



## **Defectos congénitos**

### **Informe de la Secretaría**

1. El objetivo del presente documento es servir de base para las deliberaciones relativas a los defectos y trastornos congénitos teniendo en cuenta la importancia de estas afecciones como causa de mortalidad prenatal y neonatal. Con arreglo a la Clasificación Internacional de Enfermedades, décima revisión (CIE-10), las anomalías congénitas abarcan las malformaciones congénitas, las deformidades y las anomalías cromosómicas, pero no los errores innatos del metabolismo. Cada año más de 7,9 millones de niños - que representan el 6% de los nacimientos a nivel mundial - nacen con un trastorno congénito grave debido a causas genéticas o ambientales. Los trastornos congénitos graves más frecuentes son los defectos cardíacos congénitos, los defectos del tubo neural y el síndrome de Down. Las hemoglobinopatías (incluida la talasemia y la anemia falciforme) y la deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa, que no están abarcadas en la definición de las anomalías congénitas de la CIE-10, representan el 6% del total de los trastornos congénitos. Esta definición tampoco abarca la enfermedad hemolítica provocada por la incompatibilidad del factor Rh, un trastorno prevenible y relativamente frecuente. Otra definición, más amplia, abarca anomalías estructurales o funcionales, incluidas las del metabolismo, que están presentes desde el nacimiento; pero con independencia de la definición que se aplique es necesario prevenir y tratar con urgencia los trastornos congénitos graves, que pueden ser letales, provocar discapacidad a largo plazo, o ambas cosas, y tener consecuencias perjudiciales en las personas, las familias, los sistemas de atención de salud y la sociedad.

### **LOS TRASTORNOS CONGÉNITOS Y LA MORTALIDAD NEONATAL E INFANTIL A NIVEL MUNDIAL**

2. Aún mueren unos nueve millones de niños cada año. Aproximadamente el 37% de estas defunciones se producen durante los primeros 28 días de vida. A nivel mundial, las causas de defunción neonatal más comunes son las infecciones, los nacimientos prematuros y la asfixia. Las causas de defunción más comunes de los niños de entre un mes y cinco años son la neumonía, la diarrea, el paludismo, el sarampión y la infección por el VIH, mientras que la subnutrición es un factor que contribuye a aproximadamente el 35% de las defunciones de niños menores de cinco años. En los países donde la tasa de mortalidad de niños menores de cinco años es relativamente baja (por ejemplo <30 por 1000 nacidos vivos), las defunciones neonatales pueden representar más del 60% de la mortalidad infantil total. Además, la distribución de las causas de defunción de recién nacidos y niños de entre 1 y 59 meses varía a medida que disminuyen los niveles de mortalidad infantil; así, afecciones como los trastornos congénitos, los traumatismos y las enfermedades crónicas adquieren mucha más importancia como causa de defunciones infantiles que las infecciones y la asfixia.

3. Según las *Estadísticas sanitarias mundiales 2008*,<sup>1</sup> unas 260 000 defunciones neonatales en el mundo se deben a anomalías congénitas. Esta cifra representa el 7% aproximadamente de todas las defunciones neonatales, pero el porcentaje varía entre el 5% en la Región de Asia Sudoriental y más del 25% en la Región de Europa. Los datos disponibles indican una amplia variación entre los países: del 4% (Bangladesh, Etiopía, Guinea Ecuatorial, Liberia, Malí y Sierra Leona) y una estimación del 8% en China al 38% o más (Bahrein, Chipre, Irlanda, Kuwait, Qatar y la República Árabe Siria). Es posible que estos porcentajes estén subestimados ya que se basan en datos procedentes de autopsias verbales, lo cual aumenta la probabilidad de cometer errores en la identificación de defunciones causadas por trastornos congénitos, como los defectos cardiacos congénitos. Consideradas en su conjunto y en el contexto de la consecución del Objetivo de Desarrollo del Milenio 4 - a saber, reducir en dos terceras partes, entre 1990 y 2015, la mortalidad de los niños menores de cinco años - estas cifras indican la necesidad de lograr que disminuyan las tasas de anomalías congénitas. El control de los trastornos congénitos reviste más prioridad en países y contextos donde las tasas de mortalidad de los niños menores de cinco años son bajas, donde se estima que al menos el 10% de las defunciones infantiles se deben a anomalías congénitas. Estas anomalías también son una causa principal de defunción fetal y una causa cada vez más importante de mortalidad neonatal en países en proceso de transición epidemiológica (por ejemplo, China). Si bien en los países de ingresos medios y bajos las anomalías congénitas representan un porcentaje de defunciones de recién nacidos y niños de entre 1 y 59 meses inferior a los de los países más ricos, en esos contextos es donde se registra más del 95% de las defunciones infantiles, lo cual indica que las anomalías congénitas afectan a todos los países y suponen un desafío considerable para la salud pública mundial.

## PREVENCIÓN

4. Habida cuenta de la diversidad de las causas y los determinantes de los trastornos congénitos, es preciso aplicar una variedad de enfoques preventivos y terapéuticos, algunos de los cuales plantean problemas éticos y sociales. Entre los medios destinados a prevenir los trastornos congénitos figuran los siguientes:

- prestación de servicios de planificación familiar y otros servicios de atención de salud reproductiva, como la prevención y el tratamiento de las infecciones de transmisión vertical (por ejemplo, la sífilis);
- realización de intervenciones nutricionales, como enriquecimiento con yodo para prevenir el cretinismo y suplementación con ácido fólico o programas de fortificación de los alimentos para prevenir los defectos del tubo neural (dirigidos a todas las mujeres en edad de procrear);
- vacunación sistemática contra la rubéola y la varicela;
- educación comunitaria y campañas de educación dirigidas a las mujeres en edad de procrear acerca de los peligros del consumo de alcohol y de medicamentos con posibles efectos secundarios teratogénicos al comienzo del embarazo;
- suministro de servicios genéticos comunitarios en el sistema de atención primaria de salud;
- vigilancia de los trastornos congénitos.

---

<sup>1</sup> *Estadísticas sanitarias mundiales 2008*. Organización Mundial de la Salud, Ginebra, 2008.

## DETECCIÓN PREGESTACIONAL Y PRENATAL Y ASESORAMIENTO GENÉTICO

5. La atención pregestacional (por ejemplo, el tratamiento apropiado de la diabetes y otras enfermedades crónicas, como la obesidad, y la educación acerca de los riesgos asociados con la consanguinidad) y el tratamiento de determinadas enfermedades prevenibles (por ejemplo, la hiperplasia suprarrenal congénita), así como muchas de las intervenciones que se recomiendan actualmente para el control de los trastornos congénitos, ya forman parte de los programas integrales de salud materno-infantil. Por consiguiente, para controlar los trastornos congénitos no es necesario elaborar nuevos programas sino coordinar mejor las medidas y programas existentes, como los relativos a la inclusión de ácido fólico en la fortificación de alimentos básicos con micronutrientes, el uso de la vacuna bivalente contra la rubéola y el sarampión en actividades de inmunización sistemática, y el examen del suero materno durante la atención prenatal. Esa integración requiere bastante tiempo y esfuerzo, además de una ampliación considerable de la capacidad de los profesionales de la atención de salud.

6. Debe prestarse asesoramiento genético antes de la detección prematrimonial y del diagnóstico prenatal de trastornos congénitos, para proporcionar a las parejas en situación de riesgo información sobre los posibles resultados reproductivos y las opciones de tratamiento disponibles durante el embarazo. El diagnóstico prenatal se centra en la detección *in utero* de trastornos congénitos debidos a anomalías cromosómicas, defectos de un solo gen, trastornos multifactoriales y determinantes ambientales. Para cada una de estas categorías existen indicaciones específicas de diagnóstico prenatal. El diagnóstico más común es la edad materna avanzada y otras indicaciones frecuentes son antecedentes de trastornos genéticos en la familia, características étnicas específicas y poblaciones con mayor riesgo, y exposición a agentes teratogénicos. Los procedimientos para la detección prenatal de trastornos congénitos se suelen aplicar en forma secuencial, empezando por un examen no invasivo y siguiendo por técnicas de diagnóstico cada vez más invasivas en caso de que se observen condiciones anormales.

7. Los métodos de detección menos invasivos que se utilizan actualmente consisten en la medición de varios metabolitos en el suero materno. La existencia de niveles anormales de marcadores bioquímicos también se asocia con defectos fetales estructurales, como el síndrome de Down, defectos del tubo neural y malformaciones abiertas de la pared abdominal. La tasa de detección de trastornos congénitos en el primer trimestre del embarazo mediante métodos bioquímicos aumenta cuando va acompañada de ultrasonografía para translucencia nuchal y otros medios de detección ultrasonográficos.

8. La ultrasonografía se utiliza como instrumento de detección prenatal en el primer trimestre del embarazo (semanas 11 a 13) para detectar anomalías cromosómicas fetales y defectos estructurales importantes, y durante el siguiente trimestre (semanas 18 a 21) para detectar anomalías fetales estructurales. La evaluación de translucencia nuchal en las semanas 11 a 13 permite detectar el 75% de los casos de trisomía y, cuando va acompañada de otras medidas, - como pruebas bioquímicas y visualización del hueso nasal -, la tasa de detección puede llegar al 95%. Mediante una ecografía destinada específicamente a detectar anomalías en las semanas 18 a 21 se consigue una tasa muy alta de detección de defectos del tubo neural (espina bífida abierta, anencefalia, encefalocele), así como de otras anomalías congénitas (por ejemplo, gastroesquiasis, agenesia renal y displasias esqueléticas). Si bien es variable, la tasa de detección de defectos cardíacos y otras anomalías no cardíacas mejora a medida que aumenta la experiencia y se dispone de nueva tecnología.

9. Las técnicas de diagnóstico prenatal más invasivas se basan en el muestreo, el cultivo y la determinación del cariotipo - así como en el análisis del ADN o de pruebas metabólicas - de embriones (diagnóstico de preimplantación), biopsia corial, células fetales escamadas en el líquido amniótico, sangre fetal y tejido fetal; hay pocos centros con capacidad para realizar estas pruebas. La utilización de estos métodos entraña un mayor riesgo de aborto (1% en el caso de la amniocentesis y la biopsia

corial. Gracias a los programas de detección y diagnóstico prenatales las parejas en situación de riesgo tienen muchas más posibilidades de tener hijos sin defectos congénitos.

10. En el futuro se dispondrá de nuevos métodos diagnósticos, incluida la combinación de diferentes medios, como la detección bioquímica y la ultrasonografía, así como la introducción en la práctica clínica de nuevos biomarcadores y técnicas de análisis del ADN, incluido el análisis del ADN y el ARN extracelulares. Se prevé que gracias a estos adelantos se irá reduciendo el uso de técnicas de diagnóstico invasivas, que serán sustituidas por otros procedimientos muy poco invasivos o no invasivos.

## **DETECCIÓN, TRATAMIENTO Y ATENCIÓN**

11. La detección y el tratamiento de los trastornos congénitos puede promoverse mediante el examen prenatal para determinar la posible existencia de estas afecciones (en particular, el examen ultrasonográfico), los programas de detección neonatal (examen físico de todos los recién nacidos, examen para determinar la existencia de hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, anemia falciforme, y deficiencia de glucosa-6-fosfato-deshidrogenasa) y la capacitación de los dispensadores de atención primaria en diagnóstico y derivación apropiada de casos de recién nacidos que presenten trastornos congénitos. Las opciones de tratamiento abarcan la terapia *in utero* y la cirugía correctiva posnatal; en centros seleccionados a tal efecto se está investigando y evaluando la eficacia de estas técnicas para tratar diversas afecciones (por ejemplo, la hernia diafragmática congénita, las lesiones cardíacas congénitas, el mielomeningocele y el síndrome transfundido-transfusor). Los niños que presentan trastornos después del periodo neonatal deben recibir atención y tratamiento apropiados, con inclusión de la detección y el tratamiento tempranos de deficiencias físicas, mentales, intelectuales o sensoriales, y han de tener acceso a servicios de salud y rehabilitación para apoyar su participación e integración en la vida social.

## **POSIBLES MEDIDAS**

12. Se han determinado diversas medidas que podrían adoptarse a nivel nacional para mejorar la prevención y el tratamiento de los trastornos congénitos:

- mejorar los servicios de atención materna desde la etapa pregestacional
- reforzar los servicios de planificación familiar y salud reproductiva
- aplicar o aumentar la cobertura de medidas de prevención específicas, como la yodación de la sal, la suplementación con ácido fólico para las mujeres en edad de procrear, la vacunación universal contra el sarampión, la parotiditis y la rubéola, los programas de educación, los exámenes para detectar el consumo de alcohol de las mujeres en edad de procrear y embarazadas, las intervenciones destinadas a reducir el consumo peligroso y nocivo de alcohol, y la adopción de disposiciones legislativas apropiadas para reducir el consumo de tabaco y el uso nocivo del alcohol
- aplicar programas de educación sanitaria dirigidos tanto a la población en general como a determinados grupos de riesgo

- 
- fortalecer la detección prenatal de trastornos congénitos, acompañada de información y asesoramiento efectivos, con inclusión de información sobre lo que supone vivir con discapacidades
  - practicar la detección neonatal e impartir capacitación a los dispensadores de atención primaria en detección y tratamiento de riesgos genéticos, y en el diagnóstico y la derivación apropiada para el tratamiento de niños con trastornos congénitos
  - reforzar los servicios de tratamiento, atención médica, cirugía y rehabilitación integral
  - promover el establecimiento y el desarrollo de organizaciones de padres y pacientes para apoyar los programas de atención y prevención
  - establecer servicios genéticos comunitarios en el sistema de atención primaria de salud
  - establecer un sistema de vigilancia de los trastornos congénitos.
13. Se han determinado diversas medidas que podrían adoptarse a nivel internacional para mejorar la prevención y el tratamiento de los trastornos congénitos:
- promover la reunión de datos relativos a la carga mundial de mortalidad y discapacidad por trastornos congénitos. (Ya se ha iniciado la labor en esta esfera, que se centrará en las tasas de incidencia y las opciones de tratamiento de la morbilidad materna y neonatal grave y abarcará 25 países y 420 servicios de salud, donde se estudiarán 350 000 embarazos.)
  - revisar la CIE-10 para ampliar los grupos de afecciones congénitas incluidas en esta clasificación
  - promover el fortalecimiento de los servicios de atención y prevención en los países de ingresos más bajos
  - promover las sinergias y evitar la duplicación de actividades mediante el suministro de información
  - establecer centros de capacitación en ultrasonografía y otros procedimientos de diagnóstico
  - destacar la importancia de la prevención de los trastornos congénitos y fomentar la coordinación de las investigaciones sobre enfoques e intervenciones costoeficaces para su prevención y control.

## **INTERVENCIÓN DEL CONSEJO EJECUTIVO**

14. Se invita al Consejo a que tome nota del presente informe y proporcione nuevas orientaciones.

= = =