

Epistemología de los defectos congénitos del sistema osteomioarticular: integración ciencia, filosofía y práctica médica

Epistemology of congenital defects of the osteomyarticular system: integration with science philosophy and medical practice

Farah de la Caridad Ramírez-Pupo^{1,2}, Sara Elena Panizo-Bruzón¹

¹Universidad de Ciencias Médicas de Las Tunas. ²Filial de Ciencias Médicas Puerto Padre. Las Tunas. Cuba

Recibido: 6 de marzo de 2025

Aprobado: 12 de abril de 2025



RESUMEN

Fundamento: los defectos congénitos del sistema osteomioarticular representan un área de estudio que no solo requiere un enfoque científico, sino también una reflexión filosófica profunda sobre cómo se construye el conocimiento en torno a estas condiciones.

Objetivo: describir la epistemología de los defectos congénitos del sistema osteomioarticular, integrando enfoques científicos, filosóficos y prácticos para mejorar la atención médica.

Métodos: se realizó una investigación esencialmente cualitativa con la utilización de los métodos teóricos histórico-lógico, el analítico-sintético y el inductivo-deductivo. Se utilizaron los recursos disponibles en la red Infomed y otros sitios en internet.

Resultados: los principales resultados proporcionan una visión sobre cómo se articula la epistemología en relación con los defectos congénitos del sistema osteomioarticular, abarcando desde definiciones iniciales hasta consideraciones éticas contemporáneas, filosóficas y futuras direcciones para la investigación.

Conclusiones: los defectos congénitos del sistema osteomioarticular destacan la necesidad de un enfoque interdisciplinario que integre la ciencia, la filosofía y la práctica médica en aras de mejorar la atención médica.

Palabras clave: EPISTEMOLOGÍA; FILOSOFÍA; DEFECTOS CONGÉNITOS; SISTEMA OSTEOMIOARTICULAR.

Descriptor: CONOCIMIENTO; FILOSOFÍA; ANOMALÍAS CONGÉNITAS; HUESOS; MÚSCULOS; ARTICULACIONES.

INTRODUCCIÓN

La epistemología, como rama de la filosofía se encarga de examinar los fundamentos en los que se apoya la naturaleza, el origen y los límites del conocimiento, se convierte en un marco fundamental para comprender fenómenos complejos en diversas disciplinas, incluida la medicina.

Se encarga de explorar la coherencia interna de los razonamientos que llevan a la creación de conocimiento.⁽¹⁾

ABSTRACT

Background: the congenital defects of the osteomyarticular system represent an area of study that requires not only a scientific approach, but also a profound philosophical reflection on how knowledge is built around these conditions.

Objective: to describe the epistemology of congenital defects in the osteomyarticular system, integrating scientific, philosophical and practical approaches to improve medical care.

Methods: an essentially qualitative research was carried out using the theoretical historical-logical, analytical-synthetic and inductive-deductive methods. Resources available on the Infomed network and other websites were used.

Results: the main results provide an insight into how epistemology is articulated in relation to the congenital defects of the osteomyarticular system, ranging from initial definitions to contemporary ethical considerations, philosophical and future directions for research.

Conclusions: the congenital defects of the osteomyarticular system highlight the need for an interdisciplinary approach that integrates science, philosophy and medical practice in order to improve medical care.

Keywords: EPISTEMOLOGY; PHILOSOPHY; BIRTH DEFECTS; OSTEOMIOARTICULAR SYSTEM.

Descriptors: KNOWLEDGE; PHILOSOPHY; CONGENITAL ABNORMALITIES; BONE AND BONES; MUSCLES; JOINTS.

Translated into English by:

Julio César Salazar Ramírez

En este contexto, los defectos congénitos del sistema osteomioarticular representan un área de estudio que no solo requiere un enfoque científico riguroso, sino también una reflexión filosófica profunda sobre cómo se construye el conocimiento en torno a estas condiciones.

La intersección entre ciencia, filosofía y práctica médica es crucial para abordar adecuadamente los desafíos que presentan los defectos, porque se calcula que en todo el mundo mueren anualmente



Citar como: Ramírez-Pupo FdC, Panizo-Bruzón SE. Epistemología de los defectos congénitos del sistema osteomioarticular: integración ciencia, filosofía y práctica médica. Revista Electrónica Dr. Zoilo E. Marinello Vidaurreta. 2025; 50(Especial): e3878. Disponible en: <https://revzoilomarinellosld.sld.cu/index.php/zmv/article/view/3878>.

240 000 recién nacidos en sus primeros 28 días de vida por trastornos congénitos. ⁽²⁾

Los defectos congénitos (DC) del sistema osteomioarticular (SOMA) abarcan una amplia variedad de condiciones que afectan los huesos, músculos y articulaciones. Estas anomalías pueden manifestarse de diversas formas, desde malformaciones estructurales hasta disfunciones funcionales, y su etiología puede ser genética, ambiental o multifactorial. ⁽³⁾

La complejidad de estos trastornos exige un enfoque interdisciplinario que combine conocimientos de la biología, la genética, la medicina y la filosofía.

Históricamente, la medicina ha sido testigo de un cambio paradigmático en su enfoque hacia los DC. Desde una perspectiva más mística y supersticiosa en épocas antiguas, donde se atribuían a accidentes de la naturaleza, augurios de acontecimientos futuros, o como resultado del apareamiento de seres humanos con demonios, brujas y otros seres malignos, ⁽⁴⁾ hasta una comprensión científica basada en la genética y la biología molecular, en la actualidad, el desarrollo del conocimiento ha sido notable.

La forma en que se conceptualizan y clasifican los DC del SOMA también refleja una construcción social del conocimiento. Las categorías diagnósticas pueden ser influenciadas por factores culturales, sociales y políticos, lo que lleva a una variabilidad en la forma en que se perciben y se manejan estas condiciones en diferentes contextos. ^(4,5)

Por lo tanto, es esencial examinar cómo las narrativas sociales y culturales influyen en la epistemología médica y en las prácticas clínicas relacionadas con las anomalías congénitas.

La filosofía de la medicina proporciona herramientas valiosas para abordar estos dilemas éticos, permitiendo a los profesionales de la salud considerar no solo la eficacia de las intervenciones médicas, sino también su impacto en la vida de los pacientes y sus familias. ^(6,7)

En la revisión de la literatura varias investigaciones abordan los defectos congénitos del sistema osteomioarticular, definición, clasificación, etiología, manejo terapéutico y prevención. ^(8, 9,10)

Sin embargo hasta este momento es escasa la literatura encontrada que muestra la intersección de ciencia, filosofía, práctica médica y la epistemología de los defectos congénitos del sistema osteomioarticular; por lo que es objetivo de esta investigación describir la epistemología de los defectos congénitos del sistema osteomioarticular, desde la integración de los enfoques científicos, filosóficos y prácticos para mejorar la atención médica.

MÉTODOS

Se realizó una investigación cualitativa, con el objetivo de describir la epistemología de los defectos congénitos del sistema osteomioarticular,

desde la integración de los enfoques científicos, filosóficos y prácticos para mejorar la atención médica. Para el desarrollo de la misma se emplearon diferentes métodos teóricos: histórico-lógico analítico-sintético e inductivo-deductivo para la valoración de la literatura revisada y la correcta interpretación de la información obtenida.

En la revisión bibliográfica, se emplearon los recursos disponibles en la red Infomed. Las búsquedas se realizaron en español e inglés, utilizando palabras clave como: epistemología; filosofía; defectos congénitos; sistema osteomioarticular.

DESARROLLO

Análisis e integración de la información

La historia del conocimiento

La historia del conocimiento sobre los DC del SOMA ha evolucionado significativamente a lo largo de los años, integrando avances en embriología, genética y medicina preventiva. Desde los primeros estudios en el siglo XX, donde se identificaron anomalías estructurales sin un entendimiento claro de sus causas, hasta la actualidad, donde se reconoce la interacción compleja de factores genéticos y ambientales. ⁽¹¹⁾

Los primeros estudios sobre malformaciones congénitas se centraron en la observación clínica y la descripción de anomalías. En las décadas de 1940 y 1950, el uso de radiografías y técnicas de imagen permitió una mejor visualización de las estructuras óseas afectadas. Sin embargo, la comprensión de la etiología seguía siendo limitada. ⁽¹²⁾

A partir de los años 80, el enfoque se amplió hacia la genética. Se identificaron mutaciones en genes específicos relacionados con malformaciones congénitas, como las mutaciones en genes homeóticos que afectan el desarrollo esquelético. ⁽⁸⁾

La genética molecular ha permitido identificar mutaciones específicas asociadas con ciertos trastornos, lo que ofrece oportunidades para diagnósticos más precisos y tratamientos personalizados. Sin embargo, esta evolución plantea nuevas preguntas epistemológicas sobre cómo se valida y se interpreta esta información genética. ⁽¹¹⁾

Paradigmas epistemológicos

Los paradigmas epistemológicos en la percepción de las malformaciones músculo esqueléticas han evolucionado hacia enfoques más holísticos, integrando diversas disciplinas y perspectivas. Este cambio se basa en la comprensión de que los defectos congénitos no son solo problemas médicos aislados, sino fenómenos complejos que involucran interacciones entre factores biológicos, sociales y ambientales. ⁽⁴⁾

- Enfoque biopsicosocial

El modelo biopsicosocial es fundamental, ya que considera no solo los aspectos biológicos de los DC, como las mutaciones genéticas y los teratógenos, sino también los factores psicológicos y sociales que

pueden influir en la salud del paciente y su familia. Este enfoque permite una comprensión más completa de cómo estos defectos afectan la calidad de vida y el bienestar general.⁽¹³⁾ Además tienen un compromiso funcional importante para la vida del individuo, con consecuencias médicas y estéticas, requiriendo además de atención temprana y algunas veces de urgencia, por lo que los mismos entrañan una mayor repercusión social.⁽⁹⁾

- **Interdisciplinariedad**

La interdisciplinariedad es clave para abordar las anomalías desde un enfoque holístico. Se basa en principios de colaboración y comunicación entre especialistas de distintas aéreas para promover una visión más comprensiva de los problemas.⁽¹⁴⁾

- **Prevención y Educación**

La prevención también se ha convertido en un pilar central, resultando el desempeño profesional del médico de la familia fundamental para lograrlo.

La educación sobre factores de riesgo, como la nutrición adecuada durante el embarazo y la evitación de sustancias teratogénicas. Programas comunitarios que sensibilizan a las familias sobre estos temas son fundamentales para mejorar los resultados de salud.⁽¹⁵⁾

- **Construcción del conocimiento**

La construcción del conocimiento en este campo ha evolucionado a través de varias etapas:

- **Observación clínica:** inicialmente, el conocimiento se basaba en la observación clínica y la documentación de casos. Los médicos registraban las anomalías observadas en los recién nacidos, lo que sentó las bases para la identificación de patrones y clasificaciones. Es de gran relevancia para obtener información sobre aspectos vitales que permiten establecer el diagnóstico y decidir la terapéutica.⁽¹⁶⁾

- **Desarrollo de teorías científicas:** a medida que avanzaba la investigación, se desarrollaron teorías científicas que explicaban las causas de los DC. Estas teorías incluyeron:

- **Teoría genética:** se centró en la identificación de mutaciones genéticas y cromosómicas como causas de malformaciones.⁽¹⁷⁾ Estas malformaciones vienen determinadas por la información genética del bebé. Podría suceder que no haya ningún caso en la familia y se trate de una alteración espontánea, como ocurre con las mutaciones. O puede ocurrir que la alteración sea aportada por la información genética de los padres; en este caso se trataría de una enfermedad hereditaria.

- **Teoría teratogénica:** investigó cómo factores ambientales, como la exposición a drogas o infecciones durante el embarazo, pueden provocar malformaciones.^(11,17,18) El consumo de sustancias tóxicas como el alcohol. Si la madre bebe en exceso, el niño corre riesgo de sufrir el llamado síndrome alcohólico fetal. Algunos fármacos. Es importante que la embarazada tenga en cuenta que la mayoría de los medicamentos que consuma van a afectar

también al bebé. Los abundantes teratógenos pueden causar anomalías congénitas a través de la acción mutagénica previa a la concepción.

3. **Enfoques multidisciplinarios:** en las últimas décadas, ha surgido un enfoque más holístico e interdisciplinario. Esto implica integrar conocimientos de genética, medicina, psicología, sociología y ética desde múltiples ángulos. Se reconoce que la salud no solo depende de factores biológicos, sino también de contextos sociales y ambientales.

- **Teorías científicas relevantes**

- **Teoría multifactorial:** esta teoría sostiene que muchos DC son el resultado de la interacción entre factores genéticos y ambientales. Por ejemplo, la espina bífida puede ser influenciada tanto por predisposiciones genéticas como por deficiencias nutricionales (como el ácido fólico) durante el embarazo.⁽⁸⁾

- **Teoría del desarrollo crítico:** se enfoca en períodos críticos durante el desarrollo embrionario donde ciertas exposiciones pueden tener efectos desproporcionados. Es la fase en la que se produce la formación de todos los aparatos y sistemas del embrión, proceso conocido como organogénesis.⁽¹⁹⁾ Esto ha llevado a un mayor énfasis en la prevención y educación sobre factores de riesgo.

- **Implicaciones éticas y sociales**

La epistemología también aborda las implicaciones éticas relacionadas con el diagnóstico y tratamiento. Un enfoque ético, basado en el respeto por las personas y a la confidencialidad, evitando el daño y respetando la autonomía, es la clave para un asesoramiento genético óptimo. La toma de decisiones informadas sobre intervenciones médicas y el apoyo a las familias son decisivos para mejorar la calidad de vida de los afectados.⁽²⁰⁾

- **Experiencias de los pacientes y familias**

La voz del paciente y sus familiares es fundamental para entender las implicaciones emocionales y prácticas de vivir con defectos congénitos del sistema osteomioarticular. Sus experiencias resaltan la necesidad de un enfoque integral que incluya educación, apoyo emocional y redes comunitarias para mejorar la calidad de vida.⁽²¹⁾

Además, la decisión sobre cuándo intervenir, qué tipo de tratamiento proporcionar y cómo comunicar las implicaciones de un diagnóstico a las familias son cuestiones que requieren una reflexión crítica. A menudo los niños necesitan cuidados y tratamientos especiales; estas terapias pueden incluir cirugía, medicamentos, dispositivos de asistencia y fisioterapia.⁽²²⁾

En este sentido, es fundamental considerar el papel del paciente como agente activo en su propio proceso de atención médica. Se debe incluir la voz de aquellos que viven con estas condiciones, así como de sus familias.

La inclusión de perspectivas vivenciales puede enriquecer nuestra comprensión del impacto de

estos defectos y guiar las prácticas médicas hacia enfoques más centrados en el paciente.

- Consentimiento informado

El proceso de consentimiento informado debe ser claro y comprensible para asegurar que los padres o tutores tomen decisiones informadas sobre el tratamiento. Los profesionales deben asegurarse de que los padres comprendan las implicaciones de los tratamientos propuestos. Los requisitos básicos son la libertad, la competencia y la información suficiente. ⁽²³⁾

- Práctica médica

En la práctica médica, los avances en diagnóstico por imagen y genética han permitido una identificación más temprana y precisa de estos

defectos. Sin embargo, persisten desafíos en la atención integral, que requieren un enfoque multidisciplinario para abordar las necesidades de salud, educación y apoyo social de los pacientes.

Es por ello, que todas las personas involucradas en el cuidado de estos pacientes deben desarrollar estrategias como interactuar con la realidad, movilización y tomar decisiones en la búsqueda de solución a los problemas. ⁽²¹⁾

En conclusión la epistemología de los defectos congénitos del sistema osteomioarticular destaca la necesidad de un enfoque interdisciplinario que integre la ciencia, la filosofía y la práctica médica en aras de mejorar la atención médica y el bienestar integral de los que padecen estas anomalías.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1. Torres A ¿Qué es la Epistemología y para qué sirve? Portal Psicología y Mente. [en línea]. c2017 [actualizado 3 de septiembre de 2024; citado 15 de noviembre 2024]. Disponible en: <https://psicologiaymente.com/psicologia/epistem>.
2. Organización Mundial de la Salud (OMS). Trastornos congénitos. [en línea]. Suiza: OMS; 2023 [citado 15 de agosto 2024]. Disponible en: <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/birth-defects>.
3. Navarrete-Hernández E, Canún-Serrano S, Valdés-Hernández J, Reyes-Pablo Aldelmo E. Prevalencia de malformaciones y deformidades congénitas del sistema osteomuscular en recién nacidos vivos en México, 2008-2017. *Cir. cir.* [revista en internet]. 2020 [citado 15 de noviembre 2024]; 88(3): 277-285. Disponible en: <https://doi.org/10.24875/CIRU.20001096>.
4. Rodríguez-Acosta Y, Almeida-Campos S, Blanco-Pereira ME. Defectos congénitos: de la embriogénesis a la prevención. *Rev. Méd. Electrón.* [revista en internet]. 2023 [citado 15 de noviembre 2024]; 45(4). Disponible en: <https://revmedicaelectronica.sld.cu/index.php/rme/article/view/5116/pdf>.
5. Gómez Ferrer D, Hernández Rodríguez M, Carvajal Rivero MA, Díaz González N, Pérez de Zayas K. Factores de riesgo predictores de defectos congénitos en embarazadas de edad avanzada del municipio Camagüey. *Rev. Ciencias Médicas* [revista en internet]. 2022 [citado 15 de noviembre 2024]; 26(6) . Disponible en: <https://revcmpinar.sld.cu/index.php/publicaciones/article/view/5570>.
6. Borrero Santisteban Y, Díaz Acosta Y, Valdivia Martínez I. Los sustentos de la medicina desde la filosofía. Consideraciones y reflexiones. *Experiencias educativas* [revista en internet]. 2022 [citado 15 de noviembre 2024] 6(2022). Disponible en: https://revista.ilce.edu.mx/images/pdf/articulos/no6/EXPERIENCIAS_EDUCATIVAS_NO6.pdf.
7. Elío-Calvo D. MEDICINA Y FILOSOFÍA. *Rev. Méd. La Paz* [revista en internet]. 2021 [citado 15 de noviembre 2024]; 27(1): 86-92. Disponible en: <https://colmedlapaz.org/images/files/PDF/REVISTA/Revista%20Vol.27%20No.1.pdf>.
8. Toranzo Leyva DF, Gutiérrez Batista E. Defectos congénitos y su relación con los factores medioambientales y socioeconómicos. *Opuntia Brava* [revista en internet]. 2021 [citado 15 de noviembre 2024]; 13(3): 200-210. Disponible en: <https://opuntiabrava.ult.edu.cu/index.php/opuntiabrava/article/download/1295/1694>.
9. Ramírez Pupo FC, Martínez Pérez JR, Panizo Bruzón SE. Defectos congénitos del sistema osteomioarticular, estudio de seis años. *CISALUD* [revista en internet]. 2023 [citado 15 de noviembre 2024]; Disponible en: <https://cisalud-ucmh.sld.cu/index.php/cisalud/2023/paper/download/483/223>.
10. Giraldo Villegas E, Jaimes-Montaña IC. Malformaciones congénitas: incidencia y prevalencia en el departamento de caldas, Colombia 2016-2017. *MedUNAB* [revista en internet]. 2023 [citado 15 de noviembre 2024]; 25(2): 193-204. Disponible en: <https://doi.org/10.29375/01237047.4129>.
11. Bucarano Lliteras I, Gutiérrez Martínez A. Principales causas de las malformaciones congénitas. *Rev. CENIC Cienc. Biol.* [revista en internet]. 2023 [citado 15 de noviembre 2024]; 54: 30-36. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2221-245020.
12. Maris Roma S, Adrian Perez F, Eneique d´Octavio A. El largo viaje de la Embriología Médica De precientífica y pre-disciplinar a científica y transdisciplinar. *Revista Médica de Rosario* [revista en internet]. 2020 [citado 15 de noviembre 2024]; 86(3). Disponible en: <https://revistamedicaderosario.org/index.php/rm/article/view/119/186>.

13. Ruiz Mitjana L. Modelo biopsicosocial: qué es y cómo entiende la salud mental. Portal Psicología y Mente [en línea]. c2025 [actualizado 7 de febrero 2020; citado 15 de noviembre 2024]. Disponible en: <https://psicologiaymente.com/psicologia/modelo-biopsicosocial>.
14. UNIR. ¿Qué es la interdisciplinariedad y cuál es su importancia en la educación? [revista en internet]. c2025 [actualizada 2 de julio 2024; citado 15 de noviembre 2024]. Disponible en: <https://mexico.unir.net/noticias/educacion/que-es-interdisciplinariedad/>.
15. Rodríguez Acosta Y, Almeida Campos S, Torres Hernández A. El desempeño profesional del médico de familia en la prevención preconcepcional de defectos congénitos. REMS [revista en internet]. 2024 [citado 15 de noviembre 2024]; 38. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/scieloOrg/php/articleXML.php?pid=S0864-21412024000100012&lang=es>.
16. López Palma AE, Benítez Hurtado XG, Leon Ron MJ, Maji Mozo PJ, Dominguez Montoya DR, Baez Quiñónez DF. La observación. Primer eslabón del método clínico. Rev Cuba Reumatol [revista en internet]. 2019 [citado 15 de noviembre 2024]; 21(2). Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulocodigo=7411887>.
17. Lorgen. Genética y trastornos óseos: un vínculo revelador. Lorgen, genética y proteómica [en línea]. c2024 [actualizada 10 de abril 2024; citado 15 de noviembre 2024]. Disponible en: <https://www.lorgen.com/diagnostico-enfermedades-geneticas/genetica-y-trastornos-oseos-un-vinculo-revelador/>.
18. Calzadilla Lara SY, Uriarte Nápoles A, Saint Félix FM, Melian Savignón C. Consideraciones actuales sobre los teratógenos y sus efectos durante el embarazo. MEDISAN [revista en internet]. 2022 [citado 15 de noviembre 2024]; 26(2). Disponible en: <https://medisan.sld.cu/index.php/san/article/view/3693>.
19. National Library of Medicine. Periodos críticos de desarrollo. National Library of Medicine. EUA. [en línea]. c2023 [actualizada 10 de febrero 2023; citado 15 de noviembre 2024]. Disponible en: <https://www.salud.mapfre.es/salud-familiar/bebe/crecimiento-y-desarrollo/periodo-embrionario/>.
20. Taboada Lugo N. Consideraciones éticas en el diagnóstico prenatal y el asesoramiento genético. Rev. Hum. Med. [revista en internet]. 2017 [citado 15 de noviembre 2024]; 17(1): 2-16. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/hummed/hm-2017/hm171b.pdf>.
21. Organización Panamericana de la Salud. Nacidos con defectos congénitos: historias de niños, padres y profesionales de salud [en línea]. c2020. [actualizado 2 de marzo 2020; citado 22 de noviembre 2024]. Disponible en: <https://www.paho.org/es/noticias/3-3-2020-nacidos-con-defectos-congenitos-historias-ninos-padres-profesionales-salud-que>.
22. MedlinePlus en español. Defectos congénitos. [Internet]. Bethesda (MD); Biblioteca Nacional de Medicina (EE.UU.). c2024 [Actualizado 19 de enero 2024; citado 22 de noviembre 2024]. [citado 22 de noviembre 2024]. Disponible en: <https://medlineplus.gov/spanish/birthdefects.html>.
23. Taboada Lugo N. El consentimiento informado en la práctica asistencial e investigativa de la Genética Clínica. Acta Méd. Centro [revista en internet]. 2017 [citado 15 de noviembre 2024]; 11(3). Disponible en: <https://revactamedicacentro.sld.cu/index/amc/article/view>.

Contribución de los autores

Farah de la Caridad Ramírez-Pupo |  <https://orcid.org/0000-0002-8862-4824> . Participó en: investigación; conceptualización e ideas; metodología; análisis formal; visualización; redacción del borrador original; redacción, revisión y edición final.

Sara Elena Panizo-Bruzón |  <https://orcid.org/0000-0002-4803-0343> . Participó en: conceptualización e ideas; investigación; metodología; supervisión; análisis formal; redacción borrador original; revisión y edición final.

Conflictos de intereses

Las autoras declaran que no existen conflictos de intereses.

Este artículo está bajo una [licencia de Creative Commons Reconocimiento 4.0 Internacional](https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/), los lectores pueden realizar copias y distribución de los contenidos por cualquier medio, siempre que se mantenga el reconocimiento de sus autores.

