. Esto es vital para el logro de la autonomía, la autodeterminación y la plena inclusión de las personas.

ISBN 978-987-28708-2-9



9 789872 870829

