

Defectos congénitos

Informe de la Secretaría

1. El informe tiene por objeto servir de base para las deliberaciones sobre los defectos congénitos, aportando elementos de reflexión sobre cuestiones como la definición, epidemiología y carga de morbilidad de estas patologías o las intervenciones de prevención y tratamiento, junto con una serie de indicaciones sobre la forma en que cabría integrar esas intervenciones en los servicios de salud existentes. En su 126.^a reunión, el Consejo Ejecutivo examinó una versión anterior de este informe,¹ tras lo cual adoptó la resolución EB126.R6.

DEFINICIÓN

2. En el Capítulo XVII de la décima revisión de la *Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y Problemas de Salud Conexos* (CIE-10), dedicado a las «Malformaciones congénitas, deformaciones y anomalías cromosómicas», figuran ciertos defectos congénitos. Otros, como los errores innatos del metabolismo o los trastornos hematológicos de origen prenatal, aparecen en otros capítulos. Cabe definir los defectos congénitos como anomalías estructurales o funcionales, incluidos trastornos metabólicos, que están presentes desde el momento mismo del nacimiento. La expresión «trastorno congénito» se considera sinónima, y ambas se utilizan indistintamente.² La undécima revisión de la *Clasificación* brinda la oportunidad de introducir modificaciones en el redactado actual del artículo.

3. Con independencia de la definición, los defectos congénitos pueden provocar abortos espontáneos y muertes prenatales y son una causa importante, aunque hasta ahora subestimada, de mortalidad y discapacidad de lactantes y niños menores de cinco años. Estas patologías pueden ser letales, provocar discapacidades duraderas y tener consecuencias negativas para las personas y familias, los sistemas de atención sanitaria y la sociedad en general.

¹ Véase el documento EB126/2010/REC/2, acta resumida de la séptima sesión.

² *Management of birth defects and haemoglobin disorders: report of a joint WHO-March of Dimes meeting, Ginebra (Suiza), 17 a 19 de mayo de 2006*. Ginebra, Organización Mundial de la Salud, 2006.

DEFECTOS CONGÉNITOS Y MORTALIDAD NEONATAL E INFANTIL EN EL MUNDO

4. Los trastornos congénitos son una patología corriente. La OMS calcula que en 2004 unos 260 000 fallecimientos en el mundo (alrededor de un 7% de todas las muertes de recién nacidos) fueron causados por anomalías congénitas,¹ lo que supone la primera causa de defunción en los contextos que presentan menores índices generales de mortalidad, como la Región de Europa, donde hasta un 25% de los casos de muerte neonatal se deben a anomalías congénitas.

5. En la actualidad no existen estimaciones sólidas del número de niños nacidos con un trastorno congénito grave atribuible a causas genéticas o ambientales. Los más frecuentes de esos trastornos graves son los defectos cardiacos congénitos, los defectos del tubo neural y el síndrome de Down. Las hemoglobinopatías (entre ellas la talasemia y la anemia falciforme) y el déficit de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa no entran en la definición de anomalía congénita que figura en la CIE-10, aunque representan un 6% de todos los trastornos congénitos.

6. Subsisten importantes incertidumbres respecto a la incidencia y la mortalidad atribuibles a trastornos congénitos, sobre todo en países que carecen de un sistema adecuado de registro de defunciones. Comoquiera que sea, las cifras existentes ponen de relieve que la labor destinada a reducir la incidencia y la mortalidad ligadas a anomalías congénitas es indisociable de los esfuerzos por cumplir la meta correspondiente al cuarto Objetivo de Desarrollo del Milenio, esto es, reducir en dos terceras partes, entre 1990 y 2015, la mortalidad de los niños menores de cinco años.

CAUSAS FRECUENTES DE DEFECTOS CONGÉNITOS

7. Los defectos congénitos forman un grupo heterogéneo de trastornos de origen prenatal que pueden obedecer a la presencia de un solo gen defectuoso, a alteraciones cromosómicas, a una combinación de factores hereditarios, a teratógenos presentes en el medio ambiente o a carencias de micronutrientes. En los países de ingresos bajos y medios, las enfermedades infecciosas maternas como la sífilis o la rubéola son una causa importante de defectos congénitos. Además, el hecho de que la madre padezca enfermedades como la diabetes mellitus, tenga déficit de yodo o ácido fólico o se vea expuesta a medicamentos, drogas (alcohol y tabaco inclusive), ciertos contaminantes químicos ambientales o elevadas dosis de radiación son otros tantos factores que pueden causar defectos congénitos.

PREVENCIÓN

8. Considerando que los defectos congénitos pueden tener muy diversas causas, es necesario aplicar un amplio repertorio de métodos de prevención. La mayoría de los trastornos congénitos de origen ambiental se pueden prevenir con medidas de salud pública como la prevención de las infecciones de transmisión sexual, la aplicación de leyes sobre la gestión de sustancias químicas tóxicas (como ciertos productos de uso agrícola), la vacunación contra la rubéola o el enriquecimiento de los alimentos básicos con micronutrientes (yodo y ácido fólico). Por otro lado, las medidas de prevención que se apliquen pueden depender de la edad (o fase del ciclo vital) de que se trate (véase el anexo).

¹ *The global burden of disease: 2004 update*. Ginebra, Organización Mundial de la Salud, 2008.

9. La atención pregestacional tiene por objeto asegurar el nivel óptimo de bienestar físico y mental de la mujer y de su compañero justo al inicio y en las primeras etapas de la gestación, aumentar las probabilidades de una evolución normal del embarazo y procurar que el niño nazca sano. Además, permite efectuar a tiempo intervenciones de prevención primaria encaminadas a prevenir los trastornos congénitos de origen teratogénico (lo que incluye los causados por la sífilis congénita y la rubéola), los defectos debidos a la carencia de yodo, los defectos del tubo neural (y seguramente otras malformaciones) y los trastornos cromosómicos relacionados con la edad de la madre (como el síndrome de Down). El hecho de advertir a tiempo un riesgo familiar de enfermedad hereditaria, junto con la realización de pruebas de detección a los posibles portadores y con la prestación de asesoramiento genético, permite que las parejas limiten el número de descendientes cuando exista un riesgo cierto.

10. La prevención durante el embarazo pasa por la detección y la gestión de los riesgos. En este terreno hay una serie de intervenciones y servicios que pueden suscitar cuestionamientos éticos, jurídicos y sociales y tener repercusiones económicas, por ejemplo la detección y el diagnóstico prenatales de defectos congénitos, la interrupción selectiva del embarazo o la propia existencia de servicios de asesoramiento. La extracción de sangre de la madre para la cuantificación de varios metabolitos en el suero materno es uno de los métodos de detección menos invasivos de que se dispone actualmente. La existencia de niveles anómalos de marcadores bioquímicos viene también asociada a defectos estructurales del feto, como el síndrome de Down, defectos del tubo neural o malformaciones abiertas de la pared abdominal. La tasa de detección de defectos congénitos por métodos bioquímicos en el primer trimestre de gestación es más elevada cuando se acompaña de ultrasonografía por translucencia nucal u otras técnicas de examen ecográfico. En el curso del segundo trimestre, las ecografías son útiles para detectar anomalías estructurales importantes.

DETECCIÓN, TRATAMIENTO Y ATENCIÓN

11. El examen sistemático de los recién nacidos facilita la detección precoz de trastornos congénitos, así como su tratamiento y la prestación de asistencia. Los programas de detección neonatal (examen físico de todos los recién nacidos y pruebas de detección de hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, anemia falciforme y déficit de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa) y la capacitación de los proveedores de atención primaria de salud son sendos elementos de gran utilidad para diagnosticar trastornos congénitos y derivar al lactante a los correspondientes servicios de tratamiento. El examen físico de todos los recién nacidos por parte de personal de atención primaria debidamente formado es un procedimiento factible en la mayoría de los sistemas de salud, que permite detectar numerosos trastornos congénitos, entre ellos defectos cardiovasculares que conllevan un gran riesgo de mortalidad precoz y derivar los casos.

12. El tratamiento de los defectos congénitos depende del nivel de asistencia sanitaria que sea posible prestar, y puede ir desde la terapia médica hasta la cirugía, la rehabilitación y la atención paliativa cuando convenga.

13. Hay varios defectos congénitos para los que existen terapias médicas eficaces que pueden salvar la vida de la persona, como una serie de trastornos funcionales comunes en los que interviene un solo gen. Cabe citar, entre otros ejemplos, el tratamiento de la ictericia neonatal por déficit de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa o por incompatibilidad del Rh, el hipotiroidismo congénito, la anemia falciforme, la talasemia, la hemofilia, la fibrosis quística y otros errores innatos del metabolismo. También hay otras posibilidades terapéuticas como el tratamiento *in utero* o la cirugía correctiva posnatal. En unos pocos centros seleccionados al efecto se está investigando y evaluando la eficacia de estas técnicas para tratar una serie de patologías (por ejemplo la hernia diafragmática congénita, las lesiones cardíacas congénitas, el mielomeningocele o el síndrome transfundido-transfusor).

14. Aunque no se habla mucho de ella, la cirugía es un componente importante de los servicios necesarios para atender a los niños con defectos congénitos, que en más del 60% de los casos presentan una malformación que afecta a un solo órgano, sistema o miembro. Muchos defectos congénitos son susceptibles de tratamiento quirúrgico, intervención que además de ser rentable puede salvar la vida de la persona y mejorar el pronóstico a largo plazo. Buen ejemplo de ello es la cirugía aplicada a defectos cardíacos congénitos sencillos o a casos de labio leporino, fisura palatina, pie valgo, cataratas congénitas o anomalías gastrointestinales y urogenitales.

15. También se necesitan terapias apropiadas para discapacidades que se manifiestan tras el periodo neonatal, lo que incluye por ejemplo la detección precoz y el rápido tratamiento de minusvalías físicas, mentales, intelectuales o sensoriales. El acceso a servicios de salud y rehabilitación es importante para favorecer la participación e integración de los niños afectados.

16. A condición de contar con la formación adecuada, el personal de asistencia primaria puede ofrecer servicios básicos de atención a los niños con defectos congénitos, detectando estos trastornos, diagnosticando problemas frecuentes y reconociendo las discapacidades que traen consigo. Ello, a su vez, permite ofrecer un tratamiento médico básico y servicios de asesoramiento, teniendo en cuenta las circunstancias familiares, el contexto comunitario y los servicios médicos disponibles. Cuando no sea posible efectuar el diagnóstico en los servicios de atención primaria se puede derivar el caso a especialistas.

CONSECUENCIAS PARA LOS SERVICIOS

17. Los servicios y las intervenciones de prevención y tratamiento de los defectos congénitos deberían estar integrados en los servicios de atención sanitaria existentes, sobre todo en los de salud materno-infantil, combinando la mejor atención posible a los pacientes con una estrategia de prevención que englobe temas como la educación, la atención pregestacional, las pruebas sistemáticas de detección en la población, el asesoramiento genético y la prestación de servicios de diagnóstico. Como parte de esta estrategia, los servicios de prevención y tratamiento de los defectos congénitos deben inscribirse en una cadena de intervenciones de salud materno-infantil sin solución de continuidad. Dependiendo de la capacidad de los países, la atención dispensada debería ir más allá de la asistencia primaria para abarcar servicios de obstetricia, pediatría, cirugía, laboratorio, radiología y, de ser posible, genética clínica en instalaciones de atención secundaria y terciaria.

18. La eficacia de los servicios de atención y tratamiento de los defectos congénitos depende de la existencia de un conjunto de servicios clínicos y de diagnóstico especializados en un sistema de atención primaria que esté en condiciones de utilizarlos. Se necesita un núcleo de especialistas en genética médica, cirugía pediátrica, imagenología y medicina fetal que llegado el momento se pueda ampliar para responder a determinadas necesidades. Hay que complementar las clásicas prestaciones de los laboratorios (hematología, microbiología y bioquímica) con servicios de diagnóstico citogenético y por el ADN. A veces puede ser necesario un proceso gradual para introducir todas esas prestaciones. Con el tiempo, las nuevas tecnologías resultarán útiles para prestar servicios de manera más eficaz y rentable.

19. Puesto que no hay dos países iguales en cuanto a patologías prioritarias, estructuras sociales, convenciones culturales y capacidad para prestar atención de salud, cada país debe poder barajar todo un abanico de posibles servicios y estimar sus costos y su eficacia relativa para seleccionar algunos de ellos y decidir en qué orden los implanta. Sin embargo, todavía no existen pautas estructuradas al respecto. La Secretaría de la OMS puede desempeñar una importante función seleccionando modelos

que funcionen y proporcionando información coherente sobre genética comunitaria que sea inteligible para los responsables de formular políticas de salud pública.

POSIBLES ACTUACIONES

20. Hay varias medidas de carácter nacional que pueden contribuir a la mejora de los servicios de prevención y tratamiento de los defectos congénitos. La prevención exige integrar ciertos planteamientos básicos de salud pública en los sistemas de salud, especialmente en los servicios de salud maternoinfantil. Buena parte de los servicios e intervenciones que se proponen ya están al alcance de países de ingresos bajos y medios, mientras que en otros casos se pueden ir incorporando en función de las necesidades que se presenten y de los recursos disponibles.

21. Todo programa nacional de prevención y tratamiento de los defectos congénitos debe incorporar los siguientes elementos básicos:

- a) compromiso por parte de los planificadores de políticas y suficiente respaldo de gestión;
- b) una red básica formada por los pertinentes servicios clínicos y de laboratorio especializados, que cabe ampliar en función de la demanda;
- c) integración de los métodos de prevención y tratamiento de los defectos congénitos en la atención primaria de salud, sobre todo en los servicios de salud maternoinfantil;
- d) formación y capacitación de los proveedores de atención de salud, sobre todo en la atención primaria;
- e) organización de programas de formación sanitaria dirigidos al gran público y a los grupos de riesgo que se conozcan;
- f) creación de mecanismos eficaces para promover el desarrollo de organizaciones de apoyo a los pacientes/padres y colaboración con éstas para atender a las personas con defectos congénitos y a sus familiares;
- g) definición de las cuestiones de carácter ético, jurídico, religioso y cultural pertinentes para concebir servicios adaptados a la población local;
- h) inicio y seguimiento de programas de detección sistemática en la población, con intervenciones como la realización de pruebas neonatales, prematrimoniales, pregestacionales y en el curso del embarazo;
- i) establecimiento de sistemas adecuados de vigilancia de los defectos congénitos.¹

¹ Para establecer sistemas de vigilancia cabe obtener apoyo trabajando con los sistemas de vigilancia de los defectos congénitos ya existentes, como la Organización Internacional de Vigilancia e Investigación de los Defectos de Nacimiento, que engloba a Estudios Colaborativos Latinoamericanos de Malformaciones Congénitas, la base de datos de anomalías craneofaciales, respaldada por la OMS, y la red europea de registros de vigilancia epidemiológica de anomalías congénitas.

22. Para establecer o reforzar programas nacionales de control de los defectos congénitos se necesitan pautas técnicas, y a este respecto hay varias actuaciones prioritarias que competen a la comunidad internacional.

a) Resolver la actual disparidad de opiniones respecto de la carga sanitaria que representan los defectos congénitos de origen tanto ambiental como constitucional, partiendo de la revisión de la CIE-10 para aprovechar los análisis de la información disponible por parte de expertos y para considerar la eventual ampliación de los conjuntos de patologías actualmente incluidas en la clasificación de anomalías congénitas.

b) Promover medidas legislativas y actuaciones de salud pública para reducir al mínimo la exposición de la población, y especialmente de las mujeres embarazadas, a infecciones que puedan ser teratogénicas, sustancias químicas y otros factores ambientales de riesgo.

c) Definir servicios comunitarios eficaces y secundar la integración de las actividades de prevención y tratamiento de los defectos congénitos en los programas de salud maternoinfantil. Ayudar a proporcionar a los ministerios de salud una evaluación estructurada de necesidades y costos y prestarles apoyo para que definan sus prioridades.

d) Seleccionar modelos eficaces que se puedan aplicar en países de ingresos bajos y medios.

e) Facilitar y apoyar la creación de redes internacionales sobre programas de prevención y tratamiento de los defectos congénitos, poniendo el acento en la concepción de planteamientos comunes y perfeccionando los instrumentos de información, educación, análisis de costos y vigilancia, entre otras cosas. Promover la aplicación de métodos informáticos, habida cuenta de las posibilidades que ofrecen para mejorar la relación costo-eficacia.

INTERVENCIÓN DE LA ASAMBLEA DE LA SALUD

23. Se invita a la Asamblea de la Salud a adoptar la resolución recomendada por el Consejo Ejecutivo en la resolución EB126.R6.

ANEXO

INTERVENCIONES DE PREVENCIÓN O TRATAMIENTO DE LOS DEFECTOS CONGÉNITOS

Atención pregestacional	Atención durante el embarazo	Atención al recién nacido y el niño
<p>Planificación familiar</p> <ul style="list-style-type: none"> • Explicar a las mujeres el concepto de «elección en materia de reproducción» • Reducir el número total de niños que nacen con un defecto congénito • Reducir la proporción de mujeres que gestan a una edad avanzada, y con ello la prevalencia de niños nacidos con trisomías autosómicas, en particular el síndrome de Down • Ofrecer a las madres de niños afectados la posibilidad de no tener más hijos <p>Detección y asesoramiento pregestacionales</p> <ul style="list-style-type: none"> • Utilizar el historial familiar que obra en los servicios de atención primaria para detectar a las personas con riesgo de tener niños afectados • Realizar sistemáticamente pruebas de detección de portadores de trastornos recesivos frecuentes (p. ej. talasemia y anemia falciforme) <p>Optimizar la alimentación de las mujeres antes y en el curso del embarazo</p> <ul style="list-style-type: none"> • Promover el consumo de sal yodada para prevenir los trastornos por carencia de yodo • Promover el consumo de alimentos básicos enriquecidos con ácido fólico y de complementos multivitamínicos con ácido fólico para prevenir defectos del tubo neural y otras malformaciones • Desaconsejar el consumo de alcohol, tabaco y cocaína • Promover una alimentación general adecuada (p. ej., con suficientes proteínas, calorías, hierro) <p>Prevenir y tratar las infecciones inducidas por teratógenos antes y en el curso del embarazo</p> <p>Estas infecciones comprenden:</p> <ul style="list-style-type: none"> • sífilis • rubéola (67 países carecen de programas nacionales de inmunización contra la rubéola) <p>Optimizar los servicios de atención y tratamiento pregestacionales</p> <ul style="list-style-type: none"> • para diabéticas insulino dependientes • para mujeres sometidas a tratamiento contra la epilepsia • para mujeres sometidas a tratamiento con warfarina 	<p>Pruebas sistemáticas de detección prenatal de:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Factor Rh • Sífilis • Personas con riesgo de tener niños con defectos congénitos, atendiendo al historial familiar, • Síndrome de Down (edad materna avanzada; análisis del suero materno; ecografía temprana) • Defectos del tubo neural (análisis del suero materno) • Malformaciones importantes (detección ecográfica de anomalías fetales, a partir de las 18 semanas de gestación) • Portadores de trastornos recesivos frecuentes (p. ej. talasemia y anemia falciforme) <p>Diagnóstico prenatal</p> <ul style="list-style-type: none"> • Ecografía • Amniocentesis • Biopsia corial <p>Terapia fetal</p> <ul style="list-style-type: none"> • para la sífilis • para la anemia fetal mediante transfusión intrauterina 	<p>Examen del recién nacido</p> <ul style="list-style-type: none"> • Examen por personal cualificado de todos los recién nacidos para detectar defectos congénitos <p>Pruebas sistemáticas de detección neonatal de:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Hipotiroidismo congénito • Fenilcetonuria • Fibrosis quística • Otras patologías, en función de las necesidades y circunstancias de cada país <p>Tratamiento médico</p> <p>Ejemplos:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Ictericia neonatal por déficit de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa o incompatibilidad de Rh • Atención y tratamiento a niños con trastornos hematológicos como anemia falciforme, talasemia, etc. • Tratamiento de ciertos errores innatos del metabolismo • Tratamiento de niños con fibrosis quística <p>Cirugía</p> <p>Por ejemplo, para corregir:</p> <ul style="list-style-type: none"> • defectos cardíacos congénitos sencillos • labio leporino y fisura palatina • pie valgo • cataratas congénitas <p>Rehabilitación y atención paliativa</p> <p>Según proceda</p>