

Cómo reconocer las deficiencias de nacimiento

HOJA DE DATOS

Componente del Juego de
herramientas para la prevención:
“Cómo reconocer las deficiencias
de nacimiento”,
elaborado por CBM

Contenidos

1. Estrategias para la prevención de la discapacidad por deficiencias de nacimiento.....	3
2. Categorías de deficiencias de nacimiento.....	3
3. ¿Pueden ser prevenidas las deficiencias de nacimiento?	3
4. Prevención de las deficiencias de nacimiento antes de la concepción....	4
5. Cuidados después de la concepción y prenatales	5
6. Incidencia de las deficiencias estructurales de nacimiento	5
7. Identificación temprana y referencia	5
8. Intervención temprana para las deficiencias estructurales de nacimiento.....	6
9. Saturación del plan de estudios.....	7
10. Referencias:	7

1. Estrategias para la prevención de la discapacidad por deficiencias de nacimiento

La iniciativa de CBM para la prevención de las deficiencias congénitas adopta dos estrategias:

- i. La prevención primaria a través de un cuidado materno efectivo.
- ii. La identificación y referencia tempranas de las deficiencias congénitas estructurales.

Las deficiencias congénitas (comúnmente conocidas como "defectos de nacimiento") son una causa común de mortalidad y discapacidad en niños, sin embargo tienen un bajo perfil y reciben poca atención.

Cada año al menos 7 millones de niños nacen con serias deficiencias congénitas.

La incidencia de las deficiencias está entre 40 y 60 por cada mil nacimientos (4-6%), con una incidencia más alta en países con ingresos bajos y medios.

2. Categorías de las deficiencias de nacimiento

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

- Malformaciones congénitas (deficiencias estructurales de nacimiento)
- Anomalías cromosómicas (ej. Síndrome de Down)
- Defectos de gen único (principalmente causan defectos enzimáticos, o errores innatos del metabolismo tales como la hemofilia y la talasemia)

Nuestro programa de identificación temprana se centrará específicamente en las deficiencias estructurales, también llamadas anomalías congénitas, que se pueden identificar fácilmente en el momento del nacimiento mediante la observación y el examen físico básico.

No nos centraremos en las deficiencias que requieren investigaciones de laboratorio sofisticadas, u otras investigaciones, para ser diagnosticadas.

3. ¿Pueden ser prevenidas las deficiencias de nacimiento?

Al menos 8 condiciones pueden llevar a una incidencia más alta de las deficiencias de nacimiento:

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

7. El uso de las medicaciones teratogénicas¹ y los agentes ambientales contaminantes
8. La falta de asesoramiento genético prenatal

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

4. Prevención de las deficiencias de nacimiento antes de la concepción

La estrategia más eficaz de la prevención comienza **antes de la concepción**.

Estrategia: La prevención eficaz antes de la concepción de las deficiencias congénitas se realiza a través de una estrategia de atención primaria de la salud.

Se anima a los programas comunitarios a que sensibilicen a la comunidad, los establecimientos de salud primaria y las unidades de maternidad con la siguiente información:

1. Los servicios básicos de la salud reproductiva.
2. Los familiares cercanos no deben casarse o tener hijos.
3. Proporcionar información sobre los riesgos del embarazo antes de los 18 años de edad y después de los 35 años.
4. Aconsejar a las mujeres a tomar 400 microgramos de ácido fólico por día, desde antes de la concepción.
5. Recomendar la utilización de sal yodada para el consumo.
6. Las mujeres deben ser vacunadas contra la rubéola antes de llegar a la edad reproductiva.
7. Evitar el consumo de alcohol, las drogas ilícitas y fumar.
8. Evitar, dentro de lo posible, las medicaciones durante el embarazo. Las medicaciones durante el embarazo se deben administrar solamente bajo indicación médica cualificada.
9. Conocer el estado serológico con respecto al VIH-SIDA, la hepatitis y la sífilis, y seguir un tratamiento si es positivo.
10. Obtener el consejo médico y el control de las enfermedades crónicas, especialmente la anemia, la diabetes, la obesidad y la hipertensión.

La información que los trabajadores de rehabilitación basada en la comunidad deberían saber y enseñar, con respecto a la prevención de las deficiencias congénitas, está incluida en el Manual de Salud Primaria de CBM y también en los rotafolios *“Cómo mejorar la salud y el desarrollo de su niño; Prevención de las deficiencias y la discapacidad”*.

¹ interrumpiendo o alterando el desarrollo normal de un feto con resultados evidentes en el nacimiento

5. Cuidados después de la concepción y cuidados prenatales

1. Todo lo dicho con anterioridad debe continuar fomentándose.
2. Las madres deben asistir a consulta de cuidados prenatales por lo menos 4 veces durante embarazo.
3. Fomentar la buena nutrición, incluyendo una adecuada ingesta de hierro.
4. Aconsejar a las madres a dar a luz en compañía de un/a asistente obstétrico experto.

Los buenos cuidados antes y después de la concepción y los cuidados perinatales reducen el riesgo de nacimientos antes de tiempo (prematuridad), lo cual tiene un impacto significativo en la prevención de deficiencias de nacimiento en los bebés y deficiencias relacionadas con el embarazo en las madres.

6. Incidencia de las deficiencias estructurales de nacimiento

Las deficiencias estructurales del nacimiento ocurren en aproximadamente 30 de cada 1000 nacimientos (OMS).

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

Las estadísticas sobre la prevalencia en África indican que el 25% de todas las deficiencias musculo-esqueléticas en niños son debidas a deficiencias estructurales de nacimiento.

¡Muchas deficiencias congénitas estructurales de nacimiento no pueden ser prevenidas!

La **estrategia** entonces se convierte en la identificación, tratamiento y rehabilitación de manera temprana. La prevención, el tratamiento y la rehabilitación son posibles para el 70% de las deficiencias congénitas.

7. Identificación temprana y referencia

Estrategia: La concientización, la identificación temprana y la referencia, con principal enfoque en las/los trabajadoras/es de salud materna, las unidades de maternidad y las escuelas de educación médica.

- El rotafolio y el manual se han desarrollado con ayudas visuales para educar a las/los trabajadoras/es de las maternidades para identificar y referir a los/las bebés con deficiencias congénitas estructurales comunes (véase "El reconocimiento de las deficiencias en el nacimiento)
- El estándar óptimo de cuidado para las/los asistentes del parto es haber examinado cuidadosamente a todos los recién nacidos antes de darles el alta, para identificar posibles deficiencias congénitas estructurales.

- El rotafolio ayuda a las/los asistentes del parto y a las/los trabajadoras/es de la salud materna a identificar las deficiencias congénitas estructurales comunes.
- El rotafolio también se puede utilizar para educar y concientizar a la comunidad, tal y como se considere apropiado.

Las condiciones congénitas encontradas en los proyectos médicos de CBM y cubiertas en el paquete de servicios incluyen:

- Albinismo óculo-cutáneo
- Hidrocefalia
- Hendiduras oro-faciales (labio leporino y paladar hendido)
- Lesión del plexo Braquial
- Catarata congénita
- Polidactilia y sindactilia (dígitos adicionales o dígitos unidos)
- Deformidades de reducción de miembros (miembros ausentes, acortados o malformados)
- Pie equino varo (o pie zambo)
- Dislocación congénita de la cadera
- Defectos del tubo neural (espina bífida)
- Malformaciones de los genitales

8. Intervención temprana en las deficiencias congénitas estructurales

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

La intervención temprana es crucial para prevenir la discapacidad permanente derivada de muchas deficiencias congénitas

Por ejemplo:

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

La estrategia de CBM debe por lo tanto incluir la ayuda para los programas que ofrecen servicios para estos trastornos.

Los programas para el manejo del pie zambo, implementando la Técnica de Ponseti, han sido muy exitosos y ahora se identifican como un “programa clave” dentro de los proyectos de CBM.

9. Saturación del plan de estudios

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

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

Se anima a los proyectos de CBM a que difundan los materiales de educación del juego de herramientas para la prevención tan ampliamente como sea posible dentro de las instituciones de formación y educación.

10. Referencias:

1. March of Dimes Global report on Birth Defects. The hidden toll of dying and disabled children. 2006 (El Informe global “March of Dimes” sobre los defectos de nacimiento. La cuota oculta de la muerte y los niños con discapacidad).
2. Reducing Birth Defects. Meeting the challenge in the Developing World. Institute of Medicine. 2003 (Disminuyendo los defectos de nacimiento. Haciendo frente al desafío en el mundo en vías de desarrollo. Instituto de medicina).
3. Ponseti Clubfoot Management, a manual for Healthcare providers in Uganda. www.global-help.org (técnica Ponseti para el manejo del pie zambo, un manual para los proveedores de asistencia sanitaria en Uganda).

Cómo reconocer las deficiencias en el momento del nacimiento

Manual para trabajadores de campo, formadores y coordinadores de programas

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

Elaborado por CBM

Enero 2014

Contenidos

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

Prevención y reconocimiento de las deficiencias congénitas

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

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

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

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

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

La estrategia de CBM para las deficiencias congénitas estructurales

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

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

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

¿Qué son las deficiencias de nacimiento, o congénitas?

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

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

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

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

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

I. La Salud Primaria y las deficiencias de nacimiento

A. ¿Se pueden prevenir las deficiencias de nacimiento?

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

Informe ejecutivo de “March of Dimes”, 2006.

Los siguientes principios básicos deberían ser promocionados:

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

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

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

Aproximadamente 12 millones de bebés nacen prematuramente cada año.

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

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

La relación entre la prematuridad y la Parálisis Cerebral:

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

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

La relación entre la prematuridad y la deficiencia visual:

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

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

La relación entre la prematuridad y la deficiencia auditiva:

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

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

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

Factores de riesgo:

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

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

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

- Nutrición adecuada

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

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

D. Cuidado del embarazo a partir de la concepción:

Deben promocionarse los siguientes principios básicos:

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

Las deficiencias congénitas estructurales más frecuentes son:

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

Incidencia:

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

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

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

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

Congenital impairments seen in our medical projects include:

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

Cuidado médico del ojo: catarata congénita

Estrategia para intervención en las deficiencias congénitas

1. Sensibilización, identificación temprana y derivación

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

2. Programas de vigilancia de las deficiencias congénitas

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

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

3. Abogacía y sensibilización

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

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

4. Saturación del plan de estudios

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

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

5. Intervención quirúrgica:

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

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

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

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

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

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

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

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

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

¿Cuáles son las deficiencias congénitas estructurales frecuentes?

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

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

Descripción breve de las deficiencias representadas en el rotafolio:

1. Albinismo óculo-cutáneo:

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

Incidencia: varía.

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

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

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

Mayor vulnerabilidad a los cánceres de piel.

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

Intervención:

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

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

Revisiones frecuentes de la agudeza visual.

Intervención médica/quirúrgica para las lesiones de la piel.

2. Hidrocefalia

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

Incidencia: 0.5-0.9/1000

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

Intervención:

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

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

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

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

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

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

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

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

Intervención:

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

4. Parálisis del plexo Braquial

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

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

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

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

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

5. Catarata congénita

Opacificación de la lente del ojo.

Usualmente ocurre en ambos ojos.

A menudo ocurre en asociación con otras deficiencias congénitas.

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

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

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

Las unidades de oftalmología no siempre tienen servicios oculares pediátricos.

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

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

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

Éstas son las deficiencias congénitas estructurales más frecuentes.

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

Sindactilia: dedos unidos en las manos o los pies

La ausencia o deformidad de los dígitos también puede ocurrir.

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

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

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

7. Deficiencias de las extremidades: miembros ausentes o deformes

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

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

Intervención: Derivación a unidad especializada en traumatología pediátrica.

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

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

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

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

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

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

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

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

9. Dislocación congénita de cadera (DCC)

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

11. Malformaciones congénitas de los genitales y el ano:

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

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

11.1 Gastrosquisis

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

Es una presentación muy dramática en el momento del nacimiento.

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

Los resultados de la cirugía son buenos.

Derive a un establecimiento que cuente con cirugía general pediátrica.

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

11.2 Extrofia de la vejiga urinaria

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

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

11.3 Ano imperforado

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

A menudo ocurre en asociación con otros defectos congénitos.

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

11.4 Hipospadias

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

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

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

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

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

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

11.6 Órganos genitales ambiguos

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

Generalmente la función urinaria es normal.

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

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

Examen del recién nacido para despistaje de deficiencias congénitas

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

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

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

Opinión experta

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

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

Referencias:

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

RECONOCIENDO LAS DEFICIENCIAS EN EL NACIMIENTO

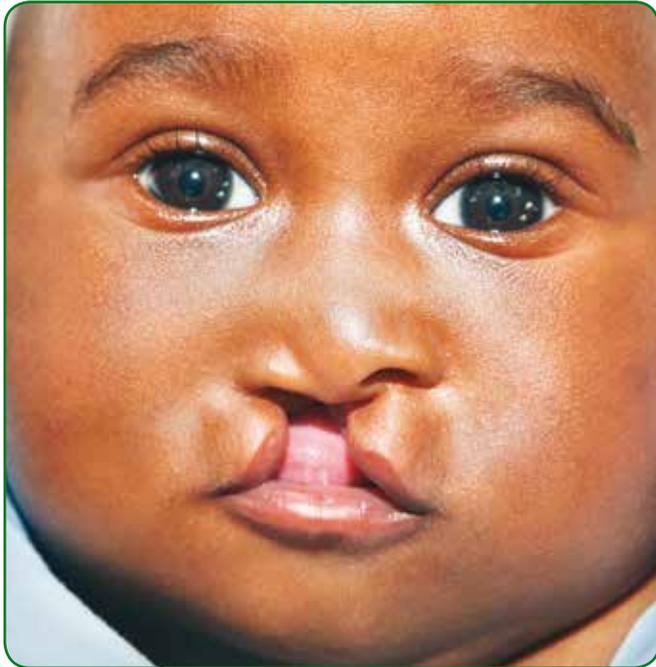


Acerca de las deficiencias en el nacimiento

- Pueden presentarse en bebés en todo el mundo.
- Ocurren sobre todo cuando el bebé se está formando muy temprano durante el embarazo.
- Las deficiencias NO son causadas por brujería.
- NO son causadas por una maldición.
- NO son falla de la madre y NO ocurren porque la madre hizo algo mal.

Acerca de las deficiencias en el nacimiento

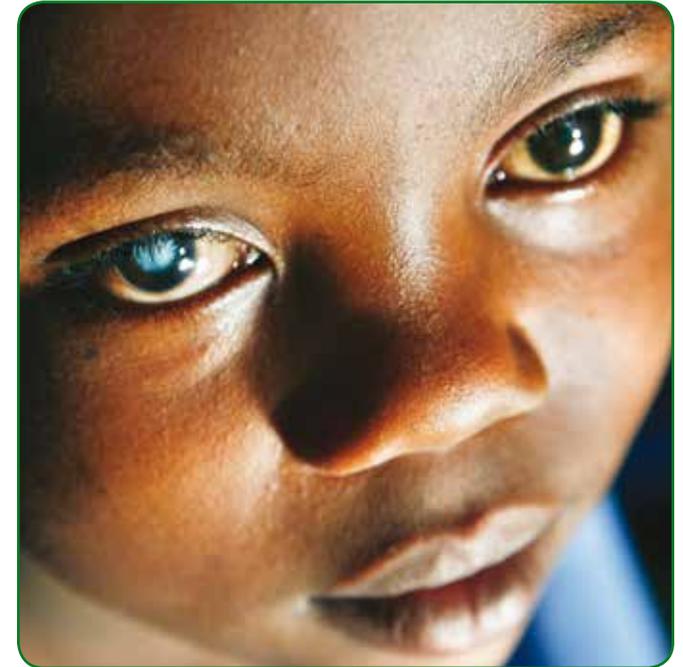
Labio Leporino



Pie Zambo / Pie Equinovarus



Catarata



Albinismo Occulo-cutáneo (Albino)

- La piel del bebé no tiene pigmento, así que se ve blanca.
- El pelo tampoco tiene pigmento y es blanco.
- Los bebés con albinismo tienen problemas con sus ojos.
- Todos los bebés con albinismo deben realizarse exámenes oculares regulares.
- La piel de los bebés con albinismo se daña fácilmente con el sol. Todos los bebés con albinismo deben ser protegidos contra el sol llevando ropa y cubriendo sus cabezas.
- Los bebés con albinismo tienen inteligencia estándar y crecen igual que los otros niños y niñas.
- Los niños y niñas con albinismo tienen los mismos derechos que otros niños y niñas de recibir atención, comida, educación, y de participar en juegos.

Albinismo Occulo-cutáneo (Albino)



Hidrocefalia

- La hidrocefalia causa que la cabeza sea demasiado grande y blanda. ¿Parece demasiado grande La cabeza del bebé?
- Los ojos pueden verse como el “sol poniente”.
- El bebé debe ser llevado inmediatamente a un hospital especial para practicarle una cirugía. para insertar una válvula para drenar el exceso de líquido.
- La hidrocefalia debe ser tratada con urgencia para prevenir daño cerebral.
- El bebé debe ser revisado en un centro de rehabilitación, para acceder a terapia (física).
- El hospital más cercano para tratar a niñas y niños con hidrocefalia es _____.
- Los niños y niñas con hidrocefalia tienen los mismos derechos que otros niños y niñas de recibir la atención, comida, educación, y participar en juegos.

Hidrocefalia

Un bebé con hidrofefalia
(foto: CURE International)



El signo del "sol poniente": Los ojos se dirigen hacia abajo
(foto: Bryce Flurie)

Bebé después de una cirugía de válvula



Niño feliz con una hidrocefalia controlada

Labio leporino y paladar hendido

- El labio leporino/ paladar hendido es una deficiencia común.
- Una hendidura es un hueco en la piel del labio superior que se extiende hasta la base de la nariz.
- El paladar tiene a veces una hendidura pero el labio está intacto.
- Todos los recién nacidos deben ser examinados para detectar labio leporino y paladar hendido.
- Con un dedo limpio busque en la boca y sienta si hay fisura en el paladar.
- Las hendiduras se pueden corregir con cirugía.
- Lleve al bebé cuanto antes a un hospital especializado que pueda realizar este tipo de cirugía.

Alimentación

- Los bebés con el labio leporino y paladar tienen dificultad en la alimentación.
- La leche materna es la mejor.
- Alimente al niño o niña más veces al día.
- Mantenga al bebé en posición vertical al alimentarlo.
- Si el bebé tiene problemas al succionar, suministre la leche materna con una cuchara.
- Haga eructar al bebé con más frecuencia.
- Dele comida infantil o la leche de vaca hervida si no tiene suficiente leche materna.

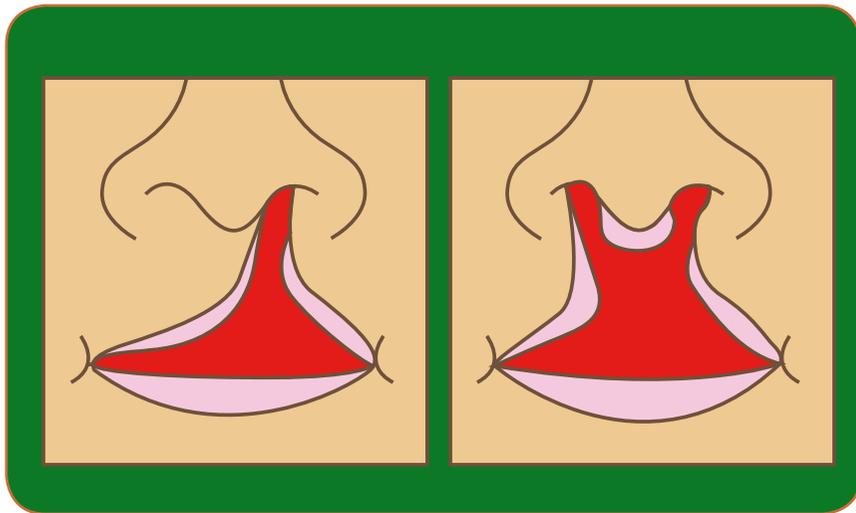
Labio leporino y paladar hendido



Labio leporino y paladar hendido antes de la cirugía



Después de cirugía



La hendidura puede ser de un lado o dos



Una niña o niño con un labio leporino no tratado

Lesión del plexo braquial

- La lesión del plexo braquial ocurre durante un parto difícil cuando la cabeza o el brazo necesitan ser jalados bruscamente.
- Los nervios entre el cuello y el brazo, el plexo braquial, se estiran demasiado causando parálisis parcial del brazo.
- El bebé tiene un brazo al costado, con el codo recto y los dedos apretados.
- El brazo no se mueve como el otro cuando se estimula al bebé.
- La mano todavía puede moverse.
- A veces, el bebé parece tener dolor cuando se lo mueve durante los primeros días.
- La recuperación ocurre a menudo, pero puede tardar muchos meses. A veces hay una deficiencia permanente.
- Lleve al bebé con un fisioterapeuta para los movimientos pasivos y estimulación,
- Mire cuidadosamente la lesión del plexo braquial en cualquier bebé que haya nacido en un parto difícil.

Lesión del plexo braquial



El brazo no se mueve como el otro cuando bebé es estimulado.

Catarata

- Controle los ojos del bebé.
- La pupila debe verse negra.
- Ilumine el ojo con una linterna.
- Si hay una catarata la pupila se ve blanca o nublada.
- La catarata puede causar ceguera.
- Lleve al bebé inmediatamente a un hospital de ojos.
- El hospital de ojos más cercano es _____.
- Una pequeña operación puede curar la catarata.

Catarata



Si la pupila parece blanca o nublada puede ser catarata



Examine el ojo con una linterna

Deficiencias de los dedos de las manos y los pies

- ¿Existe el número correcto de dedos en las manos y los pies? Un dedo adicional de la mano o del pie se llama “polidactilia”.
- ¿Es normal la forma de los dedos de las manos y pies?
- ¿Los dedos de las manos o los pies están unidos? Esto se llama “sindactilia”.
- La mayoría de las deficiencias de los dedos de las manos y pies no causan una pérdida seria de funciones, pero pueden causar vergüenza, resultando en discriminación.
- Estas deficiencias y pérdida de funciones pueden mejorar con cirugía.

Deficiencias de los dedos de las manos y pies



Deficiencias en las extremidades

- Los bebés pueden nacer sin una extremidad o solo con una parte de ésta.
- La extremidad puede ser más corta o tener algún daño.
- ¿Las extremidades del bebé se mueven normalmente?
- Los bebés con mucha rigidez en las articulaciones tienen una condición conocida como artrogriposis.
- Los niños y niñas con deficiencias en las extremidades pueden ser ayudados en centros de rehabilitación especializados.

Deficiencias en las extremidades



Artrogriposis

Pie Zambo / Pie Equinovarus

- El pie zambo / pie equinovarus puede ser tratado
- Si no se trata a tiempo, hay una deficiencia severa y los niños caminan solamente sobre un lado de su pie.
- Los bebés con pie zambo / pie equinovarus deben ser referidos cuanto antes a una clínica que trate el pie zambo / pie equinovarus.
- La clínica más cercana que trata niñas y niños con pie zambo / pie equinovarus es _____.
- El tratamiento con moldes (yesos) puede corregir el problema, resultando en un pie sano con función normal.

Pie Zambo / Pie Equinovarus



Pie Zambo / Pie Equinovarus



Tratado con moldes (yesos)



Seguimiento regular es requerido cuando tiene un Férula de Ponseti especial para el pie



El pie zambo / pie equinovarus no tratado lleva a una deficiencia severa

Luxación (de desarrollo) de la cadera

- En esta condición, la articulación de la cadera del bebé es inestable y se disloca cuando las piernas se juntan.
- Es más común en bebés nacidos sentados.
- Es difícil de identificar. La pierna puede parecer más corta y tener un pliegue adicional.
- Para la detección es necesario un examen.
- Primero, las piernas deben ser dobladas de arriba hacia abajo. Compruebe si una pierna parece más corta que la otra.
- Luego, las piernas deben moverse suavemente hacia un lado. Se siente un cambio o un “chasquido” como que la cadera entra y sale de la articulación.
- Llevar al bebé en la espalda o el costado, al estilo africano, ayuda a corregir luxaciones de la cadera.

Luxación (de desarrollo) de la cadera



La pierna izquierda se ve más corta y hay un pliegue adicional



Primero coloque las piernas juntas.
¿Es una más corta que la otra?



Luego mueva las piernas suavemente hacia atrás y adelante



Sienta si la cadera se mueve dentro y fuera de la articulación

Espina bífida

- Controle la espalda del bebé. Si hay una protuberancia grande, una llaga, o incluso un área velluda inusual, el bebé tiene espina bífida.
- La espina bífida es un problema grave. Es causada cuando la espalda del bebé no se cierra correctamente durante el desarrollo en el vientre.
- Hay daño en la médula espinal y puede haber parálisis de las piernas e incontinencia.
- A menudo estos bebés también tienen hidrocefalia.
- Los bebés con espina bífida pueden morir fácilmente por infección.
- El tratamiento es muy difícil.
- Cuando el daño a la médula espinal es severo, la niña o el niño necesita usar una silla de ruedas.
- Cuando el daño es leve, la niña o el niño aún puede ser capaz de caminar con ayuda (muletas y/o apoyos).
- El hospital más cercano para tratar bebés con espina bífida es _____.

Espina bífida



Protuberancia en la espalda
del bebé

Problemas en los órganos genitales y el ano

- Examine los órganos genitales y el ano de un recién nacido cuidadosamente.
- ¿Parecen normales?
- La extrofia de la vejiga ocurre cuando el agujero para la orina está sobre el abdomen.
- La hipospadias ocurre cuando el agujero para la orina (uretra) se encuentra debajo de donde debería estar.
- Si los testículos se ven grandes, el bebé puede tener una hernia o un hidrocele.
- Estos problemas se pueden corregir con cirugía.
- ¿Hay un agujero para el ano y el bebé no expulsó el meconio? Entonces, el bebé puede tener el ano no perforado.
- El ano no perforado se debe corregir con cirugía urgente.
- Traslade al niño o la niña inmediatamente al hospital de referencia.

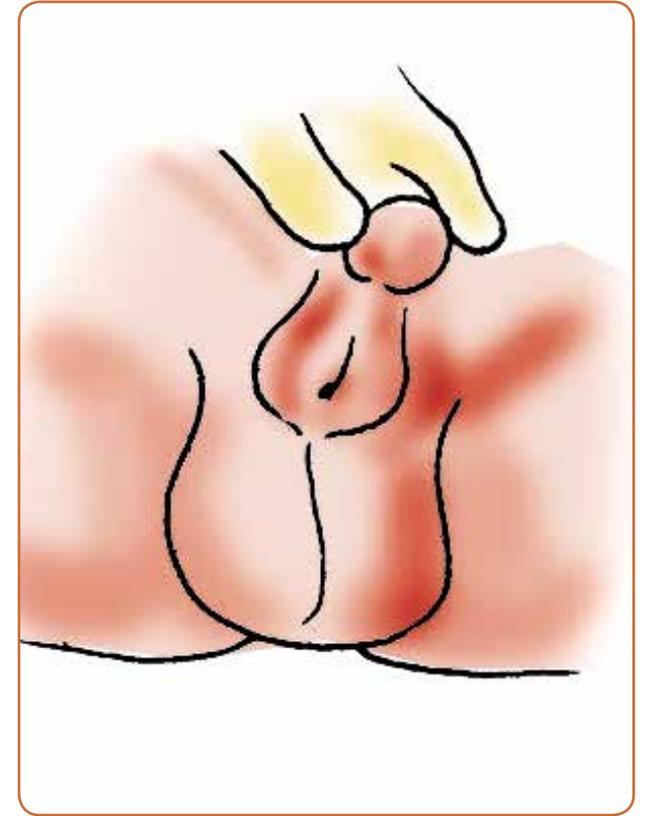
Problemas de los órganos genitales y del ano



Vejiga extrofia



Ano imperforado



Hipospadias

Examinando a recién nacidos para buscar deficiencias

1. ¿Mire el color, la piel y la temperatura del bebé – son normales?
2. ¿La cabeza del bebé es muy grande o muy pequeña?
3. ¿El cuello se mueve completamente?
4. ¿Ilumine con una linterna los ojos del bebé – ¿parece la pupila blanca o nublada?
5. Coloque su dedo limpio dentro de la boca del bebé para comprobar si hay fisura en el paladar.
6. Mire las manos/los brazos y las piernas/los pies del bebé – ¿parecen normales? ¿Las articulaciones tienen un normal rango de movimiento? ¿Son flexibles? ¿Hay cinco dedos en cada mano y cinco dedos en cada pie?
7. Sienta los brazos y las piernas del bebé – ¿son fuertes?
8. ¿Mire la espalda del bebé – hay alguna llaga, marcas o áreas velludas en la espina dorsal?
9. ¿Mire el ano y los órganos genitales del bebé – está el agujero para la orina en el lugar correcto?
¿El ano es normal?

Examinando a recién nacidos para buscar deficiencias



RECONOCIENDO DEFICIENCIAS EN EL NACIMIENTO

Índice

2	Sobre las deficiencias en el nacimiento
4	Albinismo
6	Hidrocefalia
8	Labio leporino y paladar hendido
10	Lesión del plexo braquial
12	Catarata
14	Deficiencias de los dedos de las manos y dedos de los pies
16	Deficiencias de las extremidades
18	Pie Zambo / Pie Equinovarus
20	Luxación de la cadera
22	Espina bífida
24	Problemas de los órganos genitales y el ano
26	Examinando recién nacidos para buscar deficiencias

Este manual fue producido en Tanzania por CCBRT y CBM con la financiación de UE/CBM como componente de su programa conjunto con APDK, Kenia. Este programa intenta reducir la prevalencia de discapacidades y mitigar los efectos de las deficiencias a través de una mejor atención y cuidado materno y del recién nacido y una mayor concientización de la comunidad.