
EDITORIAL

Estudio psicopedagógico, social y clínico genético de la discapacidad en el ALBA.

Roberto Lardoezt Ferrer.

Sobre los orígenes del estudio

En el año 2001, por orientación e idea del compañero Fidel Castro Ruz, se realizó el primer estudio psicopedagógico, social y clínico genético de la discapacidad en Cuba, como respuesta a la inquietud evidenciada en otra investigación de carácter social, en la cual se identificó la necesidad de profundizar en los problemas de las personas con discapacidad y sus causas. Un grupo de profesionales tuvo la oportunidad de ser protagonistas de esta humana e importante investigación que se inició en un municipio de La Habana (Cotorro) y luego se generalizó a todo el país. Se diseñó una investigación que reunió a científicos, organismos, organizaciones y medios de comunicación.

Tras el estudio realizado en Cuba, se inició el estudio en Venezuela el 24 de julio de 2007, y en un año y medio ya el gobierno bolivariano contaba con la información necesaria para emprender estrategias y políticas de salud encaminadas a resolver las necesidades sentidas de salud de las personas con discapacidades. Luego se abordó la investigación en varios países al unísono en el año 2009: En la República del Ecuador a partir del 2 de julio; en el Estado Plurinacional de Bolivia, el 3 de noviembre; en Nicaragua, que se suma por decisión del presidente Daniel Ortega, el 8 de octubre;² y finalmente en la isla de San Vicente y las Granadinas

¿Qué objetivos tuvo la investigación en estos países del ALBA?

En los países donde se realizó el estudio no se conocía la verdadera dimensión del problema. A pesar de que las personas con discapacidad constituyen un grupo importante de la sociedad, alrededor del 10 % de la población mundial según reportes internacionales, y específicamente la discapacidad intelectual representa el 1-3 % de la población, la tasa de prevalencia se obtenía en el mejor de los casos previa a esta investigación a partir de censos y estudios muestrales, y en otras circunstancias estaba sobredimensionado el problema.

Al existir censos, no se profundizaban en las particularidades biopsicosociales, en su estilo y modo de vida, en las principales causas y en las necesidades sentidas por este grupo de personas que en todos estos países, son los más desposeídos. Surge de esta manera un problema científico a resolver

Doctor en Ciencias Médicas. Doctor en Medicina. Especialista de Segundo Grado en Genética Clínica. Profesor Titular. Centro Nacional de Genética Médica. La Habana. Cuba. E-mail: lardgen@infomed.sld.cu

a través de una metodología científica validada.

Los objetivos de la investigación fueron:¹

- 1. Estudiar el universo de personas con discapacidad y sus peculiaridades biopsicosociales.*
- 2. Caracterizar la población con discapacidad.*
- 3. Identificar las principales necesidades sentidas de este grupo poblacional, propiciar estrategias que mejoren la atención y dar respuesta en la mayor brevedad a los problemas más críticos identificados.*

La metodología cubana en el estudio científico:

Para dar cumplimiento a los objetivos centrales, la investigación integró el método clínico, epidemiológico, social y pedagógico, orientado a estudiar el universo de personas con discapacidades a través de una pesquisa activa casa a casa, apoyándose en las organizaciones, organismos e instituciones que tienen como misión atender a estas personas. Se aplicó el principio de la investigación-acción, fundamentado en la respuesta activa e inmediata en dar solución a los problemas, médicos y sociales de la población atendida.

Se diseñó un instrumento que integró más de 800 variables, aplicado por un cuarteto integrado por un Máster en Ciencias en Asesoramiento Genético, cubano, responsable del estudio clínico genético, del examen físico y dismorfológico del paciente, y de la clasificación etiopatogénica y causal de la discapacidad; un psicopedagogo cubano, responsable de clasificar el grado de discapacidad intelectual, de realizar una valoración psicosocial y pedagógica de estas personas; un miembro de las fuerzas armadas, que tuvo la responsabilidad de la seguridad del cuarteto y la ubicación georeferencial de cada persona, para garantizar la continuidad del estudio; y un médico general integral que evaluó el estado de salud integral de estas personas y los familiares que están en su entorno. Este equipo fue el primero en dar respuesta inmediata a las necesidades médicas de la población. En Venezuela el estudio tuvo la peculiaridad de que se integraron los luchadores sociales y los médicos cubanos de la misión barrio adentro. En Bolivia los médicos de la misión médica cubana y médicos del país; en San Vicente y las Granadinas, médicos de la misión Milagros, de la brigada médica cubana y las Community Healthy Women (mujeres promotoras de salud en la comunidad). En Ecuador y Nicaragua se sumaron médicos del país.

El genetista clínico evaluó a todas las personas con discapacidad de causa prenatal e indicó los estudios genéticos para precisar el diagnóstico, se responsabilizó en la definición de las causas de la discapacidad. Se integró a un equipo multidisciplinario que estudió, desde la perspectiva de cada especialidad, a cada una de las personas: neuropediatras, psicólogos, fisiatras, neurofisiólogos, entre otros, todos ellos profesionales cubanos.

Dentro de los criterios de inclusión del estudio se definieron las personas con discapacidades, es decir, los que limitan las respuestas ante las necesidades vitales: físico motoras, visuales, auditivas,

mentales, viscerales (*Insuficiencia Renal crónica con criterio de diálisis*), mixtas y finalmente las intelectuales con causas ambientales y genéticas, que se lograron precisar en más del 90 % de los casos. Se excluyeron las discapacidades temporales.

La información recogida por el equipo de terreno en los instrumentos de datos llegaba diariamente al puesto de dirección de la investigación, se obtenían las estadísticas diarias, se revisaba la calidad del instrumento, se obtenían las incidencias de los casos más críticos a los que había que darles una respuesta inmediata, se llegaba a una conclusión diagnóstica de la causa de la discapacidad, y se definían las personas que debían ser estudiadas con mayor profundidad en una segunda visita por el especialista en Genética Clínica. Se logró la digitalización de la información en una base de datos, por el aporte de ingenieros en informática de la Universidad de Ciencias Informáticas de Cuba, quienes diseñaron un soporte informático que garantizó, no solo la recolección de la información, sino también la gestión de datos, el procesamiento estadístico, con salidas de tablas dinámicas y la actualización del proceso.

La investigación se extendió a los laboratorios del Centro Nacional de Genética Médica de Cuba y de Venezuela, donde se procesaron todas las muestras biológicas y se realizaron estudios cromosómicos, metabólicos y moleculares para la definición etiológica de la discapacidad.

Se cumplieron los principios éticos de la investigación científica, se respetó la autonomía del paciente y la confidencialidad de la información. Se confeccionó un documento de confidencialidad que fue llenado por todos los investigadores y un documento de consentimiento informado para el instrumento y para la toma de muestras biológicas y fotografías de los pacientes.

En cada uno de los países en los que se realizó el estudio no hubo un rincón de su geografía al que no haya llegado la investigación, independientemente de las condiciones geográficas.

¿Qué fortalezas tuvo el estudio?

Presentó el resultado de la más amplia investigación-acción conocida hasta la fecha,¹ visitando en sus hogares a todas las personas con algún tipo de discapacidad cuyos resultados no se obtienen de un estudio muestral, sino poblacional, tomando como referencia al universo de personas con discapacidad. Aunó las especialidades de psicopedagogía, medicina general integral, genética, neurología, pediatría, neuropediatría, psicología, fisiatría, otorrinolaringología, neurofisiología, todos al servicio de los más necesitados, lo que fundamentó la integración de las especialidades en la atención de la discapacidad. Se ofrecieron estudios genéticos y neurofisiológicos, que por su elevado costo resultan inaccesibles para la mayoría de la población. No fue un censo, sino una investigación científica que arrojó estadísticas de salud más confiables que propiciarán un mejor control y planificación de los recursos en función de las personas con discapacidad.

Sobre el presente número de la Revista

A continuación se muestran algunos de los principales resultados de esta investigación en tres de los países abordados: la República Bolivariana de Venezuela, la República del Ecuador y el Estado Plurinacional de Bolivia. Primero podrán conocer los resultados globales del estudio clínico genético de la discapacidad intelectual, sus principales causas según el periodo de la vida en que se originó, la tasa nacional de esta discapacidad por países, y podrán realizar comparaciones, así como observar semejanzas y diferencias. Luego, se realiza un apartado a los principales problemas de salud relacionados con la discapacidad intelectual, se trata por ejemplo la consanguinidad en la República del Ecuador; posteriormente se aborda el síndrome Down como primera causa genética de discapacidad intelectual en Bolivia y en un cantón del Ecuador, y finalmente se expone la experiencia de trabajo de los ingenieros en informática de la UCI, como una de las fortalezas de la investigación.

La carta al editor es una visión alentadora, en la persona de un médico boliviano que en estos momentos está cursando la especialidad de Genética Clínica en el Centro Nacional de Genética Médica de Cuba, como parte de la formación de los recursos humanos necesarios para dar continuidad y sostenibilidad a la atención de personas con discapacidad de causa genética en los países del ALBA.

Los resultados que hoy compartimos, constituyen el comienzo de la investigación causal de la discapacidad en nuestros pueblos, encaminada al mejoramiento de la la calidad de vida de las personas que la padecen. Todos los esfuerzos de la sociedad en general, deben aunarse para establecer políticas y estrategias que permitan acciones de promoción y prevención de factores que pueden potencialmente generar una discapacidad. Se debe hacer todo lo posible para que la sonrisa de los niños con discapacidad, la mirada de futuro que se vislumbra en sus ojos, nunca se apague.

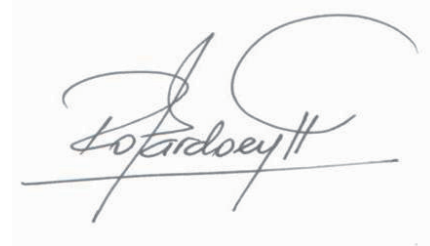
Se debe intentar, por un futuro mejor, por una sociedad más justa y humana.

Se debe intentar, por una verdadera revolución ciudadana que garantice la inclusión social de las personas con discapacidad.

Referencias bibliográficas

- 1. Colectivo de autores. Por la Vida. 2 ed. La Habana: Casa Editora Abril; 2003.*
- 2. Pedro de la Hoz, Alberto Nuñez. Misioneros del ALBA. La Habana: Grupo Creativo del CC del PCC; 2010.*

DrC. Roberto Lardoezt Ferrer



EDITORIAL

A psychopedagogic, social and clinical-genetic study of disability in ALBA.

Roberto Lardoeyt Ferrer.

On the origin of this study

In 2001, the first psycho-pedagogic, social and clinical-genetic study of disability in Cuba was carried out following the idea and instructions of comrade Fidel Castro. This study was the response to an evident concern aroused in a previous social study, where the need to deepen into the concerns of disabled people and the causes of disability was unveiled. A group of specialists had the opportunity of being protagonists of this human and important study that was initiated in Cotorro, a municipality of Havana and then expanded to the whole country. An investigation was designed with the participation of scientists, institutions, organizations and communication means.

After the study was carried out in Cuba, a similar one was started in Venezuela on July 24 2007. After a year and a half had elapsed, the Venezuelan government had the information necessary to undertake health strategies and policies aimed at finding solutions to the needs of disabled persons. Afterwards, during 2009, the study was started in the Republic of Ecuador from July 2 and in the Plurinational State of Bolivia from November 3. Nicaragua joined the study by a decision of its President Daniel Ortega on October 8;² and finally Saint Vincent and the Grenadines also joined the study.

What targets was the study aimed at in the ALBA-related countries?

The real dimension of the possible problem in the countries where the study was carried out was unknown. Disabled persons constitute an important social group, amounting nearly 10% of the World population and, specifically, the intellectual disability is 1-3 % of the population according to international reports. Despite these facts, previous to this investigation the prevalence rate was determined, in the best cases, from censuses and sampling studies sometimes overestimating the real problem.

Due to the existence of a census, the biopsychosocial peculiarities, way of life, the main causes and the needs this group of persons, the most underprivileged ones in all these countries were never dealt with. Therefore, a scientific problem arises that must be addressed applying a validated scientific methodology.

The objectives of this investigation were the following ones:¹

To study the universe of disabled persons and their biopsychosocial peculiarities.

Medicine Doctor, PhD, 2nd degree Specialist in Clinical Genetics, Full profesor. National Center of Medical Genetics.

To characterize the disabled population.

To identify the main needs required by this demographic group, as well as propitiate the application of strategies improving their situation, responding as soon as possible to the most critical problems identified.

The Cuban methodology in a scientific study

In order to fulfill the central objectives, the investigation integrated the clinical, epidemiological, social and pedagogic methods aimed at the study of the universe of disabled persons. This study was conducted through a home-to-home active enquiry, supported by the organizations and institutions whose mission is to care for these persons. The investigation-action principle was applied, based on the active and immediate response for supplying solution to the medical and social concerns of the population involved.

A research instrument was designed, comprising more than 800 variables, applied by a Cuban MSc. in genetic counselling, in charge of the genetic clinical study and the physical and dysmorphic examination of each patient, as well as the pathogenesis and causal classification of the disability; a Cuban psychopedagogue, in charge of classifying the degree of intellectual disability, carrying out a psychosocial and pedagogical evaluation of the patient; a member of the armed forces in charge of group safety and the geographical reference of the situation of each person in the group in order to guarantee the continuity of the study and, finally, a general physician responsible for evaluating the integral health status of the persons under study and their families in their environment. This team was the first one in giving immediate response to the medical needs of the population. In Venezuela a significant peculiarity was the integration of social activists and the Cuban physicians of the Within the Neighborhood Mission (Misión Barrio Adentro). The Cuban physicians in Bolivia, in Saint Vincent and the Grenadines, the Cuban physicians of the Miracle and Cuban Medical Brigades and the community healthy women (health-promoter women in the community), like national physicians in Ecuador and Nicaragua, all incorporated to this project in the said countries.

The clinical geneticist evaluated all persons having a prenatal cause disability and indicated the genetic studies to pin down the diagnosis, and was also in charge of determining the causes of the disability. A multi-disciplinary team was integrated for studying each patient from the point of view of specific medical specialties: neuropsychiatrists, psychologists, physiotherapists, neurophysiologists and other Cuban medical specialists participated in the study.

Among the criteria for inclusion in the study, disabled persons were considered, that is to say, those who limit their responses to vital needs: physical, visual, auditory, mental, visceral (Chronic Renal Insufficiency with dialysis criterion), mixed and finally, the intellectual ones having environmental and genetic causes that could be pinned down in more than 90 % of all cases; all temporary disabilities were excluded.

The information gathered by the field team with the data-collection instruments was daily sent to the investigation direction post, daily statistics were obtained, the instrument quality was checked, the most critical cases requiring an immediate answer were outlined, the diagnostic conclusion regarding the cause of the disability was attained and those persons that had to be studied deeply in a second visit of the Clinical Geneticist were determined. All data acquired was digitized and recorded in a database by engineers specialized in informatics from the University of Computer Sciences of Cuba. This database guaranteed data acquisition, management and statistical processing, allowing for a continuous process updating and supplying dynamic tables as output.

The investigation was extended to the laboratories pertaining to the National Centers of Medical Genetics in Cuba and Venezuela, where all the urine and blood samples were processed. Chromosomal, metabolic and molecular studies were carried out in order to achieve the etiological definition of the disability.

The ethic principles of scientific research were fulfilled, respecting the autonomy of the patient and the personal confidentiality regarding the information supplied. A confidentiality document was filled out by all investigators and a document regarding the informed consent of the person under study for the instrument, for the acquisition of a biologic sample and for the photo, was delivered.

In each one of the countries in which the study was carried out no geographic place stayed out of the study, independently of any local geographic conditions.

What strengths did the study have?

The study presented the results of the most ample investigation-action known to date¹, visiting all persons with any type of disability right in their homes. The results of this investigation are not obtained from a study of samples, but from a demographic one instead, taking the universe of persons with disabilities as a reference. It joined several medical specialties: psychopedagogy, general integral medicine, genetics, neurology, pediatrics, neuropediatrics, psychology, physiatrics, otorhinolaryngology, neurophysiology, all of them aimed at serving the most needed, a purpose that founded the integration of all these specialties in the attention to disabilities. Genetic and neurophysiologic studies were carried out that, due to their high cost, had been out of reach for most of the population. The study is not a census; it is a scientific investigation that supplied more reliable statistical health results, which will propitiate a better control and planning of resources to serve all persons with disabilities.

On the present edition of the Journal

In the pages that follow the main results of this investigation in three of the addressed countries: the Bolivarian Republic of Venezuela, the Republic of Ecuador and the Plurinational State of Bolivia are displayed. First of all, the reader will get acquainted with the global results of the clinical-genetic study

of intellectual disability and its main causes, according to the period of life when it was originated. You will get acquainted with the national intellectual disability rate of these countries and you will be able to carry out comparisons establishing, at the same time, likenesses and differences. The main health issues related to intellectual disability as consanguinity and its relation to this disability in the Republic of Ecuador will be presented. A similar presentation is made of Down's syndrome as the first genetic cause of intellectual disability in Bolivia and a canton in Ecuador, and finally the application of computer sciences and the role performed by the engineers from UCI as one of the most important strengths in all the investigation will be referred to.

A Letter to the Editor was received holding a very encouraging view of the investigation, from a Bolivian physician who at present is a graduate student of the Clinical Genetics specialty at the National Center of Medical Genetics in Cuba, as part of the necessary human resources to make care to persons with genetic cause disabilities a continuous and sustainable process.

The clinical-genetic study of disability made it possible to characterize the genetic and environmental events that might be related to its origin. These results constitute the beginning of a long way in causal investigation of disability, which will contribute to an increase in life quality for these persons. All efforts of society must be joined together in order to establish policies and strategies allowing for promotion actions, as well as prevention of those factors that may potentially generate a disability. As much effort as deemed possible must be made so that the smile of disabled children and the hopeful glimpse in their eyes never disappears.

A better future and a more just and human society must be tried for.

A legitimate civil revolution guaranteeing the social inclusion of disabled persons must be tried for.

Referencias bibliográficas

1. Colectivo de autores. *Por la Vida*. 2 ed. La Habana: Casa Editora Abril; 2003.
2. Pedro de la Hoz, Alberto Nuñez. *Misioneros del ALBA*. La Habana: Grupo Creativo del CC del PCC; 2010.

DrC. Roberto Lardoeyt Ferrer

A handwritten signature in black ink, appearing to read 'Roberto Lardoeyt Ferrer', with a stylized flourish at the end.