

Evaluación de discapacidad en los defectos congénitos: una mirada desde la Clasificación Internacional del Funcionamiento, la Discapacidad y la Salud (CIF)

Evaluation of Disability in Birth Defects: A view from the International Classification of Functioning (ICF)

Avaliação de deficiência nos defeitos congênitos: um olhar desde a Classificação Internacional do Funcionamento, a Deficiência e a Saúde, CIF

Diana Marcela Ortiz-Quiroga. T.O.¹, Yoseth Ariza. MD, MSc¹, Harry Pachajoa. MD, PhD²

Recibido: 15 de mayo de 2015 • Aprobado: 25 de octubre de 2016

Doi: <http://dx.doi.org/10.12804/revistas.urosario.edu.co/revsalud/a.5372>

Para citar este artículo: Ortiz-Quiroga DM, Ariza Y, Pachajoa H. Evaluación de discapacidad en los defectos congénitos: una mirada desde la Clasificación Internacional del Funcionamiento, la Discapacidad y la Salud, CIF. Rev Cienc Salud. 2017;15(1):23-35. Doi: <http://dx.doi.org/10.12804/revistas.urosario.edu.co/revsalud/a.5372>

Resumen

Introducción: en la actualidad, coexisten dos modelos contrapuestos que han servido como marco para la evaluación y tratamiento de la discapacidad: el modelo rehabilitador y el social. Sin embargo, en 2001, la OMS recurre a una tercera vía de interpretación a través de la síntesis de estos dos modelos, que derivan en la Clasificación Internacional del Funcionamiento, la Discapacidad y la Salud (CIF). **Objetivo:** evaluar la discapacidad a través de la CIF, en pacientes con defectos congénitos atendidos en un hospital de cuarto nivel de la ciudad de Cali. **Materiales y métodos:** estudio transversal que incluyó 40 pacientes (niños y adolescentes) con defectos congénitos y sus perfiles de funcionamiento obtenidos a través de la CIF. **Resultados:** las funciones que con mayor frecuencia se reportaron alteradas en el componente corporal fueron las mentales; las neuromusculoesqueléticas y de movimiento; las del sistema digestivo, metabólico y endocrino, y las sensoriales. En el componente de actividades y participación, las limitaciones se centraron en el aprendizaje básico, movilidad y comunicación. En el componente de factores contextuales, los profesionales de la salud y la tecnología para jugar, fueron los principales facilitadores reportados. **Conclusiones:** la utilización de herramientas integrales como la CIF para la evaluación, intervención y seguimiento de los pacientes con defectos congénitos, permitirá considerar al fenómeno de la

1 Universidad Icesi, Facultad de ciencias de la salud, Cali, Colombia. Centro de Investigación en Anomalías Congénitas y Enfermedades Raras, CIACER. Correo electrónico: hmpachajoa@icesi.edu.co

2 Fundación Clínica Valle del Lili, Cali, Colombia.

discapacidad como un problema de origen social y, principalmente, como un asunto centrado en la inclusión de las personas en la sociedad.

Palabras claves: evaluación de la discapacidad, defectos congénitos, modelo biopsicosocial, Clasificación Internacional del Funcionamiento, la Discapacidad y la Salud (CIF).

Abstract

Introduction: The concept of disability has evolved throughout history going through the bases of three models that have served as a framework for the evaluation and treatment of disability: the exclusion model, the rehabilitation model, and the social model; which co-exist in different degrees. Because of this coexistence, in society there are still imaginary ideas and beliefs about disability that focus solely on the traits of people and in what they are unable to do. *Objective:* To evaluate the degree of disability through the International Classification of Functioning (ICF), in patients with birth defects who attend a high complexity hospital in the city of Cali. *Materials and methods:* Cross-sectional study that included 40 patients (children and adolescents) with birth defects and their functional profiles obtained from the ICF. *Results:* The altered functions that are most frequently reported in the corporal component are the mental; the neuromusculoskeletal and movement; the digestive, metabolic and endocrine system, and the sensorial functions. In the activities and participation component constraints were focused on basic learning, mobility and communication. In the contextual factors component, the health professionals and technology for playful activities were the main facilitators reported. *Conclusions:* the use of integrated tools such as ICF for evaluation, intervention and follow up of patients with birth defects, will allow to consider the phenomenon of disability as a problem of social origin and, mainly, as a matter centered on the inclusion of people in society.

Keywords: Disability evaluation, congenital abnormalities, biopsychosocial model, International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF).

Resumo

Introdução: Na atualidade, coexistem dois modelos contrapostos que têm servido como marco para a avaliação e tratamento da deficiência: o modelo reabilitador e o social. No entanto, em 2001, a OMS recorre uma terceira via de interpretação através da sintetização destes modelos, que derivam na Classificação Internacional do Funcionamento, a Deficiência e a Saúde (CIF). *Objetivo:* Avaliar a deficiência através da CIF, em pacientes com defeitos congênitos atendidos em um hospital de quarto nível da cidade de Cali. *Materiais e métodos:* Estudo transversal que incluiu 40 pacientes (crianças e adolescentes) com defeitos congênitos e seus perfis de funcionamento obtidos através da CIF. *Resultados:* As funções que com maior frequência reportaram-se alteradas no componente corporal foram as mentais; as neuromusculares e de movimento; as do sistema digestivo, metabólico e endócrino, e as sensoriais. No componente de atividades e participação, as limitações centraram-se na aprendizagem básica, mobilidade e comunicação. No componente de fatores contextuais, os profissionais da saúde e a tecnologia para brincar, foram os principais facilitadores reportados. *Conclusões:* A utilização de ferramentas integrais como a

CIF para a avaliação, intervenção e seguimento dos pacientes com defeitos congênitos, permitirá considerar ao fenômeno da deficiência como um problema de origem social e, principalmente, como um assunto centrado na inclusão das pessoas na sociedade.

Palavras-chave: Avaliação da deficiência, defeitos congênitos, modelo biopsicosocial, Classificação Internacional do Funcionamento, a Deficiência e a Saúde (CIF).

Introducción

Los defectos congénitos son definidos por la Organización Mundial de la Salud (OMS) como todas las anomalías del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular, presentes al nacer, externas o internas, familiares o esporádicas, hereditarias o no, únicas o múltiples (1) que pueden resultar fatales o desencadenar una serie de eventos de carácter crónico o discapacitante.

En Colombia, la prevalencia de los defectos congénitos ha sido estimada en diferentes ciudades, con valores que oscilan entre los 2.8 y 3.2 por cada 100 nacimientos. En Cali, en un hospital de tercer nivel, la prevalencia fue del 2.22 por 100 nacimientos durante el periodo 2004-2008 y en un hospital de cuarto nivel de atención fue de 7.4 en el periodo 2012-2013. Estos datos indican que los defectos congénitos son un grupo de alteraciones que no pueden pasar desapercibidas en nuestro medio, ya que representan una carga importante de morbilidad y discapacidad en la población infantil (2-6).

Por lo anterior, esta investigación tuvo como objetivo evaluar la discapacidad a través de la Clasificación Internacional del Funcionamiento, la Discapacidad y la Salud (CIF), en pacientes con defectos congénitos atendidos en un hospital de cuarto nivel de la ciudad de Cali, para reflejar la situación real del funcionamiento humano como una consecuencia de la condición de salud misma y su interacción con el entorno físico y social que lo rodea, tal como lo propone el modelo biopsicosocial, el cual busca una mirada integradora de los fenómenos y que considera al individuo

un ser que participa de las esferas biológicas, psicológicas y sociales (7).

Para la ejecución de este trabajo se eligió la última versión de clasificación CIF, aprobada por la OMS en 2001, que pretende establecer un marco y un lenguaje estándar para describir la salud y las dimensiones relacionadas con ella; además, permite la obtención de perfiles específicos por grupos de edad, teniendo en cuenta que en el desarrollo humano existen cambios que establecen diferencias significativas en el área física, psicológica y social. La CIF pone énfasis en la salud y el funcionamiento, más que en la discapacidad, entendiendo el funcionamiento como las funciones corporales, las actividades y la participación, y la discapacidad como la deficiencia, la limitación de actividades y la restricción de la participación. Adicionalmente, la CIF también considera los factores contextuales (ambientales y personales) que interactúan con estos componentes (8).

Es preciso decir que aunque existe una amplia gama de instrumentos de evaluación pediátrica, estos no fueron seleccionados para la evaluación de discapacidad, debido a que no cumplían con los criterios de multidimensionalidad que brinda la CIF. Uno de los instrumentos más conocidos y utilizados en la evaluación funcional de niños y jóvenes con discapacidad es el Inventario de Evaluación Pediátrica de Discapacidad (PEDI) que está orientado a la evaluación de enfermedades crónicas o discapacidades de niños con edades entre los 6 meses a 7 años y medio de edad, y que puede ser utilizado en niños mayores y adolescentes (hasta 20 años de edad). Sin embargo, a este instrumento se le ha criticado, primero, por

tener un efecto de techo en los niños mayores y, segundo, por no considerar el contexto social y las expectativas del paciente (9).

Materiales y métodos

Tipo de estudio: Descriptivo y transversal. Sujetos: Se incluyeron 40 personas (niños y adolescentes) de la ciudad de Cali y sus alrededores. Estas personas son pacientes de la consulta de genética clínica de la Fundación Valle del Lili, una institución que ofrece servicios de atención de alta complejidad y que funciona como centro de referencia para el sur occidente colombiano. Particularmente, la Fundación cuenta con una consulta de genética clínica que ofrece atención especializada a la población pediátrica con diversas condiciones genéticas.

Para la selección de los participantes se empleó una muestra no probabilística en la que la selección no dependió de probabilidades sino de causas relacionadas con las características de la investigación o quien hace la muestra, en este caso los participantes fueron seleccionados dada la conveniente accesibilidad y proximidad de los sujetos para el grupo investigador.

En el periodo de captación se invitó a participar de forma voluntaria a 55 sujetos con diagnóstico confirmado, que asistieron a la consulta de genética clínica —consulta que se realiza una vez por semana y en la que se atienden 7 pacientes— de los cuales aceptaron 40, lo que corresponde a una proporción de respuesta del 72%. La invitación a participar se realizó en un periodo de 3 meses a niños y adolescentes entre 0-18 años de edad, de ambos sexos, sin restricción de raza, lugar de residencia, estrato socioeconómico o tipo de defecto congénito.

Recolección de la información: se realizó a través de una entrevista individual dirigida al cuidador principal, que incluyó variables demográficas, socioeconómicas, y de funcionamiento y discapacidad. El instrumento utilizado como

base fue la CIF. Se construyeron 4 listas de chequeo con los ítems necesarios acordes a la edad de la población (0-1 año, 3 -6 años, 7 -12 años y 13 - 18 años). La calificación utilizada fue de 0 a 4 tal como lo propone la versión original, según la cual: 0=ninguna dificultad, 1= dificultad ligera, 2= dificultad moderada, 3= dificultad grave, 4= dificultad completa, y la opción NA= (no aplica).

La participación en el estudio fue autorizada por los padres a través de un consentimiento informado obtenido según el protocolo IRB-EC 00652 aprobado en 2013 por los comités de ética de la Fundación Valle del Lili y de la Universidad Icesi, los cuales consideraron esta investigación sin riesgo para los participantes, según la declaración de Helsinki y la resolución 008430 del Ministerio de Salud de Colombia (10).

La construcción del instrumento de evaluación comprendió tres fases. En la primera fase se seleccionaron las categorías de la CIF que serían evaluadas, lo cual se llevó a cabo a partir de la revisión de la literatura.

Las categorías seleccionadas para obtener información sobre el funcionamiento y la discapacidad fueron funciones y estructuras corporales, actividades y participación, y factores ambientales. Los apartados incluidos en el instrumento según estas categorías fueron:

Funciones:

Funciones mentales, sensoriales y del dolor; de la voz y del habla; de los sistemas cardiovascular, hematológico, inmunológico y respiratorio; del sistema digestivo, metabólico y endocrino; funciones genitourinarias y reproductoras; neuromusculoesqueléticas y relacionadas con el movimiento, y de la piel y estructuras relacionadas.

Estructuras:

Del sistema nervioso, involucradas con los ojos y los oídos, con la voz y el habla; con el sistema cardiovascular, inmunológico y respiratorio; con

el sistema digestivo, metabólico y endocrino; con el sistema genitourinario y reproductivo; relacionadas con el movimiento, y con la piel.

Actividades y participación:

Aprendizaje y aplicación del conocimiento; tareas y demandas generales; comunicación; movilidad; autocuidado; interacciones y relaciones interpersonales, y áreas principales de la vida.

Factores Ambientales:

Productos y tecnología; entorno natural y cambios en el entorno derivados de la actividad humana; apoyo y relaciones; actitudes y servicios; sistemas y políticas.

La segunda fase consistió en una revisión independiente por tres profesionales de diferentes disciplinas vinculados al centro de investigación. Finalmente, la tercera fase comprendió una prueba piloto con 4 niños de la consulta de genética que permitió realizar ajustes en cuanto a terminología, y extensión. Se utilizó el programa de Microsoft Excel© para

digitalizar la información recolectada a través del instrumento adaptado de la CIF y se generaron tablas de frecuencias absolutas y relativas.

Resultados

De forma sistemática se invitaron a participar a todos los niños y adolescentes entre 0-18 años de edad que asistieron a la consulta de genética clínica en un periodo de 3 meses (junio a agosto de 2013). Esta consulta especializada se realizó una vez por semana y en total se atendieron 84 pacientes, de los cuales 55 (65%) cumplieron los criterios de inclusión descritos en la metodología. Un grupo de 40 pacientes (72%) aceptaron participar, de los cuales se identificaron 20 mujeres y 20 hombres.

En cuanto a la distribución por rangos de edad, se ubicaron 8 niños en el grupo de 0-1 año de edad, 11 en el grupo de 2-6 años, 11 en el de 7-12 años, y 10 en el grupo de 13-18 años. En la tabla 1, se encuentra la información de las variables demográficas.

Tabla 1. Variables sociodemográficas de la población de estudio

Variables	Grupos de edad				
	0-1 Año	2-6 años	7-12 años	13-18 años	
Ciudad de residencia	Cali	5	9	7	8
	Otros municipios del Valle	0	1	1	1
	Otros municipios del Cauca	3	1	3	1
Tipo de defecto congénito o síndrome genético ¹	Neurogenéticos	1	4	3	4
	Asociados a enanismo	0	1	1	0
	Asociados a defectos craneofaciales	3	2	3	2
	Defectos del tubo neural DTN	2	2	4	4
	Síndrome de Down	2	0	0	0
	Cardiopatía congénita	0	2	0	0
Género	Femenino	4	6	5	5
	Masculino	4	5	6	5

1 Clasificación construida dentro de la investigación.

En el aparte de resultados se presenta para cada componente solo la información de las categorías en las que se reportó deterioro grave y completo, con una frecuencia superior al 20%.

Para el componente de funciones corporales se obtuvo que de 15 de las 35 categorías de la CIF que fueron evaluadas, las mentales fueron las de mayor afectación; seguidas por las neu-

romusculoesqueléticas y de movimiento; las del sistema digestivo, metabólico y endocrino, y las funciones sensoriales. En el componente de estructuras corporales, 12 de las 25 categorías estuvieron afectadas, principalmente en las estructuras relacionadas con el movimiento (tabla 2).

Tabla 2. Categorías del componente funciones y estructuras corporales de la CIF que fueron señaladas como afectadas por la población

Funciones corporales (b)			Estructuras corporales (s)		
Categoría de la CIF	n=40		Categoría de la CIF	n=40	
	H n=20	M n=20		H n=20	M n=20
b1 Funciones mentales: b140 atención, b147 psicomotoras, b156 percepción, b164 cognitivas superiores	15	14	s1 Estructuras del sistema nervioso: s110 cerebro, s120 médula espinal y nervios periféricos	3	4
b2 Funciones sensoriales: b210 visuales, b230 auditivas, b265 táctiles	4	7	s2 Estructuras involucradas con los ojos y los oídos: s220 del globo ocular, s250 del oído medio, s260 del oído interno	2	3
b3 Funciones de la voz y el habla: b310 de la voz	1	0	s3 Estructuras involucradas en la voz y el habla: s320 de la boca	3	1
b4 Funciones de los sistemas cardiovascular, hematológico, inmunológico y respiratorio: b410 del corazón	3	2	s4 Estructuras del sistema cardiovascular, inmunológico y respiratorio: s410 del sistema cardiovascular, s430 del sistema respiratorio	3	2
b5 Funciones de los sistemas digestivo, metabólico y endocrino: b515 relacionadas con la degradación de la comida, b525 relacionadas con el control de esfínteres	6	6	s5 Estructuras relacionadas con el sistema Digestivo, metabólico y endocrino	0	0
b6 Funciones genitourinarias y reproductoras: b620 funciones urinarias	1	1	s6 Estructuras relacionadas con el sistema genitourinario, y reproductivo	0	0
b7 Funciones neuromusculoesqueléticas y relacionadas con el movimiento: b710 movilidad de las articulaciones, b730 relacionadas con la fuerza muscular, b735 relacionadas con el tono muscular	6	7	s7 Estructuras relacionadas con el movimiento: s710, cabeza y cuello, s730 extremidades superiores, s750 extremidades inferiores, s760 del tronco	5	8
b8 Funciones de la piel y estructuras relacionadas	0	0	s8 Relacionadas con la piel	0	0

Para el componente de actividades y participación, se reportaron como afectadas 57 de las 73 categorías evaluadas. Las principales limitaciones hacen referencia a la capacidad para ejecutar actividades relacionadas con el aprendizaje básico, seguidas por las de movilidad y las de la comunicación (tabla 3).

Mientras tanto, Los factores ambientales fueron evaluados en términos de barreras, facilitadores y la opción de No Aplica (NA) (tabla 4). Puesto que los grupos de edad cuentan con un número diferente de individuos, para facilitar la comparación en las celdas de la tabla se presentan las frecuencias relativas expresadas como porcentajes.

Tabla 3. Categorías del componente actividades y participación de la CIF que fueron señaladas como afectadas²

Categoría de la CIF (d)	Grupos de edad n=40 (%)							
	0-1 años		2-6 años		7-12 años		13-18 años	
	H n=4	M n=4	H n=5	M n=6	H n=6	M n=5	H n=5	M n=5
Aprendizaje y aplicación del conocimiento								
d110 Mirar, d115 Escuchar, d120 Otras experiencias sensoriales	0	0	0	2	0	0	0	0
Aprendizaje básico								
d130 Copiar, d131 Aprendizaje a través del juego, d133 Adquisición del lenguaje, d133b decir entre 20 y 50 palabras, d135 Repetir, d140 Aprender a leer, d145 Aprender a escribir, d150 Aprender a calcular, d160 Centrar la atención, d163 Pensar, d166 Leer, d169 Escribir, d172 Calcular, d175 Resolver problemas, d178 Tomar decisiones.	0	2	5	4	4	2	3	4
Tareas y demandas generales								
d210 Llevar a cabo una única tarea, d220 Llevar a cabo múltiples tareas, d230 Llevar a cabo rutinas diarias, d230b Presentar una rutina constante para dormir, d230c Reconocer la rutina semanal de ir a la escuela, d240 Manejo de responsabilidades.	3	1	1	2	1	2	1	3
Comunicación								
d310 Comunicación- recepción de mensajes hablados, d315 Comunicación – recepción de mensajes no verbales, d330 Hablar, d335 Producción de mensajes no verbales, d340 Producción de mensajes en lenguaje de signos convencional, d345 Mensajes escritos, d350 Conversación, d360 Utilización de dispositivos y técnicas de comunicación.	0	2	2	3	1	2	3	3

Continúa

2 Solo se presentan los resultados de dificultad severa y completa en la realización de todas las actividades.

Categoría de la CIF (d)	Grupos de edad n=40 (%)							
	0-1años		2-6 años		7-12 años		13-18 años	
	H n=4	M n=4	H n=5	M n=6	H n=6	M n=5	H n=5	M n=5
Movilidad								
d410 Cambiar las posturas corporales básicas, d410b Realizar transferencias de sentado a de pie, d415 Mantener la posición del cuerpo, d440b Lograr girar para abrir la llave del lavamanos, d445b Utilizar sus manos para lanzar objetos, d445c Utilizar sus manos para alcanzar objetos, d450 Andar, d455 Desplazarse por el entorno, d455b Utilizar sus dedos, manos y brazos para levantar un objeto y lanzarlo, d470 Utilización de medios de transporte público	1	2	1	2	2	3	2	5
Auto cuidado								
d510 Lavarse, d530 Higiene, d540 Vestirse, d550 Comer	1	3	1	3	4	3	1	3
Interacciones y relaciones interpersonales								
d720 Establecer relaciones, d730 Interactuar con otras personas mostrando afecto, d750 Relaciones informales con amigos	0	0	0	0	3	1	0	3
Áreas principales de la vida								
d810 Educación, d811 Jugar, d815 Educación preescolar, d820 Educación escolar, d820b Avanzar hacia etapas superiores de la educación, d840 Aprendizaje (Preparación para el trabajo), d860 Transacciones económicas básicas	0	3	1	3	1	0	2	4
Vida comunitaria, social y cívica								
d920 Ocio y tiempo libre	0	0	0	0	3	0	1	4

En el componente de factores ambientales todas las categorías evaluadas fueron reportadas, ya sea como barrera o facilitador. En general, la prevalencia más alta como barrera la obtuvo el ítem de servicios, sistemas y políticas; específicamente en las categorías: e550 que se relaciona con los servicios, sistemas y políticas legales (70%) y e570 relacionada con los servicios, sistemas y políticas de seguridad social (78%). Sin embargo, específicamente para el grupo de 7-12 años se presentó un reporte

semejante entre barreras y facilitadores, en los ítems de productos y tecnología, y entorno natural y cambios en el entorno derivados de la actividad humana.

Mientras tanto, las categorías reportadas como facilitadores se ubicaron principalmente en los ítems de apoyos y relaciones, y productos y tecnología, en los que se destacan las categorías: e355 relacionada con los profesionales de la salud (93%) y e127 relacionada con los productos y tecnología para jugar (85%).

Tabla 4. Categorías del componente factores ambientales considerados barreras/ facilitadores

Categoría de la CIF (e)	0-1 Años n (sujetos)= 8			2-6 Años n(sujetos)=11			7-12 Años n(sujetos)=11			13-18 Años n(sujetos)=10		
	B	F	NA	B	F	NA	B	F	NA	B	F	NA
	%			%			%			%		
e1 Productos y tecnología n (ítems)= 4	6	69	25	27	50	23	41	59	0	38	62	0
e2 Entorno natural y cambios en el entorno derivados de la actividad humana n (ítems)= 3	29	71	0	45	55	0	42	58	0	37	63	0
e3 Apoyos y relaciones n (ítems)= 6	17	77	6	26	70	4	35	65	0	23	77	0
e4 Actitudes n (ítems)= 5	30	70	0	24	76	0	38	62	0	14	86	0
e5 Servicios, sistemas y políticas n (ítems)= 4	53	47	0	75	25	0	76	27	0	48	52	0

B= Barrera, F= Facilitador, NA= No Aplica.*Los valores de la tabla corresponden a la proporción de respuestas a cada uno de los ítems de la categoría. Nótese que la categoría de *Servicios, Sistemas y Políticas* tiene un n (ítems)= 4 y la cantidad de sujetos del grupo de 13-18 años= 10. Por lo tanto, el total de ítems evaluados para estas categorías fue de 40, de los cuales el 48% se ubicaron como barreras y el 52% como facilitadores.

Discusión

La adecuada evaluación de la suficiencia del número de participantes en cualquier investigación debe incorporar tanto la naturaleza del fenómeno que se estudia, como el alcance de la investigación (descriptivo, analítico, inferencial). Si bien el número de sujetos analizados puede parecer pequeño, una fortaleza de este estudio fue llevarse a cabo en una institución de referencia, que cuenta con un sistema de vigilancia de defectos congénitos consolidado y de reconocimiento en la región. En este sentido los resultados reportados corresponden a un escenario que facilita la alta concentración de eventos cuya ocurrencia es muy baja. Así, el sesgo de referencia por la alta complejidad de nuestra institución hizo posible contar con un alto número de sujetos potencialmente participantes y una alta proporción de respuesta (72%).

Los defectos congénitos son considerados para el departamento del Valle del Cauca (Colombia) como la segunda causa de muerte en menores de un año (3, 11). Así mismo, son

considerados como generadores de discapacidad intelectual y física. El censo del Departamento Administrativo Nacional de Estadística DANE 2005, revela que la discapacidad tiene una frecuencia del 6,3% en Colombia (12) y entre el 30-40% de esta cifra tiene una causa genética o hereditaria.

Sin embargo, en la base de datos de la literatura científica y técnica en salud de América Latina y del Caribe no se encuentran estudios que hayan realizado una descripción completa de discapacidad asociada a defectos congénitos. Los estudios revisados en la literatura se han centrado en la prevalencia y los factores de riesgo asociados a la ocurrencia de estas patologías (13-15). Por esta razón, el presente artículo muestra una descripción de la discapacidad en personas con defectos congénitos a través de la utilización de la CIF como un instrumento que concibe la discapacidad de manera sistémica determinada por las esferas biológicas, psicológicas y sociales (6). De esta manera, se suministra información al grupo

tratante sobre la relación entre la condición de salud de los pacientes y los factores ambientales, trascendiendo la concepción biomédica que habitualmente se tiene de la discapacidad.

Así pues, tenemos que los tipos de defectos en los que se ubica la mayoría de los participantes en esta investigación son las enfermedades neurogenéticas y los defectos del tubo neural, que se caracterizan por cuadros clínicos con deterioro de las funciones musculoesqueléticas y cognitivas, donde estas últimas son las condiciones en las que la persona encuentra mayores dificultades para obtener apoyo y oportunidades de inclusión social (16).

Es consecuente la relación entre el deterioro funcional y el desempeño en actividades de la vida diaria. Estos resultados ubican a la población en el campo de la limitación y la restricción para realizar actividades relacionadas con el aprendizaje y la movilidad, las cuales conforman lo que sería la ocupación prevalente para su edad, la de estudiantes. Sin embargo, siguiendo la línea de la concepción de discapacidad de este estudio, dichas limitaciones no estarían relacionadas solo con los aspectos biológicos, sino con los factores ambientales que como muestran los resultados, también entorpecen la participación efectiva de las personas con discapacidad. Tal como lo afirman Ferrante y Ferreira, "Las limitaciones en la actividad estarían ligadas a las barreras estructurales, que no serían más que la expresión material de las barreras culturales, barreras propias de una cultura discapacitante" (17, p. 404).

En relación con los factores ambientales, es necesario resaltar la transición de facilitador a barrera que muestran los resultados a medida que va aumentando la edad de los participantes. Se pudo evidenciar cómo en el primer año de vida, categorías como productos y tecnología; entorno natural y apoyos, y relaciones fueron reportados como facilitadores. Sin embargo, a

partir de los 2 hasta los 12 años de edad, estos toman valores que los ubican significativamente como barreras.

Es posible que esta transición de facilitador-barrera-facilitador guarde relación con la capacidad funcional del niño. En los primeros años de vida, los niños dependen del cuidado de otros, estos cuidados tienden a disminuir a medida que crecen y desarrollan habilidades para la autonomía personal. Sin embargo, los procesos de desarrollo no siempre suceden de la misma manera con las personas con discapacidad. Existen factores contextuales que, al no estar disponibles, disminuyen la posibilidad de obtener tal autonomía.

Un ejemplo de lo anterior, lo muestran los datos de este trabajo que arrojan que la barrera de mayor carga ambiental se ubicó en el factor de servicios, sistemas y políticas. Esta información coincide con lo reportado por Ephraim y colaboradores en 2001(18) y Whiteneck y colaboradores en 2004 (19), quienes identifican en los factores relacionados con las políticas gubernamentales en discapacidad y los de acceso a servicios de transporte y de salud, las barreras más frecuentes y de mayor magnitud en poblaciones con algún tipo de deficiencia motriz. En este sentido, estos factores estarían disminuyendo la participación y, al mismo tiempo, estarían atentando contra los derechos de las personas con discapacidad.

Colombia hace parte de los países que ratiificaron la convención sobre los derechos de las personas con discapacidad, una herramienta de derechos humanos con una dimensión explícita de desarrollo social que "tiene como objetivo promover, proteger y asegurar el goce pleno y en condiciones de igualdad de todos los derechos humanos y libertades fundamentales para todas las personas con discapacidad" (20, p. 532). En concordancia, el país cuenta con una amplia legislación en discapacidad (21) para lo

concerniente a la inclusión de este grupo en el sector salud, educación, cultura, y recreación y deporte, entre otros; desafortunadamente estas leyes no se cumplen a cabalidad (21-23).

Este incumplimiento de la legislación en discapacidad, podría relacionarse con la escasa implementación de programas específicos para personas con discapacidad, pero al mismo tiempo, puede deberse a un desconocimiento de estas leyes por parte de la población. Por lo tanto, le corresponde al Estado asegurar que las entidades públicas y privadas que proporcionan servicios a la comunidad solucionen los asuntos relacionados con la accesibilidad a estos servicios, y a la sociedad civil, empezar a empoderarse frente a las situaciones que les competen, a través de la participación social y comunitaria.

El reconocimiento y el goce pleno de los derechos de las personas con discapacidad, solo será un hecho hasta que los diferentes sectores cumplan la legislación, logren sensibilizarse y reconocer a esta población como parte de la sociedad, y tal como lo afirma Palacios “que las personas con discapacidad tienen mucho que aportar a la sociedad, o que, al menos, la contribución será en la misma medida que el resto de personas” (24) (p. 104), y no como sujetos de caridad.

Al considerar los defectos congénitos como una de las causas que puede generar discapacidad y, en la mayoría de los casos, generar deficiencias perceptibles en el cuerpo, se está ubicando de ante mano en el portador unas limitaciones en su capacidad y, al mismo tiempo, aumentando el riesgo de que sean

condenadas a la dominación, marginación y subordinación por parte del resto de la sociedad (17). Por lo tanto, la utilización de herramientas integrales como la CIF como parte de la evaluación, intervención y seguimiento de los pacientes con defectos congénitos y enfermedades genéticas, influirá de manera positiva en los imaginarios y prejuicios frente a la discapacidad, debido a que al ver a la persona más allá de un diagnóstico, se podrá considerar al fenómeno de la discapacidad, como un problema de origen social y, principalmente, como un asunto centrado en la inclusión de las personas en la sociedad.

De esta manera, al entender que la discapacidad es el resultado de la relación entre la condición de salud y los factores ambientales, estos últimos se convertirían en un asunto que debe enmarcar y orientar las acciones de prevención y mitigación de la discapacidad en los diferentes sectores (salud, educación, trabajo, cultura y recreación) en donde participa esta población.

Descargos de responsabilidad: las opiniones expresadas en este artículo son propias y no posición oficial de la institución.

Fuente de apoyo: universidad Icesi. Fuente de apoyo financiero, convocatoria interna 2012.

Conflicto de intereses: ninguno declarado por los autores. El diseño del estudio, el análisis de los datos, preparación y revisión del presente manuscrito fue responsabilidad de los autores, miembros del Grupo de investigación Biomédica, adscrito a la Universidad Icesi.

Referencias

1. Castilla E, López J, Paz J, Orioli E. Prevención primaria de los defectos congénitos. Rio de Janeiro: Fio Cruz; 1996.
2. Silva JR. Evaluación genética y estudio de malformaciones congénitas. Acta Pediátrica Colombiana. 1984;2:12-23.
3. Fernández N, Zarante I. Prevalencia y escala pronóstico para malformaciones congénitas en Colombia: La responsabilidad de pediatras y neonatólogos. Registro de 54.397 nacimientos. UCIN. 2007;7(4):28-32.

4. Pachajoa H, Ariza Y, Isaza C, Méndez F. Defectos congénitos mayores en un hospital de tercer nivel en Cali, Colombia 2004-2008. *Rev Salud Pública*. 2014 oct; 13(1):152-62.
5. Pachajoa H, Villota V, Cruz L, Ariza Y. Prevalencia de defectos congénitos diagnosticados en el momento del nacimiento en dos hospitales de diferente nivel de complejidad, Cali, Colombia. *Biomédica*. 2015; 35(2):227-234.
6. Zarante I, Franco L, López C, Fernandez N. Frecuencia de malformaciones congénitas: evaluación y pronóstico de 52.744 nacimientos en tres ciudades colombianas. *Biomédica*. 2010;30(1):65-71.
7. Vanegas García JH, Gil Obando LM. La discapacidad. Una mirada desde la teoría de los sistemas y el modelo biopsicosocial. *Hacia la Promoción Salud*. 2007;2:51-61.
8. World Health Organization. *The International Classification Functioning, Disability and Health*. Geneva: WHO; 2001.
9. García D. Instrumentos de evaluación de funcionalidad en niños con discapacidad: Una comparación descriptiva entre The Functional Independence Measure for Childrens (WeeFIM) y The Pediatric Evaluation of Disability Inventory (PEDI). *Rehabil. Integral*. 2011;6(2):79-86.
10. Republica de Colombia. Ministerio de Salud. Resolución N° 008430 de 1993. Por la cual se establecen las normas científicas, técnicas y administrativas para la investigación en salud. (Octubre 4 de 1993).
11. Instituto Geográfico Agustín Codazzi. Ministerio de Protección Social. *Atlas de Salud*. 1a edición. Bogotá: Imprenta Nacional de Colombia; 2008.
12. Departamento Administrativo Nacional de Estadística. Censo general 2005. Discapacidad. [Fecha de consulta: 2012 junio]. Disponible en: <https://www.dane.gov.co/files/censo2005/discapacidad.pdf>
13. Pachajoa H, Ariza Y, Isaza C, et al. Major birth defects in a third-level hospital in Cali, Colombia, 2004-2008. *Rev Salud Publica*. 2011;13(1):152-62.
14. Cuartas D, Ariza Y, Pachajoa H, Mendez F. El análisis de la distribución espacial y temporal de los defectos del nacimiento entre 2004-2008 en un hospital de tercer nivel en Cali, Colombia. *Colomb. Med*. 2011;42(1):9-16.
15. Pachajoa H, Caicedo C, Saldarriaga W, Mendez F. Prevalencia de los defectos congénitos en un hospital de tercer nivel. *Rev Colomb Obstet Ginecol* 2011; 62(2):155-60.
16. Aya- Gomez V, Cordoba L. Asumiendo juntos los retos: Calidad de vida en familias de jóvenes con discapacidad intelectual. *Rev. Fac. Med*. 2013;61(2):155-66.
17. Ferrante C, Ferrerira M. Cuerpo, Discapacidad y Trayectorias Sociales: dos estudios de caso comparados. *Rev. Antropol. Exp*. 2008; 8(29):403-28.
18. Ephraim P, McKenzie E, Wegener S, Dillingham T, Pezzin L. Environmental barriers experienced by amputees: The Craig hospital inventory of environmental factors-short form. *Arch Phys Med Rehabil*. 2006;87:328-33.
19. Whiteneck G, Meade M, Dijkers M, Tate D, Bushnik T, Forchheimer M. Environmental factors and their role in the participation and life satisfaction after spinal cord injury. *Arch Phys Med Rehabil*. 2004;85:1793-803.
20. González Martín , N. Convención de Naciones Unidas sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad. *Anu Mex Der*. 2008;8:527-40.
21. Congreso de la Republica de Colombia. Ley 361 de 1997. Por la cual se establecen los mecanismos de Integración social de las personas con limitaciones y se dictan otras disposiciones (11 de febrero de 1997).

22. Hurtado M, Aguilar J, Mora A, Sandoval C, Peña C, León A. Identificación de las barreras del entorno que afectan la inclusión social de las personas con discapacidad motriz de miembros inferiores. *Rev. Salud Uninorte*. 2012; 28(2):227-37.
23. Padilla A. Inclusión educativa de personas con discapacidad. *Rev. Colomb. Psiquiatr.* 2011;40(4):670-99.
24. Palacios A. El modelo social de la discapacidad: Orígenes, caracterización y plasmación en la convención de los derechos de las personas con discapacidad. Madrid: Ediciones CINCA; 2008.104p.