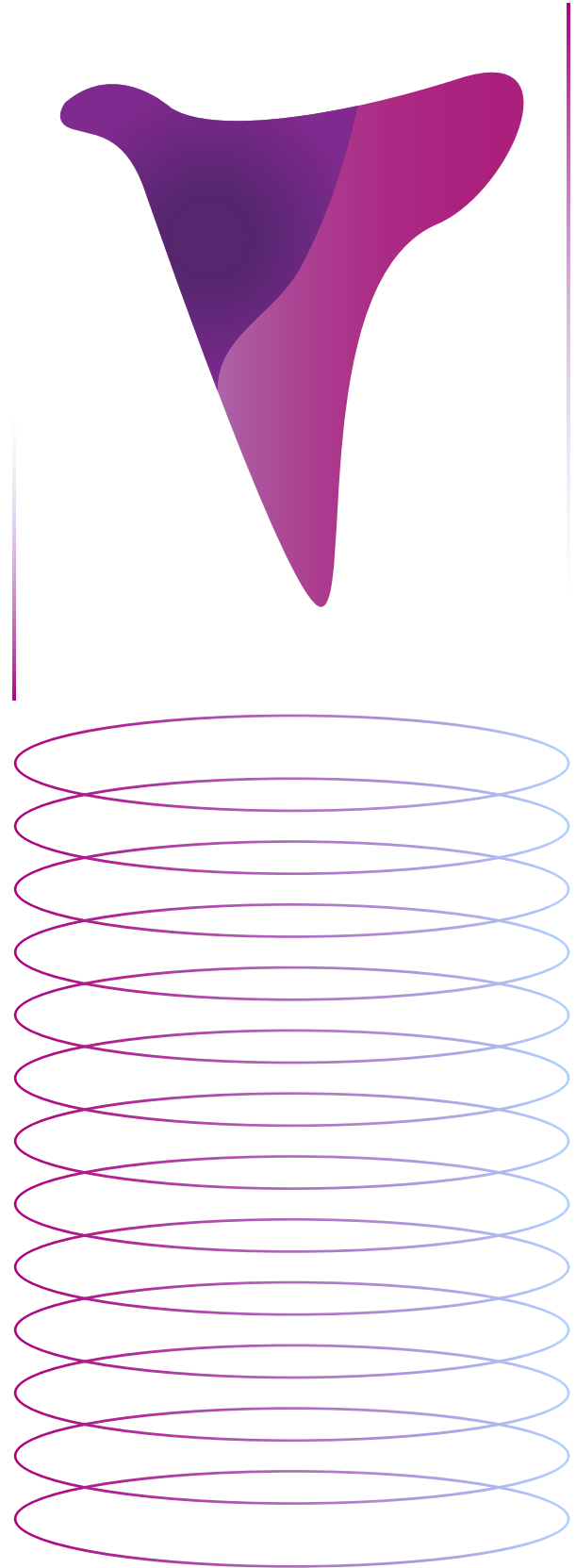


# SALUD DE LA MUJER

*Enfoque interdisciplinario  
de su proceso de atención*



**ORLANDO A. FORESTIERI  
ALFREDO URANGA**



CÁTEDRA LIBRE DE  
**SALUD DE LA MUJER**

SECRETARÍA DE  
ARTE Y CULTURA



UNIVERSIDAD  
NACIONAL  
DE LA PLATA

# SALUD DE LA MUJER



**Enfoque interdisciplinario de su  
proceso de atención**



CÁTEDRA LIBRE DE  
**SALUD DE LA MUJER**

Salud de la mujer : enfoque interdisciplinario de su proceso de atención / Orlando Ángel Forestieri ... [et al.]; coordinación general de Orlando A. Forestieri ; Alfredo Uranga ; prólogo de Roberto Castaño ... [et al.]. - 1a ed. - La Plata : Universidad Nacional de La Plata. Facultad de Ciencias Médicas, 2022.  
Libro digital, PDF

Archivo Digital: descarga y online

ISBN 978-950-34-2194-9

1. Medicina. 2. Ginecología. 3. Obstetricia. I. Forestieri, Orlando Ángel. II. Forestieri, Orlando A., coord. III. Uranga, Alfredo, coord. IV. Castaño, Roberto, prolog.

CDD 613.0424

Compiladores y coordinación general: PROF. DR. ORLANDO ÁNGEL FORESTIERI y PROF. DR. ALFREDO URANGA

Diseño de tapa: DCV AGUSTÍN FORESTIERI

Edición, corrección y maquetación: ESP. ANALÍA PINTO

Puesta en línea: SEDICI

Esta obra está bajo una licencia CC-BY-NC-SA



# **SALUD DE LA MUJER**

**Enfoque interdisciplinario de su  
proceso de atención**

**ORLANDO A. FORESTIERI**

**ALFREDO URANGA**

*Compiladores*



CÁTEDRA LIBRE DE  
**SALUD DE LA MUJER**



# Índice

Prólogos .....	15
Agradecimientos .....	26
<b>I. ATENCIÓN CENTRADA EN LA PACIENTE .....</b>	<b>28</b>
La medicina que vivimos .....	29
Medicina del siglo XXI .....	29
Relación médico-paciente: la obligación de informar e informarse .....	42
Salud sexual y reproductiva: reto para el logro de las metas del desarrollo sostenible .....	47
Atención centrada en la persona .....	62
<b>II. EDUCACIÓN MEDICA .....</b>	<b>82</b>
e-Learning en educación médica .....	83
Códigos QR en educación médica .....	145
¿Qué es una tesis? .....	191
<b>III. GINECOLOGÍA .....</b>	<b>207</b>
Eje hipotálamo-hipófisis-ovario .....	208
Ginecología ambulatoria .....	270
Abordaje de la consulta en ginecología infanto juvenil .....	280
Motivos de consulta más frecuentes en ginecología infanto juvenil .....	297

---

Enfoque de la atención de la mujer en edad reproductiva .....	321
Miomatosis uterina .....	331
Sangrado uterino anormal (SUA) .....	350
Infección urinaria en la mujer .....	381
Dolor pélvico crónico: endometriosis .....	396
Consenso IDEA: Estudio ecográfico de la endometriosis profunda .....	410
Endoscopia ginecológica: nuevas perspectivas en la patología benigna .....	429
Abdomen agudo en ginecología .....	473
Embarazo ectópico .....	490
Evaluación y manejo de masas anexiales .....	507
Estrategias en políticas de planificación familiar .....	546
Anticoncepción hormonal y COVID-19 .....	555
El tejido adiposo: su papel en disfunciones endocrino-metabólicas .....	581
Hiperprolactinemia .....	616
Medicina reproductiva .....	639
Neuroendocrinología y programación fetal del síndrome de ovario poliquístico (SOP) .....	691
Transición a la menopausia .....	708
Climaterio: actualización .....	729
El nuevo rol de la vitamina D .....	758
Medicina del envejecimiento .....	767
Sexualidad en el envejecimiento .....	777
Aplicaciones del diagnóstico por imágenes en ginecología .....	793
Uroginecología .....	831
Prevención cuaternaria en ginecología oncológica .....	882
Manejo de la neoplasia intraepitelial cervical .....	927
Cáncer de cuello uterino .....	981
Cáncer de endometrio .....	1006

Cáncer de mama	1040
Cáncer de ovario	1085
Cáncer de vulva	1138
Utilidad de la cirugía laparoscópica y robótica mínimamente invasiva en el tratamiento del cáncer ginecológico	1176
Salud mental de la mujer	1198
Salud bucodental de la mujer	1211
Mujer y discapacidad	1226
Ginecología y diversidad sexual	1232

#### **IV. OBSTETRICIA** **1259**

Embriogénesis y placentación	1260
Adaptaciones fisiológicas al embarazo	1315
Semiología de la mujer gravídica	1351
Asesoramiento genético	1371
Aborto espontáneo y recurrente	1399
Asesoramiento y consulta preconcepcional	1428
Screening primer trimestre	1437
Hemorragia post-parto	1462
Control prenatal	1498
Evaluación de salud fetal anteparto	1554
Fármacos y embarazo	1590
Causas, ocurrencia y comorbilidades	1617
Embarazo múltiple	1650
Rotura prematura de membranas	1689
Diagnóstico prenatal de cardiopatías congénitas	1720
RCIU: Restricción del crecimiento intrauterino	1797
Prevención del parto prematuro	1811



Mortalidad fetal _____	1837
Preeclampsia y síndrome HELLP _____	1845
Infecciones de transmisión pre y perinatal _____	1884
Colestasis intrahepática del embarazo _____	2017
Salud integral materna en el cuarto trimestre: seguimiento postparto en el hogar y optimización de recursos disponibles en la comunidad _____	2034
<b>V. EJE PSICOSOCIOCULTURAL _____</b>	<b>2074</b>
Derechos de la mujer en tiempos del COVID-19 _____	2075
Derechos de la mujer: Derechos reproductivos _____	2093
La mujer en los órganos profesionales colegiados _____	2103
COVID-19 y condición femenina _____	2117
Acerca de la Querrela de las Mujeres _____	2131
Aportes sobre género y salud _____	2143
Género, salud, violencia intrafamiliar y ruta crítica en los casos de violencia de género _____	2149
Abordajes sociales sobre la salud y la práctica médica: la mirada antropológica, la entrega de resultados VPH+ y reflexiones... _____	2163
Salud sexual, anticoncepción y relaciones de género _____	2196
Discapacidad y salud mental _____	2204
Inclusión social y promoción social en la discapacidad _____	2213
<b>VI. METODOLOGÍA _____</b>	<b>2223</b>
El enfoque de riesgo en los cuidados materno-perinatales _____	2224
Evaluación de los procedimientos diagnósticos _____	2245
Aspectos metodológicos _____	2245
Síntesis de las evidencias científicas _____	2269



# Causas, ocurrencia y comorbilidades

## Triple vigilancia: un modelo eficaz para aplicar en la monitorización de anomalías congénitas

**HEBE CAMPAÑA**

COMISIÓN DE INVESTIGACIONES CIENTÍFICAS (CIC)

ESTUDIO COLABORATIVO LATINO AMERICANO DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS

LABORATORIO DE EPIDEMIOLOGÍA GENÉTICA (CEMIC-CONICET)

**MÓNICA ERMINI**

ESTUDIO COLABORATIVO LATINO AMERICANO DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS (CEMIC-CONICET)

DEPARTAMENTO DE OBSTETRICIA, HOSPITAL ITALIANO DE LA PLATA

**LUCAS GIMÉNEZ**

ESTUDIO COLABORATIVO LATINO AMERICANO DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS

INSTITUTO NACIONAL DE GENÉTICA MÉDICA POPULACIONAL (CEMIC-CONICET)

**JORGE LÓPEZ CAMELO**

ESTUDIO COLABORATIVO LATINO AMERICANO DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS

INSTITUTO NACIONAL DE GENÉTICA MÉDICA POPULACIONAL (CEMIC-CONICET)

### Resumen

La incidencia, prevalencia, morbilidad y mortalidad de las enfermedades raras en general, aporta información acerca de las necesidades de una población, y de esta manera se puede inferir qué factores de riesgo están operando en áreas de alta frecuencia, para tomar medidas efectivas de acuerdo a lo que se

observa y poder generar políticas públicas para manejar la situación específica. La triple vigilancia plantea que el reconocimiento de estos factores de riesgo adicionales será lo que finalmente llevará a un cambio en las cifras de morbimortalidad infantil. El presente capítulo desarrolla la epidemiología de los defectos congénitos en Sudamérica haciendo hincapié en la triple vigilancia epidemiológica, puntualizando la carga de la enfermedad en el contexto de salud pública, describiendo los principales factores de riesgo que operan en la región, detallando la prevalencia en Sudamérica de los defectos congénitos más frecuentes y áreas geográficas de alta prevalencia y, finalmente, exponiendo las comorbilidades y discapacidad dentro de una visión social, fundamentalmente respetando los derechos de las personas con discapacidad.

## Palabras clave

Malformaciones congénitas; enfermedades raras; triple vigilancia; factores de riesgo; prevalencia; comorbilidades; discapacidad.

## Los defectos congénitos

La mayoría de los defectos congénitos por su frecuencia cumplen la definición de *enfermedad rara* y a su vez muchas de las enfermedades raras son congénitas. Por tanto, si se habla de defectos congénitos se está hablando de enfermedades raras y a su vez muchas de ellas son congénitas.

La definición de defectos congénitos varía según el sistema de registro. Esta definición general se puede simplificar como *condición de origen prenatal que impacta en la salud y la calidad de vida y requiere tratamiento*. La definición de la Organización Mundial de la Salud (OMS) es algo más inclusiva, ya que incluye condiciones funcionales y estructurales

(por ejemplo, trastornos metabólicos además de malformaciones congénitas).

Los trastornos raros, por otro lado, no se definen por su naturaleza, sino por su número, condiciones cuya ocurrencia (o población de prevalencia) está por debajo de un umbral algo arbitrario: en los Estados Unidos, menos de 200.000 personas, o en Europa menos de 1 de cada 2.000 personas. Sin embargo, como grupo, las enfermedades raras afectan a muchas personas: se estima 30 millones en Europa, y aproximadamente lo mismo en los Estados Unidos.<sup>(1)</sup>

Probablemente la principal diferencia entre anomalías congénitas y enfermedades raras radica en el ámbito de acción y atención. Los programas de enfermedades raras son frecuentemente apoyados por la investigación y la industria y centrados en instituciones académicas. Entretanto, el de anomalías congénitas es históricamente una actividad de los departamentos de salud pública con excepciones de algunos registros donde existe una participación directa del médico (pediatras, neonatólogos, obstetras, genetistas).

Entonces, las diferencias entre anomalías congénitas y enfermedades raras son operativas o dependientes del ámbito de acción o financiamiento, pero, desde el punto de vista de muchas familias, médicos y sistemas de salud, la distinción es artificial.

Desde la tragedia de la talidomida (1962), hay una larga experiencia en el estudio de los defectos congénitos; esa experiencia adquirida para la vigilancia enfocada a la prevención debería también aplicarse para las enfermedades raras. El objetivo final para los defectos congénitos como para el resto de las enfermedades raras es promover un estado saludable, restaurar la salud cuando se carece de ella y limitar el sufrimiento y el

malestar de las personas afectadas. Estos dos campos comparten muchas de las vías de investigación.

**BOTTO** y **MASTROIACOVO**<sup>(1)</sup> proponen un modelo de triple vigilancia para obtener mejores resultados en el campo de los defectos congénitos y las enfermedades raras. La vigilancia ejercida de esta forma puede cumplir su papel fundamental, que es constituir una vía preferente para la mejor prevención y cuidados. Sugieren incluir en la vigilancia los tres componentes de la cadena causal: causa, ocurrencia (prevalencia) y resultados vinculados a una determinada enfermedad (mortalidad, morbilidad) y combinando estos tres tipos de vigilancia se estaría cubriendo todo el espectro, con mejores condiciones de ejercer una prevención más eficaz.<sup>(13)</sup>

Hacer vigilancia de la incidencia, prevalencia, morbilidad y mortalidad de las enfermedades raras en general aporta información acerca de las necesidades de una población, lo que permite pensar acerca de qué factores de riesgo están operando en áreas de alta frecuencia, para tomar medidas efectivas de acuerdo a lo que se observa y poder generar políticas públicas para manejar la situación específica. La triple vigilancia plantea que el reconocimiento de estos factores de riesgo adicionales será lo que finalmente llevará a un cambio en las cifras de morbimortalidad infantil.

## Causas de los defectos congénitos

*Las causas de los defectos congénitos son intrincadas, variadas e inespecíficas.* Intrincadas porque intervienen agentes físicos, químicos y biológicos; variadas porque pueden resultar de factores de riesgo

ambiental, genético y su interacción; e inespecíficas pues una misma causa puede producir distintos defectos congénitos.

La mayoría de las anomalías congénitas son de origen multifactorial, es decir, una susceptibilidad genética y un conjunto de noxas ambientales que dan como resultado un defecto congénito específico. En epidemiología las causas componentes (conjunto de causas) se clasifican como suficientes cuando el factor de riesgo está presente, la enfermedad ocurrirá, y necesarias si el factor de riesgo está ausente, la enfermedad no ocurrirá. De esta forma puede haber *causas suficientes, pero no necesarias* (radiación y daño genético); *necesarias, pero no suficientes* (infección rubéola y embriopatía rubeólica) y *necesarias y suficientes* (trisomías en el par 21). En defectos congénitos gran parte de las causas no son ni necesarias, ni suficientes, probablemente porque aún no hayan sido identificadas causas específicas. La dificultad para conocer las causas de las malformaciones congénitas radica precisamente en la inexistencia de una relación directa de causa y efecto.

En la actualidad, las causas conocidas suelen estar vinculadas a anomalías cromosómicas, mutaciones génicas y algunos agentes ambientales teratogénicos. Sin embargo, entre un 40-50 % del total de recién nacidos con anomalías congénitas corresponden a causa desconocida. Esto se debe a que cada defecto congénito puede ser el resultado de uno de los factores señalados o bien, puede ser la consecuencia de diversas causas dentro de cada uno de los grupos, de modo tal que resulta muy difícil determinar la o las causas que alteraron el desarrollo embrionario y, consecuentemente, relacionarlo con la presentación clínica. En resumen, un defecto al nacimiento es una cicatriz de un evento que ocurrió en los primeros días embrionarios e identificar cuál fue el motivo de ese daño es dificultoso.

La siguiente tabla presenta de una forma cuantitativa el estado del conocimiento sobre las causas de malformaciones congénitas. Fue desarrollada por BRENT.<sup>(2)</sup> Más del 50 % de las causas aún son desconocidas. Entre las causas conocidas entre el 15 y 25 % son genéticas, 10 % ambientales. Desde luego que esta tabla es dinámica y cambiará en el tiempo y el desafío en investigación clínica y epidemiológica de los defectos congénitos es reducir el número de causas desconocidas con el objetivo de implementar medidas de prevención primaria, secundaria y terciaria.

CAUSAS DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS OBSERVADAS DURANTE EL PRIMER AÑO DE VIDA		
Causas sospechadas		%
Desconocidas	Poligénicas	65-75
	Multifactoriales	
	Errores espontáneos del desarrollo	
	Interacción sinérgica de teratógenos	
Genéticas	Autosómicas o ligadas al sexo	15-25
	Anormalidades cromosómicas	
	Mutaciones nuevas	
Ambientales		10
Condiciones maternas	Alcoholismo, diabetes, endocrinopatías, fenilcetonuria, tabaco, déficit nutricional	4
Agentes infecciosos	Rubeola, toxoplasmosis, sífilis, herpes simple, citomegalovirus, varicela zoster, encefalitis equina, parvovirus B19	3
Problemas mecánicos (deformaciones)	Bandas amnióticas, restricción del cordón umbilical, disparidad entre el tamaño y el contenido uterino	1-2
Productos químicos	Uso de medicamentos no prescritos, radiaciones ionizantes, hipertermia	< 1



Estos números indican la dificultad de identificación de las causas genéticas/ambientales, debido a la heterogeneidad y multiplicidad de agentes ambientales teratogénicos a los que se encuentra expuesta la población.

Un agente teratogénico puede definirse como cualquier sustancia, organismo, agente físico o estado de deficiencia que, estando presente durante la gestación, puede causar un defecto congénito. En este sentido, es oportuno aclarar que para definir un agente ambiental como teratogénico es necesario conocer la dosis, la ruta y el momento de la exposición. La administración de la talidomida es un ejemplo que explica lo anterior: una dosis de 50 mg administrada hasta el día 26 post-concepción puede ser altamente teratogénica, en tanto esa misma dosis administrada en la décima semana del embarazo, no lo es. Esto permite suponer que cualquier agente ambiental puede ser potencialmente teratogénico pero sólo podrá ser considerado como tal si es posible caracterizar la dosis, ruta y momento de exposición de dicho agente.<sup>(2)</sup>

A continuación, se detallan algunos principios fundamentales de la teratogénesis y la biología del desarrollo que sirven de guía en estudios sobre efectos reproductivos de un agente ambiental en humanos o animales.<sup>(2)</sup>

1. Ningún agente teratogénico debe describirse cualitativamente como teratógeno, porque una exposición teratogénica incluye no solo el agente, sino también la dosis y el tiempo del embarazo en el que debe producirse la exposición.
2. La exposición al teratógeno sigue una curva toxicológica de dosis-respuesta. Es decir, existe un umbral por debajo del cual no se manifiesta el defecto, y a medida que aumenta la dosis del teratógeno, aumenta la frecuencia y la severidad de la anomalía.

3. El estadio embrionario de la exposición es un punto crítico en determinar qué efectos deletéreos se producirán y si estos efectos pueden ser provocados por agentes teratogénicos reconocidos. Algunos efectos teratogénicos tienen un amplio periodo de sensibilidad, mientras que otros uno muy corto. El periodo de mayor sensibilidad para retardo mental (consecuencia de radiaciones ionizantes) es entre las semanas 8 y 15 de gestación (un periodo amplio). Para talidomida, en cambio, el periodo de sensibilidad es de aproximadamente dos semanas.
4. Aun el más potente de los agentes teratogénicos puede no producir defectos congénitos y viceversa. Agentes teratogénicos donde se ha demostrado que producen las malformaciones no pueden producir todo tipo de defectos congénitos. Los teratógenos conocidos pueden estar presuntamente implicados por el espectro de malformaciones que produce. Es más fácil excluir a un agente como causa de defectos al nacimiento que concluir definitivamente que era responsable, debido a la existencia de genocopias de algunos síndromes teratogénicos.
5. La mayoría de los teratógenos han sido relacionados a un grupo reducido de anomalías congénitas que resultan de la exposición durante un periodo crítico del desarrollo embrionario. Este grupo reducido se conoce como el síndrome que caracteriza el efecto teratogénico del agente.
6. Si bien un grupo de anomalías pueden sugerir la posibilidad del efecto de ciertos teratógenos, éstos no pueden tomarse como la confirmación del agente causal porque algunos síndromes teratogénicos se mimetizan con síndromes genéticos. Por otra parte, la presencia de ciertas anomalías puede eliminar la posibilidad de que haya actuado determinado agente

teratogénico. Esto es porque para esas anomalías no se demostró que sean parte del síndrome, o porque la aparición de las anomalías no es biológicamente plausible para ese agente teratogénico.

7. Cada médico debe reconocer las consecuencias de proporcionar riesgos reproductivos erróneos a mujeres embarazadas que están expuestas a drogas y productos químicos durante el embarazo o alegar que las malformaciones son atribuibles a un agente ambiental sin haber realizado una evaluación completa y académica.
8. Desafortunadamente, la teratología clínica y la genética clínica no se enfatiza en la escuela de medicina y la residencia de programas educativos, pero existe una multitud de información útil para asistir en las evaluaciones, que incluye consultas con teratólogos clínicos y genetistas, la literatura médica y el sitio web de Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM).

La ciencia básica y clínica han establecido reglas para evaluar los riesgos teratogénicos,<sup>(3)</sup> entre ellas las más relevantes son:

- **Estudios epidemiológicos.** Estudios epidemiológicos bien diseñados para demostrar consistentemente una mayor incidencia de un espectro particular de efectos embrionarios y/o fetales en poblaciones humanas expuestas.
- **Datos de tendencias seculares.** Las tendencias seculares (cambios a lo largo de un período de tiempo) que demuestren una relación positiva entre las exposiciones cambiantes a un común agente ambiental en poblaciones humanas y la incidencia de un efecto embrionario y/o fetal particular.

- **Estudios de toxicidad para el desarrollo animal.** Un modelo animal que desarrolle exposiciones comparables con el fin de imitar el efecto en el desarrollo humano. Dado que el mimetismo no ocurre en todas las especies animales, es más probable que los modelos animales se desarrollen una vez que exista una buena evidencia de los efectos embriotóxicos reportados en el ser humano. Los estudios de toxicidad en animales son indicativos de un peligro potencial de un efecto adverso específico sobre el feto, cuando no hay datos en poblaciones humanas sobre los que basar los experimentos con animales.
- **Relación dosis-respuesta (farmacocinética y toxicocinética).** Aumenta la toxicidad para el desarrollo en el ser humano con dosis (exposición) y en el modelo animal cuando la dosis es farmacocinéticamente (cuantitativamente) equivalente a la exposición humana.
- **Plausibilidad biológica.** Los mecanismos del desarrollo y los efectos son plausibles biológicamente.

En todos estos postulados, el desarrollo de la vacuna de la rubéola y el reconocimiento de la importancia de ingesta adecuada de ácido fólico en mujeres de edad reproductiva son precursores de la prevención primaria de los defectos de nacimiento, de agentes infecciosos teratogénicos y componentes nutricionales que son importantes para el desarrollo normal.

Establecidas las condiciones para caracterizar un agente teratogénico, algunos agentes sí han sido reconocidos en estudios epidemiológicos, como la relación entre talidomida, retinoides, valproatos, y el efecto sobre la focomelia, microtia y espina bífida respectivamente. **BRENT** (2004)

presenta una lista de posibles agentes teratogénicos como potenciales factores de riesgo, considerando los enunciados anteriormente.

Enfermedades crónicas o infecciosas en madres expuestas durante el primer trimestre del embarazo han sido relacionadas con malformaciones específicas. La reconocida exposición a rubéola es un ejemplo de este tipo de enfermedades. No se refiere a la rubéola congénita, adquirida en el periodo postnatal, sino a la embriopatía rubeólica, por exposición durante las primeras 16 semanas de gestación, e incluye alteraciones del sistema nervioso (meningoencefalitis, convulsiones), frecuentemente del sistema cardiovascular (persistencia del ductus arterial, defectos del septo ventricular, hipoplasia de la arteria pulmonar), ojos (cataratas, retinopatía, microftalmias) y sistema auditivo (sordera). Con la vacunación obligatoria en diferentes países, la frecuencia de esta patología ha descendido abruptamente, y actualmente NO debería ocurrir ningún caso (aunque continúan ocurriendo en algunas regiones), ya que supone una responsabilidad social al haberse comprobado la efectividad de la medida de prevención primaria.

Otras infecciones, como toxoplasmosis, incluyen la clásica tríada hidrocefalia, calcificaciones intracraneanas y coriorretinitis.

Sífilis, citomegalovirus y herpes simple con una frecuencia de exposición que varía entre 2 a 30 de cada 1.000 embarazadas fueron relacionadas, no solo con defectos congénitos específicos, sino también con abortos espontáneos y bajo peso al nacimiento.

Recientemente fue identificado y definido por algunos autores<sup>(4)</sup> el síndrome de zika congénito, resultado de la epidemia por infección con el virus zika que comenzó en el nordeste de Brasil en 2015. La infección fue relacionada en recién nacidos con una particular forma de microcefalia, a

pesar de que la tasa y el riesgo de exposición no pudieron ser claramente determinados.

Enfermedades crónicas tales como la diabetes mellitus fue relacionada con defectos del tubo neural, cardíacos, anoftalmia/microftalmias, fisuras orales y malformaciones esqueléticas y del tracto gastrointestinal y genitourinario.<sup>(5)</sup> La exposición a epilepsia también fue relacionada con un riesgo dos o tres veces mayor para defectos congénitos, especialmente fisuras orales y cardiopatías congénitas.

Vale destacar que para estas enfermedades durante la gestación existen conductas y protocolos terapéuticos que minimizan el riesgo de ocurrencia de defectos congénitos.

Otros factores de riesgo han sido asociados con las anomalías congénitas, entre ellos la edad materna en los dos extremos. En madres menores de 19 años ocurren la mitad de casos con gastrosquisis, y en madres mayores de 35 años, la mitad de los casos con síndrome de Down u otras trisomías (Edward, Patau). Otros agentes ambientales, por exposición ocupacional, por proximidad residencial a focos contaminantes han sido asociados con algunos defectos congénitos específicos. Exposición a solventes y metil-mercurio han sido relacionados con microcefalia, anomalías dentarias y retardo mental, a pesar de que estimar el verdadero riesgo es complejo debido al carácter inespecífico de la exposición, la heterogeneidad de los químicos, los inconvenientes para precisar la dosis de exposición, el momento y su duración, y la dificultad técnica en el diseño de los estudios epidemiológicos para validar estadísticamente y clínicamente dichas asociaciones.

Finalmente, la exposición a tabaco durante el embarazo fue asociada a bajo peso, y directa o indirectamente a anomalías congénitas como fisuras orales. La ingesta de alcohol durante la gravidez también es un factor de

riesgo donde en exposiciones extremas es asociado a síndrome de alcohol fetal, pero en exposiciones mínimas no es posible descartarlo ya que no existe una dosis determinada por el cual el efecto del alcohol sería inocuo.

En diversos países europeos y sudamericanos (Brasil, Argentina) existen **servicios de información teratogénica**, por los cuales un profesional de la salud o una gestante pueden, a través de línea telefónica, correo electrónico y página web, consultar acerca de los riesgos de exposición a un agente ambiental.

## Prevalencia de los defectos congénitos

El Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC) es un programa de investigación clínica y epidemiológica de los factores de riesgo involucrados en la etiología de las anomalías congénitas, que funciona desde 1967 y es llevado a cabo de manera voluntaria por profesionales dedicados al estudio de las anomalías del desarrollo en hospitales de países latinoamericanos.<sup>(6,7)</sup>

El estudio es un registro de base hospitalaria con un diseño caso-control para la identificación de potenciales factores de riesgo para defectos congénitos. Además, a partir del número de casos y nacimientos mensuales por hospital, se realiza una monitorización de las tasas de los defectos congénitos para lo cual los profesionales de la red de maternidades examinan entre 150.000 y 200.000 nacimientos por año y las anomalías congénitas diagnosticadas en recién nacidos con un peso igual o mayor a 500 g son registradas siguiendo un manual de procedimientos con idénticas definiciones operativas.<sup>(7)</sup>

Desde su creación en 1967 hasta la actualidad más de cuatro millones de recién nacidos han sido examinados por los profesionales que integran

la red ECLAMC. Esta base de datos cuenta con más de 100.000 recién nacidos malformados e igual número de controles registrados, tamaño de muestra que posibilita el estudio de factores de riesgos (genéticos y ambientales) que contribuyen a la etiología de enfermedades complejas y poco frecuentes como las anomalías congénitas. En la **TABLA 1** podemos observar las prevalencias en 59 malformaciones congénitas en la última década.

MALFORMACIONES CONGÉNITAS	NÚMERO DE CASOS	TASA X 10.000 NACIMIENTOS
Onfalocele	338	2,37
Gastrosquisis	763	5,36
Anencefalia	351	2,46
Espina bífida	953	6,7
Hidrocefalia	1764	12,41
Cefalocele	256	1,8
Microcefalia	579	4,07
An-microftalmia	201	1,41
An-microtia	547	3,84
Defecto conotruncal	323	2,27
Defecto septal	1390	9,78
Hipoplasia corazón izquierdo	92	0,64
Persistencia ductus arterioso	172	1,21
Otras cardiopatías	2444	17,19
Cardiopatía tipo NE	614	4,32
Paladar hendido	334	2,35
Labio leporino con/sin paladar hendido	1154	8,12



MALFORMACIONES CONGÉNITAS	NÚMERO DE CASOS	TASA X 10.000 NACIMIENTOS
Atresia esofágica	348	2,44
Atresia duodeno	129	0,9
Atresia yeyunoileo	22	0,15
Ano imperforado	221	1,55
Malrotación intestinal	34	0,23
Genitalia ambigua	271	1,9
Hipospadias	675	4,74
Agenesia renal	287	2,01
Riñón poliquístico	437	3,07
Hidronefrosis	1211	8,52
Talipes equinovaro	1505	10,58
Talipes talovalgo	384	2,7
Polidactilia postaxial	1180	8,3
Polidactilia preaxial	215	1,51
Polidactilia, otros tipos	438	3,08
Polidactilia tipo ne	4	0,02
Sindactilia 2-3 ortejos	26	0,18
Sindactilias, otros tipos	117	0,82
Amelia	15	0,1
Amputación de miembros	42	0,29
Hipoplasia terminal de miembros	94	0,66
Focomelia	28	0,19
Red. transversal intercalar	17	0,11
Red. longitudinal preaxial	106	0,74
Red. longitudinal postaxial	10	0,07
Red. longitudinal axial	17	0,11
Red. longitudinal, otros	2	0,01

MALFORMACIONES CONGÉNITAS	NÚMERO DE CASOS	TASA X 10.000 NACIMIENTOS
tipos		
Reducción: tipos combinados	11	0,07
Subluxación de cadera	308	2,16
Luxación de cadera	89	0,62
Artrogriposis	91	0,64
Hernia diafragmática	381	2,68
Defecto de pared abdominal	52	0,36
Defecto de pectorales	23	0,16
Bridas amnióticas	30	0,21
Siameses	18	0,12
Ciclopia y equivalentes	21	0,14
Sirenomelia y equivalentes	30	0,21
Acardiocéfalo: nene bola	13	0,09
Síndrome de Down	1608	11,31
Síndrome de Down, edad materna < = 19	98	3,85
Síndrome de Down, edad materna 35 > =	957	48,96

TABLA 1. PREVALENCIAS PERÍODO 2010-2020 DEL ECLAMC EN 59 MALFORMACIONES

### Clusters geográficos de alta prevalencia en Sudamérica

La tasa de prevalencia al nacer (TPN) en anomalías congénitas (AC) es heterogénea y presenta variaciones geográficas y socioculturales en todo el mundo.<sup>(8, 9, 10)</sup> El análisis de barrido espacial (SatScan)<sup>(11, 12)</sup> es un método que permite identificar áreas de alta prevalencia independientemente de las fronteras políticas. Esto permite que sea útil para identificar factores

etiológicos y generar hipótesis causales con respecto a estas áreas geográficas. Debido a que los factores genéticos, socioculturales y ambientales influyen en la TPN de las AC, una detección de clusters y su posterior caracterización epidemiológica pueden ser un enfoque eficiente para identificar los factores ambientales y/o genéticos que causan AC al nacimiento.<sup>(9, 13)</sup>

Recientemente en un estudio, GILI y cols.<sup>(14)</sup> identificaron clusters geográficos de AC en regiones de Sudamérica con alta significación estadística en comparación con los valores medios de toda la red de hospitales del ECLAMC. Utilizaron la ubicación precisa de cada hospital definida por sus coordenadas geográficas, donde trazaron un área circular centrada en cada punto, donde cada punto está representado por cada uno de los 129 hospitales maternos (unidad de análisis) pertenecientes a la red ECLAMC. De 24 regiones originalmente detectadas mediante el método de Kulldorff, el modelo de regresión de Poisson confirmó la existencia de cinco regiones con alta prevalencia al nacer (FIGURA 1) en relación con cuatro categorías de AC (microtia, fisura oral, polidactilia postaxial y polidactilia preaxial).



FIGURA 1. LOS CINCO CLUSTERS GEOGRÁFICOS IDENTIFICADOS EN SUDAMÉRICA

### Clusters geográficos de alta prevalencia en Argentina

En los últimos años en Argentina, diversos reportes epidemiológicos alegaron una alta prevalencia y clusters geográficos de AC, y postularon que estos podrían estar relacionados con la exposición a contaminantes/factores ambientales. La Argentina tiene una población de aproximadamente 40.117.096 habitantes, de los cuales el 89,4 % vive en zonas urbanas. Consta de 24 jurisdicciones o provincias y desde un criterio histórico y geográfico se puede dividir en cinco regiones: Central (la más poblada), Cuyo (oeste), Noroeste, Nordeste y Patagonia (sur). Alrededor del 65 % de la población se concentra en las provincias de la región central (INDEC 2010). **BORIS** y cols. identificó ocho clusters geográficos de anomalías congénitas. Dentro de los 703.422 nacimientos incluidos en el estudio (período 2009-2013), se detectaron 11.373 casos con AC mayores. Además se identificaron ocho grupos de AC seleccionadas con una inusual alta prevalencia al nacer fueron: anencefalia, encefalocele, espina bífida, hernia

diafragmática, talipe equinovaro, onfalocele, CL/P y síndrome de Down. Cabe mencionar que seis de estos clusters se ubicaban en la región Centro, en el área metropolitana de la Ciudad de Buenos Aires (incluyendo un total 317.531 nacimientos de 67 hospitales, cubriendo el 45 % de los nacimientos de todo el estudio) y dos de estos clusters se ubican en la zona Noroeste. Los hallazgos realizados en este estudio respaldan la idea de que es importante la identificación de clusters locales para realizar intervenciones que permitan reducir la prevalencia de las AC, y que son necesarios más estudios para determinar posibles causas dentro de cada cluster.

### **Poblaciones aisladas (focos) en Argentina**

Las poblaciones aisladas son una herramienta importante en la identificación y mapeo de genes de enfermedades mendelianas recesivas y rasgos complejos. La identificación geográfica de estas poblaciones representa una prioridad desde el punto de vista genético y sanitario.

Según la ley de Hardy-Weinberg, en una población infinitamente grande y bajo panmixia, los individuos se aparean al azar y no están relacionados biológicamente: por lo cual se dice que la población está en equilibrio. Sin embargo, por razones sociales y culturales, entre otras, las poblaciones humanas tienden a alejarse de las condiciones de equilibrio, de modo que en poblaciones finitas todos los individuos tienen un cierto grado de consanguinidad. Los coeficientes de consanguinidad (F) y los tipos de apareamiento consanguíneo generalmente se infieren de encuestas de población (registro civil, pacientes hospitalizados, encuestas escolares, etc.) o estudios de pedigrí. Desde la perspectiva de la genética médica, los aislamientos genéticos suelen ser pequeñas subpoblaciones que se originaron en un pequeño número de individuos con una larga historia de

relativo aislamiento cultural y geográfico, alto grado de endogamia, y donde una alta frecuencia de individuos afectados por enfermedades raras recesivas o infrecuentes. Por esta razón, las poblaciones aisladas han sido utilizadas como herramienta para mapear y clonar genes de enfermedades mendelianas y para estudiar la genética de rasgos complejos. <sup>(15, 16)</sup>

En un estudio de **DIPIERRI** y cols.<sup>(17)</sup> analizaron la distribución espacial de la consanguinidad por isonimia aleatoria en Argentina y su relación con otras poblaciones aisladas identificadas previamente en el país. Se utilizaron los apellidos del padrón electoral de 2001 proporcionado por la Comisión Nacional Electoral. Se analizaron los nombres de hombres y mujeres tomados en conjunto de los 510 departamentos, 24 distritos o provincias y 5 regiones geográficas de Argentina. Las regiones y provincias incluidas en el estudio fueron: Noroeste (NOA) (provincias de Jujuy, Salta, Santiago del Estero, Catamarca, Tucumán y La Rioja), Nordeste (NEA) (provincias de Formosa, Chaco, Misiones y Corrientes), Cuyo (provincias de Mendoza, San Juan y San Luis), Centro (Ciudad Autónoma de Buenos Aires y provincias de Buenos Aires, Entre Ríos, Santa Fe, Córdoba y La Pampa) y Patagonia (provincias de Neuquén, Santa Cruz, Chubut, Río Negro y Ushuaia). El coeficiente de consanguinidad mostró una marcada variación entre departamentos, el valor más bajo fue 0,00017 (departamento de Caseros, provincia de Santa Fe, en el centro del país) y el valor más alto fue de 0,01432 (departamento de Susques, provincia de Jujuy, en el norte de Argentina).

Los coeficientes de consanguinidad más altos se registraron en la zona norte y oeste del país, en las provincias de La Rioja, Corrientes y Santiago del Estero. Los valores más bajos se registraron en el área de la provincia de Buenos Aires y en la región centro-norte de la provincia de Santa Fe, ambas ubicadas en la región central de Argentina.

Los focos de enfermedades recesivas con alta frecuencia fueron: síndrome de Werner (La Caldera, Salta); eritrodermia ictiosiforme (Simoca, Tucumán); albinismo (Felipe Varela, La Rioja); ataxia-telangiectasia (oeste de La Rioja); síndrome de Ellis-Van Creveld (San Luis del Palmar, Corrientes); síndrome de Bloom (Ituzaingó, Corrientes); enfermedad de Sandhoff (Minas, Pocho, San Alberto; Córdoba).

## Mortalidad, morbilidad y prevención terciaria

En el mundo, los defectos congénitos afectan a 1 de cada 33 recién nacidos y causan 3,2 millones de personas con discapacidad al año.<sup>(18)</sup> Al menos 3,3 millones de niños de menos de 5 años mueren cada año a causa de sus defectos congénitos y más de 3 millones de los que sobreviven pueden tener una discapacidad de por vida.

Las anomalías congénitas son la causa de muerte a nivel global más importante en niños por debajo de los 5 años, en países con una tasa de mortalidad baja o muy baja.<sup>(19)</sup> Por el contrario, se calcula que aproximadamente un 94 % de las anomalías congénitas graves se producen en países de ingresos bajos y medios, en los cuales la malnutrición, los hábitos perjudiciales y las carencias de acceso a una atención médica adecuada, podrían aumentar la incidencia de un desarrollo prenatal anormal, en especial como consecuencia del consumo de alcohol y de las infecciones. La edad materna avanzada también incrementa el riesgo de algunas alteraciones cromosómicas, mientras que el riesgo de determinadas anomalías congénitas aumenta en madres jóvenes.<sup>(20)</sup>

La OMS aclara que en las Américas son la segunda causa de muerte en los niños menores de 28 días y de menos de 5 años, y que junto con la

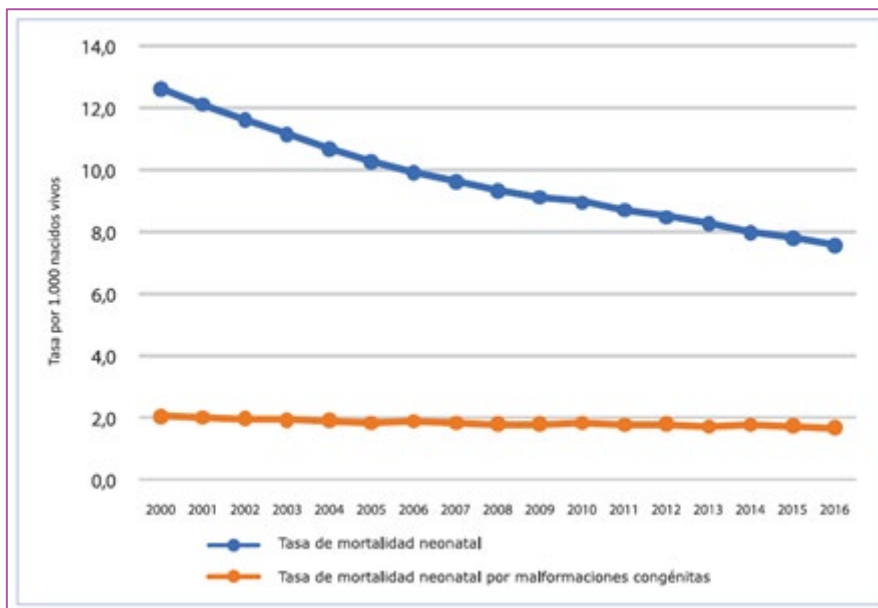
prematuridad, asfixia y sepsis representan más del 44 % de la mortalidad en la niñez. Su frecuencia varía dependiendo del desarrollo de la región, pero la prematurez, las infecciones y los defectos congénitos siempre están presentes y lejos de obrar separadamente, se conjugan en factores de riesgo que potencian las complicaciones traducidas en morbimortalidad fetal y neonatal.

La tasa de mortalidad en menores de 5 años en América latina y el Caribe, muestra un descenso en todos los subgrupos de edad durante el mismo periodo, siendo la reducción mayor en el grupo de 28 días de vida a 1 año de edad (4,8 %), seguido por el grupo de 1 a 5 años (4,5 %). Cuando se evaluó el periodo perinatal, la disminución registrada fue menor en el periodo neonatal (3,0 %) y el fetal (2,3 %), implicando, por tanto, que la mortalidad perinatal ha incrementado su contribución proporcional a la mortalidad infantil y en menores de 5 años.<sup>(21)</sup>

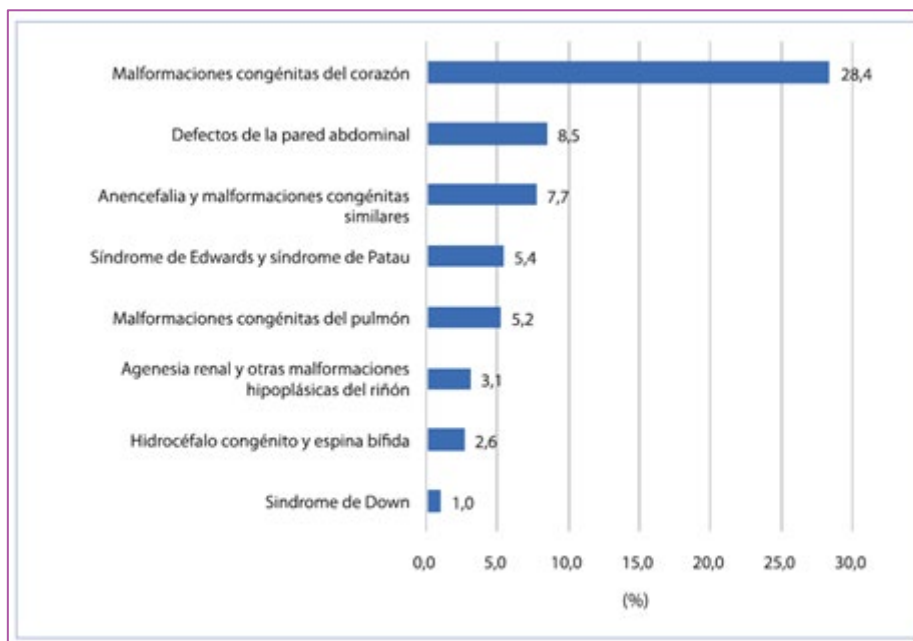
Al estudiar la carga global de enfermedad hay que tener en cuenta que las interrupciones del embarazo por defectos congénitos en Europa fueron casi 3 veces más frecuentes que los nacidos muertos y muertes tempranas con defectos congénitos en conjunto, y esto afecta a la carga global de enfermedad subestimándola, porque si se tuvieran en cuenta esas gestaciones afectadas, la carga global de enfermedad sería mayor de lo cuantificado.<sup>(22)</sup>

Reconocidos como factores de riesgo importante, los defectos congénitos representan en la región de América latina y el Caribe aproximadamente 1 de cada 5 muertes ocurridas en los primeros 28 días de vida. La contribución de los defectos congénitos a las cifras de mortalidad neonatal no se modificó en el tiempo, mientras otras causas de mortalidad (ejemplo: infecciones congénitas) mejoraron sus números.<sup>(23)</sup>





Del total de defunciones ocurridas en la región, 1 de cada 3 defectos congénitos corresponden a malformaciones congénitas del corazón, que representan la principal causa de muerte de este grupo y cuya tendencia se ha mantenido en el tiempo.<sup>(23)</sup>



En el caso de defectos congénitos, su impacto está potenciado con dos eventos reproductivos adversos que acompañan su ocurrencia, la prematuridad y el bajo peso.

RITTLER y cols.<sup>(24)</sup> describen la letalidad de los defectos congénitos categorizados por edad gestacional y peso al nacer. Clasifican la letalidad como alta, mediana y baja, e identifican la asociación con prematuridad. Los autores concluyen que un defecto congénito severo presenta mayor letalidad si comparte las condiciones de prematuridad y bajo peso para la edad gestacional. Los autores concluyen que el parto prematuro iatrogénico, aquel realizado por indicación médica, en fetos con ciertas anomalías, podría explicar parcialmente sus altas tasas de prematuridad. Sin embargo, no se descarta la susceptibilidad al parto prematuro en determinados defectos a través de mecanismos subyacentes relacionados a ellos. Concluyen con la literatura en que los defectos congénitos contribuyen a la aparición de un parto prematuro. La investigación para identificar vías causales compartidas y factores de riesgo podría servir para mejorar las medidas que previenen el parto prematuro, especialmente de los fetos en riesgo.<sup>(24, 25)</sup>

Si se analiza los años de vida ajustados por discapacidad para las anomalías congénitas han aumentado la incidencia, prevalencia y los años vividos con discapacidad. Los niños con defectos congénitos sobreviven más y por lo tanto son más los años que conviven con la discapacidad.<sup>(26)</sup>

Según el informe de 2020 de discapacidad de OMS:<sup>(27)</sup>

- Más de mil millones de personas, o sea en torno al 15 % de la población mundial, tienen algún tipo de discapacidad.
- El número de personas con discapacidad está aumentando drásticamente. Ello se debe, entre otras causas, a las tendencias

demográficas y al aumento de la prevalencia de enfermedades crónicas.

- Es probable que casi todas las personas experimenten alguna forma de discapacidad —temporal o permanente— en algún momento de su vida.
- Las personas con discapacidad tienen menos acceso a los servicios de asistencia sanitaria, por lo que en muchas ocasiones sus necesidades asistenciales quedan desatendidas.
- Si existen servicios de salud para personas con discapacidad, son siempre de calidad deficiente y cuentan con recursos insuficientes.
- Hay una necesidad urgente de ampliar los servicios destinados a las personas con discapacidad en la atención primaria de salud, especialmente las intervenciones de rehabilitación.

La discapacidad es sumamente heterogénea. Si bien algunos problemas de salud vinculados con la discapacidad acarrearán mala salud e importantes necesidades de asistencia sanitaria, eso no sucede con otros problemas de salud. Todas las personas con discapacidad tienen las mismas necesidades de salud que la población en general y, en consecuencia, necesitan tener acceso a los servicios corrientes de asistencia sanitaria. En el artículo 25 de la **Convención sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad** (CDPD)<sup>(28)</sup> se reconoce que las personas con discapacidad tienen derecho a gozar del más alto nivel posible de salud sin discriminación. Sin embargo, la realidad es que pocos países prestan servicios adecuados y de calidad a las personas con discapacidad.

Las personas con discapacidad tropiezan con una gran variedad de obstáculos cuando buscan asistencia sanitaria, entre ellos los costos

prohibitivos, oferta limitada de servicios, obstáculos físicos y aptitudes y conocimientos inadecuados del personal sanitario.

El recién nacido con anomalías congénitas debe nacer en un centro adecuado a sus necesidades o, eventualmente, acceder a un sistema de traslado neonatal con la complejidad que requiere. El traslado intrauterino es el mejor sistema de transporte para el recién nacido y debe ser facilitado siempre que sea posible. La atención multidisciplinaria prenatal y perinatal de niños con patologías complejas optimiza la toma de decisiones.

Sobre la patología del niño por nacer, se debe conocer: cómo afecta la transición a la vida extrauterina, qué intervenciones terapéuticas perinatales puede requerir y qué cuidados especiales demanda.

El nacimiento es el momento de la vida donde más riesgo existe de sufrir asfixia. Esto se incrementa ante la presencia de una anomalía congénita, ya que pueden sumarse problemas adicionales (dificultad en la rotación fetal, polihidramnios, oligoamnios, líquido amniótico meconial, parto complejo, etc.). El recurso humano debe estar altamente entrenado para la reanimación de pacientes críticos, y debe tener capacidad de integrar a miembros del equipo de salud normalmente ajenos a una reanimación neonatal (cirujanos, endoscopistas, etc.).<sup>(29)</sup>

De la misma manera que la vigilancia epidemiológica en sus tres niveles (prevención primaria, secundaria y terciaria) evolucionó hacia la triple vigilancia con los tres componentes de la cadena causal (causa, ocurrencia y resultados) la clasificación de discapacidad fue variando con el tiempo, cambiando del Modelo Médico al Modelo Social o de Derechos Humanos.

El Modelo Médico centra la atención en el impedimento y se concentra en identificar lo que le falta a la persona, lo que ésta no puede. La persona

es considerada defectuosa, y la dificultad es el centro de atención. Los profesionales definen e imponen las terapias para corregir lo imperfecto. Las evaluaciones a que son sometidas las personas con discapacidad, no sólo sirven para los temas relacionados con la salud, sino que se utilizan para determinar a qué escuela asistirán, que les deberá ser enseñado y qué no, el lugar y forma en que vivirán, si podrán trabajar o no, y qué tipo de trabajo podrán realizar, si pueden votar, casarse, etc.

Desde el Modelo Médico se generan entonces políticas de asistencia social y bienestar para las personas con discapacidad, basadas en el concepto de que éstas son incapaces de cuidarse por sí solas, y de decidir y elegir en consecuencia. Es por eso que otros deciden «lo que es mejor para ellas». Hasta fines de la década del sesenta estas políticas y creencias fueron hegemónicas.

A partir de los años sesenta, se va abandonando la concepción de la persona con discapacidad como sujetos de caridad y se toma conciencia de que las personas con discapacidad son sujetos titulares de derecho. Este nuevo paradigma de la discapacidad, llamado Modelo Social, afirma que el problema está constituido por la discriminación, los obstáculos y la opresión a que son sometidas las personas con discapacidad.

El problema no nace del impedimento sino de las construcciones sociales. En el Modelo Social es la persona la que es valorada. Ella misma participa en la evaluación de sus fortalezas y necesidades y usa los recursos disponibles en servicios comunes, no especiales y segregados. Se enfatiza la necesidad de capacitar a todos los actores con quienes interactuarán en los ambientes comunes. La comunidad da la bienvenida a la diversidad, donde están comprendidas todas las personas, incluso a las personas con discapacidad. Esto trae como consecuencia una evolución de la sociedad.

La visión de derechos humanos pone a la persona en el centro, con poder de decidir sobre todos los aspectos de su vida, en pie de igualdad con todas las demás personas. Se concentra en la identificación de barreras y desarrollo de soluciones. Pone al Estado como responsable y garante del cumplimiento de todos los derechos de las personas con discapacidad.

El tratado internacional más importante para las personas con discapacidad es la Convención sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad (CDPD)<sup>(28)</sup> de las Naciones Unidas, adoptada en 2006 y ratificada por Argentina en 2008. En Argentina, la CDPD tiene jerarquía constitucional, es decir que forma parte de la Constitución, que es la ley máxima del país.

La OMS cuenta entre sus grupos de trabajo con uno dedicado a la «Clasificación, evaluación, encuestas y terminología» aplicables al campo de la salud. En el marco de las actividades de este grupo se ha gestado la revisión de la Clasificación Internacional de Deficiencias, Discapacidades y Minusvalías (CIDDM)<sup>(30)</sup> publicada por la OMS en 1980.

El objetivo planteado en la versión de 1980 de la CIDDM se centra en clasificar las consecuencias que la enfermedad deja en el individuo tanto en su propio cuerpo, como en su persona y en su relación con la sociedad.

### **Enfermedad → Deficiencia → Discapacidad → Minusvalía**

- La **enfermedad** abarca cualquier tipo de enfermedad, trastorno o accidente. La enfermedad está clasificada por la OMS en su Clasificación Internacional de Enfermedades y Problemas de Salud Relacionados (CIE).

- La **deficiencia** (*impairment*) es la exteriorización directa de las consecuencias de la enfermedad y se manifiesta tanto en los órganos del cuerpo como en sus funciones (incluidas las psicológicas).
- La **discapacidad** (*disability*) hace referencia a cualquier restricción o falta de capacidad (aparecida como consecuencia de una deficiencia) para llevar a cabo una actividad determinada dentro del margen que se considera normal para un ser humano.
- La **minusvalía** (*handicap*) hace referencia a la existencia de una barrera presente en el individuo, como consecuencia de una deficiencia o una discapacidad, la cual limita o impide el desarrollo del rol que sería esperable en ese individuo en función de su edad, sexo y situación social y cultural.

De acuerdo con este esquema, una enfermedad o un trastorno específico (por ejemplo, una infección en el período prenatal por citomegalovirus) da lugar a una deficiencia (lesiones cerebrales en el feto), las cuales a su vez darán lugar a una discapacidad (discapacidad para el aprendizaje) que determinarán la existencia de una minusvalía en el sujeto (incapacidad para cuidar de sí mismo adecuadamente y de funcionar con autonomía en el medio social).

En el año 2001, veinte años después, en Asamblea Mundial de la Salud aprueba la nueva versión de esta Clasificación con el nombre definitivo de «Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud», con las siglas CIF.<sup>(31)</sup>

Ya no se enuncian tres niveles de consecuencias de la enfermedad, sino que se habla de funcionamiento, como término genérico para designar

todas las funciones y estructuras corporales, la capacidad de desarrollar actividades y la posibilidad de participación social del ser humano.

La CIF se pronuncia por un enfoque bio-psicosocial que responde con un esquema de múltiples interacciones, superando la perspectiva causal y lineal de la CIDDM bio-médica imperante hasta el momento, que «localiza» la deficiencia en el sujeto.<sup>(32)</sup>

Se pasa, entonces, de un modelo basado en el individuo, que es «portador» de la deficiencia y sobre el que se actúa desde un esquema básicamente médico e individual con la pretensión de modificar su comportamiento, a un modelo basado en la concepción de la deficiencia como resultado de la interrelación del sujeto con su entorno. Desde esta visión, el sujeto y la sociedad se movilizan luchando conjuntamente para cambiar todo aquello que genera la discapacidad, es decir, no sólo la patología médica, sino también la capacitación del personal médico y paramédico comprometido en su atención, las características físicas del entorno, las actitudes de los otros, los derechos del individuo, etc.

## Bibliografía

- (1) BOTTO LD, MASTROIACOVO P. From cause to care: Triple surveillance for better outcomes in birth defects and rare diseases. *Eur J Med Genet.* 2018;61(9):551-555. <doi:10.1016/j.ejmg.2018.06.007>
- (2) BRENT RL. Environmental Causes of Human Congenital Malformations: The Pediatrician's Role in Dealing With These Complex Clinical Problems Caused by a Multiplicity of Environmental and Genetic Factors. *Pediatrics.* 2004;113(4):957-968.
- (3) BRENT RL. Methods of evaluating the alleged teratogenicity of environmental agents. In: Sever JL, Brent RL, eds. *Teratogen Update: Environmentally Induced Birth Defect Risks.* New York, NY: Alan R. Liss; 1986; pp. 199-201.



- (4) VEIGA RV, SCHULER-FACCINI L, FRANÇA GVA, ANDRADE RFS, TEIXEIRA MG, COSTA LC, PAIXÃO ES, COSTA MDCN, BARRETO ML, OLIVEIRA JF, OLIVEIRA WK, CARDIM LL, RODRIGUES MS. Classification algorithm for congenital Zika Syndrome: characterizations, diagnosis and validation. *Sci Rep.* 2021;11(1):6770. <doi:10.1038/s41598-021-86361-5>
- (5) MARTÍNEZ FRÍAS ML. Epidemiological analysis of outcomes of pregnancy in diabetic mothers: identification of the most characteristic and most frequent congenital anomalies. *Am J Med Genet.* 1994;51(2):108-13. <doi:10.1002/ajmg.1320510206>
- (6) CASTILLA E, LOPEZ CAMELO J. The surveillance of birth defects in South America: I. The search for time clusters: epidemics. *Advances in Mutagenesis Research.* Springer; 1990.
- (7) CASTILLA EE, ORIOLI IM. ECLAMC: the Latin-American collaborative study of congenital malformations. *Public Health Genomics.* 2004;7(2-3):76-94. <doi:10.1159/000080776>
- (8) LOPEZ CAMELO JS, ORIOLI IM. Heterogeneous rates for birth defects in Latin America: hints on causality. *Genet Epidemiol.* 1996;13(5):469-481. <doi:10.1002/(SICI)1098-2272(1996)13:5<469::AID-GEPI3>3.0.CO;2-Y>
- (9) GILI JA, POLETTA FA, PAWLUK M, ET AL. High birth prevalence rates for congenital anomalies in South American regions. *Epidemiology.* 2015;26(5):e53-e55. <doi:10.1097/EDE.0000000000000345>
- (10) Annual Report of the International Clearinghouse for Birth Defects–ICBDSR. 2014. <[http://www.icbdsr.org/wp-content/annual\\_report/Report2014.pdf](http://www.icbdsr.org/wp-content/annual_report/Report2014.pdf)>
- (11) KULLDORFF M, NAGARWALLA N. Spatial disease clusters: detection and inference. *Stat Med.* 1995;14(8):799-810. <doi:10.1002/sim.4780140809>
- (12) KULLDORFF M. A spatial scan statistic. *Commun Stat Theory Methods.* 1997;26:1481–1496.
- (13) POLETTA FA, CASTILLA EE, ORIOLI IM, ET AL. Regional analysis on the occurrence of oral clefts in South America. *Am J Med Genet A.* 2007;143A(24):3216-3227. <doi:10.1002/ajmg.a.32076>
- (14) GILI JA, POLETTA FA, GIMÉNEZ LG, PAWLUK MS, CAMPAÑA H, CASTILLA EE, LÓPEZ CAMELO JS. Descriptive analysis of high birth prevalence rate geographical clusters of congenital anomalies in South America. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol.* 2016;106(4):257-266. <doi:10.1002/bdra.23481>
- (15) ARCOS BURGOS M, MUENKE M. Genetics of population isolates. *Clin Genet.* 2002;61(4):233-247. <doi:10.1034/j.1399-0004.2002.610401.x>

- (16) PELTONEN L, PALOTIE A, LANGE K. Use of population isolates for mapping complex traits. *Nat Rev Genet.* 2000;1(3):182-90. <doi:10.1038/35042049>
- (17) DIPIERRI J, RODRÍGUEZ-LARRALDE A, BARRAI I, CAMELO JL, REDOMERO EG, RODRÍGUEZ CA, RAMALLO V, BRONBERG R, ALFARO E. Random inbreeding, isonymy, and population isolates in Argentina. *J Community Genet.* 2014;5(3):241-248. <doi:10.1007/s12687-013-0181-x>
- (18) ORGANIZACIÓN PANAMERICANA DE LA SALUD (OPS). Las anomalías congénitas son la segunda causa de muerte en los niños menores de 5 años en las Américas. <[https://www3.paho.org/hq/index.php?option=com\\_content&view=article&id=10487:2015-anomalias-congenitas-segunda-causa-muerte-ninos-menores-5-anos-americas&Itemid=1926&lang=es#:~:text=Los%20defectos%20al%20nacer%2C%20tambi%C3%A9n,5%20a%C3%B1os%20en%20las%20Am%C3%A9ricas](https://www3.paho.org/hq/index.php?option=com_content&view=article&id=10487:2015-anomalias-congenitas-segunda-causa-muerte-ninos-menores-5-anos-americas&Itemid=1926&lang=es#:~:text=Los%20defectos%20al%20nacer%2C%20tambi%C3%A9n,5%20a%C3%B1os%20en%20las%20Am%C3%A9ricas)>
- (19) LIU L, OZA S, HOGAN D, CHU Y, PERIN J, ZHU J, LAWN JE, COUSENS S, MATHERS C, BLACK RE. Global, regional, and national causes of under-5 mortality in 2000-15: an updated systematic analysis with implications for the Sustainable Development Goals. *Lancet.* 2016;388(10063):3027-3035. <doi:10.1016/S0140-6736(16)31593-8>
- (20) ORGANIZACIÓN MUNDIAL DE LA SALUD (OMS). Anomalías congénitas. <<http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs370/es/>>
- (21) GBD 2016 DISEASE AND INJURY INCIDENCE AND PREVALENCE COLLABORATORS. Global, regional, and national incidence, prevalence, and years lived with disability for 328 diseases and injuries for 195 countries, 1990–2016: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2016. *Lancet.* 2017;390(10100):1211-59. <doi:10.1016/S2-32154(17)6736-0140>
- (22) BOYLE B, ADDOR MC, ARRIOLA L, BARISIC I, BIANCHI F, CSÁKY-SZUNYOGH M, DE WALLE HEK, DIAS CM, DRAPER E, GATT M, GARNE E, HAEUSLER M, KÄLLÉN K, LATOS-BIELENSKA A, McDONNELL B, MULLANEY C, NELEN V, NEVILLE AJ, O'MAHONY M, QUEISSER-WAHRENDORF A, RANDRIANAIVO H, RANKIN J, RISSMANN A, RITVANEN A, ROUNDING C, TUCKER D, VERELLEN-DUMOULIN C, WELLESLEY D, WREYFORD B, ZYMAK-ZAKUTNIA N, DOLK H. Estimating Global Burden of Disease due to congenital anomaly: an analysis of European data. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed.* 2018;103(1):F22-F28. <doi:10.1136/archdischild-2016-311845>
- (23) ORGANIZACIÓN PANAMERICANA DE LA SALUD Y BANCO MUNDIAL. Presente y futuro de la vigilancia de defectos congénitos en las Américas. Washington, D.C.: OPS, Banco Mundial; 2020.
- (24) RITTLER M, CAMPAÑA H, HEISECKE S, RATOWIECKI J, ELIAS D, GIMENEZ L, POLETTA FA, GILI J, PAWLUK M, SANTOS MR, URANGA R, COSENTINO V, CAMELO JL. Lethality of Birth Defects

in Live Born Infants Categorized by Gestational Age and Birth Weight. *Am J Perinatol.* 2021. <[doi:10.1055/s-0041-1735867](https://doi.org/10.1055/s-0041-1735867)>

- (25) HONEIN MA, KIRBY RS, MEYER RE, XING J, SKERRETTE NI, YUSKIV N, MARENGO L, PETRINI JR, DAVIDOFF MJ, MAI CT, DRUSCHEL CM, VINER-BROWN S, SEVER LE; NATIONAL BIRTH DEFECTS PREVENTION NETWORK. The association between major birth defects and preterm birth. *Matern Child Health J.* 2009;13(2):164-175. <[doi:10.1007/s10995-008-0348-y](https://doi.org/10.1007/s10995-008-0348-y)>
- (26) GBD 2015 DISEASE AND INJURY INCIDENCE AND PREVALENCE COLLABORATORS. Global, regional, and national incidence, prevalence, and years lived with disability for 310 diseases and injuries, 1990-2015: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2015. *Lancet.* 2016;388(10053):1545-1602. <[doi:10.1016/S0140-6736\(16\)31678-6](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(16)31678-6)>
- (27) WORLD HEALTH ORGANIZATION (WHO). Disability and health. <<https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/disability-and-health>>
- (28) INFOLEG. Ley 26.378. <<http://servicios.infoleg.gob.ar/infolegInternet/anexos/140000-144999/141317/norma.htm>>
- (29) CANNIZZARO C. *Manejo neonatal perquirúrgico e intraquirúrgico.* PRONEO. Programa de Actualización en Neonatología. Vigésimo ciclo. Modulo 4. Editorial Medica Panamericana. Junio 2020; pp.47-74
- (30) WORLD HEALTH ORGANIZATION (WHO). International Classification of Impairments, Disabilities, and Handicaps. <[https://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/41003/9241541261\\_eng.pdf;jsessionid=](https://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/41003/9241541261_eng.pdf;jsessionid=)>
- (31) The ICF: an overview. <[https://www.cdc.gov/nchs/data/icd/icfoverview\\_finalforwho10sept.pdf](https://www.cdc.gov/nchs/data/icd/icfoverview_finalforwho10sept.pdf)>
- (32) GARCÍA CE, SÁNCHEZ AS. Clasificaciones de la OMS sobre discapacidad. Boletín del RPD, 2001. <[ciapat.org](http://ciapat.org)>

