

HACE 30 AÑOS.....

LA DISCAPACIDAD EN EL NIÑO. EL AYER Y EL HOY. ACTUALIZACIÓN CONCEPTUAL Y PREVENCIÓN

M. Martí

Neurología Infantil. Las Palmas de Gran Canaria

Cuando he iniciado la puesta al día de la problemática que se nos plantea hoy día a los pediatras sobre el niño que no se desarrolla bien y que no es capaz de integrarse adecuadamente a la sociedad, no puedo menos que rendirme ante el trabajo presentado hace más de 30 años en el Boletín de la Sociedad Canaria de Pediatría por el Dr. M. Herrera. Creo que es un trabajo amplio, con una estructura compleja, y que refleja la honda preocupación que ya existía en esos años sobre la problemática del niño con discapacidad y sobre las medidas eficaces que debían tomarse para «evitar lo evitable».

Esta preocupación sigue presente y, aunque conocemos mejor los mecanismos fisiopatológicos que producen la discapacidad, se han perfeccionado los sistemas de prevención y se han dado grandes avances en las medidas terapéuticas que pueden aplicarse, seguimos siendo testigos del enorme porcentaje de población infantil que está afectada de algún grado de discapacidad.

El Pediatra está llamado a desempeñar un papel fundamental en este campo, y es obvio el interés que existe por estas patologías y por conocer los medios para su prevención. A medida que la sociedad se desarrolla y el sistema de salud se perfecciona, se convierten en tareas prioritarias «la prevención y el diagnóstico precoz de estos procesos».

El niño con discapacidad constituye un problema importante de salud, no sólo por el impacto negativo sobre su calidad de vida y sus perspectivas futuras, sino también por la gran repercusión que produce sobre la dinámica familiar y social.

En los últimos años, en lo referente a la prevención, diagnóstico y tratamiento del niño discapaci-

tado, hemos asistido a un cambio espectacular no sólo desde el punto de vista científico-médico, sino también tecnológico, jurídico, social, humano, pedagógico, etc. Este cambio ha supuesto que la prevención sea más eficaz, que el diagnóstico sea más temprano, las posibilidades terapéuticas sean mucho más amplias y resolutivas, y que la integración social del afecto sea mucho más efectiva.

LA TERMINOLOGÍA Y SU EVOLUCIÓN

Se considera que el niño que presenta alguna alteración en el desarrollo motor, psíquico o sensorial, y que sufre, por ello, una limitación de sus actividades, está afectado de una discapacidad, situación que ha sido nominada a través de los años con diversos términos, como *deficiencia*, determinado grado de *minusvalía*, *subnormalidad*, *retraso psicomotor* y *retraso mental*, cuando están afectadas sólo las capacidades intelectuales^{1,2,3,6}. El término “subnormalidad” fue uno de los más utilizados hace unos años, pero en la actualidad está desechado, dada su mala acogida por parte de la sociedad, no sólo porque ha sido utilizado en muchas ocasiones de forma peyorativa, sino, además, por las dificultades para establecer hoy día «el límite de la línea de la normalidad».

En artículos escritos hace 30 años no se tenía en cuenta el uso de uno u otro término para describir o comentar los aspectos de estos pacientes. Se han utilizado de forma indiscriminada, considerándolos sinónimos, cuando en realidad no lo son. No se era escrupuloso en su utilización y en los comentarios. Lo que ahora podría ser motivo de serias protestas de numerosos colectivos, aparecía sin recato y con muy distintos matices a lo largo de los artículos.

Creemos que en los distintos términos usados existen factores comunes, pero también connotaciones diferentes. Así vemos que, según la CIE-10¹.

La deficiencia es toda pérdida o anomalía, permanente o temporal, de una estructura o función psicológica, fisiológica o anatómica. Incluye la existencia o aparición de una anomalía, defecto o pérdida de una extremidad, órgano o estructura corporal, o cualquier defecto en un sistema funcional corporal.

La minusvalía es la situación desventajosa en que se encuentra una persona determinada, como consecuencia de una deficiencia o discapacidad que limita, o impide, el cumplimiento de una función que es normal para esa persona, según la edad, el sexo, los factores sociales y culturales.

La discapacidad es toda restricción o ausencia de la capacidad para realizar una actividad en la forma normal, o dentro del margen considerado normal para el ser humano, como consecuencia de padecer una deficiencia.

Y dado que en textos y artículos diversos también podemos encontrarlos con los términos de retraso mental, retraso psicomotor y retraso madurativo, los distinguiremos diciendo que:

El retraso mental consiste en una deficiencia de la función intelectual que se origina siempre durante el periodo de desarrollo, y que se asocia a trastornos del aprendizaje y de la adaptación social. Existen varios grados de retraso mental en función a la intensidad de su déficit.

El retraso psicomotor es el retardo en el desarrollo de las capacidades mentales y motrices del individuo.

El retraso madurativo es un grado de retraso mental leve no progresivo, que mejora con el paso de tiempo y que suele ser de origen familiar o producido por una causa prenatal desconocida, hasta en el 50% de los casos. Los pacientes evolucionan favorablemente, si bien en muchas ocasiones no llegan a alcanzar las mismas metas académicas y laborales que otros niños que no lo han presentado.

Actualmente el término que mejor engloba a todas las alteraciones que pueden presentarse en las

personas que no se desarrollan, que no se comunican, que no se mueven y que no son capaces de integrarse en la sociedad como la media de la población es el de *discapacidad*.

ACTUALIZACIÓN EN LA EPIDEMIOLOGÍA

Desde mediados de los 80 en España disponemos de información estadística sobre discapacidad (Instituto Nacional de Estadística, INE)^{3,6}, Ministerio de Trabajo, Instituto de Mayores y Servicios Sociales (IMSERSO). En el año 1986 estos organismos elaboraron la *Encuesta sobre Discapacidades, Deficiencias y Minusvalías* y se estableció la cifra de cinco millones setecientos mil personas con discapacidad en España, lo que representaba un 15% de la población total.

Trece años después (1993), con criterios más restrictivos de identificación de la población, la cifra total de personas con discapacidad para España se situó ligeramente por encima de los tres millones y medio, es decir, un 9% de la población^{1,2,4,6}.

Esta cifra coincide con las publicadas posteriormente por la Organización Mundial de la Salud (OMS)^{5,7} que estima que aproximadamente 10 por ciento de la población mundial padece alguna discapacidad; o sea que unos 650 millones de personas en todo el mundo viven con déficits.

Todas estas cifras pueden variar sensiblemente de un país a otro, conforme transcurren acontecimientos sociales o naturales que los afecten, tales como epidemias, guerras o catástrofes naturales, así como el lógico aumento que se producirá debido bien al crecimiento de la población, al envejecimiento de la misma, a las mayores expectativas de vida debidas al avance de la medicina, y las positivas medidas preventivas que se aplican actualmente sobre la población.

Dentro de la Comunidad Europea^{4,7}, Finlandia es el país con mayor proporción de discapacitados, y Bélgica, Irlanda e Italia son los países con menor porcentaje de ellos. En España, Andalucía es la región con mayor número de discapacitados, y Canarias es la segunda comunidad con menos prevalencia (6,7%), seguida por la Comunidad de Madrid, con una prevalencia de discapacidades del 7%.

De estos porcentajes⁶, en España, según el INE, se estima que por debajo de los 15 años existen unos 56 niños discapacitados por cada 1.000 habitantes, distribuidos por edades en:

< de 6 años	22 por mil
6-9 años	19 por mil
10-15 años	15 por mil

Durante los tres últimos meses de 2007¹ y el primer trimestre de 2008, casi 100.000 hogares en España han sido visitados por el INE, con motivo de la *Encuesta sobre Discapacidad, Autonomía Personal y Situaciones de Dependencia (EDAD)*, con lo que esperamos tener una información mas actualizada que la que conseguimos hasta ahora en la literatura consultada.⁸

No podemos establecer una comparación de cifras actuales con las expuestas en el artículo comentado, pues las bases evaluadas son distintas. En este artículo se citan las cifras de prevalencia de la Parálisis Cerebral (PC) en los distintos países, pero esta patología es sólo una parte de las discapacidades con afectación predominantemente motora. Las cifras actuales de PC en España y en menores de 15 años están alrededor del 1.5 por mil habitantes.

CLASIFICACIÓN. ABORDAJE ACTUAL

En el artículo que nos ocupa se describen las entidades que pueden darse en un niño con discapacidad, según las alteraciones somáticas o de la configuración corporal, las alteraciones en la función de algún órgano o sistema, o las combinadas, y aunque con una agrupación y nomenclatura en ocasiones curiosa y compleja, demuestra el amplio conocimiento que se tenía de todas las entidades capaces de producir discapacidad en el niño. En la actualidad se enumeran por grupos, según existan alteraciones en las funciones motoras, funciones cognitivas, sensoriales o por alteración global de todas sirviéndonos estos parámetros para establecer una *clasificación funcional* de las mismas.^{5,6,7,11,12}

Así, podremos encontrarlos niños con:

- Discapacidad *motora-física*: afectación en los movimientos (p.e. formas de parálisis cerebral, mielomeningocele, displasias óseas, enfermedades neuromusculares, malformaciones es-

queléticas, síndromes genéticos etc...).

- Discapacidad *cognitiva-mental*: afectación de la capacidad mental, (p.e fragilidad del cromosoma X, Trastornos Generalizados del Desarrollo, síndromes genéticos...).
- Discapacidad *mixta*: afectación motora y cognitiva (algunas cromosomopatías, defectos estructurales del SNC, malformaciones cerebrales, secuelas de infecciones del SNC o de traumatismos cráneo-encefálicos, algunas formas de parálisis cerebral, metabolopatías, alteraciones en el desarrollo fetal, síndromes genéticos, etc...).
- Discapacidad *sensorial* (sordera ceguera...), que puede presentarse de forma aislada o como síntoma en las anteriores.

A su vez, todas ellas pueden ser de:

Carácter *congénito*: se nace con ella, y no depende sólo de factores hereditarios sino también de procesos adquiridos durante la gestación.

Carácter *genético*: Cuando existe una alteración del genoma, con variaciones en un gen, bien heredado de los padres o por mutación espontánea.

Carácter *adquirido*: Son las ocasionadas por algún accidente o enfermedad presentada después del nacimiento.

Carácter *temporal*: Son las deficiencias adquiridas que provocan alteraciones limitadas y cuyo pronóstico de recuperación es predecible.

Carácter *permanente*: Son aquellas en las que el diagnóstico no contempla mejoría, a pesar del tratamiento.^{11,12}

Así, por ejemplo, un gran prematuro que sufra una Parálisis Cerebral con tetraparesia espástica, microcefalia, retraso mental y ceguera por retinopatía, podremos decir que tiene una discapacidad motora-cognitiva-sensorial, adquirida y permanente; y de otro niño con convulsiones neonatales, complejos de brotes-supresión en el EEG, deterioro neurológico precoz y que manifieste un aumento de la glicina en sangre, orina y LCR (hiperglicinemia no cetósica) podremos decir que tiene una discapacidad congénita, de carácter genético, con afectación motora, cognitiva y permanente.

ASPECTOS PREVENTIVOS DE LA DISCAPACIDAD. OBJETIVO PRIORITARIO

En las últimas décadas hemos experimentado un avance importantísimo en los sistemas de prevención, diagnóstico precoz y tratamiento de las enfermedades que cursan con discapacidad. Es un tema muy debatido en la literatura actual, y somos testigos del interés que suscitaba desde principios de siglo; en el trabajo del Dr. M. Herrera, donde podemos comprobar que las bases para el abordaje de estos aspectos estaban muy bien fundamentadas, enfatizándose predominantemente sobre los factores causales en la época pre y perinatal, donde se dejaba a la naturaleza que actuara *per se*, sin apenas pensar en utilizar todos los métodos que el devenir de la medicina nos ofrece actualmente ante estas circunstancias^{7,9}.

Estaba claro también que la prevención y el diagnóstico precoz constituían la base real para lograr una disminución de la incidencia de discapacidad en la infancia. Actualmente éste sigue siendo el objetivo prioritario de la Pediatría y de la Medicina, cada día hacemos una medicina de carácter más preventivo, y en general hemos conseguido la difusión de los conocimientos científicos actuales para la aplicación de todas las medidas, tanto para la prevención primaria como para la secundaria y terciaria^{7,9,10,17}.

Como tarea preferente, podríamos decir que **inicialmente es obligado** instaurar una eficaz **educación para la salud** a través de la aplicación de actuaciones de tipo intelectual y afectivo, dirigidas a capacitar y a motivar a las personas para que adopten conductas y hábitos que lleven a mejorar su propia salud y la de los demás^{14,15}.

1) Medidas de prevención primaria: Se centran sobre individuos sanos y tienen como objetivo *evitar la aparición* de enfermedades generadoras de discapacidad. Se realizan campañas de educación a la población para eliminar la posibilidad de la aparición de enfermedades que en idóneas condiciones de salud no se presentarían, así como para establecer los factores de riesgo y su prevención.

En el ámbito de la prevención de las discapacidades infantiles, estas medidas actuarán en primer lugar en el periodo **preconcepcional y prenatal**, y

posteriormente en el **perinatal y postnatal**.

El abordaje sería a través de:

- Campañas de *información* desde los primeros niveles de la enseñanza sobre los factores nocivos para la salud de la población en general, en cuanto a malos hábitos alimenticios, automedicación, protección ante las radiaciones, ingesta de alcohol, tóxicos, necesidad de controles periódicos de salud, necesidad de vacunaciones...etc. Ello conduciría al desarrollo adecuado y óptimas condiciones de salud para la población que en un futuro se reproduciría.
- Sistemas de *atención primaria* de salud, que lleguen a todos los sectores de la población, particularmente a las zonas rurales y a los barrios más desfavorecidos de las ciudades. Son los *programas de atención al niño sano y al niño con riesgo* de cualquier enfermedad.
- Programas para la *prevención de accidentes* en el hogar, de la circulación vial y en las actividades recreativas.
- Establecimiento de *programas de seguridad e higiene* en el trabajo.
- *Educación permanente* del público y los profesionales, así como campañas de información pública respecto a estos programas de prevención de las deficiencias.
- Proporcionar información *a toda mujer en edad fértil* con especial atención en los siguientes parámetros:
 - Si inicia relaciones sexuales, piense que puede tener un embarazo, prepárese para ello. Evite embarazos no deseados. Programe su embarazo y trate de completar su familia en la tercera década de la vida.
 - Pretéjase ante relaciones esporádicas.
 - **Si está embarazada**, hágase los controles prenatales de diagnóstico prenatal y control de bienestar fetal de forma rutinaria, con la aplicación de todas las técnicas disponibles a nuestro alcance, tanto invasivas como no invasivas, para confirmar así el estado de salud o de enfermedad del feto y la madre. Su médico le indicará las pruebas de cribado estandarizadas.



Fig 1. Ecografía prenatal



Fig 2. Embarazo en curso



Fig 3. Aplicación vacuna

Póngase la vacuna de la rubéola antes del embarazo, evite los medicamentos excepto aquellos estrictamente necesarios (previa consulta especializada), evite las bebidas alcohólicas, evite el tabaco y los lugares para fumadores, coma bien y variado.

Sométase a la quimioprevención preconcepcional con folatos y Vitamina B (para evitar los defectos de cierre del tubo neural y otras malformaciones), así como a la quimioprofilaxis de la sepsis neonatal, por si existe una colonización del canal del parto por *estreptococo agalactiae*. (La detección preparto del agente mediante cultivos vaginales y rectales, y la profilaxis con antibióticos a dosis adecuadas en el momento del parto, se han demostrado altamente eficaces para la prevención de este grave problema responsable de un alto porcentaje de la morbimortalidad perinatal y neonatal). Sea rigurosa en sus controles y tratamiento si padece diabetes, hipertensión, epilepsia, lupus, asma, enfermedad intestinal inflamatoria, enfermedades psiquiátricas, infecciones, hepatitis B, enfermedades cardíacas, renales, tuberculosis, enfermedades tiroideas, enfermedades tromboembólicas, HIV...¹⁷

Se debe tener conocimiento de los riesgos que pueden sufrirse durante el embarazo, relacionados con:

a. *Ocupación de la embarazada*: La mujer que trabaja fuera del hogar tiene sin duda mayor riesgo. Se ha relacionado la exposición laboral a algunos agentes con algunas afecciones congénitas (plomo, pesticidas...)

b. *Medio ambiente*: Contaminación y accidentes. La mujer en edad fértil debe protegerse de radiaciones ionizantes. Los accidentes no son factores de riesgo especialmente importantes de malformaciones congénitas.

c. *Radiaciones y otros factores físicos*: El riesgo de las radiaciones ionizantes es exagerado. En dosis habituales no producirían daño. La ultrasonografía y las ondas electromagnéticas no producen daño.

d. *Consumo de tóxicos*: Los factores más importantes a considerar son el tabaco, que produce retraso de crecimiento intrauterino, el alcohol, que es el teratógeno más frecuente en nuestra población, y que es el responsable del síndrome de alcoholismo fetal. Es importante también mencionar la cocaína, dado el aumento de su consumo en nuestro país y la que, por su efecto vasoconstrictor, produce malformaciones del tipo disrupción (gastrosquisis, extrofia vesical, etc.).

e. *Alimentación y aportes vitamínicos*: se recomienda una alimentación variada, rica en frutas y verduras; lograr un peso adecuado de la madre preconcepcional, pues tanto el bajo peso como la obesidad se han asociado a patologías del embarazo, enfermedades crónicas y defectos congénitos; indicar el uso de ácido fólico preconcepcional; evitar el consumo excesivo de vitaminas, especialmente Vitamina A; evitar la contaminación química y microbiológica de los alimentos (listeria, toxoplasma).

f. *Ingesta de medicamentos*: El principal problema es la automedicación. Se debe considerar que todos los medicamentos son potencialmente teratogénicos, y entre éstos destacan los anticonvulsivantes, hormonas, cumarínicos, antineoplásicos, talidomida, etc. No ingerir ningún medicamento sin consulta al especialista. Existe una página web⁸ con una «guía de la categoría de riesgo del uso de fármacos durante el embarazo» que puede ser consultada.

g. *Enfermedades maternas transmisibles*: Las más importantes a considerar, ya sea por su frecuencia o por la gravedad de sus manifestaciones, son: rubéola, toxoplasmosis, varicela, VIH.

h. *Enfermedades maternas no transmisibles*: es necesario un adecuado manejo de enfermedades crónicas como diabetes mellitus, epilepsia, hipertensión arterial, etc.

i. *Edad materna y otros factores demográficos*: La edad materna avanzada es un factor de riesgo de alteraciones cromosómicas del tipo no disyunción; la edad paterna avanzada favorece las nuevas mutaciones de afecciones dominantes; la consanguinidad favorece la aparición de afecciones recesivas.

j. *Posibilidad de transmitir defectos genéticos*: si alguno de los progenitores conoce su estado de portador o afecto de algún trastorno genético que puede ser transmitido a su descendencia, debe de recibir asesoramiento genético preconcepcional y aplicar las medidas oportunas para evitar su transmisión. En este sentido, en la actualidad se ha de tener opción a un embarazo asistido con diagnóstico preimplantacional (DGP), a través de la selección de embriones basándose en su ADN, y así conseguir determinadas características o evitar algún tipo de defecto congénito.

Prevención de patología perinatal: Dado que uno de los objetivos principales de la actual Medicina es la reducción de las tasas de morbi-mortalidad perinatal y materna, es lógico pensar que los programas de atención al embarazo y al parto son pilares básicos en la política de prevención. La aplicación de «normas o protocolos», el uso de todos los métodos «diagnósticos en Obstetricia» para el cuidado de la salud materno-infantil son elementos indispensables.

Para ello es obligado proporcionar:

I. ASISTENCIA ADECUADA AL PARTO:

El parto normal es el conjunto de fenómenos fisiológicos que se presentan en una mujer embarazada y que tienen por objeto la expulsión, por vía vaginal, de un feto viable a término. En condiciones normales de embarazo de curso normal, y con una asistencia adecuada al parto, representa una vivencia única en la vida de la mujer/pareja, pero existen unos *factores de riesgo* que pueden condicionar severas alteraciones con resultado de importante discapacidad o muerte fetal, por ello han de ser tenidas en cuenta para desatar las alarmas sobre partos con alto riesgo.¹⁷



Fig 4. Parto hospitalario

Son:

- *dependientes de la madre* (Portadora HBsAg, obesidad, talla baja, diabetes gestacional, mujer adolescente, primípara > 40 años, anomalías pelvianas, cardiopatía, enfermedad men-

tal, cesárea anterior, portadora estreptococo beta hemolítico, gran multiparidad, alcoholismo, drogadicción, anemia, cirugía uterina previa...).

- *dependientes del embarazo en sí* (gestación múltiple, preclampsia, alteración en la cantidad de líquido amniótico, rotura prematura de membranas, placenta previa, isoimmunización...).
- *dependientes del feto* (muerte fetal anterior, hijos anteriores con defectos o enfermedades neurológicas o hereditarias, pretérminos, crecimiento intrauterino retardado...).

II. ASISTENCIA ADECUADA AL RECIÉN NACIDO: la atención integral al recién nacido sano, enfermo o con riesgo de enfermedad, es responsabilidad del pediatra, con la colaboración de obstetras, comadronas y anestesiastas. Se tomarán las decisiones que a buen criterio profesional sean más adecuadas para el niño, tanto desde el punto de vista de su reanimación como de los cuidados y medidas profilácticas a que debe ser sometido desde su nacimiento. La dotación de las Unidades de Neonatología y el manejo adecuado de los recursos existentes, unidos al mejor conocimiento de la fisiología fetal y neonatal, han hecho disminuir considerablemente la morbi-mortalidad neonatal y, con ello, la aparición de secuelas discapacitantes.

Igualmente, desde los años 90 hay un gran interés en la *detección precoz de la hipoacusia*, tanto por la posibilidad real de hacer un despistaje universal, como por la posibilidad de una intervención temprana ante esta patología. Ello ha provocado la instauración de programas de detección neonatal de la hipoacusia a través del empleo de oto emisiones acústicas²⁰. Es una medida preventiva que cada vez se hace más extensiva a la población infantil española.

2) Medidas de prevención secundaria: Son las encaminadas a la detección en una población determinada y asintomática de una enfermedad grave en estadio inicial o precoz, con el objetivo de disminuir la tasa de morbimortalidad asociada tras la aplicación de un tratamiento precoz y eficaz. La prevención secundaria, por tanto, se dirigirá a propor-



Fig 5. Aplicación de otoemisiones

cionar atención médica adecuada, dando un diagnóstico temprano, un tratamiento adecuado y precoz, para conseguir así la máxima limitación de daño futuro, y restaurar el estado de salud lo antes posible. A este nivel se establecen programas de cribado que a nivel pediátrico pueden aplicarse tanto en la época prenatal como postnatal.

– *Medidas prenatales:*

Son los estudios de screening a los que son sometidas las embarazadas para detectar anomalías fetales ante las que es posible tomar medidas preventivas o tratar durante el embarazo, y así evitar que el daño siga aumentando.

En este sentido, existen «tratamientos farmacológicos», que se pueden administrar a través de la madre, bien por vía oral, abdominal por punción o por laparoscopia, y que tienen la finalidad de mejorar la adaptación fetal a la vida extrauterina, como el caso clásico del empleo de corticoides para acelerar la maduración pulmonar del feto ante el riesgo de un parto prematuro, o para corregir procesos específicos, como problemas de Rh, trastornos del ritmo cardíaco y ciertas anomalías renales.

Igualmente es posible efectuar transfusiones sanguíneas al feto a través del abdomen materno, trasplante de médula ósea de la madre al hijo o cirugía con láser mediante microfetoendoscopia para combatir alteraciones en el desarrollo fetal.

En la actualidad es posible igualmente corregir los defectos anatómicos de las vías urinarias y la hernia diafragmática, que pueden ser intervenidos

intraútero, y los procesos obstructivos de las vías urinarias pueden ser resueltos momentáneamente mediante la aplicación de un catéter para mantener la vía urinaria permeable y operar después del nacimiento. Esto exige una *cirugía a cielo abierto en fetos de 20-25 semanas*, es decir, con extracción parcial del feto y posterior devolución al útero materno.

Existen, también, avances muy interesantes para reparar defectos genéticos sustituyendo el gen alterado por uno sano, si bien este aspecto aún se encuentra en fases muy experimentales, es decir, en investigaciones aplicadas a modelos animales. Esperamos que se haga realidad en el humano a lo largo de los próximos años.

– Medidas posnatales:

El aspecto más importante y de aplicación precoz en la prevención secundaria de la etapa postnatal lo ocupan los cribados o screening poblacionales^{16,17}. Para considerar que un proceso sea susceptible de cribado y con ello se introduzca en los programas específicos ha de cumplir los siguientes criterios:

- Que represente un problema de salud bien definido clínica y bioquímicamente.
- Que su incidencia conocida en poblaciones relevantes para España.
- Que suponga un impacto significativo sobre morbilidad o mortalidad.
- Que exista una disponibilidad de tratamiento efectivo.
- Que exista un periodo asintomático en el que una intervención pueda mejorar los resultados de salud.
- Que exista una prueba de cribado ética, segura y simple.
- Que el coste-efectividad del método empleado sea positivo.

En la actualidad la práctica de estos servicios sanitarios no es homogénea entre las distintas comunidades españolas: existen variaciones en la oferta de servicios según la región. Estas diferencias no están sustentadas en bases científicas que justifiquen la diferencia observada en la oferta del cribado se-

gún la comunidad, siendo más bien razones de política sanitaria las que priorizan el uso restringido o más amplio de estos programas de cribado.

Hasta la fecha se han descrito más de 4.000 ECM, de los cuales aproximadamente 70 conducen a un daño cerebral leve o severo, disponiendo 50 de ellos de tratamiento efectivo. La prevención de cualquiera de estas enfermedades será siempre más económica que los costos derivados de su falta de atención. Por tal motivo es importante generar conciencia en la sociedad y en las autoridades sobre la importancia de que se cree un programa integral que contemple no sólo la identificación de estas enfermedades en todo recién nacido, sino también la ayuda necesaria al grupo familiar del niño. De esta manera, se cumpliría cabalmente con los principios de la convención internacional de los derechos del niño, al tiempo que se pondría de manifiesto que la prevención es vital y que garantizar la calidad de vida del niño y su familia es una responsabilidad del Estado²¹.

En el año 2003 la oferta del cribado metabólico neonatal, según comunidades autónomas españolas, se expone en la **tabla 1**, según el *Grupo de Trabajo de la Sociedad Española de Química Clínica (Serrano Aguilar P, Posadas M, Mahtani V, Dulín E.)*.

Comunidad	Hipotiroidismo	PKU	Hiperplasia Suprarenal	Aminoácidopatías	FQ	Hemoglobino	MPS
Andalucía	Sí	Sí		Sí			
Aragón	Sí	Sí	Sí				
Asturias	Sí	Sí					
Baleares	Sí	Sí			Sí		
CANARIAS	Sí	Sí					
Cantabria	Sí	Sí					
Castilla (ambas)	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí		
Cataluña	Sí	Sí			Sí		
Extremadura	Sí	Sí	Sí	Sí		Sí	
Galicia	Sí	Sí		Sí			Sí
La Rioja	Sí	Sí	Sí				
Madrid	Sí	Sí	Sí				
Murcia	Sí	Sí		Sí			
Navarra	Sí	Sí					
País Vasco	Sí	Sí					
Valencia	Sí	Sí		Sí			

Tabla 1.

Las comunidades autónomas en las que la oferta de servicios de cribado es más amplia se caracterizan por disponer y utilizar el tándem de masas por espectrometría (TME)¹⁹, situación que sería recomendada en las comunidades con importantes índices de población neonatal y en las que, por su situación geográfica, sea más dificultoso el envío de muestras a centros de referencia (condiciones que cumple Canarias).



Fig 6. Espectrómetro de masas en Tándem.

3) Medidas de prevención terciaria: Son las medidas necesarias para el restablecimiento de la salud, una vez que ha aparecido la enfermedad. Consisten en aplicar un tratamiento para intentar curar o paliar una enfermedad o unos síntomas determinados. Previamente, es necesario haber aplicado en los diferentes niveles de atención los medios para la confirmación diagnóstica, para después establecer la indicación del tratamiento más idóneo para cada proceso, conocer el manejo de secuelas, y el seguimiento de los procesos ya establecidos, así como una pronta prevención de sus complicaciones.

En este sentido y en la edad pediátrica las opciones de tratamiento han avanzado enormemente en los últimos 30 años. La progresión terapéutica alcanzada en los últimos años para el tratamiento de las enfermedades del ser humano ha sido tan espectacular que no podemos darle toda la cabida que se merece en esta revisión, pero en la **tabla 2** vemos las principales medidas terapéuticas a nuestro alcance, algunas de uso tradicional y otras de más reciente incorporación:

Pedagogía Terapéutica (PT)
Educación Especial
Rehabilitación
Terapia Ocupacional y otras terapias alternativas (musicoterapia, hidroterapia, equinoterapia...)
Estimulación temprana psicomotora y sensorial
Psicoterapia y Terapia Conductual
Logopedia
Ortopedia
Cirugía correctora, reparadora y funcional
Fármacos relajantes musculares
Toxina Botulínica (Espasticidad)
Bomba de Baclofeno (Espasticidad)
Fármacos Antiepilépticos, Neurolépticos, Antidepresivos y Ansiolíticos
Fármacos para TDAH
Fármacos hormonales (ACTH, Antitiroideos, Estrógenos, Andrógenos, Melatonina...)
Sedantes vertiginosos
Fármacos anestésicos
Fármacos antimigrañosos
Fármacos para el Dolor
Antivirales
Antiinflamatorios y Dopaminérgicos
Insulinoterapia
Terapia con Coenzimas
Terapia con Carnitina
Terapia con antioxidantes
Terapia con Quelantes
Vitaminoterapia y oligoelementos
Terapia enzimática sustitutiva (Enf. lisosomales y de depósito)
Terapia con radiaciones
Trasplante de Medula Ósea
Trasplante de órganos
Terapia con células madre
Terapia génica
Fármacos antineoplásicos
Inmunoterapia
Corticoterapia... etc.

Tabla 2.

Es un objetivo general de toda la comunidad científica, así como de la industria farmacéutica y de entidades públicas y estatales, el seguir promoviendo la investigación de nuevos fármacos y medidas terapéuticas eficaces, que doten a la población de un potencial y futuro saludable.

Al finalizar no puedo menos que alabar la exposición efectuada por el Dr. M. Herrera en el artículo «Prevención de la Subnormalidad Infantil», publicado en esta revista en la década de los 70, pues creo que ya se adivinaba la trascendencia y el cambio favorable que experimentaríamos en la adopción de medidas idóneas para la prevención adecuada y mejor asistencia de la discapacidad en el niño.

BIBLIOGRAFÍA

1. CIE 10. Decima Revisión de la Clasificación Internacional de las Enfermedades. Organización Mundial de la Salud 1992.
2. Clasificación Internacional del Funcionamiento de la Discapacidad y de la Salud. Organización Mundial de la Salud 2001.
3. Encuesta sobre Discapacidades, Deficiencia y Estado de Salud. 1999. INE.
4. Dealing with data on Persons with Disability. Disability Information Sheet. Number 1, 2001. Canadian Council on Social Development.
5. JLVázquez-Barquero, AJ Ramos Martín-Vegue, y col. La Familia Internacional de Clasificaciones de la OMS (FIC-OMS): Una nueva visión. Pap Med 2001.
6. Organización Mundial de la Salud. Clasificación Internacional de Deficiencias, Discapacidades y Minusvalías. Manual de clasificación de las consecuencias de la enfermedad. Madrid: Instituto Nacional de Servicios Sociales; 1983.
7. Naciones Unidas. Programa de Acción Mundial para las Personas con Discapacidad. Madrid: Real Patronato de Prevención y de Atención a Personas con Minusvalía; 1988.
8. Pagina Webb. Guía de la categoría de riesgo del uso de fármacos durante el embarazo.

9. D Casado. Introducción a la prevención de deficiencias. En: Curso sobre Prevención de Deficiencias. Madrid: Real Patronato de Prevención y de Atención a Personas con Minusvalía; 2000. Documento núm. 33.
10. World Health Organization Regional Office for Europe. Health 21: The health for all. Policy Framework for the WHO European Region. Copenhagen: WHO; 1998.
11. Organización Mundial de la Salud, Clasificación Internacional del Funcionamiento de la Discapacidad y de la Salud. «IMSERSO, OMS, OPS, Madrid, 2001.
12. Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud (CIF): antecedentes, marco conceptual y estructura. JL Vázquez-Barquero, S Herrera Castanedo, AJ Ramos Martín-Vegue. *Pap Med* 2001; 104-177-184.
13. C Egea García y A Sarabia Sánchez. Clasificaciones de la OMS sobre discapacidad. Real Patronato sobre Discapacidad en el año 2001 y que fue publicado, separadamente, en el Boletín nº 50, diciembre 2001.
14. C Egea García, A Sarabia Sánchez. Experiencias de aplicación en España de la Clasificación Internacional de Deficiencias, Discapacidades y Minusvalías. Madrid: Real Patronato sobre Discapacidad; 2001.
15. Vázquez-Barquero y col. La discapacidad: Modelos interpretativos y su influencia en el Nuevo Sistema de Clasificación de Discapacidades de la OMS. *Arch Psiquiatr* 2000; 63:203-14.
16. A Pandor, J Eastham, C Beverly. Clinical effectiveness and cost-effectiveness of neonatal screening for inborn errors of metabolism using tandem mass spectrometry: a systematic review. *Health Technology Assessment*. 2004; 8:1-121.
17. ML Martínez Frías y D Casado. (1999) Para que nazca sano. Prevención de defectos congénitos. Madrid: Real Patronato de Prevención y Atención a Personas con Minusvalía.
18. Centro Español de documentación sobre discapacidad (2002). Acceso de las personas con discapacidad al empleo público. (1985-1999) Madrid: Real Patronato de Prevención y de Atención a Personas con Minusvalía.
19. EW Naylor, DH Chace. Automated Tandem mass spectrometry for mass newborn screening for disorders in fatty acid, organic and amino-acid metabolism. *J. Child Neurol* 1999; 14 suppl 1:54-8.
20. Estudios lipidico-nutricionales y genéticos para la prevención de las deficiencias neurosensoriales del niño y degenerativas del adulto. Autor: Dr. Pablo Sanjurjo. Real Patronato sobre la discapacidad. 2003. Documentos 65/2003.
21. Medicina Preventiva y Salud Pública. Autor G Piédrola Gil, R Gálvez Vargas, R Gálvez, V Domínguez Rojas, L Carlos Abecia Inchaurregui. Editorial. Elsevier España. 2003.