



INR Instituto Especializado de Rehabilitación
"Dra. Adriana Rebaza Flores"

EPIDISCAPACIDAD

Malformaciones Congénitas y la Historia de la Medicina Peruana (Edición de Dr. Uriel García)

Epitips

- Existen diferencias importantes en las estimaciones de prevalencia de discapacidad según los censos y estudios realizados..
- De 30% de prevalencia de discapacidad (Estudio INR-INEI ,1993) hasta 8,6% a nivel nacional (CONADIS-INEI, 2005); muestra una gran brecha en la información.

Nuestros antepasados peruanos, han tenido la sabiduría de comunicarnos la presencia de monstruosidades a través del tiempo.

Es admirable comprobar la fidelidad con que nos transmiten estos casos a través de tejidos, cerámicas y en los últimos siglos, en grandes obras escritas.

Uriel García Cáceres, notable médico investigador peruano, autor del libro "Juan del Valle y Caviedes: Cronista de la Medicina", ha analizado el estado del arte y la ciencia de curar durante la segunda mi-

tad del siglo XVII, usando como derrotero historiográfico los escritos de Caviedes.

En 1695 publicó "Desvíos de la naturaleza o tratado del origen de los monstruos". En esta publicación, Rivilla describe el estudio realizado en un natimuerto que tenía una anomalía congénita conocida como Xiphophagus.

El propio virrey ordenó a la máxima autoridad del gremio médico y del sector salud, que era presidente del Tribunal del Protomedicato, el doctor Francisco Bermejo y Roldán, para dictaminar sobre esta fantasmagórica aparición Las nor-



www.inr.gob.pe

mas de la época dictaban que un cirujano latino realizase la autopsia

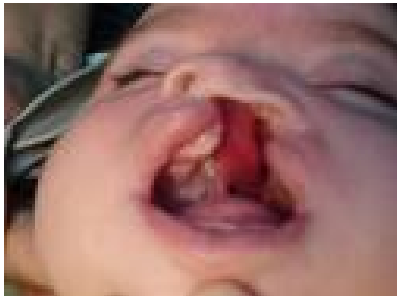


Detectaran Enfermedades Congénitas en 15 mil Recién Nacidos de Lima y Callao

Un total de 10 hospitales del Ministerio de Salud (Minsa) realizarán el tamizaje neonatal gratuito a 15 mil recién nacidos de Lima y Callao, con la finalidad de descartar cuatro enfermedades que pueden causarles retardo mental severo y detención del crecimien-

to, anunció el ministro del sector, Dr. Óscar Ugarte Ubilluz, al inaugurar el Centro de Tamizaje Neonatal en el Hospital Docente Madre-Niño "San Bartolomé".

El titular del Minsa señaló que si tras el análisis se detecta que un niño tiene el mal inicia inmediatamente un tratamiento que a esa edad es sencillo y evita el deterioro de la calidad de vida e inclusive la muerte. "Es una muestra clara de lo que es la prevención de enfermedades", sostuvo.



Enfermedades Congénitas y Discapacidad

Hasta no hace mucho tiempo, el concepto de malformación congénita incluía solamente a un grupo de patologías definidas como alteraciones estructurales fácilmente demostrables por el examen físico o algunas técnicas por imágenes; como condición se le exigía que estuviera presente al nacimiento. Sin embargo los avances del conocimiento de la morfología, la estructura celular desde el punto de vista molecular y de su funcionamiento a nivel bioquímico han obligado a revisar la definición, como también el concepto y la terminología usada.

Malformación, que significa forma anormal o mala forma de órganos, obviamente incluye alteraciones microscópicas de la forma e incluso alteraciones moleculares de la célula y otros. Por lo tanto limitar el concepto a la mala forma estructural y al poder resolutivo del ojo humano y/o de cualquier otro método de observación, hace que lo conceptual dependa de los técnico que es variable en el tiempo, es circunstancial y mutable. Aceptado este nuevo concepto se puede apreciar que la forma y la función son interdependientes y difíciles separar. *La nueva terminología usa actualmente el nombre del defecto, que reemplaza al termino de malformación.*



Congénito, significa que esta presente en el momento del nacimiento. Se sabe que el nacimiento es un momento, un punto de un proceso continuo, que comienza con la fecundación y que no se detiene muchas veces, hasta la vida adulta. Muchas patologías no se manifiestan hasta tiempo después como retardo mental, ceguera, alteraciones dentales, etc. **Debido a esto se ha reemplazado el termino congénito por defecto del desarrollo**

Diagnostico de los defectos del desarrollo

Es indudable que hay anomalías congénitas, especialmente cuando son únicas, en que el diagnostico suele ser fácil. Sin embargo en otras ocasiones se presentan asociadas, conformando complejos y/o síndromes malformativos, en este ultimo caso en donde es muy difícil hacer el diagnostico preciso.

Etiología

Ninguno de los dos conceptos explicados mas arriba, malformación congénita o defecto del desarrollo, llevan implícito en conocimiento de las causas que lo provocan. Malformación es un defecto ocurrido en algún momento del desarrollo, de preferencia en las primeras semanas de vida embrionaria. Se ha dicho que una malformación es como una cicatriz de algo que ocurrió mucho antes y que esa cicatriz no nos informa sobre la causa de ella

Se pueden clasificar las malformaciones según la causa que lo produce en tres grupos : (1) anomalías de origen genético, (2) anomalías de causa ambiental y (3) anomalías multifactoriales.

Es así que en cada grupo de diagnóstico existe una clasificación propia: Con relación a las anomalías de origen genético estas pueden ser (a) afecciones que se deben a un solo gen principal, (b) aberraciones cromosómicas, las cuales no son felizmente muy frecuentes, y (c) los trastornos poligénicos.

En el grupo de las anomalías de causa ambiental ubicamos a los teratógenos como principales agentes de este grupo, corresponderían al 7% de todos los defectos congénitos y el daño que produzcan dependerá del momento en que el agente interviene en el desarrollo embrionario.

El otro grupo importante es de causa multifactorial que son los más frecuentes y esta constituida por la combinación de factores ambientales y genéticos, distintos en los diferentes individuos. Existe una susceptibilidad genética especial, individual para los teratógenos. En igualdad de condiciones, no todos los embriones son afectados de la misma manera.

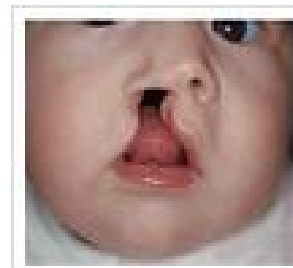


Acciones De salud de prevención y control

Las acciones de salud en las enfermedades de origen genético no varían mucho, conceptualmente, de las que se realizan para el resto de enfermedades. Los objetivos son por lo tanto la prevención de la ocurrencia de una patología, la atención de ellas una vez ocurridas, para lo cual es muy importante el diagnóstico y un tratamiento precoz y la prevención y tratamiento de las complicaciones mediante la rehabilitación médica, psicológica y social (rehabilitación integral).

Un programa de prevención y control de los defectos congénitos del desarrollo debe evaluarse no solo teniendo en cuenta la medición de las frecuencias de dichas entidades ya sea en aumento o disminución, sino también con la real cobertura de servicios de prevención primaria, secundaria y terciaria cuyos objetivos persiguen la mejoría del impacto que estas patologías tienen en el aspecto médico, psicológico, social y de la calidad de vida de la población afectada.

Según la OMS y OPS, "la prevención primaria es el desiderátum de toda acción de salud". Es preconcepcional y esta destinada a evitar que se produzca la malformación. Por mala suerte solo es posible hacerlo en pocas circunstancias, por limitaciones económicas. La prevención secundaria es prenatal y la terciaria es postnatal.





Cada año nacen ocho millones de niños con problemas de origen genético de los que 3,3 millones mueren, según un estudio

Cada año ocho millones de niños de todo el mundo nacen con serios problemas de origen, total o parcialmente genético, según se desprende de un estudio internacional realizado con datos de 193 países cuyos primeros resultados fueron hechos públicos por la Fundación norteamericana *March of Dimes* especializada en la lucha contra los defectos de nacimiento. El estudio revela también que cientos de miles de pequeños nacen con taras provocadas por problemas sufridos por la madre tras la concepción como alcoholismo, rubeola o sífilis.

Asimismo la investigación pone de relieve que al menos 3,3 millones de niños de menos de cinco años de edad fallecen cada año en el mundo debido a estos defectos de nacimiento mientras que otros 3,2 millones sobreviven aunque sufrirán discapacidades físicas o mentales de por vida.



Los autores señalan también que a pesar de tratarse de un problema global el impacto de los defectos de nacimiento se centra, sobre todo, en los países donde la población tiene menor nivel adquisitivo donde se registra el 94 de estos problemas y el 95 por ciento de las muertes de estos pequeños. Acerca de estos resultados la presidenta de la Fundación, la doctora Jennifer L. Howse, indicó que el informe "identifica por primera vez la severa y antes oculta mortalidad debido a los defectos de nacimiento". "Se trata de un amplio subestimado e infrafinanciado problema de salud pública", explicó.

El informe analiza el problema basándose en datos de 193 países e incluye información acerca de desórdenes genéticos y cromosómicos y también de malformaciones físicas si bien todavía no establece comparaciones entre diferentes estados. En cuanto a los diferentes problemas de origen total o parcialmente genético (que suponen el 26 por ciento del total), los principales fueron Defectos Congénitos del Corazón (registrados en 1.040.865 nacimientos en 2001); Defectos del Tubo Neural (323.904); Talasemia y Drepanocitosis (307.897); Síndrome de Down (217.293) y la deficiencia de la enzima G6PD (177.032).

Daños debido a Enfermedad Congenita.

Instituto Nacional de Rehabilitacion 2007-2008

| Daños | 2007 | 2008 |
|--|------------|------------|
| Malformacion Congenita del encefalo | 14 | 11 |
| Espina Bifida | 22 | 26 |
| Malformacion Congenita de ojo, oido, de cara y cuello | 3 | 3 |
| Malformaciones Congenitas del Sistema Circulatorio | 3 | 0 |
| Fisura del Paladar y Labio Leporino | 23 | 24 |
| Otras Malformaciones Congenitas del Sistema | 12 | 18 |
| Malformaciones Congenitas del sistema Urinario | 0 | 3 |
| Deformidades Congenitas de la Cadera | 115 | 87 |
| Deformidades Congenitas de los Pies | 45 | 58 |
| Deformidades Osteomusculares Congenitas de la Cabeza, Cara, Columna Vertebral y del torax. | 10 | 8 |
| Otras Deformidades Osteomusculares Congenitas | 67 | 69 |
| Otras Anomalias Congenitas de los miembros | 28 | 23 |
| Otras malformaciones Congenitas de los huesos del craneo y de la cara | 1 | 0 |
| Malformaciones Congenitas de la Columna Vertebral y Torax Oseo | 10 | 6 |
| Osteocondrodisplasia | 1 | 0 |
| Osteogenesis Imperfecta | 2 | 3 |
| Malformaciones Congenitas del Sistema Osteomuscular, no clasificados en otra parte | 4 | 1 |
| Facomatosis no clasificadas en otras partes | 2 | 1 |
| Otros Síndromes de Malformaciones Congenitas especificados que afectan multiples sistemas | 7 | 2 |
| Otras Malformaciones Congenitas, no Clasificadas | 11 | 2 |
| Total | 380 | 345 |
| Fuente: INR-DIS | | |

En el Instituto Nacional de Rehabilitación "Dra. Adriana Rebaza Flores", se registraron 8,502 y 9,252 Pacientes Nuevos durante el 2007 y 2008 respectivamente. Los Daños por Enfermedad Congénita fueron de 380 casos nuevos para el 2007 y 345 casos nuevos para el 2008. Las Deformidades Congénitas de la Cadera, Las Otras Deformidades Osteomusculares Congénitas y las Deformidades Congénitas de los Pies, fueron los daños por Enfermedad Congénita que mas frecuentemente se reportaron..



Discapacidades debidas a Enfermedades Congénitas

| Tipos de Discapacidades | 2007 | 2008 |
|--------------------------------------|------------|------------|
| *Disc.de la Conducta | 16 | 24 |
| *Disc.de la Comunicacion | 74 | 75 |
| *Disc.del cuidado personal | 24 | 22 |
| *Disc.de Locomocion | 229 | 234 |
| *Disc.de Disposicion Corporal | 129 | 121 |
| *Disc.de Destreza | 124 | 98 |
| *Disc.de Situacion | 64 | 32 |
| *Otras restricciones de la actividad | 0 | 2 |
| Total | 660 | 608 |

Fuente: INR-DIS

El número de Discapacidades ocasionadas por las Enfermedades Congénitas, fueron en un numero de 660 y de 608 para el año 2008. Siendo las Discapacidades para la Locomoción y la Disposición Corporal, las que se afectaron con más frecuencia en los años estudiados.



Oficina de Epidemiología
Maria del Carmen Rodriguez, MD
Médica - Rehabilitación
Directora de OEPI

Teléfono: 429-96-90 Anexo 313
Correo: mcrodriguez@inr.gob.pe

Misión:

La sociedad Civil también esta representada en las acciones de apoyo terapéutico a las personas con discapacidad , es así que en Moyobamba en la Región San Martín la Institución Educativa Especial de Moyobamba gracias a la ayuda de un grupo de voluntariado ha logrado incorporar en sus programa de rehabilitación a niños con Parálisis Cerebral

La Institución Educativa Especial N° 00002, encamina su labor hacia una educación inclusiva, basada en los principios de normalización que permita la apertura y acceso a la diversidad de alumnos con necesidades educativas especiales a la escuela regular y/o CEOs.



“Sociedad Civil en marcha”



Kevin Harold Alvarado Oberluis, 9 años.
Diagnostico: Hipertonía del pie derecho asociada a su retardo mental moderado.

Cortesía de la Institución Educativa especial 002