



Plan integral de defectos congénitos y enfermedades raras

PIDCER@msp.gub.uy



Plan Integral de
Defectos Congénitos y
Enfermedades Raras



AUTORIDADES

Ministra

Dra. Susana Muñiz

Subsecretario

Dr. Leonel Briozzo

Directora General de la Salud

Dra. Marlene Sicca

Subdirectora General de la Salud

Dra. Adriana Brescia

Directora General del SNIS

T.A. Elena Clavell

Presidente de la JUNASA

Dr. Luis Gallo

EQUIPO TÉCNICO

Directora del Departamento de Programación Estratégica en Salud (DPES)

Dra. Ana Noble

Adjunta a la Dirección del DPES

Lic Ps. Gabriela Suárez

Coordinadora del Área de Ciclos de Vida, DPES

Dra. Zully Olivera

Coordinadora Operativa del Plan, DPES

Dra. Mag. Mariela Larrandaburu



EQUIPO DE REDACCION: ML, AN, ZO, Agradecimientos: Dra. Cristina Grela,

PRESENTACION

El propósito final de todas las acciones sanitarias es la *de contribuir a elevar el grado de salud de la población, entendiendo a la salud como una dimensión propia de la vida cotidiana de las personas y un vehículo imprescindible para la calidad de vida y el crecimiento y desarrollo del país. Esto implica; disminuir la muerte prematura y evitable en todas las etapas de la vida, disminuir la morbilidad prevalente, y generar acciones para la promoción y protección de la salud.*

Hoy se hace imprescindible comprender que la salud es un fenómeno esencialmente complejo, que se encuentra determinada no solo por las acciones a nivel del Sistema de Atención en salud y aún del Sector Salud, sino cada vez más y con mayor peso de acciones a nivel de los Determinantes Sociales; educación, protección social, situación socioeconómica, ambiente físico y sistema productivo, entre otros. Para ello es preciso actuar simultáneamente en los diferentes escenarios, y en función de esto, orientar las acciones y los recursos.

Los defectos congénitos son un problema de Salud Pública por el impacto socio-sanitario, y económico que conlleva y porque además, en mas del 50% de los casos pueden ser prevenidos con acciones sencillas. La inclusión social de los niños, niñas adolescentes y adultos con discapacidad es posible pero requiere ante todo posicionarse desde un nuevo paradigma lo que significa reconocer que tienen los mismos derechos, que pueden ser verdaderos agentes de cambio, sus opiniones deben de ser escuchadas y ser tomadas en cuenta a la hora de formular los programas y las políticas. Para el diseño de esta Política en particular, es necesario tomar en cuenta los enfoques de ciclos de vida, género, y determinantes sociales así como en el Sistema de Atención: la ampliación de la cobertura, la disminución de las diversas barreras al acceso, el enfoque de la calidad y la participación social en la planificación, la ejecución y el monitoreo de las acciones.

Este Plan pretende ser una herramienta para guiar las acciones en materia de Promoción de Salud y Atención dirigida a la población en general y a las personas portadoras de defectos congénitos, enfermedades raras y discapacidad asociada, en particular. Se parte de la experiencia a nivel nacional de múltiples actores, y es producto de un arduo esfuerzo a lo largo de este período de gobierno de sensibilización y establecimiento de alianzas estratégicas tanto a nivel nacional como internacional.

El desafío ahora, es poder concretar los objetivos propuestos, proceso en el cual, cada uno de los actores implicados tiene un lugar desde su su rol y experiencia, para el logro de una vida mas sana, mas justa y mas feliz, de la población uruguaya.

Ministra Dra. Susana Muñiz

ÍNDICE

<p>1. CARACTERIZACIÓN E IMPORTANCIA DEL PROBLEMA.</p> <p>1.1 Marco Conceptual</p> <p> 1.1.1 Defecto Congénito</p> <p> 1.1.2 Enfermedades Raras</p> <p> 1.1.3 Discapacidad</p> <p> 1.1.4 Etiología de los Defectos Congénitos, Enfermedades Raras y Discapacidad</p> <p>1.2 Defectos Congénitos y Discapacidad en Cifras</p> <p>1.3 Aspectos Bioéticos</p>	
<p>2. ANTECEDENTES DE LA POLÍTICA.</p> <p>2.1. Antecedentes a nivel internacional.</p> <p>2.2. Antecedentes a nivel nacional.</p>	
<p>3. JUSTIFICACIÓN DE LAS ACCIONES, ENFOQUES DE LA POLITICA</p>	
<p>4. PROPÓSITO, OBJETIVO GENERAL</p>	
<p>5. POBLACIÓN DESTINATARIA DE LAS ACCIONES</p>	
<p>6. EJES ESTRATÉGICOS</p> <p>6.1. Promoción de la Salud</p> <p>6.2. Vigilancia y monitoreo</p> <p>6.3. Organización de la Atención a la salud</p> <p>6.4. Desarrollo y actualización del marco normativo y legal</p> <p>6.5. Formación de Recursos Humanos</p> <p>6.6. Desarrollo de líneas de investigación</p> <p>6.7. Cooperación</p>	
<p>7. OBJETIVOS ESPECÍFICOS POR EJE Y ACCIONES</p>	
<p>8. ALIANZAS ESTRATEGICAS</p>	
<p>9. BIBLIOGRAFIA CONSULTADA</p>	
<p>10. ANEXOS</p> <p>10.1: Aspectos epidemiológicos de los Defectos Congénitos y la Discapacidad</p> <p>10.2 Aspectos Bioéticos</p> <p>10.3 Antecedentes de la Política</p> <p>10.4 Programas de Pesquisa Prenatal, Neonatal y del Lactante</p> <p>10.5 Registro Nacional de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras</p> <p>10.6 Estimación de los casos con Defectos Congénitos y Discapacidad</p> <p>10.7 Prevención diagnóstico y Tratamiento de los Defectos Congénitos</p>	
<p>11. MATRIZ DE PLANIFICACIÓN</p>	

Nota: En el presente documento hemos optado por usar en algunos casos el término genérico *la persona, las personas, los niños, niño o hijo (s)*, sin que ello implique discriminación por género.



Fuente: Modificado de DEFECT CONGENITAL PROYECT. www.dcp2.org (2008)

1. CARACTERIZACIÓN E IMPORTANCIA DEL PROBLEMA.

1.1 Marco Conceptual.

1.1.1 Defecto Congénito:

Los Defectos Congénitos se definen como anomalías funcionales y estructurales del embrión o feto derivadas de factores presentes antes del nacimiento. Es una definición amplia donde están implícitos defectos genéticos, (génicos o cromosómicos) ambientales o desconocidos, mismo que tal alteración no sea aparente en el recién nacido y solamente se manifieste tardíamente. Entran en esta definición los defectos dismórficos, independientemente de su origen y condición (malformaciones, interrupciones, deformaciones, displasias, síndromes, asociaciones y secuencias), así como también las deficiencias mentales y sensoriales (sordera y ceguera). (Organización Panamericana de la Salud, 1984).

1.1.2 Enfermedades Raras

La definición de Enfermedades Raras se centra en la cantidad de afectados, en Europa corresponde a **1 de cada 2000 personas** (Reglamento comunitario sobre medicamentos huérfanos), o dicho de otra manera **500 pacientes con enfermedad rara por 1 millón de habitantes**. El 80% de las enfermedades raras tienen un origen genético identificable, se caracterizan por el gran número, (**entre 5.000-8.000**) y por la amplia gama de trastornos y síntomas que producen. De acuerdo a la Organización Mundial de la Salud, la prevalencia estimada global corresponde a 5-7% de la población, entre 27 a 36 millones de personas afectadas en el mundo (Boletín de la OMS, 2012). Un estudio de prevalencia realizado en España refiere que el 1,8% de la población estaría afectada de alguna enfermedad rara (Huete y Díaz, 2009), si consideramos el entorno familiar esta cifra se duplicaría. Si pudiéramos extrapolar estos datos significaría que **en Uruguay habría alrededor de 60.000 personas** con alguna enfermedad rara. La prevalencia de cada patología varía considerablemente, algunas enfermedades pueden ser raras en una población y comunes en otra, esto es válido tanto para las enfermedades de etiología genética como para las infecciosas. La mayoría de los pacientes tienen afectadas sus capacidades físicas, mentales, sensoriales y de conducta. Es interesante resaltar que muchas discapacidades pueden coexistir en una misma persona aumentando su "hándicap". En relación a la severidad, las enfermedades raras también

pueden diferir sustancialmente, pero en términos generales, la expectativa o esperanza de vida al nacer se reduce significativamente en la mayoría de ellas. Así como algunas son compatibles con la vida normal, diagnosticadas y tratadas en tiempo y forma, otras pueden causar la muerte al nacer, poner en peligro la vida o llevar a una patología degenerativa progresiva.

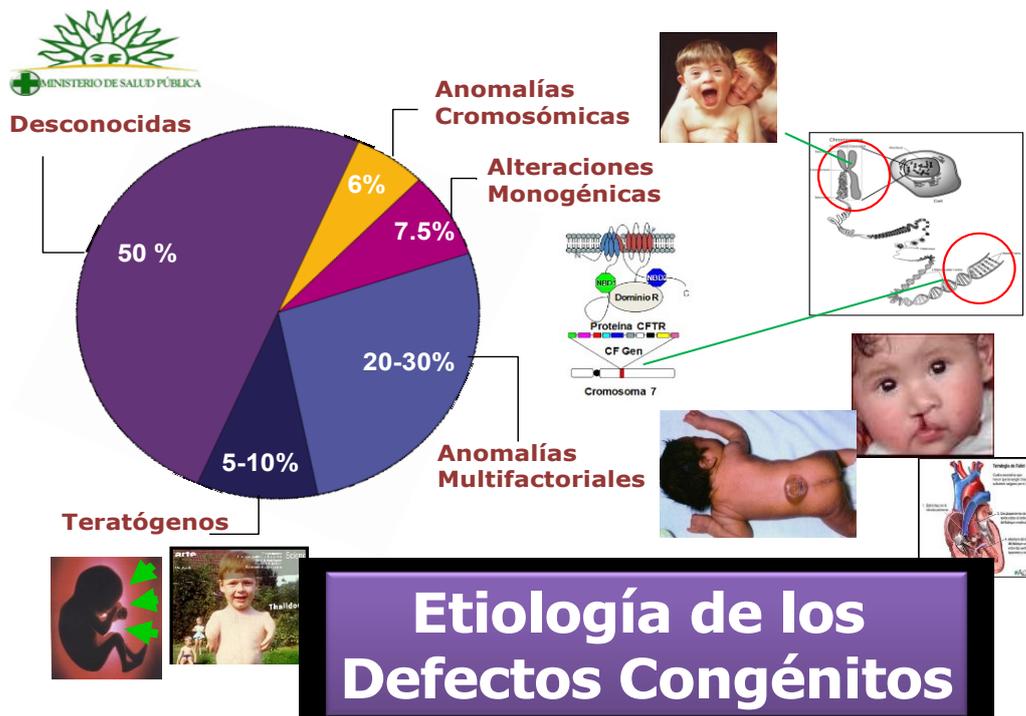
1.1.3 Discapacidad

En Uruguay de acuerdo a la Ley 18.651 se considera con discapacidad a "toda persona que padezca o presente una alteración funcional, permanente o prolongada, (física, motriz, sensorial o visceral) o mental (intelectual y/o psíquica) que en relación a su edad y medio social implique desventajas considerables para su integración familiar, social, educacional o laboral".

1.1.4 Etiología de los Defectos Congénitos, Enfermedades Raras y Discapacidad

Fue recién en el siglo XX que las causas de los defectos al nacimiento fueron delineadas. La figura 1 ilustra la etiología de los defectos congénitos clínicamente importantes en los recién nacidos. Se puede observar que en más de la mitad de los casos el origen del defecto es desconocido, lo que refleja la poca información que se dispone a propósito de la etiología de las malformaciones congénitas. La combinación de factores ambientales y genéticos (herencia multifactorial) son la causa explicable más frecuente y representa aproximadamente el 20%-30% de los defectos morfológicos congénitos. Por otro lado, los factores exclusivamente genéticos como las anomalías cromosómicas y mutaciones en genes mendelianos (dominantes, recesivos o ligados al cromosoma X), explican 6% y el 7,5% de los casos respectivamente. Otras causas incluyen: enfermedad materna (2,5%), medicación materna (2%) y otros teratógenos. Kalter y Warkany (1983).

Figura 1



Algunos autores han propuesto clasificar la etiología de los defectos congénitos en tres grandes grupos: 1) Defectos congénitos originados en el período previo a la concepción o en la concepción, debido principalmente a factores genéticamente determinados); 2) Defectos congénitos que se presentan después de la concepción, pero antes del nacimiento, y finalmente, 3) Defectos congénitos de causa desconocida (Tabla 1). Esta clasificación se centra específicamente en el momento en el cual se produce el defecto, su comprensión es crucial a la hora de diseñar y reforzar medidas de prevención, ya que es ampliamente conocido que entre el 50-70% de los defectos congénitos pueden ser prevenidos y/o tratados en forma adecuada (Turmpenny y Ellard, 2005).

Tabla 1

Porcentaje de Defectos Congénitos por causa en Países Desarrollados	
MOMENTO OCURENCIA	~ %
Pre-concepcional-Concepcional	~ 40
Anomalías Cromosómicas	~ 6
Alteraciones Monogénicas	~ 7,5
Malformaciones Multifactoriales	20-30
Post-concepcional	~10
Teratógenos	7-8
Anomalías Intrauterinas	~ 2
Causa Desconocida	~ 50
TOTAL 100	100

MINISTERIO DE SALUD PÚBLICA

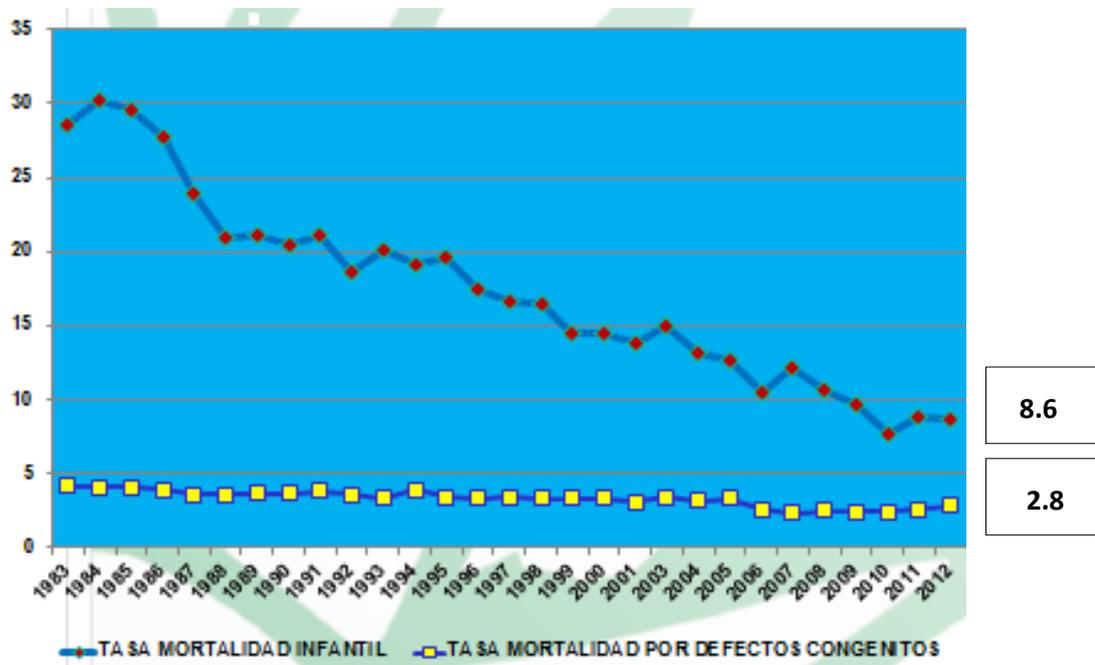
Turnpenny & Ellard 2005

1.2. Defectos Congénitos y Discapacidad en Cifras (Ver Anexo 1).

La tasa de mortalidad infantil en Uruguay es una de las 5 más bajas de las Américas (después de Cuba, Canadá, Estados Unidos y Chile). La tasa de mortalidad por defecto congénito, en nuestro país está entre 3 a 4/1000, estancada desde hace más de 3 décadas (Gráfico 1). En los últimos años se observa que las principales causas de mortalidad neonatal no han variado, siendo las afecciones del periodo perinatal vinculadas a la prematuridad (52,1%) y a las anomalías congénitas (28,7%) las más frecuentes). Se destaca además que el 60% de las muertes neonatales ocurre en los primeros 7 días de vida. A nivel mundial la mortalidad infantil por anomalías congénitas se ha mantenido constante, como resultado, éstos aumentan proporcionalmente en los países en vías de desarrollo y en los países desarrollados. Es interesante observar que en 2001, la mayoría de los países con ingresos medios y algunos de ingresos bajos han logrado perfiles demográficos similares a los que Estados Unidos tenía en la década de los años 60 (UNICEF 2003).

Gráfico 1:

Evolución de la Tasa de Mortalidad Global y la TMI por Defecto Congénito 1983-2012



Fuente: Elaboración propia con datos de la Unidad de Información Nacional en Salud (UINS), MSP

Prematurez: Es importante señalar que muchas de las patologías de la prematurez tienen al menos un componente genético que no es fácilmente reconocido y a la hora de definir la causa de muerte y codificarla, quedan, de acuerdo a la Codificación Internacional de Enfermedades, décima edición (CIE-10) incluidos en el gran grupo de Afecciones Perinatales. En nuestro país, la contribución de la prematurez, en la determinación de la mortalidad infantil es evidente, afectando fundamentalmente a los niños que fallecen en el periodo neonatal precoz. La tabla 2 sintetiza la relación entre el Antecedente de Prematurez y Mortalidad Infantil.

Tabla 2: Antecedente de Prematurez y Mortalidad Infantil

- 3 de cada 4 niños que fallecen antes de los 7 días de vida tienen el antecedente de prematurez *.
- 1 de cada 10 niños que fallecen entre los 28 y los 364 días de vida posee el antecedente de haber sido prematuro *.
- 1 de cada 2 niños menores de 1 año que fallecen, tiene el antecedente de prematurez *.
- 1 de cada 4 niños menores de 1 año, fallecidos en domicilio e ingresados al Programa MIL tenían el antecedente de haber sido prematuros (26%) Ø.

Fuente: *Informe Mortalidad Infantil 2011, MSP. ØResultados del Programa MIL (Muerte Inesperada del Lactante) 2007-2013, Anales del Congreso Pediatría 2013.

Desde hace más de una década, las malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas constituyen la etiología principal y representan entre el 20% y 25% de la mortalidad infantil, lo que significa que 1 de cada 4 o 5 niños menores de 1 año fallecen por esta causa (ANEXO 1, Tabla 1). En el año 2012 la tasa de mortalidad infantil por MDAC fue de 27,7%, representando un aumento relativo en relación a las cifras previas. (Datos preliminares, MSP). Es importante resaltar que existen otro grupo de patologías congénitas no consideradas en el Capítulo Q del CIE-10, que pueden contribuir con la mortalidad infantil y quedan excluidas al momento del análisis como, errores innatos del metabolismo (E70-E90), sordera congénita (H90), hemoglobinopatías (D55-D59), algunas patologías neurológicas y musculares (G) entre otras, lo que habla de la importante carga de enfermedad de los defectos congénitos.

El estudio realizado con datos del Certificado de Defunción de los Óbitos Fetales en el trienio 2005-2007 mostró que, una de cada 12 muertes fetales (8%) es explicada por una malformación congénita. De este grupo el 51% fueron del sexo masculino, 41 % del sexo femenino y un 8% tuvieron sexo ambiguo (Dato no publicado, Larrandaburu, M, 2013).

Con respecto a la Discapacidad existen datos del último censo en donde se incluyeron por primera vez preguntas específicas y que revelaron que el 15,7% de la población de Uruguay se define como portadora de al menos una discapacidad o limitación. De estos, 70,5% declaran tener una discapacidad leve, 25% una discapacidad moderada y un 4,5% una discapacidad severa (INE, 2012). En todo el mundo, las personas con discapacidad tienen peores resultados sanitarios, peores resultados académicos, una menor participación económica y tasas de pobreza más altas que las personas sin discapacidad. En parte, ello es consecuencia de los obstáculos que entorpecen el

acceso de las personas con discapacidad a servicios básicos o esenciales, en particular la salud, la educación, el empleo, el transporte, o la información. Esas dificultades se exacerban en las comunidades menos favorecidas (OMS, 2010).

Aspectos Bioéticos

Los derechos humanos son un paradigma moral y conceptual, concentrados en un cuerpo de leyes que imponen obligaciones a los Estados, y deben servir como una guía para la determinación de políticas de salud y la implementación de programas. El marco de los derechos humanos es parte indisoluble de la bioética e involucra necesariamente una actitud y toma de posición proactiva hacia la justicia social. Esto implica, un gran desafío para el sistema de salud, ya que de alguna manera debe ser capaz de derribar la permanencia inequidades en esta población vulnerable. Todos los servicios de salud que atienden enfermedades congénitas deben basarse en sólidos principios éticos (Ver Anexo 2, tabla 1, Unesco 2005). Es muy importante resistirse a la idea que la atención integral a las personas con defectos congénitos esté reservada para aquellas personas con alto poder adquisitivo, esta postura puede servir para perpetuar, justificar e incluso exacerbar la desigualdad. Una de las cuestiones éticas más urgentes en los países de bajos y medianos ingresos, como el nuestro, está relacionado a la necesidad de desarrollar políticas públicas, que garanticen una atención médica segura y asequible para muchos de los niños que nacen con una enfermedad congénita. Está demostrado a nivel mundial que los grupos socioeconómicos más bajos sufren una carga de enfermedad desproporcionadamente alta y tienen menos acceso a los servicios de salud. Estos problemas pueden ser exacerbados por una división entre un sector de la asistencia sanitaria pública, y un sector exclusivamente privado accesible sólo para unas pocas personas. **En la medida de lo posible, los servicios de salud para los defectos congénitos deben aspirar a ser accesibles por igual y de igual calidad para todos los sectores de la población.** Las intervenciones del Estado en materia de salud pública cuando están dirigidos a poblaciones y no a individuos, deben ser meticulosamente medidas entre la propia intervención y los riesgos asociados a ella, basados en principios éticos de seguridad y de beneficencia colectiva. Lo que significa que la prevención de la muerte y la discapacidad es mayor, que la desventaja de restringir la elección para algunos individuos, por tanto se justifica la intervención. Ejemplo de ellos son: la fortificación de alimentos con ácido fólico, la yodación de la sal, los Programas de Inmunizaciones, los Programas de Pesquisa Neonatal. Otros aspectos a tener en consideración del punto de vista ético son: el derecho al conocimiento de la población general sobre intervenciones de salud pública, la lucha contra la discriminación y la estigmatización, la elección informada, la autonomía, la aceptación legal y social del diagnóstico prenatal y la interrupción del embarazo por anomalías fetales. (Ver Anexo 2, Tabla 2).

2. ANTECEDENTES DE LA POLITICA (Ver Anexo 3)

- A nivel internacional se destaca en el 2006, la realización de la Convención sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad (CDPD), en la misma se define claramente el concepto de la Discapacidad en todas sus dimensiones y se difunden sus derechos y se promueve su participación social.
- En la 63^a Asamblea Mundial de la Salud en 2010, referida a los Defectos Congénitos, se insta a los países miembros a trabajar en la prevención y tamizaje de los mismos y promover políticas en relación a la protección de los niños y niñas que los padecen y a sus familias.
- La última Asamblea Mundial (66^a Asamblea Mundial de la Salud en 2013), hace referencia a una serie de acciones que deben realizar los países para poder dar respuesta en forma integral a las necesidades de las personas con discapacidad, entre las que se destacan: realizar planes acción con la participación activa de las personas con discapacidad, garantizar el uso adecuado de los servicios de salud, implantar un sistema de vigilancia de estas personas, capacitar y apoyar a los cuidadores, implementar programas de rehabilitación a lo largo de la vida, estimular la educación y el trabajo y finalmente promover la igualdad y evitar la discriminación
- A nivel Regional, la Declaración de Quito, por una América sin Barreras, (Ecuador 12/2010), plantea diferentes líneas de acción para lograr la plena integración social de las personas con discapacidad, junto a 12 países de América.
- A nivel Mercosur, durante la Presidencia Pro-témpore de Uruguay se realizó en Montevideo, del 14 al 16 de mayo de 2013, la **Primera Jornada De Mercosur Sobre Prevención y Tratamiento de los Defectos Congénitos y Discapacidad en El Marco de la Estrategia de Atención Primaria en Salud**. De esta manera se dio cumplimiento a los compromisos asumidos por Uruguay en las Presidencias Pro-témpore del Mercosur del año 2009 y 2011 de comenzar a abordar esta temática a nivel regional. El objetivo de la misma fue el de congregar en una jornada internacional e interdisciplinaria a diferentes profesionales de salud que actúan tanto a nivel individual como colectivo, para promover líneas de análisis, de investigación y de acción, en vistas a la prevención de defectos

congénitos y al tratamiento de la discapacidad congénita en los estados miembros y estados partes del Mercosur como política de salud. Lo novedoso de este enfoque fue el establecimiento de alianzas estratégicas intra país y entre los países para establecer una Agenda común y juntar las Agendas de los Defectos Congénitos y la Discapacidad. Se dio continuidad a esta actividad durante la Presidencia Pro-témpore de la República Bolivariana de Venezuela, realizando un segundo taller en Caracas del 30 de Octubre al 1 de Noviembre, que culminó con la Firma de Ministros de Salud en la reunión del Mercosur del Acuerdo N^o 08/13 denominado: **ESTRATEGIA REGIONAL DE DEFECTOS CONGENITOS Y DISCAPACIDAD EN EL MERCOSUR** (Acta en Anexo 3).

- A nivel Nacional:
 - ✓ La ley No.18 211 de creación, funcionamiento y financiación del SNIS, expresa en su Art. 1. "...reglamenta el derecho a la protección de la salud que tienen todos los habitantes residentes en el país y establece las modalidades para su acceso a servicios integrales de salud...".
 - ✓ En el ámbito del Gabinete Social el Poder Ejecutivo crea un grupo interministerial encargado del diseño de un Sistema Nacional de Cuidados (7/2010) , dirigido a las personas en situación de dependencia, con enfoque de género y que garantice los derechos y equidad.
 - ✓ La Estrategia Nacional de Niñez y Adolescencia (ENIA-2010-2030), se comenzó a trabajar en el 2008 y tiene como cometido la promoción de los derechos de los niños/niñas adolescentes, en un marco de protección y equidad social.
 - ✓ Las buenas Prácticas del Programa Nacional de la Niñez vinculado al tema de los Defectos Congénitos: Carne de control del Niñ@ donde está contemplada la inclusión de los defectos al nacimiento, así como la existencia de un carne del Niñ@ y un manual de Buenas Prácticas de Alimentación (BPA) específico para Síndrome de Down, consideración dentro del grupo de recién nacidos con factores de riesgo, que requieren Visita Domiciliaria a los que presenten defectos congénitos mayores y/o un resultado de Pesquisa Neonatal alterado. Finalmente incorporación de estos elementos de riesgo al AIEPI Neonatal. Así como la rectoría de los Comités de Auditorias de fallecidos/as menores de 15 años y del Programa de Muerte Inesperada del Lactante (Ley 13.546/2009).

- ✓ El plan Perinatólogico y de primera Infancia, cuyo objetivo principal es promover la atención integral, oportuna y de calidad en la etapa pre- concepcional, concepcional, del Recién nacido (RN) y durante la primera infancia (0 a 5 años), para reducir la morbi-mortalidad perinatal y de la primera infancia a través de acciones preventivas y de promoción asociada a la detección precoz, la atención oportuna y a la reorientación de los servicios de salud.

- ✓ **Programa Nacional de Pesquisa Neonatal y Del Lactante:**



Se trata de un programa universal, gratuito y obligatorio que existe en nuestro país desde hace casi dos décadas, en sus primeras fases vinculado fundamentalmente a la gota de sangre del recién nacido, posteriormente se agrega la detección de la hipoacusia congénita y más recientemente se incorpora el concepto de incluir el examen físico del recién nacido como la primera pesquisa neonatal. La detección sistemática de las patologías de origen genético-endocrinológico a través de una muestra de sangre fue desarrollada en forma progresiva en nuestro país (tabla 3).

Tabla 3: Patologías incluidas en la Pesquisa **Neonatal Obligatoria** detectadas por gota de sangre

PATOLOGIA	LEGISLACION	AÑO DE INICIO	CASOS /INCIDENCIA
Hipotiroidismo Congénito-HTC	Decreto 430/994	1994	42 (1:2000)
Fenilcetonuria- PKU	Decreto 416/007	12/2007	8 (1:12.000)
Hiperplasia Suprarrenal Congénita-HSC	Decreto 416/007	12/2007	10 (1:9500)
Fibrosis Quística-FQ	Decreto 667/009	07/2010	13 (1:8000)
Déficit de Acetil CoA Deshidrogenasa de Cadena Media-MCADD	Decreto 325/013	2008	2 (1:38.000)

Fuente: Casos reportados al RND CER durante el 2011-2012

Existen otro grupo de patologías que están en plan piloto desde el 2008, diagnosticadas por Tandem Masa. Es importante señalar que las patologías investigadas por esta metodología son por definición Enfermedades Raras y tienen muy altos niveles de cobertura. La detección de Hipoacusia Congénita se realiza a través de Emisiones Oto Acusticas (Decreto 389/008) para la cual, aun no se dispone de los niveles de cobertura, ni el número exacto de los casos detectados desde que se puso en funcionamiento (abril del 2009). Finalmente se realiza el tamizaje universal y obligatorio de la Displasia Congénita de Cadera en los lactantes (**Decreto 464/2008**, Contrato de gestión con la JUNASA). Este procedimiento ha sido incluido en las metas asistenciales, no se disponen en la actualidad en forma sistemática de los resultados de las ecografías, ni intervenciones médicas en forma sistemática. La literatura hace referencia a varias opciones de criterios, que se deben llevar en consideración a la hora de desarrollar Programas y Directrices de la Pesquisa Neonatal, por lo que cada país, seleccionará cuál de ellos es el que se aplica más a sus necesidades. La mayoría de ellos incluyen los siguientes estamentos: **Equidad, Cobertura Universal, Participación Comunitaria y Promoción de Salud**. (Información complementaria en **Anexo 4**). La trayectoria del Programa Nacional de Pesquisa Neonatal y del Lactante es notoria, tenemos en la actualidad cifras nacionales de la mayoría de las entidades diagnosticadas por la PNPNL y notificadas al Registro Nacional, sin embargo aún quedan muchos desafíos por alcanzar. En la tabla 4 están enumerados algunos ellos.

Tabla 4: Decálogo de Desafíos del Programa Nacional de Pesquisa Neonatal y del Lactante

1. Mejorar el conocimiento y el reconocimiento de anomalías de la morfogénesis mayores y menores, perfeccionar la descripción semiológica (fenotipo clínico) de estas en los recién nacidos
2. Realizar estudio y derivación oportuna de los casos sospechosos.
3. Trabajar sobre Como dar la noticia a los Padres de un resultado de Pesquisa Anormal
4. Conocer la Tasa de Falsos Positivos y Negativos de los diagnósticos realizados a través de gota de sangre y Emisiones Otoacústicas.
5. Establecer Indicadores de atención (tiempo transcurrido entre el diagnóstico y e inicio del tratamiento)
6. Establecer Indicadores de evolución (morbilidad, tiempo de sobrevida)
7. Desarrollar Guías de Práctica Clínica para las patologías de detección obligatorias dirigidas a profesionales de la salud.
8. Desarrollar Guías informativas para los padres.
9. Desarrollar Guías informativas para la población sobre el PNPNL
10. Establecer los mecanismos para la Incorporación de los pacientes en el proceso de diagnóstico, tratamiento y seguimiento, fundamentalmente en adolescentes para alcanzar una buena adhesión a la terapéutica.

✓ **El Registro Nacional de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras (RND CER).**



El Registro Nacional de Defectos Congénitos fue creado por la Ordenanza del MSP N° 447/2009 en agosto del año 2009, está en funcionamiento desde el 01/01/11. El Objetivo principal del RND CER es: **Consolidarse como un Programa de Vigilancia Epidemiológica** de Base Poblacional de los defectos congénitos y Enfermedades Raras en todo el territorio nacional. Lo que significa establecer un registro en forma continua, permanente y progresiva, cubriendo una carencia en nuestro país de datos estadísticos fidedignos en lo que respecta a los tipos, distribución y frecuencias, de los defectos congénitos. El buen funcionamiento del mismo permitirá a mediano y largo plazo conocer la magnitud exacta del problema para planificar estrategias en salud. Esta meta está en consonancia con los lineamientos de la Organización Mundial de la Salud, promulgados en Mayo del 2010. En el sitio web del MSP <http://www.msp.gub.uy> se puede obtener información respecto a los antecedentes que llevaron a la creación del registro, la ficha de notificación obligatoria, un módulo de capacitación para el personal de salud interesado y la ordenanza ministerial (Información complementaria en Anexo 5).

- ✓ **Marco Legal de la Discapacidad en Uruguay:** Desde el año 2010, la responsabilidad política dentro de la estructura estatal, en materia de discapacidad es ejercida por la Comisión Nacional Honoraria de la Discapacidad (CNHD), la cual quien por definición es una persona de derecho público no estatal, esta se encuentra bajo la jurisdicción del Ministerio de Desarrollo Social (MIDES), específicamente del Programa Nacional de la Discapacidad (PRONADIS). Anteriormente la CNHD se denominaba Comisión Nacional Honoraria del Discapacitado, fue creada por la **Ley N° 16.095 del 26 de Octubre de 1989**, como una entidad pública de derecho privado, con personería jurídica, y funcionó en la jurisdicción del Ministerio de Salud Pública por más de dos décadas. La mencionada ley fue derogada y sustituida por la **Ley 18.651 del 19 de febrero de 2010**, en su artículo

14º refiere que corresponde a la CNHD la elaboración, el estudio, la evaluación y la aplicación de los planes de política nacional de promoción, desarrollo, rehabilitación biopsicosocial e integración social de la persona con discapacidad, a cuyo efecto deberá procurar la coordinación de la acción del Estado en sus diversos servicios, creados o a crearse a los fines establecidos por a la propia ley. Esta legislación, que aún está en fase de reglamentación, es un nuevo paso hacia el establecimiento de un sistema de protección integral a las personas con discapacidad para asegurarles su atención médica, educación, rehabilitación física, psíquica, social, económica y profesional, su cobertura de seguridad social, así como otorgarles los beneficios, prestaciones y estímulos que permitan neutralizar las desventajas que la discapacidad les provoca. Además la **norma sobre discapacidad en el Capítulo del Salud (VI)** establece en su **Artículo 36**: Que el Estado deberá implementar estrategias para apoyar y contribuir a la prevención de la deficiencia y de la discapacidad a través de diferentes acciones (Tabla 5).

Tabla 5: Estrategias para Prevención de la Deficiencia y de la Discapacidad (Ley 18.651)

1. Promoción y educación para la salud física y mental.
2. Educación del niño y del adulto en materia de prevención de situaciones de riesgo y de accidentes.
3. Asesoramiento genético e investigación de las enfermedades metabólicas y otras para prevenir las enfermedades genéticas y las malformaciones congénitas.
4. Atención adecuada del embarazo, del parto, del puerperio y del recién nacido.
5. Atención médica correcta del individuo para recuperar su salud.
6. Detección precoz, atención oportuna y declaración obligatoria de las personas con enfermedades discapacitantes, cualquiera sea su edad.
7. Lucha contra el uso indebido de sustancias adictivas.
8. Asistencia social oportuna a la familia.
9. Contralor del medio ambiente y lucha contra la contaminación ambiental.
10. Contralor de productos químicos de uso doméstico e industrial y de los demás agentes agresivos.
11. Contralor de los trabajadores y las trabajadoras ambos necesitan diferentes cuidados de los ambientes de trabajo; estudio de medidas a tomar en situaciones específicas, horarios de trabajo, licencias, instrucción especial de los funcionarios, equipos e instalaciones adecuadas para prevenir accidentes y otros.
12. Promoción y desarrollo de una conciencia nacional de la seguridad en general y en salud en particular.

3. JUSTIFICACION DE LAS ACCIONES, ENFOQUE DE LA POLÍTICA

La reforma de la Salud propone desde su concepción un cambio en el modelo de atención a la salud que contempla a toda la población, mediante la implementación de un sistema de aporte solidario y equitativo que deberá reflejarse también, integrando a otros grupos de personas que padecen enfermedades generadoras de discapacidades, en este caso congénitas. Para ello hay que partir de una mirada intersectorial que facilite la implementación de políticas articuladas, dirigidas a este colectivo que de otra forma se constituiría en población, parcial o totalmente excluida del sistema educativo, el sistema de salud, algunos beneficios sociales y la capacidad de desarrollarse como individuos productivos.

En cuanto al **enfoque de Género**, siempre presente en las acciones dirigidas a la mujer en las diferentes etapas de su ciclo vital, en relación a su salud integral y sexual y reproductiva, decimos que en las mujeres, mucho hemos avanzado, en lo referente a el cuidado de la salud mediante políticas que promueven los exámenes preventivos, la atención en la adolescencia con énfasis en la promoción de hábitos saludables y la detección temprana de riesgos, la educación sexual, la atención prenatal, la posibilidad de interrupción voluntaria del embarazo (IVE) dentro de plazos preestablecidos, el acompañamiento de la embarazada y la promoción de la lactancia para una maternidad placentera y saludable. Los marcos regulatorios del trabajo, que amparan a la madre y en el futuro a ambos padres, para un sistema de crianza, más seguro. Es muy importante resaltar también, el rol del varón en la planificación y programación responsable del embarazo lo que de alguna manera garantizará la salud de los hijos/as futuros. Sin embargo, muchos hogares monoparentales de integración femenina, son los que están a cargo de los niños y niñas que padecen diversos tipos de anomalías congénitas o discapacidades, con lo que el fortalecimiento de estos, a través de acciones territoriales y políticas focales, es un gran desafío. A pesar de los esfuerzos que el Estado pueda realizar, cualquier intervención en ese sentido, debe estar acompañada de estrategias intersectoriales, ya que cualquier resultado que procure mejorar las condiciones de salud, debe incorporar abordajes sobre los Determinantes Sociales, que en última instancia definen la Equidad en salud. Este enfoque en sus diferentes perspectivas, equidad de Género, de generaciones, Etnico-Racial, entre otros, permite visualizar la brecha existente entre los entornos que presentan los grupos vulnerables y las alternativas diseñadas por los gobiernos para mitigar los problemas de salud que afectan a los sectores de la población carentes de políticas de

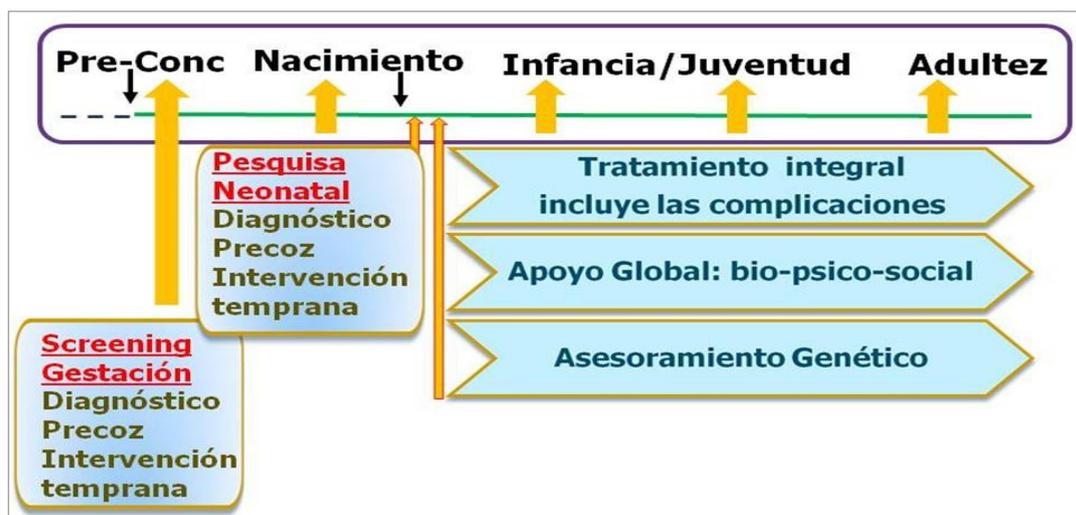
protección social. La disparidad existente entre varones y mujeres en cuanto a las posibilidades de desarrollo socio- económico y cultural , así como la sobrecarga de las madres en el cuidado de los hijos mas allá de su situación patológica , es evidente y debe ser apoyada por normativa que permita facilitar una crianza saludable. Es necesario combatir, lo que generalmente se produce en las enfermedades crónicas y congénitas, favoreciendo el deterioro de la posición social y condiciones de vida e impidiendo su rehabilitación e inclusión social. Uruguay no es una excepción en relación con el fuerte estigma y los preconceptos que afectan los niños, adolescentes y adultos con discapacidad. Si bien existe un amplio marco legal que obliga a respetar los derechos de todos los niños y niñas sin discriminación, la realidad demuestra que fuertes barreras sociales limitan las posibilidades de participación de los niños y adolescentes con discapacidad en todos los terrenos. El Informe mundial sobre la discapacidad (OMS-Banco Mundial, 2011) destaca que "las mujeres con discapacidad sufren discriminación de género", llama la atención sobre la mayor vulnerabilidad de las mujeres y jóvenes con discapacidad a la violencia y al abuso sexual (a menudo de sus propios cuidadores) y reclama promover acciones de protección y prevención en esta área. El Cambio de Modelo de Atención, implica un enfoque integral de los problemas de salud (Figura 2), donde se analizan las circunstancias que definen esos problemas, así como el diseño de planes de acción con énfasis en actividades preventivas y asistenciales extendidas a lo largo de la vida desde una perspectiva individual, familiar y comunitaria. El enfoque de calidad en las prestaciones ofrecidas a los usuarios, usuarias y familias con defectos congénitos, enfermedades raras y discapacidad congénitas, es fundamental mantener los recursos humanos suficientes capacitados y disponibles, así como desarrollar las estructuras que permitan implementar un proceso asistencial eficiente y de calidad.

Figura 2: Determinantes Sociales de la Salud



Diversas intervenciones en salud pública han demostrado que muchos de los defectos congénitos pueden ser prevenidos y/o tratados en más del 50% de los casos con acciones sencillas (Disease Control Priorities Project, 2008). El desafío es poder transferir éstos conocimientos en acciones sanitarias concretas. El enfoque de Ciclos de Vida es una estrategia que permite jerarquizar procesos que ocupan el ciclo vital (Figura 3), desde una mirada longitudinal de sus etapas: preconcepcional, prenatal, infancia, adolescencia, juventud, adultez, ancianidad, cada una con sus características peculiares. Es un modo de comprender e intervenir sobre la realidad de las personas, al reordenar acciones y recursos, para lograr una atención integral y de calidad. Lo cual necesariamente impulsa el establecimiento de políticas públicas, tendientes a la consolidación de matrices de protección social sostenibles, así como sobre las decisiones en la organización de los servicios de salud y las prácticas concretas de los equipos de salud.

Figura 3: Intervenciones específicas de diagnóstico y tratamiento en diferentes etapas del Ciclo de Vida



Es interesante resaltar que muchas disciplinas han contribuido al enfoque de Ciclos de Vida como: la neurociencia, la nutrición, la psicología entre otras. Más recientemente, la epidemiología y la salud pública han aplicado este enfoque al estudio de las enfermedades crónicas no transmisibles (ECNT) en adultos y adultos mayores. El Área Salud deberá contribuir al diseño de una política pública que promueva el desarrollo de todos los individuos en cada una de las etapas de su ciclo de vida y especialmente de aquellos grupos más vulnerables, por lo que esta es la estrategia más adecuada. El compromiso no es aliviar los efectos de la pobreza, y disponer tan solo de redes de apoyo y protección, sino superarla. Es decir promover el desarrollo humano. Las acciones se centraran en la familia concebida como el espacio social para la superación de la pobreza y lograr una verdadera inclusión social. Comprometidos con los Objetivos de Desarrollo del Milenio 2015 y con alcanzar las metas acordadas en la Estrategia Nacional para la Infancia y Adolescencia (ENIA), resulta imprescindible desarrollar una política pública que garantizando derechos universales, inicie el camino para transformar aquellas zonas (municipios, barrios, comunidades) con menor índice de desarrollo humano (IDH), que concentran las familias mas pobres con mayor vulnerabilidad social. Patrones diferenciales en cuanto a las conductas reproductivas de la población, con dos modelos reproductivos diferenciados según el estrato social de pertenencia (2). Al respecto, “las mujeres pobres, presentan un nivel de fecundidad medio-alto... y se encuentran cursando la primera transición, mientras que las no pobres experimentan una fecundidad baja (por debajo del reemplazo poblacional), con niveles propios de la segunda transición demográfica”. Estas asimetrías en la tasa de fertilidad secundarias a determinantes sociales explican en parte las tristes diferencias en los resultados materno-perinatales. Las muertes maternas e infantiles, no se dan por casualidad, sino que resultan de la culminación de varios factores interrelacionados, ante los cuales las mujeres

pobres en particular están vulnerables, y que incluyen: baja condición social de las mujeres, alta fertilidad, servicios de salud poco accesibles o mal equipados.

4. PROPOSITO

El Plan pretende, reducir la morbimortalidad infantil y mejorar de la calidad de vida de las personas y familias, portadoras de defectos congénitos, enfermedades raras y discapacidad congênita. Reducir su incidencia, a través del desarrollo de una Política Pública en esta materia, orientada al logro de la equidad en el pleno ejercicio del derecho a la salud. Y de esta forma, dar respuesta a estos problemas que históricamente no han sido bien comprendidos, ni incluidos con fuerza, en la agenda pública.

OBJETIVO GENERAL

- Desarrollar una herramienta estratégica de Política Pública, orientadas a la población general y a las personas portadoras de defectos congénitos, enfermedades raras, discapacidad congénita y sus familias, que permitan asegurar una atención integral, universal y de calidad, en el transcurso de todo su ciclo vital.

5. POBLACION DESTINATARIA

5.1 Población objetivo de la política: el 100% de la población del territorio nacional

5.2 Grupos especiales:

<u>Mujeres y hombres</u> en edad fértil con antecedentes, de hijos/as con defectos congénitos, de hijos/as con muerte súbita. <u>Parejas</u> con antecedentes de esterilidad primaria.
<u>Gestantes con ECNT</u> , patologías crónicas como: Diabetes, Epilepsia, Cardiopatía
<u>Gestantes con enfermedades maternas trasmisibles</u> (Sífilis, CMV, Toxoplasmosis VIH)
Recién Nacidos, Lactantes, Niños, Adolescentes, Adultos con algún tipo <u>de malformación o Enfermedad Genética</u>
Niños, Adolescentes, Adultos y Adultos mayores con una <u>Discapacidad física o funcional de origen congénito</u>

5.3 Al momento actual Uruguay cuenta con algunos datos sobre carga de enfermedad. Consideramos que la estimación elaborado por Modell puede ser una buena aproximación (Ver tabla 1 y 2, anexo 6).

5.4 En el Anexo 6 (Tabla 3) se presenta una tabla que corresponde a los casos estimados de personas de Defectos Congenitos y Discapacidad, de acuerdo al prestador de salud que le correspondiente. El cálculo se realizo tomando como denominador total el numero de afiliados por institución. Para defecto congênito se utilizo una prevalência de 3% y para discapacidad una prevalência de 10% respectivamente. Lo que habla de la carga de enfermedad importante. La fuente utilizada para hacer esta estimación corresponde al dato disponible de la JUNASA, numero de usuarios por Institución www.msp.gub.uy.

6. EJES ESTRATEGICOS

El desarrollo del Plan Integral de Defectos Congenitos y Enfermedades Raras- PIDCER -incluye siete ejes estratégicos estos son:

- 6.1 Promoción de la Salud y Prevención
- 6.2. Vigilancia y Monitoreo
- 6.3. Organización de Servicios de Atención a la Salud
- 6.4. Desarrollo y Actualización del Marco Normativo y Legal
- 6.5. Formación de Recursos Humanos
- 6.6 Desarrollo de líneas de investigación
- 6.7 .Cooperación nacional y regional e internacional

El desempeño y evolución de éstos ejes es variable: algunos de éstos, ya están desarrollados desde hace varios años, pero deben ser actualizados, como la Pesquisa Neonatal, otros están en sus comienzos como el Registro Nacional de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras, pero deben ser fortalecidos. Otros, como el Programa de Pesquisa en Diagnostico Prenatal, la Red de Atención Integral y todo lo relacionado a la promoción de la salud, capacitación y comunicación deben ser redireccionados o desarrollados en su totalidad.

Su comprensión, validación y perfeccionamiento es imprescindible para poder dar cumplimiento a los objetivos del Plan. Las acciones derivadas de estos ejes se planificaran a corto, mediano y largo plazo, de acuerdo a la evaluación de las necesidades de salud en la población.

7. OBJETIVOS ESPECIFICOS POR EJE DE ACCION

EJE 1: Promoción de la Salud y Prevención

O.E 1.1 Sensibilizar a la población sobre defectos congénitos, enfermedades raras y discapacidad.

O.E 1.2 Difundir los derechos y obligaciones de los usuarios del SNIS

O.E 1.3 Realizar educación para la salud.

O.E 1.4 Instrumentar acciones dirigidas a población de riesgo para la prevención de defectos congénitos y discapacidad congénita.

O.E 1.5 Promover la participación social organizada (grupos de personas afectadas y familiares Organizaciones de Usuarios del Sistema Nacional Integrado de Salud).

O.E 1.6 Desarrollo de Una Estrategia Comunicacional focalizada en educación para la salud.

O.E 1.7 Fortalecer el Programa de Pesquisa Neonatal y del Lactante

O.E 1.8 Desarrollar el Programa de Pesquisa Pre-natal y el Asesoramiento Preconcepcional.

EJE 1: PROMOCIÓN DE LA SALUD Y PREVENCION	
Objetivos Específicos	Acciones
OE. 1	Informar y difundir masivamente por los medios de comunicación y propaganda temas relacionados con estos problemas.
OE.2	Promover los derechos obligaciones de los usuarios del SNIS en todos los prestadores del país.
OE.3	Realizar campañas educativas para promover hábitos saludables y exámenes preventivos.
OE.4	Realizar campañas educativas dirigidas a grupos con antecedentes de defectos congénitos en vistas a la disminución de la recurrencia.
OE.5	Implementar una coordinación para el apoyo de las Asociaciones de Personas con Defectos Congénitos Enfermedades Raras y Discapacidad Congénita. A mediano y largo plazo Desarrollar un Programa específico para fortalecer las asociaciones ya establecidas y promocionar la creación de nuevas Asociaciones.
OE.6	Consolidar una campaña publicitaria que incluya tanto mensajes de promoción de salud y prevención de defectos congénitos, como difusión de las acciones del MSP para cuidar la salud en estos grupos vulnerables.
OE.7	Contemplados en la Tabla 4 (pág. 18) Decálogo de Desafíos del Programa Nacional de Pesquisa Neonatal y del Lactante.
OE.8	Diseño de un Programa de Pesquisa Pre-natal de acuerdo a la evaluación de las necesidades en salud de nuestra población.

EJE 2: Vigilancia Y Monitoreo

O.E 2.1 Profundizar la Cobertura y Calidad del Registro Nacional de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras

O.E 2.2 Participar en el Desarrollo del Registro Único de Personas con Discapacidad y en Certificado Único de la Discapacidad en Uruguay (Reglamentación de la Ley 18.651)

OE 2.3 Cuantificar en forma sistemática y medir el impacto de la carga de la patología congénita, de las enfermedades raras y de la discapacidad a nivel nacional.

OE2.4 Determinar, número de portadores, momento del diagnóstico y tratamiento efectuado, en los diferentes grupos etarios de acuerdo al ciclo de vida, lugar de nacimiento y residencia (geo-referenciación) para las patologías priorizadas.

O.E 2.5 Desarrollar un Sistema de Vigilancia de Referencia y contra-referencia de la Red de Atención en defectos congénitos, enfermedades raras y discapacidad congénita.

EJE 2: VIGILANCIA Y MONITOREO	
Objetivos Específicos	Acciones
OE. 1	Crear una base de datos a nivel nacional con el registro de todas las personas que padezcan Defectos congénitos y Enfermedades Raras tomando en consideración el ciclo de la vida.
OE.2	Crear una base de datos nacional asociada al RND CER que incluya el registro de todas las personas con discapacidad de acuerdo a la Clasificación Internacional de Funcionamiento (CIF). Articulada con el Registro Unico de Personas con Discapacidad.
OE.3	Realizar informes periódicos sobre el monitoreo de las patologías priorizadas de acuerdo a su importancia, clínica, biológica y/o epidemiológica.
OE.4	Realizar estudios demográficos de los afectados y Geo-referenciar a esta población para facilitar acceso a tratamiento.
OE.5	Diseñar la Red de monitoreo a nivel nacional transformando el RND CER en un Programa de Vigilancia de Defectos Congénitos, Enfermedades Raras y Discapacidad Congénita.

7.3. EJE 3: Organización de los Servicios y Programas de Atención a la salud

3.1. Implementar y mejorar los Programas y Servicios nacionales de pesquisa, prenatal y neonatal y del Lactante.

3.2. Definir y actualizar las prestaciones integrales de atención a la salud (PIAS), (incluida las prestaciones en Genética Médica, la rehabilitación y los cuidados paliativos.

3.3. Diseñar una Red nacional para la Atención Integral de Personas con Defectos Congénitos, Enfermedades Raras y Discapacidad. Y de esta forma sistematizar la atención a esta población vulnerable.

3.4 Definir nuevas modalidades de asistencia integral adaptadas a las necesidades de nuestro medio que incluyan la rehabilitación.

3.5 Definir rol y funciones del Banco de Previsión Social (BPS), Teletón, rol de los prestadores integrales públicos y privados, desarrollar un sistema de referencia y contra-referencia para la Atención de este grupo poblacional.

EJE 3: ORGANIZACIÓN DE LOS SERVICIOS Y PROGRAMAS DE ATENCIÓN A LA SALUD	
Objetivos Específicos	Acciones
OE. 1	Actualizar los protocolos de Pesquisa Neonatal y del Lactante Definir el Protocolo de Pesquisa Pre-Natal acorde a nuestra realidad.
OE.2	Incluir las prestaciones de Genética Médica (priorizadas por la Comisión de Prevención de Defectos Congénitos en 2011) y de Cuidados Paliativos en el PIAS. Revisar las prestaciones de Rehabilitación ya existentes y actualizarlas. Incorporar el Asesoramiento Pre-Concepcional como una prestación de acceso universal en los Servicios de Salud Sexual y Reproductiva
OE.3	Protocolizar las principales entidades nosológicas de acuerdo a su importancia clínica, biológica y/o epidemiológica, para asistir a los usuarios en forma sistematizada en todo el territorio nacional.
OE.4	Crear la Red de Atención Integral, de Genética Médica y de Rehabilitación. La cual deberá articular servicios según complejidad, con complementación de servicios público- privado.
OE.5	Definir el Centro de Referencia Nacional para la Atención de Defectos Congénitos. Realizar un Censo Nacional sobre recursos existentes en Genética Médica y en Rehabilitación. Instalar estratégicamente centros de Rehabilitación para regionalizar la atención de la población destinataria de los servicios. Coordinar con los Servicios prestados por el PRONADIS. Fortalecer los Centro de Rehabilitación actuales con orientación integral. (Como el Centro Teletón, el BPS, el Centro Tiburcio Cachón, entre otros).

EJE 4: Desarrollo y actualización del marco normativo y legal

- 7.4.1. En el marco Nacional (leyes y decretos relacionados en salud Pública).
- 7.4.2. En el marco del Sistema Nacional Integrado de Salud (Metas Asistenciales).
- 7.4.3. En el marco del la Canasta de Prestaciones Integrales a la Salud (PIAS).
- 7.4.4. Adaptar la legislación vigente a las definiciones propuestas por el plan.

EJE 4: DESARROLLO Y ACTUALIZACIÓN DEL MARCO NORMATIVO Y LEGAL	
Objetivos Específicos	Acciones
OE. 1	Revisar toda la normativa vigente
OE.2	Implementar nuevas metas asistenciales para esta población
OE.3	Incluir nuevas prestaciones en el PIAS para el diagnóstico y tratamiento y seguimiento de los usuarios con defectos congénitos, enfermedades raras y discapacidad.
OE.4	Crear nuevo marco legal y las correspondientes sanciones en caso incumplimiento.

EJE 5: Formación de Recursos Humanos en Genética Médica y Discapacidad

- 5.1. Establecer un Sistema de capacitación continua de recursos humanos
- 5.2. Formación en pregrado, posgrado y especialización
- 5.3. Desarrollo profesional continuo a nivel de grado y posgrado
- 5.4 Diseñar guías de diagnóstico, tratamiento y seguimiento de estas patologías
- 5.5 Capacitar para el reconocimiento precoz de la patología congénita y la discapacidad en todas las instituciones de salud.

EJE 5: FORMACIÓN DE RECURSOS HUMANOS EN GENÉTICA MÉDICA Y DISCAPACIDAD	
Objetivos Específicos	Acciones
OE. 1	Desarrollar una unidad docente asistencial (UDA) para la capacitación continua de recursos humanos en salud, para la atención de Genética Médica y Discapacidad en todos los niveles de atención.
OE.2	Inclusión en la currícula de grado y posgrado de materias específicas referidas a los defectos congénitos y la discapacidad tanto en el campo de la genética médica como en la práctica clínica, dirigido al equipo de salud médico y no médico.
OE.3	Realizar pasantías y diplomaturas para los médicos que estén realizando cualquier especialidad (residentes). Así como para otros no médicos interesados.
OE.4	Realizar cursos de capacitación para médicos y otros profesionales de la salud en las instituciones y sociedades científicas.
OE.5	Desarrollar cursos de nivelación a los prestadores de servicios de salud para técnicos y personal de apoyo

EJE 6: Desarrollo y Profundización de Líneas de Investigación

- 6.1 Promover líneas de investigación en esta área, a través de políticas intersectoriales y agencias nacionales e internacionales
- 6.2 Estimular los RRHH para su formación en esta área del conocimiento
- 6.3 Transferir los conocimientos adquiridos a la sociedad en su conjunto.

EJE 6: DESARROLLO Y PROFUNDIZACIÓN DE LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN	
Objetivos Específicos	Acciones
OE. 1	Solicitar a la ANII a sostener propuestas nacionales a nivel académico y llamar a concurso para realizar investigación en esta área del conocimiento.
OE.2	Realizar un trabajo conjunto entre las áreas de Genética Médica, Fisiatría, del BPS, Facultad de Medicina/ de Ciencias, y otras instituciones que demuestren interés en el tema.
OE.3	Posibilitar realizar concursos en esta área de investigación en Institutos de ciencias Desarrollar estudios multicéntricos –internacionales y/o regionales- para mejorar y padronizar la calidad de la investigación

EJE 7: Cooperación Nacional, Regional e Internacional

7.7.1 Mantener el Trabajo Colaborativo con el PRONADIS (MIDES) en el Programa Artigas sin Barreras (en su fase final) y Uruguay sin Barreras.

7.7.2 Priorizar políticas regionales –MERCOSUR, UNASUR que establezcan trabajos en conjunto con otros países.

7.7.3 Mantener líneas de colaboración junto a otras organizaciones a nivel internacional conocidas como la Fundación Genómica Humana de Cambridge PHG Foundation <http://www.toolkit.phgfoundation.org>., el Instituto de Genética Médica Poblacional de Brasil.

7.7.4 Explorar nuevas líneas de cooperación técnica con referentes en la materia a nivel mundial.

EJE 7: COOPERACIÓN NACIONAL, REGIONAL E INTERNACIONAL	
Objetivos Específicos	Acciones
OE. 1	Mantener los vínculos Inter-Ministeriales para trabajar coordinada y colaborativamente en esta temática.
OE.2	Impulsar la Estrategia Regional MERCOSUR sobre Defectos Congénitos y Discapacidad. Establecer acuerdos entre países con igual interés sobre estos temas. Fomentar la realización de Tratados de Cooperación Técnica entre países- TCC.
OE.3	Conocer el desarrollo de Programas exitosos en otros países para desarrollarlos localmente. Establecer un intercambio de Profesionales para mejorar la capacitación vinculada a defectos congénitos, discapacidad congénita, Genética Médica
OE.4	Impulsar y desarrollar nuevos vínculos internacionales (Programa de Defectos Congenitos y Discapacidad del CDC de Atlanta, la March of Dimes, la Clearinghouse, Orphanet) que fortalezcan las capacidades operativas del PIDCER.

8. ALIANZAS ESTRATÉGICAS

Es muy importante contar con aliados para poder difundir, complementar y ejecutar las acciones del PIDCER. De esta forma la articulación con diferentes actores que de alguna u otra manera están involucrados en esta temática transversalizadora se torna indispensable para generar un espacio de construcción colectiva interinstitucional e intersectorial.

En la tabla siguiente, están listados brevemente algunos de esos actores y cuáles podrían ser sus roles vinculados al PIDCER.

ACTORES	ROLES
Departamento de Programación Estratégica en Salud-Planes y Programas	Generar y monitorear cumplimiento de las Políticas Públicas en materia de salud que responda a las necesidades de esta población vulnerable
Salud Ambiental y Ocupacional	Generar políticas, monitoreo ambiental, identificación de posibles efectos teratogénicos
Departamento de Epidemiología Unidad de Información Nacional en Salud	Generar y validar la información epidemiológica Nacional
Unidad de Descentralización Área de Salud Rural	Controlar la Gestión y cumplimiento de normas
Evaluación de Tecnologías Sanitarias	Definir Prestaciones y nuevas tecnologías
Cuerpo Inspectivo	Control de Cumplimiento de la Normativa
JUNASA	Asegurar cumplimiento y normativas del Sistema Nacional Integrado de Salud para esta población
Ministerio de Desarrollo Social-PRONADIS	Generar Políticas de inclusión en base a los derechos, prestación de servicios.
Ministerio de Ordenamiento Territorial y Medio Ambiente	Disminuir las barreras y asegurar el acceso
Ministerio de Trabajo y Seguridad Social	Garantizar empleo e igualdad de oportunidades
Ministerio Educación y Cultura	Garantizar acceso e Inclusión en igualdad de condiciones
Ministerio Turismo y Deportes	Garantizar acceso e Inclusión
Ministerio Transporte y Obras Públicas	Disminuir las barreras y asegurar el acceso
Banco de Previsión Social	Garantizar las Prestaciones universales
Fondo Nacional de Recursos-FNR	Garantizar las Prestaciones
Comisión Nacional Honoraria de la Discapacidad-CNHD	Elaboración, estudio, evaluación y aplicación de los planes de política nacional de promoción, desarrollo, rehabilitación biopsicosocial e integración social de la persona con discapacidad.
Intendencias	Colaborar en la Difusión local del PIDCER y en la generación de espacios de Asociaciones de afectados y familiares.
Proyecto Uruguay Crece Contigo	Consolidar un sistema de protección integral a la primera infancia a través de una política pública que garantice los cuidados y protección adecuados de las mujeres embarazadas y el desarrollo de niños y niñas menores de 4 años.
Sociedad Civil Organizada	Ganar espacios de acercamiento interdisciplinarios para que al momento del diseño de las políticas se sientan involucrados y comprometidos
UDELAR y Universidades Privadas	Generar conocimiento, capacitación y líneas de investigación en esta área del conocimiento

9. REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

CASTILLA, E, ORIOLI, I. (1993). El Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas: ECLAMC/MONITOR. **Interciencia**, **8**: 271-278.

CASTILLA EE, LOPEZ-CAMELO JS, PAZ JE (1995). **Atlas geográfico de las malformaciones congénitas en Sudamérica**. 1 Ed Fiocruz: Rio de Janeiro.

CASTILLA, E, ORIOLI, I, PAZ, J, DUTRA, MG. (1996). **Prevención de los defectos congénitos**. Fundación Oswaldo Cruz. Editorial Fio-Cruz, Rio de Janeiro, Brasil.

CASTILLA, E, DUTRA, MG. (1998). **Informe Anual del ECLAMC** <http://eclamc.ioc.fiocruz.br/>

Naciones Unidas (2006): Convención sobre Derechos de las Personas con Discapacidad, Nueva York.

DEFECT CONGENITAL PROJECT. www.dcp2.org
http://dcp2.org/file/230/dcpp-twpcongenitaldefects_web.pdf

ESTADISTICAS VITALES, Ministerio de Salud Pública (2012). www.msp.gub.uy.

GONZÁLEZ T, OLESKER D, OREGGIONI I, SETARO M, PRADERE G, BUGLIOLI M, CARRASCO P, RODRÍGUEZ M, DEAN A. **La Construcción del Sistema Nacional Integrado de Salud 2005-2009**-Publicación MSP, 2009.

ICBDMS, (1998). **International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems, Annual report Rome**: International Centre for Birth Defects. icbd@icbd.org

KALTER, H. & WARKANY, J. (1983). Congenital malformations. **N. Engl. Med.**, **308**: 424-431; 491-497.

LARRANDABURU Y COLABORADORES (INFORME INTERNO DEL M.S.P-1999): Modelo de Atención Perinatólogica para reducir la Mortalidad a nivel Perinatal/ Fortalecimiento del Area Materno Infantil y Regionalización de la Atención de la Embarazada, del Parto y del Recién Nacido, (Dato no publicado).

LARRANDABURU, M (1998). **Defectos congénitos en el Hospital Pereira Rossell ¿Qué hay de nuevo?**. Revista Medicina Total 1(6):8-9.

LARRANDABURU, M (1999). **Informe Anual del ECLAMC del CHPR, 1999**.

LARRANDABURU, M, ALONSO J, GUTIÉRREZ C (2003). Prevención Primaria de los defectos de tubo neural. **En Uruguay es necesaria la fortificación de alimentos con folatos?**. Archivos de Ginecología y Obstetricia Vol 41 I (3) 107-111.

LARRANDABURU, VAGLIO A, LEMES A, QUADRELLI R (2003). **Defectos congénitos en Uruguay: Un abordaje epidemiológico.** Tendencias en Medicina, Año XI (23):66-70.

LOPEZ-CAMELO JS, ORIOLI IM (1995). **Heterogeneous rates for birth defects in South America: some hints on causality.** Genetic Epidemiology, 13:469-481.

ODM 4 y ODM 5: Objetivos del Desarrollo del Milenio-ODM. Disponible en http://www.who.int/topics/millennium_development_goals/es/

ORGANIZACION PAN-AMERICANA DE LA SALUD. (1984). **Prevención y control de enfermedades genéticas y de defectos congénitos.** Informe de un grupo de consulta. Washington D.C.

THERREL BL, HANNON WH, LOREY F, BROKOPP C, ECKMAN J, GLASS M, HEIDENREICH R ET AL. (1996). **Guidelines for the retention, storage, and use of residual dried blood spot samples after newborn screening analysis: Statement of the Council of Regional Networks for Genetic Services.** Biochem Mol Med 57:116-124.

HOWSON CP, CHRISTIANSON A, MODELL B, 2008. Controlling Birth Defects: Reducing the Hidden Toll of Dying and Disabled Children in Low-Income Countries, Disease Control Priorities Project Available from: URL http://www.dcp2.org/file/230/dcpp-twpcongenitaldefects_web.pdf

CHRISTIANSON, A, HOWSON C, MODELL B (2006). **Global Report On Birth Defects.** The Hidden Toll Of Dying and Disabled Children. March of Dimes Birth Defects Foundation.

ERICKSON J. DAVID (2000). **Introduction: Birth Defect Surveillance in the United States.** Teratology, 61:1-3.

GRUPO DE EXPERTOS (2006). **Medical genetic services in developing countries. The Ethical, Legal and Social Implications of genetic testing and screening Human Genetics Chronic Diseases and Health Promotion.** World Health Organization.

GRUPO DE EXPERTOS (2008). **Controlling Birth Defects: Reducing the Hidden Toll of Dying and Disabled Children in Low-Income Countries.** Disease Control Priorities Project. www.dcp2.org.

HUETE GARCÍA, A. Y DÍAZ VELÁZQUEZ E (2009). **Estudio sobre situación de Necesidades Socio Sanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España-** Estudio ENSERio. Edición octubre. FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras) Consultado en www.enfermedades-raras.org,

BOLETÍN DE LA ORGANIZACIÓN MUNDIAL DE LA SALUD Disponible en <http://www.who.int/bulletin/volumes/90/6/12-020612/es/>.

Ley 18.651- 2010 <http://www.parlamento.gub.uy/leyes/ AccesoTextoLey.asp?Ley=18651&Anchor>

Informe Mortalidad, MSP 2012. Disponible en: URL: www.msp.gub.uy (consultado 26/9/2013).

LARRANDABURU M, GIACHETTO G. **Importancia de los Defectos Congénitos y Enfermedades Raras.** En: Seguimiento Domiciliario del Binomio Madre-Hijo en Situación de Vulnerabilidad. Primera

Edición. Comisión Sectorial de Educación Permanente, Universidad de la República, Montevideo: 2012, Capítulo 8, pp 93-104.

Naciones Unidas (2006): Convención sobre Derechos de las personas con Discapacidad, Nueva York.

Organización Mundial de la Salud, Resolución Sobre Defectos Congénitos (2010). Disponible en http://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA63/A63_10-sp.pdf

Organización Mundial de la Salud, Resolución sobre Discapacidad (2013) Disponible en

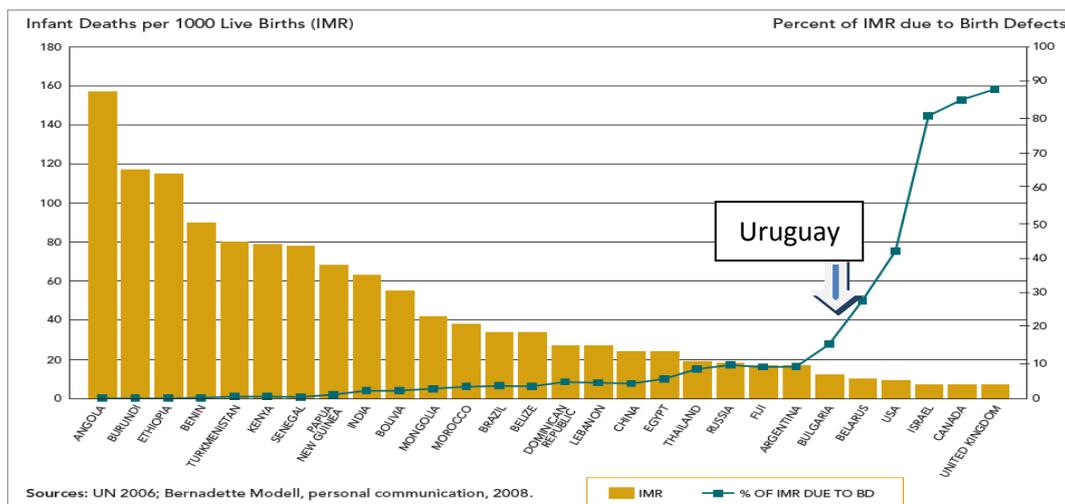
LARRANDABURU M, Noble A (2013). **Los defectos Congénitos. Síndrome de las tres D.** [Revista Médica Uruguay](#);

10 ANEXOS

ANEXO 1: Aspectos epidemiológicos de los Defectos Congénitos y la Discapacidad

A nivel mundial los defectos congénitos constituyen un problema de salud pública que impactan seriamente en la salud infantil y en la discapacidad (Howson, Christianson y Modell, 2008). La tasa de mortalidad infantil es un indicador muy relevante para el análisis de situación de salud de una población. Dicho indicador incluye todas las defunciones en menores de un año que ocurren en la población de nacidos vivos en un periodo de un año. Las mejoras en las condiciones socioeconómicas, educativas, de atención sanitaria y de infraestructura en los países de altos ingresos, se inició en la primera mitad del siglo pasado y dio lugar a mejoras significativas en la salud (Garret 2000; Howson 2000). La transición epidemiológica se caracteriza inicialmente por un descenso en la mortalidad infantil y de menores de 5 años, causada por enfermedades infecciosas y malnutrición las cuales que predominan en los primeros años de vida (Banco Mundial 1993). Globalmente la disminución de las tasas de mortalidad infantil en la mayoría países en el siglo XX, es una realidad, sin embargo, la mortalidad infantil por defectos al nacimiento se ha mantenido prácticamente constante. Este hecho da como resultado, un aumento proporcional de esta causa tanto en los países en vías de desarrollo como en los países desarrollados. Es interesante observar que en 2001, la mayoría de los países con ingresos medios y algunos de ingresos bajos han logrado perfiles demográficos similares a los de Estados Unidos en la década de los años 60 (UNICEF 2003). El gráfico 1 (Anexo 1) es muy ilustrativo, ya que muestra el peso relativo que tienen las malformaciones congénitas en la mortalidad infantil en función del desarrollo de los países y su estatus epidemiológico. Se observa que aquellos países que han completado la transición epidemiológica, el peso de las anomalías congénitas es muy superior ubicándose a la derecha, con bajas tasas de mortalidad infantil, en cambio en países donde la tasa de mortalidad infantil permanece aun elevada y no han completado la transición epidemiológica como los países africanos ubicados a la izquierda del grafico el peso correlativo de las anomalías congénitas es menor.

Anexo 1, Gráfico 1:



Fuente: Extraído de Defect Congenital Project. www.dcp2.org (2008)

Uruguay es uno de los pocos países latinoamericano que ha completado tanto su transición demográfica, la que se mantiene estable desde hace varias décadas, como su transición epidemiológica: siendo que aproximadamente el 70% de sus defunciones ocurren en personas con 65 años, (VERONELLI y col. 1994). El aumento de la calidad de vida de la población en general, la mejora en las condiciones sanitarias, los planes nacionales de vacunación, produjeron una disminución global de la mortalidad infantil (ROSENBERG, 1995). La tasa de mortalidad infantil en nuestro país es una de las 5 más bajas de todas las Américas (después de Cuba, Canadá, Estados Unidos y Chile). El gráfico 1 es muy categórico al respecto y demuestra como ha sido su descenso. Hace tres décadas su frecuencia estaba en 38/1000 para llegar a 8,65/1000 nacidos vivos durante el año 2012, constatándose una reducción en torno del 60%. El mencionado gráfico demuestra también otro hecho muy relevante, el cual se refiere a la tendencia casi estática de la tasa de mortalidad por defecto congénito, la cual está entre 3 a 4/1000. El análisis de la Mortalidad Infantil necesita un abordaje multifactorial, que contemple variables económicas, ambientales, estructurales y coyunturales las cuales pueden explicar su variación del mismo a lo largo del tiempo. Como comentado recientemente diferentes causas explican el descenso marcado y sostenido de la MI

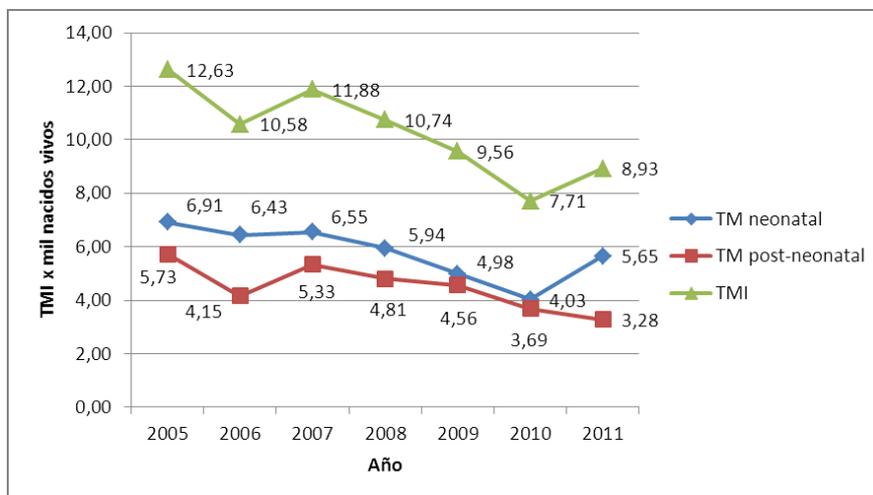
en nuestro país, destacamos que este descenso ha sido más marcado en los últimos años como consecuencia de las políticas sociales fuertemente impulsadas desde el estado. La transición epidemiológica ocurrida en nuestro país, se evidencia claramente en la distribución de causas de muerte en niños, de modo que en la primera mitad del siglo XX las diarreas e infecciones respiratorias representaban entre 45% y 65% de la mortalidad infantil por causa definida. Actualmente, estas enfermedades en forma conjunta no superan el 5% de las muertes en menores de 1 año. La tasa de MI tiene dos componentes: el neonatal cuando el fallecimiento ocurre en los primeros 28 días de vida y el post-neonatal, el cual ocurre entre los 29 días de vida y el año de vida. El grafico 2 (Anexo 1) muestra como se distribuyen estos componentes a los largo del tiempo. En los últimos años se observa que las principales causas de mortalidad neonatal no han variado, siendo las afecciones del periodo perinatal vinculadas a la prematurez (52,1%) y las malformaciones congénitas (28,7%) las más frecuentes. Se destaca además que el 60% de las muertes neonatales ocurre en la primera semana de vida, período denominado neonatal precoz (1-7 días). Desde hace **más de una década**, las malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas constituyen la etiología principal y **representan entre el 20% y 25% de la mortalidad infantil**, lo que significa que 1 de cada 4 o 5 niños menores de 1 año fallecen por esta causa **En el año 2012 la tasa de mortalidad infantil por MDAC fue de 27,7%**, representando un aumento relativo en relación a las cifras previas. (Datos preliminares, MSP) (Tabla 1).

**Anexo 1, Tabla 1: Principales causas de defunción infantil (según clasificación CIE-10)
Uruguay 2011 - 2012**

Causa	Código CIE-10	Mortalidad Infantil			
		2011		2012	
		FA	FR (%)	FA	FR (%)
Malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas	(Q00-Q99)	99	23.7	124	27,7
Trastornos relacionados con la duración de la gestación y el crecimiento fetal	(P05-P08)	50	11.9	53	11,9
Hipoxia intrauterina y otras dificultades y afecciones respiratorias del RN	(P20-P28)	43	10.3	47	10,5
Sepsis bacteriana del RN y otras sepsis	(P36-A40-A41)	34	8.1	32	7,2
Trastornos hemorrágicos y hematológicos del feto y del RN	(P50-P61)	27	6.5	17	3,8
Influenza, neumonía y otras afecciones respiratorias agudas	(J00-J22)	11	2.6	14	3,1
Isquemia cerebral, depresión neonatal y otras alteraciones cerebrales del RN	(P91)	9	2.2	13	2,9
Enterocolitis necrotizante del RN	(P77)	21	5	7	1,6
Síndrome de muerte súbita Infantil	(R95)	7	1.7	6	1,3
Diarrea y gastroenteritis	(A09)	3	0.7	3	0,7
Otras		65	15.6	75	16,8
Síntomas, signos y otras afecciones mal definidas (excepto R95)	(R00-R94, R96-R99)	48	11.5	56	12,5
Total		417	100	447	100

Fuente: Datos Preliminares, Unidad de Información en Salud (UINS), 2013.

Anexo 1, Gráfico 2: Evolución y Componentes de la Tasa de Mortalidad Infantil en Uruguay 2005-2011



Fuente: Informe de Mortalidad , (MSP 2012)

La frecuencia de defectos congénitos en la población general ha sido establecida entre 3% a 5%. De acuerdo a los datos nacionales del Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC), la frecuencia de malformaciones congénitas al momento del nacimiento osciló entre 2 y 4%, en las diferentes maternidades que participaron del estudio en Uruguay entre 1968-2000. (Larrandaburu y col, 2003). Considerando un número de nacimientos anuales de 47.000, se espera que nazcan, **cada año en Uruguay entre 1000 y 1900 niños con una malformación congénita objetivada al momento del nacimiento. Esta cifra se incrementa a 7% si se extiende el momento diagnóstico hasta el año de vida, significando 3300 casos anuales.**

En países desarrollados, los defectos congénitos constituyen una causa importante de la demanda de servicios asistenciales y representan entre el 30 y 50% de las admisiones hospitalarias. Muchos de los defectos congénitos si no tratados en tiempo y forma producen discapacidad, ésta no es un fenómeno puramente biológico ni un concepto social sino el resultado de interacciones entre las enfermedades y factores ambientales y personales (OMS, 2001). Los países de mayores ingresos han comenzado a enfrentar el desafío que representa esta problemática. A diferencia de los países más pobres, en donde **nacen el 94% de los niños con defectos congénitos del mundo**, los

Programas y Servicios no existen o están poco desarrollados. Mejorar la comprensión de los factores de riesgo y las causas de muchos defectos congénitos, la mayor disponibilidad de nuevas tecnologías, innovaciones en la prestación de servicios, hacen cada vez más factible poder llevar los beneficios de salud en el Área de la Genética Médica y de otros Servicios de Salud, a las personas que los necesitan, la mayoría de ellos son las más pobres y las más vulnerables.

La discapacidad puede ocurrir en tres niveles: deficiencia funcional o estructural del cuerpo humano; limitación de la actividad, como la incapacidad de leer o desplazarse; restricciones a la participación en la sociedad, como la exclusión de la escuela o el trabajo. En todo el mundo, las personas con discapacidad tienen peores resultados sanitarios, peores resultados académicos, una menor participación económica y unas tasas de pobreza más altas que las personas sin discapacidad. En parte, ello es consecuencia de los obstáculos que entorpecen el acceso de las personas con discapacidad a servicios que muchos de nosotros consideramos obvios. Ejemplos particulares de ellos son, la salud, la educación, el empleo, el transporte, o la información. Esas dificultades se exacerban en las comunidades menos favorecidas, lo que amplifica aún más el círculo de la pobreza y la discriminación (OMS, 2010). Uruguay como Estado está realizando acciones en vistas a mejorar el relevamiento de información que contemple las necesidades de los grupos de población con discapacidad para el diseño de políticas públicas adecuadas (PRONADIS, 2013). En el último censo realizado en Uruguay en el 2011 por primera vez, se incluyeron en el cuestionario preguntas específicas para relevar la condición de discapacidad de quien respondía. Lo que contempla las recomendaciones internacionales de incluir la perspectiva de discapacidad en todo relevamiento que se haga a nivel país. Según datos de la OMS del año (2010) el 10% de la población de Uruguay tenía algún tipo de discapacidad. De acuerdo a los datos del censo el 15,7% de la población se autodefine como portadora de al menos una discapacidad-limitación. De estos, 70,5% declaran tener una discapacidad leve, 25% una discapacidad moderada y un 4,5% una discapacidad severa (INE, 2012). No se especifica el momento del ciclo de vida de aparición de la discapacidad ni si es congénita o adquirida. El cuestionario censal apuntó a las cuatro de las dimensiones que las Naciones Unidas exhortan a incluir para

poder establecer parámetros de discapacidad. Estas fueron: a nivel motriz (caminar), a nivel sensorial (ver, oír) y a nivel intelectual (razonar), destacamos que muchos de ellos presentan más de una dificultad. Los resultados resumidos están en la Tabla 2, Anexo 1.

Anexo 1, Tabla 2:

Distribución porcentual de acuerdo al Tipo y Grado de Deficiencia autopercebido.

- ✓ 10% de la población declaró tener dificultades permanentes para ver, de éstos **1,9%** declaró tener dificultades permanentes **graves, o que no puede ver.**
- ✓ 7% de la población declaró tener dificultades permanentes para caminar, de éstos **2,3%** declaró tener dificultades permanentes **graves, o que no puede caminar.**
- ✓ 4% de la población declaró tener dificultades permanentes para oír, de éstos **0,8%** declaró tener dificultades permanentes **graves, o que no puede oír.**
- ✓ 3% de la población declaró tener dificultades permanentes para entender o aprender, de éstos **1%** declaró tener dificultades permanentes graves o **no pueden entender o aprender.**

ANEXO 2: Aspectos Bioéticos

Tabla 1: Principios Éticos Promulgados en la Declaración Universal de Bioética y Derechos Humanos, UNESCO, 2005

• Respeto a la dignidad humana y derechos humanos
• Beneficios y efectos nocivos
• Autonomía y responsabilidad individual
• Consentimiento
• Respeto a la personas carentes de la capacidad de dar su consentimiento
• Respeto de la vulnerabilidad humana y la integridad personal

• Privacidad y confidencialidad
• Igualdad, justicia y equidad
• No discriminación y no estigmatización
• Respeto de la diversidad cultural y del pluralismo
• Solidaridad y cooperación
• Responsabilidad social y salud
• Aprovechamiento compartido de los beneficios
• Protección de las generaciones futuras
• Protección del medio ambiente, la biosfera y la biodiversidad

Fuente: <http://portal.unesco.org/es/ev.php> Consultado el 5 de Diciembre de 2013.
URL_ID=31058&URL_DO=DO_TOPIC&URL_SECTION=201.html

Tabla 2: Aplicación de los Principios Bioéticos a la Prevención y Atención de los Defectos Congénitos y la Discapacidad

• Derecho al conocimiento sobre prevención
• Derecho a la salud (prevención, atención, rehabilitación)
• Respeto a la dignidad humana y la autonomía
• Respeto a la interculturalidad y las diferentes cosmovisiones
• Tolerancia cero con la estigmatización y la discriminación
• Inclusión social de las personas con defectos congénitos y discapacidades

Fuente: Penchaszadeh, V, Comp. En Genetica y Derechos Humanos (2012).

ANEXO 3: Antecedentes de la Política.

Convención Sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad: A partir de la aprobación de la Convención sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad (CDPD) en el año de 2006, se consagra una definición social de la discapacidad. La Discapacidad es visualizada como el resultado de la interacción entre las personas con limitaciones funcionales, sean éstas: físicas, mentales, intelectuales o sensoriales, y las barreras debidas a la actitud y al entorno que pueden impedir su participación plena y efectiva en la sociedad. La Convención fue aprobada por el Parlamento Nacional por Ley Nº 18.418 del 4 de diciembre de 2008. En agosto de 2011, por Ley Nº 18.776 se aprobó la adhesión al Protocolo Facultativo de esta Convención. La ratificación de la Convención ha permitido dar visibilidad en Uruguay a una temática históricamente postergada en el país.

Resolución de la 63ª Asamblea Mundial de la Salud en 2010, sobre el tema de Defectos Congénitos: En Mayo del 2010 la AMS adopta una resolución que tiene por objeto contribuir a corregir la escasa atención prestada hasta la fecha a la prevención y el tratamiento de los defectos congénitos, principalmente en los países de bajos y medianos ingresos. En la resolución se pide a los Estados Miembros que procuren prevenir en lo posible esos defectos, que pongan en marcha programas de cribado, y que proporcionen apoyo y asistencia continua a los niños con defectos congénitos y a sus familias. Refiere textualmente *que la "labor destinada a reducir la incidencia y la mortalidad ligadas a anomalías congénitas es indisociable de los esfuerzos por cumplir la meta correspondiente al cuarto Objetivo de Desarrollo del Milenio: reducir en dos terceras partes, entre 1990 y 2015, la mortalidad de los niños menores de cinco años"*. En dicha resolución se hace referencia a que el monitoreamiento de los países en esta tematica se hará en la 67 asamblea Mundial, para evaluar hasta donde pudieron avanzar en el plazo 4 años. http://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA63/A63_10-sp.pdf.

Resolución de la 66ª Asamblea Mundial de la Salud en 2013, sobre el tema de Discapacidad: El orden del día provisional, de la 66 Asamblea Mundial de la Salud 2013 fue el tema de Discapacidad

http://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA66/A66_12-sp.pdf. Este documento hace referencia a una serie de acciones que deben realizar los países para poder dar respuesta en forma integral a las necesidades de las personas con discapacidad. Cada estado podrá responder de acuerdo a sus posibilidades, Uruguay viene transitando este camino, para el cual la cooperación internacional y el establecimiento de agendas comunes se torna imprescindible. Destacamos algunas de las acciones:

- 1) Que pongan en práctica como Estados Partes la Convención sobre los derechos de las personas con discapacidad;
- 2) Que preparen, según sea oportuno, planes de acción, en estrecha consulta y con la participación activa de las personas con discapacidad, incluidos los niños con discapacidad, a través de las organizaciones que las representan, de manera tal que sectores y agentes distintos puedan coordinarse eficazmente para allanar las barreras y permitir que estas personas disfruten de sus derechos humanos y mejoren su calidad de vida.
- 3) Que establezcan y refuercen un sistema de vigilancia y evaluación con miras a obtener datos precisos, desglosados por sexo y edad, así como otra información pertinente sobre la discapacidad, en especial sobre la prevalencia, las necesidades determinadas y las necesidades insatisfechas, los costos directos e indirectos, las barreras y la calidad de vida, valiéndose de la Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud y de programas eficaces y prácticas idóneas desarrollados en distintas regiones, para lograr que los datos sean pertinentes en el ámbito nacional y puedan compararse a nivel internacional.
- 4) Que se esfuercen por garantizar que todos los servicios ordinarios de salud incluyan a las personas con discapacidad, medida que exigirá, entre otras cosas, una financiación suficiente, protección social cobertura integral del seguro, establecimientos sanitarios accesibles, servicios e información, así como capacitación de los profesionales sanitarios, a fin de que respeten los derechos humanos de estas personas y se comuniquen eficazmente con ellas.
- 5) Que fomenten la prestación de apoyo adecuado a los cuidadores informales que complementan los servicios proporcionados por las autoridades sanitarias.

6) Que fomenten la habilitación y rehabilitación a lo largo de toda la vida y en relación con una amplia variedad de enfermedades mediante lo siguiente: la intervención temprana; servicios de rehabilitación integrados y descentralizados, incluidos servicios de salud mental; mejoramiento del suministro de sillas de ruedas, audífonos dispositivos para mejorar la visión y otras tecnologías de ayuda; y capacitación para formar un número suficiente de profesionales de la rehabilitación que permitan a las personas con discapacidad realizar su potencial y tener las mismas oportunidades que los demás de participar plenamente en la sociedad.

7) Que impulsen y refuercen mecanismos de apoyo y servicios integrados en la comunidad, como una estrategia multisectorial que habilite a las personas con discapacidad para beneficiarse de una educación, un empleo, una salud y unos servicios sociales incluyentes y participar plenamente en ellos.

8) Que impidan la discriminación en el acceso a la atención sanitaria o los servicios de salud con el fin de promover la igualdad.

Declaración de Quito, por una América sin Barreras: Esta declaración realizada en Ecuador en Diciembre del 2010, con la participación de 12 países de las Américas, plantea diferentes líneas de acción para lograr la plena integración social de las personas con discapacidad. (I Cumbre de Vicepresidentes, 9 al 11 de diciembre, 2010).

Acta de la Resolución Acuerdo N° 08/13 denominado: **ESTRATEGIA REGIONAL DE DEFECTOS CONGENITOS Y DISCAPACIDAD EN EL MERCOSUR.** (Insertar el PDF).

Sistema Nacional Integrado de Salud (SNIS): La **Ley N° 18.211** de diciembre de 2007, reglamenta el derecho de todo ciudadano a la protección de la salud contenido en la Constitución de la República, y crea el Sistema Nacional Integrado de Salud (SNIS), otorgando la competencia de su implementación al Ministerio de Salud Pública (MSP). Dicho sistema asegurará el acceso a los servicios integrales de salud a todos los habitantes residentes en el país. El artículo 50 de esta norma establece el principio de la libre elección para el usuario del prestador de servicios de salud. Esta **Ley determina que la prevención de la deficiencia y la discapacidad es un principio rector más del**

SNIS y que ésta obligación será atendida en el área de la seguridad social, ocupacional o industrial. Por esta ley se implementa un modelo de atención integral basado en una estrategia sanitaria común, políticas de salud articuladas, programas integrales y acciones de promoción, protección, diagnóstico precoz, tratamiento oportuno, recuperación y rehabilitación de la salud de sus usuarios, incluyendo los cuidados paliativos. En el Artículo 34 especifica que el SNIS se organizará en redes por niveles de atención según las necesidades de los usuarios y la complejidad de las prestaciones. Tendrá como estrategia principal la atención primaria en salud y priorizará el primer nivel de atención. De acuerdo al Artículo 45 las entidades públicas y privadas que integren el Sistema Nacional Integrado de Salud deberán suministrar a su población usuaria los programas integrales de prestaciones (PIAS) que apruebe el Ministerio de Salud Pública, con recursos propios o contratados con otros prestadores integrales o parciales públicos o privados.

Estrategia Nacional de Niñez y Adolescencia (ENIA-2010-2030): Uruguay ha orientado sus esfuerzos a la construcción de una Matriz de Protección Social como respuesta a las desigualdades sociales y económicas profundizadas en las últimas décadas del siglo XX. En este sentido, se han desplegado un conjunto de reformas estructurales entre las que se destacan la Reforma de la Salud, la Reforma Tributaria y la Reforma Social. En la planificación de acciones del Estado basadas en el diagnóstico de la situación de la población y sus particularidades, en 2008 se acordó la Estrategia Nacional de Infancia y Adolescencia (ENIA) 2010 – 2030 www.enia.org.uy, <http://www.anong.org.uy/uploads/docs/noticias/Documento%20ENIA%2020nov08.pdf>. Dicha estrategia surge de un proceso de discusión entre distintos actores sociales, gubernamentales y no gubernamentales, en cada uno de los departamentos del país.

ANEXO 4: Programas de Pesquisa

Los Programas de Pesquisa sean éstos realizados durante la gestación, en el recién nacido o en lactante tienen como objetivo reducir la mortalidad y las posibles discapacidades asociadas a las enfermedades estudiadas. La población objetivo puede variar, con un alcance local, regional o nacional. Los estudios, que se realizan en forma masiva no son procedimientos diagnósticos “*per se*”, una vez que existe un resultado sospechoso o anormal, se debe proseguir con una o más pruebas diagnósticas confirmatorias. Es importante resaltar que la sensibilidad de los tests utilizados en la pesquisa, varía según la enfermedad en cuestión, por lo que una prueba negativa no la excluye definitivamente.

Programas de Screening durante la Gestación

El uso de técnicas de diagnóstico prenatal sean éstas invasivas o no, aun no estan sistematizadas ni reglamentadas por el Ministerio de Salud Pública. Sin embargo, se realizan en nuestro país desde hace varios años, fundamentalmente en el sector de la población con cobertura privada o de Pre-pago. Actualmente se encuentran en proceso de estudio, su reglamentación y el momento mas adecuado para su aplicabilidad tanto a nivel individual como colectivo. De acuerdo a las recomendaciones internacionales las acciones de mayor costo-beneficio estan vinculados al asesoramiento preconcepcional y la atención prenatal en grupos de mayor riesgo como los especificados para la consulta con médico genetista (Figura 1).

Figura 1

Consulta con Genetista:

Factores de Riesgo



1. Hallazgo ecográfico anormal con una malformación mayor y/o translucencia nucal aumentada.
2. Antecedentes de alguna enfermedad heredable en familiares de primero y segundo grado (padres, hermanos, hijos, tíos, primos, abuelos).
3. Antecedentes de hijo(s) con malformaciones congénitas.
4. Antecedentes en la familia de anomalías cromosómicas.
5. Exposición comprobada a algún agente teratogénico: fármacos, tóxicos, radiaciones, ciertas afecciones maternas, transmisibles o no transmisibles.
6. Edad materna o paterna avanzada.

Componentes de un Programa de Pesquisa Neonatal

Un Programa de tamizaje neonatal cuenta con varios componentes, la articulación adecuada entre todos ellos es lo que permitirá el éxito del programa, medido a través de los casos en los cuales la prevención fue posible. Estos comprenden:

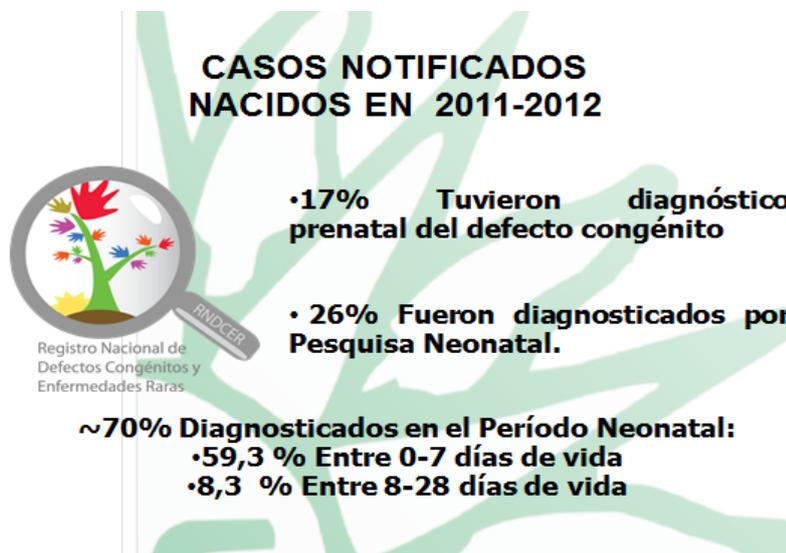
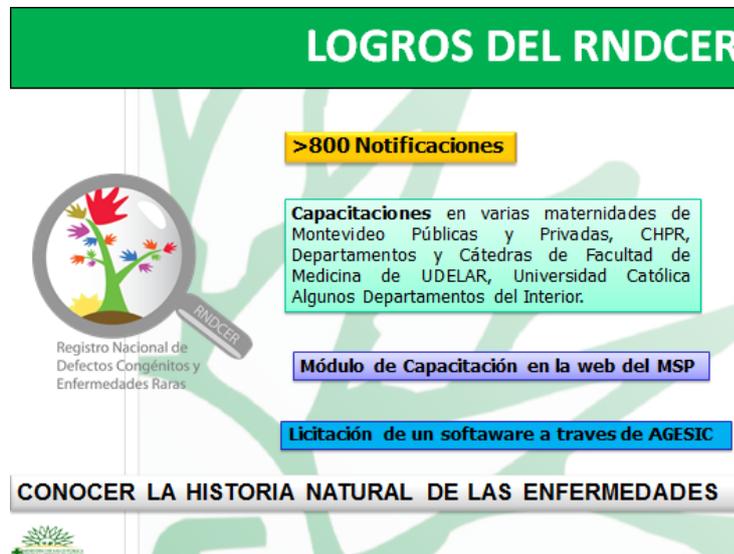
1. **Reglamentación de las Políticas/ Protocolos:** Desarrollo de Leyes u Ordenanzas de los Ministerios de Salud Pública para su ejecución. Protocolos que se elaboren en base a las evidencias existentes. Deben existir directrices para todos los componentes del programa, que incluya la confirmación diagnóstica, el seguimiento y el tratamiento.
2. **Educación:** Se debe incluir diferentes niveles de información dirigidos al personal de salud tanto médico como no médico y para los padres; dicha información debe estar en revisión permanente.
3. **Registro de Datos y Evaluación:** La claridad en lo que se vaya a obtener es fundamental, en la programación se deberán responder las siguientes cuestiones. Quién lo hará y cuándo. Estos elementos estarán en estrecha relación con la cobertura que se pretende lograr, decidir el alcance del programa: local, regional o nacional. Donde estarán centralizados los datos, se usarán computadora portátiles, PC, formato papel como respaldo, se usarán

todos éstos elementos? Se deberá mantener la confidencialidad de los datos y asegurarse una copia de seguridad y un almacenamiento apropiado.

4. **Equipamientos y Tecnología:** Se deberá atender especialmente la capacitación en el uso y mantenimiento de los requerimientos de control de calidad, que permitan la validación de los resultados y realizar copias de seguridad.
5. **Cobertura:** Un objetivo primordial es determinar la población albo, lo cual puede realizarse en forma mandatoria. Hay que tener en cuenta las desigualdades en salud y asegurar el acceso, en caso de que este sea universal. Este proceso debe ser monitorizado, es relevante incluir detalles acerca de las faltas de cumplimiento. Debe existir claridad en: aquellos casos donde se deban repetir las muestras, en la forma de la obtención de las mismas y en sus resultados. Se debe monitorear y supervisar los procesos para mejorarlos a largo plazo. Debe existir precisión en relación al seguimiento de los casos diagnosticados asegurando el tratamiento.
6. **Recursos** El programa debe estar adecuadamente financiado, para garantizar su estabilidad a largo plazo. Incluye los recursos humanos (técnicos y administrativos) los recursos materiales (equipamientos, reactivos, la parte edilicia, transporte de las muestras, etc.) y el impacto ambiental del programa. Se debe asegurar el mantenimiento de la estructura con capacitación y actualización continua.
7. **Responsabilidad:** Debe quedar claramente establecido cómo el servicio es ejecutado, quién coordina, a que niveles se hace (local, regional o nacional).

ANEXO 5

Registro Nacional de Defectos Congénitos Enfermedades Raras



DESAFIOS DEL RND CER

- Mejorar la cobertura y la calidad de los datos.
- Mejorar la Referencia y Contrarreferencia.
- Mantener un Plan de Capacitaciones Permanente
- Elaborar un Manual Operacional
- Adjudicar y desarrollar el Software del RND CER con módulo de capacitación (en convenio con AGESIC).
- Ingresar como país a la International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research.

ANEXO 6

Tabla 1: Carga de enfermedad de algunos Defectos Congénitos en Uruguay (datos nacionales y estimados de acuerdo al Modelo de Modell)

Condición	Prevalencia en Nacidos Vivos (/1000 del total de Nacimientos)		Prevalencia en Obitos Fetales (/1000)	
	Uruguay	LA-S region	Uruguay	LA-S region
Síndrome de Down	1,61	1,78	0,09	0,10
Defectos de Tubo Neural	0,67*	0,66	0,23	0,22
Hendiduras Orofaciales	1,06**	1,58	0,02	0,03
Cardiopatías Congénitas	2,03**	5,10	0,05	0,05
Hipotiroidismo Congénito	0,5**	0,25	0	0
Deficiencia de Glucosa-6-fosfato desidrogenasa	-	0,03	0	0
Anemia Hemolítica del Recién Nacido por Conflicto Rh	0,11	0,11	0,11	0,11
Talasemias	0,02	0,03	0	0

* 1,34/1000 pre-fortificación

** datos nacionales del Programa Nacional de Pesquisa y del Lactante de Uruguay y Larrandaburu, 2013

Hipotiroidismo congénito excluye alteraciones por deficiencia de iodo

LA-S: América Latina, Región Sur (Argentina, Brazil, Chile, Uruguay)

Tabla 2: Datos epidemiológicos de algunas anomalías congénitas en Uruguay

Condición	No. de nacidos vivos afectados	No. de nacidos muertos afectados	No. de muertes <1 año	No. de muertes 1-4 años	No. de muertes anuales de personas afectadas	Promedio de la expectativa de vida (años)
Síndrome de Down	92	5	29	10	-	26
Defectos del tubo neural	38	13	25	2	28	27,4
Hendiduras orofaciales	147	0	34	9	80	48,7
Enfermedad cardíaca congénita	291	3	96	5	195	40,2
Hipotiroidismo congénito	14	0	1	4	5	51,3
Anemia hemolítica del recién nacido por conflicto Rh	6	6	3	0	9	-
Talasemia	1	0	0	0	-	-
Total	589	27	188	39	312	-

Fuente: Elaborado por la PHG Foundation (2013), para la Primera Jornada De Mercosur Sobre Prevención y Tratamiento de los Defectos Congénitos y Discapacidad en El Marco de la Estrategia de Atención Primaria en Salud (Montevideo).

Tabla 3:
Estimación de la Población Destinataria de las Acciones por prestador de salud.

Institución	Usuarios de la Institución	Usuarios con posible Discapacidad 10%	Usuarios con Posible Anomalia congénita 3%
ASSE	1.220.111	122011	36603
MUCAM	278.941	27894	8368
CASMU	206.491	20649	6195
ASOCIACION ESPAÑOLA	184.227	18423	5527
SERVICIO MEDICO INTEGRAL	121.627	12163	3649
ASOCIACION MEDICA MALDONADO	79.019	7902	2371
CIRCULO CATOLICO	78.887	7889	2367
HOSPITAL MILITAR	75.000	7500	2250
COSEM	64.400	6440	1932
SOCIEDAD UNIVERSAL	59.479	5948	1784
CASA DE GALICIA	58.549	5855	1756
CAM (SMQS)	57.218	5722	1717
COMEPA	56.700	5670	1701
AMEU	55.768	5577	1673
CUDAM	48.085	4809	1443
COMECA	47.850	4785	1436
ASOCIACION MEDICA SAN JOSE	47.120	4712	1414
HOSPITAL POLICIAL	45.000	4500	1350
CAMS	44.446	4445	1333
CRAME	39.066	3907	1172
CO.ME.RO.	37.970	3797	1139
CRAMI	37.679	3768	1130
COMTA	36.012	3601	1080
GREMCA	35.981	3598	1079
CAAMEPA	33.902	3390	1017
CAMCEL	32.530	3253	976
CAMEC	31.996	3200	960
HOSPITAL BRITANICO	31.588	3159	948
CASMER	31.056	3106	932
CAMDEL	30.791	3079	924
COMEF	30.736	3074	922
CAMEDUR	28.573	2857	857
M.P.	26.275	2628	788
GREMEDA	24.493	2449	735
COMERI	22.870	2287	686
IAC	20.847	2085	625
CAMOC	20.077	2008	602
COMEFLO	12.597	1260	378
ORAMECO	11.507	1151	345
BLUE CROSS	10.429	1043	313
AMEDRIN	9.407	941	282
SEGURO AMERICANO	8.984	898	270
COMECCEL	8.843	884	265
CAMY	7.626	763	229
COMETT	1.387	139	42
MEDICARE	1.267	127	38
PRIMEDICA	96	10	3
TOTAL	3.453.503	345.350	103.605

ANEXO 7 Acciones estratégicas durante el Ciclo de Vida para la Prevención, Diagnóstico y Tratamiento de los Defectos Congénitos.

ATENCIÓN PRECONCEPCIONAL	ATENCIÓN DURANTE EL EMBARAZO	ATENCIÓN AL RECIÉN NACIDO Y AL NIÑO
<p>Planificación familiar</p> <ul style="list-style-type: none"> • Impulsar las ventajas del Embarazo Programado y la Elección Reproductiva. • Informar a la población sobre los factores de riesgo durante la gestación como la edad materna avanzada, y con ello la posibilidad de tener hijos con un defecto congénito por anomalía cromosómica. • Informar a la población sobre los factores de riesgo durante la gestación como la edad paterna avanzada, y con ello la posibilidad de tener hijos con un defecto congénito por anomalías monogénicas (menos frecuentes). • Ofrecer a las madres de niños afectados la posibilidad de no tener más hijos: provisión de Métodos Anticonceptivos. 	<p>Pruebas Sistemáticas para Detección Antenatal de:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Factor Rh • Sífilis • Embarazadas con riesgo de tener niños con defectos congénitos, de acuerdo a la historia familiar. • Síndrome de Down (edad materna avanzada; análisis del suero materno y ecografía precoz: Translucencia Nucal). • Defectos del tubo neural (análisis del suero materno). • Malformaciones mayores (detección ecográfica de anomalías fetales). 	<p>Examen del recién nacido</p> <ul style="list-style-type: none"> • Examen realizado por personal entrenado de todos los recién nacidos para detectar anomalías congénitas mayores o menores, externas e internas.
<p>Detección y Asesoramiento Preconcepcional</p> <ul style="list-style-type: none"> • Utilizar la historia familiar para detectar a las personas con riesgo de tener niños afectados. • Diagnosticar y tratar alteraciones de la fertilidad. 	<p>Técnicas en Diagnóstico prenatal</p> <ul style="list-style-type: none"> • Ecografías: <ul style="list-style-type: none"> - Obstétricas (durante toda la gestación) - Translucencia Nucal (entre las 11-13 semanas de gestación). - Morfogénica (entre las 18-22) - Ecocardiograma Fetal (a partir de las 30-32 semanas de gestación). • Biopsia de Velloidades Coriales • Amniocentesis 	<p>Pruebas sistemáticas de detección neonatal de:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Hipotiroidismo congénito. • Fenilcetonuria. • Hiperplasia Suprarrenal Congénita. • Fibrosis Quística. • Déficit de Acetil CoA Deshidrogenasa de cadena media (MCADD). • Detección de Hipoacusia Congénita.
<p>Optimizar la Alimentación de las Mujeres Antes y en el Curso del embarazo</p> <ul style="list-style-type: none"> • En los casos posibles incluir la evaluación nutricional, de salud mental y genética antes de la gestación. • Promover el consumo de alimentos básicos enriquecidos con ácido fólico y con complementos multivitamínicos con ácido fólico para prevenir defectos del tubo neural y otras malformaciones. • Promover una alimentación general adecuada (con suficientes proteínas, calorías y hierro). • Desaconsejar el consumo de alcohol, tabaco y cocaína. 	<p>Terapia fetal</p> <ul style="list-style-type: none"> • Para la sífilis. • Para la anemia fetal mediante la transfusión Intrauterina. • Para el tratamiento de la obstrucción urinaria baja (valvas uretrales) en fetos de sexo masculino. • Otras cirugías fetales a determinar. 	<p>Tratamiento médico</p> <ul style="list-style-type: none"> • Incompatibilidad por Rh. • Atención y tratamiento a niños diagnosticados por el Programa Nacional de Pesquisa Neonatal y del Lactante. • Tratamiento de otros errores congénitos del metabolismo. • Tratamiento de niños que tengan indicación de Hormona de Crecimiento. • Tratamiento de niños que tengan indicación de Pamidronato I/V por (Osteogénesis Imperfecta). • Otros tratamientos médicos como el uso de algunas Drogas Huérfanas específicas (una vez reglamentado su uso en el SNIS).
<p>Prevenir y tratar las infecciones inducidas por teratógenos antes y en el curso del embarazo</p>		<p>Tratamiento quirúrgico</p> <ul style="list-style-type: none"> • Defectos cardíacos congénitos • Labio leporino y paladar hendido • Defectos de Tubo Neural • Defectos de Pared Abdominal. • Atresia esofágica e Intestinal. • Pie valgo • Cataratas congénitas • Implante Coclear • Otras cirugías a determinar.
<p>Optimizar los servicios de atención y tratamiento Pre-gestacionales</p> <ul style="list-style-type: none"> • Para diabéticas insulino dependientes. • Para mujeres epilépticas, tratadas. • Para mujeres en tratamiento con Warfarina 		<p>Rehabilitación y atención Paliativa</p> <p>Se requiere adaptar servicios preexistentes y desarrollar nuevos Servicios.</p>

