



PREVENCIÓN DE LA DISCAPACIDAD CONGÉNITA EN ÉPOCA DE LA PANDEMIA POR COVID-19

1. Antecedentes

1.1 **La COVID-19** es una enfermedad infecciosa causada por el SARS-COV2 un RNA virus que se identificó por primera vez en la ciudad China de Wuhan, en diciembre de 2019⁽¹⁾. Desde ese momento hasta el 11 de marzo de 2020, en que se declara la Pandemia, fueron reportados **118.000 casos de infectados** en 114 países (OMS²). De informes anteriores sobre brotes de infecciones por MERS y SARS (pertenecientes a la misma familia de Coronavirus), las mujeres embarazadas que contrajeron el virus no exhibieron síntomas más graves que las mujeres no embarazadas. Actualmente, este grupo de virus no se ha asociado con un efecto teratogénico medible. Y, según informes preliminares de China, no parece que las mujeres embarazadas afectadas por el SARS-COV2 presenten una sintomatología más grave en comparación con las mujeres no embarazadas, y no se sabe aún si el virus ejerce algún tipo de efecto teratogénico ⁽³⁾. En algunos casos, se examinaron fluidos amnióticos, sangre umbilical o cultivos de la garganta de recién nacidos y no se detectó el virus ⁽⁴⁾. Sin embargo el conocimiento de esta entidad es muy dinámico, por lo que estudios prospectivos son necesarios para descartar esta posibilidad. Algunas maternidades del país (Centro Hospitalario Pereira Rossell, Hospital Evangélico, Casa de Galicia) están participando de estudios multicéntricos internacionales, que pretenden dar luz en las consecuencias para la salud perinatal, de este nuevo virus aun no descritas.

1.2 La Pesquisa Neonatal en Uruguay

Uruguay como estado parte ratifica en 2008 la Convención de Derechos de las Personas con Discapacidad ([CDPD/ONU, 2006⁵](#)); el art. 25 de la mencionada Convención, expresa que las personas con discapacidad tienen derecho a acceder en condiciones de igualdad a una atención de salud de la misma calidad y a los mismos servicios de salud que las demás personas. (Naciones Unidas, 2008). La Convención de los derechos de las niñas, niños y adolescentes, también ratificada, está en esa misma línea (UNICEF, 1989⁶). En nuestro país



existen diferentes leyes que promueven estos derechos, destacamos la [Ley 18.651](#)⁽⁷⁾ de febrero de 2010, cuyo objetivo es establecer un sistema de protección integral para las personas con discapacidad. Subrayamos que el art. 5, referido al derecho del acceso a la salud y el art. 36 menciona la importancia de una “Atención adecuada del embarazo, del parto, del puerperio y del recién nacido”. [El capítulo VI, Salud \(art. 36\)](#) refiere que “El Estado deberá implementar estrategias para apoyar y contribuir a la prevención de la deficiencia y la discapacidad”, entre ellas cabe mencionar: **“a) Asesoramiento genético e investigación de las enfermedades metabólicas y otras para prevenir las enfermedades genéticas y las malformaciones congénitas; b) Atención adecuada del embarazo, del parto, del puerperio y del recién nacido; c) Detección precoz, atención oportuna y declaración obligatoria de las personas con enfermedades discapacitantes, cualquiera sea su edad”**⁽⁸⁾.

Es importante recordar que en Uruguay existen 6 patologías para las cuales se realiza la Pesquisa Neonatal en forma mandatoria, gratuita y obligatoria, Decreto 325/201⁽⁹⁾. Cinco de ellas se detectan a través de la gota de sangre: Hipotiroidismo Congénito, Fibrosis Quística, Fenilcetonuria, Hiperplasia Adrenal Congénita, Déficit de Ácidos Grasos de Cadena Media (MCADD) La detección de la Hipoacusia Congénita se hace a través de emisiones otoacústicas (EOA). La finalidad final de esas acciones sanitarias es la prevención de la discapacidad congénita⁽¹⁰⁻¹¹⁾.

1.3 La Pesquisa Pre-Natal en Uruguay:

Con excepción de las ecografías del primer trimestre: translucencia nucal y del segundo trimestre: ecografía estructural o morfológica, ambas incluidas en la canasta del PIAS (Prestaciones Integrales de Atención a la Salud). El resto de las técnicas de diagnóstico prenatal sean éstas invasivas o no, aun no están sistematizadas ni reglamentadas por el Ministerio de Salud Pública. El screening prenatal del primer trimestre que incluye a la Proteína “A” (PAPPA) del embarazo, junto con la translucencia nucal, existe como prestación gratuita no obligatoria, desde hace cinco años centralizado en el Laboratorio de Pesquisa Neonatal del BPS. Las usuarias de la zona metropolitana de Montevideo tienen derecho a realizarlo, tanto de los prestadores públicos como privado, si su médico tratante se lo indica, si bien usuarias de departamentos aledaños también se la realizan. Otro estudio no-invasivo que se está instalando paulatinamente en nuestro medio, es el estudio de sangre fetal en sangre



materna a través de técnicas genómicas. En la mayoría de los casos estos estudios se hacen en el exterior, sin embargo Uruguay cuenta con una institución privada que tiene la capacidad de procesar las muestras, analizarlas y hacer el asesoramiento genético respectivo, a nivel local.

1.4 Proyecto “Derecho a la igualdad y la no discriminación de las Personas con Discapacidad: Desde el Área Programática Discapacidad y Rehabilitación se trabajó activamente en el Proyecto de Naciones Unidas y se elaboró un **documento muy valioso denominado:** *Recomendaciones para la notificación humanizada de diagnósticos prenatales y al nacimiento*. Estas recomendaciones surgen como un producto del trabajo mancomunado de diversos actores e instituciones y tiene como objetivo proponer una serie de herramientas y pautas a seguir para profesionales de la salud que se encuentran trabajando en contacto directo con familias que esperan o acaban de tener un niño/a con condiciones asociadas a la discapacidad. Ordenanza MSP 178/2020⁽¹²⁾. Esta ordenanza aún no se ha puesto en funcionamiento.

1.5 Plan Nacional de Contingencia para la Infección (COVID-19) por el nuevo Coronavirus (SARS CoV2).

La respuesta se divide en tres diferentes niveles de acción en base a la evaluación de riesgo de un brote de COVID-19 en el país y su impacto en la salud pública. Al momento actual ya superamos los dos primeros niveles ⁽¹³⁾. Nivel de alerta y preparación y 2. Nivel de riesgo inminente de propagación) y estamos transitando la última fase: **3. Nivel de respuesta coordinada multisectorial nacional**. El mencionado nivel significa que existe **confirmación de transmisión local comunitaria o sostenida de SARS-CoV-2 en el territorio nacional** y que puede desencadenar eventualmente la superación de la capacidad de respuesta. Por tal motivo, el énfasis en esta etapa es asegurar la asistencia adecuada y oportuna de los casos de COVID 19 en todos los niveles de asistencia. Al momento de este informe (27/04/2020), tenemos 620 casos confirmados, 15 fallecidos y 14 departamentos afectados (MSP, 2020). Si bien nos encontramos ante una Emergencia Sanitaria, existen algunas actividades asistenciales que por su eficacia en la Salud Pública, no deberían suspenderse ⁽¹⁴⁾.



2. Recomendaciones

4

En función de los elementos mencionados jerarquizamos algunas prácticas clínicas que debieran ser prioritarias, por la factibilidad de ser realizadas, a pesar de la Emergencia Sanitaria por la Pandemia. Las dividiremos en dos períodos: Pre-Natal y Post Neonatal. Finalmente haremos referencia a los Laboratorios que permitan dar respuesta a las necesidades del mantenimiento de estos Servicios.

2.1 Período Pre-Natal

Considerando que no existen en el país normativas mandatorias en relación a la prevención de anomalías congénitas durante este ciclo de vida, nos adherimos a las *Recomendaciones referidas a la asistencia de la mujer embarazada y el recién nacido en el marco de la pandemia por COVID-19* ⁽¹⁴⁾. Dichas recomendaciones fueron elaboradas recientemente por el Ministerio de Salud, con revisión y aportes de la academia y de sociedades científicas vinculadas a la salud perinatal. Mencionan la importancia de:

- a. No retrasar la realización de la interrupción voluntaria del embarazo (IVE) en el marco de la Ley N° 18.987. De esta forma, mantener el normal funcionamiento de la Comisión Asesora por Interrupción Voluntaria de la Gestación, por Anomalías Congénitas Incompatibles con la Vida. Decreto Reglamentario (375/2012) de la Ley IVE <https://www.gub.uy/ministerio-salud-publica/comisiones>.
- b. Continuar realizando aquellas ecografías y estudios que por su edad gestacional así lo requieran: ecografía de translucencia nucal, ecografía estructural.

2.2 Período Pos-Natal

En Uruguay nacen alrededor de 130 niños por día, existe desde hace prácticamente dos décadas un ajustado sistema que permite la recolección de las muestras de sangre de talón de los recién nacidos desde cada institución y su envío al Laboratorio de Pesquisa Neonatal del BPS a través del Correo Nacional. Creemos que es muy relevante mantener la **Pesquisa Neonatal a través de la gota de sangre** en todas los Hospitales y Sanatorios del país. Existen recomendaciones internacionales como la del Instituto de Salud Británico que recomiendan mantener los Programas de Screening Neonatal



durante la Pandemia de COVID19 ⁽¹⁵⁾ ya que estas acciones no tienen impacto en la fuerza laboral relacionada a la pandemia.

Con respecto a la detección de la **Hipoacusia Congénita**, ésta está integrada en las Metas Prestacionales, específicamente en la Meta 1 relacionada a la Captación del Recién Nacido. La Meta hace referencia al Seguimiento del niño de un año con primera emisión Otoacústica alterada (MSP, Metas Asistenciales). Como la **primera emisión se hace antes del alta hospitalaria; ésta debería mantenerse sin dificultades**. En caso de que no pase la prueba los plazos de la segunda y eventualmente tercera EOA podrían posponerse. Esto también es válido para la confirmación diagnóstica con Potenciales Evocados Auditivos de Tronco Cerebral, potenciales de estado estable y la consulta con otorrinolaringólogo. Este aplazamiento en el algoritmo diagnóstico podrá ser modificado en función de la situación epidemiológica del país.

En los casos eventuales de recién nacidos afectados por COVID19, de acuerdo al estado del recién nacido ⁽¹⁴⁾ se definirá caso a caso el momento más apropiado para poder hacerle los test de la pesquisa neonatal.



2.3 Acciones desde el Laboratorio

Los servicios laboratoriales deben dirigirse a aquellos pacientes con necesidades urgentes; consideramos que deberían ser priorizados los siguientes grupos ⁽¹⁵⁾:

1. Mujeres embarazadas sometidas a diagnóstico prenatal.
2. Pacientes que necesitan asesoramiento genético urgente sobre estudios de portadores relacionadas con la gestación, como por ejemplo: fibrosis quística, hemoglobinopatías, etc.
3. Estudios genéticos (cromosómicos, metabólicos, moleculares) que se requieran a partir de una ecografía fetal anormal, de recién nacidos malformados o con sospecha de patología genética y de niños críticamente enfermos.
4. Algunas condiciones médicas tanto de recién nacidos como adultos en donde las pruebas genéticas pueden alterar el tratamiento clínico o la decisión médica.
5. Durante este período el Laboratorio de referencia de la Pesquisa Neonatal en Uruguay (BPS) deberá garantizar la entrega continua de los estudios endocrinológicos, genéticos y moleculares que realiza habitualmente en los recién nacidos, así como también los resultados pre-natales del screening del primer trimestre de los casos derivados.
6. El resto de los prestadores de salud que realizan la detección del hipotiroidismo congénito y la confirmación de la hiperplasia suprarrenal congénita en recién nacidos, deberán continuar realizándola.

Reconocer estos grupos como prioridades es importante para no interferir con la tarea de los diferentes laboratorios, que hacen estudios genético-moleculares y que deben dar una respuesta diaria a las autoridades sanitarias de los resultados de los test de COVID19 realizados (7 laboratorios al momento actual, la mayoría de ellos desarrollados durante esta pandemia).



3. Referencias Bibliográficas

7

1. Nishiura, H. The Extent of Transmission of Novel Coronavirus in Wuhan, China, 2020. *J. Clin. Med.* 2020, 9, 330.
2. World Health Organization. WHO Director-General's opening remarks at the media briefing on COVID-19 - 11 March 2020. <https://www.who.int/dg/speeches/detail/who-director-general-s-opening-remarks-at-the-media-briefing-on-covid-19---11-march-2020>
3. Sonja A. Rasmussen, MD, MS, John C. Smulian, MD, MPH, John A. Lednicky, PhD, Tony S. Wen, MD, Denise J. Jamieson, MD, MPH. Coronavirus Disease 2019 (COVID-19) and Pregnancy: What obstetricians need to know *Am J Obstet Gynecol.* 2020 Feb 24.
4. Chen H, Guo J, Wang C, Luo F, Yu X, Zhang W, Li J, Zhao D, Xu D, Gong Q, Liao J, Yang H, Hou W, Zhang Y. Clinical characteristics and intrauterine vertical transmission potential of COVID-19 infection in nine pregnant women: a retrospective review of medical records. *Lancet.* 2020 Mar 7;395(10226):809-815
5. Naciones Unidas (2006) Convención sobre los Derechos de las personas con discapacidad. Nueva York: NU. [En línea] Disponible en: <https://www.un.org/esa/socdev/enable/documents/tccconvs.pdf>
6. Unicef (1989). Convención sobre los derechos del niño. Disponible en: https://www.bibliotecaunicef.uy/doc_num.php?explnum_id=146
7. Uruguay, Ley 18651. Ley de Protección integral a las personas con Discapacidad. Disponible en: <http://www.impo.com.uy/bases/leyes/18651-2010>
8. Larrandaburu M, Noble, A, Olivera Z. Plan integral de defectos congénitos y enfermedades raras (2013). Disponible en: <https://www.gub.uy/ministerio-salud-publica/comunicacion/publicaciones/plan-integral-defectos-congenitos-enfermedades-raras>
9. Uruguay, Decreto Presidencial N°325/2013 Disponible en <http://www.impo.com.uy/bases/decretos/325-2013>
10. Larrandaburu M., Matte U., Noble A., Olivera Z., Sanseverino MT., I Nacul, I Schuler-faccini, Lavínia. (2015). Ethics, Genetics and Public Policies in Uruguay: neonatal and infant screening as a paradigm. *J Community Genet.* 2015 Jul; 6(3): 241–249. PMID: PMC4524831.
11. Larrandaburu, M., Vianna F., L.S, Griot, Karina, Queijo, Cecilia, Monzón, Gabriela, Ugarte, Cecilia, Nacul, Luis, Schuler-Faccini, Lavinia, & Sanseverino, Maria Teresa V. (2019). Rare Diseases in Uruguay: Focus on Infants with Abnormal Newborn Screening. *Journal of Inborn Errors of Metabolism and Screening*, 7, e20190002. Epub July 15, 2019. <https://dx.doi.org/10.1590/2326-4594-jiems-2019-0002>



12. MSP Ordenanza 187/2020. Recomendaciones para la notificación humanizada de diagnósticos prenatales y al nacimiento.
13. Plan de contingencia nacional COVID-19. Medidas de prevención y control. MSP. Actualizado el 9-03-2020. Disponible en <https://www.gub.uy/ministerio-salud-publica/comunicacion/publicaciones/plan-nacional-contingencia-para-infeccion-covid-19-nuevo-coronavirus>
14. Recomendaciones para la mujer embarazada y el recién nacido frente a Covid-19 Disponible en: <https://www.gub.uy/ministerio-salud-publica/tematica/salud-sexual-y-salud-reproductiva>
15. Guidance for Pathology Testing Prioritisation. Recommendations from RCPATH and Professional Bodies (IBMS, ACP and ACB). Prioritisation/deferral of Pathology Laboratory Work (in light of SARSCoV-2(COVID19) epidemic). Disponible en: <https://www.ibms.org/resources/documents/guidance-for-pathology-testing-prioritisation-v10-final/>

Estas recomendaciones son complementarias a todas las medidas y documentos ya difundidos por el MSP (www.msp.gub.uy). Destacamos además que constituyen la primera versión, las cuales podrán ser modificadas sobre la base de la evolución de la situación epidemiológica y la nueva evidencia científica.

Redacción:

Dra. PhD Mariela Larrandaburu (Área Programática Discapacidad y Rehabilitación)

Dr. Juan Lacuague (Responsable del Área Programática Discapacidad y Rehabilitación)

Revisión y Aportes

- Por Área Programática Discapacidad y Rehabilitación: Lic. Psic. Agustín Bergeret, Dra. Teresa Yavarone y Dr. Joel Da Silva.
- Por Área Programática Salud de la Niñez: Dra. Alicia Fernández (Responsable) y Dra. Mercedes Pérez.
- Por Área Programática Salud Integral de la Mujer y SSySR: Dr. Rafael Aguirre (Responsable).

Área Programática Discapacidad y Rehabilitación

DIGESA - Ministerio de Salud Pública

discapacidadyrehabilitacion@msp.gub.uy