

Análisis de personas con discapacidad en población mestiza e indígena del Ecuador

César Paz-y-Miño ¹ Andrés López-Cortés ¹



Este artículo está bajo una licencia de Creative Commons de tipo Reconocimiento - No comercial - Sin obras derivadas 4.0 International

¹ Instituto de Investigaciones Biomédicas. Facultad de Ciencias de la Salud. Universidad de las Américas. Quito, Ecuador.

Correspondencia: Dr. César Paz-y-Miño
E-mail: cesar.pazymino@udla.edu.ec

Recibido: 19 - Febrero - 2015

Aceptado: 22 - Mayo - 2015

Palabras clave: Discapacidad, población indígena, Ecuador, población mestiza, prevalencia, síndrome de Down.

Forma de citar este artículo: Paz-y-Miño C, López-Cortés A. Análisis de personas con discapacidad en población mestiza e indígena del Ecuador. Rev Med Vozandes 2015; 26: 7 - 18.

Resumen

Contexto

La discapacidad consiste en las deficiencias, limitaciones de la actividad y las restricciones de participación de una persona.

Objetivo

La Misión Solidaria Manuela Espejo determinó la prevalencia de los diferentes tipos de discapacidad tanto de la población mestiza como de 18 comunidades indígenas ecuatorianas.

Diseño

Transversal de prevalencia.

Lugar y sujetos

Se estudiaron 293743 personas con discapacidad provenientes de las 24 provincias del Ecuador entre el período 2009-2010.

Mediciones principales

Prevalencia de las discapacidades en las provincias ecuatorianas. Clasificación etiopatogénica de la discapacidad intelectual. Prevalencia de personas con síndrome de Down. Porcentaje de causas de discapacidad intelectual en comunidades indígenas.

Resultados

Se determinó una prevalencia de 20,3 discapacitados por cada 1000 habitantes. El 49.5% estuvo presente en la Región Costa, el 45.4% en la Región Sierra, el 5% en la Región Amazónica y el 0.1% en la Región Insular. La mayor tasa de discapacidad se encontró en el grupo de 60 años en adelante, con una prevalencia de 95 por cada 1000 habitantes. La discapacidad físico-motora presentó la mayor prevalencia a nivel nacional, afectando a 7.4 por cada 1000 habitantes; seguida de la discapacidad intelectual (4.9) y múltiple (2.7). El 58.8% adquirió su discapacidad en la etapa de desarrollo postnatal.

Conclusión

El "Primer estudio biopsicosocial clínico genético de las personas con discapacidad en el Ecuador" realizado a través de la Misión Solidaria Manuela Espejo, ha sido fundamental para mejorar la calidad de vida mediante la prestación de servicios de salud, la provisión de ayudas técnicas, y el respeto a los derechos familiares, sociales y laborales.

Key words: Disability, indigenous population, Ecuador, mestizo population, prevalence, Down syndrome.

Abstract

Analysis of disability in mestizo and indigenous population of Ecuador

Context

Disability is the deficiency, activity limitation and participation restriction of people in society issues.

Objective

The "Manuela Espejo Solidarity Mission" program determined the prevalence of disabilities in a mestizo population and 18 indigenous communities from Ecuador.

Design

Cross-sectional study

Subjects and settings

293743 individuals with disabilities from 24 Ecuadorian provinces between 2009 and 2010 were studied.

Main measurements

Prevalence of people with different disabilities. Etiopathogenic classification of intellectual disability. Prevalence of Down syndrome. Percentages of intellectual disability causes in indigenous communities. Results The prevalence rate of people with disabilities was 20.3 per each 1000 habitants in Ecuador. The percentages of disable people were 49.5% in the Coast Region, 45.4% in the Sierra Region, 5% in the Amazon Region, and 0.1% in the Insular Region. The highest rate of disability was found in elder people (>60 years old) with a prevalence of 95 per each 1000 individuals. The physical-motor disability was the highest prevalence in Ecuador, affecting 7.4 per each 1000 individuals, followed by the intellectual disability (4.9) and multiple (2.7). 58.8% of persons acquired some disabilities in the postnatal developmental stage.

Conclusion

The "Manuela Espejo Solidarity Mission" has been relevant in order to improve the life quality of disable people by presenting health services, provision of technical assistance, and respect for their social rights.

Introducción

Según la Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud (CIF), la discapacidad abarca las deficiencias, las limitaciones de la actividad y las restricciones de participación de una persona. Las deficiencias son problemas que afectan a una estructura o función corporal; las limitaciones de la actividad son dificultades para ejecutar acciones o tareas, y las restricciones de la participación son problemas para actuar en situaciones vitales^[1]. El término discapacidad incluye la interacción del ser humano con la sociedad en las que está inmersa la persona y con el ambiente en el que se

desenvuelve. Por este motivo, tiene una gran influencia y repercusión tanto social como económica, sobre todo en países en vías de desarrollo; sin embargo, no se dispone de datos actuales y reales de la situación de las discapacidades en estos países, por lo que las políticas o programas se basan en datos estimados y, en ciertas ocasiones, no reflejan la realidad^[2].

Más de mil millones de personas viven en todo el mundo con alguna forma de discapacidad; de ellas, alrededor de 200 millones experimentan dificultades considerables en su funcionamiento. En los años futuros, la discapacidad será un motivo

de preocupación aún mayor, pues su prevalencia está aumentando. Esto se debe a que la población está envejeciendo y el riesgo de discapacidad es superior entre los adultos mayores, y también al aumento mundial de enfermedades crónicas tales como la diabetes, las enfermedades cardiovasculares, el cáncer y los trastornos de la salud mental^[3-9].

En América Latina existen alrededor de 85 millones de personas con discapacidad. Probablemente, más de un cuarto de la población total de la región se encuentra afectada directa o indirectamente por la discapacidad de familiares, amistades o miembros de la comunidad. El entorno de las personas con discapacidad se caracteriza por extrema pobreza, tasa elevada de desempleo, acceso limitado a los servicios públicos de educación, atención médica, vivienda, transporte, asesoría legal y otros; en general, su posición social y cultural es marginada y de aislamiento^[2].

Las cifras mencionadas anteriormente generan retos a la sociedad actual, las cuales se enfocan en la prevención, mejoramiento de la calidad de vida e integración social en igualdad de derechos de los discapacitados. Al amparo de este principio, se llevó a cabo el "Estudio biopsicosocial clínico genético de las personas con discapacidad en Ecuador" dentro del programa gubernamental denominado "Misión Solidaria Manuela Espejo"^[10].

El estudio, liderado por la Vicepresidencia de la República del Ecuador, clasificó a las personas con discapacidad en dos grupos: discapacidad intelectual (DI) y otras discapacidades (OD) (físico-motora, visual, auditiva, mental, visceral y múltiple); enfocándose en los defectos congénitos y enfermedades genéticas de las poblaciones mestizas e indígenas con DI presentes en las 24 provincias del Ecuador^[10].

Según la Asociación Americana de la Discapacidad Intelectual y del Desarrollo (AAIDD), esta discapacidad consiste en una significativa disminución de la función intelectual junto con un déficit del comportamiento adaptativo que se manifiesta durante el desarrollo^[11].

Los grupos etiopatogénicos de la DI son prenatal, perinatal, postnatal y psicosis. La etiología prenatal se clasifica en genética y ambiental. El factor genético se divide en monogénico (autosómico dominante, autosómico recesivo, dominante ligado al X, recesivo ligado al X, herencia mitocondrial, trastornos epigenéticos, desordenes debido a mutaciones dinámicas); cromosómico (aberraciones estructurales, aberraciones numéricas, reordenamientos cromosómicos balanceados y desbalanceados); y multifactorial (herencia monogénica, digénica y poligénica). El factor ambiental se divide en agentes físicos (radiaciones, factores mecánicos, hipertermia); agentes químicos (pesticidas, medicamentos teratogénicos, drogas, alcohol); agentes biológicos (síndrome de TORCH); y enfermedades maternas (hipotiroidismo, hipertiroidismo, hiperfenilalaninemias). En la etiología perinatal puede haber signos referidos de hipoxia, traumatismos, prematuridad e infecciones. La etiología postnatal puede presentar infecciones del sistema nervioso central o traumatismos. Y

en la psicosis puede haber autismo infantil^[12, 13].

Con respecto a las enfermedades genéticas, existen más de 1 200 desórdenes que se manifiestan con la DI, los cuales presentan una amplia gama de características patológicas y clínicas. Aproximadamente el 50% de las formas graves de retraso mental tienen causas genéticas producidas por alteraciones en los cromosomas, en la expresión de los genes, en el funcionamiento de las mitocondrias, o por aspectos multifactoriales^[14-16]. La consanguinidad es uno de los factores que desencadena la formación de enfermedades genéticas en el Ecuador, específicamente la discapacidad intelectual autosómica recesiva no sindrómica (DIARNS). Se consideran consanguíneos cuando los padres de los descendientes poseen cierto grado de parentesco biológico entre sí, y por ende tienen un ancestro en común^[17, 18].

El objetivo de esta investigación fue determinar la prevalencia de los diferentes tipos de discapacidad tanto de la población mestiza como de las comunidades indígenas ecuatorianas: Achuar, Awa, Kañari, Karanki, Chachi, Cofán, Waorani, Kichwa, Natabuela, Otavalo, Panzaleo, Puruwá, Salasaca, Saraguro, Shiwari, Shuar, Siona y Tsa'chila.

Sujetos y métodos

Se realizó una investigación epidemiológica, descriptiva y transversal entre los años 2009 y 2010 en la República del Ecuador. En el estudio se combinaron los métodos clínico-genéticos, epidemiológicos, pedagógicos y sociales, con el propósito de caracterizar a las personas con discapacidad residentes en todo el territorio ecuatoriano.

Criterios de inclusión y exclusión

A efectos de la investigación, se consideró discapacidad a toda limitación grave que tenga una persona para realizar actividades, siempre que su duración total, es decir el tiempo de padecimiento haya sido superior a un año. Se incluyeron las personas que han atenuado o eliminado su discapacidad con el uso de ayudas técnicas extras, pero que tendrían dificultades importantes si no dispusieran de dicha ayuda. Formaron parte del estudio las personas con discapacidad: físico motora; auditiva; visual; mental; mixta o múltiple; orgánica o visceral (sólo la insuficiencia renal crónica con criterio de diálisis); y discapacidad intelectual (grado leve, moderado, severo y profundo). Excluyendo las personas con discapacidad menor y temporal.

Ejecución de la misión y estrategia de trabajo

La Misión Solidaria Manuela Espejo conformó brigadas de trabajo compuestas por quintetos profesionales: médico, trabajador social, genetista, militar y psicólogo. La distribución de las brigadas se realizó atendiendo al estimado de personas

Tabla 1: Tasa de prevalencia (por cada 1000 habitantes) según el tipo de discapacidad en las provincias del Ecuador.

Provincia	Discapacidades					
	Intelectual	Tasa	Físico motora	Tasa	Múltiple	Tasa
Azuay	3035	4.2	4743	6.7	2138	3.0
Bolívar	1311	7.1	1774	9.7	868	4.7
Cañar	1384	6.2	2188	9.7	873	3.9
Carchi	774	4.7	1500	9.1	642	3.9
Chimborazo	2261	5.5	4708	11.5	2111	5.2
Cotopaxi	2229	4.9	3837	8.4	1562	3.4
El Oro	3529	5.9	5113	8.5	1760	2.9
Esmeraldas	3004	5.6	3523	6.6	658	1.2
Galápagos	85	3.4	94	3.7	25	1.0
Guayas	18353	5.0	28893	7.9	9368	2.5
Imbabura	1464	3.7	2285	5.7	912	2.3
Loja	2897	6.5	3551	7.9	1367	3.0
Los Ríos	3462	4.5	5393	6.9	1246	1.6
Manabí	7957	5.8	10508	7.7	2572	1.9
Morona Santiago	756	5.1	1052	7.1	315	2.1
Napo	635	6.1	681	6.6	149	1.4
Orellana	720	5.2	782	5.7	168	1.2
Pastaza	431	5.1	572	6.8	234	2.8
Pichincha	9481	3.7	15162	5.9	7887	3.1
Santa Elena	1625	5.3	2460	8.0	670	2.2
Santo Domingo	1953	5.3	2842	7.7	724	2.0
Sucumbíos	1096	6.2	1087	6.2	221	1.3
Tungurahua	2194	4.4	4037	8.0	1954	3.9
Zamora Chinchipe	712	7.8	737	8.1	257	2.8
Total	71417		107522		38681	
Tasa	4.9		7.4		2.7	

Tabla 1. Continuación

Provincia	Discapacidades							
	Auditiva	Tasa	Visual	Tasa	Mental	Tasa	IRC*	Tasa
Azuay	1368	1.9	1034	1.5	489	0.7	158	0.2
Bolívar	946	5.2	488	2.7	189	1.0	15	0.1
Cañar	839	3.7	502	2.2	225	1.0	27	0.1
Carchi	817	5.0	422	2.6	177	1.1	15	0.1
Chimborazo	2092	5.1	872	2.1	258	0.6	26	0.1
Cotopaxi	2120	4.6	955	2.1	250	0.6	18	0.04
El Oro	1199	2.0	1339	2.2	795	1.3	126	0.2
Esmeraldas	863	1.6	1126	2.1	292	0.6	30	0.1
Galápagos	20	0.8	30	1.2	17	0.7	1	0.04
Guayas	5930	1.6	7228	2.0	4224	1.2	838	0.2
Imbabura	1869	4.7	580	1.5	256	0.6	22	0.1
Loja	1291	2.9	926	2.1	616	1.4	48	0.1
Los Ríos	1135	1.5	1261	1.6	474	0.6	112	0.1
Manabí	2622	1.9	2768	2.0	992	0.7	304	0.2
Morona Santiago	319	2.2	317	2.1	97	0.7	7	0.1
Napo	343	3.3	206	2.0	41	0.4	7	0.1
Orellana	299	2.2	252	1.9	63	0.5	6	0.04
Pastaza	247	2.9	194	2.3	44	0.5	12	0.1
Pichincha	5398	2.1	4358	1.7	1947	0.8	442	0.2
Santa Elena	656	2.1	632	2.1	266	0.9	44	0.1
Santo Domingo	694	1.9	551	1.5	288	0.8	68	0.2
Sucumbíos	537	3.0	420	2.4	125	0.7	6	0.03
Tungurahua	1933	3.8	702	1.4	337	0.7	41	0.1
Zamora Chinchipe	291	3.2	196	2.1	90	1.0	11	0.1
Total	33828		27359		12552		2384	
Tasa	2.3		1.9		0.8		0.2	

* Insuficiencia renal crónica

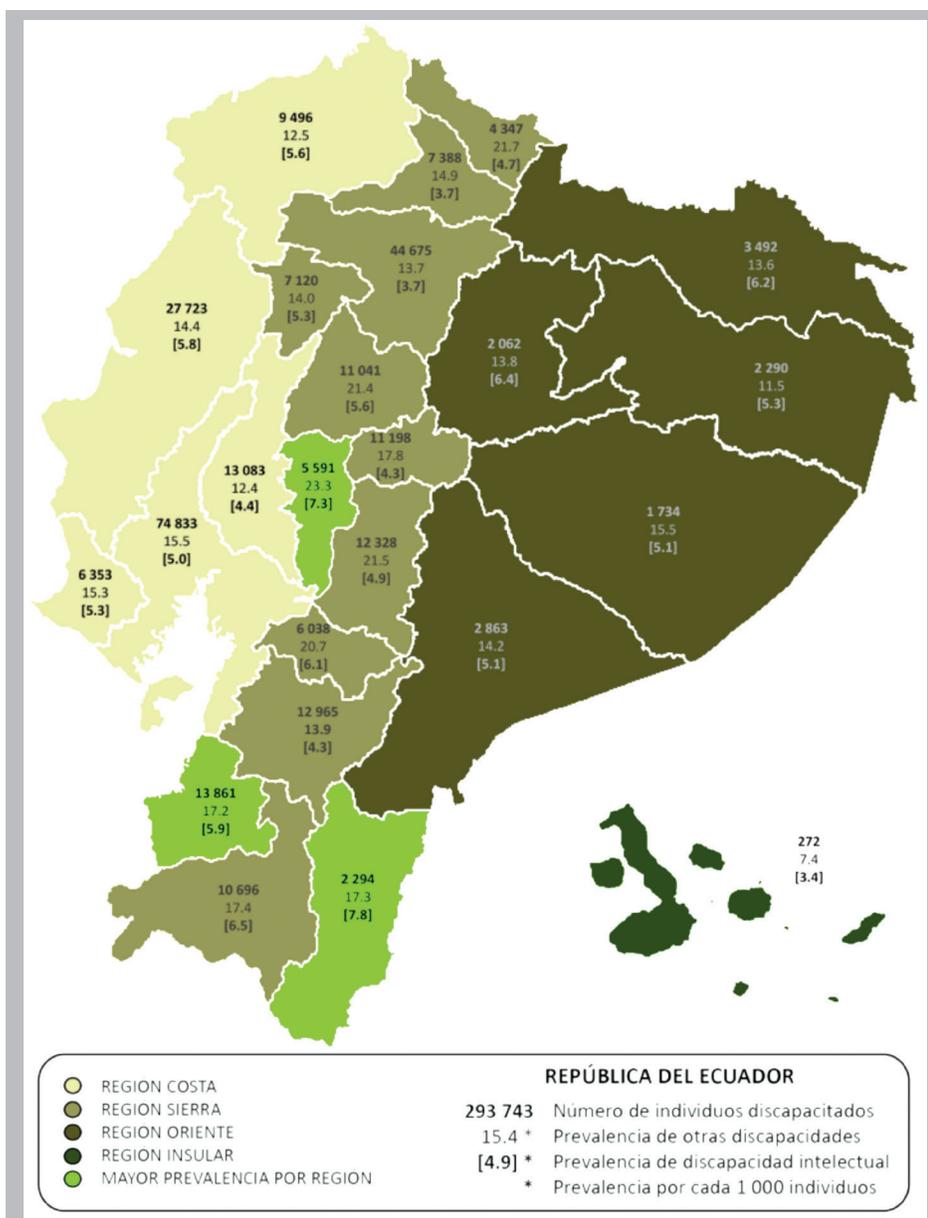


Figura 1: Número de individuos discapacitados, prevalencia de discapacidad intelectual y de otras discapacidades en las 24 provincias del Ecuador. (De arriba hacia abajo): Región Costa: Esmeraldas, Manabí, Los Ríos, Guayas, Santa Elena, El Oro. Región Sierra: Carchi, Imbabura, Pichincha, Santo Domingo de los Tsáchilas, Cotopaxi, Tungurahua, Bolívar, Chimborazo, Cañar, Azuay, Loja. Región Oriente: Sucumbíos, Napo, Orellana, Pastaza, Morona Santiago, Zamora Chinchipe. Región Insular: Islas Galápagos.

con discapacidad a estudiar, que fue alrededor del 3% de la población total de cada una de las 24 provincias ecuatorianas según el censo del año 2001 [10]. Los especialistas visitaron a las personas con discapacidad en sus propias viviendas, tanto en sectores rurales como en sectores urbanos. En el proceso, a toda persona identificada con discapacidad, que cumplía con los criterios de inclusión, se le realizó una entrevista, un historial clínico y una revisión médica.

Análisis genético

Los individuos con discapacidad intelectual requirieron una segunda visita del médico especialista para precisar su diagnóstico clínico. Complementario a este diagnóstico, se

realizaron análisis cromosómicos y moleculares a partir de las muestras de sangre procesadas en el Centro Nacional de Genética Médica de Cuba. Todos los individuos o sus representantes legales firmaron el respectivo consentimiento informado y aceptaron su participación en este estudio.

Análisis estadístico

Se calculó la prevalencia de las personas con discapacidad por cada 1000 habitantes en la República del Ecuador, según el total poblacional de 14 451 115, correspondiente al censo del año 2010.

Tabla 2: Tasa de prevalencia (por cada 1000 habitantes) según la clasificación etiopatogénica de la discapacidad intelectual en las provincias del Ecuador.

Provincia	Clasificación etiopatogénica									
	Prenatal	Tasa	Perinatal	Tasa	Postnatal	Tasa	Psicosis	Tasa	Inclasificado	Tasa
Azuay	1501	2.1	1063	1.5	261	0.4	44	0.1	166	0.2
Bolívar	646	3.5	422	2.3	119	0.7	15	0.1	109	0.6
Cañar	664	3.0	444	2.0	165	0.7	17	0.1	94	0.4
Carchi	407	2.5	229	1.4	73	0.4	11	0.1	54	0.3
Cotopaxi	1245	3.0	580	1.4	266	0.7	24	0.1	184	0.5
Chimborazo	1073	2.3	684	1.5	250	0.6	23	0.1	231	0.5
El Oro	1753	2.9	1 23	2.0	365	0.6	56	0.1	132	0.2
Esmeraldas	1600	3.0	767	1.4	470	0.9	36	0.1	131	0.3
Galápagos	38	1.5	33	1.3	8	0.3	1	0.0	5	0.2
Guayas	8288	2.3	6934	1.9	2067	0.6	383	0.1	680	0.2
Imbabura	678	1.7	479	1.2	166	0.4	25	0.1	116	0.3
Loja	1440	3.2	999	2.2	294	0.7	31	0.1	133	0.3
Los Ríos	1 684	2.2	1 099	1.4	515	0.7	33	0.4	131	0.2
Manabí	3901	2.9	2479	1.8	1209	0.9	87	0.1	281	0.2
Morona Santiago	346	2.3	258	1.7	111	0.8	11	0.1	30	0.2
Napo	317	3.0	169	1.6	107	1.0	7	0.1	35	0.3
Orellana	376	2.8	220	1.6	86	0.6	11	0.1	27	0.2
Pastaza	197	2.4	144	1.7	64	0.8	3	0.0	23	0.3
Pichincha	4158	1.6	3513	1.4	983	0.4	157	0.1	670	0.3
Santa Elena	757	2.5	615	2.0	182	0.6	24	0.1	47	0.2
Santo Domingo	964	2.6	632	1.7	240	0.7	28	0.1	89	0.2
Sucumbíos	586	3.3	288	1.6	165	0.9	11	0.1	46	0.3
Tungurahua	1037	2.1	713	1.4	179	0.4	23	0.1	242	0.5
Zamora Chinchipe	337	3.7	260	2.9	82	0.9	6	0.1	27	0.3
Total	33993	2.4	24247	1.7	8427	0.58	1067	0.1	3683	0.3
Porcentaje	48		34		12		1		5	

Resultados

La **tabla 1** detalla la tasa de prevalencia por cada 1000 habitantes según el tipo de discapacidad en las 24 provincias del Ecuador. Con respecto a la DI, existen 71417 (4.9) personas afectas. Las provincias con mayor tasa de prevalencia son Zamora Chinchipe (7.8), Bolívar (7.1) y Loja (6.5). En cuanto a OD, existen 222326 (15.4) personas afectadas. Chimborazo presenta la mayor tasa de prevalencia con respecto a las discapacidades físico motora (11.5) y múltiple (5.2), Bolívar presenta la tasa de prevalencia más alta en relación a las discapacidades auditiva (5.2) y visual (2.7), Loja la discapacidad mental (1.4), y las provincias de Azuay, El Oro, Guayas, Manabí y Pichincha presentan la tasa más alta de insuficiencia renal crónica (0.2); **figura 1**.

Tomando en cuenta diferentes factores como el género y la edad, 146277 (20.0) fueron mujeres y 147466 (20.2) fueron hombres. El 43% de las personas con discapacidad presentaron 60 o más años de edad (127616) (95.1), el 19% de 40 a 59 años (56136) (20.8), el 12% de 5 a 14 años (33877) (11.0) y el 9% de 20 a 29 años (25826) (10.4).

Con respecto a la discapacidad intelectual según su grado de severidad, predomina la DI moderada con el 38%, seguida de la DI severa con el 24%, leve con el 21%, profunda con el 7% y sin definir con el 10%. Bolívar es la provincia que presenta las tasas de prevalencia más altas de DI con grado de severidad moderada (2.9) y severa (1.7), Zamora Chinchipe

Tabla 3: Tasa de prevalencia (por cada 1000 habitantes) de las personas con síndrome de Down en el Ecuador.

Provincias	Grupos de edad (años)														Total	Tasa
	0 a 4	Tasa	5 a 14	Tasa	15 a 19	Tasa	20 a 29	Tasa	30 a 39	Tasa	40 a 59	Tasa	más de 60	Tasa		
Azuay	59	0.9	84	0.6	30	0.4	52	0.4	38	0.4	14	0.1	1	0.0	278	0.4
Bolívar	15	0.8	28	0.7	19	1.0	16	0.6	15	0.7	10	0.3	1	0.0	104	0.6
Cañar	25	1.1	32	0.6	18	0.7	23	0.6	7	0.3	3	0.1	0	0.0	108	0.5
Carchi	8	0.5	15	0.4	6	0.4	16	0.6	3	0.1	1	0.0	0	0.0	49	0.3
Chimborazo	18	0.4	42	0.4	18	0.4	30	0.4	13	0.2	7	0.1	2	0.0	130	0.3
Cotopaxi	18	0.4	50	0.5	25	0.6	25	0.4	8	0.2	2	0.0	1	0.0	129	0.3
El Oro	70	1.3	121	1.0	54	0.9	73	0.7	38	0.4	19	0.2	2	0.0	377	0.6
Esmeraldas	42	0.7	104	0.8	46	0.8	59	0.7	28	0.4	21	0.2	4	0.0	304	0.6
Galápagos	1	0.5	4	0.8	0	0.0	2	0.4	0	0.0	1	0.2	0	0.0	8	0.3
Guayas	438	1.2	777	1.1	305	0.9	380	0.6	225	0.4	184	0.3	4	0.0	2 313	0.6
Imbabura	29	0.7	40	0.5	17	0.4	15	0.2	9	0.2	5	0.1	1	0.0	116	0.3
Loja	42	1.0	97	1.0	39	0.8	63	0.9	26	0.5	18	0.2	0	0.0	285	0.6
Los Ríos	68	0.8	154	0.9	74	1.0	86	0.7	77	0.7	42	0.3	3	0.0	504	0.7
Manabí	109	0.8	297	0.8	117	0.9	223	1.0	156	0.8	103	0.4	12	0.0	1 017	0.7
Morona Santiago	13	0.6	27	0.7	14	0.9	10	0.4	10	0.6	1	0.1	1	0.0	76	0.5
Napo	15	1.1	23	0.9	10	0.9	11	0.6	3	0.2	4	0.3	0	0.0	66	0.6
Orellana	18	1.0	24	0.7	9	0.6	12	0.5	3	0.2	3	0.2	0	0.0	69	0.5
Pastaza	10	0.9	18	0.9	1	0.1	7	0.5	2	0.2	2	0.2	0	0.0	40	0.5
Pichincha	220	0.9	326	0.7	131	0.6	193	0.4	71	0.2	58	0.1	6	0.0	1 005	0.4
Santa Elena	30	0.8	64	1.0	17	0.6	33	0.6	15	0.4	11	0.2	2	0.0	172	0.6
Santo Domingo	51	1.3	88	1.1	26	0.7	54	0.8	22	0.4	21	0.3	3	0.0	265	0.7
Sucumbíos	19	0.9	43	1.0	12	0.6	22	0.7	12	0.5	3	0.1	1	0.0	112	0.6
Tungurahua	40	0.9	67	0.7	27	0.5	33	0.4	24	0.3	11	0.1	2	0.0	204	0.4
Zamora Chinchipe	10	0.9	21	0.9	9	0.9	11	0.7	7	0.7	3	0.2	0	0.0	61	0.7
Total	1 368	0.9	2 546	0.8	1 024	0.7	1 449	0.6	812	0.4	547	0.2	46	0.0	7 792	0.5
Porcentaje			33		13		19		10		7		0.5		100	

Tabla 4. Causas de discapacidad intelectual en las comunidades indígenas del Ecuador.

Grupos	Causas (n / %)									Total
	Mono-génico	Cromo-sómico	Multifac-torial	Prenatal ambiental	Prenatal inespecí-fico	Perinatal	Postnatal	Psicosis	Inclasifi-cado	
Achuar	1 / 0.0	0 / 0.0	4 / 0.1	2 / 0.1	0 / 0.0	8 / 0.3	4 / 0.1	0 / 0.0	1 / 0.0	20 / 0.7
Awa	0 / 0.0	1 / 0.0	2 / 0.1	1 / 0.0	3 / 0.3	4 / 0.4	2 / 0.3	0 / 0.0	2 / 0.1	15 / 0.5
Kañari	5 / 0.2	2 / 0.1	9 / 0.3	6 / 0.2	9 / 0.3	13 / 0.4	9 / 0.3	1 / 0.0	7 / 0.2	61 / 2.0
Karanki	3 / 0.1	1 / 0.0	1 / 0.0	5 / 0.2	2 / 0.1	9 / 0.3	2 / 0.1	0 / 0.0	5 / 0.2	28 / 0.9
Chachi	1 / 0.0	1 / 0.0	3 / 0.1	3 / 0.1	7 / 0.2	9 / 0.3	5 / 0.2	0 / 0.0	3 / 0.2	32 / 2.0
Cofán	4 / 0.1	1 / 0.0	0 / 0.0	1 / 0.0	2 / 0.1	3 / 0.1	1 / 0.0	0 / 0.0	1 / 0.0	13 / 0.4
Waarani	2 / 0.1	3 / 0.1	0 / 0.0	1 / 0.0	3 / 0.1	3 / 0.1	2 / 0.1	0 / 0.0	0 / 0.0	14 / 0.5
Kichwa	146 / 4.9	136 / 4.5	288 / 9.6	276 / 9.2	153 / 5.1	552 / 18.4	252 / 8.4	16 / 0.5	203 / 6.8	2022 / 67.4
Natabuela	0 / 0.0	0 / 0.0	0 / 0.0	0 / 0.0	0 / 0.0	1 / 0.0	0 / 0.0	0 / 0.0	0 / 0.0	1 / 0.0
No aclara	4 / 0.1	1 / 0.0	11 / 0.4	9 / 0.3	0 / 0.0	5 / 0.2	2 / 0.1	0 / 0.0	0 / 0.0	32 / 1.1
Otavalo	4 / 0.1	5 / 0.2	4 / 0.1	7 / 0.2	7 / 0.2	23 / 0.8	12 / 0.4	2 / 0.1	5 / 0.2	69 / 2.3
Panzaleo	8 / 0.3	2 / 0.1	10 / 0.3	18 / 0.6	3 / 0.1	30 / 1.0	8 / 0.3	1 / 0.0	4 / 0.1	84 / 2.8
Puruwá	14 / 0.5	0 / 0.0	22 / 0.7	10 / 0.3	4 / 0.1	12 / 0.4	15 / 0.5	0 / 0.0	7 / 0.2	84 / 2.8
Salasaca	0 / 0.0	0 / 0.0	1 / 0.0	0 / 0.0	1 / 0.0	2 / 0.1	0 / 0.0	0 / 0.0	0 / 0.0	4 / 0.1
Saraguro	8 / 0.3	6 / 0.2	15 / 0.5	11 / 0.4	6 / 0.2	35 / 1.2	10 / 0.3	0 / 0.0	9 / 0.3	100 / 3.3
Shiwar	0 / 0.0	1 / 0.0	1 / 0.0	0 / 0.0	0 / 0.0	2 / 0.1	0 / 0.0	0 / 0.0	0 / 0.0	4 / 0.1
Shuar	29 / 1.0	35 / 1.2	36 / 1.2	48 / 1.6	27 / 0.9	139 / 4.6	74 / 2.5	1 / 0.0	12 / 0.4	401 / 13.4
Siona	0 / 0.0	1 / 0.0	2 / 0.1	0 / 0.0	0 / 0.0	0 / 0.0	0 / 0.0	0 / 0.0	0 / 0.0	3 / 0.1
Tsa'chila	0 / 0.0	1 / 0.0	2 / 0.1	3 / 0.1	1 / 0.0	5 / 0.5	1 / 0.0	0 / 0.0	1 / 0.0	14 / 0.5
Total	229 / 7.6	197 / 6.6	411 / 13.7	401 / 13.4	228 / 7.6	855 / 28.5	399 / 13.3	21 / 0.7	260 / 8.7	3001 / 100

presenta la tasa de 2.5 con relación al grado leve, y Manabí de 0.5 con relación al grado profundo.

La **tabla 2** detalla la tasa de prevalencia según la clasificación etiopatogénica de la discapacidad intelectual. Las tasas de prevalencia más altas en el grupo prenatal se encuentran en Zamora Chinchipe (3.7), Bolívar (3.5) y Sucumbíos (3.3). En el grupo perinatal se encuentran Zamora Chinchipe (2.9), Bolívar (2.3) y Loja (2.2). Y en el grupo postnatal se encuentran Napo (1.0), Sucumbíos (0.9) y Zamora Chinchipe (0.9).

En cuanto a las causas prenatales, de 20285 (28%) personas con discapacidad intelectual en las diferentes provincias del Ecuador, se encuentra un predominio evidente de las etiologías multifactorial (42%) y cromosómica (42%). Las provincias con mayor prevalencia de etiología prenatal genética encontrada son Zamora Chinchipe (2.4), Bolívar (2.3) y Loja (2.1). Con respecto a las 51132 (72%) personas con discapacidad intelectual restantes, no se posee información. En la etiología prenatal genética multifactorial, además del componente genético individual de la persona, se adicionan diferentes factores del ambiente para determinar un fenotipo que presente discapacidad cognitiva. Se encontraron 8526 personas, en

las que se evidenció antecedente patológico familiar de retraso mental y la existencia de consanguinidad parental. Este último fenómeno es considerado como responsable de las altas frecuencias de enfermedades genéticas asociadas a discapacidades en varias provincias del país, producto de matrimonios entre parientes. Con respecto a la etiología cromosómica, 8450 personas presentaron este problema, correspondiendo la gran mayoría al diagnóstico con Síndrome de Down.

La **tabla 3** corresponde a las tasas de prevalencia de las personas con síndrome de Down (SD) en relación con los diferentes grupos de edad. Se analizaron un total de 7792 individuos, correspondiendo a una tasa de prevalencia a nivel nacional de 0.5. Las provincias con mayor tasa de prevalencia de SD son Manabí (0.7), Santo Domingo (0.7) y Zamora Chinchipe (0.7). En cuanto a los grupos de edad, las provincias con las tasas de prevalencia más altas son Santo Domingo (1.3) (0 a 4 años), Manabí (9.8) (5 a 14

años), Bolívar (1.0) (15 a 19 años), y Manabí en los grupos de 20 a 29, de 30 a 39 y de 40 a 59 años con tasas de 1.0, 0.8 y 0.4, respectivamente.

En el Ecuador existen un total de 4431 personas con DI producto de la consanguinidad de sus descendientes. Las provincias con mayor tasa de prevalencia por cada 1000 habitantes, debido a la consanguinidad son: Loja (0.93) (418), Zamora Chinchipe (0.85) (78), Bolívar (0.78) (143), Cañar (0.72) (162), Manabí (0.63) (857) y Orellana (0.54) (73), Napo (0.52) (54), Chimborazo (0.51) (210), Azuay (0.47) (332), Morona Santiago (0.44) (65), Sucumbíos (0.42) (75), Tungurahua (0.35) (179), Santo Domingo (0.34) (124), El Oro (0.37) (223), Cotopaxi (0.26) (118), Carchi (0.26) (42), Pastaza (0.26) (22), Imbabura (0.23) (91), Los Ríos (0.20) (158), Esmeraldas (0.20) (106), Guayas (0.16) (576), Santa Elena (0.16) (48), Pichincha (0.11) (275) y Galápagos (0.08) (2). Generando una tasa de prevalencia nacional de 0.31 por cada 1 000 habitantes.

En la **tabla 4** se detallan las causas de DI de 3001 personas pertenecientes a las diferentes comunidades indígenas ecuatorianas. Los grupos indígenas con mayor número de personas con discapacidad son los Kichwa (2 022) (67.4%), Shuar (401) (13.4%) y Saraguro (100) (3.3%). Los grupos Kichwa y Shuar son los que más causas presentaron con respecto a los factores monogénico, cromosómico, multifactorial, prenatal, perinatal, postnatal y psicosis.

Discusión

A lo largo de las últimas cuatro décadas el aumento de la discapacidad, del 10% al 15% de la población mundial, ha generado un problema que debe ser tratado eficazmente con el objetivo de controlar el aumento de la población afectada y mejorar su calidad de vida^[3].

Los diferentes estudios poblacionales de discapacidad, realizados a nivel mundial, han sido enfocados desde varias perspectivas lo cual ha conllevado a tener cifras de frecuencias que pueden resultar muy diferentes entre poblaciones^[19]. La mayoría de reportes sobre frecuencias de discapacidades se han realizado a partir de estudios censales, encuestas poblacionales e información obtenida en servicios de salud^[20]. Además, otros factores de variabilidad pueden estar relacionados con el uso de diferentes definiciones del concepto discapacidad y con los diferentes enfoques de tipo metodológico^[21].

En el Ecuador, las prevalencias de las diferentes provincias variaron entre 10.8 y 30.4 por cada 1000 habitantes, siendo Galápagos, Napo, Los Ríos y Orellana las provincias con menor prevalencia, y Bolívar, Cotopaxi y Chimborazo las provincias con mayor prevalencia de discapacitados. Esta variabilidad podría ser explicada, entre otros factores, por el grado de desarrollo socioeconómico desigual que exhiben las diferentes provincias.

La prevalencia de discapacidad en el Ecuador es de 20.3 por cada 1000 habitantes (2%)^[10], siendo igual o discretamente inferior a las cifras de prevalencia poblacional reportadas en otros países de América Central, América del Sur y Europa. La

frecuencia de discapacidad en El Salvador es del 1.5% (año 2003), Honduras presenta el 2.7% (2002), Guatemala el 3.7% (2005), Nicaragua el 10.3% (2003), Panamá el 11.3% (2005), Cuba el 3.3% (2011)^[21], Brasil el 6%, Chile el 6.4%, Argentina el 6.8%, Bolivia el 9.3%, Venezuela el 10%, México el 10%, Colombia el 12%, Uruguay el 15%, Perú el 31.3%^[2], y España el 8.9%^[22].

Con relación a la clasificación etiopatogénica de la discapacidad intelectual, las provincias de Zamora Chinchipe, Bolívar, Sucumbíos, Loja y Napo presentan las tasas de prevalencia más altas en los grupos prenatal, perinatal y postnatal. El síndrome de Down o trisomía 21 es la alteración cromosómica más frecuente encontrada en las personas con DI^[23], con una tasa de prevalencia nacional de 0.5 por cada 1000 habitantes, descendiendo notablemente su frecuencia en muchos países debido a la implementación del diagnóstico prenatal citogenético^[12]. La prevalencia del síndrome de Down varía moderadamente en diversos países de América del Sur, siendo 2.5 nacimientos vivos en Chile, 2.0 en Argentina, 1.9 en Paraguay, 1.7 en Brasil, 1.7 en Colombia, 1.6 en Bolivia, 1.5 en Venezuela, 1.3 en Uruguay y 0.98 en Cuba^[24].

Investigaciones realizadas por el Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC) han determinado que, debido a factores genéticos y ambientales propios del Ecuador, existe una elevada frecuencia de otros problemas malformativos como la fisura labial, fisura palatina, microtia, subluxación de cadera, pie varo, polidactilia, hidrocefalia, espina bífida, paladar hendido, atresia esofágica, hipospadias, anencefalia, defectos septales, microftalmia y defectos conotruncales^[25-28].

Una de las causas que puede desarrollar las diferentes enfermedades genéticas en el Ecuador es la consanguinidad. La consecuencia más relevante que genera la consanguinidad es el incremento de la homocigocidad en los genes ligados a DIARNS en hijos de padres emparentados biológicamente^[29]. La tasa de prevalencia nacional de DI por consanguinidad es de 0.31 por cada 1000 habitantes. La mayor prevalencia en la costa se encuentra en la provincia de Manabí (0.63), en la sierra es Loja (0.93) y en el oriente es Zamora Chinchipe (0.85).

Por otro lado, el Ecuador se caracteriza por ser un país multiétnico y presentar en su población diversas comunidades indígenas, las cuales brindan datos importantes en el análisis de la discapacidad en el Ecuador. Tanto la prevalencia de DI como la prevalencia de consanguinidad resultó ser más frecuente en la región amazónica. Esta zona se encuentra conformada por comunidades indígenas cerradas y de escasos recursos económicos, quienes tienen limitado

intercambio cultural con otras regiones ecuatorianas debido a sus propias costumbres, fomentando el problema de la consanguinidad y endogamia. Las comunidades indígenas con mayor frecuencia de discapacidad intelectual son los Kichwa (67.4%), Shuar (13.4%) y Saraguro (13.4%)^[30].

En conclusión, el “Primer estudio biopsicosocial clínico genético de las personas con discapacidad en el Ecuador” realizado a través de la Misión Solidaria Manuela Espejo y con el apoyo de ministerios e instituciones, ha sido fundamental para identificar, clasificar y cuantificar la prevalencia de los individuos con discapacidad en todo el territorio ecuatoriano, y brindarles paralelamente una mejor calidad de vida mediante la prestación de servicios de salud, atención y provisión de ayudas técnicas e insumos médicos, implementación de infraestructura médica, y lo más importante, respetar los derechos de las personas discapacitadas a nivel familiar, social y laboral. Este estudio realizado respetando las normas de la Convención sobre los Derechos Humanos de las Personas con Discapacidad y la Constitución del Ecuador, sirve como ejemplo para que otras naciones se involucren en el cuidado de las personas con discapacidad a nivel mundial.

Conflicto de interés

Los autores declaran no poseer conflictos de interés.

Agradecimientos

Agradecemos a la Vicepresidencia de la República del Ecuador y al programa Misión Solidaria Manuela Espejo por permitirnos realizar el texto y análisis técnico del Primer estudio biopsicosocial clínico genético de las personas con discapacidad en el Ecuador.

Financiamiento

Instituto de Investigaciones Biomédicas, Universidad de las Américas.

Contribución de los autores

Los autores (CPyM, ALC) declaran haber contribuido de forma similar en la idea, diseño del estudio, análisis, interpretación de datos y redacción del artículo.

Referencias

- Organización Mundial de la Salud (OMS). Clasificación internacional del funcionamiento, de la discapacidad y de la salud [Internet]. Organización Mundial de la Salud [Página oficial]. [citado 2013 Nov 5]. Disponible en: http://www.conadis.salud.gob.mx/descargas/pdf/CIF_OMS_abreviada.pdf Acceso el 15 de noviembre de 2013.
- Amante A, Vásquez A. Discapacidad: lo que todos debemos saber. Organización Panamericana de la Salud. Washington, Publicación científica y técnica No. 616; 2006.
- Organización Mundial de la Salud (OMS). Informe mundial sobre la discapacidad. [Internet]. Organización Mundial de la Salud [Página oficial]. [citado 2013 Nov 25]. Disponible en: www.who.int/iris/bitstream/10665/75356/1/9789240688230_spa.pdf Acceso el 25 de noviembre de 2013.
- Jemal A, Bray F, Center MM, Ferlay J, Ward E, Forman D. Global cancer statistics. *CA Cancer J Clin* 2011; 61 (2): 69–90.
- Siegel R, Ward E, Brawley O, Jemal A. Cancer statistics, 2011: the impact of eliminating socioeconomic and racial disparities on premature cancer deaths. *CA Cancer J Clin* 2011; 61 (4): 212–36.
- Paz-y-Miño C, Carrera C, López-Cortés A, Muñoz MJ, Cumbal N, Castro B, et al. Genetic polymorphisms in apolipoprotein E and glutathione peroxidase 1 genes in the Ecuadorian population affected with Alzheimer’s disease. *Am J Med Sci* 2010; 340 (5): 373–377.
- Paz-y-Miño C, López-Cortés A, Muñoz MJ, Cabrera A, Castro B, Sánchez ME. Incidence of the L858R and G719S mutations of the epidermal growth factor receptor oncogene in an Ecuadorian population with lung cancer. *Cancer Genet Cytogenet* 2010; 196 (2): 201–203.
- Paz-y-Miño C, Muñoz MJ, López-Cortés A, Cabrera A, Palacios A, Castro B, et al. Frequency of polymorphisms pro198leu in GPX-1 gene and ile58thr in MnSOD gene

- in the altitude Ecuadorian population with bladder cancer. *Oncol Res* 2010; 18 (8): 395–400.
9. López-Cortés A, Jaramillo-Koupermann G, Muñoz MJ, Cabrera A, Echeverría C, Rosales F, et al. Genetic polymorphisms in MTHFR (C677T, A1298C), MTR (A2756G) and MTRR (A66G) genes associated with pathological characteristics of prostate cancer in the Ecuadorian population. *Am J Med Sci* 2013; 346 (6): 447–54.
 10. Misión Solidaria Manuela Espejo. Memorias: estudio biopsicosocial clínico genético de las personas con discapacidad en Ecuador. Quito, Vicepresidencia de la República del Ecuador; 2012.
 11. American Association on Intellectual and Developmental Disabilities (AAIDD). Frequently asked questions on intellectual disability [Internet]. Washington, DC. [citado 2013 Dic 2013]. Disponible en: <http://aaidd.org/intellectual-disability/definition/faqs-on-intellectual-disability#.UqkHS5HnGQM>
 12. Portuondo M, Lantigua A, Lardoeyt R, Tassé D. Caracterización etiológica del retraso mental en una población del municipio Marianao. *Rev Cubana Genet Comunit* 2007; 1 (1): 20–4.
 13. González-Lamuño D, García M. Enfermedades de base genética. *Anales Sis San Navarra* 2008; 31 (2): 105–26.
 14. Antonarakis SE, Beckmann JS. Mendelian disorders deserve more attention. *Nat Rev Genet* 2006; 7 (4): 277–82.
 15. Ropers HH. New perspectives for the elucidation of genetic disorders. *Am J Hum Genet* 2007; 81 (2): 199–207.
 16. Peltonen L, Perola M, Naukkarinen J, Palotie A. Lessons from studying monogenic disease for common disease. *Hum Mol Genet* 2006; 15 (1): R67–R74.
 17. Taboada N, Lardoeyt R. Impacto de la consanguinidad en recién nacidos con defectos congénitos en Asmara, Eritrea. *Rev Cubana Genet Comunit* 2008; 2 (3): 20–27.
 18. Saggat AK, Bittles AH. Consanguinity and child health. *Paediatr Child Health* 2008; 18: 244–49.
 19. Colectivo de autores. Por la vida: Estudio psicosocial de las personas con discapacidad y estudio psicopedagógico social y clínico-genético de las personas con retraso mental en Cuba. Segunda edición. La Habana, Casa Editora Abril; 2003.
 20. Stang MF. Las personas con discapacidad en América Latina: del reconocimiento jurídico a la desigualdad real [Internet]. Centro Latinoamericano y Caribeño de Demografía (CELADE). División de Población de la CEPAL. 2011. [citado 2013 Dic 10]. Disponible en: <http://www.eclac.org/publicaciones/xml/6/43186/lc1315-p.pdf>
 21. Cobas M, Zacca E, Morales F, Icart E, Jordán A, Valdés M. Caracterización epidemiológica de las personas con discapacidad en Cuba. *Rev Cubana Salud Pública* 2010; 36 (4): 306–10.
 22. Gispert R, Clot-Razquin G, March J, Freitas A, Busquets E, Ruíz-Ramos M, et al. Prevalencia de la discapacidad en España por comunidades autónomas: el papel de los factores individuales y del entorno geográfico en su variabilidad. *Rev Esp Salud Pública* 2009; 83(6): 821–34.
 23. Paz-y-Miño C, Cumbal N, Araujo S, Sánchez ME. Alterations and chromosomal variants in the Ecuadorian population. *J Biomed Biotechnol* 2012; 2012: 432302. doi: 10.1155/2012/432302.
 24. Nazer J, Cifuentes L. Estudio epidemiológico global del síndrome de Down. *Rev Chil Pediatr* 2011; 82 (2): 105–12.
 25. Vieira AR, Cooper ME, Marazita ML, Castilla EE, Orioli IM. Reduced folate carrier 1 (RFC1) is associated with cleft of the lip only. *Braz J Med Biol Res* 2008; 41 (8): 689–93.
 26. González-Andrade F, López-Pulles R, Espín VH, Paz-y-Miño C. High altitude and microtia in Ecuadorian patients. *J Neonatal Perinatal Med* 2010; 3: 109–16.
 27. Castilla EE, Orioli IM. ECLAMC: the Latin-American collaborative study of congenital malformations. *Community Genet* 2004; 7: 76–94.
 28. Montalvo G, Camacho M, Toscano M, Álvarez J, Muñoz L, Albornoz A, et al. Frecuencia de malformaciones congénitas en hospitales ecuatorianos de la Red ECLAMC periodo de Junio 2001–2005. *CAMBIO* 2006; 5 (9): 1–13.
 29. Alonso M, Palencia R, Blanco A, Otero Y, Tellería JJ, López B, et al. Enfermedades autosómicas recesivas con retraso mental. *Rev Neurol* 2006; 42 (1): 39–43.
 30. Paz-y-Miño C, López-Cortés A. Genética Molecular y Citogenética Humana: Fundamentos, Aplicaciones e Investigaciones en el Ecuador. Quito: Yachay EP; 2014.