



Revista Venezolana de Gerencia



Cómo citar: Coronel-Zubiate, F. T., Farje Gallardo, C. A., Chávez Milla, J. M., y Gonzáles Paco, E. (2023). Políticas públicas en salud en Perú: Responsabilidad social para la atención de patologías congénitas. *Revista Venezolana de Gerencia*, 28(104), 1439-1453. <https://doi.org/10.52080/rvgluz.28.104.4>

Universidad del Zulia (LUZ)
Revista Venezolana de Gerencia (RVG)
Año 28 No. 104, 2023, 1439-1453
octubre-diciembre
ISSN 1315-9984 / e-ISSN 2477-9423



Políticas públicas en salud en Perú: Responsabilidad social para la atención de patologías congénitas

Coronel-Zubiate, Franz Tito*
Farje Gallardo, Carlos Alberto**
Chávez Milla, Julio Mariano***
Gonzáles Paco, Edwin****

Resumen

En Perú, la Región Amazonas enfrenta desafíos en el acceso a atención médica especializada y al tratamiento de enfermedades raras, incluyendo patologías congénitas. Estas patologías afectan la calidad de vida y requieren un enfoque integral y de responsabilidad social en la atención. Las personas con patologías congénitas en la Región Amazonas enfrentan barreras similares a nivel nacional e internacional, como limitado acceso a atención, altos costos y estigmatización. El propósito fue conocer las políticas públicas en salud en Perú y la visión de la responsabilidad social para la atención de patologías congénitas, utilizando la frecuencia de diagnóstico de malformaciones congénitas respecto de los diagnósticos entre 2012 y 2021 en la Región Amazonas, Perú. Para llevar a efectos la presente investigación se realizó una investigación es de nivel descriptivo, observacional, transversal, y retrospectivo. El rango de casos de malformación congénita en relación al total de atenciones oscila entre 0.04% a 0.18%, considerándose cifras insignificantes para la creación de políticas públicas en salud, considerándose una tasa de prevalencia de 1 caso por cada 1000 diagnósticos. La baja prevalencia de esta patología es la razón del desinterés del estado y la comunidad de salud para el desarrollo de políticas públicas que aborden estos problemas de salud.

Recibido: 20.06.23

Aceptado: 04.09.23

* Dr. Doctor en Estomatología. Cirujano Dentista. Docente Principal Universidad Nacional Toribio Rodríguez de Mendoza de Amazonas, (Chachapoyas, Perú). Email: franz.coronel@untrm.edu.pe ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-4747-947X>

** Mg. Magíster en Estomatología. Cirujano Dentista. Docente Auxiliar Universidad Nacional Toribio Rodríguez de Mendoza de Amazonas, (Chachapoyas, Perú). Email: carlos.farje@untrm.edu.pe ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-2907-0152>

*** Ms C. Magíster en Bioquímica. Biólogo. Docente Asociado Universidad Nacional Toribio Rodríguez de Mendoza de Amazonas, (Chachapoyas, Perú). Email: julio.chavez@untrm.edu.pe ORCID: <http://orcid.org/0000-0002-2335-8457>

**** Dr. Doctor en Enfermería. Enfermero. Docente Principal Universidad Nacional Toribio Rodríguez de Mendoza de Amazonas, (Chachapoyas, Perú). Email: edwin.gonzales@untrm.edu.pe ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-7250-6399>

La implementación de programas de atención de patologías congénitas en poblaciones vulnerables, como la Región Amazonas, es esencial para garantizar acceso equitativo a servicios médicos que reflejen el compromiso de la sociedad con la salud de todos y que busquen abordar y disminuir las desigualdades existentes.

Palabras clave: Enfermedades Genéticas Congénitas; Mortalidad Infantil; Política de Salud; Enfermedades Raras; Responsabilidad Social.

Social responsibility with cleft lip and palate in the Amazonas region – Perú

Abstract

In Peru, the Amazon Region faces challenges in access to specialized medical care and treatment of rare diseases, including congenital pathologies. These pathologies affect quality of life and require a comprehensive and socially responsible approach to care. People with congenital pathologies in the Amazon Region face similar barriers at the national and international level, such as limited access to care, high costs and stigmatization. The purpose was to learn about public health policies in Peru and the vision of social responsibility for the care of congenital pathologies, using the frequency of diagnosis of congenital malformations with respect to diagnoses between 2012 and 2021 in the Amazonas Region, Peru. To carry out this research, a descriptive, observational, cross-sectional and retrospective study was carried out. The range of cases of congenital malformation in relation to total care ranges from 0.04% to 0.18%, being considered insignificant figures for the creation of public health policies, considering a prevalence rate of 1 case per 1000 diagnoses. The low prevalence of this pathology is the reason for the lack of interest of the state and the health community in the development of public policies to address these health problems. The implementation of congenital pathology care programs in vulnerable populations, such as the Amazon Region, is essential for the development of public policies to address these health problems.

Keywords: Congenital Genetic Diseases; Infant Mortality; Health Policy; Rare Diseases; Social Responsibility.

1. Introducción

Las patologías congénitas, también conocidas como malformaciones congénitas o enfermedades genéticas, son condiciones médicas presentes

desde el nacimiento debido a factores genéticos, ambientales o una combinación de ambos (World Health Organization [WHO], 2023). La WHO (2023), indica que 240.000 recién nacidos con patologías congénitas

mueren anualmente a nivel mundial dentro de los 28 días posteriores al nacimiento y otras 170.000 mueren en edades comprendidas entre 1 mes y 5 años, además que nueve de cada diez niños con diagnóstico congénito grave se encuentran en países en vías de desarrollo.

De acuerdo a la Organización Panamericana de la Salud (OPS, 2021), las patologías congénitas a nivel mundial se encuentran entre las principales causas de mortalidad infantil, y en América Latina y el Caribe aproximadamente 1 de cada 5 defunciones durante los primeros 28 días de vida se debe a defectos congénitos (OPS y Banco Mundial, 2020). Las enfermedades congénitas pueden ser resultado de uno o más factores genéticos, infecciosos, nutricionales o ambientales, pero con frecuencia resulta complicado identificar la causa exacta (WHO, 2023).

Estas patologías tienen un impacto significativo en la calidad de vida de las personas que las padecen y sus familias. La atención adecuada de las patologías congénitas requiere un enfoque integral y una responsabilidad compartida entre gobiernos, instituciones de salud, profesionales médicos y la sociedad en general (Kruk et al, 2018). En este contexto, la falta de responsabilidad social con las patologías congénitas es una preocupación seria y alarmante en todo el mundo. Una de las principales críticas radica en la falta de inversión y priorización de recursos para el diagnóstico, tratamiento y atención de las enfermedades congénitas (Neto y Teixeira, 2020). Muchas de estas condiciones requieren atención médica especializada a largo plazo, lo que puede ser costoso y desafiante para las familias afectadas, especialmente aquellas con

bajos recursos económicos, que sumado a la falta de conciencia y educación sobre las enfermedades congénitas en la población puede llevar a diagnósticos tardíos, malentendidos y estigmatización de las personas afectadas (Von der Lippe et al, 2017).

Las políticas públicas en Perú es un tema de gran relevancia y complejidad que abarca una amplia gama de áreas, desde la economía y la educación hasta la salud y el medio ambiente, que han hecho que enfrentemos desafíos significativos en la formulación, implementación y evaluación de políticas públicas que satisfagan las necesidades de su población diversa y promuevan el desarrollo sostenible (Parraguez-Vergara et al, 2018).

La negligencia con las enfermedades congénitas en las políticas públicas de salud es otra área crítica, considerando que la ausencia de enfoque en estas afecciones en programas gubernamentales y en el sistema de salud muestran una falta de responsabilidad social en abordar las necesidades específicas de estas poblaciones, que perpetúa las desigualdades en el acceso a la atención médica y la marginalización de las personas afectadas (Peres et al, 2019).

La problemática se basa en la falta de enfoque, conciencia, recursos y políticas específicas para abordar las malformaciones congénitas, que además implica una responsabilidad social con un compromiso más amplio de la sociedad y de las instituciones, garantizar que todas las personas tengan igualdad de oportunidades para acceder a atención médica y apoyo apropiados.

El propósito fue conocer las políticas públicas en salud en Perú y la visión de la responsabilidad social para

la atención de patologías congénitas, utilizando la frecuencia de diagnóstico de malformaciones congénitas respecto de los diagnósticos entre 2012 y 2021 en la Región Amazonas, Perú.

2. Metodología

Se realizó una investigación es de nivel descriptivo, observacional, transversal, y retrospectivo. Utilizamos como fuente de información el Área de Estadística e Informática de la Dirección Regional de Salud de Amazonas (DIRESA-Amazonas), que mantiene el registro de diagnósticos desde el 2012 hasta la fecha en forma electrónica. En esta área se recopila la información de los centros de salud de los 84 distritos de las 7 provincias de la Región Amazonas. En este registro no están considerados datos que identifiquen a los pacientes, por lo que no se encuentra comprometida la confidencialidad.

Los registros de diagnósticos se realizan tomando en cuenta el CIE-10 (WHO, 2000), y dentro de estos diagnósticos, las patologías congénitas se encuentran dentro del Capítulo 17 de los diagnósticos de Malformaciones Congénitas, Deformidades y Anomalías Cromosómicas (Q00-Q99). En nuestra región los diagnósticos reportados están dentro de las subclasificaciones, que son: Malformaciones congénitas de sistema nervioso (Q00-Q07), Malformaciones congénitas de los ojos, oído, cara y cuello (Q10-Q18), Malformaciones congénitas del aparato circulatorio (Q20-Q28), Malformaciones congénitas del aparato respiratorio (Q30-Q34), Labio y paladar hendidos (Q35-Q37), Otras malformaciones congénitas del aparato digestivo, Malformaciones congénitas de los órganos genitales

(Q50-Q56), Malformaciones congénitas del aparato urinario (Q60-Q64), Malformaciones y deformidades congénitas del sistema osteomuscular (Q65-Q79) Otras malformaciones congénitas (Q80-Q89) y, Anomalías cromosómicas, no clasificadas bajo otro concepto (Q90-Q99).

Se confirmó que los registros correspondan al diagnóstico y código CIE-10 de malformación congénita, y se tomaron en cuenta a todos los que aparecen dentro de los códigos Q00 a Q99 por año, así como también el total de diagnósticos por año. Posteriormente, se evaluó la proporción de diagnósticos de malformación congénita en comparación al total por año y del decenio en evaluación.

La información final se procesó en el software SPSS versión 26, Microsoft Word y Excel. Los resultados se presentan en tablas de frecuencia del mismo que se realizó un análisis estadístico descriptivo.

3. Políticas públicas en salud

Existen numerosas iniciativas para concientizar sobre este problema y para implementar acciones de vigilancia en los sectores de salud y de gobierno. Sin embargo, todavía hay un largo camino por recorrer. Se han reportado como redes colaborativas internacionales (Cardosos-Santos et al, 2020), como son el Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC), International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR), European Surveillance of Congenital Anomalies (EUROCAT), British and Irish Network of Congenital Anomaly Researchers

(BINOCAR), Red Latinoamericana de Malformaciones Congénitas (ReLAMC), South-East Asia Region's Newborn and Birth Defects Database (SEAR-NBBD), compuestas por 98 programas presentes en 58 países diferentes de todos los continentes, excepto África, con importante participación en la vigilancia de anomalías congénitas.

Los sistemas de salud de Colombia, Argentina y Perú carecen hasta ahora de procesos específicos para priorizar el acceso a tratamientos de enfermedades raras, centrándose principalmente en el control de precios, la compra centralizada y las agencias de evaluación de nuevos medicamentos para limitar el impacto presupuestario y priorizar el valor, pero suelen no referirse específicamente a medicamentos para enfermedades raras (Mayrides et al, 2020).

En el Perú, el Reglamento de la Ley Núm. 29698, Ley que declara de Interés Nacional y Preferente Atención el Tratamiento de personas que padecen Enfermedades Raras o Huérfanas, descrito en el Decreto Supremo Núm. 004-2019-SA (2019), indica que: "las Enfermedades Raras (ER) son aquellas enfermedades, con peligro de muerte o de invalidez crónica, que tienen una frecuencia, menor de 1 por cada 100 000 habitantes, en algunos casos presentan muchas dificultades para ser diagnosticadas y efectuar su seguimiento, tienen un origen desconocido en la mayoría de los casos, conllevan múltiples problemas sociales y cuentan con escasos datos epidemiológicos. Pueden incluir malformaciones congénitas y enfermedades de origen genético". Dentro de esta ley se establece las intervenciones para las personas con estos padecimientos, así como el

sistema para el registro de casos.

Es importante destacar que la definición de enfermedad rara varía según la región y las organizaciones de salud. En los Estados Unidos, por ejemplo, se considera que una enfermedad es rara cuando afecta a menos de 200,000 personas en el país. En la Unión Europea, una enfermedad se considera rara cuando afecta a menos de 1 de cada 2,000 personas (Fabris y Strazzabosco, 2021).

Las patologías congénitas pueden formar parte de las enfermedades raras o huérfanas, especialmente aquellas que derivan de síndromes, pero no todas las patologías congénitas son consideradas enfermedades raras. Las enfermedades raras son afecciones médicas que afectan a un número limitado de personas en comparación con la población general. En muchos casos, las enfermedades raras son de origen genético, lo que significa que pueden ser causadas por mutaciones genéticas heredadas o nuevas (Fabris y Strazzabosco, 2021). La Federación Peruana de Enfermedades Raras indica que el gasto efectuado en el año 2022, mostrando que, de 61,898,785.68 soles gastados en Enfermedades Raras a nivel nacional, el 73% corresponde a la región Lima (FEFER, 2023).

Existen otras políticas públicas que se pueden considerar como parte de los esfuerzos que se podrían orientar a las patologías congénitas. Entre ellas se encuentra el Plan Nacional de Seguridad Alimentaria y Nutricional 2015-2021 (MINAGRI, 2015), que, aunque no se centra exclusivamente en patologías congénitas, este programa busca mejorar la salud nutricional de niños menores de cinco años y mujeres embarazadas en zonas rurales y urbanas marginales,

considerando particularmente que una nutrición adecuada durante el embarazo puede influir en la prevención de ciertas anomalías congénitas. También el Programa Presupuestal 0002: Salud materno neonatal (2017), cuyo enfoque principal es la salud de las madres y los recién nacidos, pero puede contribuir a la detección temprana y atención de patologías congénitas.

Liu et al, (2023) mencionan que las políticas públicas en salud desempeñan un papel crucial en la promoción del bienestar y la equidad en una sociedad. Tal planteamiento es reforzado por Schultz et al, (2023) quienes consideran que estas políticas abarcan una amplia gama de áreas, desde la prevención y el control de enfermedades hasta la accesibilidad a servicios médicos de calidad, que por extensión se entiende que estas políticas buscan garantizar que todos los ciudadanos tengan igualdad de oportunidades para acceder a atención médica, medicamentos y servicios preventivos. Lilly et al, (2023) precisan que las políticas públicas en salud se tienen que centrar en la educación sanitaria y en la promoción de estilos de vida saludables.

Por lo tanto, el diseño y ejecución de estas políticas deben ser efectivas, pues son fundamentales para construir una sociedad más saludable y resiliente en su conjunto (DeSalvo et al, 2017).

Las políticas de salud en Perú exigen el desarrollo de un plan de acción, que puede ser un medio importante para generar consenso y evaluar el progreso en los objetivos del país. Estas deben actualizarse con regularidad, para alcanzar mejores resultados en las personas que realmente lo necesitan.

4. Responsabilidad social en instituciones de salud de Región Amazonas

La responsabilidad social en las instituciones de salud de la Región Amazonas, al igual que en cualquier otra región, se refiere al compromiso de estas instituciones de contribuir al bienestar y desarrollo de la comunidad a la que sirven. Esto implica ir más allá de la atención médica directa y participar en actividades y programas que beneficien a la sociedad en su conjunto. La inequidad en salud en relación con las personas con enfermedades congénitas es un problema significativo, debido a que a menudo enfrentan barreras adicionales para acceder a una atención médica adecuada y a una calidad de vida óptima (Martín, 2020).

En el Perú, para registrar los diagnósticos encontrados en las instituciones de salud se emplea la Clasificación Internacional de Enfermedades 10° (CIE – 10) de acuerdo a la Resolución Ministerial Núm. 553-2002-SA-DM (2002). Esta Clasificación se compone de una serie de códigos utilizados a nivel mundial que facilitan el registro de las enfermedades, tomar decisiones para la financiación de programas de salud, construir estadísticas y planificar la distribución de servicios.

Actualmente, se está analizando el pasar al nuevo sistema de clasificación CIE – 11 y el efecto de realizar ese cambio (Krawczyk y Świącicki, 2020). Los diagnósticos que se encuentran registrados en la Dirección de Salud Amazonas (DIRESA), registrados del 2012 al 2021, muestran un total de 7 396 747, de los cuales 2 776 151, fueron diagnósticos en varones y 4 620 554 en mujeres (Tabla 1).

Tabla 1
Diagnósticos según CIE – 10 de la Región Amazonas en el periodo 2012 a 2021

AÑO	DIAGNÓSTICOS SEGÚN CIE – 10		
	TOTAL	MASCULINO	FEMENINO
2012	759 954	294 916	465 033
2013	869 695	335 226	534 469
2014	869 482	327 076	542 406
2015	856 541	321 577	534 964
2016	838 286	317 452	520 834
2017	738 104	269 801	468 283
2018	742 516	274 207	468 292
2019	725 154	267 985	457 169
2020	448 843	164 989	283 854
2021	548 172	202 922	345 250
TOTAL 10 AÑOS	7 396 747	2 776 151	4 620 554

Fuente: DIRESA – Amazonas

Según la Dirección de Salud Amazonas (DIRESA), el número de diagnósticos de malformaciones congénitas de la Región Amazonas en

10 años de seguimiento es de 7 426, con 3 463 en varones y 3 963 en mujeres (Tabla 2).

Tabla 2
Malformaciones Congénitas, Deformidades y Anomalías Cromosómicas de la Región Amazonas en el periodo 2012 a 2021

AÑO	DIAGNÓSTICO MALFORMACIONES CONGENITAS		
	TOTAL	MASCULINO	FEMENINO
2012	322	131	191
2013	486	257	229
2014	482	244	238
2015	786	345	441
2016	1 049	503	546
2017	736	326	410
2018	1 402	597	805
2019	1 218	606	612
2020	363	172	191
2021	582	282	300
TOTAL 10 AÑOS	7 426	3 463	3 963

Fuente: DIRESA – Amazonas

Los casos de malformaciones congénitas, de acuerdo a la Dirección de Salud Amazonas (DIRESA), resultaron ser muy pocos en comparación a lo reportado en otros diagnósticos. El porcentaje de atenciones fue de 0.10

del total de diagnósticos, con un rango entre 0.4 y 0.19. En esta investigación encontramos que la tasa de prevalencia promedio para el periodo 2012-2021 fue de 10 x 10 000 habitantes, o lo que equivale a 1:1 000 (Tabla 3).

Tabla 3
Porcentaje de Malformaciones Congénitas, Deformidades y Anomalías Cromosómicas en relación al Total de Diagnósticos de la Región Amazonas en el periodo 2012 a 2021

AÑO	PORCENTAJE DE DIAGNÓSTICOS DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS		
	TOTAL %	MASCULINO %	FEMENINO %
2012	0.04	0.04	0.04
2013	0.06	0.08	0.04
2014	0.06	0.07	0.04
2015	0.09	0.11	0.08
2016	0.13	0.16	0.10
2017	0.10	0.12	0.09
2018	0.19	0.22	0.17
2019	0.17	0.23	0.13
2020	0.08	0.10	0.07
2021	0.11	0.14	0.09
TOTAL 10 AÑOS	0.10	0.12	0.09

Tasa de prevalencia de 10 años = 1 en 1 000
Fuente: DIRESA – Amazonas

Se considera que existen alrededor de 7 mil enfermedades raras que afectan a todos los tejidos y sistemas humanos. Muchas de ellas provocan un grado severo de discapacidad crónica o muerte. Se consideran “raras” por su baja prevalencia, aunque puede ser tan rara como una única persona en el mundo con la enfermedad. Se considera que hacen entre 5 a 7 % de la población mundial, cuya proporción en el Perú, serían entre 1.5 a 2 millones de afectados. Lo de “huérfana” es porque no se consideran de importancia para la

sociedad, sistemas de salud, industria farmacéutica o incluso investigaciones o programas académicos (Lizaraso y Fujita, 2018).

Las políticas públicas en salud juegan un papel fundamental en la promoción de la responsabilidad social en las instituciones de salud, en particular en la Región Amazonas. Por ello, contextualizando lo expresado por Hoflund et al, (2023), se entiende que estas políticas establecen las pautas para asegurar que los servicios médicos sean accesibles y de calidad para todos

los ciudadanos, independientemente de su situación económica.

Como lo manifiesta Hernantes et al, (2020), para promover la equidad en el acceso a la atención médica, las políticas de salud refuerzan la responsabilidad social de las instituciones sanitarias al abordar las necesidades de la comunidad en su conjunto. Además, tengamos presente a Synnevåg et al, (2019) afirman que las políticas respaldan la implementación de programas de prevención y educación sanitaria, fortaleciendo así el compromiso de las instituciones de salud con el bienestar general y la conciencia social, sobre todo en una región tan llena de necesidades como Amazonas.

Dentro del marco de las políticas públicas en salud y la responsabilidad social de las instituciones sanitarias, Amdam (2023) propone que los programas de atención de patologías desempeñan un papel esencial, especialmente en poblaciones vulnerables. Todo esto se complementa con los reportes de Hagen et al, (2015), quien manifiesta que estos programas no solo reflejan el compromiso de una sociedad con la salud de todos sus miembros, sino que también buscan abordar las desigualdades al garantizar que aquellos nacidos con condiciones médicas hereditarias tengan acceso equitativo a diagnóstico, tratamiento y apoyo.

Al dirigirse a poblaciones vulnerables, como aquellos con enfermedades raras o huérfanas (ERH), estos programas demuestran un enfoque inclusivo y compasivo, promoviendo una sociedad donde cada individuo, independientemente de sus circunstancias, pueda disfrutar de una vida saludable y digna.

En cuanto a la responsabilidad social en las instituciones de salud de la Región Amazonas, es importante

destacar que no solo se trata de brindar servicios médicos de calidad y accesibles, sino también de fomentar la participación activa de la comunidad en su propio bienestar. Esto se debe a que una comunidad informada y comprometida puede tomar medidas preventivas para proteger su propia salud.

Además, es importante destacar que las políticas públicas en salud también pueden ser una herramienta efectiva para abordar los desafíos específicos que enfrentan las instituciones de salud en la Región Amazonas. Esto puede ser especialmente importante en una región donde los recursos médicos son limitados. Por último, señalamos que la responsabilidad social en las instituciones de salud de la Región Amazonas también puede tener un impacto en la economía local. Una población más saludable es capaz de trabajar más y producir más, lo que a su vez puede mejorar la economía local y reducir la pobreza.

5. Programas de atención de patologías congénitas en poblaciones vulnerables

Los pacientes con enfermedades raras en todo el mundo luchan por acceder a un diagnóstico oportuno y al tratamiento y manejo de vanguardia de sus afecciones (Mayrides et al, 2020). Otra dificultad son los medicamentos para enfermedades raras o huérfanas, debido a la baja demanda y oferta que lleva a escasez en el mercado, a pesar de que según el MINSA, en el Perú las enfermedades raras afectan a aproximadamente 2 millones de personas (Ugarte, 2019). Algunas patologías congénitas pueden considerarse

enfermedades raras debido a su baja prevalencia y a menudo su naturaleza genética (Fabris y Strazzabosco, 2021).

Además de proporcionar atención médica especializada, estos programas pueden desempeñar un papel crucial en la prevención de la transmisión de patologías hereditarias en la región amazónica del Perú. Según Hagen et al, (2015), al proporcionar información y asesoramiento sobre el riesgo de transmisión de estas condiciones a futuras generaciones, se puede reducir el número de casos y mejorar la salud de la población en general.

Por lo tanto, es crucial implementar programas de atención de patologías congénitas en la región amazónica del Perú que garanticen el acceso equitativo a la atención médica especializada. Estos programas, como lo indica Giabbanelli y Vesuviala (2023) pueden incluir iniciativas para mejorar la educación y la conciencia pública sobre patologías congénitas, así como la capacitación de personal médico especializado para trabajar en áreas remotas.

Amdam (2023), indica que es fundamental abordar las desigualdades económicas y sociales que enfrentan estas poblaciones vulnerables para garantizar que todos tengan igualdad de oportunidades en el acceso a los servicios de salud. También las enfermedades congénitas tienen un componente genético y pueden afectar la salud de las futuras generaciones, que hace que el diagnóstico y el manejo adecuado sean importantes desde una perspectiva de salud pública y de salud reproductiva (Webber et al, 2015).

Una prevalencia de enfermedades congénitas de 1:1000 significa que una de cada 1000 personas padece de una enfermedad congénita en Amazonas, y aunque esta prevalencia puede

considerarse relativamente baja en comparación con otras condiciones médicas más comunes, como la diabetes o las enfermedades cardiovasculares, tiene importancia en salud pública y no debe pasarse por alto. Las personas con patologías congénitas, enfrentan una serie de dificultades en la Región Amazonas, que son similares a las que enfrentan en otras regiones del país y del mundo.

Estas personas a menudo requieren atención médica especializada y continua, pero el acceso a atención con instalaciones y profesionales de salud especializados pueden ser limitados o inaccesibles (Giugliani et al, 2022). Las personas con enfermedades congénitas pueden enfrentar gastos médicos significativos, incluidas cirugías, tratamientos y medicamentos, que en particular es muy difícil para familias de bajos ingresos (Claussen-Portocarrero y Gutierrez-Aguado, 2021).

La falta de conciencia y educación sobre enfermedades congénitas puede llevar a diagnósticos tardíos o a la falta de comprensión de las necesidades de atención médica adecuada (Laquihuanaco y Laquihuanaco, 2022).

Algunas enfermedades congénitas pueden ser visibles o tener efectos físicos fácilmente identificables, esto puede llevar a estigmatización y discriminación, lo que afecta la calidad de vida emocional y social de las personas afectadas (Fournier et al, 2023). Las limitaciones de salud relacionadas con enfermedades congénitas pueden influir en la educación y el empleo, debido a que suelen enfrentar obstáculos para acceder a la educación y pueden ser marginadas en el mercado laboral.

Los trastornos congénitos pueden ocasionar discapacidad a largo plazo, que termina representando

un incremento en el gasto familiar. Considerando que algunos trastornos congénitos se pueden prevenir con vacunación, ingesta adecuada de ácido fólico o yodo y atención adecuada antes y durante el embarazo (WHO, 2023), esta no se desarrolla completamente debido a la falta de información de la población y del mal enfoque de los sistemas de salud. Las autoridades deben considerar la sobrecarga mundial de estas enfermedades, e incluirlas entre las prioridades de salud mundial (Modell et al, 2018).

Finalmente, los programas de atención de patologías congénitas en poblaciones vulnerables son esenciales para garantizar el acceso equitativo a la atención médica especializada (Lopez et al, 2022). Estos programas reflejan el compromiso de una sociedad con la salud de todos sus miembros y buscan abordar las desigualdades existentes. En el caso específico de la región Amazonas del Perú, es fundamental implementar programas que se adapten a las necesidades y realidades locales. Al promover una sociedad inclusiva y compasiva, donde cada individuo tenga acceso a una vida saludable y digna, estaremos construyendo un futuro más justo y equitativo para todos.

6. Conclusiones

La prevalencia de diagnósticos de malformaciones congénitas entre los años 2012 y 2021 fue de 1 por cada 1 000, que muestra la baja prevalencia de estas patologías, que hace difícil despertar el interés del sistema público de salud. Existe aún mucho trabajo por realizar, porque a pesar de las iniciativas dispersas respecto de las patologías congénitas, aún no ha logrado mejorar la forma de registrar los casos y mejorar

la perspectiva epidemiológica y estudiar los factores determinantes, así como el abordaje médico y consecuencias tiene aún un largo trecho que recorrer. Los sistemas de salud son complejos y multifacéticos, que hacen necesario que las personas con patologías congénitas requieran de políticas de salud que se centren en la necesidad de una atención más equitativa, accesible y dirigida al paciente, así como que aborden sus necesidades de manera integral.

La falta de responsabilidad social en relación con las enfermedades congénitas es un grave problema que afecta a comunidades, que requieren de un cambio significativo en la conciencia pública, en la inversión en investigación y tratamiento, así como en la implementación de políticas de salud inclusivas y equitativas que aborden de manera adecuada las necesidades de las personas con enfermedades congénitas. Es necesario realizar estudios exhaustivos que permitan comprender la prevalencia y necesidades específicas de las personas con malformaciones congénitas en Perú, con la colaboración entre gobierno, instituciones de salud, organizaciones sin fines de lucro y expertos en salud pública.

Referencias bibliográficas

- Amdam, R. (2023). "Health in All Policies" in Norwegian municipalities- Dilemmas and lack of legitimacy and capacity. *The International Journal of Health Planning and Management*. <https://doi.org/10.1002/hpm.3664>.
- Cardoso-dos-Santos, A. C., Magalhães, V. S., Medeiros-de-Souza, A. C., Bremm, J. M., Alves, R. F. S., Araujo, V. E. M. D., ... & França, G. V. A. D. (2020). International collaboration networks for the surveillance of

- congenital anomalies: a narrative review. *Epidemiologia e Serviços de Saúde*, 29. <https://doi.org/10.5123/S1679-49742020000400003>.
- Claussen-Portocarrero, G. & Gutierrez-Aguado, A. (2021). Características socioeconómicas y costos de enfermedades raras y huérfanas en el Perú, 2019. *Revista de la Facultad de Medicina Humana*, 21(4), 732-740. <https://dx.doi.org/10.25176/rfmh.v21i4.3936>.
- Decreto Supremo N°008-2015-MINAGRI. Decreto Supremo que aprueba el "Plan Nacional de Seguridad Alimentaria y Nutricional 2015-2021". 20 de junio de 2015. <https://www.midagri.gob.pe/portal/decreto-supremo/ds-2015/13004-decreto-supremo-n-008-2015-minagri>.
- DeSalvo, K. B., Wang, Y. C., Harris, A., Auerbach, J., Koo, D., & O'Carroll, P. (2017). Peer reviewed: public health 3.0: A call to action for public health to meet the challenges of the 21st century. *Preventing chronic disease*, 14. <http://dx.doi.org/10.5888/pcd14.170017externalicon>.
- Fabris, L., & Strazzabosco, M. (2021). Rare and undiagnosed liver diseases: challenges and opportunities. *Translational Gastroenterology and Hepatology*, 6. <https://doi.org/10.21037/tgh-2020-05>.
- Federación Peruana de Enfermedades Raras – FEPER. (2022). Publicaciones. [Grupo de Facebook]. Facebook. https://www.facebook.com/enfermedadesrarasperu/?locale=es_LA
- Fournier, H., Calcagni, N., Morice-Picard, F., & Quintard, B. (2023). Psychosocial implications of rare genetic skin diseases affecting appearance on daily life experiences, emotional state, self-perception and quality of life in adults: a systematic review. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 18(1), 1-44. <https://doi.org/10.1186/s13023-023-02629-1>.
- Giabbanelli, P. J., & Vesuvala, C. X. (2023). Human factors in leveraging systems science to shape public policy for obesity: A usability study. Information. *An International Interdisciplinary Journal*, 14(3), 196. <https://doi.org/10.3390/info14030196>.
- Giugliani, R., Castillo Taucher, S., Hafez, S., Oliveira, J. B., Rico-Restrepo, M., Rozenfeld, P., ... & Gonzaga-Jauregui, C. (2022). Opportunities and challenges for newborn screening and early diagnosis of rare diseases in Latin America. *Frontiers in Genetics*, 13, 3447. <https://doi.org/10.3389/fgene.2022.1053559>.
- Hagen, S., Helgesen, M., Torp, S., & Fosse, E. (2015). Health in All Policies: A cross-sectional study of the public health coordinators' role in Norwegian municipalities. *Scandinavian Journal of Public Health*, 43(6), 597–605. <https://doi.org/10.1177/1403494815585614>.
- Hernantes, N., Bermejo-Martins, E., Pumar-Méndez, M. J., López-Dicastillo, O., Iriarte-Roteta, A., Fernández-Unanue, S., & Mujika, A. (2020). Capacity building for intersectoral action for health by local governments is needed: a policy brief. *Anales del sistema sanitario de Navarra*, 43(3), 429–434. <https://doi.org/10.23938/assn.0917>.
- Hoflund, A. B., Jones, J. C., & Pautz, M. C. (Eds.). (2023). *The intersection of food and public health: Current policy challenges and solutions*. Routledge. <https://doi.org/10.1201/9781315153094>.

- Krawczyk, P., & Świącicki, Ł. (2020). ICD-11 vs. ICD-10-a review of updates and novelties introduced in the latest version of the WHO International Classification of Diseases. *Psychiatr Pol*, 54(1), 7-20. <https://doi.org/10.12740/PP/103876>.
- Kruk, M., Gage, A., Arsenault, C., Jordan, K., Leslie, H. H., Roder-DeWan, S., ... & Pate, M. (2018). Sistemas de salud de alta calidad en la era de los Objetivos de Desarrollo Sostenible: es hora de una revolución. *The Lancet Global Health*, 6(11), e1196-e1252. [http://dx.doi.org/10.1016/S2214-109X\(18\)30386-3](http://dx.doi.org/10.1016/S2214-109X(18)30386-3).
- Laquihuanaco, F., & Laquihuanaco, G. (2022). Trabajo colaborativo en el manejo de malformaciones faciales congénitas. *Revista Estomatológica Herediana*, 32(2), 161-166. Epub 17 de junio de 2022. <https://dx.doi.org/10.20453/reh.v32i2.4215>.
- Ley 29698 de 2019. Ley que declara de Interés Nacional y Preferente Atención el Tratamiento de personas que padecen Enfermedades Raras o Huérfanas. 22 de febrero de 2019. Decreto Supremo N° 004-2019-SA. <https://busquedas.elperuano.pe/download/url/reglamento-de-la-ley-n-29698-ley-que-declara-de-interes-na-decreto-supremo-n-004-2019-sa-1743601-5>
- Lilly, K., Kean, B., Hallett, J., Robinson, S., & Selvey, L. A. (2023). Factors of the policy process influencing Health in All Policies in local government: A scoping review. *Frontiers in Public Health*, 11, 1010335. <https://doi.org/10.3389/fpubh.2023.1010335>.
- Liu, J.-S., Li, X.-C., Zhang, Q.-Y., Han, L.-F., Xia, S., Kassegne, K., Zhu, Y.-Z., Yin, K., Hu, Q.-Q., Xiu, L.-S., Wang, X.-C., Li, O. Y., Li, M., Zhou, Z.-B., Dong, K., He, L., Wang, S.-X., Yang, X.-C., Zhang, Y., ... Zhang, X.-X. (2023). China's application of the One Health approach in addressing public health threats at the human-animal-environment interface: Advances and challenges. *One Health (Amsterdam, Netherlands)*, 17, 100607. <https://doi.org/10.1016/j.onehlt.2023.100607>.
- Lizaraso Caparó, F., & Fujita, R. (2018). Rare or orphan diseases: more orphan than rare in Peru. *Horizonte Médico (Lima)*, 18(2), 4-5. <https://dx.doi.org/10.24265/horizmed.2018.v18n2.01>.
- Lopez, K. N., Baker-Smith, C., Flores, G., Gurvitz, M., Karamlou, T., Nunez Gallegos, F., ... & American Heart Association Congenital Cardiac Defects Committee of the Council on Lifelong Congenital Heart Disease and Heart Health in the Young; Council on Epidemiology and Prevention; and Council on Lifestyle and Cardiometabolic Health. (2022). Addressing social determinants of health and mitigating health disparities across the lifespan in congenital heart disease: a scientific statement from the American Heart Association. *Journal of the American Heart Association*, 11(8), e025358. <https://doi.org/10.1161/JAHA.122.025358>.
- Martín, M. N. (2020). Influencia de las desigualdades sociales en salud en la mortalidad de la población rural y urbana en España, 2007-2013. *Medicina de Familia. SEMERGEN*, 46(5), 331-338. <https://doi.org/10.1016/j.semerg.2019.10.007>.
- Mayrides, M., Ruiz de Castilla, E. M., & Szelepski, S. (2020). A civil society view of rare disease public policy in six Latin American countries. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 15(1), 60. <https://doi.org/10.1186/s13023-020-1314-z>.

- Modell, B., Darlison, M. W., Malherbe, H., Moorthie, S., Blencowe, H., Mahaini, R., & El-Adawy, M. (2018). Congenital disorders: epidemiological methods for answering calls for action. *Journal of community genetics*, 9, 335-340. <https://doi.org/10.1007/s12687-018-0390-4>.
- Neto, A., & Teixeira, A. (2020). Nuevos problemas de un nuevo sistema de salud: la creación de una política pública nacional de atención de enfermedades raras en Brasil (1990-2014). *Salud colectiva*, 16, e2210. <https://doi.org/10.18294/sc.2020.2210>
- Organización Panamericana de la Salud & Banco Mundial. (2020). Presente y futuro de la vigilancia de defectos congénitos en las Américas. <https://doi.org/10.37774/9789275321928>.
- Organización Panamericana de la Salud, OPS. (2021, marzo 03). Ayudar a los niños con defectos congénitos a prosperar. <https://www.paho.org/es/historias/ayudar-ninos-con-defectos-congenitos-prosperar#:~:text=A%20trav%C3%A9s%20de%20la%20detecci%C3%B3n,se%20debe%20a%20estas%20anom%C3%ADas>.
- Parraguez-Vergara, E., Contreras, B., Clavijo, N., Villegas, V., Paucar, N., & Ther, F. (2018). Does indigenous and campesino traditional agriculture have anything to contribute to food sovereignty in Latin America? Evidence from Chile, Peru, Ecuador, Colombia, Guatemala and Mexico. *International Journal of Agricultural Sustainability*, 16(4-5), 326-341. <https://doi.org/10.1080/14735903.2018.1489361>.
- Peres, M. A., Macpherson, L. M., Weyant, R. J., Daly, B., Venturelli, R., Mathur, M. R., ... & Watt, R. G. (2019). Oral diseases: a global public health challenge. *The Lancet*, 394(10194), 249-260. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(19\)31146-8](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(19)31146-8).
- Programa Presupuestal 0002 (2017). Salud materno neonatal. [Documento de trabajo]. Lima, Ministerio de Economía y Finanzas. https://www.mef.gob.pe/contenidos/presu_public/ppr/prog_presupuestal/articulados/0002_salud_materno_neonatal.pdf.
- Resolución Ministerial N° 553-2002-SA-DM. Oficializar el uso de la Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y Problemas Relacionados con la Salud CIE-10 en todos los establecimientos de salud del territorio nacional. 21 de marzo de 2002. <https://www.gob.pe/institucion/minsa/normas-legales/255050-553-2002-sa-dm>.
- Rod, M. H., Rod, N. H., Russo, F., Klinker, C. D., Reis, R., & Stronks, K. (2023). Promoting the health of vulnerable populations: Three steps towards a systems-based re-orientation of public health intervention research. *Health & Place*, 80, 102984. <https://doi.org/10.1016/j.healthplace.2023.102984>.
- Schultz, S., Zorbas, C., Peeters, A., Yoong, S., & Backholer, K. (2023). Strengthening local government policies to address health inequities: perspectives from Australian local government stakeholders. *International Journal for Equity in Health*, 22(1), 119. <https://doi.org/10.1186/s12939-023-01925-3>.
- Synnevåg, E. S., Amdam, R., & Fosse, E. (2019). Legitimising inter-sectoral public health policies: A challenge for professional identities? *International Journal of Integrated Care*, 19(4). <https://doi.org/10.5334/ijic.4641>.
- Ugarte Ubilluz, Oscar. (2019). Estrategias para mejorar el acceso a medicamentos en el Perú. *Anales*

de la Facultad de Medicina, 80(1), 104-108. <https://dx.doi.org/10.15381/anales.v80i1.15878>.

Von der Lippe, C., Diesen, P. S., & Feragen, K. B. (2017). Living with a rare disorder: a systematic review of the qualitative literature. *Molecular Genetics & Genomic Medicine*, 5(6), 758-773. <https://doi.org/10.1002/mgg3.315>.

Webber, D. M., MacLeod, S. L., Bamshad, M. J., Shaw, G. M., Finnell, R. H., Shete, S. S., ... & Hobbs, C. (2015). Developments in our understanding of the genetic basis of birth defects. *Birth Defects Research*

Part A: Clinical and Molecular Teratology, 103(8), 680-691. <https://doi.org/10.1002/bdra.23385>.

World Health Organization- WHO (2000). Guía de bolsillo de la clasificación CIE-10 : clasificación de los trastornos mentales y del comportamiento. Editorial Médica Panamericana. <https://apps.who.int/iris/handle/10665/42326>.

World Health Organization- WHO (2023, february 27). Congenital disorders. Recuperado de <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/birth-defects>.