

Cómo reconocer las deficiencias en el momento del nacimiento

Manual para trabajadores de campo, formadores y coordinadores de programas

Parte del juego de herramientas para la
Prevención; "Cómo reconocer las deficiencias
de nacimiento"

Elaborado por CBM

Enero 2014

Contenidos

Introducción y estrategia de CBM para las deficiencias congénitas estructurales.....	2
I. Salud primaria y deficiencias congénitas	4
A. ¿Pueden prevenirse las deficiencias congénitas?.....	4
B. Prevención de las deficiencias congénitas antes de la concepción:	5
C. Parto prematuro (y su relación con las deficiencias infantiles).....	5
D. Cuidado del embarazo después de la concepción:	7
E. La relación entre las deficiencias congénitas y la deficiencia física.....	7
F. La relación entre las deficiencias congénitas y la deficiencia visual.....	7
G. La relación entre las deficiencias congénitas y la deficiencia auditiva	8
H. La relación entre las deficiencias congénitas y la deficiencia cognitiva y la salud mental comunitaria.....	8
II. Identificación e intervención tempranas de deficiencias congénitas estructurales.....	8
Estrategia para la intervención en las deficiencias congénitas.....	9
1. Sensibilización, identificación temprana y derivación.....	9
2. Programas de vigilancia de las deficiencias congénitas.....	9
3. Abogacía y sensibilización.....	10
4. Saturación del plan de estudios.....	10
5. Intervención quirúrgica:	10
Breve descripción de las deficiencias representadas en el rotafolio:	12
1. Albinismo óculo-cutáneo.....	12
2. Hidrocefalia	13
3. Hendiduras oro-faciales (labio leporino y paladar hendido)	13
4. Parálisis del plexo Braquial.....	14
5. Catarata congénita	14
6. Deficiencias de los dedos de las manos y los pies: Polidactilia / Sindactilia.....	15
7. Deficiencias de las extremidades – ausencia o deformación del brazo o pierna	15
8. Pie zambo (Talipes congénito Equino-Varo, CTEV)	15
9. Dislocación de la cadera en desarrollo (DDH)	16
10. Defectos de tubo neural (espinas bífidas/mielodisplasia).....	16
11. Trastornos del abdomen, los órganos genitales y el ano:	17
Examen del recién nacido para despistaje de deficiencias congénitas.....	18
Referencias:	19

Prevención y reconocimiento de las deficiencias congénitas

Las deficiencias congénitas son una causa común de mortalidad y discapacidad en niños que viven en países en desarrollo, sin embargo tienen un bajo perfil y reciben poca atención. Cada año al menos 7 millones de niños nacen con serias deficiencias congénitas. La incidencia de las deficiencias congénitas está entre 40 y 60 casos por cada mil nacidos vivos (4-6%), con una mayor incidencia en los países de ingresos bajos y medios.

El trabajo de CBM en todo el mundo, ayudando a niños y adultos jóvenes con discapacidad, incluye a muchos que viven con dicha discapacidad como resultado de deficiencias congénitas, tales como la catarata congénita, el pie zambo, el labio leporino, el paladar hendido y la hidrocefalia.

La prevención, el tratamiento y la rehabilitación son posibles para el 70% de las deficiencias congénitas.

La iniciativa de CBM para prevención de la discapacidad a causa de deficiencias congénitas adopta dos estrategias:

- I. La prevención primaria a través de una atención efectiva desde antes de la concepción hasta el cuidado materno.
- II. La identificación y referencia tempranas de las deficiencias congénitas estructurales.

La estrategia de CBM para las deficiencias congénitas estructurales

- La estrategia de CBM para deficiencias de nacimiento intenta fomentar las recomendaciones recogidas en el Informe Global sobre “defectos” congénitos (Global Report on Birth Defects) de la OMS y la Fundación “March of Dimes”, mencionado a continuación.
- El “juego de herramientas” de **Salud Primaria** para la Prevención de la Discapacidad titulado “Cómo mejorar la salud y el desarrollo de su niño: la prevención de la deficiencia y la discapacidad” intenta implementar las recomendaciones 1, 2 y 3 a través de la educación de las madres en el cuidado antes de la concepción, la maternidad segura, la buena nutrición y la elección adecuada de los tiempos de los nacimientos.
- El “juego de herramientas” para la Prevención de la Discapacidad titulado “**Cómo reconocer las deficiencias estructurales congénitas**” intenta implementar las recomendaciones 6 y 7; para formar a las/los profesionales de salud y asistentes de parto en la identificación temprana de los defectos congénitos, el examen apropiado del recién nacido y la pronta referencia para tratamiento.

Recomendaciones del grupo de expertos en defectos congénitos, "March of Dimes" (2006):

1. Educar a la comunidad, profesionales y trabajadores de salud, responsables de las políticas de salud, los medios de comunicación y otros actores interesados, sobre los defectos congénitos y las oportunidades existentes para el cuidado y la prevención eficaces.
2. Promocionar la planificación familiar, para permitir a las parejas tener embarazos espaciados, proporcionar información sobre los riesgos del embarazo antes de los 18 años de edad y después de los 35 años.
3. Garantizar una dieta sana y equilibrada durante los años reproductivos de una mujer, a través de una adecuada ingesta de macronutrientes y una amplia gama de micronutrientes, específicamente el hierro y el yodo. Añadir 400 microgramos de ácido fólico sintético a la dieta mediante suplementación o fortificación
4. Control de las infecciones en todas las mujeres en edad reproductiva.
5. Control de las enfermedades crónicas, específicamente la diabetes insulino dependiente, las enfermedades cardíacas y la epilepsia.
6. Capacitar a profesionales de la salud para identificar las deficiencias congénitas.
7. Realizar un examen físico de todos los recién nacidos, antes de que sean dados de alta del hospital.
8. Abogar por el establecimiento de servicios médicos de salud infantil apropiados para atender a los niños con deficiencias congénitas.
9. Abogar por el establecimiento de un organismo de capacidad nacional para la vigilancia y seguimiento de las deficiencias congénitas comunes.
10. Apoyar a organizaciones laicas incluyendo grupos de apoyo para pacientes/padres para abogar en, y educar a, sus comunidades.

¿Qué son las deficiencias de nacimiento, o congénitas?

De un modo general, las deficiencias congénitas se pueden categorizar en:

- Malformaciones congénitas (deficiencias congénitas estructurales)
- Anomalías cromosómicas (ej. Síndrome de Down)
- Defectos de un solo gen (principalmente causan defectos enzimáticos o errores innatos del metabolismo)

Las anomalías cromosómicas y los defectos de un solo gen constituyen un grupo grande y complejo de trastornos. Muchos causan anomalías enzimáticas o trastornos metabólicos que no son evidentes en el momento del nacimiento, excepto mediante una evaluación bioquímica. Pocos de estos estudios químicos complejos y costosos están disponibles en el mundo en desarrollo. Muchos de estos niños y niñas requieren un tratamiento médico complejo, pero raramente una intervención quirúrgica. Muchos desarrollan deficiencias cognitivas y del desarrollo.

En cambio, las deficiencias estructurales de nacimiento (o anomalías congénitas), a menudo se pueden ver a simple vista y pueden ser reconocidas en el momento del nacimiento. Sin embargo, muy a menudo las parteras que trabajan en unidades de maternidad bajo mucha demanda, o las parteras tradicionales en las aldeas, no saben cómo reconocer las deficiencias congénitas comunes y no están capacitadas para dar un consejo apropiado a las madres. El resultado es una carga innecesaria de la discapacidad. El rotafolio “Cómo reconocer las deficiencias en el momento del nacimiento” pretende ser una herramienta de educación y formación para los trabajadores de las maternidades.

¿Qué se puede hacer para prevenir las deficiencias congénitas en primer lugar? Existen varias estrategias eficaces que se pueden llevar a cabo mediante la concientización a la comunidad, la formación y las prácticas de salud primaria. El rotafolio “Cómo mejorar la salud y el desarrollo de su niño: La prevención de las deficiencias y las discapacidades” se ha creado con este fin, así como para la integración en programas de atención primaria de salud.

I. La Salud Primaria y las deficiencias de nacimiento

A. ¿Se pueden prevenir las deficiencias de nacimiento?

Existen al menos 8 condiciones que pueden contribuir a una mayor incidencia de las deficiencias congénitas:

1. La ingesta inadecuada de ácido fólico antes de la concepción
2. La deficiencia de yodo en la dieta de la madre
3. La inexistencia de vacunación contra la rubéola
4. Las mujeres que dan a luz después de los 35 años de edad
5. Una relación de consanguineidad entre el padre y la madre
6. El consumo del alcohol durante el embarazo
7. El uso de medicaciones teratogénicas y los agentes ambientales contaminantes
8. La falta de asesoramiento genético prenatal

Estas condiciones se convierten por tanto en la base de una política de salud para la prevención.

Existen estrategias efectivas para la prevención de ciertas deficiencias, entre las que podemos destacar las siguientes:

- Espina bífida – Suplementos de ácido fólico antes de la concepción
- Síndrome Rubéola – vacunación contra la Rubéola
- Síndrome de alcoholismo fetal – abstinencia de alcohol antes y durante el embarazo
- Hipotiroidismo congénito – Suplementos de yodo en la dieta

Existe evidencia que los suplementos multivitamínicos, incluyendo el ácido fólico, tomados durante la concepción y el principio del embarazo, pueden reducir la incidencia de muchas deficiencias estructurales.

Existe también evidencia que aportar una buena nutrición a todas las madres tiene como resultado el nacimiento de bebés más sanos y con menos problemas de retrasos cognitivos y del desarrollo.

B. Prevención de las deficiencias congénitas antes de la concepción:

“Las estrategias para mejorar la salud de las mujeres, los recién nacidos y los niños y niñas son esenciales para la prevención efectiva y el cuidado de aquellas personas con defectos congénitos.

Las intervenciones efectivas - incluyendo la planificación familiar, la optimización de las dietas de las mujeres, el manejo de los problemas de la salud materna y evitar las infecciones maternas - son factibles y asequibles incluso en medios con escasos recursos.”

Informe ejecutivo de “March of Dimes”, 2006.

Los siguientes principios básicos deberían ser promocionados:

1. Los servicios básicos de la educación y la salud reproductiva.
2. Los familiares cercanos no deben casarse o tener hijos.
3. Proporcionar información sobre los riesgos del embarazo antes de los 18 años de edad y después de los 35 años.
4. Aconsejar a las mujeres a tomar 400 microgramos de ácido fólico por día, desde antes de la concepción
5. Recomendar la utilización de sal yodada para el consumo
6. Las mujeres deben ser vacunadas contra la Rubéola y el Tétanos antes de llegar a la edad reproductiva
7. Obtener el consejo médico y el control de las enfermedades crónicas, especialmente la anemia, la diabetes, la obesidad y la hipertensión.
8. Evitar el consumo del alcohol y del tabaco.

C. Nacimiento Prematuro (relación con las deficiencias de la infancia)

El nacimiento antes de término (la prematuridad) tiene un impacto significativo en la incidencia de la mortalidad y las deficiencias en las/los bebés. Existe una creciente evidencia que indica que los cuidados adecuados antes y después de la concepción pueden minimizar los nacimientos prematuros. Existe una sinergia entre la prevención de las deficiencias congénitas, la prevención de los nacimientos prematuros y la prevención de las deficiencias discapacitantes. La definición de un nacimiento prematuro es aquel nacimiento que ocurre antes de cumplirse las 37 semanas de gestación.

Aproximadamente 12 millones de bebés nacen prematuramente cada año.

El 29% de la mortalidad neonatal mundial está relacionada con los nacimientos prematuros (casi 1 millón de bebés anualmente).

Sin embargo, el impacto está exacerbado por el hecho que las otras causas comunes de mortalidad neonatal, la asfixia y las infecciones neonatales, también están relacionadas con la prematuridad.

La relación entre la prematuridad y la Parálisis Cerebral:

Las/los bebés prematuros son más vulnerables a padecer hemorragias intraventriculares en el cerebro, asfixia e infecciones neonatales, todas ellas pueden ocasionar daño cerebral y parálisis cerebral.

Cuanto mayor es la prematuridad, mayor es la incidencia de la parálisis cerebral y las deficiencias del desarrollo neuronal en bebés.

La relación entre la prematuridad y la deficiencia visual:

La retinopatía de la prematuridad está causada por la oxigenoterapia que se administra a bebés nacidos prematuramente. La prevalencia está aumentando en los países de ingresos medios, a medida que el cuidado neonatal mejora.

La prematuridad incrementa el riesgo de infecciones, incluyendo la "oftalmia neonatorum".

La relación entre la prematuridad y la deficiencia auditiva:

Las deficiencias auditivas tienen una mayor incidencia de entre las/los bebés nacidos prematuros.

La relación entre la prematuridad y las deficiencias cognitivas: la salud mental comunitaria

Cuanto mayor es la prematuridad, mayor es el impacto ocasionado en el vulnerable cerebro en desarrollo, lo cual causa retrasos en el aprendizaje y en el desarrollo cognitivo, así como epilepsia.

Factores de riesgo:

Existen factores científicamente probados que aumentan el riesgo de nacimiento prematuro:

- El tabaco
- Un bajo Índice de Masa Corporal (Body Mass Index o BMI) debido a una nutrición inadecuada.
- La hipertensión arterial
- Historia de haber tenido un nacimiento prematuro previo
- Existen evidencias que indican que el estrés, la depresión y la violencia de género pueden incrementar el riesgo de nacimiento prematuro.

Intervenciones en la Comunidad que pueden reducir el impacto de los nacimientos prematuros y las complicaciones del parto (por ejemplo la pre-eclampsia), y por tanto reducir las deficiencias congénitas, incluyen:

- Nutrición adecuada

- Cribaje/Tamizaje de salud materna y control de enfermedades crónicas, específicamente la anemia, la diabetes, la obesidad y la hipertensión.
- Control de las infecciones maternas.

El “juego de herramientas” de CBM para Cuidado Primario de Salud incluye información para mejorar el cuidado antes de la concepción, a nivel comunitario, a través de la educación de las mujeres adultas y adolescentes.

D. Cuidado del embarazo a partir de la concepción:

Deben promocionarse los siguientes principios básicos:

1. Asistir a controles salud prenatal al menos 4 veces durante el embarazo
2. Dar a luz en presencia de un/a asistente al parto (o partera) competente
3. Evitar tomar alcohol durante el embarazo
4. No fumar tabaco o usar drogas ilegales durante el embarazo
5. Conocer el estado serológico de VIH-SIDA y recibir cuidado apropiado si es positivo
6. Recibir atención médica inmediatamente en caso de existir fiebre
7. Evitar el uso de medicamentos durante el embarazo, cuando sea posible. Durante el embarazo, los medicamentos solo deben ser administrados bajo prescripción de un médico cualificado
8. Utilizar sal yodada para el consumo
9. Continuar los suplementos diarios de 400 microgramos de ácido fólico
10. Tomar una dieta nutritiva balanceada, rica en vitaminas, minerales y proteínas. Prestar atención a la adecuada ingesta de calcio, para asegurar una estructura ósea fetal sana y una lactancia sana.

E. La relación entre las deficiencias congénitas y la deficiencia física

Una gran proporción de las deficiencias congénitas estructurales visibles derivan en anomalías del funcionamiento físico, incluyendo condiciones como el pie equino-varo (pie zambo), la Artrogriposis Múltiple Congénita (AMC), los defectos oro-faciales y la espina bífida.

F. La relación entre las deficiencias congénitas y la deficiencia visual

La catarata congénita, la oftalmia neonatorum y la retinopatía de la prematuridad son deficiencias relacionadas con el nacimiento que afectan a la agudeza visual.

G. La relación entre las deficiencias congénitas y la deficiencia auditiva

La mayoría de las deficiencias auditivas no se pueden detectar a simple vista y deben ser evaluadas mediante técnicas e instrumentos especiales. Una causa de pérdida auditiva neuro-sensorial neonatal, frecuente y prevenible, es el uso inapropiado de antibióticos aminoglicósidos, como la gentamicina. El síndrome de la Rubéola, prevenible mediante la inmunización, es una causa importante de deficiencia auditiva en bebés.

H. La relación entre las deficiencias congénitas y la deficiencia cognitiva y la salud mental comunitaria

Muchas deficiencias congénitas derivan, no en anomalías de las funciones físicas y sensoriales, sino en una deficiencia cognitiva y retraso del desarrollo:

1. La prematuridad está relacionada con un aumento en la incidencia de parálisis cerebral, la cual es un daño del cerebro que puede resultar en una deficiencia cognitiva y en epilepsia.
2. El defecto cromosómico frecuente "Trisomía 21" resulta en el Síndrome de Down, el cual va acompañado de deficiencia cognitiva.
3. Muchos defectos de gen único ocasionan que nazcan niños con síndromes que cursan con deficiencia cognitiva.

La parálisis cerebral es un ejemplo de una deficiencia congénita frecuente que puede impactar en todas las funciones, física, visual, auditiva y cognitiva.

Muchas deficiencias congénitas estructurales no pueden ser prevenidas y, por tanto, la estrategia debe ser la prevención secundaria, a través de la temprana identificación, tratamiento y rehabilitación.

II. Identificación e Intervención tempranas de las deficiencias congénitas estructurales.

Las malformaciones congénitas también se llaman deficiencias congénitas *estructurales*. Éstas pueden, o no, tener una base genética, pero resultan en un cambio estructural en el cuerpo, el cual puede usualmente ser identificado durante el examen físico. Éste es el grupo de defectos congénitos con mayor impacto en la estrategia de CBM para la discapacidad infantil.

Las deficiencias congénitas estructurales más frecuentes son:

1. Malformaciones del cerebro y del sistema neurológico
2. Malformaciones de las extremidades
3. Defectos cardiacos.

Incidencia:

Las deficiencias congénitas estructurales ocurren aproximadamente en 30 de cada 1000 nacidos vivos (OMS).

- Alrededor del 25% son muy graves y provocan una muerte temprana.
- Alrededor del 50% son tratables o corregibles.
- Alrededor del 25% provocan a largo plazo una deficiencia discapacitante, a pesar del mejor tratamiento.

Las deficiencias congénitas estructurales casi invariablemente requieren cirugía o experiencia quirúrgica para el tratamiento. Donde la experiencia quirúrgica no está disponible, como es el caso en la mayoría de los países de escasos recursos, se puede esperar la discapacidad de por vida.

Las estadísticas sobre la prevalencia del estudio en Ruanda muestran que el 23% de todas las deficiencias físicas músculo-esqueléticas en niñas y niños son debidas a anomalías congénitas (deficiencias congénitas estructurales).

Congenital impairments seen in our medical projects include:

- Pie equino-varo (pie zambo)
- Hendiduras oro-faciales (labio leporino y paladar hendido)
- Polidactilia y sindactilia (dedos adicionales o dedos unidos)
- Deformidades por reducción de extremidades (miembros ausentes, acortados o malformados)
- Defectos del tubo neural (espina bífida)
- Hidrocefalia

Cuidado médico del ojo: catarata congénita

Estrategia para intervención en las deficiencias congénitas

1. Sensibilización, identificación temprana y derivación

Ya que muchas deficiencias congénitas no pueden ser prevenidas primariamente, los efectos discapacitantes deben ser prevenidos mediante intervención temprana y tratamiento precoz. Esto significa derivar a un servicio quirúrgico especializado en casi todos los casos.

2. Programas de vigilancia de las deficiencias congénitas

Se ha realizado mucho trabajo en la identificación temprana del pie zambo y las hendiduras oro-faciales, a través de la formación del personal de salud primaria y los asistentes al parto. Aunque ha tenido un impacto importante, este tipo de actividades sólo ha conseguido identificar un limitado porcentaje de deficiencias congénitas estructurales. Es más apropiado implementar

programas de vigilancia de las deficiencias congénitas, los cuales desarrollan los mecanismos de sensibilización e identificación de *todas* las deficiencias congénitas estructurales. El rotafolio “Cómo reconocer las deficiencias en el momento del nacimiento” ha sido desarrollado para la formación de los trabajadores de atención primaria de salud y los asistentes al parto, sobre vigilancia integral de las deficiencias congénitas.

3. Abogacía y sensibilización

Cada bebé debería ser examinado cuidadosamente por un asistente al parto capacitado, antes de ser dado de alta de la unidad de parto/neonatología. La instrucción sobre la identificación de las deficiencias congénitas debería estar incluida en el plan de estudios de las instituciones de formación en ciencias de la salud. El rotafolio “Como reconocer las deficiencias en el momento del nacimiento” puede ser recomendado y provisto a estas instituciones de formación. El “juego de herramientas” contiene un listado detallado para el examen y cribaje de las deficiencias congénitas más frecuentes.

Se recomiendan la abogacía y la sensibilización necesarias para establecer rutas de referencia efectivas entre los servicios de salud locales o distritales y los centros especializados de cirugía y rehabilitación.

4. Saturación del plan de estudios

El “Proyecto sostenible para el cuidado del pie zambo de Uganda” (Uganda Sustainable Clubfoot Care Project) ha mostrado la eficacia de la saturación del plan de estudios para una deficiencia específica de nacimiento. El USCCP desarrolló un plan de estudios y un módulo de entrenamiento que se pueden aplicar a todos los niveles de educación en atención de salud en el país entero, incluyendo médicos, especialistas, auxiliares médicos, parteras y personal de atención primaria de la salud. De este modo todo el personal de salud, a todo nivel de prestación de servicios, es consciente de la deformidad de pie zambo y de los caminos apropiados para la referencia y para el tratamiento.

Este exitoso modelo tiene potencial para ser ampliado a otras áreas de desarrollo curricular, para la identificación temprana y la referencia de las deficiencias congénitas, así como para las estrategias de prevención de otras discapacidades.

5. Intervención quirúrgica:

Las deficiencias congénitas estructurales casi invariablemente requieren cirugía o experiencia quirúrgica para el tratamiento. Donde la experiencia quirúrgica no está disponible, como es el caso en la mayoría de los países de escasos recursos, se puede esperar la discapacidad de por vida.

La intervención temprana es crucial para prevenir la discapacidad permanente derivada de muchas deficiencias congénitas. Por ejemplo:

- Si la catarata congénita es tratada tempranamente, la visión normal es posible. Si el tratamiento se retrasa, da lugar a una ceguera permanente.
- Si se retrasa la intervención del drenaje "shunting" para tratar la hidrocefalia, esto puede dar lugar a un daño cerebral permanente.
- Si el pie equino varo (pie zambo) se identifica de forma temprana, puede ser tratado en la comunidad con buenos resultados. Si se identifica tarde, se requerirá una cirugía reconstructiva compleja y el resultado no será tan bueno.
- Si el labio leporino y el paladar hendido no son tratados con cirugía temprana, la muerte por desnutrición es frecuente.

La estrategia de CBM por lo tanto debe incluir el apoyo a los programas que ofrecen los servicios necesarios para estos trastornos.

Es necesario evaluar los recursos de salud disponibles y desarrollar rutas de referencia y contra-referencia.

Algunos socios de CBM cuentan con experiencia quirúrgica especializada. Debe accederse a los hospitales de referencia nacional tanto como sea posible. En ocasiones el cuidado quirúrgico especializado depende de la llegada de equipos de especialistas que visiten el lugar.

Algunos de los procesos quirúrgicos son sencillos, por ejemplo la cirugía de la polidactilia, y puede que este servicio esté disponible en los hospitales de distrito. Sin embargo, muchas de las reconstrucciones quirúrgicas son muy complejas y requieren expertos en sub-especialidades quirúrgicas. Estos servicios no existir ni siquiera en los hospitales de referencia nacional. Otra posibilidad son los hospitales pediátricos para sub-especialidades, o unidades específicas dentro de los hospitales generales, los cuales se responsabilizarían de implementar los servicios para el cuidado quirúrgico de las deficiencias congénitas y formar a cirujanos nacionales en esta área sub-especializada. Existirá la necesidad de crear redes que incluyan los servicios de cirugía pediátrica general (abdominal), los cuales no están disponibles actualmente en la mayoría de los programas de CBM. Esto sería necesario para condiciones como la gastrosquisis (defectos de la pared abdominal), el ano imperforado, las hernias congénitas, etc.

Los servicios de neurocirugía serían necesarios para el tratamiento de los defectos del tubo neural (esпина bífida) y la hidrocefalia.

La creación de un programa de vigilancia de las deficiencias congénitas tiene implicaciones para otras áreas de interés en CBM, además de la deficiencia física, como pueden ser las cataratas congénitas y condiciones oftalmológicas neonatales o la intervención temprana para el Síndrome de Down, entre otros.

¿Cuáles son las deficiencias congénitas estructurales frecuentes?

El rotafolio “Como reconocer las deficiencias en el momento del nacimiento” recomienda el examen de todos los recién nacidos por el asistente del parto y hace hincapié en la sensibilización sobre las deficiencias congénitas estructurales frecuentemente identificadas. Éstas incluyen:

1. Albinismo óculo-cutáneo (bebés albinos)
2. Hidrocefalia
3. Hendiduras oro-faciales (Labio leporino y paladar hendido)
4. Parálisis del plexo Braquial
5. Catarata congénita
6. Deficiencias de los dedos de las manos y los pies: Polidactilia / Sindactilia
7. Deficiencias de las extremidades: miembros, o partes, ausentes o deformes
8. Pie equino-varo (pie zambo)
9. Dislocación congénita de la cadera
10. Defectos del tubo neural (espina bífida / mielodisplasia)
11. Malformaciones de los genitales y el ano: ano imperforado, hipospadias

Descripción breve de las deficiencias representadas en el rotafolio:

1. Albinismo óculo-cutáneo:

Defecto en la producción de melanina, un pigmento que se encuentra en la piel, el pelo y la retina del ojo.

Incidencia: varía.

Más prevalente en el África sub-Sahariana. Promedio 1/4000 nacimientos en África.

Descoloración de la piel y el pelo, obvia a simple vista desde el nacimiento.

Potente fuente de superstición, aislamiento social, discriminación y abuso.

Mayor vulnerabilidad a los cánceres de piel.

Deficiencia visual debido a la falta de pigmentos protectores en el ojo.

Intervención:

Concientización. Hay poco que se puede hacer en la infancia.

Protección contra la exposición al sol: uso de gafas de sol, sombreros de ala ancha y cremas de protección solar.

Revisiones frecuentes de la agudeza visual.

Intervención médica/quirúrgica para las lesiones de la piel.

2. Hidrocefalia

Aumento de tamaño de la cabeza debido a un acúmulo del líquido céfalo-raquídeo (LCR) que normalmente baña el cerebro.

Incidencia: 0.5-0.9/1000

Puede estar presente desde el momento del nacimiento, pero más frecuentemente ocurre de una manera progresiva durante la primera infancia. Suele suceder tras infecciones neonatales (meningitis, encefalitis) las cuales causan un bloqueo del drenaje del LCR por secuelas de cicatrización. El aumento de la cantidad de LCR ocasiona una presión excesiva sobre el tejido cerebral, provocando un daño progresivo al cerebro y la deficiencia cognitiva.

Intervención:

Derivación urgente a una unidad quirúrgica hospitalaria especializada. La demora en la referencia ocasionará una deficiencia física y cognitiva permanente.

El fluido (LCR) puede ser evacuado quirúrgicamente mediante "shunting", un sistema de drenaje desde el cerebro hasta el abdomen, donde será absorbido (Drenaje Ventrículo-Peritoneal), o mediante cirugía endoscópica para establecer un drenaje "shunt" interno (ETV).

Con el crecimiento del niño los drenajes pueden fallar, por lo que un buen seguimiento en la comunidad es muy necesario.

3. Hendiduras oro-faciales (labio leporino y paladar hendido)

Malformaciones que producen un defecto en el labio superior y/o el paladar blando y el cielo de la boca. Ocurre cuando estas estructuras no se fusionan adecuadamente durante la gestación y no se unen en la línea media.

Incidencia: Varía. 1-2/1000 nacidos vivos.

A menudo resulta en una obvia desfiguración facial que causa estigmatización. Las/los bebés tienen dificultad para la succión y pueden sucumbir ante la inanición y la malnutrición.

Frecuentemente existe un desarrollo anómalo de la mandibular superior y la dentadura. Cuando el paladar está afectado existe una deficiencia del habla.

Intervención:

1. El tratamiento quirúrgico es muy efectivo. Se debe recomendar realizarlo tan pronto como sea posible. Se necesita la experiencia de un especialista en anestesia pediátrica y los equipos adecuados para llevar a cabo la intervención de un modo seguro, ya que la cirugía involucra la vía aérea del paciente.
 2. Después de la cirugía primaria para el cierre de la hendidura oro-facial, frecuentemente se necesita la participación de los servicios de reconstrucción dental y maxilo-facial.
 3. Servicios de Logopedia/Foniatría o terapia del lenguaje.
- Las Organizaciones No Gubernamentales "Smile Train", "Operation Smile" y "Operation Rainbow", entre otras, se han especializado en proveer servicios relacionados con las hendiduras oro-faciales en países de bajos ingresos.

4. Parálisis del plexo Braquial

No es una deficiencia congénita sino una lesión que ocurre durante el proceso del parto. La causa más frecuente es la distocia del hombro en la cual el bebé queda bloqueado en el canal del parto mientras el hombro queda colgando. Los intentos de liberar al bebé mediante la fuerza resultan en una elongación del plexo Braquial, los nervios que van desde el cuello hasta el brazo, lo cual ocasiona una parálisis parcial del brazo.

La lesión puede ser leve, con recuperación total rápida, o grave y permanente. El bebé no mueve la parte superior del brazo. El bebé no puede flexionar el codo. Puede mover bien la mano y la muñeca.

Incidencia: Varía dependiendo de la capacitación y los recursos existentes en el servicio de la maternidad. Existe una incidencia menor en los centros que cuentan con servicio de parto por cesárea.

Intervención: Referencia a fisioterapia. Los ejercicios de rango-de-movimiento previenen que las articulaciones se anquilosen. Cuando hay una pérdida de función permanente en la parte superior del brazo, se pueden enseñar actividades alternativas compensatorias.

El tratamiento quirúrgico, para realizar injertos en los nervios lesionados, es complejo y de alta tecnología. No es una opción con expectativas realistas en países con pocos recursos. Ocasionalmente es beneficioso en niñas y niños mayores, realizar una intervención para transferir tendones en el hombro, o una cirugía de rotación correctiva (osteotomía) del húmero.

5. Catarata congénita

Opacificación de la lente del ojo.

Usualmente ocurre en ambos ojos.

A menudo ocurre en asociación con otras deficiencias congénitas.

Incidencia: 0.5-1/1000 en países de ingresos medios. Se desconoce la incidencia en países de ingresos bajos, probablemente sea mayor.

Identificación: Se puede detectar a simple vista, pero se ve mejor si se ilumina el ojo con una linterna o un oftalmoscopio. El reflejo rojo está ausente o la lente se observa con una opacificación blanca.

Intervención: Referencia a un centro especializado en el ojo. La temprana identificación y derivación es muy importante porque la demora puede causar ceguera permanente (la vía neural visual no se desarrolla).

Las unidades de oftalmología no siempre tienen servicios oculares pediátricos.

La corrección quirúrgica es posible, pero es compleja y de difícil ejecución.

Los/las bebés y niños/as pequeños/as necesitan anestesia general para la cirugía, mientras que las personas adultas pueden ser tratadas bajo anestesia local.

6. Deficiencias de los dedos de manos y pies: Polidactilia / sindactilia

Éstas son las deficiencias congénitas estructurales más frecuentes.

Polidactilia: dedos supra-numerarios en las manos o los pies

Sindactilia: dedos unidos en las manos o los pies

La ausencia o deformidad de los dígitos también puede ocurrir.

Normalmente no suele existir una deficiencia funcional grave, pero sí puede resultar en estigmatización.

Incidencia: Frecuente 2/1000+. Más común en personas de raza negra, 13/1000

Intervención: Referencia quirúrgica. No es una condición urgente. El tratamiento quirúrgico es mejor cuando el niño o niña ya camina sólo/a.

7. Deficiencias de las extremidades: miembros ausentes o deformes

Éste es un grupo de deficiencias muy diversas, a menudo ocurren en asociación con múltiples problemas médicos. Algunas categorías incluyen:

- Amputaciones congénitas (0.5/1000). Bebés nacidos sin parte de las extremidades superiores o inferiores.
- Defectos de reducción: Un miembro es más corto que el otro debido a la ausencia de un segmento de hueso.
- Rigidez de múltiples articulaciones. (Artrogriposis) (1/3000).
- Deformidades angulares: Los miembros tienen un aspecto deforme.

Intervención: Derivación a unidad especializada en traumatología pediátrica.

Normalmente se requiere reconstrucción quirúrgica. La cirugía es muy compleja y requiere una formación especializada, tecnologías e infraestructuras que puede que no exista en países de bajos ingresos. Estas condiciones pueden ser mejoradas pero no curadas. El cuidado quirúrgico no es urgente pero tiene mejores resultados si se realiza antes de alcanzar la edad escolar.

Se necesita la participación de los servicios de prótesis y ortesis.

Se necesitan instrumentos de movilidad a ruedas y ayudas para deambulación.

8. Pie zambo (Talipes Congénito Equino-Varo, TCEV)

Es el defecto congénito más frecuente responsable de una deficiencia locomotriz. Comúnmente se presenta como una condición aislada (Pie zambo idiopático), pero a menudo acompaña a otras deficiencias y anomalías congénitas como la artrogriposis y la espina bífida (Síndrome del pie zambo). Las contracturas de los tejidos blandos en la cara interna y plantar del pie retraen el pie hacia abajo y hacia adentro en una posición deforme. Sin recibir tratamiento, los niños y niñas pueden caminar pero lo hacen apoyándose en la cara lateral del pie, o encima del pie, lo cual les causa dolor y les impide la utilización de calzado normal.

Incidencia: Varía entre 0.6/1000 en China y 8/1000 en Polinesia. Globalmente el promedio es 1.2 por cada mil nacidos vivos (1/800).

Intervención: Identificación e intervención tempranas. La intervención durante los primeros dos años de vida mediante el método Ponseti de manipulación y férulas concluye en curación. Los/las niños/as mayores pueden necesitar cirugía adicional. Prácticamente siempre se necesita el uso de soportes ortopédicos [abrazaderas] después del tratamiento. Es necesario un seguimiento a largo plazo para monitoreo de posibles recidivas.

Los programas de pie zambo, que han implementado la técnica de Ponseti, han sido muy exitosos y ahora son identificados como "programa clave" dentro de los proyectos de CBM.

9. Dislocación congénita de cadera (DCC)

Esta deficiencia congénita no se puede detectar a simple vista y necesita un examen. Por lo tanto es la más difícil de identificar y de enseñar.

Una o ambas caderas están dislocadas de la articulación, o son inestables y se pueden dislocar. La falta de identificación resulta en una cojera grave, deficiencia permanente al caminar y artritis.

Incidencia: Dislocación completa 1/1000. Inestable 1/100. La incidencia varía entre razas. Es rara en africanos y frecuente en centro-europeos y las poblaciones indígenas de las Américas.

Examen: todo recién nacido debería tener un examen cuidadoso de sus caderas. Las caderas se manipulan con cuidado hacia dentro (adducción) y hacia afuera (abducción) de una manera específica (maniobra de Barlow) y se puede percibir un corrimiento o "clunk". Se necesita un entrenamiento específico para aprender a hacer esta maniobra.

Prevención: podría ser posible mediante la promoción y adopción de la posición africana para cargar y dar de lactar a los bebés, con sus piernas alrededor de la cintura y la espalda de la madre (piernas en abducción), no en un costado (piernas en adducción), durante los primeros meses de vida. No se debe recomendar que se fajen o envuelvan juntas las piernas del bebé.

Intervención: Un simple soporte ortopédico, que mantenga las piernas abducidas a los lados, es efectivo pero requiere de experiencia ortopédica para poder adaptarlo correctamente. Normalmente se utiliza durante 3 meses.

El tratamiento temprano resulta en curación. El tratamiento después de la edad neonatal requiere cirugía especializada.

10. Defectos del tubo neural (espina bífida / mielodisplasia)

La porción inferior de la columna vertebral y la médula espinal están deformes. Los huesos de la columna no están adecuadamente unidos en la línea media.

El tejido de la médula espinal puede estar expuesto al exterior a través de una herida abierta, o tejido blando protruyente. Porciones pilosas amplias u otras

manchas congénitas de la piel sobre la parte baja de la columna pueden indicar que existe un daño estructural subyacente. La hidrocefalia casi siempre acompaña esta condición.

Incidencia: Varía ampliamente. La incidencia más alta está en China: 6/1000

Prevención: Los suplementos de ácido fólico (folato), tomados **antes** de la concepción, reducen drásticamente la incidencia y la severidad. Tomar el ácido fólico después de haber identificado la condición durante el embarazo es ya demasiado tarde para prevenir esta deficiencia congénita estructural. Por lo tanto, es necesario sensibilizar a todas las mujeres en edad fértil para que tomen los suplementos. En algunos países, las fuentes de alimentos contienen fortificación con ácido fólico.

Intervención: Derivación urgente a un centro médico especializado, en el cual existen servicios disponibles de neurocirugía. El defecto de la piel debe ser cerrado quirúrgicamente y la hidrocefalia drenada mediante “shunting”. La falta de tratamiento urgente resulta en una tasa de mortalidad muy alta. Esta condición no puede ser curada, por lo cual es invariable que exista una deficiencia permanente.

Se requiere una rehabilitación de largo plazo en ambientes multi-disciplinarios, que incluyan servicios ortésicos y el acceso a la movilización sobre ruedas. Las úlceras de decúbito y los problemas con la función intestinal y urinaria son frecuentes. Los asientos específicamente diseñados para esta discapacidad reducen el riesgo de úlceras de decúbito.

11. Malformaciones congénitas de los genitales y el ano:

Este grupo de deficiencias invariablemente requiere de los servicios de cirugía general pediátrica (abdominal) y de un especialista en anestesia pediátrica. Estos servicios raramente están disponibles en los hospitales de distrito. Debido a que algunas de estas malformaciones son letales sin tratamiento y por tanto necesitan referencia de emergencia, existe una alta mortalidad en las áreas rurales.

Intervención: Conocer y/o establecer las rutas de referencia para acceder al cuidado de cirugía general pediátrica.

11.1 Gastrosquisis

El contenido abdominal (intestinos) protruye al exterior a través de una apertura en el abdomen.

Es una presentación muy dramática en el momento del nacimiento.

Casi siempre es letal, a no ser que se realice la cirugía inmediatamente.

Los resultados de la cirugía son buenos.

Derive a un establecimiento que cuente con cirugía general pediátrica.

El cuidado inmediato consiste en cubrir los intestinos expuestos con láminas de plástico, de las que se utilizan para envolver los alimentos.

11.2 Extrofia de la vejiga urinaria

La vejiga urinaria está expuesta al exterior a través de una apertura anómala en la pared abdominal, por lo cual existe una pérdida de orina. No acarrea un riesgo mortal inmediato.

Refiera para reconstrucción quirúrgica por un urólogo pediátrico o, en su defecto, por un cirujano general.

11.3 Ano imperforado

No existe apertura anal. Generalmente los intestinos en la cavidad abdominal son normales.

A menudo ocurre en asociación con otros defectos congénitos.

Es necesario que se realice cirugía de urgencia para abrir el ano o para establecer una colostomía de "bypass".

11.4 Hipospadias

La uretra desemboca por encima o por debajo del extremo del pene.

No es una emergencia, pero debería ser corregida quirúrgicamente en los primeros años de vida.

11.5 Bultos en bolsa escrotal y testículos: Hernia congénita e Hidrocele

El bulto puede ser debido a un asa intestinal que se ha herniado dentro de la bolsa escrotal.

Puede que no se perciba en el momento del nacimiento pero que se haga evidente en la infancia temprana.

No es una emergencia, pero debe ser corregida quirúrgicamente para evitar la obstrucción y el estrangulamiento del intestino, que sí pondría en riesgo la vida.

11.6 Órganos genitales ambiguos

No está claro si el bebé es varón o mujer; parece que el pene es muy pequeño o el clítoris demasiado grande.

Generalmente la función urinaria es normal.

Estos casos son complejos desde un punto de vista quirúrgico y ético, por lo cual requieren la derivación e intervención de sub-especialidades.

La corrección quirúrgica es posible en la etapa temprana de la vida.

Examen del recién nacido para despistaje de deficiencias congénitas

Una lista de control para examinar a un bebé y poder realizar un despistaje adecuado de posibles deficiencias congénitas estructurales, debería incluir:

1. Observa el color del bebé, la piel y la temperatura ¿Son todos ellos normales?
2. ¿Tiene la cabeza del bebé un tamaño normal?
3. ¿Tiene la cara un aspecto muy anómalo? Observa especialmente las orejas y los ojos.
4. ¿Tiene el cuello completa movilidad?
5. Ilumina los ojos del bebé ¿Tiene la pupila un aspecto blanco u opaco?

6. Busca posibles hendiduras orofaciales. Pon tu dedo dentro de la boca del bebé (con un guante esterilizado) y busca una hendidura del paladar.
7. Observa los brazos y las piernas del bebé ¿Tienen un aspecto normal?
8. ¿Existen cinco dedos en cada mano y cada pie?
9. Palpa los brazos y piernas del bebé ¿Son fuertes?
10. ¿Son flexibles las extremidades? ¿Las articulaciones se mueven con normalidad?
11. ¿Tiene el bebé pie equino-varo (pie zambo)?
12. Observa la espalda del bebé ¿Existen heridas, marcas o áreas pilosas en la zona de la columna vertebral?
13. Observa el ano y los órganos genitales del bebé ¿Está el orificio para la orina en el lugar correcto? ¿Existen bultos anómalos en la bolsa escrotal?
14. ¿Es el ano de apariencia normal?

Opinión experta

Una opinión experta en materia de prevención y cuidado de las deficiencias congénitas puede obtenerse de:

- **March of Dimes** (MoD).
Esta ONG ha desarrollado un enfoque en los defectos congénitos y se ha convertido en una organización líder para la sensibilización en esta materia. Los documentos de trasfondo de MoD y sus informes anuales contienen una gran riqueza informativa en lo que se refiere a los defectos congénitos. MoD es un socio colaborador de la OMS.
- **La OMS** tiene un programa de genoma humano y un centro de recursos genómicos con foco principal en la investigación genética. Se ha establecido algo en lo referente a recursos para tratamiento. Las iniciativas de la OMS son apoyadas por March of Dimes.
- Los **Centros para el Control de Enfermedades y la Prevención** (Centres for Disease Control and Prevention, CDC) tienen un sitio web con amplios recursos disponibles.
<http://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/index.html>
- La PHG Foundation, Foundation for Genomics and Population Health
<http://toolkit.bornhealthy.org/overview.pdf>

Referencias:

1. March of Dimes Global report on Birth Defects. The hidden toll of dying and disabled children. 2006 (Informe Global sobre defectos congénitos de MoD)
2. Reducing Birth Defects. Meeting the challenge in the Developing World. Institute of Medicine. 2003
3. *Disabled Village Children*, capítulos 11, 12, 14, 18, 22
David Werner, Hesperian Foundation 2009.