



**ACUERDO 8/2013**  
**REUNION MINISTROS DE SALUD (RMS)**

Estrategia Regional de Defectos Congénitos y  
Discapacidad.  
Del: 22/11/2013

VISTO: El Tratado de Asunción, el Protocolo de Oruro Preto y los Acuerdos N° 14/03, 01/08, 14/08 y 14/09 de la Reunión de Ministros de Salud del MERCOSUR.

**CONSIDERANDO:**

Que se estima, cada año nacen en el mundo 7.900.000 niños con defectos congénitos y de estos, por lo menos 3,3 millones de niños menores de 5 años mueren anualmente y 3,2 millones sobreviven con una discapacidad.

Que más de medio millón nacen en los 10 países de América del Sur (Argentina, Brasil, Paraguay, Chile, Venezuela, Perú, Bolivia, Ecuador, Colombia y Uruguay) lo que significa alrededor de 1.400 niños con un defecto congénito por día.

Que en la mayoría de los países de la región los defectos congénitos son una de las principales causas de mortalidad infantil y entre un 20-30% de las defunciones de niños menores de 1 año, dependiendo del país o el estado considerando.

Que la Resolución adoptada por la 63 Asamblea Mundial de la Salud en mayo del 2010 en la que explícitamente refiere que para poder dar cumplimiento a la meta correspondiente al cuarto Objetivo del Desarrollo del Milenio (reducir en dos terceras partes, entre 1990 y 2015, la mortalidad de los niños menores de cinco años), los países miembros, deben necesariamente abordar y tratar en forma integral la prevención, diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los defectos congénitos.

Que los países han adoptado iniciativas que contribuyen a corregir la escasa atención prestada hasta este momento a esta situación y especialmente a enfrentarlo con un enfoque integral que vaya más allá de lo tradicional que es tratar médica o quirúrgicamente al niño que nace con el defecto congénito y no muere y a los que quedan con discapacidad ofrecerles instituciones de rehabilitación física y/o mental.

Que las intervenciones preventivas de los defectos congénitos, deben estar integrados a las redes de servicios y programas de salud de atención sanitaria existentes, sobre todo los que brindan atención a la embarazada y a la primera infancia.

Que en aras de disminuir la morbimortalidad perinatal, neonatal e infantil y en la consonancia con las Resoluciones A63/10 y A66/12 referente a Defectos Congénitos y Discapacidad en las 63 y 66 Asambleas Mundial de la Salud respectivamente, se evidencia la necesidad de promover la incorporación del cuidado y asesoramiento preconcepcional, para la prevención de la discapacidad y de los defectos congénitos del Plan de Trabajo de la Comisión Intergubernamental de Salud Sexual y Reproductiva.

**LOS MINISTROS DE SALUD**

**ACUERDAN:**

Artículo 1- Promover una Estrategia Regional de Defectos Congénitos y Discapacidad en el ámbito de la RMS del MERCOSUR, considerando los criterios técnicos que constan en el ANEXO I.-

Art. 2- Constituir un Grupo de Trabajo (GT) en el ámbito de la Comisión Intergubernamental de Salud Sexual y Reproductiva para dar tratamiento al cuidado y

asesoramiento preconcepcional, para la prevención de la discapacidad y de los defectos, que estará conformando por un representante titular y un alterno por cada Estado Parte y Asociado y que tendrá a su cargo la implementación de la Estrategia prevista en el presente Acuerdo.-

Art. 3- Instruir al GT a que presente durante el año 2014 una propuesta de trabajo para el desarrollo de acciones estratégicas, que se describen:

Continuar desarrollando y enriqueciendo el documento de trabajo consensuado sobre aspectos como: registros de defectos congénitos y discapacidad, pesquisa y detección precoz, prevención, diagnóstico, intervenciones terapéuticas, rehabilitación e inclusión.

Identificar áreas de cooperación regional en materia de defectos congénitos y discapacidad.

Conocer el estado de situación de las tecnologías aplicadas en la atención de las personas con defectos congénitos con o sin discapacidad y promover las transferencias entre los Estados Partes que lo requieran.

Identificar opciones de asesoramiento y asistencia técnica regional.

Elaborar el Listado de medicamentos relacionados con el tema para ser consignado a la CIPM. Estudiar la posibilidad de establecer alianzas para las negociaciones conjuntas en la adquisición de medicamentos de alto costo e insumos requeridos por esta población vulnerable.

Art. 4- Informar al Consejo del Mercado Común la aprobación del presente Acuerdo en el marco de la Reunión de Ministros de Salud del MERCOSUR.-

XXXV RMS - Caracas, 22/XI/13

## ANEXO I

### DOCUMENTO DE CONSENSO

#### INTRODUCCIÓN

Los defectos o trastornos congénitos son anomalías estructurales o funcionales, incluidos trastornos metabólicos, que están presentes desde el nacimiento. En consecuencia los defectos congénitos no son solo aquellos que figuran en el capítulo Q00-99 de la Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y problemas de salud conexos (CIE 10), también lo son otros que figuran en otros capítulos como (E70 - E90) errores innatos del metabolismo, (H90) sordera congénita, (D55 - D59) hemoglobinopatías.

Cada uno por separado son problemas de baja frecuencia e incluso raros. Pero juntos explican un significativo número de muertes en niños menores de 5 años, en menores de 1 año, de muertes fetales. Además contribuyen significativamente con la carga de morbilidad y de discapacidad permanente que el individuo, la familia y las sociedades tiene que afrontar. En los que sobreviven explican un porcentaje muy alto de años de vidas perdidas por discapacidad. De ahí que comprender integralmente el problema de las personas con defectos congénitos va más allá de lo que figura en la CIE 10, pasa también por comprender como es su funcionamiento, es decir lo que figura en la Clasificación Internacional del funcionamiento, la discapacidad y la salud (CIF).

Se estima que cada año nacen en el mundo 7.900.000 de niños con defectos congénitos y de estos, por lo menos 3,3 millones de niños menores de 5 años mueren anualmente y 3,2 millones sobreviven con una discapacidad. Más de medio millón nacen en los 10 países de América del Sur (Argentina, Brasil, Paraguay, Chile, Venezuela, Perú, Bolivia, Ecuador, Colombia y Uruguay) lo que significa alrededor de 1.400 niños con un defecto congénito por día.

Las informaciones disponibles reportan que en países desarrollados, donde las causas infecciosas de la mortalidad neonatal están relativamente controladas, al menos 25% de las muertes se deben a defectos congénitos; en países donde aún no se han controlado las infecciones, los defectos congénitos explican al menos 7%. En la mayoría de los países de la región los defectos congénitos son una de las principales causas de mortalidad infantil y explican entre un 20-30% de las defunciones de niños menores de 1 año, dependiendo del país o el estado considerado.

Por este motivo la Organización Mundial de la Salud y otros organismos de cooperación

multilateral en materia de salud exhortan a enfocarse en esta problemática, para lograr cambios significativos en la reducción de esos indicadores de mortalidad, morbilidad y discapacidad. En esa dirección se enmarca la Resolución adoptada por la 63 Asamblea Mundial de la Salud en mayo de 2010 en la que explícitamente refiere que para poder dar cumplimiento a la meta correspondiente al cuarto Objetivo del Desarrollo del Milenio (reducir en dos terceras partes, entre 1990 y 2015, la mortalidad de los niños menores de cinco años), los países miembros, deben necesariamente abordar y tratar en forma integral la prevención, diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los defectos congénitos. Los países del MERCOSUR con la primera jornada de defectos congénitos y discapacidad realizada en Mayo de 2013 en Uruguay toman iniciativas que contribuyen a corregir la escasa atención prestada hasta este momento a esta situación y especialmente a enfrentarlo con un enfoque integral que vaya más allá de lo tradicional que es tratar médica o quirúrgicamente al niño que nace con el defecto congénito y no muere y a los que quedan con discapacidad ofrecerle instituciones de rehabilitación física y/o mental.

Durante la primera y esta segunda jornada de defectos congénitos y discapacidad los países del MERCOSUR han unificado criterios generales para enfrentar esta situación, que se describe a continuación:

Los determinantes de los defectos congénitos como los otros tantos problemas de salud son diversos y al mismo tiempo común a varios de ellos. Pueden obedecer a alteraciones a nivel génico, cromosómico o de causa multifactorial (combinación de factores genéticos y ambientales), así como teratógenos. Es importante señalar, que la etiología de los defectos congénitos es desconocidas en más del 50% casos.

Considerando estos múltiples determinantes, es necesario aplicar un amplio espectro de respuestas con énfasis en las estrategias preventivas tanto poblacionales como individuales, considerando el ciclo de la vida.

Antes del embarazo: planificación familiar, detección de riesgos familiares y asesoramiento, nutrición adecuada de las mujeres, información sobre la acción de teratógenos como agentes infecciosos, medicamentos, enfermedades crónicas, mejoramiento de las condiciones de vida, reducción de la pobreza y de las inequidades de vida y salud.

Durante el embarazo: pesquisa bioquímica y ultrasonográfica de defectos congénitos, diagnóstico prenatal.

Después del nacimiento y durante toda la trayectoria de vida: examen sistemático del recién nacido, pesquisa neonatal de enfermedades genético-metabólicas y despistaje de hipoacusias y ceguera congénita. Así como los tratamientos médico-quirúrgicos, ortopédicos de las siguientes patologías como: Cardiopatías congénitas, defecto del tubo neural, fisuras labiopalatinas, catarata congénita, luxación congénita de cadera, y seguimiento de los casos positivos incluyendo la rehabilitación médica y social.

En tal sentido la atención debe engendrar estrategias de promoción de salud, prevención de los defectos congénitos, detección precoz, diagnóstico temprano, tratamiento oportuno médico, nutricional, farmacológico, ortésicos, quirúrgicos y de rehabilitación integral.

Las intervenciones preventivas de los defectos congénitos, deben estar integrados a las redes de servicio y programas de salud de atención sanitaria existentes, sobre todo los que brindan atención a la embarazada y a la primera infancia y dentro de la estrategia más amplia de Atención primaria en salud. En consecuencia debe abarcar no solo la asistencia general sino también la asistencia especializada en servicios de obstetricia, pediatría, cirugía, laboratorio, imagenología, rehabilitación, foniatría y genética médica.

Es preciso completar las clásicas prestaciones de los laboratorios de pesquisa neonatal con servicios de diagnóstico y molecular a nivel de ADN.

Por otra parte, es imprescindible contar con talento humano suficiente y bien capacitado para poder superar las deficiencias identificadas en este documento. La región tiene fortalezas y mecanismos para impulsar acciones de complementariedad entre estados partes y asociados para superar estas debilidades.

Finalmente, en la región se desconoce la carga real de enfermedad vinculada con defecto congénito y discapacidad, al carecer de información epidemiológica del número de niños nacidos con un trastorno congénito grave debido a causas genéticas o ambientales, lo cual

no permite vigilar las variaciones de frecuencia, programar los recursos para la asistencia ni descubrir nuevas causas. Para tener estas estimaciones y cifras sólidas es necesario implementar registros de defectos congénitos y si se quiere avanzar en la implementación de acciones contundentes basadas en esa información necesario es implementar sistemas de vigilancia epidemiológicas de defectos congénitos integrados a los sistemas de vigilancia de otros problemas que ya están estructurados y son robustos organizacionalmente.

#### RECOMENDACIONES GENERALES Y ESPECÍFICAS

Hay varias recomendaciones que pueden contribuir a mejorar la detección precoz, el diagnóstico, el tratamiento y el seguimiento de las personas portadoras de defectos congénitos que se puedan agrupar grandes grupos: Políticas, Administrativas y Técnicas.

Se proponen las siguientes recomendaciones políticas:

Impulsar a escala nacional y regional: políticas, programas y legislación relacionada con Defectos Congénitos. La mirada debe ser nacional. Estos problemas tienen un marcado comportamiento universal en lo espacial y puntualmente algunos defectos congénitos tienen una distribución con predilección a ciertos territorios y poblaciones lo que justifica la intervención de la genética poblacional. La legislación solamente no es suficiente, pero cuando existe y se aplica facilita la implementación de las políticas y de las formas político administrativas para concretarlas, como son los programas y los servicios entre otros.

Establecer vínculos con otros sectores relacionados. Los determinantes biopsicosociales de los defectos congénitos requiere intervenciones de otros sectores diferentes a Salud, tales como la Educación, Trabajo y Empleo, Alimentación, Protección Social, entre otros. No es solo una buena vinculación sino una alianza fuerte y sostenida.

Involucrar comunidades, familias y usuarios. En muchos países los usuarios, en especial los familiares de personas con defectos congénitos han sido los artífices y grupos de presión para la implementación de programas focales y proyectos especiales. Los usuarios conocen mejor que ningún otro sus propias necesidades. Lo adecuado y políticamente correcto es involucrarlos. Por otro lado el tránsito por los servicios de las personas con defectos congénitos es temporal y puntual. La vida se vive en la comunidad y muchas horas en el hogar. Comunidad y familias sensibilizadas, bien informadas y empoderadas son un recurso imprescindible e invaluable en el mejoramiento de la calidad de vida de estos colectivos.

Apoyar nuevas investigaciones. La mitad de los defectos congénitos se le desconoce sus causas biológicas. Eso requiere alta tecnología generalmente costosa y talento humano dedicado exclusivamente a estas tareas.

Se proponen las siguientes recomendaciones técnicas:

Desarrollar recursos humanos. La región tiene déficit de especialistas en genética médica, cirugía pediátrica, imagenología, medicina fetal, técnicos perfusionistas, entre otros, que puedan responder a las necesidades de las personas con defectos congénitos.

Educar al público. Los estigmas, la discriminación, el perjuicio, el abandono y la marginación y las prácticas inadecuadas son comunes en la vida de las personas con defectos congénitos, incluso sin llegar a tener discapacidad. Solo un público educado podría contribuir con el cambio actitudinal necesario. Se requiere inversión a distintos niveles educativos, comunicacionales e informacional.

Vigilar los defectos congénitos. Muchos países de la región carecen de estimaciones sólidas del número de niños nacidos con un trastorno congénito grave debido a causas genéticas o ambientales, lo cual no permite vigilar las variaciones de frecuencia, programar los recursos para la asistencia ni descubrir nuevas causas. Para tener estas estimaciones y cifras relativas sólidas es necesario implementar registros de defectos congénitos y si se quiere avanzar en la implementación de acciones contundentes basadas en esa información necesario es implementar sistemas de vigilancia epidemiológica de defectos congénitos integrados a los sistemas de vigilancia de otros problemas de salud, que estén bien estructurados y robustos organizacionalmente.

Se proponen las siguientes acciones administrativas

Dispensar el tratamiento, la rehabilitación y el seguimiento de casos en la atención primaria. Las redes ambulatorias no especializadas se encuentran más cerca de lugar donde viven las personas con defectos congénitos por lo tanto son los espacios ideales para garantizar

asequibilidad y accesibilidad. Transfiriendo a los equipos de salud que laboran en dichas redes conocimientos, destrezas y habilidades pueden ellos garantizar prestaciones tales como asesoramiento, entrega de medicamentos, suplementarios, ayudas técnicas, rehabilitación de mediana complejidad entre otros.

Asegurar la disponibilidad y asequibilidad de laboratorios y servicios. Sin disponibilidad y asequibilidad de laboratorios bien dotados tecnológicamente y con la entrega oportuna y suficientes de reactivos e insumos para procesar y analizar las muestras no es posible ni la pesquisa ni el diagnóstico.

Prestar asistencia en la comunidad. El fenómeno de los grupos de autoayuda de personas con defectos congénitos y particularmente de personas con discapacidad asociados a defectos congénitos es central en la atención de estos colectivos. La atención comunitaria no formal y la formal que implica la movilización comunal, la organización de base comunitaria, el empoderamiento comunitario es garantía de defensa del derecho de estos colectivos y de los individuos al máximo goce posible de la salud. El uso racional y adecuado de los servicios especializados pasa por asegurar disponibilidad y asequibilidad de dispositivos a nivel de comunidad.

Se proponen las siguientes recomendaciones específicas:

Todo programa Nacional de Prevención y Control de los Defectos Congénitos debería prestar suficiente atención y respaldo de gestión a las áreas técnicas tales como: acciones de vigilancia de defectos congénitos, promoción de la salud, pesquisa y prevención, redes de servicios diagnósticos, terapéuticos y de rehabilitación, capacitación y formación de talento humano.

Registros de defectos congénitos. El establecimiento, fortalecimiento y consolidación de registros de defectos congénitos es un punto de especial interés que permitirá a las nacionales de la Región estimar a la carga de enfermedades y vigilar las variaciones de frecuencia, identificando áreas endémicas y oscilaciones de frecuencia en el tiempo. Asimismo, resultan indispensables para programar los recursos para la asistencia y proponer hipótesis para estudios de investigación que permitan descubrir nuevas causas de los defectos congénitos, de los cuales aproximadamente el 50% aún es de origen desconocido.

Promoción de la salud. Se debe propender a la promoción de la salud mejorando condiciones económicas sociales, promoviendo el empoderamiento comunitario, desarrollando conocimientos y prácticas transformadoras, garantizando derechos humanos y marco jurídicos, asegurando el establecimiento de políticas y servicios de atención integral a las personas con defectos congénitos.

También organizando programas dirigidos al público de riesgo que se conozcan, así como la creación de mecanismos eficaces para promover el desarrollo de organizaciones de apoyo a los pacientes / padres y colaboración con estas para atender a las personas con defectos congénitos y a sus familiares.

Prevención poblacional e individual. Entre las intervenciones poblacionales se debe implementar la fortificación de alimentos con ácido fólico, la vacunación antirrubélica universal, la educación de la población acerca de factores de riesgo - edad materna avanzada, consanguinidad y exposición a agentes ambientales teratogénicos. En este último punto se pueden organizar y/o fortalecer Servicios de Información sobre Agentes Teratogénicos (SIAT), que deben ser coordinados por especialistas y estar accesibles para la población y para los equipos de salud.

Programas de tamizaje y seguimiento de la población a través de pruebas prenatales y neonatales. La detección sistemática y oportuna de defectos congénitos cuya frecuencia y posibilidad de tratamiento costo-efectividad ameriten el establecimiento de pruebas de alcance poblacional, debe ser establecida tanto en la etapa prenatal como neonatal.

La detección de anomalías cromosómicas fetales mediante marcadores bioquímicos y ultrasonográficos puede ser implementada. Para ello es necesario capacitar a los obstetras y especialistas en imágenes en la detección temprana de defectos congénitos fetales y, al mismo tiempo, abastecer a los servicios de consulta prenatal con el equipamiento necesario. En la etapa neonatal se dispone actualmente de pruebas para detectar errores congénitos del metabolismo e infecciones congénitas tales como la fenilcetonuria, el hipotiroidismo, la

galactosemia, el déficit de biotinidasa, la hiperplasia suprarrenal congénita, la fibrosis quística, el Chagas y la sífilis congénitas.

Asimismo, existe tecnología como las emisiones otacústicas y potenciales evocados auditivos la cual se puede adquirir a costos razonables que permiten implementar el tamizaje de hipoacusias congénitas en recién.

El examen físico sistemático por personal capacitado en las maternidades es altamente sensible para la detección precoz de displasia de cadera, cardiopatía, ceguera, defectos del tubo neural.

Sin embargo la tecnología no es suficiente. Es preciso establecer programas que aseguren la detección precoz, la confirmación, el seguimiento y el tratamiento oportuno de los afectados.

Servicios Específicos en los Diferentes Niveles de Atención que incluyan la Rehabilitación. Es necesario contar con una red básica de servicios de genética clínica con laboratorios especializados, que cabe ampliar en función de la demanda. Los servicios de genética deberían contar con médicos con formación genética clínica y laboratorios de citogenética para satisfacer la demanda a nivel de las unidades geográficas subnacionales. Los laboratorios para el diagnóstico molecular a nivel del ADN podrán organizarse por regiones más amplias y teniendo en cuenta la prevalencia de las patologías en cuestión. Es necesario prestar especial atención a las enfermedades poco frecuentes, para las cuales la oferta de servicios suele estar poco visibilizada y fragmentada, obligando a los pacientes y sus familias a grandes demoras hasta la obtención del diagnóstico certero y el tratamiento oportuno. Necesario que el trabajo que los servicios de genética se encuentre integrado al resto de los servicios de salud.

De manera similar se debe contar con una red de servicios amplios, integrales e integrados a las redes ambulatorias de obstetricia, pediatría, endocrinología, cardiología, oftalmología. ORL, ortopedia y rehabilitación médica.

Asimismo es necesario que los programas nacionales específicos para la atención en salud de las personas con discapacidad estén articulados con el sector educativo, laboral y social.

Se proponen las siguientes recomendaciones específicas en el tema de capacitación y formación del talento humano.

Para la integración de los métodos de prevención y tratamiento de los defectos congénitos en la atención primaria de salud, y especialmente en los servicios de salud materno infantil, es necesaria la capacitación de los equipos de salud en sus distintos niveles, desde conocimientos básicos para la detección de factores de riesgo, hasta la formación genética clínica y procedimientos de laboratorios de diagnóstico genético.

