

DEFECTOS CONGENITOS EN EL DEPARTAMENTO DEL AMAZONAS COLOMBIANO

Edra Payares Mendoza

Introducción

Los Defectos Congénitos (DC) son anomalías de tipo funcional o estructural que se presentan desde el momento del nacimiento. Se trata de un conjunto de alteraciones como malformaciones, disrupciones, trastornos metabólicos o displasias causadas por factores ambientales o genéticos (OMS, 2010). Según la Organización Mundial de la Salud (OMS) para el 2004 alrededor del 7% de los recién nacidos en el mundo fallecieron por causa de alguna anomalía congénita, es decir, unos 260 000 fallecimientos.

Los defectos congénitos se consolidan como un problema de salud Pública mundial por su repercusión en la tasa de mortalidad infantil (TMI) y por ocupar el puesto número 17 en las causales de carga mundial de morbilidad (Murray et al., 2012). Es así como los DC son causal de discapacidad en lactantes, en menores de cinco años o, en el peor de los casos, de discapacidades crónicas de por vida. Partiendo de que 1 AVAD (años de vida ajustados por Discapacidad) equivale a un año de vida saludable perdido por discapacidad o por muerte prematura, las anomalías congénitas pueden ser responsables de hasta 120 AVAD por cada 1000 niños nacidos (Wu et al., 2013). Tales cifras se traducen en una significativa carga económica a largo plazo para los sistemas de salud de los países.

A partir del 2010, en la asamblea 63 de la Organización Mundial de la Salud se adoptó una resolución exclusiva para los defectos congénitos. En esta, la OMS insta a que sus estados miembros cumplan principios alrededor de los cuales se desprenden una serie de estrategias frente a los DC como evidente carga de mortalidad y morbilidad en el mundo. Algunos de estos principios son la sensibilización respecto al peso médico, social y económico de los DC, y el fortalecimiento de las capacidades en materia de prevención, detección, tratamiento y acompañamiento tanto a niños con DC como a sus familiares o cuidadores. Asimismo, tanto la OMS como la Organización Panamericana de

la Salud (OPS) invitaron a sus países miembros a fortalecer los sistemas de vigilancia de los DC, para así contribuir a la toma de acciones y la generación de políticas públicas que apunten a la disminución del impacto socioeconómico de estas anomalías.

En Colombia se cuenta con el Sistema Nacional de Vigilancia en Salud Pública- SIVIGILA- que se encarga de la observación y análisis objetivo, sistemático y constante de los eventos que afecten o puedan afectar la salud de la población colombiana. No obstante, no se trata de un sistema de vigilancia nacional dedicado exclusivamente a los DC, configurándose actualmente en un reto en materia de salud pública para el país. Según las publicaciones técnico-científicas de Instituto Nacional de Salud de Colombia y tras una revisión bibliográfica de los reportes epidemiológicos semanales del 2014 al 2020, dentro de los departamentos con menos actividad de reportes ante al SIVIGILA se encuentran Chocó, Guainía y Amazonas. Las razones de tan baja actividad podría atribuirse a diferentes factores, ya sea demográficos y socioeconómicos que dificultan el proceso de registro a las unidades municipales y/o departamentales notificadoras de eventos (por ser zonas de difícil acceso, la falta de conectividad a internet, la falta de energía eléctrica y lentitud en la notificación) o la carencia de personal capacitado para la detección de DC.

La baja actividad de notificación de eventos ante el SIVIGILA del departamento del Amazonas llama poderosamente la atención, aún más en lo referido al reporte de defectos congénitos. Teniendo en cuenta las cifras de mortalidad perinatal y neonatal en el Departamento del Amazonas, que sobre pasan las del nivel nacional, se hace necesario indagar el comportamiento de los defectos congénitos y contribuir a la generación de información en el departamento del Amazonas, como una herramienta útil para la toma de decisiones en materia de prevención, planificación, intervención y manejo de políticas de salud pública desde una perspectiva regional.

Situación de los defectos congénitos

Cada año, alrededor del 6% del total de nacimientos en el mundo (casi 7, 9 millones) presentan un defecto congénito grave de origen genético o parcialmente genético (Christianson et al., 2006), configurándose como patologías corrientes tanto en *países de altos ingresos* (P AI) como en *países de ingresos bajos y medianos* (PIBM). La diferencia entre ellos es que en los PIA han avanzado en materia de diagnóstico y terapia al punto en que muchas anomalías anteriormente fatales, en la actualidad pueden tratarse con tasas de mortalidad por debajo del 10% (Sitkin et al., 2015). Totalmente diferente a los PIBM en donde incluso por anomalías comunes se tiene una tasa de mortalidad entre el 20 y el 85%. Si bien, casi al 50% de los defectos de nacimiento no se les puede asignar una causa específica. La razón de tal brecha entre países de ingresos altos, medios y bajos se atribuye a varios factores de riesgo importantes, como la pobreza, un alto porcentaje de madres mayores (que incrementa el riesgo de alteraciones cromosómicas, como la del síndrome de Down) , los matrimonios consanguíneos que incrementan la aparición de anomalías congénitas raras, y madres adolescentes que carecen de educación sexual y reproductiva.

En respuesta a las cifras de mortalidad infantil, enfermedades crónicas y discapacidades generadas por los defectos congénitos, las Naciones Unidas (ONU) en conjunto con la OMS y el UNICEF presentan en el 2010 la *Estrategia Mundial de salud de las mujeres y los niños*, que apunta a diseñar y promover intervenciones costo-eficientes para la mejora de la salud neonatal e infantil (ONU, 2010). Ese mismo año, la OMS presenta ante la Asamblea de Salud n°63 un informe detallado sobre las particularidades de los DC y lo necesario para la implementación de programas nacionales de vigilancia, detección y atención antes y después del nacimiento, como también para el fortalecimiento de la labor investigativa y la cooperación internacional.

Dentro de las iniciativas internacionales y de tipo colaborativo se destacan la ICBDSR (*International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research*) que desde 1974 reúne programas de investigación y vigilancia de los defectos congénitos de todo el mundo; la EUROCAT (*European Surveillance of Congenital Anomalies*) que opera desde 1979 con el propósito de mejorar la recolección y estandarización de datos sobre enfermedades congénitas en 21 países europeos; y el ECLAMC (Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas), un programa de

investigación clínica y epidemiológica de los DC en nacimientos hospitalarios latinoamericanos. En Colombia, cabe destacar la iniciativa tanto del Programa de Vigilancia de Malformaciones Congénitas de la ciudad de Bogotá y el Programa de Vigilancia de Malformaciones Congénitas de Cali. Iniciativas de instituciones hospitalarias afiliadas al ICBDSR y al ECLAMC que disponen de sus propios registros de vigilancia de DC.

Colombia cuenta con el Sistema Nacional de Vigilancia en Salud Pública- SIVIGILA- que tiene por objeto la observación y análisis continuo y sistemático de eventos que repercuten o pueden repercutir en la salud pública colombiana, como también orientar las políticas y la planificación en salud pública, gracias al trabajo conjunto de organizaciones e instituciones integrantes del Sistema General de Seguridad Social en Salud (SGSS). No obstante, según el estudio *Sistemas de vigilancia de anomalías congénitas en América Latina y el Caribe: presente y futuro* (Durán et al., 2019), en Colombia sólo hasta el 2010 el reporte de evento de cualquier DC es de obligatoriedad y aún se le considera en fase de desarrollo.

El sistema de vigilancia colombiano se caracteriza por tener un método de recolección pasivo, en donde la información se reporta desde las instituciones participantes (unidades notificadoras institucionales, municipales y departamentales) sin que haya una revisión de los casos por la coordinación central. Basado en la codificación CIE 10 (Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y Problemas Relacionados con la Salud), el SIVIGILA no hace registro de anomalías congénitas menores, sino que sólo se enfoca únicamente en las mayores, que son aquellas alteraciones de la morfología de los órganos o partes de cuerpo con un impacto médico y social significativo (Groisman et al, 2018).

En Colombia, las leyes 1392 de 2010 (de Enfermedades raras y huérfanas) y la 1098 de 2006 (código de Infancia y Adolescencia) instan a la protección de los derechos de los niños y a la prevención de las discapacidades. Si bien desde el año 2000, bajo la resolución 212 promueve la normatividad de la tamización neonatal enfocada a la detección del Hipotiroidismo Congénito, (un

tipo de DC y primera causa de retraso mental), es solo hasta el año 2019 que se sancionó la ley 1880 para regular y ampliar el tamizaje neonatal básico para la detección de hasta siete afecciones (Hipotiroidismo congénito, trastorno de hiperplasia suprarrenal congénita, fenilcetonuria, galactosemia, fibrosis quística, hemoglobinopatías y déficit de biotinidasa). Con esto se apunta a captar más enfermedades graves que afectan significativamente la morbilidad y mortalidad infantil en Colombia.

Según el Instituto Nacional de Salud (2019), el departamento del Amazonas reporta una cifra de mortalidad perinatal y neonatal tardía de 28, 6 muertes por cada 1000 nacidos vivos (NV), superando la cifra nacional de 15,0 muertes por cada 1000 (NV). Junto con los departamentos del Vichada, Chocó y San Andrés, el departamento de Amazonas registra las razones de mortalidad más alta a nivel nacional. Cifras atribuidas al elevado índice de pobreza multidimensional y a la alta proporción de personas con necesidades básicas insatisfechas, factores que incrementan las barreras de acceso a los servicios de salud. Es así como, en lo referido a mortalidad infantil del departamento de Amazonas en un estudio presentado ante el Instituto Nacional de Salud (INS), que el alto riesgo de muerte en este departamento se debe a factores vinculados a la gestación y al parto, como el bajo peso al nacer y el acceso limitado a los servicios de salud, la baja calidad de la asistencia prenatal, en el parto y después de este, que da cuenta de la escasez de talento humano en la región.

Ahora bien, el departamento del Amazonas está conformado por 9 corregimientos y 2 municipios. Leticia, que es su capital, cuenta con 40.673 habitantes (DANE, 2015). Una de las características del departamento, es la presencia de grupos indígenas a lo largo y ancho de todo el departamento, con uso de sus costumbres y creencias, lo que sin duda hace la diferencia al momento de tener que llevar a cabo las estrategias en las acciones de salud pública en el territorio, es necesario mencionar, que uno de los problemas de acceso a la salud en el departamento del Amazonas, es el desplazamiento en la región, lo que dificulta la atención de la población, debido a los largos recorridos que las comunidades deben hacer hasta los centros de salud en los corregimientos, al Hospital Local de Puerto Nariño, en el municipio de Puerto Nariño o al Hospital San Rafael en el municipio de Leticia, sin desconocer los problemas en la escases de sus recursos económicos propios para los desplazamientos.

En respuesta a las acciones de salud pública, en el departamento se llevan a cabo acciones dirigidas a promover la salud y calidad de vida, a través de los planes de Intervenciones Colectivas (PIC), los cuales hacen parte de las estrategias del modelo de Atención Primaria en Salud y que buscan a través de las acciones, garantizar el derecho a la salud y a la vida. Dando cumplimiento a la normatividad y a los lineamientos del Ministerio de protección social y en cumplimiento de las metas establecidas en el plan de desarrollo Departamental, se propuso diseñar e implementar el PIC 2012-2017, respondiendo al perfil epidemiológico y las características de la población, sin embargo, por informe fuente de la Secretaria de Salud Departamental, no se cumplieron las metas propuestas en los años 2012-2016 y en el 2017, no se realizaron acciones del PIC en el departamento.

Las estrategias llevadas a cabo en el PIC departamental del Amazonas, no garantizaron la atención integral a gestantes y neonatos, toda vez que carecían, no solo del personal entrenado y capacitado para brindar la atención necesaria en los controles prenatales, de los equipos requeridos para realizar los tamizajes prenatales ecográficos y detectar malformaciones en el feto, como lo menciona la *Guía 11-15 de práctica clínica de 2013, del Ministerio de la protección social*, sino también, de articulación y concertación con las autoridades Indígenas y médicos tradicionales, conocedores de su cultura y que orienten a los profesionales en sus políticas y estructuras, que lleven a cabo las estrategias acertadas para su población.

Ahora bien la precariedad en los centros de salud de los nueve corregimientos del Amazonas, es notoria, el abandono estatal es tanto, que varios de ellos no cuentan con el servicio de energía eléctrica para llevar a cabo la atención diaria, dificultando de esta manera, los tamizajes neonatal, tamizajes prenatales y la notificación al SIVIGILA de los DC encontrados. Si bien los centros de salud de los corregimientos y hospital de Puerto Nariño cuentan con profesionales en servicio social obligatorio para Medicina, Enfermería, Bacteriología y Odontología, carecen de los insumos necesarios para llevar a cabo su atención adecuadamente.

Por otra parte y sumamente importante de mencionar es que, en Colombia particularmente en el ámbito de la salud, el acceso a información en lo que respecta a situaciones relacionadas con un familiar con anomalías congénitas, es limitado. Las anomalías congénitas son patologías complejas que requieren de profesionales especializados para su manejo, lo cual se dificulta en la ausencia de conocimientos clínicos sobre ellas (Bernal & Suárez, 2008), y se refleja en la oportunidad de brindar servicios adecuados, entre ellos, asesoría genética a las familias de esta población, y en trazar políticas que se adecuen a sus necesidades. Esta situación ubica en un lugar de vulnerabilidad a las familias de personas con anomalías congénitas, al considerar que el acceso a información es apenas el primer nivel de participación ciudadana que permite a los sujetos integrarse para compartir los beneficios de la sociedad (Arntsein, 1969).

Se realizó un rastreo en las plataformas de búsqueda de artículos científicos Pubmed, Scielo, Google Academic con el fin de obtener información sobre el comportamiento epidemiológico de los defectos congénitos en el departamento del Amazonas. Asimismo, se desplegó una búsqueda en los repositorios digitales de la Revista Cubana de Medicina y la Revista Biomédica del Instituto Nacional de Salud de Colombia. Sin embargo, no se hallaron publicaciones al respecto.

Como última alternativa, se procedió a la búsqueda exhaustiva en la página del INS, en la sección de *Publicaciones técnico-científicas* y, luego de una lectura detenida de los Boletines Epidemiológicos Semanales enmarcados en el periodo 2014-2020 (etapa que se pretende abarcar en el presente ensayo)¹, salta a la vista que el departamento de Amazonas siempre está dentro de los departamentos con menos notificaciones al SIVIGILA, con una dinámica variable e inconstante en su notificación. Ante este panorama, el SIVIGILA tiene presente la problemática del subregistro por factores múltiples, como la carencia de personal competente, un acceso limitado o una notificación lenta por parte de las Unidades Primarias Generadoras de Datos (UPGD).

¹ Cabe advertir que, de acuerdo a los lineamientos de vigilancia, cada miércoles las entidades territoriales departamentales y distritales envían al INS la notificación de los eventos de interés en salud pública de la semana inmediatamente anterior. Esta información es procesada y publicada durante la semana siguiente.

Teniendo en cuenta todo lo anterior, y tomando como referencia las experiencias internacionales en cuanto a la Vigilancia de los defectos congénitos, el departamento del Amazonas debería dentro de sus estrategias 1) conocer el perfil de los DC más frecuentes de la región; 2) evidenciar la evolución de la notificación de las anomalías más frecuentes; 3) ofrecer información como línea de base para entidades encargadas de diseñar y adoptar medidas preventivas y de tratamiento médico, pertinentes a las necesidades regionales; 4) reiterar la necesidad de mejorar el sistema de notificación, lo que implica inversión en el capital humano, en las instalaciones de salud, es decir, laboratorios que implementen el programa de tamización neonatal para la detección de DC, como también la necesidad de un sistema de salud departamental funcional que abarque todas las etapas requeridas por los individuos con DC, lo que implica diagnóstico, seguimiento y acompañamiento.

Además de diseñar programas de salud sexual y reproductiva que garanticen una atención con calidad, oportuna y según la necesidad de la región, no solo en los adolescentes, sino, pensado también en esas madres mayores que carecen de un nivel educativo formal, pero que están en etapa reproductiva, que garanticen un proceso en la etapa gestacional.

Defectos Congénitos

En el presente ensayo se toman como pilares teóricos las nociones básicas y fundamentos acerca de los defectos congénitos expuestos en cinco documentos: 1) el Informe de la Secretaría de la OMS sustentado en la Asamblea n°63 (2010); 2) el *Informe mundial sobre los defectos de nacimiento* de la fundación *March of Dimes* de los Estados Unidos (Christianson et al., 2006); 3) el *Instructivo de análisis de casos de microcefalia y otros defectos congénitos* del Instituto Nacional de Salud colombiano (Avila & Rozo-Gutierrez, s.f.); 4) la *Guía de práctica clínica: detección de anomalías congénitas en el recién nacido* del Ministerio de Salud y Protección Social (2013); y 5) el *Manual para gestores de programas de vigilancia de anomalías congénitas* (2015) de la Organización Mundial de la Salud (OMS), el Centro Nacional para el Control y Prevención de Enfermedades de Defectos Congénitos y Discapacidades (CDC, por sus siglas en inglés) y el Centro de Información Internacional de Vigilancia e Investigación de Defectos de Nacimiento (ICBDSR, por su siglas en inglés).

Definidos como anomalías funcionales o estructurales presentes desde el momento del nacimiento, los defectos o anomalías congénitos pueden ser causantes de abortos espontáneos y muertes prenatales (OMS, 2010). La letalidad de estos trastornos fue subestimada durante mucho tiempo, hasta que organismos internacionales, como la OMS y la OPS, los pusieron en el foco de atención por su contundente implicancia en las tasas de mortalidad infantil y por ser causales de discapacidades duraderas que afectan la calidad de vida tanto de los individuos que los padecen, como de sus familias; impactando también a los sistemas de atención sanitaria y a la sociedad en general. El Ministerio de Salud y Protección Social de Colombia contemplan cinco factores de riesgo que inciden en la aparición de este tipo de afecciones: 1) factores socioeconómicos y demográficos, 2) factores genéticos, 3) enfermedades infecciosas maternas, 4) el estado nutricional de la madre y 5) factores ambientales.

Según la OMS, el factor socioeconómico y demográfico no es un determinante directo, pero la frecuencia de las anomalías congénitas es mayor en PIBM, por variables como el nivel educativo de la madre, la entidad territorial donde ocurre el nacimiento, la baja o nula accesibilidad al sistema de salud, entre otras. En cuanto al factor genético², la unión entre personas que guardan consanguineidad incrementa la frecuencia de anomalías congénitas raras. Asimismo, en PIMB es mayor el nivel de exposición de las madres a enfermedades infecciosas (como la sífilis o la rubeola) que inciden significativamente en la aparición de DC (Christianson et al., 2006). A lo que se le suman, algunas falencias en el cuidado nutricional de la madre (como el sobrepeso, la diabetes mellitus o los bajos niveles de yodo y ácido fólico) que también se relacionan con algunos trastornos congénitos, como el defecto del tubo neural (DTN).

Por último, la exposición de la madre a factores ambientales como productos químicos (plaguicidas), ciertos medicamentos, tabaco, alcohol, sustancias psicoactivas o radiación, ponen en riesgo el bienestar del feto al punto de generarle algún DC. Teniendo en cuenta lo anterior, el informe mundial de la fundación *March of Dimes* propuso una serie de recomendaciones para ayudar a reducir

² Dentro de los DC de origen genético o parcialmente genético se encuentran las malformaciones cardíacas, el síndrome de Down y el defecto del tubo neural (DTN).

hasta un 70% la tasa de mortalidad y discapacidad por trastornos congénitos en PIMB. Un conjunto de estrategias de *atención y prevención* focalizada en medidas simples y rentables para ejecutar en los programas de atención primaria. A la par, la OMS en su asamblea n°63 propuso un plan integral centrado justamente en la *prevención, detección y tratamiento* (PDT).

Dentro de las estrategias de PDT se contemplaron aumentar y fortalecer las competencias del personal sanitario de atención primaria; brindar asesoría en *detección* (preconceptiva, periconceptiva y neonatal) de DC, planificación familiar y acompañamiento antes, durante y después del parto; ofrecer asesoramiento genético a madres y padres; advertir del peligro de exposición a agentes externos teratogénicos que afectan la organogénesis (por ejemplo, las radiaciones ionizantes); ofrecer la opción de interrupción voluntaria del embarazo (IVE); sancionar leyes de regulación de sustancias químicas tóxicas (de agentes contaminantes como el mercurio y el plomo o de ciertos productos de uso agrícola); mejorar la cobertura de los programas de vacunación (especialmente contra la rubeola); enriquecer los alimentos básicos con micronutrientes (yodo y ácido fólico); ofrecer *tratamiento* dependiendo del nivel de asistencia sanitaria³

Clasificación de los Defectos Congénitos

Las anomalías congénitas, están presentes al nacimiento en forma visible o no manifiesta y pueden ser estructurales o funcionales.

Estructurales: Se caracterizan por presentar alteraciones en la estructura y/o morfología de uno o más órganos. En forma práctica reconocemos cuatro mecanismos principales en su patogénesis Deformaciones, destrucción, Displasia y Malformaciones

³ Las opciones de tratamiento pueden ser terapia médica, tratamiento paliativo, rehabilitación o cirugía pediátrica, dependiendo del nivel de atención sanitaria. Cabe mencionar que, aunque en PIMB factores como el socioeconómico, la poca accesibilidad y la baja calidad en las unidades proveedoras de atención en salud, existen estudios que sostienen que la cirugía pediátrica es una intervención rentable con el potencial de disminuir la carga sustancial de la morbilidad, mortalidad y de la discapacidad de por vida (Sitkin et al., 2015).

Funcionales: Son trastornos generalmente causados por mutación genética, cuyos productos, ya sean enzimas o proteínas, no intervienen en la embriogénesis sino más bien en la función postnatal de órganos y sistemas, ej.: errores congénitos del metabolismo, hemoglobinopatía.

Finalmente, en lo que respecta a la labor de vigilancia de DC, otro eje fundamental para la lucha contra este tipo de afecciones, la OMS, en trabajo conjunto con el CDC y el ICBDSR ofrecen en conjunto el *Manual para gestores de programas de vigilancia de anomalías congénitas* (2015), el *Atlas de algunos defectos congénitos* (2015) y el *Curso de capacitación sobre la vigilancia de defectos congénitos: guía del instructor* (2016) con el objetivo de contribuir en la elaboración, implementación y mejora permanente de programas de vigilancia y detección de anomalías congénitas, principalmente en países de recursos limitados. Este conjunto de material se consolida como una herramienta útil en tanto contribuye disminuir la enorme heterogeneidad actual entre los sistemas nacionales de vigilancia de DC en Latinoamérica.

Dentro de los objetivos del Milenio para la ONU, está en reducir la mortalidad infantil en dos terceras partes entre el 1990 y 2015. Las estadísticas del DANE reportan que para el año 2006 las enfermedades congénitas, fueron la segunda causa de muerte en menores de un año, además de generar discapacidad permanente, cuando no son tratadas a tiempo.

Sin embargo, a pesar de todas las estrategias que se han propuesto Internacionalmente, en Colombia no se han llevado a cabo a cabalidad a nivel nacional. El sistema de seguridad social en Colombia se fundamenta en los derechos constitucionales y dentro de sus leyes decretos, resoluciones y sentencias, determina el tamizaje neonatal como una estrategia de obligatorio cumplimiento para los recién nacidos, sin restricciones y como un derecho que se debe garantizar, los cuales se establecen en los siguientes documentos:

Constitución Política de Colombia 1991: El estado debe garantizar los derechos de las gestantes, niñas y niños.

Ley 100 de 1993: Normativiza el sistema de seguridad social integral obliga a las administradoras de recursos EPS del régimen contributivo y subsidiado a la garantía de servicios, medicamentos y laboratorios incluidos en el Plan Obligatorio de Salud y a la garantía de una red de prestación de servicio suficiente y asequible a sus usuarios.

Decreto 1938: Establecen los lineamientos del Plan de Atención Básica en Salud.

Acuerdo 117 de 1998: Determina los eventos de interés en salud pública.

Resolución 00412 de 2000: La guía de atención del parto especifica como una actividad de obligatorio cumplimiento, la toma de muestra de sangre del cordón umbilical para la cuantificación de la hormona estimulante de la tiroides (TSH), con el fin de tamizar al recién nacido para el hipotiroidismo congénito, y también contiene la norma técnica para la detección temprana de las alteraciones de crecimiento y desarrollo en el menor de 10 años, que define el conjunto de actividades, procedimientos e intervenciones dirigidas a esta población, mediante las cuales se garantizan su atención periódica y sistemática, con el propósito de detectar oportunamente la enfermedad, facilitar su diagnóstico y tratamiento, reducir la duración de la enfermedad, evitar secuelas, disminuir la incapacidad y prevenir la muerte.

Ley 715 de 2002: Define responsabilidades en cuanto a salud pública.

Ley 10 de 1990: Por la cual se reorganiza el Sistema Nacional de Salud, descentraliza la prestación de servicios en el primer nivel en los municipios, donde se incluye la prevención de las enfermedades.

Sentencia T-760 de 2008: de la Corte Constitucional Obliga a la garantía al derecho a la salud a cualquier colombiano tanto POS como no POS.

Conpes 14 de 2012: Distribución de los recursos del sistema general de participaciones. Distribución de los recursos para la atención integral de la primera infancia, vigencia de 2012, provenientes del crecimiento real de la economía superior al 4 % en el 2010.

Conpes 91 de 2012: Metas y estrategias de Colombia para el logro de los objetivos de desarrollo del milenio, 2015.

Conpes 109 De 2012: Política pública nacional de primera infancia: Colombia por la primera infancia.

Conpes 152 De 2012: Distribución de los recursos del sistema general de participaciones, distribución de los recursos para la atención integral de la primera infancia, vigencia 2012.

Decreto 1392 de 2011: Es conocida como Ley de las enfermedades huérfanas y, por medio de ella, se reconocen estas enfermedades como de especial interés en salud y se adoptan normas para garantizar la protección social por parte del Estado colombiano a la población afectada y a sus cuidadores.

Acuerdo 029 de 2011: Por el cual se sustituye el Acuerdo 028 de 2011 que define, aclara y actualiza integralmente el POS. Contempla los medicamentos para el tratamiento del hipotiroidismo Congénito, dentro del POS (régimenes contributivo y subsidiado).

Ley 1438 de 2011: Según señala su artículo primero, “tiene como objeto el fortalecimiento del Sistema General de Seguridad Social en Salud, a través de un modelo de prestación del servicio público en salud que, en el marco de la estrategia Atención Primaria en Salud, permita la acción coordinada del Estado, las instituciones y la sociedad para el mejoramiento de la salud y la creación de un ambiente sano y saludable, que brinde servicios de mayor calidad, incluyente y equitativo, donde el centro y objetivo de todos los esfuerzos sean los residentes en el país.

Decreto 4875 de 2011: Por el cual se crea la Comisión Intersectorial para la Atención Integral de la Primera Infancia (AIPI) y la Comisión Especial de Seguimiento para la Atención Integral a la Primera Infancia.

Plan Nacional de Desarrollo 2010-2014: Artículo 123. Ajuste de la oferta programática para la primera infancia. El Instituto Colombiano de Bienestar Familiar (ICBF) priorizará su presupuesto en forma creciente para ser destinado a la financiación de la estrategia de atención a la primera infancia. Acción Social, el Ministerio de Protección Social y el Ministerio de Educación Nacional atenderán los criterios fijados en la política para la atención a la primera infancia.

Resolución 4505 de 2012: Por la cual se establece el reporte relacionado con el registro de las actividades de protección específica, detección temprana y la aplicación de las Guías de Atención Integral, para las enfermedades de interés en salud pública de obligatorio cumplimiento.

Plan Decenal de Salud Pública 2012-2021: Es un pacto social y un mandato ciudadano, sustentado en que la salud pública es el compromiso de la sociedad con la salud y es la carta de navegación para avanzar hacia el ideal de salud de los colombianos (14). Se enmarca en los mandatos definidos por la Ley 1438 de 2011, la Ley 1122 de 2006, la Ley 715 de 2001, la Ley 152 de 1994 y la Ley 1450, por medio de la cual se expide el Plan Nacional de Desarrollo 2010-2014.

Es una expresión concreta de una política pública de Estado, que reconoce la salud como un derecho humano interdependiente con otros y como dimensión central del desarrollo humano. El Plan Decenal de Salud Pública se construye con enfoques que tienen en cuenta entre otros factores, los derechos de las personas, las características de ciclo de vida, el género, lo étnico y los determinantes sociales, de donde salen los seis ejes temáticos esenciales, entre los cuales nos compete para el tamizaje neonatal, el eje que se refiere a la salud sexual y reproductiva y el que se refiere a la vida saludable y condiciones crónicas.

Guía de Atención Integral del Recién Nacido Sano 2012: Se considera deseable que haya una persona entrenada para hacer acompañamiento en el proceso de lactancia, tamizaje del recién nacido y cuidado de la madre y el niño que pueda hacer visitas domiciliarias el tercer día postparto. Al alta hospitalaria posparto se debe incluir información sobre pruebas de tamizaje auditivo y metabólico.

Guía de Práctica Clínica 2013: Detección de anomalías congénitas en el recién nacido de 2013: Sistema General de Seguridad Social en Salud–Colombia. Para uso de profesionales de la salud 2013 Guía No. 03 que establece recomendaciones para el tamizaje de EIM en neonatos.

Ley estatutaria de salud 1752 de 2015: Por medio de la cual se regula el derecho fundamental a la salud y se dictan otras disposiciones. En el artículo 11, se establece como sujetos de especial protección a los niños y niñas y se aclara que la atención en salud no estará limitada por ningún tipo de restricción administrativa o económica.

Ley 1980 de 2019: Esta Ley tiene como objeto regular y ampliar la práctica del tamizaje neonatal en Colombia.

Experiencias de Sistemas de Vigilancia de Defectos congénitos

Para el proceso de rastreo de producción científico-investigativa en materia de comportamiento epidemiológico de defectos congénitos, su prevalencia en distintas entidades territoriales y los avances en cuanto a programas vigilancia de estas afecciones, se acudió a reconocidas plataformas de búsqueda de artículos científicos. Luego, los resultados de la búsqueda se clasificaron en tres ejes temáticos: 1) los sistemas de vigilancia de defectos congénitos en países de ingresos altos, medios y bajos; 2) el comportamiento epidemiológico del hipotiroidismo congénito en el mundo (un tipo DC ampliamente estudiado); y 3) la prevalencia y/o frecuencia de los defectos congénitos en determinadas entidades territoriales.

Respecto a los sistemas de vigilancia internacionales se destacan los artículos de Boris Groisman et al. (2019), y de Pablo Durán et al. (2019). El primero de ellos describe y compara las metodologías, aplicaciones y resultados de los sistemas de vigilancia de los DC en Argentina y en Colombia, para hallar diferencias como que en Argentina el tipo de vigilancia y cobertura es hospitalaria, mientras que en Colombia es poblacional⁴; y las similitudes que presentan son que ambos países iniciaron sistema de vigilancia de DC en el año 2010, el tipo de codificación utilizada es la CIE10, el tipo de dependencia de las unidades notificadoras de datos es tanto públicas como privadas, y el tipo de casos ingresados al sistema es exclusivamente de DC mayores (Groisman, et al., 2018).

Ya desde un ejercicio investigativo de mayor envergadura, Pablo Durán et al. (2019) demuestran que todavía hay escasa disponibilidad de sistemas nacionales de vigilancia de DC en

⁴ Tipo de vigilancia hospitalaria: la información se recolecta en hospitales/maternidades, seleccionados y la cobertura corresponde a los nacimientos en dichas instituciones. Mientras que, para el tipo de vigilancia poblacional, la cobertura abarca todos los nacimientos en una entidad territorial determinada, sin importar la institución prestadora de salud en la que se da el nacimiento. Lo que incide en la edad límite para el reporte de caso. Siendo para Argentina el alta de la maternidad y para Colombia hasta el año de vida de nacido.

Latinoamérica. Dentro de los resultados constataron que sólo 11 países cuentan con dichos sistemas⁵. A la par, confirmaron que en Argentina, Colombia y Guatemala únicamente registran anomalías congénitas mayores (y no menores y mayores como en otros países de la región). Por último, ratificaron que sólo Argentina, Costa Rica y Uruguay han realizado informes periódicos que consolidan y presentan los resultados de la vigilancia.

No obstante, en medio del panorama latinoamericano, cabe resaltar el sistema de vigilancia de DC cubano activo desde 1986, convirtiéndolo en sistema con mayor antigüedad de la región. El RECUMAC (Registro Cubano de Malformaciones Congénitas) y el sistema nacional de salud se destacan por sus programas de acompañamiento prenatal y por ofrecer asesoramiento genético a los padres, para que estos decidan el curso de la gestación, teniendo en cuenta que en muchos países latinoamericanos el aborto no es una opción (Sánchez et al., 2016). Según diversos estudios, la menor incidencia de DC en Cuba en comparación con otros países latinoamericanos y del Caribe, se debe al mejor control y seguimiento de las mujeres gestantes⁶, sumado al significativo conocimiento de la población respecto a los trastornos congénitos (Lemus et al., 2010), (Pereda et al., 2012), (Delgado et al., 2007).

Por otra parte, y con una década de anticipación al sistema cubano, el ECEMC (Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas) y el CIAC (Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas) recopilan, procesan y evalúan la calidad de la información acerca de DC desde un enfoque multidisciplinario para promover el ejercicio investigativo etiológico y apuntar a la prevención, detección y tratamiento de acuerdo con las necesidades de cada comunidad (Bermejo et al., 2008). Gracias a esa información sistemáticamente recopilada, Bermejo (2010) puede concluir que la reducción de la frecuencia global de DC en España se debe a razones fundamentales como la IVE

⁵ Países latinoamericanos que cuentan con sistema nacional de vigilancia de DC: Argentina, Colombia, Costa Rica, Cuba, Guatemala, México, Panamá, Paraguay, República Dominicana, Uruguay y Venezuela. Todos estos con características heterogéneas de base hospitalaria, de base poblacional o la hibridación de ambos.

⁶ El diagnóstico prenatal en Cuba es masivo y gratuito desde 1981 para la prevención de DC y enfermedades genéticas.

tras detección de alteraciones al feto, la mejora y uso generalizado de técnicas para el diagnóstico, y el incremento de la cultura sanitaria de la población.

Es justamente desde la década de los setenta que el tamizaje neonatal (TN) se abanderó como herramienta para la detección de enfermedades congénitas antes de que se manifiesten⁷ y su implementación ha sido progresiva en todo el mundo. El hipotiroidismo congénito (HC) es la más frecuente de todas las enfermedades endocrinas y su forma congénita es la presentación más común, repercutiendo en el desarrollo a nivel intelectual por sus bajos niveles de las hormonas tiroideas (hormonas necesarias para el desarrollo cerebral). En consecuencia, el TN y los estudios sobre el HC son más frecuentes dada su antigüedad y su utilidad como herramienta costo-efectiva de la medicina preventiva.

Estudios como los de Hinojosa et al. (2018) y el de Vela et al. (2004) dan cuenta de las características epidemiológicas y prevalencia del HC en México⁸. Así, para el 2018 la prevalencia al nacimiento de HC fue de 7.3 por cada 10,000 recién nacidos tamizados, es decir, 1 de cada 1,373 nacidos presentó dicha condición, siendo las niñas las más afectadas. Lo que en comparación con las cifras para principios de los 2000, implicó un aumento de 1.8 veces. Por su parte, Paraguay es un caso particular que, al ser un país endémico para los desórdenes de deficiencia de yodo (DDY) por su condición de mediterraneidad⁹, reportó la incidencia de HC más alta de Latinoamérica entre 1999 y 2007, con 1 por cada 1.501 recién nacidos (Ascurra M. et al., 2009). Tales cifras corroboraron la importancia de la implementación de programas de vigilancia y la TN en la lucha contra la erradicación de los DDY.

⁷ El TN detecta específicamente las enfermedades metabólicas o los desórdenes del funcionamiento del organismo.

⁸ En México el TN es obligatorio desde 1995.

⁹ Por su situación geográfica de país mediterráneo (que está al interior de un territorio sin salida al mar), el Paraguay es un terreno pobre en yodo.

Ya desde el ámbito nacional Peñaloza et al. (2020) ponen de relieve la importancia de la TN para el diagnóstico temprano y el tratamiento oportuno de pacientes con HC¹⁰ al no encontrar diferencias clínicas relevantes entre casos confirmados y descartados de HC. Por su parte, Bermúdez et al. (2015) se focalizan en la Tamización Neonatal expandida por espectrometría de masas en tándem¹¹ a nivel nacional para concluir que aún falta fortalecimiento de esta herramienta, puesto que la tasa de cobertura del 80% se reduce a la mitad dada la baja de casos que no acuden a la segunda muestra requerida para la confirmación de HC, lo que en consecuencia repercute en la baja incidencia a nivel nacional. Al respecto, Rincón et al. (2016) afirman que la parcialidad en la cobertura nacional se puede atribuir al vacío de datos epidemiológicos que describan la frecuencia y la distribución de la HC, como también a la baja efectividad de los sistemas de tamizaje y diagnóstico dentro del sistema de salud.

Por otra parte, en cuanto a estudios descriptivos de la prevalencia de DC se destacan a nivel nacional (Ávila et al. 2019) y a nivel de entidades territoriales específicas (Imbachí et al., 2020; Pachajoa et al., 2015; Porras-Hurtado et al., 2016). De estos, cabe resaltar que: 1) el ejercicio de notificación de DC en Colombia aumentó un 39,9% entre 2015 y el 2017, con una tasa de prevalencia de 106,6 casos por cada 10.000 nacidos vivos (Ávila et al., 2019); 2) que en entidades territoriales como Cali y Pereira se ejecuta un sistema de vigilancia de tipo hospitalario basado en la metodología del ECLAM, además del registro de tipo poblacional con las respectivas normatividades del INS para la notificación obligatoria de la ficha 215 de DC (Pachajoa et al., 2015; Porras-Hurtado et al., 2016); 3) la prevalencia de los DC es diferente para cada institución, dependiendo del nivel de complejidad y del tipo y de la gravedad de los defectos (Pachajoa et al., 2015); 4) la diferencia de cifras entre la prevalencia de DC a nivel nacional y hospitalario (siendo mayor la segunda) puede ser por el manejo de diferentes metodologías de registro y vigilancia, pues al ser instituciones inscritas al ECLAMC es

¹⁰ Peñaloza, Forero y Céspedes (2020) caracterizan a 41.494 recién nacidos entre 2001 y 2017 en el Hospital Universitario San Ignacio de Bogotá, a partir de la medición de la concentración de tirotrópina (TSH) en sangre de cordón umbilical y de TSH y tiroxina libre (T4 libre) en el suero de los recién nacidos positivos en la prueba de TN y HC confirmado. Los resultados arrojan una incidencia de HC similar a la nacional (1 de cada 2.500 y 1 de cada 6.000 nacidos vivos).

¹¹ La TN expandida por espectrometría de masas en tándem se configura como una gran herramienta para identificar más enfermedades graves que afectan la morbilidad y la mortalidad infantil.

muy probable que cuenten con mayor capital humano competente enfocado exclusivamente en el ejercicio de detección registro y tratamiento de DC¹².

De tales estudios sobre prevalencia de defectos congénitos se concluye que la vigilancia epidemiológica en los diferentes niveles de atención es una herramienta útil para estimar acertadamente la prevalencia en su región (Pachajoa et al, 2015); el establecimiento de una línea de base sobre la prevalencia de los DC en las regiones es de gran utilidad para la adopción de políticas preventivas que lleven a la disminución de la incidencia y de la gravedad de las discapacidades; y, por último, la inclusión de más hospitales materno-infantiles en la red del ECLAMC mejoraría el registro nacional y la notificación de los defectos congénitos (Porrás-Hurtado et al., 2016).

Teniendo en cuenta lo anterior, un estudio de este tipo aún no se ha realizado en el departamento del Amazonas, es por ello que su ejecución resulta sumamente valiosa tanto para conocer el perfil de los DC más frecuentes de la región, como evidenciar la evolución de la notificación de las anomalías más frecuentes; esto con miras a ofrecer información fundamentada y provechosa para los organismos a cargo del diseño e implementación de medidas preventivas, de detección y de tratamiento pertinentes a las necesidades regionales. Por último, y como ya se había mencionado, estos estudios apuntan a justificar la necesidad de invertir en el capital humano, en las instalaciones de salud, en laboratorios que implementen el programa de TN para detección de DC, como también la necesidad de un sistema de salud departamental funcional que abarque todas las etapas requeridas por los individuos con DC, lo que implica diagnóstico, seguimiento y acompañamiento.

Como mencione en uno de los apartados del ensayo, luego de realizar rastreo en las plataformas de búsqueda de artículos científicos sobre el comportamiento epidemiológico de los defectos congénitos en el departamento del Amazonas y no encontrar estudios de prevalencia, procedo

¹² La red hospitalaria que forma parte del ECLAMC realiza su ejercicio de registro voluntariamente. En Colombia las instituciones hospitalarias adscritas son cuatro: El Hospital Universitario San Ignacio (Bogotá), Clínica Versalles (Cali), Clínica Fundación Valle del Lila (Cali) y Clínica Confamiliar (Pereira).

a consultar las bases de datos de los registros departamentales de notificación obligatoria de la ficha 215 de defectos congénitos ante el SIVIGILA entre el 2014 y 2020, los cuales contienen la información de instituciones de salud, públicas y privadas bajo cumplimiento de las normatividades del Instituto Nacional de Salud (INS). El acceso a la base de datos se solicitó por medio de una petición formal escrita a Vigilancia Epidemiológica y Salud pública de la Secretaría de Salud Departamental del Amazonas.

Para el análisis estadístico se utilizó el aplicativo Excel (versión 5.0.), generando tablas dinámicas con la información relacionada con las variables descriptivas de sexo, tipo de DC (malformación, sensoriales o metabólico), edad gestacional al momento del diagnóstico, pertenencia étnica, edad de la madre y lugar de residencia de la madre. Luego de tener las frecuencias absolutas (las cuales se generaron en las tablas dinámicas) se calcularon las frecuencias relativas. Finalmente, para el cálculo de las tasas de prevalencia se utilizó la base de datos de Nacidos Vivos (NV) generada por el DANE en todos los años de estudio, utilizando la fórmula matemática:

$$\frac{\text{Número de casos de DC para el periodo 2014-2020} \times 1000}{\text{Total de NV 2014-2020}}$$

En el periodo revisado se notificaron ante SIVIGILA 122 casos de DC en el departamento del Amazonas. No obstante, tras aplicar criterios de inclusión y exclusión, quedó un total de 80 casos como insumo para el análisis. Tras revisión técnica de los registros notificados se pudo observar que la información procedente de las diferentes UPGD del Amazonas carece de calidad, toda vez que no se ingresa la completitud de las variables exigidas por las fichas de notificación. Algunas de las deficiencias en la calidad del dato son: registros clasificados como confirmados por clínica sin información del DC detectado; registros sin fecha de inicio de síntomas o sin fecha de consulta; registros identificados como fallecidos sin número de certificado de defunción; mal diligenciamiento de la variable correspondiente al código CIE10 o inconsistencia entre el código CIE10 y el nombre del mismo.

Por otra parte, de acuerdo con la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE10) y contemplando los capítulos 4 y 17 del listado de causas de muerte OPS 6/67 (1999), se clasificó un total de 356 en enfermedades endocrinas, nutricionales y metabólicas relacionadas con DC, identificadas con los códigos desde el E00 hasta el E90. Asimismo, se clasificó un total de 619 malformaciones congénitas, deformidades y anomalía cromosómicas con los códigos comprendidos entre Q00 y Q99. Cada código se compone de una descripción básica (de 3 caracteres) y una descripción específica (de 4 caracteres), aceptadas por el SIVIGILA para su registro.

Para la descripción de la frecuencia de los DC en el departamento del Amazonas (2014-2020) se tuvo en cuenta sus tres tipologías: malformaciones, metabólicos y sensoriales. Así, tras análisis estadístico se halló que, de los 80 casos notificados, el 98% corresponde a malformaciones, mientras que el 2% restante corresponde a afecciones metabólicas. Del primer grupo destacan la anencefalia con una representación del 18% del total. En cuanto a los defectos congénitos metabólicos, el 67% de los casos notificados fueron diagnosticados con HC sin bocio. Por otra parte, el 100% de los casos de DC metabólicos registrados reportaron condición final vivo, distribuyéndose la variable sexo en mitades. Producto de madres de 25 y 29 años, ambos fueron diagnosticados después del parto con una edad gestacional de 15 y 29 semanas de gestación cada uno, con residencia en la cabecera municipal del municipio de Leticia., de los cuales el 50% fue identificado como indígena sin grupo establecido.

Del total de registros notificados con malformaciones congénitas según la variable sexo destaca el masculino con una representación del 60%, del cual el 77% reportó como condición final NV. En segundo lugar, el sexo femenino representado por el 37%, del cual el 69% reportaron condición final NV. Cabe señalar que el 2,56% de los casos no reportan información en el estado final, lo que hace ver la falta de la calidad del dato al momento de diligenciar la información en el sistema de vigilancia en salud pública. En cuanto a la variable edad de la madre, los grupos etarios que representa el mayor número de recién nacidos con DC son los de las mujeres adolescentes entre los 13 y 18 años, y las mujeres jóvenes entre los 19 y 24 años, con un 24% para cada grupo. Seguido de las mujeres entre 25 y 30 años con un 18% y, finalmente, los grupos de 31 a 36 años, y 37 a 42 años con un 17% para cada grupo.

Respecto a la variable edad gestacional al momento del diagnóstico, el 78% de los casos de malformaciones congénitas fueron diagnosticados después del nacimiento, predominando los NV con 40 semanas de gestación con un 21%. Por su parte, en lo referido a la variable lugar de residencia de la madre, la gran mayoría de los casos reportados (41%), son de madres residentes en cabecera de los municipios del departamento. La distribución de estos últimos corresponde al 94% de los registros de NV con malformaciones congénitas se encontraron en Leticia y el 6% restante en Tarapacá. En relación a los residentes en centro poblado, el 25% residen en la Pedrera y el 73% de los registros residen en zona rural del municipio de Leticia. Finalmente, con relación a la pertenencia étnica, el 57% de los registros son de población indígena con mayor representación en el grupo TIKUNA. No obstante, se encontró que el 63% de estos no reportan grupo étnico.

Durante el periodo evaluado en el departamento del Amazonas se registraron 8.821 nacimientos, de los cuales aproximadamente el 1% (80) reportaron diagnóstico confirmado de DC y una tasa de mortalidad por DC del 24%. La prevalencia de DC metabólicos en el departamento fue de 2,3 por cada 10.000 NV; mientras que la prevalencia de las malformaciones congénitas fue de 88,4 casos por cada 10.000 nacidos vivos. La ocurrencia presentó variaciones a lo largo de los años de estudio con una mediana de 12 casos por año. El mayor número de casos (22) se reportó en el año 2019.

En consecuencia, se observó una variación en la frecuencia de los DC, registrándose una tendencia específica al aumento de casos. Al inicio del estudio cerca de 7 de cada 10.000 NV presentaron diagnóstico confirmado de DC, pero al finalizar el estudio este valor se aumentó de forma significativa para un total 417 casos de defectos congénitos por cada 10.000 NV (gráfico 1). Entre el 2014 y el 2020 hubo un aumento del 220% de los casos notificados al SIVIGILA.

El 100% de los casos de DC fueron detectados en niños y niñas menores de 1 año, el 43% (34) de las madres eran indígenas, el 25% de los casos tuvieron diagnóstico de dos o más defectos congénitos. Aproximadamente 16 de cada 10.000 NV fueron diagnosticados con anencefalia, seguidos por hidrocefalo congénito, donde fueron diagnosticados aproximadamente 8 de cada 10.000 NV.

Finalmente, el Hipotiroidismo, que es un factor elemental en la vigilancia en salud pública, presentó una tasa de prevalencia de 2,3 por cada 10.000 NV.

Al encontrar deficiencia en la calidad de datos por la carencia o inconsistencia entre las variables requeridas y obligatorias por el SIVIGILA, se está ante el problema del subregistro y de sesgo de selección, que excluye datos inconsistentes a la hora de ejecutar cualquier ejercicio investigativo o estudio epidemiológico. Dado que el debido diligenciamiento de los datos es sumamente importante para la identificación, caracterización y cuantificación de los DC, se hace necesaria una vigilancia sistemática, apoyo institucional, capacitación y compromiso del personal de salud. La calidad de los datos no solo garantiza la solidez y fiabilidad en los resultados de los ejercicios investigativos, sino que también se consolida como una fuente de información útil para la adopción de medidas en cuanto al tratamiento oportuno y toma de decisiones para el diseño, planificación y ejecución de políticas y proyectos de salud pública.

Aunque sólo se conoce el 50% de la etiología de los DC, que la anencefalia sea la malformación congénita de mayor incidencia hallada en el estudio (con un 18%) da cuenta del estado nutricional de las madres, puesto que el riesgo de aparición de este tipo de defecto del tubo neural (como también el de la espina bífida) incrementa con la deficiencia de ácido fólico. Esto es prevenible si antes y durante las primeras semanas de gestación, la madre consume alimentos enriquecidos con yodo y folato. Pero para ello es necesaria no solo la mejora de la dieta de las madres, sino que de fondo se implementen medidas de salud públicas preventivas que garanticen el acompañamiento y tratamiento de diagnóstico de anomalías congénitas. La concentración de un 48% de DC en los grupos etarios de 13 a 18 años y de 19 a 24 años es también hallazgo que da cuenta de la necesidad de la implementación de un programa departamental de educación sexual, reproductiva y de prevención primaria de DC, con todo lo que ello implica: mejorar de dieta de mujeres en edades fecundas, mejora en cobertura vacunal, control de peso, dieta y comorbilidades, entre otros.

Al componerse en su mayoría de selva amazónica, guarda relación que más de la mitad de los casos de DC reportados en el departamento provengan de las cabeceras municipales, en donde los servicios de salud son de primer y segundo nivel. Esto, teniendo en cuenta que el departamento del Amazonas es una entidad territorial que no cuenta con vías terrestres de acceso y para movilizarse

entre sus cabeceras municipales y corregimentales, necesita de vías fluviales y aéreas lo que dificulta el traslado de pacientes hacia sus principales municipios, Leticia y Puerto Nariño.

Aunque la notificación de casos en el departamento del Amazonas es una de las más bajas a nivel nacional, el aumento de la prevalencia en el periodo revisado da cuenta de una mejoría en la notificación. Sin embargo se evidencia la necesidad de fortalecer competencias del personal a cargo de la notificación o la capacidad de las Instituciones Prestadoras de Salud (IPS) contempladas por el Sistema General de Seguridad Social (SGSS) como las Unidades Primarias Generadoras de Datos (UPGD) y encargadas de diligenciar las fichas de notificación. La disponibilidad de registros poblacionales sobre los DC permite contar con un panorama a partir del cual se orienta la toma de acciones en materia de salud y políticas de salud, para la disminución de la prevalencia y para la mejora en calidad de vida de los menores que padecen estas afecciones.

Finalmente, es necesario concluir que el departamento del Amazonas requiere fortalecer las competencias del personal sanitario de atención primaria; brindar asesoría en detección (preconceptiva, periconceptiva y neonatal) de DC, planificación familiar y acompañamiento antes, durante y después del parto; ofrecer asesoramiento genético a madres y padres; advertir del peligro de exposición a agentes externos teratogénicos que afectan la organogénesis.

Referencias

Amaya, R. (2012, julio). *Análisis de Situación de Salud de Fronteras (ASIS) Indicadores RIPSa para el departamento del Amazonas (Leticia, Pedrera Y Tarapacá)*. Ministerios de Salud y Protección Social. <https://www.minsalud.gov.co/plandecenal/mapa/Analisis-de-Situacion-de-Salud-Amazonas-frontera-con-Brasil.pdf>

Ascurra, M., Rodríguez, S., Valenzuela, A., Blanco, F., Ortiz, L., & Samudio, M. (2011). Incidencia de hipotiroidismo congénito en 14 regiones sanitarias del Paraguay. *Revista chilena de pediatría*, 82(4), 360-361. <https://doi.org/10.4067/s0370-41062011000400012>

Avila, G., Rozo-Gutierrez, N., & Forero-Motta, D. (2019). Análisis de los defectos congénitos en Colombia, 2015-2017. *Revista de la Universidad Industrial de Santander. Salud*, 51(3), 200-206. <https://doi.org/10.18273/revsal.v51n3-2019003>

Avila, G., & Rozo-Gutierrez, N. (s.f.). *Instructivo de análisis de casos de microcefalia y otros defectos congénitos de Sistema Nervioso Central*. Instituto Nacional de Salud. <https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/Lineamientos/Instructivo%20analisis%20casos%20microcefalia%20y%20otros%20DC%20de%20SNC.pdf>

Bermejo, E., Cuevas, L., Grupo periférico del ECEMC, Mendioroz, J., & Martínez, M.-L. (2008). Frecuencia de anomalías congénitas en España: Vigilancia epidemiológica en el ECEMC en el periodo 1980-2007. *Revista de Dismorfología y Epidemiología*, 5(7), 58-87. <https://sid.usal.es/docs/F8/ART11799/ECEMC.pdf>

Bermejo Sánchez, E. (2010). Frecuencias de defectos congénitos al nacimiento en España y su comportamiento temporal y por comunidades autónomas. Causas de las variaciones de las frecuencias. *SEMERGEN - Medicina de Familia*, 36(8), 449-455. <https://doi.org/10.1016/j.semerg.2010.07.001>

Bermúdez, A., Valera, D., Robayo, D., Ascencio, A., & Ching, R. (2015). Desarrollo de la tamización neonatal en Colombia: espectrometría de masas en tándem. *Pediatría*, 48(2), 47-54. <https://doi.org/10.1016/j.rcpe.2015.07.006>

Christianson, A., Howson, C. P., & Modell, B. (2006). *March of dimes global report on birth defects. The hidden toll of dying and disabled children*. (N.o 1). March of Dimes. <https://www.marchofdimes.org/global-Report-on-Birth-Defects-the-Hidden-Toll-of-Dying-and-Disabled-Children-Full-Report.Pdf>

Delgado, O., Lantigua, A., Cruz, G., Díaz, C., Berdasquera, D., & Rodríguez, S. (2007). Prevalencia de defectos congénitos en recién nacidos. *Revista Cubana de Medicina General Integral*, 23(3) Recuperado en 16 de marzo de 2021, de http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-21252007000300007&lng=es&tlng=es.

Durán, P., Liascovich, R., Barbero, P., Bidondo, M. P., Groisman, B., Serruya, S., de Francisco, L. A., Becerra-Posada, F., & Gordillo-Tobar, A. (2019). Sistemas de vigilancia de anomalías congénitas en América Latina y el Caribe: presente y futuro. *Revista Panamericana de Salud Pública*, 43, 1. <https://doi.org/10.26633/rpsp.2019.44>

Groisman, B., Bidondo, M., Duarte, S., Tardivo, A., Barbero, P., & Liascovich, R. (2018). Epidemiología descriptiva de las anomalías congénitas estructurales mayores en Argentina; *Revista Medicina (Buenos Aires)*, 78; 252-257 <https://www.medicinabuenosaires.com/indices-de-2010-a-2018/volumen-78-ano-2018-no-4-indice/epidemiologia-descriptiva-de-las-anomalias-congenitas-estructurales-mayores-en-argentina/>

Groisman, B., Liascovich, R., Bidondo, M. P., Barbero, P., Duarte, S., Tellechea, A. L., Holguín, J., Rodríguez, C., Hurtado-Villa, P., Caicedo, N., Botta, G., & Zarante, I. (2019). Birth defects surveillance: experiences in Argentina and Colombia. *Journal of community genetics*, 10(3), 385–393. <https://doi.org/10.1007/s12687-018-00403-6>

Hinojosa Trejo, M. A., Vela Amieva, M., Ibarra González, I., De Cosío Farias, A. P., Herrera Pérez, L. A., Caamal Parra, G., Bolaños Córdova, L. E., & García Flores, E. P. (2018). Prevalencia al nacimiento de hipotiroidismo congénito. *Acta Pediátrica de México*, 39(6), 5. <https://doi.org/10.18233/apm39no6pp5s-13s1717>

Imbachi, L., Ibañez, L., & Hurtado-Villa, P. (2020). Estado de salud y barreras en la atención de niños con defectos congénitos nacidos entre el 2011 y el 2017 en dos instituciones de salud de Cali. *Biomédica*, 40(1), 34-42. <https://doi.org/10.7705/biomedica.4906>

Instituto Nacional de Salud. (2019, marzo). *Boletín epidemiológico semanal. Semana epidemiológica 12. 17 al 23 de marzo del 2019.* (N.o 12). <https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/BoletinEpidemiologico/2019%20Bolet%C3%ADn%20epidemiol%C3%B3gico%20semana%2012.pdf>

Lemus, M., Chang, M., Zaldivar, T., Ducongé, E., Llanos, I., Bringuier, C., Pla, Z., Mestre, Z., & Calvo, M. (2010). Comportamiento e influencia de los defectos congénitos en la mortalidad infantil

en el municipio Plaza de la Revolución: 1984-2009. *Revista Cubana de Genética Comunitaria*, 4(2), 17-23. <https://www.medigraphic.com/pdfs/revcubgencom/cgc-2010/cgc102d.pdf>

Ministerio de Salud y Protección Social & Colciencias. (2013). Guía de Práctica Clínica (GPC). *Detección de anomalías congénitas en el recién nacido*. (N.o 3). Ministerio de Salud y Protección Social.

http://gpc.minsalud.gov.co/gpc_sites/Repositorio/Conv_500/GPC_rnac/gpc_rnac_completa.aspx

Murray, C., Vos, T., Lozano, R., Naghavi, M., Flaxman, A. D., Michaud, C., Ezzati, M., Shibuya, K., Salomon, J., Abdalla, S., Aboyans, V., Abraham, J., Ackerman, I., Aggarwal, R., Ahn, S., Ali, M., AlMazroa, M., Alvarado, M., Anderson, H. R., ... Lopez, A. (2012). Disability-adjusted life years (DALYs) for 291 diseases and injuries in 21 regions, 1990–2010: A systematic analysis for the global burden of disease study 2010. *The Lancet*, 380, 2197-2223. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(12\)61689-4](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(12)61689-4)

Peñaloza, L., Forero, C., & Céspedes, C. (2020). Caracterización de pacientes con hipotiroidismo congénito en el Hospital Universitario San Ignacio entre 2001 y 2017. *Biomédica*, 40(3), 528-533. <https://doi.org/10.7705/biomedica.5334>

OMS. (2010, mayo). *Asamblea mundial de la Salud. Punto 11.7 defectos congénitos: Informe de la secretaría*. (63a.). https://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA63-REC1/A63_REC1-sp.pdf?ua=1

OMS, CDC, & ICBDSR. (2015). *Vigilancia de anomalías congénitas: Atlas de algunos defectos congénitos* [Libro electrónico]. Organización Mundial de la Salud. https://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/149821/9789243564760_spa.pdf?sequence=1

OMS, CDC, & ICBDSR. (2015). *Vigilancia de anomalías congénitas: Manual para gestores de programas* [Libro electrónico]. Organización Mundial de la Salud. https://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/177241/9789243548722_spa.pdf;jsessionid=FA97AB54F73E5B11B92EF2284622D612?sequence=1

OMS, CDC, & ICBDSR. (2016). *Curso de capacitación sobre vigilancia de defectos congénitos: guía del instructor* [Libro electrónico]. Organización Mundial de la Salud.

<https://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/251814/9789241549288-spa.pdf;jsessionid=D9452902C0287CDB413D68AE52E8335D?sequence=1>

Organización Panamericana de la Salud. (1999). Boletín epidemiológico trimestral 20 de 1999. *Boletín epidemiológico/ OPS*, 1-16. <https://iris.paho.org/handle/10665.2/31848>

Pachajoa, H., Villota, V., Cruz, L., & Ariza, Y. (2015). Prevalencia de defectos congénitos diagnosticados al nacimiento según el nivel de atención en dos hospitales de Cali-Colombia, 2012-2013. *Biomédica*, 35(2), 227-234. <https://doi.org/10.7705/biomedica.v35i2.2295>

Pereda, H., Delgado, F., Morejón, M., Pérez, Y., & Hernández, L. (2012). Comportamiento de los defectos congénitos en San Luis. *Revista de Ciencias Médicas de Pinar del Río*, 16(4), 13-24. http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1561-31942012000400003&lng=es&tlng=es.

Porras-Hurtado, G., León-Castañeda, O., Molano-Hurtado, J., Quiceno, S., Pachajoa, H., & Montoya, J. (2016). Prevalence of birth defects in Risaralda, 2010-2013. *Biomédica*, 36(4), 556. <https://doi.org/10.7705/biomedica.v36i4.2771>

Rincón, S., Gualdrón, E., García, N., Sarmiento, D., Parada, N., Gelves, S., & Rubio, G. (2016). Hipotiroidismo congénito, la primera causa de retraso mental prevenible: un desafío para la medicina preventiva. *Revista Médicas UIS*, 29(1), 53-60. <https://doi.org/10.18273/revmed.v29n1-2016006>

Sánchez, D., Ferreiro, A., Llamas A., Rodríguez, Y., Rizo, D., Yasell, M., Petisco, A, & Torres, A. (2016). Comportamiento clínico epidemiológico de los defectos congénitos en La Habana. *Revista Cubana de Pediatría*, 88(1) Recuperado en 16 de marzo de 2021, de http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312016000100005&lng=es&tlng=es.

Secretario General de las Naciones Unidas. (2010, septiembre). *Estrategia mundial de salud de las mujeres y los niños*. Naciones Unidas. https://www.who.int/pmnch/activities/jointactionplan/201009_gswch_sp.pdf?ua=1

Sitkin, N. A., Ozgediz, D., Donkor, P., & Farmer, D. L. (2015). Congenital anomalies in low- and middle-income countries: the unborn child of global surgery. *World journal of surgery*, 39(1), 36–40. <https://doi.org/10.1007/s00268-014-2714-9>

Vela-Amieva, M., Gamboa-Cardiel, S., Pérez-Andrade, M. E., Ortiz-Cortés, J., González-Contreras, C. R., & Ortega-Velázquez, V. (2004). Epidemiología del hipotiroidismo congénito en México. *Salud Pública de México*, 46(2), 141-148. <https://doi.org/10.1590/s0036-36342004000200008>

Wu, V. K., Poenaru, D., & Poley, M. J. (2013). Burden of surgical congenital anomalies in Kenya: a population-based study. *Journal of tropical pediatrics*, 59(3), 195–202. <https://doi.org/10.1093/tropej/fmt001>

Bernal, J., & Suárez, F. (2008). La carga de la enfermedad genética en Colombia, 1996-2025. *Universitas Médica*, 49(1), 12-28. <https://www.redalyc.org/pdf/2310/231016462002.pdf>