

Editorial

Malformaciones y anomalías congénitas: impacto y futuro

Nuestro país ha venido transformándose en las últimas décadas. Emulando la aplicación de programas de salud pública de los países desarrollados ha generado resultados palpables en la salud de nuestra población; sin embargo, esos avances generan mayores retos.

El Plan Nacional de Salud Pública, 2007-2010 (Decreto 3039 de 2007) encara un cuatrienio novedoso en el desarrollo de políticas en salud, y tiene como primer objetivo la atención a los colombianos del futuro: nuestros niños. El plan ha adoptado la disminución de la tasa de mortalidad de los niños menores de uno y de cinco años como uno de los indicadores principales, reto de gran valía debido a los múltiples factores que forman parte de las causas de estos fallecimientos.

El plan también propone grandes estrategias. Una de ellas, la vigilancia y el control de las anomalías congénitas, patologías que vienen consolidándose desde hace más de dos décadas en los primeros lugares de las causas de la mortalidad infantil y que causan serias discapacidades. No es una afirmación de poca monta: hoy en día, el 30% de los niños menores de un año que mueren anualmente en Colombia, lo hacen por esta causa (1, 2).

La revisión cuidadosa de la literatura nos ha demostrado que para la prevención o el tratamiento de este grupo de enfermedades se necesitan múltiples y audaces estrategias. Afortunadamente, la mayoría de ellas van a favor de la mejoría del conjunto de enfermedades comunes que actualmente hacen mella en la población infantil y, además, son de bajo costo, contrario a la creencia de los conductores del sistema de salud (3). Las anomalías congénitas no son un problema personal o familiar, son un grave problema de salud pública.

La primera herramienta para controlar estas patologías es la vigilancia estricta con un seguimiento epidemiológico adecuado, que nos permita tomar decisiones coherentes y sólidamente fundamentadas. La Pontificia Universidad Javeriana ha liderado desde el 2001 un proceso que iniciaron otros grupos y personas en la década de los ochenta, y ha vinculado varios hospitales de Bogotá, Manizales, Ubaté y Cali y, desde hace tres años, con el apoyo decidido de la Secretaría Distrital de Salud de Bogotá, más de 38 hospitales donde se atienden cerca del 95% de los partos que se presentan en la capital de Colombia.

Este sistema de vigilancia epidemiológica, basado en un modelo de desarrollo compartido con el Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC) (4), se ha establecido como un instrumento indispensable para el control de las malformaciones congénitas y el desarrollo de las estrategias que permitan prevenirlas. Demostró sus méritos al encontrar una epidemia de cíclopes y sirenomelia en Cali en el 2004 (5, 6); además, sus resultados confirmaron que las malformaciones de las extremidades, las cardiopatías congénitas, el síndrome de Down, otros síndromes de malformaciones múltiples, las anomalías urológicas y el labio y paladar hendido influían de manera importante en la morbilidad y la mortalidad de nuestros infantes (7-9).

La prevención tiene un impacto directo en la mortalidad infantil y en la discapacidad de la población. Entre las prácticas de prevención primaria se erigen como pilares el mejoramiento de la nutrición de las mujeres en edad fértil, con acciones tan específicas como el suplemento y la fortificación

con ácido fólico de los alimentos de consumo masivo, estrategia que no tiene discusión en la literatura mundial pero que seguimos en mora de implantarla adecuadamente en nuestro país. Se podría alcanzar una disminución del orden de los 5.000 casos al año en toda Colombia con una fuerte influencia en la mortalidad y la discapacidad posteriores. La planeación de la familia con la evaluación de los antepasados mediante la elaboración de un simple árbol genealógico, sería otro factor que tendría una gran influencia en su prevención, junto con las campañas de vacunación y el control de las infecciones teratogénicas antes de la concepción.

El diagnóstico *in útero*, como estrategia de prevención secundaria, tiene la ventaja de lograr alertar al equipo de salud que se va a enfrentar a un parto de alto riesgo y, así, poder tomar las medidas necesarias para impedir la muerte o las secuelas de una patología francamente generadora de discapacidades (10).

Finalmente, la tamización neonatal de enfermedades que tienen tratamiento pero que son de difícil diagnóstico al nacimiento y la rehabilitación o manejo temprano y agresivo, demuestran que son factores muy importantes en la prevención terciaria de estas patologías.

La discapacidad que producen, el impacto emocional y económico en la sociedad, medido inclusive en años de vida impedida, años perdidos de vida potencial y años perdidos de vida saludable (11) así como la discriminación social que generan, son prueba suficiente e irrefutable de que el país debe tomar medidas urgentes en la vigilancia y control de las anomalías congénitas en nuestra población.

Jaime Bernal, M.D., Ph.D., e Ignacio Zarante, M.D., M.Sc.

Instituto de Genética Humana, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, D.C., Colombia

Referencias

Bernal JE, Umaña A, Ortega G. The contribution of genetic disease to paediatric mortality in a university hospital in Bogota. *J Biosoc Sci.* 1983;15:465-71.

Estadísticas vitales. Fecha de consulta: 21 de enero de 2009. Disponible en: www.dane.gov.co.

Christianson A, Howson CP, Modell B. The March of Dimes global report on birth defects, The hidden toll of dying and disabled children. White Plains, New York: March of Dimes Birth Defects Foundation; 2006. [Fecha de consulta: 3 de febrero de 2009. Disponible en: http://www.marchofdimes.com/871_18587.asp

Castilla EE, Orioli IM. ECLAMC: the Latin-American collaborative study of congenital malformations. *Community Genet.* 2004;7:76-94.

Orioli IM, Mastroiacovo P, López-Camelo JS, Saldarriaga W, Isaza C, Aiello H, et al. Clusters of sirenomelia in South America. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol.* 2009;85:112-8.

Castilla EE, Mastroiacovo P, López-Camelo JS, Saldarriaga W, Isaza C, Orioli IM. Sirenomelia and cyclopia cluster in Cali, Colombia. *Am J Med Genet A.* 2008;146A:2626-36.

Baltaxe E, Zarante I. Prevalence of congenital heart disease in 44,985 newborns in Colombia. *Arch Cardiol Mex.* 2006;76:263-8.

Calderón S, Zarante I. Congenital urological anomalies: epidemiological description and associated risk factors in Colombia 2001-2004. *Arch Esp Urol.* 2006;59:7-14.

Fernández N, Zarante I. Prevalencia y escala pronóstico para malformaciones congénitas en Colombia: la responsabilidad de pediatras y neonatólogos. Registro de 54.397 nacimientos. *Revista de la Sociedad Colombiana de Neonatología UCIN.* 2007;7:28-32.

Gómez, JC, Fernández N, Zarante I. Detección de anomalías congénitas en 12.760 nacimientos de tres hospitales en la ciudad de Bogotá, Colombia 2004-2005 mediante ecografía prenatal. *Rev Colomb Obstet Ginecol.* 2007;58:194-201.

Bernal JE, Suárez F. La carga de la enfermedad genética en Colombia, 1996-2005. *Univérsitas Médica.* 2008;49:12-28.