

PROGRAMA NACIONAL DE PREVENCIÓN DE DEFECTOS CONGÉNITOS

Registro y Vigilancia de los Defectos
Congénitos de Paraguay

Manual operativo

Asunción – Paraguay
2019



MINISTERIO DE
SALUD PÚBLICA
Y BIENESTAR SOCIAL



GOBIERNO
NACIONAL

*Paraguay
de la gente*

MINISTERIO DE SALUD PÚBLICA Y BIENESTAR SOCIAL

Dr. Julio Daniel Mazzoleni Insfrán

Ministro de Salud Pública y Bienestar Social

Dr. Julio Rolón Vicioso

Vice-Ministro de Salud Pública y Bienestar Social

Dra. Patricia Veiluva Argüello

Directora General

Dirección General de Programas de Salud

Dra. Marta Ascurra

Directora

Programa Nacional de Prevención de Defectos Congénitos

Registro y Vigilancia de los Defectos Congénitos de Paraguay. Manual operativo

Autores

Marta Ascurra (Directora del Programa Nacional de Prevención de Defectos Congénitos de Paraguay), Pablo Barbero y Boris Groisman, con la revisión posterior de Rosa Liascovich y María Paz Bidondo (miembros de la coordinación de la Red Nacional de Anomalías Congénitas-RENAC)

Asunción – Paraguay

2019

Índice

	7
1. Introducción _____	11
2. Antecedentes de Paraguay _____	14
3. Objetivos del presente manual _____	
4. Las anomalías congénitas: definiciones y clasificación _____	16 23
5. Diseño del sistema de vigilancia de Paraguay _____	25
6. Población objetivo y criterios de inclusión _____	26
7. Funcionamiento operativo _____	38
8. Codificación _____	75
9. Clasificación _____	
10. Análisis de los datos y reporte para la difusión de la información _____	91 97
11. Herramientas para el registro _____	
ANEXO 1: Consentimiento para fotografía médica _____	97
ANEXO 2: Toma de muestra de sangre periférica para estudios genéticos _____	98

1. Introducción

En el mundo, cada año fallecen en el primer mes de vida alrededor de 2,7 millones de niños y un número similar de mortinatos ocurren anualmente. La mayoría de las muertes neonatales se producen en los primeros días de vida, la mitad de ellas dentro de las primeras 24 horas. Las 48 horas posteriores al nacimiento se constituyen, así, en las más importantes para la supervivencia del recién nacido. Para evitar estas muertes, es esencial realizar la consulta preconcepcional por lo menos 3 meses antes del embarazo, las consultas prenatales durante la gestación, un parto seguro y cuidados neonatales eficaces. Cerca del 45% de las muertes de menores de cinco años se producen durante el periodo neonatal (los primeros 28 días de vida). Según las estimaciones de la Organización Mundial de la Salud (OMS), unos 5,9 millones de niños murieron antes de cumplir cinco años en 2015. Esto se aplica a la mayoría de los países de ingresos bajos y medios. Si se mantienen las tendencias actuales, aproximadamente la mitad de las 69 millones de muertes en la niñez que se producirán entre 2016 y 2030 tendrán lugar en el periodo neonatal. Se prevé que la proporción de muertes neonatales entre las muertes de menores de cinco años aumente del 45% en 2015 al 52% en 2030¹.

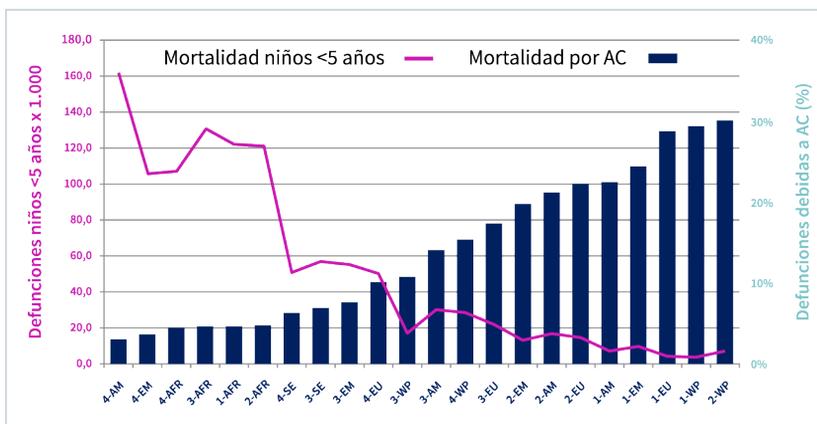
En las últimas décadas, la mortalidad infantil (MI) ha descendido en gran parte de los países del mundo. En general, el com-

1. OMS CdPdI (2016). *Reducción de la Mortalidad en la niñez*. [Online]. [Citado 2016, noviembre]. Disponible en: <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs178/es/>.

ponente de la mortalidad infantil que más se ha reducido es el componente posneonatal (de los 28 a los 365 días de vida), gracias al control de las enfermedades inmunoprevenibles y la desnutrición, que eran las causas más prevalentes en el pasado. Si bien hay heterogeneidad entre los países, el componente neonatal de la mortalidad infantil ha sido el más difícil de reducir y, además de la prematurez y el bajo peso, las anomalías congénitas pasaron a tener un mayor peso relativo y un lugar relevante en las políticas sanitarias.

Mortalidad en niños menores de 5 años y mortalidad por anomalías congénitas (AC) según el ingreso de los países, por regiones OMS

Cuanto menor es la mortalidad infantil en los países, mayor es el peso relativo de las anomalías congénitas (AC)



Referencias

Ingreso País: 1=Alto, 2=Alto-Medio, 3=Medio-Bajo, 4=Bajo

Regiones OMS: AFR=África, AM=Américas, EM=Mediterráneo del Este, EU=Europa, SE=South East Asia, WP=Western Pacific

En todo el mundo se estima que unos 300.000 recién nacidos mueren dentro de las primeras 4 semanas de vida cada año debi-

do a anomalías congénitas (AC). Estos problemas de salud suelen ocasionar discapacidad a largo plazo, con un impacto significativo en las personas, las familias, los sistemas de salud y las sociedades. Las anomalías congénitas más comunes y graves son las cardiopatías congénitas, los defectos del tubo neural, el síndrome de Down y las fisuras orales. Aunque las anomalías congénitas pueden ser el resultado de uno o más factores genéticos, infecciosos, nutricionales o ambientales, a menudo es difícil identificar sus causas con precisión. Algunas anomalías congénitas se pueden prevenir. Entre los métodos de prevención están la aplicación de vacunas (como la de la rubeola), el consumo oportuno y adecuado de alimentos enriquecidos o pastillas de ácido fólico, así como la atención preconcepcional y prenatal oportunas y adecuadas.

En 2010, la 63ª Asamblea Mundial de la Organización Mundial de la Salud (OMS) adoptó una Resolución sobre las anomalías congénitas. Entre sus propuestas, alienta a los países a desarrollar iniciativas para su prevención y les sugiere iniciar o profundizar la organización de sistemas de vigilancia².

En la región de las Américas hubo dos iniciativas principales para llevar a cabo la vigilancia de anomalías congénitas: el Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC), una red no gubernamental que se inició a fines de la década de 1960³, y el Sistema Informático Perinatal (SIP)⁴. Este último, además, ha delineado acciones para la formación de recursos humanos y cooperación técnica para el establecimiento de sistemas nacionales de vigilancia. El ECLAMC ha realizado numerosas publicaciones científicas con información provenien-

2. Asamblea Mundial de la Organización Mundial de la Salud (2010). *Defectos congénitos. Informe de la Secretaría*. Disponible en: http://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA63/A63_10-sp.pdf.
3. Castilla E.E., Orioli I.M. (2004). *ECLAMC: the Latin-American Collaborative Study of Congenital Malformations. Community Genet.* 7(2-3):76-94.
4. Mainero L., Martínez G., Rubino M., De Mucio B., Díaz Roselló J.L., Durán P., et al. (2011). *Sistema informático perinatal*. Montevideo: Centro Latinoamericano de Perinatología.

te de hospitales de la región, incluyendo Paraguay. No obstante, no existía información sistematizada acerca de la frecuencia de anomalías congénitas en el país.

Recientemente se llevó a cabo un relevamiento de los sistemas de vigilancia de anomalías congénitas en países de América Latina y el Caribe. Este estudio fue realizado mediante una encuesta remitida por las representaciones locales de la Organización Panamericana de la Salud (OPS) a las autoridades de salud de todos los países de la región. Los resultados mostraron que 11 países, incluyendo Paraguay, cuentan con un sistema nacional de vigilancia y registro de defectos congénitos, muchos de ellos en fase de desarrollo e iniciados recientemente. Este trabajo mostró la aún escasa disponibilidad de sistemas nacionales de vigilancia y su elevada heterogeneidad⁵.

5. Durán P., Liascovich R., Barbero P., Bidondo M.P., Groisman B., Serruya S., De Francisco L.A., Becerra F., Gordillo A. "Sistemas de vigilancia de anomalías congénitas en países de América Latina y Caribe: presente y futuro". En Revista Panamericana de Salud Pública/ Pan American Journal of Public Health.

2. Antecedentes de Paraguay

Al igual que en otros países de la región de Latinoamérica y el Caribe, en Paraguay las anomalías congénitas también han adquirido una importancia cada vez mayor como problema de salud. En los últimos años pasaron de ser la quinta causa de muerte neonatal y de menores de 5 años, a ser la segunda causa en estos grupos de edad. En el año 2015, las anomalías congénitas causaron el 30% de las defunciones neonatales y ocuparon el segundo lugar como causa de mortalidad neonatal y el primer lugar como causa de mortalidad infantil⁶.

Para abordar la problemática de las AC, Paraguay participó de la Primera Jornada de Mercosur sobre Prevención y Tratamiento de las Anomalías Congénitas y Discapacidad, en el marco de la Estrategia de Atención Primaria en Salud, realizada en Montevideo del 14 al 16 de mayo de 2013, organizada por OPS/OMS. Posteriormente, el país participó de un segundo taller realizado en Caracas del 30 de octubre al 1 de noviembre del mismo año, que culminó con la firma de ministros de Salud del Acuerdo N° 08/13 denominado “Estrategia Regional de Defectos Congénitos y Discapacidad en el Mercosur” y la creación formal del Grupo de Trabajo de Defectos Congénitos, Enfermedades Raras y Discapacidad.

El Centro Latinoamericano de Perinatología (CLAP OPS/OMS),

6 Datos del Subsistema de Información de Estadísticas Vitales (SSIEV) de la Dirección de Estadísticas en Salud (DES) y de la Dirección de Información Estratégica en Salud (DIGIES) - MSPyBS.

en conjunto con los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC) y la International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR), promovieron recientemente una serie de actividades tendientes a contribuir en la prevención y el tratamiento de los defectos congénitos, a través del fortalecimiento o promoviendo la creación de sistemas de vigilancia en la región. Una de las primeras actividades fue la realización del “Taller sobre Vigilancia de Anomalías Congénitas y Partos Prematuros”, que fue organizado por diferentes instituciones⁷ y constó de un precurso *online* y una parte presencial que se realizó en San José de Costa Rica en 2015 y en Bogotá en 2016. Paraguay participó de la capacitación del 2015. Estas actividades, así como el marco general que pone en contexto la situación epidemiológica actual y las condiciones para la prevención y vigilancia de los defectos congénitos en la región, fue sintetizada en un material producido por CLAP-OPS y el Banco Mundial⁸.

A partir de 2015, diversos países de la región, entre ellos Paraguay, participaron de la conmemoración mundial del Día de los Defectos Congénitos, el 3 de marzo del 2015. En esa oportunidad, Paraguay presentó el “Programa Nacional de Prevención de los Defectos Congénitos”, recientemente creado por Resolución del Ministerio de Salud, N° 96/2015. Este programa surge como consecuencia del creciente impacto de los defectos congénitos en el país y de la implementación de acciones de prevención, como la fortificación de la harina de trigo con ácido fólico que se viene implementando desde el año 1998 por el Instituto Nacional de

7 Instituto Costarricense de Investigación y Enseñanza en Nutrición y Salud (INCIENSA), Costa Rica; Universidad Javeriana de Colombia, Colombia; Red Nacional de Anomalías Congénitas de Argentina (RENAC), CENAGEM-ANLIS, Ministerio de Salud, Argentina; International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research; Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC); Centro Latinoamericano de Perinatología, Salud de la Mujer y Reproductiva OPS/OMS (CLAP/OPS-OMS).

8 Organización Panamericana de la Salud, Organización Mundial de la Salud, Banco Mundial, Nordic Trust Fund. *Presente y futuro de la vigilancia de defectos congénitos en las Américas*.

Alimentación y Nutrición (INAN).

En ausencia de un sistema de información nacional que permita evaluar la reducción de defectos congénitos prevenibles a través del consumo de la mencionada vitamina, el 3 de marzo del 2016 se inició el “Registro y Vigilancia de los Defectos Congénitos” en el marco de la red de servicios del Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social, luego de un plan piloto iniciado en los hospitales de Barrio Obrero y Materno Infantil “San Pablo”. En esta segunda etapa fueron convocados todos los hospitales regionales, así como otras maternidades.

En 2017, en ocasión de la conmemoración mundial del Día de los Defectos Congénitos, Paraguay organizó el 2do. “Taller internacional de Vigilancia y registro de los defectos congénitos al nacer”. Esta actividad se repitió en los años 2018 y 2019, con la participación de los profesionales de diferentes maternidades que se han ido incorporando al registro.

3. Objetivos del presente manual

La finalidad de este manual es servir como apoyo para el fortalecimiento del Programa de Vigilancia y Registro de los Defectos Congénitos de Paraguay.

El manual presenta la conceptualización de la **etiología, definiciones y clasificación** de las anomalías congénitas según su **impacto en la salud, patogénesis y presentación clínica**. Se incluyen también los **antecedentes, el diseño** y los **objetivos** del Programa de Vigilancia y Registro de los Defectos Congénitos de Paraguay, que es un sistema de base hospitalaria con una coordinación central que depende del Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social (MSPyBS). Se puntualiza el alcance de la **población objetivo** y los **criterios de inclusión y exclusión**.

Este manual hace énfasis en el **funcionamiento operativo** del Programa de Vigilancia y Registro de los Defectos Congénitos de Paraguay, especialmente en las siguientes etapas:

1. detección de recién nacidos con anomalías congénitas y recolección de datos;
2. envío de datos al Grupo Coordinador Central;
3. codificación de las anomalías congénitas (CIE-10) y clasificación de los casos;
4. análisis de los datos; y
5. difusión de la información.

Dos aspectos importantes se han profundizado en el presente manual. Uno de ellos es la **codificación** de las anomalías congénitas, destacando qué códigos deben usarse en las anomalías

principales. Por otra parte, también se incluyó un apartado sobre **clasificación** de las anomalías congénitas, para resumir la información en diferentes tipos de agrupaciones según diferentes criterios (presentación clínica, severidad y etiología).

Finalmente, el manual presenta **indicadores de prevalencia** para el análisis de los datos, **indicadores de calidad** para evaluar el sistema y **herramientas de apoyo** para la descripción y codificación de las anomalías congénitas.

En particular, este manual ayudará a:

- conocer la finalidad y la importancia de la vigilancia de las anomalías congénitas a nivel país;
- conocer la manera de presentar los datos a los responsables de la elaboración de políticas públicas;
- elaborar una lista de anomalías congénitas a ser objeto de vigilancia;
- describir los instrumentos necesarios para determinar y codificar los casos identificados;
- describir los procesos para el análisis de los datos y cálculo de la prevalencia de anomalías congénitas.

Este manual se ha concebido para facilitar la recopilación de información esencial para evaluar la magnitud de las anomalías congénitas.

Debe tenerse en cuenta que no contiene información específica acerca de la forma de recopilar datos sobre factores de riesgo, de cómo hacer el seguimiento o cómo tratar a un neonato que presente anomalías congénitas.

4. Las anomalías congénitas: definiciones y clasificación

Las anomalías congénitas son alteraciones estructurales o funcionales que están presentes desde el nacimiento y tienen un origen prenatal. Estas patologías pueden ser causadas por defectos en un único gen, anomalías cromosómicas, herencia multifactorial por varios genes de predisposición y factores ambientales desencadenantes, y por agentes ambientales desfavorables o teratogénicos. Las anomalías congénitas pueden ser detectadas durante los primeros días después del nacimiento e incluso prenatalmente. Debido a su gravedad y frecuencia, tienen un alto impacto en la salud pública materno-infantil y, para algunas de ellas, existe un potencial importante para la prevención primaria.

Las anomalías congénitas pueden ser funcionales o estructurales.

Las **anomalías congénitas funcionales** son aquellas que interrumpen procesos biológicos sin implicar un cambio macroscópico de forma; involucran alteraciones metabólicas, hematológicas, del sistema inmune, entre otras. Algunos ejemplos son: hipotiroidismo congénito, galactosemia, anemia de células falciformes, la talasemia, la deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa, tono muscular disminuido, discapacidad intelectual, ceguera, sordera, convulsiones de inicio neonatal.

Las **anomalías congénitas estructurales** son aquellas que involucran alteraciones morfológicas. Es decir, que afectan algún tejido, órgano o conjunto de órganos del cuerpo. Algunos ejemplos son: hidrocefalia, espina bífida, fisura de labio y/o paladar, cardiopatía congénita.

Las anomalías congénitas estructurales pueden clasificarse según diferentes criterios: el impacto en la salud, la patogénesis y la presentación clínica.

Según su **impacto en la salud**, pueden ser anomalías mayores o menores. Las anomalías **mayores** implican un daño significativo en la salud y, a su vez, explican la mayor parte de las defunciones, la morbilidad y la discapacidad relacionada con las anomalías congénitas. Tienen consecuencias médicas, sociales o estéticas significativas para los afectados y, por lo general, requieren de tratamiento médico y/o quirúrgico y de rehabilitación. Las anomalías **menores**, frecuentes en la población, generalmente no implican ningún problema de salud importante, ni tienen consecuencias sociales o cosméticas, pero son útiles para orientar el diagnóstico del paciente.

Según su **patogénesis**, las anomalías congénitas estructurales se clasifican en **malformaciones, deformaciones, disrupciones y displasias** (ver en el esquema de más adelante las definiciones y ejemplos).

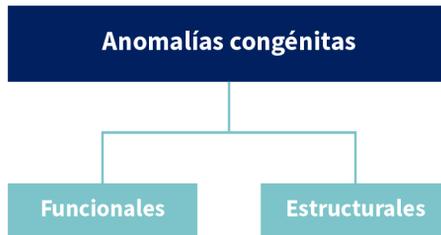
Según su **presentación clínica**, las anomalías congénitas pueden presentarse como casos aislados, múltiples o síndromes. Los **casos aislados** presentan una anomalía congénita mayor única, o dos o más anomalías congénitas mayores que corresponden a una secuencia o se encuentran en la misma estructura corporal. Una secuencia es una serie de anomalías conjuntas causadas por una cascada de eventos iniciados por una anomalía única. Por ejemplo: la secuencia de Potter (una patología renal fetal severa provoca oligoamnios que en consecuencia llevará a rigidez en las articulaciones, hipoplasia pulmonar y una facies característica con implantación baja de orejas, pliegues epicánticos de los ojos, retrognatia, nariz ancha y plana).

Los casos con anomalías congénitas **múltiples** presentan dos o más anomalías congénitas mayores que afectan estructuras corporales diferentes, no relacionadas, de etiología desconocida, que pueden corresponder a un patrón conocido (asociaciones) o

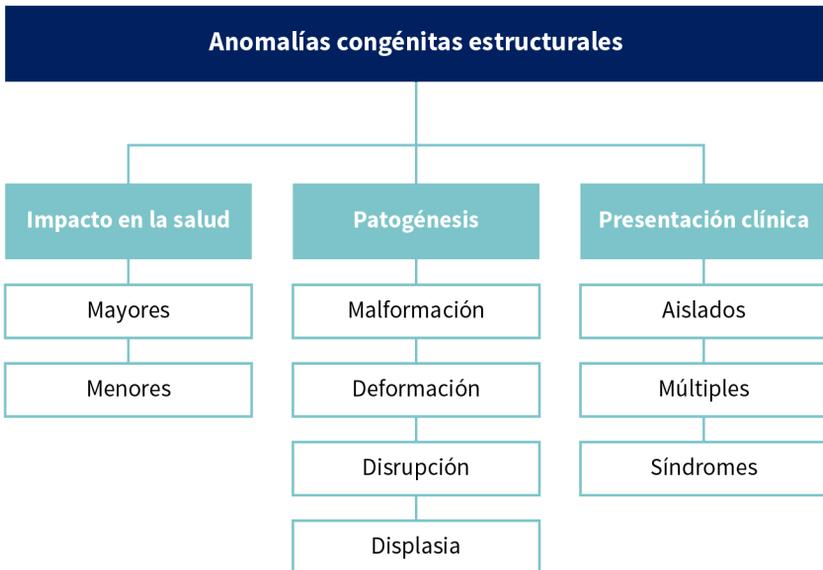
no. Las asociaciones son anomalías múltiples sin una etiología específica, pero con una frecuencia de aparición conjunta mayor a la esperada por el azar. Por ejemplo: la asociación VACTERL (defectos vertebrales, la atresia anorrectal, las anomalías cardíacas, la fístula traqueoesofágica con atresia esofágica, anomalías renales y defectos en miembros superiores).

Los **síndromes** se caracterizan por ciertos signos y síntomas, que pueden ser causados por una o más etiologías conocidas. Por ejemplo, el síndrome de Turner presenta un cuadro clínico específico y puede ser causado por diferentes alteraciones (monosomía del cromosoma X en mosaico o línea pura, o por una anomalía estructural del cromosoma X).

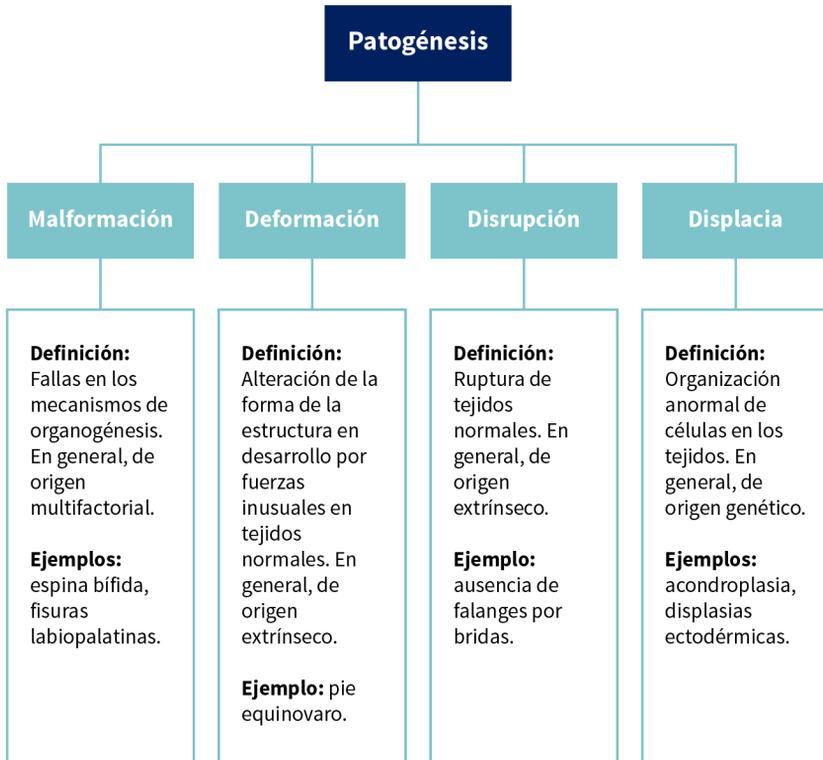
Clasificación de anomalías congénitas



Clasificación de las anomalías congénitas estructurales



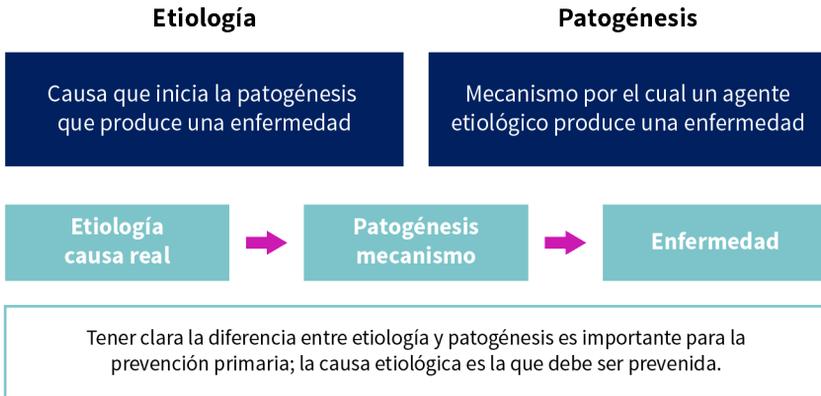
Clasificación de las anomalías congénitas estructurales según su patogénesis



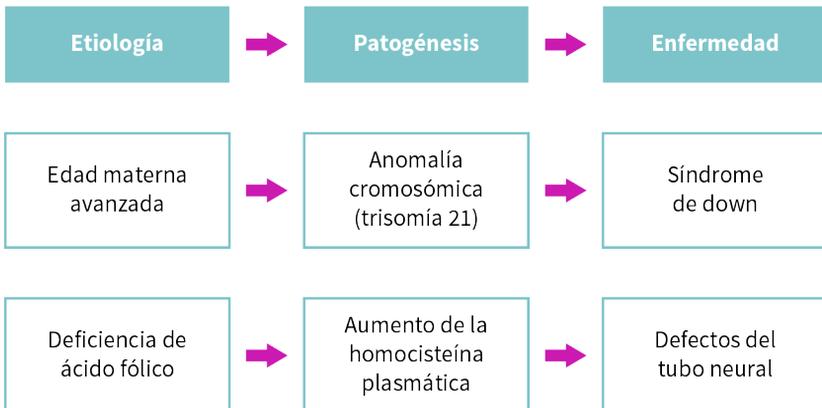
Clasificación de la presentación clínica de las anomalías congénitas



Diferencia entre patogénesis y etiología de las anomalías congénitas



Dos ejemplos: etiología y patogénesis en el síndrome de Down y los defectos del tubo neural



5. Diseño del sistema de vigilancia de Paraguay

En el Sistema de Salud de Paraguay, 70,8% de la población es asistida por la red de atención del Ministerio de Salud; 20,3% se atiende por el seguro de los trabajadores que corresponde al Instituto de Previsión Social (IPS) y 8,9% tiene otro tipo de seguro médico. La red de atención del Ministerio de Salud divide al país en 18 Regiones Sanitarias, cada una de las cuales cuenta con un hospital regional, hospitales distritales, centros y puestos de salud, así como las Unidades de Salud Familiar.

El **Registro y Vigilancia de los Defectos Congénitos** se constituye con el **objetivo general** de estimar la frecuencia de los defectos congénitos de los recién nacidos en Paraguay, con el fin de disponer de información epidemiológica para mejorar la calidad de vida de los niños afectados y contribuir a la prevención de defectos congénitos.

Los **objetivos específicos** son:

- Vigilar la ocurrencia de los defectos congénitos en recién nacidos, monitoreando la prevalencia e identificando agregados geográficos y variaciones en las frecuencias de anomalías congénitas.
- Capacitar a los profesionales de la salud para la prevención, la detección oportuna, el diagnóstico y el reporte adecuado de los defectos congénitos en los recién nacidos.
- Contribuir a programar el cuidado y la atención de los recién nacidos afectados por algún tipo de defecto congénito.
- Asesorar a las familias de los recién nacidos con defectos

congénitos, especialmente a aquellas en las que se ha identificado el origen genético del defecto.

- Articular la evaluación de intervenciones.
- Contribuir a la generación de políticas públicas para la prevención y atención de las anomalías congénitas.

El **Programa de Vigilancia y Registro de los Defectos Congénitos** es de base hospitalaria y se implementa de manera gradual en los hospitales regionales de las 18 Regiones Sanitarias del país, en los hospitales materno-infantiles, en los hospitales distritales y en centros de salud donde se registran partos. La incorporación inicial abarca los 18 hospitales regionales y los hospitales distritales de Central y de Asunción. La cobertura del programa para el año 2018 fue de aproximadamente 50,1% del total del país; en ese año se evaluaron 54.178 recién nacidos de un total estimado en 108.104 nacimientos registrados en el país. Se espera, en forma progresiva, incorporar un número mayor de instituciones al registro.

El **Registro** está a cargo del **Grupo Coordinador Central** y un **Grupo de Coordinadores por Hospital**. El **Grupo Coordinador Central se encuentra instalado en el Programa Nacional de Prevención de Defectos Congénitos** del Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social. El **Grupo de Coordinadores por Hospital** está constituido por dos o más personas: los **Responsables**. Estos son reconocidos por el director del hospital y seleccionados por ser pediatras, perinatólogos, obstetras o del área de enfermería que trabajan en el hospital, ya sea en la recepción o en la atención de los recién nacidos. Los responsables deben asegurarse de que, de manera diaria, se revise a cada uno de los recién nacidos o mortinatos que pesen 500 gramos o más y que mensualmente se notifiquen a la coordinación los casos con anomalías congénitas que hayan ocurrido en el hospital, así como el total de nacimientos en cada mes y dar seguimiento a los recién nacidos con defectos congénitos.

6. Población objetivo y criterios de inclusión

Población objetivo

- Todos los recién nacidos vivos del hospital.
- Los mortinatos del hospital, definidos como aquellos que presentan un peso igual o mayor a 500 gramos.

Criterios de inclusión

Se incluyen:

- Los **recién nacidos vivos con anomalías congénitas estructurales, mayores y/o menores, detectadas** al examen físico o por estudios complementarios o intervenciones, identificadas **desde el nacimiento hasta el alta del hospital.**
- Los **mortinatos que pesen 500 gramos o más, con anomalías congénitas estructurales, mayores y/o menores,** detectadas al examen físico o por estudios complementarios o autopsia.

Se excluyen:

- Los casos nacidos fuera de los hospitales participantes del Registro, aunque posteriormente sean internados en el Servicio de Neonatología o en cualquier otro servicio.
- Los mortinatos con un peso menor a los 500 gramos.

7. Funcionamiento operativo

ETAPA 1.

Detección de recién nacidos con anomalías congénitas y recolección de datos.

Se debe examinar a todos los recién nacidos vivos y los mortinatos que pesen 500 gramos o más, y buscar la presencia de anomalías congénitas. Según los ya mencionados criterios de inclusión y exclusión, los datos de los recién nacidos con anomalías congénitas y la descripción de las anomalías se realizará en cada uno de los hospitales incluidos en el Registro, utilizando para ello la ficha correspondiente. En ausencia de los profesionales de salud identificados como responsables, cualquier personal de salud podría llenar la ficha del Registro y con ello disminuir el subregistro de los defectos congénitos en su hospital.

Se deben describir los defectos congénitos con el mayor detalle posible; hay que incluir todas las anomalías congénitas y los hallazgos detectados al examen clínico y los que surjan de estudios complementarios, intervenciones o autopsia en caso de fallecimiento. La evaluación clínica debe extenderse hasta el alta del hospital.

ETAPA 2.

Envío de datos al Grupo Coordinador Central.

Una vez que los datos son recolectados en cada hospital, el coordinador de los Responsables de cada hospital envía las fichas impresas al Grupo Coordinador Central.

ETAPA 3.

Codificación de las anomalías congénitas y clasificación de los casos.

Una vez que se reciben los datos, el Grupo Coordinador Central codifica las anomalías congénitas y clasifica los casos según se trate de anomalías aisladas, múltiples o casos sindrómicos. En los casos en los que sea necesario, se solicita la ampliación de la información remitida en la ficha.

ETAPA 4.

Análisis de los datos.

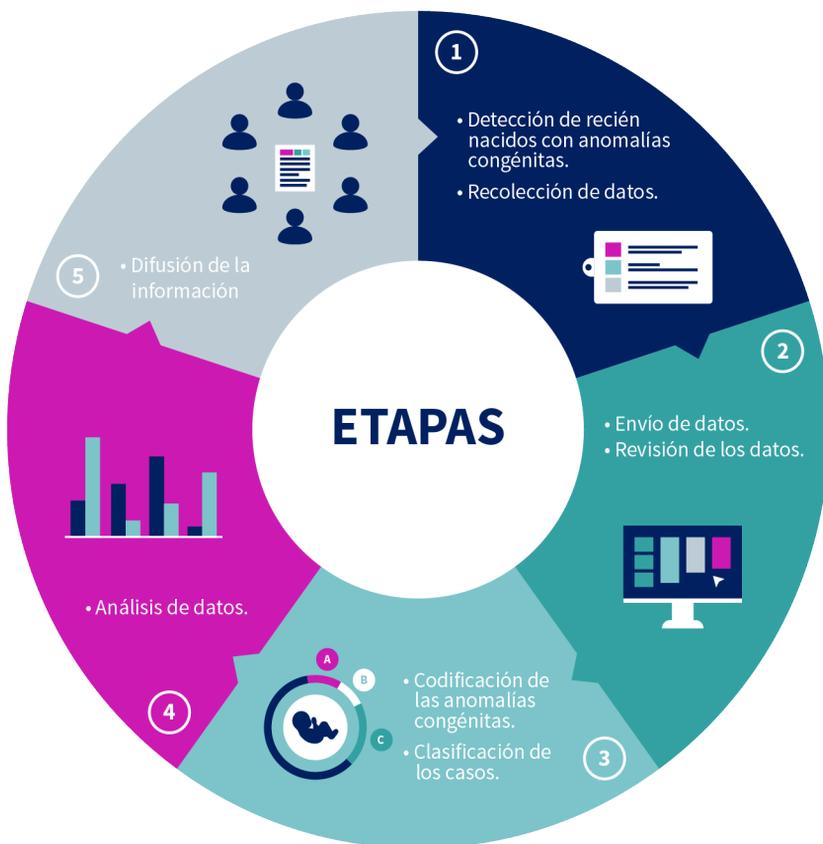
El Grupo Coordinador Central lleva a cabo el almacenamiento y análisis de los datos, y calcula la prevalencia para categorías de anomalías congénitas agrupadas, anomalías congénitas específicas, según hospitales y unidad de tiempo.

ETAPA 5.

Difusión de la información.

Periódicamente, la información del Registro se comunica a los Responsables de los Grupos coordinadores de los hospitales, al resto de los equipos de salud y a las autoridades nacionales y regionales.

FUNCIONAMIENTO OPERATIVO DEL PROGRAMA



7.1. Procedimientos e indicaciones a tener en cuenta en la etapa 1, de detección de recién nacidos con anomalías congénitas y recolección de datos.

- A medida que se van produciendo los nacimientos, el personal de salud de las áreas de maternidad encargado de la recepción de recién nacidos deberá IDENTIFICAR SI LOS RECIÉN NACIDOS O FETOS MUERTOS TIENEN ANOMALÍAS CONGÉNITAS ESTRUCTURALES O FUNCIONALES, para que UN MIEMBRO DEL GRUPO COORDINADOR COMPLETE LA FICHA.
- Los miembros del GRUPO COORDINADOR DEL HOSPITAL completan la FICHA del Registro (en papel y en un futuro cercano en digital). Una ficha por cada recién nacido con anomalía/s congénita/s estructurales o funcionales. En ausencia de los miembros del GRUPO COORDINADOR, cualquier personal de salud puede proceder a llenar la ficha del Registro y hablar con la madre para la firma de la hoja de consentimiento informado, luego de lo cual recién podrá proceder a tomar las fotografías.
- En la FICHA del Registro se debe hacer una DESCRIPCIÓN DETALLADA de la/s anomalía/s y otros hallazgos positivos en un espacio de redacción abierto.
- Para la descripción de las anomalías congénitas, se deben usar palabras simples, NO USAR ABREVIATURAS de ningún tipo, aunque parezcan obvias. Es importante la descripción de TODAS ANOMALÍAS CONGÉNITAS MAYORES y/o MENORES Y OTROS HALLAZGOS POSITIVOS QUE PRESENTE CADA CASO.
- En los casos en que el GRUPO COORDINADOR DEL HOSPITAL no hubiera examinado al recién nacido, será informado por el personal de salud y, si fuere necesario, este ampliará la descripción, según los datos de la historia clínica, los estudios de laboratorio, las imágenes, etc.
- Además de la descripción de las anomalías congénitas, se deben completar las VARIABLES ADICIONALES DE LA FICHA.
- En los casos que se hubiera realizado un diagnóstico pre-

natal de alguna anomalía congénita y la misma fuera descartada en evaluaciones posnatales, la anomalía NO debe ser registrada.

- La búsqueda de anomalías congénitas se debe extender DESDE EL NACIMIENTO HASTA EL ALTA O TRASLADO DEL NIÑO DEL HOSPITAL en donde nació.
- La FICHA del Registro también incluye una serie de datos que deben ser completados por los Responsables del Grupo Coordinador del hospital.



ATENCIÓN

Anomalías congénitas múltiples

En la mayoría de los casos, las anomalías congénitas se encuentran en forma aislada en un recién nacido, pero existen casos en los cuales se observan 2 o más anomalías. Frecuentemente, los recién nacidos con anomalías congénitas múltiples presentan cuadros en los que no se sabe inicialmente si corresponden a un síndrome, ni la causa del cuadro. **Es muy importante describir con detalle cada uno de los hallazgos positivos presentes. No hay un número limitado de anomalías o hallazgos positivos, se deben describir todos los observados en ese individuo. No deben utilizarse los términos inespecíficos “polimalformado” o “sindrómico”.** *Una descripción detallada favorece el diagnóstico precoz y certero, del cual dependen las medidas terapéuticas y preventivas posteriores. Cabe resaltar que en una importante proporción de casos es posible identificar la etiopatogenia, si se realizan las evaluaciones clínicas y estudios correspondientes. Por tal motivo, en estas situaciones se indica, en lo posible, realizar precozmente la interconsulta a un servicio de genética para establecer el diagnóstico. En algunos casos puede tratarse de patologías con una causa genética específica, que pueden o no repetirse en otro hijo o en otro miembro de la familia, por lo que podrían beneficiarse del asesoramiento genético. Poder llegar a dar esta información es muy importante para la familia y representa la posibilidad de realizar prevención primaria de estas enfermedades.*



ATENCIÓN

Fetos muertos

- Tomar fotos del paciente. Imágenes del cuerpo completo, de la cara, de frente y de perfil, y de las regiones en donde están las estructuras afectadas (ver Anexo 1: Toma de fotografías y consentimiento para toma de fotografía médica) y documentar el examen clínico lo más detalladamente posible.
- Tomar muestras de sangre u otro tejido para estudios genéticos. Acordar con el laboratorio las condiciones de envío de la muestra (ver Anexo 2: Toma de muestra de sangre periférica para estudios genéticos), tanto para estudios citogenéticos como para estudios moleculares (guardar en freezer una muestra de sangre anticoagulada con EDTA) y de suero para estudios bioquímicos. Tanto la sangre del cordón como la punción cardíaca, en caso de óbito, son opciones para guardar sangre del recién nacido con defectos.
- Tomar radiografías de cuerpo entero del paciente (especialmente ante sospecha de una displasia esquelética y solicitar estudio de anatomía patológica.
- Favorecer que los padres vean al niño (ponerle nombre, enfatizar lo normal, humanizarlo).
- Referirlos al asesoramiento genético, si corresponde.

7.2. Procedimientos e indicaciones a tener en cuenta en la etapa 2, de envío de datos desde los hospitales y revisión en la Coordinación.

- Al detectar cada caso, el GRUPO COORDINADOR DEL HOSPITAL enviará la ficha impresa a la Central. (En un futuro, también se podrá realizar en forma digital).
- Al finalizar cada mes, el GRUPO COORDINADOR DEL HOSPITAL enviará el número total de casos del mes, junto al total de nacimientos del mes.

- Una vez que los datos son recibidos, el GRUPO COORDINADOR CENTRAL controla la claridad y completitud de las descripciones, la carga de las variables de cada caso y la consistencia de los datos de nacimientos mensuales totales del hospital.
- Para que los datos recolectados sean de calidad, deben ser:
 - **completos** (todos los casos, todas las variables completas);
 - **precisos** (datos válidos, acordes a definiciones establecidas previamente);
 - **oportunos** (disponibles a tiempo para realizar intervenciones, planificar de servicios y monitorear tendencias).

7.3. Procedimientos e indicaciones a tener en cuenta en la etapa 3, de codificación de las anomalías congénitas y clasificación de los casos.

El proceso de **CODIFICACIÓN** de las anomalías congénitas está a cargo de los integrantes del GRUPO COORDINADOR CENTRAL y se realiza según la 10ª revisión de la Clasificación Internacional de Enfermedades con la adaptación del Royal College of Paediatrics and Child Health. La codificación implica la lectura de las descripciones de la/s anomalía/s congénita/s de cada caso y su interpretación. El proceso de **CLASIFICACIÓN** implica identificar si se trata de un caso con una anomalía congénita aislada, con anomalías congénitas múltiples o un caso con un síndrome específico. (Estos procesos se desarrollan en mayor detalle en los apartados 8 y 9).

7.4. Procedimientos e indicaciones a tener en cuenta en la etapa 4, de análisis de los datos.

Luego de la revisión, se realiza el **ANÁLISIS** de los datos para categorías de anomalías congénitas agrupadas y para un conjunto de anomalías específicas seleccionadas de acuerdo a su fre-

cuencia, importancia clínica y posibilidad de ser comparados con otros registros del mundo.

Anualmente, se calcula la prevalencia al nacimiento de las anomalías congénitas agrupadas y específicas, con sus intervalos de confianza. Al desagregar las frecuencias por jurisdicciones o por anomalías específicas, el número de casos se reduce, por lo que debe tenerse en cuenta que en las jurisdicciones que tienen pocos nacimientos o en las anomalías específicas que presentan un reducido número de casos, las prevalencias pueden presentar variaciones importantes que no necesariamente reflejan diferencias reales.

El análisis se organiza en tablas y gráficos que resumen la información. Las prevalencias y otros indicadores de las anomalías congénitas específicas o agrupadas se presentan por jurisdicciones, año de nacimiento, edad materna, clasificación de los casos (aislados, múltiples, síndromes), etc.

7.5. Procedimientos e indicaciones a tener en cuenta en la etapa 5, de difusión de la información.

Luego del análisis, la información obtenida es resumida en un **REPORTE**, que contiene la información epidemiológica escrita en forma de datos agregados, indicadores, tablas y gráficos, posibilitando la comparación temporal y espacial. El Reporte se difunde entre los GRUPOS COORDINADORES DE LOS HOSPITALES y las autoridades nacionales y departamentales.

A su vez, se elaboran reportes *ad hoc* con información específica que es enviada a diferentes destinatarios. A través de las redes sociales o las páginas web institucionales también se difunde información de interés para equipos de salud y la comunidad.

Regularmente se producen publicaciones científicas para revistas u otros formatos especializados de la comunidad académica.

FICHA DEL PROGRAMA DE VIGILANCIA Y REGISTRO DE DEFECTOS CONGÉNITOS

Este Registro permitirá conocer la frecuencia de recién nacidos con malformaciones detectadas prenatalmente o al nacimiento en el Paraguay, así como realizar las acciones necesarias para la atención de los mismos o la prevención de futuros casos.

Antes de completar la hoja de Registro, favor lea el instructivo. Ante cualquier consulta, favor comunicarse con la Dra. Marta Ascurra al 0983 333200 o al 0992 292630 WhatsApp o línea baja 021 233748 o al correo electrónico: marta.ascurra@gmail.com o al prevenciondefectoscongenitos@gmail.com. Muchas gracias por su cooperación.

HOSPITAL:..... CÓDIGO N°:.....
FECHA DE NACIMIENTO DEL RECIÉN NACIDO:...../...../..... HISTORIA CLÍNICA N°:.....
NOMBRE Y APELLIDO (MADRE):.....
DIRECCIÓN (CALLE, N°):.....
BARRIO:..... DEPARTAMENTO:.....
N° CELULAR:..... OTRO N°:.....
EDAD MATERNA:.....AÑOS / EDAD PATERNA:.....AÑOS
GESTA N° (INCLUYE ABORTOS):..... HIJO N° (SOLO LOS VIVOS):.....
SEM. DE EMBARAZADO: POR ECO:..... POR FUM:..... SIN DATOS:.....
DETECTADO PRENATALMENTE: SÍ..... NO..... NO SE HA REALIZADO ECOGRAFÍA.....
EMBARAZO ÚNICO:..... DOBLE (DESCRIBIR):..... OTRO:.....
PARTO: NORMAL..... CESÁREA..... SIN DATOS.....
NACIDO: VIVO..... MUERTO.....
PESO DEL RECIÉN NACIDO:.....GRAMOS ALTURA:.....CM PERÍMETRO CEFÁLICO:.....CM
SEXO DEL RECIÉN NACIDO: MASC..... FEM..... AMBIGUO..... NO SE IDENTIFICÓ.....
DESCRIBIR LA MALFORMACIÓN.....(dorso de esta hoja)
PUBELO ORIGINARIO: SÍ..... NO..... INFORMAR ETNIA:.....
REGISTRO FOTOGRÁFICO: SÍ..... NO.....

ANTECEDENTES PRENATALES

EXPOSICIÓN A ALGUNA SUSTANCIA (INDICAR TRIMESTRE, DOSIS EN CANTIDAD Y TIEMPO):
.....

ENFERMEDAD MATERNA:.....

HACER EL ÁRBOL GENEALÓGICO AL DORSO DE LA HOJA: Describir número de hijos vivos, abortos, edades, parejas, en especial si existen personas con defectos congénitos, con nombre y apellido de las personas.

FICHA RELLENADA POR (NOMBRE Y APELLIDO):.....

FECHA DE LA FICHA:...../...../.....

INSTRUCTIVO PARA EL LLENADO DE LA FICHA

- **HOSPITAL.** Escribir el nombre del hospital de nacimiento del niño.
- **CÓDIGO N°.** Escribir el código del hospital de nacimiento del niño.
- **NÚMERO DE HISTORIA.** Escribir el número de la historia clínica.
- **FECHA DE NACIMIENTO.** Escribir el día, el mes y el año del nacimiento del niño.
- **NOMBRE Y APELLIDO DE LA MADRE.** Escribir el nombre y apellido de la madre.
- **CIC MADRE.** Escribir el número de la Cédula de Identidad Civil de la madre.
- **DIRECCIÓN DE RESIDENCIA DE LA MADRE.** Escribir la calle y número correspondiente a la residencia habitual de la madre.
- **DEPARTAMENTO DE RESIDENCIA DE LA MADRE.** Escribir el nombre del departamento de residencia habitual de la madre.
- **TELÉFONOS DE LA MADRE.** Escribir el número de teléfono celular y un teléfono alternativo de la madre.
- **EDAD MATERNA.**
- **EDAD PATERNA.**
- **GESTA N°.** Escribir el número de gestaciones (incluyendo abortos) de la madre.
- **HIJOS N°.** Escribir el número de hijos (solo recién nacidos vivos) de la madre.
- **SEMANA DE EMBARAZO.** Escribir la edad gestacional, en semanas.
- **DETECCIÓN ECOGRÁFICA PRENATAL DE ALGUNA ANOMALÍA CONGÉNITA.** Indicar con una cruz, si se detectó prenatalmente, si no se detectó prenatalmente o si no se realizó ecografía prenatal.
- **EMBARAZO ÚNICO, DOBLE U OTRO.** Describir el número de recién nacidos.
- **TIPO DE PARTO.** Indicar con una cruz, si el parto fue vaginal, por cesárea o sin datos.
- **NACIDO:** Indicar con una cruz, si el producto de la gestación ha nacido vivo o fue un feto muerto.
- **PESO DEL RECIÉN NACIDO.** Escribir el peso, en gramos, del producto de la gestación.
- **ALTURA DEL RECIÉN NACIDO.** Escribir la talla, en centímetros, del producto de la gestación.
- **PERÍMETRO CEFÁLICO.** Escribir la circunferencia de la cabeza del recién nacido, en centímetros, con al menos un decimal.
- **SEXO DEL RECIÉN NACIDO.** Indicar con una cruz el sexo del producto de la gestación. "Indeterminado" se reserva para el caso de recién nacidos con genitales ambiguos o que no hayan podido identificarse.
- **DESCRIPCIÓN DE LA MALFORMACIÓN.** Escribir con el mayor detalle posible todas las anomalías congénitas y hallazgos positivos.
- **PUEBLO ORIGINARIO.** Indicar con una cruz, si la madre del recién nacido/mortinato pertenece a un pueblo originario.
- **ETNIA:** Escribir el nombre de la etnia a la que pertenecen los padres.
- **REGISTRO FOTOGRÁFICO.** Indicar si se tienen fotos o no.
- **ANTECEDENTES PRENATALES.** Exposición a alguna sustancia, indicar trimestre, dosis y tiempo de exposición.
- **ENFERMEDAD MATERNA.** Describir si la madre es portadora de una enfermedad crónica o durante el embarazo.
- **HACER EL ARBOL GENEALÓGICO AL DORSO DE LA HOJA.**
- **FICHA RELLENADA POR (NOMBRE Y APELLIDO).** Escribir el nombre y apellido del Responsable que completó la ficha.
- **FECHA DE LA FICHA:** Escribir fecha en la que se completó la ficha.

HOJA DE CONSENTIMIENTO PARA LA TOMA DE FOTOGRAFÍAS Y MUESTRAS AL RECIÉN NACIDO

Señora mamá, para el Registro y Prevención de Defectos Congénitos del Paraguay, precisamos llenar una hoja con información sobre los antecedentes prenatales de su embarazo, así como otros datos sobre su familia. El objetivo de este Registro es el de prevenir los defectos congénitos y, si bien usted podría no recibir beneficios por su participación, estaría beneficiando al país y a las futuras generaciones.

Este Registro permitirá conocer la frecuencia de recién nacidos con malformaciones detectadas prenatalmente o al nacimiento en el Paraguay, así como realizar las acciones necesarias para la atención de los mismos o la prevención de futuros casos.

Ante cualquier consulta, favor comunicarse con la Dra. Marta Ascurra al 0983 333200 o al 0992 292630 WhatsApp o línea baja 021 233748 o al correo electrónico: marta.ascurra@gmail.com o al prevenciondefectoscongenitos@gmail.com.

Por todo lo anteriormente explicado, le solicito su permiso y colaboración para completar la hoja de registro, tomarle unas fotografías a su recién nacido, así como extraerle entre 3 a 5 ml (tres a cinco mililitros) de sangre, para estudios genéticos a ser realizados posteriormente, teniendo en cuenta que para llegar al diagnóstico deberíamos realizar estudios que actualmente no son realizados en el país. Todo lo recabado (muestra de sangre, así como las fotografías), será manejado de manera confidencial.

YO (NOMBRE Y APELLIDO DE LA MADRE DEL RECIÉN NACIDO):.....

AUTORIZO AL (NOMBRE DE LA PERSONA QUE LLENA LA FICHA):.....

A COMPLETAR EL REGISTRO Y A REGISTRAR FOTOGRAFICAMENTE A MI RECIÉN NACIDO:

Registrar fotográficamente a mi recién nacido: Sí..... NO.....

Toma de muestra para estudios posteriores: Sí..... NO.....

FIRMA:.....

CÉDULA DE IDENTIDAD N°:.....

FECHA:...../...../.....

TALÓN A SER ENTREGADO A LA PERSONA QUE HA FIRMADO LA HOJA DE CONSENTIMIENTO

Sr./Sra., si tiene alguna consulta, favor comunicarse con la Dra. Marta Ascurra: 0992 292630

INSTRUCTIVO PARA EL LLENADO DE LA FICHA DE TOMA DE FOTOGRAFÍAS Y MUESTRAS DE SANGRE

Se ha elaborado esta **Ficha de toma de fotografías y muestras de sangre** a fin de documentar el registro con las fotografías del recién nacido con un defecto congénito, entendiendo la necesidad de ello no solo para el registro en sí, sino para poder llegar a una sospecha clínica o a un diagnóstico presuntivo y, si fuese posible, extraer la sangre (ya sea para el estudio cromosómico o para su guarda) en caso de que en el futuro puedan ser realizados estudios confirmatorios con el material (ADN) guardado. En la ficha se explica que se llenará una hoja donde se consignarán los datos del recién nacido así como los suyos y otros que fuesen necesarios. Asimismo, se explicará de forma acabada lo relacionado al manejo de los datos, la confidencialidad y la no utilización de los mismos, sin previa autorización.

Sería importante consultar a la madre si desea que se le dé lectura al documento, ya que se precisará de la firma de la misma. Esto, principalmente, porque debe contemplarse la posibilidad de que la madre fuera analfabeta o no fuera español hablante. En estos casos, se procederá a dar lectura al documento y realizar la explicación necesaria, dando respuestas a las preguntas que surgieran. Todo lo anterior debe de ser realizado en el idioma de la madre, si esta no fuese español hablante. Si la madre diera su conformidad y habiéndose respondido a las preguntas de la misma, se le solicitará, si estuviera en condiciones, que llene los datos de la ficha o se le ayudará a hacerlo.

YO (NOMBRE Y APELLIDO DE LA MADRE DEL RECIÉN NACIDO): Nombre de la madre del recién nacido.

AUTORIZO AL (NOMBRE DE LA PERSONA QUE LLENA LA FICHA): Nombre de la persona que completa la ficha en caso de que la madre no pudiera hacerlo.

A COMPLETAR EL REGISTRO Y A REGISTRAR FOTOGRÁFICAMENTE A MI RECIÉN NACIDO:

Registrar fotográficamente a mi recién nacido: Sí..... NO.....

Se le explicará que puede dar el consentimiento para el registro fotográfico pero no para la toma de muestra para los estudios posteriores.

Toma de muestra para estudios posteriores: Sí..... NO.....

FIRMA: Se le solicitará a la madre que firme como prueba de conformidad.

CÉDULA DE IDENTIDAD N°: El número de documento de la madre del recién nacido.

FECHA: ...día.../...mes.../...año...

TALÓN A SER ENTREGADO A LA PERSONA QUE HA FIRMADO LA HOJA DE CONSENTIMIENTO

Sr./Sra., si tiene alguna consulta, favor comunicarse con la Dra. Marta Ascurra: 0992 292630

8. Codificación

El requisito esencial para una codificación precisa es una buena descripción con documentación clínica (fotografías, por ejemplo). Es recomendable que en la base de datos se preserven tanto los códigos como la descripción clínica detallada.

El proceso de codificación es centralizado, es decir, se realiza a nivel de la coordinación del Registro. La codificación se realiza utilizando la 10ª revisión de la Clasificación Internacional de Enfermedades con la adaptación del Royal College of Paediatrics and Child Health⁹.

Todas las anomalías presentes en cada caso deben ser codificadas (las anomalías menores, de manera opcional). Aquellos defectos que se sospecharon por ecografía prenatal no deben ser incluidos, si no hay confirmación posnatal.

A continuación, se incluye una serie de sugerencias¹⁰ para las anomalías que suelen presentar cierta dificultad en su codificación.

Defectos del tubo neural (Q00, Q01 y Q05)

Para la codificación de los defectos del tubo neural, es fundamental conocer **3 elementos de la descripción: localización,**

9. The Royal College of Paediatrics and Child Health adaptation of the International Statistical Classification of Diseases and Health Related Problems, 10th revision (2001). Londres: Royal College of Paediatrics and Child Health.
10. Fuentes de las informaciones consignadas en este apartado son del Atlas DC, del Manual del Sistema de vigilancia de las MC en Centroamérica y Panamá y Manual técnico del centro de registro de enfermedades congénitas.

cobertura y anomalías asociadas. Contar con fotos del defecto y de las anomalías asociadas es de gran ayuda para la codificación de defectos del tubo neural.

La **anencefalia** (Q00.0) es la ausencia parcial o completa de la línea media del cerebro, huesos de la calota y piel que cubre, con tejido cerebral expuesto que se presenta como una masa es-



Anencefalia, Fuente: CDC/NCB DDD.

Codifique el caso en base a la siguiente clasificación

- Q00.0 – Anencefalia
 - Acrania
 - Amielencefalia
 - Hemicefalia
 - Hemianencefalia

Incluye otros defectos del tubo neural, como encefalocele y espina bífida, cuando coexisten con anencefalia.

ponjosa de tejido conectivo, colágeno y componentes vasculares, denominada área cerebrovasculosa. Dado que los embarazos de fetos anencéfalos terminan con mayor frecuencia en abortos espontáneos y partos prematuros, es fundamental la evaluación de todos los casos de fetos muertos mayores o iguales a 500 gramos. Es importante no confundirse con *acrania*, en la que el cerebro está presente y los huesos del cráneo ausentes, o con acefalia en gemelos acárdicos (muy raro).

El **encefalocele occipital (Q01.2)** se debe a una alteración en el cierre del tubo neural en la línea media. En el encefalocele, el cerebro y las meninges están herniadas debido a una abertura congénita o traumática del cráneo. Se denomina *encefalomeningocele* cuando se produce herniación de las meninges y parte del



Encefalocele occipital (Q01.2), Fuente: CDC/NCB DDD.

Codifique el caso en base a la siguiente clasificación

Q01.2 – Encefalocele occipital

encéfalo, y *encéfalo meningocele*, cuando el tejido cerebral herniado contiene parte del sistema ventricular.

La etiología del encefalocele es incierta. El encefalocele se debe a una alteración en el cierre del tubo neural en la línea media. La hernia se produce en el sitio de disyunción local del tejido mesenquimatoso entre la 8^o y la 12^o semanas de gestación.

Para la descripción, especificar tres características:

1. Localización: Occipitocervical, parietooccipital, parietal (lado), metópica, frontonasal, etc.
2. Aspecto: Si está roto o no, características del cuero cabelludo.
3. Tamaño: Perímetro en centímetros, anotar, además el perímetro cefálico.

La **craneoraquisquis** (Q00.1) es la anencefalia con defecto contiguo espinal. Si el defecto espinal no es contiguo (ej.: lumbar), entonces las dos lesiones se codifican separadas (ej., anencefalia + espina bífida lumbar): no es craneoraquisquis.

La **iniencefalia** (Q00.2) es una lesión cerrada. El cráneo cubierto por piel ayuda a diferenciar iniencefalia de craneoraquisquis con retroflexión espinal. Dado que involucra al occipucio, resulta en una extrema retroflexión de la cabeza, con cuello corto. Puede combinarse con raquisquis de columna cervical/torácica (en general cubierta por piel).

En el **encefalocele** (Q01), el hallazgo clave es la lesión quística a través de un defecto en el cráneo, pedunculada o sésil. Para codificar de manera específica, es importante conocer la localización del encefalocele: occipital (más común), parietal, frontal, nasofrontal (frecuente en algunas áreas), orbital y otros. Cada localización tiene códigos CIE 10 separados. El *encefalocele* se encuentra como parte de síndromes y se asocia con más frecuencia a otras anomalías que los otros defectos del tubo neural. Un ejemplo de síndrome con encefalocele es el *síndrome de Meckel* (Q61.9), en el cual el encefalocele se acompaña de displasia renal multiquística y polidactilia.

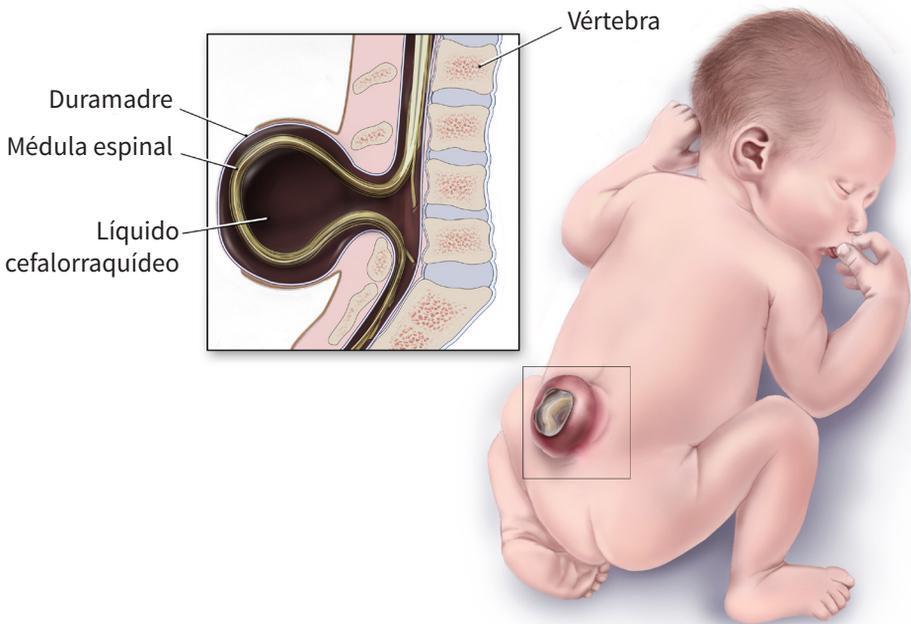
La **espina bífida** (Q05) es la herniación de las meninges solas (meningocele) o meninges y médula espinal (mielomeningocele) a través de un defecto en los arcos vertebrales. Es importante codificar con los subdígitos correspondientes, considerando el nivel de la lesión (cervical, torácico, lumbar, tóracolumbar, lumbosacro, sacro); si la lesión está cubierta por piel o no; y las anomalías relacionadas: hidrocefalia, Arnold Chiari tipo II (Q07.0) y talipes (Q66.0). Se excluyen los casos de espina bífida oculta (Q76.0), ya que no se trata de una anomalía mayor. Ej.: Mielomeningocele lumbosacro con hidrocefalia, lesión cutánea abierta: Q05.21.

Descripción

Especificar cuatro características:

1. Nivel: cervical, dorsal, lumbar, sacra y localización intermedia.
2. Tipo: meningocele, mielomeningocele, mielocelo.
3. Aspecto: saco meníngeo, saco roto parcialmente epiteliado.
4. Extensión: expresada con referencia a vértebras, o en centímetros.

Se debe especificar además si se asocia o no con hidrocefalia.



Espina bífida (defecto expuesto), Fuente: CDC/NCB DDD.

Dentro del código Q05 Espina bífida también se incluyen los siguientes diagnósticos:

- Hidromeningocele espinal
- Meningocele espinal
- Meningomielocele
- Mielocele
- Mielomeningocele
- Espina bífida (abierta) (quística)
- Raquisquisis
- Siringomielocele

Codifique el caso en torno a la siguiente clasificación:

- Q05.0 Espina bífida cervical con hidrocefalo
- Q05.1 Espina bífida torácica con hidrocefalo
Espina bífida dorsal con hidrocefalo
Espina bífida toracolumbar con hidrocefalo
Espina bífida dorsolumbar con hidrocefalo
- Q05.2 Espina bífida lumbar con hidrocefalo
Espina bífida lumbosacra con hidrocefalo
- Q05.3 Espina bífida sacra con hidrocefalo
- Q05.4 Espina bífida con hidrocefalo, sin otra especificación. Sitio no especificado
- Q05.5 Espina bífida cervical sin hidrocefalo
- Q05.6 Espina bífida torácica sin hidrocefalo
Espina bífida dorsal sin otra especificación
Espina bífida toracolumbar sin otra especificación
Espina bífida dorsolumbar sin otra especificación
- Q05.7 Espina bífida lumbar sin hidrocefalo
Espina bífida lumbosacra sin otra especificación
- Q05.8 Espina bífida sacra sin hidrocefalo
- Q05.9 Espina bífida, no especificada

Se codificará el caso como espina bífida siempre y cuando no posea, además, anencefalia.

Microcefalia (Q02)

La **microcefalia** se define como un perímetro cefálico menor a 2 desvíos estándar según tablas estandarizadas para sexo y edad gestacional, de origen prenatal. Se excluyen los casos adquiridos, secundarios a meningitis o asfixia neonatal. Es importante que en la descripción, se especifiquen: el perímetro cefálico en centímetros con al menos un decimal y los hallazgos de estudios complementarios del encéfalo (ecografía, TAC o RMN). Se codifica con Q02. Aquellos casos que tienen imagen cerebral y no presentan dilatación de los ventrículos, se codifican con Q02.2 “microcefalia”. Cuando la microcefalia se acompaña de una neuroimagen con dilatación de ventrículos, secundaria a atrofia cerebral, se utiliza el código Q02.1 “hidromicrocefalia”.



Bebé con cabeza de tamaño adecuado



Bebé con microcefalia



Bebé con microcefalia grave

Hidrocefalia congénita (Q03)

La **hidrocefalia congénita** (Q03) corresponde a la dilatación del sistema ventricular con circulación y absorción alterada de líquido cefalorraquídeo, con o sin aumento del perímetro cefálico. Se excluyen los casos en los que la dilatación es secundaria a atrofia primaria del cerebro. Si el mecanismo de producción de la hidrocefalia se conoce, puede codificarse de manera

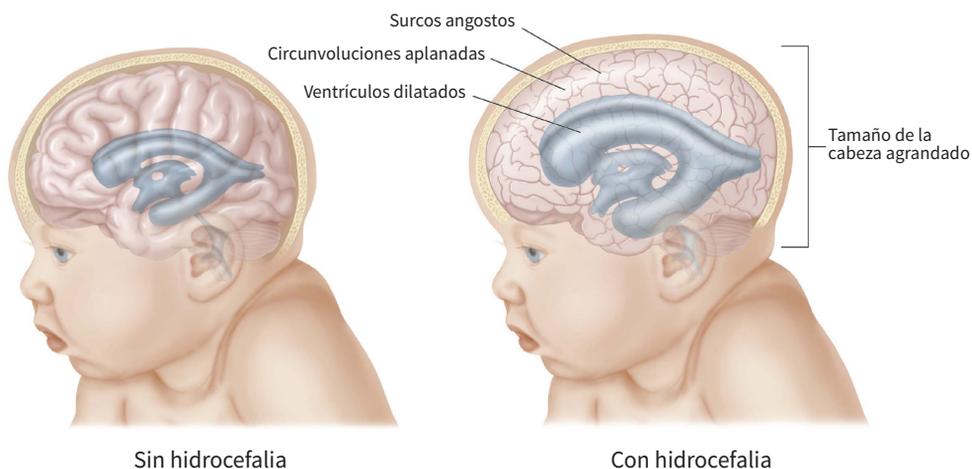
Microcefalia, Fuente: CDC.

específica: malformación del acueducto de Silvio (Q03.0); atresia del foramen de Magendie y de los forámenes de Luschka, o anomalía de Dandy-Walker (Q03.1). En el caso de que se observe ventriculomegalia (mayor a 15 mm) sin alteración de la circulación del líquido cefalorraquídeo ni aumento del perímetro cefálico, se puede utilizar el código Q03.8.

Descripción

Se deben especificar tres características:

1. Perímetro cefálico.
2. Forma del cráneo.
3. Tensión de las fontanelas y separación de las suturas.



Hidrocefalia, Fuente: CDC/NCB DDD.

Codifique el caso en base a la siguiente clasificación

- Q03 – Hidrocefalia congénita.
- Q03.8 – Otras hidrocefalias congénitas.
- Q03.9 – Hidrocefalia congénita no especificada.

Otras malformaciones cerebrales

La **hidranencefalia** es la ausencia de hemisferios cerebrales con línea media y cerebelo presentes. Se utiliza el código Q04.35.

La **holoprosencefalia** es una alteración en la segmentación de los hemisferios cerebrales. Para una codificación específica, es importante contar con una neuroimagen que permita clasificar en holoprosencefalia alobar (Q04.24), semilobar (Q04.25) y lobar (Q04.26)

Microtia (Q17.2) y anotia (Q16.0)

La **microtia** (Q17.2) es un defecto congénito caracterizado por la ausencia de alguna de las partes de la oreja o de la oreja completa (anotia: Q16.0). A veces, realizar la codificación en base a la descripción escrita de la anomalía es difícil, por lo cual es con-



Anotia, Fuente: CDC/NCB DDD.

Codifique el caso en base a la siguiente clasificación

Q16.0 – Anotia, ausencia congénita del pabellón de la oreja (auricular).

Q16.1 – Anotia, ausencia congénita, atresia o estrechez del conducto auditivo externo.

Q17.2 – Microtia, Hipoplasia de la aurícula, pabellón auricular opina.

veniente evaluar fotos para una codificación correcta. Según la severidad, se clasifica en grado creciente (I al IV). En la microtia grado I (Q17.21), la longitud de la oreja es menor a la normal (longitud > 2DS debajo de la media) pero normal en sus componentes anatómicos. En la microtia grado II (Q17.22), la oreja es de menor tamaño a la normal y algunos componentes anatómicos no están o no son normales. En la microtia grado III (Q17.21), la oreja esta remplazada por un rudimento de tejido blando, no pudiendo reconocer los componentes normales. La microtia tipo IV (Q16.0) es la ausencia completa del pabellón auricular (anotia). Los tipos II-IV son considerados anomalías mayores; el tipo I es una anomalía menor. Puede acompañarse o no de ausencia del conducto auditivo externo (Q16.1) y de mamelones preauriculares (Q17.0). A la hora de codificar anomalías de la oreja, se deben evitar los códigos inespecíficos Q17 o Q17.9.

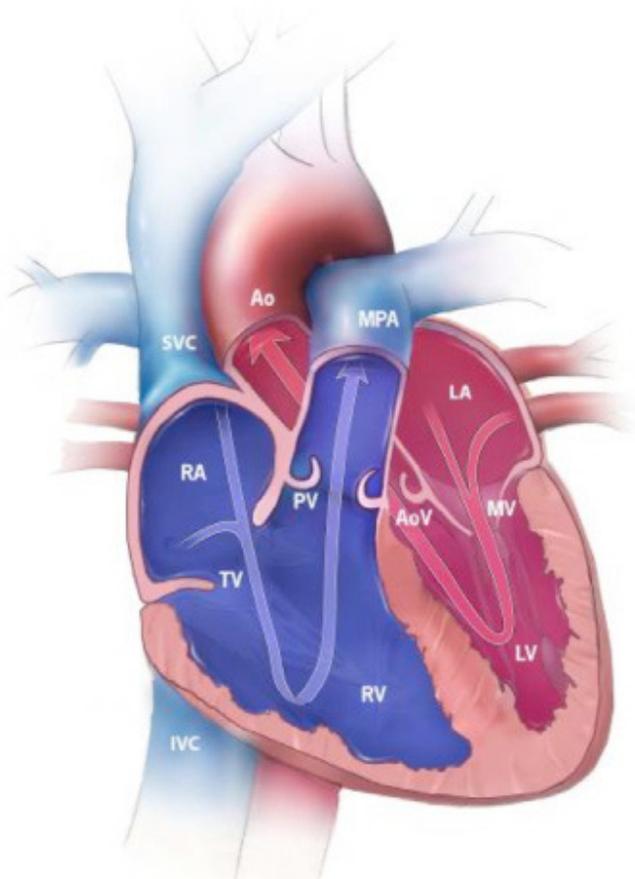
Cardiopatías congénitas (Q20-Q28)

Las **cardiopatías congénitas** son un conjunto de defectos estructurales del corazón y sus vasos, que ocurren durante la gestación y que están presentes al nacimiento. Usualmente, se excluyen los problemas funcionales aunque estén presentes al nacimiento (por ejemplo, Arritmias como QT largo o Sd. Wolf-Parkinson-White). Para la definición precisa de la cardiopatía, es esencial contar con el resultado del ecocardiograma y consignar el código específico. Por ser consideradas anomalías menores, se excluyen el foramen oval y el ductus arterioso persistente en recién nacidos pretérmino.

Dentro del conjunto de cardiopatías congénitas, cabe destacar a las **cardiopatías severas** (ver cuadro con algunos ejemplos con sus códigos). Estas tienen con gran impacto en la morbimortalidad.

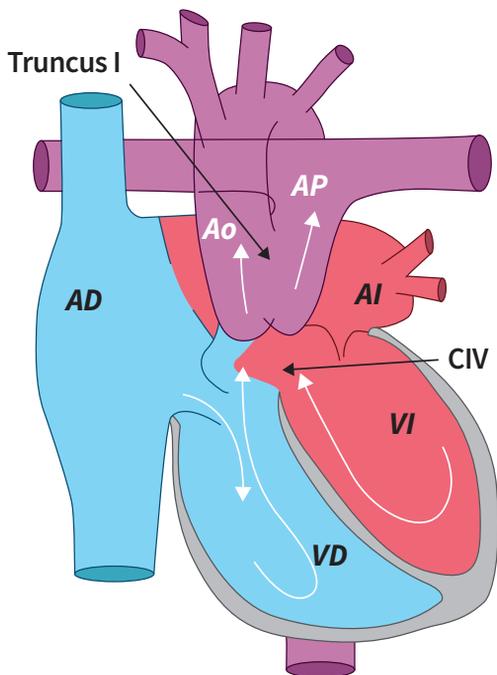
Cardiopatías Severas	Código/s
Tronco arterioso persistente	Q20.0
Doble salida del ventrículo derecho	Q20.1
Transposición de vasos grandes	Q20.3
Doble entrada ventrículo izq.	Q20.4
Comunicación interventricular CCIV	Q21.0
Comunicación interauricular	Q21.8
Tetralogía-pentalogía de Fallot	Q21.3 - Q21.87
Atresia pulmonar	Q22.0
Estenosis congénita de la válvula pulmonar	Q22.1
Atresia / Estenosis tricúspidea	Q22.4
Anomalía de Ebstein	Q22.5
Corazón izquierdo hipoplásico	Q23.4
Coartación de aorta	Q25.1 - Q25.19
Arco aórtico interrumpido	Q25.2
Anomalía total del retorno venoso pulmonar	Q26.0; Q26.21; Q26.22

Se debe minimizar el uso de códigos para cardiopatías no especificadas, con el cuarto dígito .8 o .9 (por ejemplo, Q20.8 malformación congénita de cámaras cardíacas y sus conexiones, no especificada; Q22.9 malformación congénita de la válvula tricúspide, no especificada).



Corazón normal, Fuente: CDC/NCB DDD.

El **tronco arterioso común** (Q20.0) es una malformación compleja caracterizada por un solo vaso sanguíneo, que tiene su salida en los ventrículos derecho e izquierdo, en lugar de la arteria pulmonar y la aorta. Hay una válvula troncal como resultado de la unión de la válvula aórtica y la válvula pulmonar.

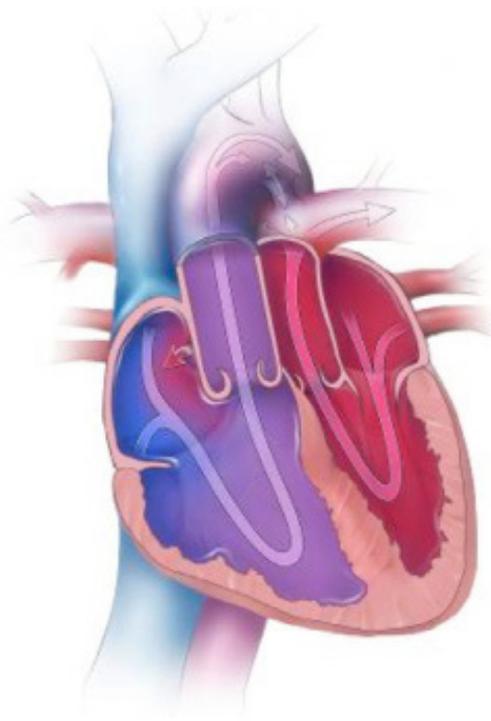


Tronco arterioso común, Fuente: con permiso de
Cardiopatías Congenitas.Net.

Codifique el caso en base a la siguiente clasificación

Q20.0 – Tronco arterioso común, Tronco arterioso persistente.

La transposición de los grandes vasos (Q20.3) es una condición en la que la salida de la aorta y de la arteria pulmonar del corazón están invertidas. La aorta sale del ventrículo derecho (en lugar del ventrículo izquierdo) y la arteria pulmonar sale del ventrículo izquierdo (en lugar del ventrículo derecho) así, la sangre poco oxigenada es llevada al cuerpo. Se origina cuando el septo espiroideo no sigue su trayecto espiral, originando el defecto en la conexión.

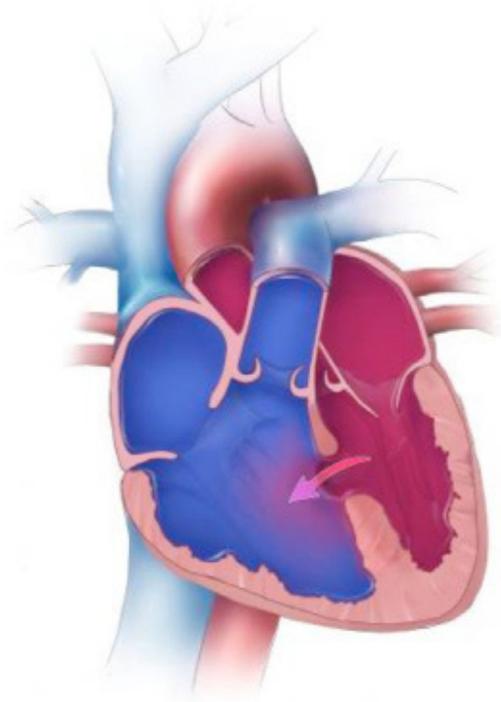


Transposición de los grandes vasos, Fuente: CDC/NCB DDD.

Codifique el caso en base a la siguiente clasificación

Q20.3 – Transposición de los grandes vasos.

La **comunicación interventricular** CCIV (Q21.0) es la malformación congénita más frecuente. Es un orificio en el tabique interventricular, a nivel muscular o perimembranoso (más frecuente); puede ocurrir de manera aislada o con otras anomalías. La base embrionaria de este defecto es el fallo en la fusión adecuada del septo espiroideo con el tabique interventricular y las almohadillas endocárdicas.

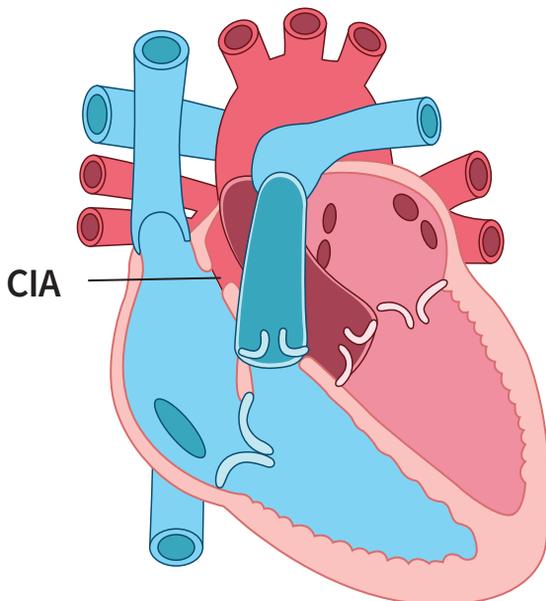


Comunicación interventricular, Fuente: CDC/NCB DDD.

Codifique el caso en base a la siguiente clasificación

Q21.0 – Comunicación interventricular.

La **comunicación interauricular** (Q21.8) es un defecto de nacimiento en el corazón en el que hay un orificio en la pared (septo o tabique) que separa las cavidades superiores del corazón (aurículas). El orificio puede ser de distintos tamaños y puede cerrarse por sí solo o requerir cirugía.

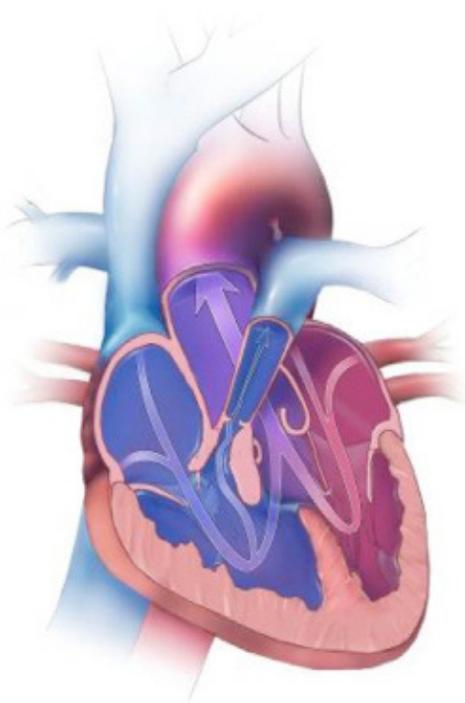


Comunicación interauricular

La **tetralogía de Fallot** (Q21.3) es una malformación caracterizada por la coexistencia de las siguientes malformaciones cardíacas: (1) malformación del septo ventricular; (2) estenosis de la válvula pulmonar o justo debajo de ella; (3) hipertrofia del ventrículo derecho y (4) la aorta se encuentra directamente sobre la

malformación septal ventricular.

Sus componentes son el resultado de la malformación primaria de septo espiroideo que divide el tronco arterioso insuficiente. Es una de las cardiopatías congénitas más frecuentes en el mundo y a menudo coexiste con un conducto arterioso persistente.

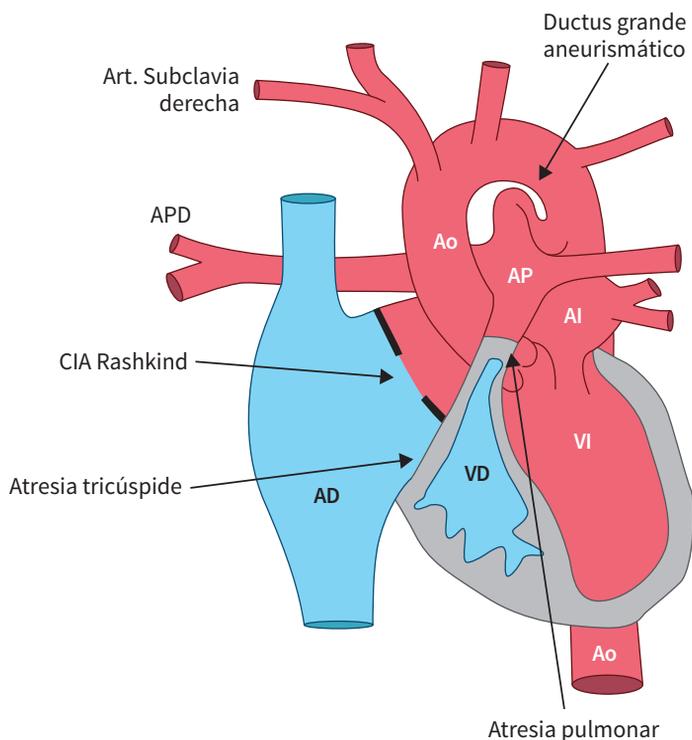


Tetralogía de Fallot, Fuente: CDC/NCB DDD.

Codifique el caso en base a la siguiente clasificación

Q21.3 – Tetralogía de Fallot.

La **atresia de la válvula pulmonar** (Q22.0) es la ausencia congénita de la válvula pulmonar. La válvula no se forma o está cerrada.

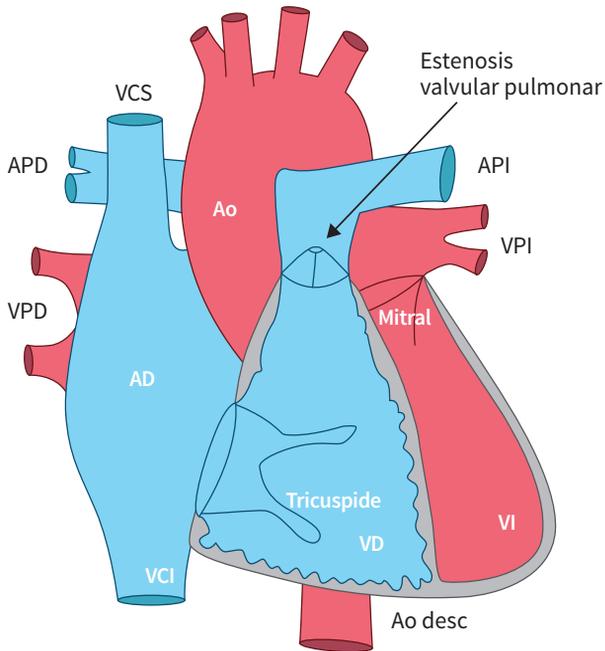


Atresia de la válvula pulmonar, Fuente: con permiso de Cardiopatías Congenitas.Net.

Codifique el caso en base a la siguiente clasificación

Q22.0 – Atresia de la válvula pulmonar.

La **estenosis congénita de la válvula pulmonar** (Q22.1) se refiere al estrechamiento u obstrucción de la válvula que separa el ventrículo derecho de la arteria pulmonar. Esto hace que el ventrículo derecho tenga que hacer un mayor esfuerzo para que la sangre pase a los pulmones. Puede ser valvular, infundibular o supravalvular.

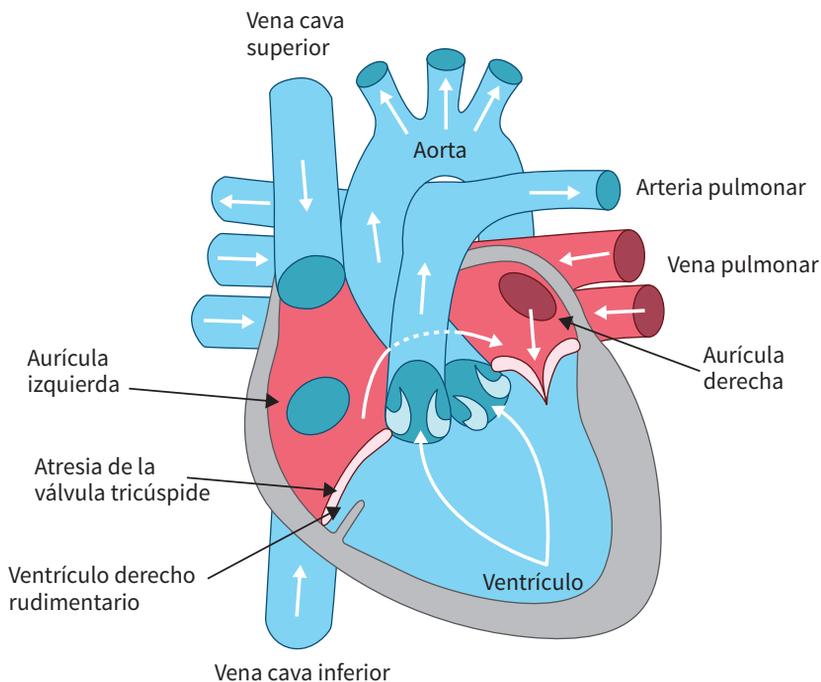


Estenosis congénita de la válvula pulmonar, Fuente: con permiso de Cardiopatías Congénitas.Net.

Codifique el caso en base a la siguiente clasificación

Q22.1 – Estenosis congénita de la válvula pulmonar.

La **atresia congénita de la válvula tricúspide** (Q22.4) es la ausencia de la válvula entre el atrio derecho y el ventrículo derecho. Esto hace que la sangre no llegue a los pulmones, ni al lado izquierdo del corazón, a menos que haya otras malformaciones cardíacas. Como resultado, el ventrículo derecho es pequeño y no se desarrolla completamente.

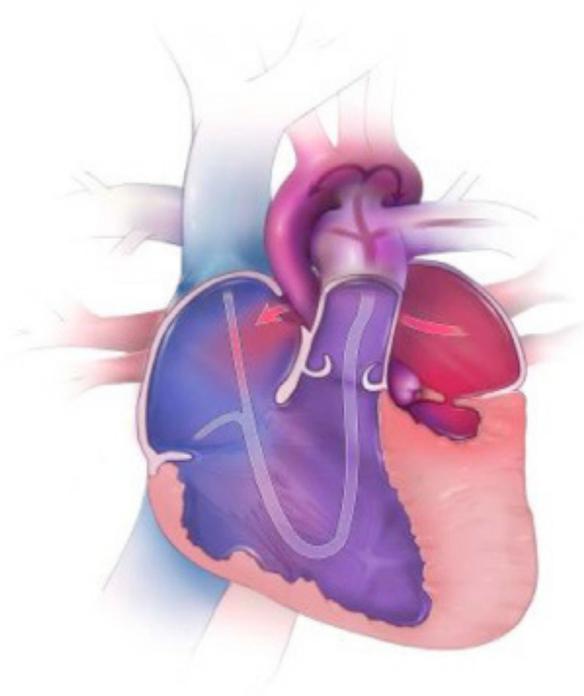


Atresia de la válvula tricúspide, Fuente: con permiso de en.wikipedia.org/wiki/File:Tricuspid_atresia.svg

Codifique el caso en base a la siguiente clasificación

Q22.4 – Estenosis congénita de la válvula tricúspide
Atresia de la válvula tricúspide

El **síndrome del corazón izquierdo hipoplástico** (Q23.4) es aquella condición cuando el lado izquierdo del corazón, incluidas la aorta, la válvula aórtica, el ventrículo izquierdo y la válvula mitral, no se desarrolla de la forma adecuada.



Síndrome del corazón izquierdo hipoplástico,

Fuente: CDC/NCB DDD.

Codifique el caso en base a la siguiente clasificación

Q23.4 – Síndrome del corazón izquierdo hipoplástico.

Atresia o hipoplasia marcada del orificio o válvula aórtica, con hipoplasia de la aorta ascendente y una malformación en el desarrollo del ventrículo izquierdo (con estenosis o atresia de la válvula mitral).

La **coartación de la aorta** (Q25.1) es una condición en la que la aorta tiene un área de estrechez. Esta obstruye el flujo de sangre del corazón al resto del cuerpo y ocasiona que aumente la presión sanguínea, antes del punto de la estrechez y presión baja después de la estrechez.



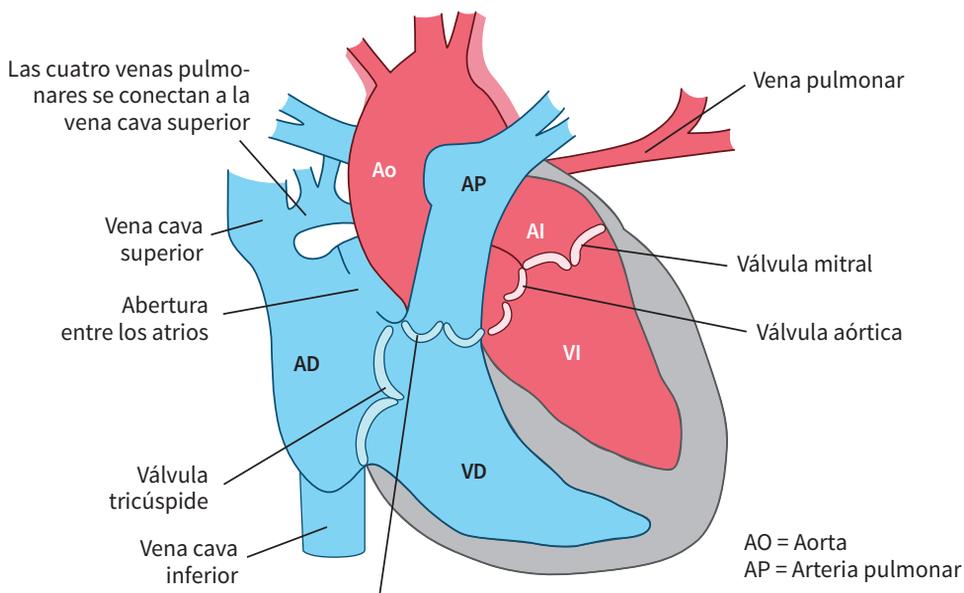
Coartación de la aorta, Dibujo cortesía de Miguel Saavedra, Chitré-Panamá.

Codifique el caso en base a la siguiente clasificación

Q25.1 – Coartación de la aorta (preductal) (posductal).

La **conexión totalmente anómala de las venas pulmonares** (Q26.2) es una malformación en la que las cuatro venas pulmonares que traen sangre oxigenada de los pulmones al corazón no están conectadas al atrio izquierdo. La unión está en el atrio derecho o en cualquier otra parte del retorno venoso sistémico. Puede ser subdiafragmático o supradiafragmático.

Regreso total anómalo de la vena pulmonar



Regreso total anómalo de la vena pulmonar, Fuente: Con permiso de Kramestaywell

Codifique el caso en base a la siguiente clasificación

Q26.2 – Conexión totalmente anómala de las venas pulmonares.

Fisuras orales (Q35, Q36 y Q37)

Para la codificación de las **fisuras orales**, es importante conocer la lateralidad de la fisura de labio (uni o bilateral) y la extensión de la fisura de paladar (paladar blando y/o paladar duro). Se debe evitar el uso del código general Q35. Se recomienda codificar en forma específica la *fisura de paladar completa* Q35.60 (paladar duro y blando) e *incompleta* Q35.61 (paladar blando). Se debe minimizar el uso del código Q35.9, “fisura de paladar, extensión inespecífica”. Se excluye la úvula bífida (Q35.7) y la ausencia de úvula (Q38.5), por ser anomalías menores; y la fisura submuco-osa de paladar, por presentar diagnóstico tardío.

Para *fisura de labio*, se debe evitar el uso del código general Q36. Se recomienda codificar en forma específica la fisura de labio bilateral (Q36.0) y la fisura de labio unilateral (Q36.90). Para la fisura de labio medial, atípica, se utiliza el código Q36.1. Se debe minimizar el uso del código Q36.99 para lateralidad no especificada.

La *fisura de labio medial* no se debe incluir en el recuento de los casos de fisura de labio, ya que la fisura medial es una entidad diferente, sugestiva de malformación cerebral subyacente (holo-prosencefalia-Q04.2) y síndrome cromosómico.

La microforma de fisura de labio o fisura frustra no tiene un código específico en la CIE-10. Se excluye por tratarse de una anomalía menor.

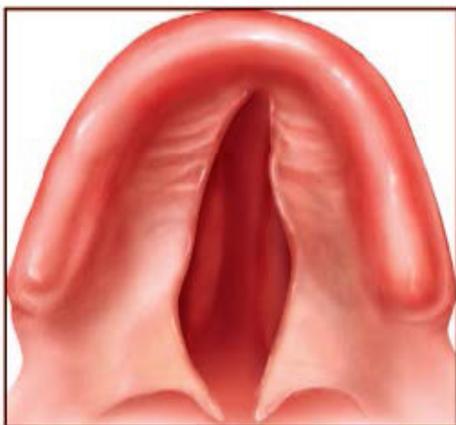
El código Q37 es el encabezado genérico para fisura de labio y paladar. Para fisura de labio y paladar, la ICD 10-RCPCH permite capturar simultáneamente en un código la lateralidad (de fisura de labio) y la extensión de afección del paladar.

Esta tabla puede utilizarse como una referencia rápida ►

Fisura de labio	Fisura de paladar		
	Duro	Duro y Blando	No especificada
Bilateral	Q37.0	Q37.4	Q37.8
Unilateral	Q37.10	Q37.50	Q37.90
No especificada	Q37.19	Q37.59	Q37.99

El **paladar hendido** o **paladar fisurado** (Q35, Q38.5, Q75.4, Q87.0) es una abertura en el techo de la boca originada por la fusión incompleta del paladar secundario. Puede incluir el paladar duro, el paladar blando y la úvula pudiendo comunicar la cavidad oral con la nasal.

Etiología: es de origen multifactorial (ambiente y genética). Desconocida en la mayor parte de los casos.



Paladar hendido, Fuente: CDC/NCB DDD.

Se realiza la descripción utilizando un sistema simple que permite especificar gran cantidad de detalles con un mínimo de esfuerzo. La fórmula descriptiva contiene los siguientes elementos:

- Aéreas: labio, encía, paladar blando, paladar óseo.
- Lados: deben especificarse los lados en que se presenta la lesión (ambos lados, medial, derecho e izquierdo).

Codifique el caso en base a la siguiente clasificación

- Q35.0 – Fisura de paladar duro.
- Q35.3 – Fisura de paladar blando.
- Q35.5 – Fisura del paladar duro y del paladar blando.
- Q35.7 – Fisura de la úvula.
- Q35.9 – Fisura del paladar sin otra especificación.
- Q38.5 – Malformación congénita del paladar, no clasificada en otro lugar, Ausencia de úvula, malformación congénita del paladar no especificada.
- Q75.4 – Síndrome de Treacher-Collins.
- Q87.0 – Robin, Secuencia de Robin o Síndrome Pierre Robin

La **hendidura del labio** puede variar, desde *leve* (muesca del labio) hasta *severo* (gran abertura desde el labio hasta la nariz). La falta de fusión adecuada del labio superior puede ser *uni* o *bilateral*; *completa* (el defecto se extiende hasta dentro de la nariz) o *incompleta* (el defecto no llega a la nariz).

Etiología: es de origen multifactorial (ambiente y genética). Desconocida en la mayor parte de los casos.



Labio hendido, Fuente: CDC/NCB DDD.

Codifique el caso en base a la siguiente clasificación

- Q36 – Labio hendido o labio fisurado, Labio leporino.
- Q36.0 – Labio hendido, bilateral.
- Q36.1 – Labio hendido, línea media.
- Q36.9 – Labio hendido, unilateral, Labio hendido no especificado.



Unilateral



Bilateral

Fisuras de labio y paladar, Fuente: Atlas RENAC-Ar 2014.



Unilaterales

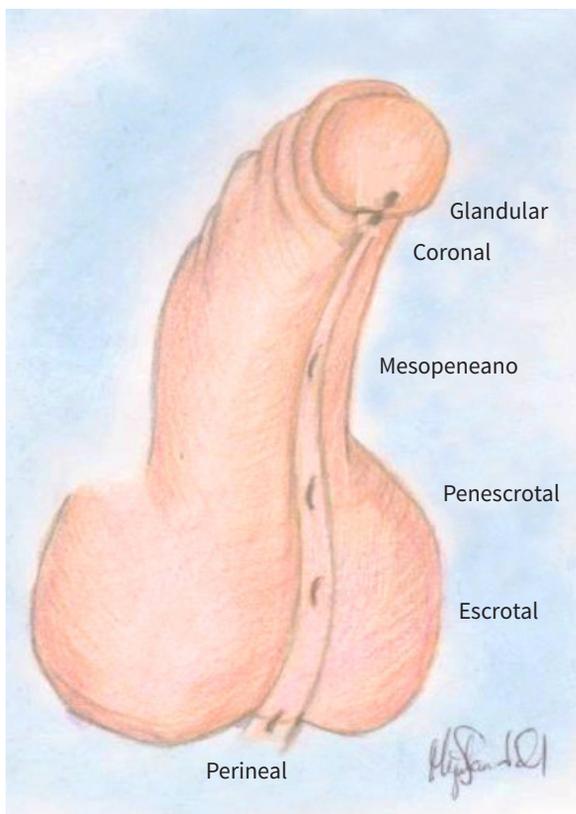


Bilaterales

Fisuras labiales típicas, Fuente: Vigilancia de anomalías congénitas. Manual para gestores de programas.

Hipospadias (Q54)

Las **hipospadias** se definen como la apertura del meato urinario en la parte ventral del pene. Varía en su severidad y, para realizar una codificación precisa, es importante conocer la localización del meato (balánica, peneana, penoescrotal, perineal). Se debe minimizar el uso del código genérico Q54 y del código no especificado Q54.9. La cuerda ventral (Q54.4) es un cordón fibroso asociado con cobertura ventral del pene. Es una característica que se observa con frecuencia en hipospadias. Si se encuentra aislada, la cuerda ventral es una anomalía menor.



Clasificación anatómica, Fuente: CDC/NCB DDD.

Codifique el caso en base a la siguiente clasificación

Q54.0 – Hipospadias, coronal o glandular.

Q54.1 – Hipospadias peneana.

Q54.2 – Hipospadias penescrotal.

Q54.3 – Hipospadias perineal.

Q54.8 – Otras hipospadias.

Q54.9 – Hipospadias no especificada.

Los **genitales ambiguos** (Q56.4), diagnóstico que impide la asignación de género al nacer, no deben codificarse, si hipospadias es el único diagnóstico.



Femenino normal



Grado I



Grado II



Grado III



Grado IV



Grado V



Masculino normal

Clasificación de Prader de genitales ambiguos, Fuente:

Atlas RENAC-Ar 2014.

Talipes

Talipes es un término general que indica una deformidad en el pie. Las anomalías reductibles se consideran menores. Se debe codificar de manera específica considerando la descripción precisa de la anomalía:

Talipes equinovarus (Q66.0): flexión a nivel plantar del pie y la planta del pie mira hacia la línea media.

Talipes calcaneovalgus (Q66.4): dorsiflexión del pie y la planta del pie mira hacia fuera.

Talipes calcaneovarus (Q66.1): dorsiflexión del pie y la planta del pie mira hacia la línea media.

Se deben evitar los códigos inespecíficos Q66 y Q66.9.

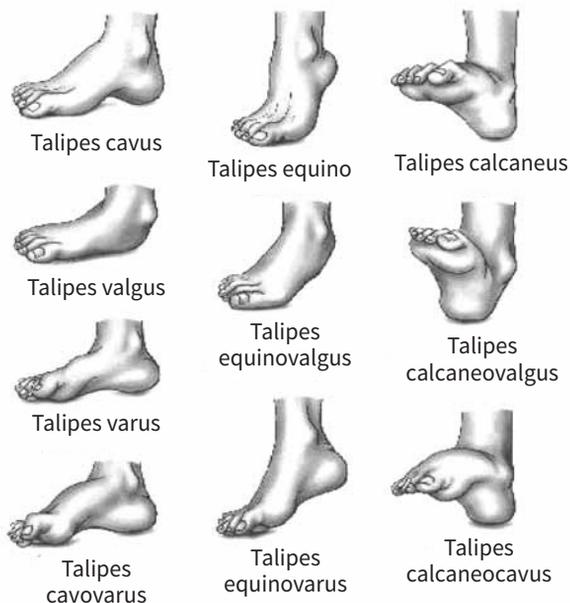
Codifique el caso en base a la siguiente clasificación

Q66.0 – Talipes equinovaro.

Q66.8 – Pie corino o zambo.



Pie equinovaro, Fuente: CDC/NCB DDD.



Tipos de talipes

Defectos de miembros (Q71, Q72, Q73)

Los **defectos de reducción de miembros** corresponden a ausencia o hipoplasia severa de cualquier miembro o una parte de un miembro. Hipoplasia severa implica tamaño reducido y forma anormal. La hipoplasia severa con forma relativamente normal está presente en muchas *displasias esqueléticas*, que generalmente son enfermedades monogénicas y no se incluyen dentro de las deficiencias de miembros. Por ejemplo: los miembros cortos en un caso con acondroplasia.

La hipoplasia leve, pero acompañada de forma normal, no es un defecto de reducción de miembros. En general, no requiere tratamiento y debe ser considerada una anomalía menor o incluso una variante de la normalidad. Por ejemplo, *braquidactilia* y *clinodactilia*.

El defecto de huesos (por ejemplo, falanges), que ocurre en

algunas sindactilias (de manos o pies), es considerado una anomalía relacionada (secundaria) y no se considera un defecto de reducción de miembros, debido a que ya se encuentra incluida en otra clasificación.

Las radiografías son necesarias para definir con precisión el defecto de reducción de miembros.

La codificación de los defectos de reducción de miembros con ICD10-RCPCH se basa únicamente en la anatomía y considera qué huesos están ausentes. Es importante, además, categorizar los defectos en subtipos específicos según los ejes involucrados: transversal (terminal o intercalar), longitudinal (preaxial, postaxial, axial) y mixto, dado que suelen tener mecanismos y etiología en común. Se debe evitar el uso de los códigos genéricos Q71, Q72, Q73 y los códigos inespecíficos (en los cuales el cuarto dígito es "9").

Defectos de pared abdominal

La **gastrosquisis** es una malformación congénita caracterizada por una fisura en la pared abdominal anterior, lateral a un cordón umbilical de formación normal (usualmente a la derecha). A través de la fisura se produce la herniación del contenido abdominal, no está cubierto por membrana.

El **onfalocele** es un defecto de la pared abdominal anterior con herniación del intestino (y a veces de otros órganos abdominales) en el cordón umbilical a través de un anillo umbilical agrandado. Debido a que la hernia es en el cordón umbilical, una membrana amniótico-peritoneal translúcida cubre el defecto. La membrana puede estar intacta o rota, total o parcialmente.

Para codificar estos defectos, es importante conocer su localización, la relación con el cordón umbilical y la cobertura de membrana.

La codificación es sencilla: **Q79.3 para gastrosquisis** y **Q79.2 para onfalocele**.



Omphalocele, Fuente: CDC/NCB DDD.

Codifique el caso en base a la siguiente clasificación

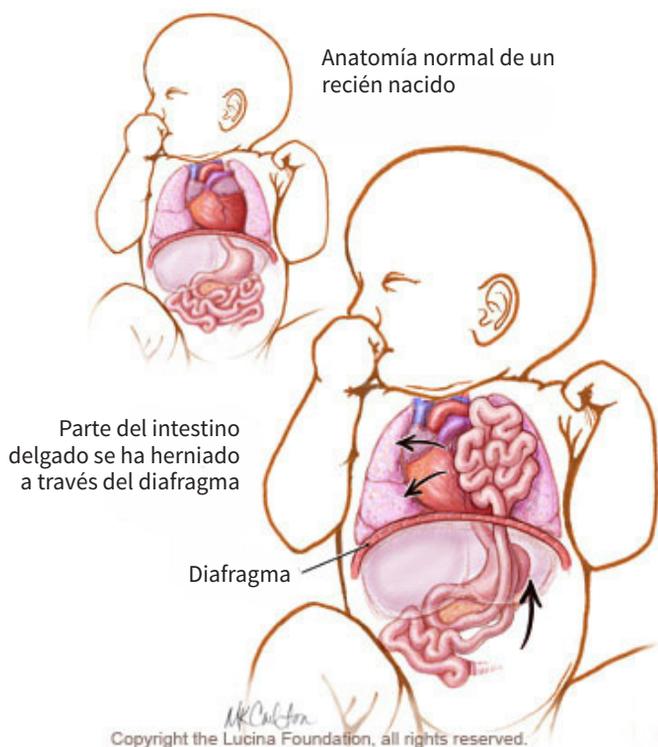
Q79.2 – Omphalocele.

La **hernia diafragmática congénita (HDC)** pertenece al grupo de defectos del diafragma, constituye a una comunicación anormal toracoabdominal, que permite la penetración de una o más vísceras abdominales en el tórax, provocando como consecuencia, hipoplasia y/o hipertensión pulmonar. Se conocen dos tipos de hernia (HDC posterolateral del lado izquierdo también denominada Bochdalek y la HDC del lado derecho también denominada Morgagni o HDC anterior).

La codificación de la HDC sin ubicación: Q79.0

La HDC Morgagni o anterior: Q79.00

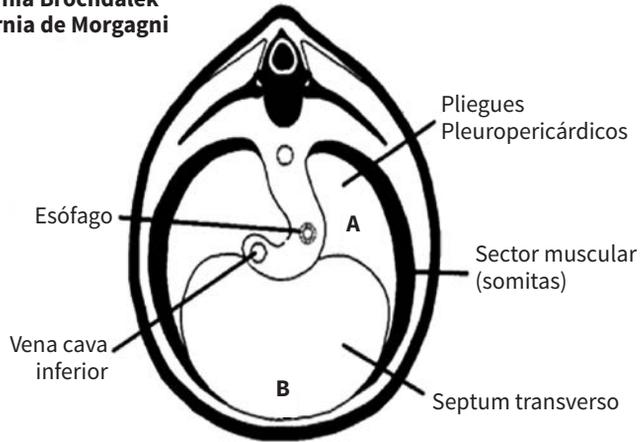
La HDC Bochdalek o posterolateral: Q79.01



Hernia diafragmática, Fuente: con permiso de Lucina Foundation

Tipos y localización de los tipos de HDC

- A. Hernia Brochdalek
- B. Hernia de Morgagni



Síndromes

En la Clasificación ICD 10 RCPCH, los síndromes se encuentran en los encabezados Q85 (facomatosis), Q86 (síndromes teratogénicos), Q87 (génicos) y Q90-Q99 (cromosómicos). La lista de síndromes de la ICD 10 RCPCH es limitada. Para los casos con síndromes que no se encuentran en este sistema de codificación, se pueden utilizar los códigos OMIM (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/>) u ORPHA (<http://www.orpha.net/>).

Con respecto al **síndrome de Down**, se codifica con Q90.9 cuando se cuenta con la descripción clínica únicamente. Cuando existe la confirmación del cariotipo, se utiliza Q90.0 para trisomía 21 libre, Q90.1 para mosaicismo de trisomía 21 y 90.2 para translocación.



Síndrome de Down (Q90), Fuente: CDC/NCB DDD.

9. Clasificación

Las anomalías congénitas estructurales mayores pueden clasificarse de acuerdo a distintos criterios, tales como presentación clínica, severidad y etiología:

- Presentación clínica
 - Aislados: casos con un solo defecto mayor o una secuencia (ver la definición y la lista más abajo).
 - No aislados (múltiples): incluye casos con 2 o más anomalías congénitas no relacionadas (que no son parte de una secuencia) en distintos órganos.
- Severidad
 - Mayor: defecto con impacto clínico, quirúrgico o social
 - Menor: defecto sin impacto clínico ni quirúrgico significativo
- Etiología
 - Conocida (sindrómica):
 - Genética
 - No genética (teratogénica)
 - Etiología conocida parcialmente (factor de riesgo conocido): defecto complejo, multifactorial
 - Desconocida

Usando estos 3 criterios de clasificación, los casos se clasifican en los siguientes 3 grupos:

- a. Casos con **anomalía congénita estructural aislada** (no sindrómico).
- b. Casos con **anomalías congénitas múltiples** de etiología desconocida (no sindrómico).
- c. Casos con **síndromes** (etiología genética, teratogénica).

Definición de caso con anomalía congénita estructural aislada (no sindrómico)

- Anomalía congénita estructural mayor única o secuencia de anomalías congénitas estructurales mayores, con o sin anomalías menores, de etiología desconocida.

Aclaración: una “secuencia” es la co-ocurrencia de una anomalía primaria con 1 o más anomalías secundarias. Más adelante se enumeran secuencias que deben clasificarse como aisladas, si no hay otras anomalías no relacionadas presentes.

- Cuando una secuencia está presente, todas las anomalías parte de la secuencia deben codificarse.
- Los defectos menores deben codificarse.

Definición de caso con anomalías congénitas múltiples (no sindrómico)

- Presencia de dos o más anomalías congénitas estructurales mayores no relacionadas en distintos órganos, de etiología desconocida, con o sin anomalías menores.

Definición de caso sindrómico (anomalía/s con etiología conocida)

- Anomalía congénita estructural mayor de etiología conocida, independientemente del número de anomalías mayores y menores. La etiología conocida incluye (A) causa genética, (B) exposición teratogénica.

Los síndromes genéticos pueden ser:

- Cromosómicos: número anormal de cromosomas (por ejemplo, trisomía 21) o deleciones / duplicaciones (por ejemplo, desbalance genómico como del 22q11.2).
- Mutación o deleción de gen único, independientemente de si es constitucional (por ejemplo, síndrome de Holt-Oram, síndrome de Meckel-Gruber, síndrome de Roberts) o somática (por ejemplo, facomatosis).
- Defectos en la expresión de genes (por ejemplo, alteraciones de la metilación relacionadas con el síndrome de Beckwith-Wiedemann).

En los casos de síndromes para los cuales no se cuenta con un estudio genético confirmatorio, se acepta el diagnóstico clínico.

El caso debe clasificarse como síndrome teratogénico cuando se ha referido la exposición al agente teratogénico en el período crítico de sensibilidad al mismo.

Secuencias

La anomalía antes de la flecha (→) se considera el defecto primario, mientras que la anomalía (s) que sigue a la flecha (→) se considera secundaria.

Se recomienda codificar todas las anomalías que son parte de la secuencia.

- Anencefalia → anomalías cerebrales, microcefalia, rasgos dismórficos, hipoplasia de la glándula suprarrenal.
- Encefalocele → anomalías cerebrales, microcefalia, hidrocefalia.
- Holoprosencefalia anomal → anomalías cerebrales, microcefalia, ciclopía, labio leporino medial, anomalías del ojo, nariz, cara; se conoce como secuencia de holoprosencefalia.
- Espina bífida → hidrocefalia (generalmente debido a una malformación de Chiari tipo 2), anomalías vertebrales / costales, pie bot.

- Malformación renal bilateral (por agenesia, displasia, poliquistosis, obstrucción severa) → oligohidramnios, hipoplasia pulmonar, pie bot y facies de Potter; conocido como secuencia de Potter o de oligohidramnios.
- Extrofia de la vejiga urinaria → epispadias, anomalía de las ramas pubianas.
- Extrofia de la cloaca → intestino grueso rudimentario, ano imperforado, anomalía de las ramas pubianas.
- Anomalía de las vértebras cervicales (usualmente fusionadas) → cuello corto, asimetría facial; conocida como secuencia Klippel-Feil.
- Hernia diafragmática → hipoplasia pulmonar.
- Onfalocele → anomalías intestinales (por ejemplo, malrotación, atresia del intestino delgado).
- Gastrosquisis → anomalías intestinales (por ejemplo, malrotación, atresia del intestino delgado). Código: Q79.3
- Obstrucción uretral severa → anomalías del uréter (por ejemplo, hidroureter), displasia renal, distensión abdominal y deficiencia muscular, criptorquidia, anomalías de las extremidades inferiores; conocido como la secuencia de Prune belly.
- Defecto unilateral del músculo pectoral → malformación de la extremidad en el mismo lado (por ejemplo, sindactilia, braquidactilia, dedo/s ausente/s); conocida como anomalía o secuencia de Poland.
- Aplasia-hipoplasia de los núcleos de los nervios craneales → Parálisis del nervio craneal (generalmente VII par), parálisis facial, generalmente unilateral (pueden asociarse otras anomalías faciales y de las extremidades). Se trata de la secuencia de Moebius.
- Hipoplasia mandibular grave (micrognatia) → glosoptosis, obstrucción de la vía aérea superior, paladar hendido; conocido como secuencia de Robin.
- Alteración vascular conocida como “robo de la arteria vitelina” → Malformaciones de las estructuras caudales,

miembro inferior único medial, sacro ausente, anomalías ano-rectales y genitales, agenesia de los riñones y la vejiga; conocido como secuencia de Sirenomelia.

- Malformación del sacro → interrupción de la médula espinal distal, anomalías de las extremidades inferiores; conocida como displasia caudal o secuencia de regresión caudal.

Anomalías menores	Código (si existe en ICBD - RCPCH)
Anomalías en la cabeza	
Patrón aberrante del cabello del cuero cabelludo	
Espolón occipital óseo	
Braquicefalia	Q75.00
Facies de compresión	Q67.1
Depresiones en el cráneo	Q67.40
Dolicocefalia	Q67.2
Cara dismórfica	Q18.9
Asimetría facial	Q67.0
Hueso occipital plano	
Hueso frontal protuberante / frente amplia	
Plagiocefalia: asimetría de la cabeza (excluida la asociada a craneosinostosis)	Q67.3
Macrocefalia	Q75.3
Metópica prominente (excluida la asociada a craneosinostosis)	
Otras deformidades congénitas de cráneo, cara y mandíbula	Q67.4
Tercera fontanela	

Anomalías menores	Código (si existe en ICBD - RCPCH)
Anomalías de los ojos	
Esclerótica azul	Q13.5
Ectropión congénito	Q10.1
Entropión congénito	Q10.2
Lágrimas de cocodrilo	Q07.82
Fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo	Q10.36
Lagrimo	
Pliegues epicánticos	
Epicantus inversus	
Exoftalmos	
Hipertelorismo	Q75.2
Hipotelorismo	
Otras malformaciones congénitas del párpado	Q10.3
Fisuras palpebrales cortas	
Estenosis del conducto lagrimal	Q10.5
Sinofris	Q18.80
Fisuras palpebrales inclinadas hacia arriba	Q10.37

Anomalías menores	Código (si existe en ICBD - RCPCH)
Anomalías de las orejas	
Ausencia de trago	
Mamelón preauricular	Q17.0
Asimetría	Q17.3
Fosita auricular	Q17.6
Oreja desplegada	Q17.5
Lóbulo doble	Q17.0
Hélix desplegado	Q17.3
Orejas bajas	Q17.4
Macrotia	Q17.1
Microtia grado 1	Q17.2
Estrechez del meato auditivo externo	
Angulación posterior	Q17.3
Seno preauricular	Q18.1
Malformación no especificada y menor de la oreja	Q17.9
Anomalías de la nariz	
Anomalías de filtrum	
Raíz nasal amplia, anomalía de la raíz nasal	
Desviación del tabique nasal	Q67.41
Nariz dismórfica	Q18.9
Muecas de las alas nasales	
Narinas pequeñas	

Anomalías menores	Código (si existe en ICBD - RCPCH)
Anomalías de la boca	
Frénula aberrante	
Micrognatia menor	
Alteraciones en la erupción dental	
Hipoplasia del esmalte	
Glosoptosis (excluida)	
Paladar alto y arqueado	Q38.50
Macroqueilia	Q18.6
Macroglosia	Q38.2
Macrostomía	Q18.4
Dientes deformados	
Microqueilia	Q18.7
Microstomía	Q18.5
Dientes neonatales	
Ránula	
Retrognatia	Q67.4
Labios finos	
Lengua anclada o quiste de la lengua	Q38.1

Anomalías menores	Código (si existe en ICBD - RCPCH)
Anomalías del cuello	
Malformación congénita de cara y cuello, no especificada	Q18.9
Cuello alado, leve	
Seno preauricular	Q18.1
Seno, fistula o quiste branquial	Q18.0
Tortícolis	Q68.0
Anomalías de las manos	
Huesos accesorios del carpo	Q74.00
Aracnodactilia	Q87.49
Clinodactilia (5to. dedo)	Q68.10
Duplicación de uña del primer dedo	
Uñas hipertróficas	Q84.5
Dedos superpuestos	
Dedos cortos (4to., 5to.)	
Pliegue palmar único/anormal	Q82.80
Dedos pequeños	Q74.80

Anomalías menores	Código (si existe en ICBD - RCPCH)
Anomalías de los miembros inferiores	
Clic de cadera, la subluxación o la cadera inestable	Q65.3 - Q65.6
Talipes de origen postural - reductible	Q66.8
Deformidad congénita de los pies, no especificada	Q66.9
Pie plano	Q66.5
Uñas agrandadas o hipertróficas	Q84.5
Aumento de espacio entre los dedos (entre 1ro. y 2do.)	
Hallax varus - otras deformidades congénitas en varo de los pies	Q66.3
Metatarso varus - otras deformidades congénitas en valgo de los pies	Q66.6
Metatarsus varus o matatarsus adductus	Q66.2
Dedos superpuestos	
Pie cavo	Q66.7
Calcáneo prominente	
Dedos cortos (4to., 5to.)	
Hallux corto	
Sindactilia (2do. y 3er. dedos)	

Anomalías menores	Código (si existe en ICBD - RCPCH)
Anomalías de la piel	
Mamilas supernumerarias	Q83.3
Angioma	
Manchas café con leche	L81.3
Manchas despigmentadas	
Hemangioma si no se requiere tratamiento	
Heterocromía del cabello	
Hipoplasia de las uñas de los pies	
Linfangioma	
Mancha sacra azulada	Q82.52
Nevus flammeus	Q82.50
Lanugo persistente	
Nevus pigmentado - nevus congénito no neoplásico	Q82.5
Nevus frutilla	Q82.51
Hipertelorismo mamario	

Anomalías menores	Código (si existe en ICBD - RCPCH)
Anomalías del esqueleto	
Alteración de 12va. costilla	
Costilla cervical	Q76.5
Curvatura congénita del fémur	Q68.3
Curvatura congénita del peroné y la tibia	Q68.4
Curvatura congénita de los huesos largos de la pierna, no especificada	Q68.5
Curvatura congénita de la extremidad superior	
Deformidad congénita de la columna vertebral	Q67.5
Lordosis congénita, postural	Q76.43
Cubito valgo	
Esternón deprimido	Q67.6
Genus recurvatum	Q68.21
Genus valgo	
Genus varo	
Esternón prominente	Q67.7
Fosita sacro	L05
Pecho con forma de escudo, otras deformidades congénitas del pecho	Q67.8
Espina bífida oculta	Q76.0
Esternón bífido	Q76.71

Anomalías menores	Código (si existe en ICBD - RCPCH)
Anomalías cerebrales	
Anomalías del septum pellucidum	Q04.01
Quiste aracnoideo	
Quiste del plexo coroideo	
Leucomalacia periventricular	
Anomalías cardiovasculares	
Ausencia o hipoplasia de la arteria umbilical, arteria umbilical única	Q27.0
Soplo cardíaco funcional o no especificado	
Conducto arterioso persistente	Q25.01 si EG < 37 semanas
Foramen oval permeable	Q21.11
Estenosis de la arteria pulmonar periférica	Q25.6 si EG < 37 semanas
Vena cava superior izquierda persistente	Q26.1
Arco aórtico derecho persistente	Q25.41

Anomalías menores	Código (si existe en ICBD - RCPCH)
Anomalías del aparato respiratorio	
Lóbulo accesorio de pulmón	Q33.1
Lóbulo de la vena ácigos	Q33.10
Estridor laríngeo congénito	Q31.4
Hiperplasia de timo	
Laringomalacia	Q31.4, Q31.5
Derrame pleural	
Involución del timo	
Traqueomalacia	Q32.0
Parálisis de cuerda vocal	

Anomalías menores	Código (si existe en ICBD - RCPCH)
Anomalías gastrointestinales	
Quiste abdominal	
Ano anterior	Q43.5
Colestasis congénita	
Quiste mesentérico congénito	
Diástasis de los rectos	
Trastornos gastrointestinales funcionales	Q40.21, Q43.20, Q43.81, Q43.82
Hernia de hiato	Q40.1
Hernia inguinal	
Divertículo de Meckel	Q43.0
Pliegue del ano	
Estenosis pilórica	Q40.0
Quiste colédociano transitorio	
Hernia umbilical	
Anomalías renales	
Hidronefrosis con una dilatación de la pelvis de menos de 10 mm	
Riñon hiperplásico y gigante	Q63.3
Reflujo versico-ureteral-renal	Q62.7

Anomalías menores	Código (si existe en ICBD - RCPCH)
Anomalías de los genitales externos	
Escroto bífido	Q55.21
Malformación congénita de la vulva	Q52.7
Curvatura del pene	
Quistes de vulva	
Prepucio deficiente o con capucha	
Clítoris agrandado	
Fusión de labios	Q52.5
Hidrocele de testículo	P83.5
Himen imperforado	Q52.3
Hipertrofia de himen	
Hipoplasia del pene	
Fimosis	
Labios menores prominentes	
Testículo retráctil	Q55.20
Quiste ovárico transitorio	
Testículo no descendido	Q53
Otras malformaciones congénitas, no especificadas	Q89.9
Translocaciones equilibradas o inversiones en individuos normales	Q95.0, Q95.1

10. Análisis de los datos y reporte para la difusión de la información

Los grupos de anomalías congénitas y las anomalías congénitas específicas que se eligen para ser reportadas se seleccionan por su impacto en la mortalidad, la morbilidad y/o la posibilidad de comparación con otros sistemas de vigilancia de la región y a nivel global.

Excepto en situaciones puntuales donde algún requerimiento especial precise información en una cierta región, período de tiempo o anomalía específica, el reporte del Programa se hará anualmente, informando:

- Prevalencia total de anomalías congénitas, según divisiones administrativas de Paraguay.
- Prevalencia de grupos de anomalías congénitas, por ejemplo, defectos del tubo neural (DTN), fisuras orales, cardiopatías severas y otras, según divisiones administrativas de Paraguay.
- Número de casos esperados por año de grupos de anomalías congénitas, según divisiones administrativas de Paraguay.
- Prevalencia de anomalías congénitas específicas seleccionadas, según clasificación clínica y condición al nacimiento.

La **prevalencia** se calcula como el cociente entre el número de casos en nacidos vivos y fetos muertos con anomalías congénitas en los hospitales participantes, dividido el número total de nacidos vivos y fetos muertos en los hospitales participantes. Para facilitar las comparaciones, la prevalencia se presenta con intervalos de confianza del 95%. (Ver tablas con ejemplos). ►

Indicador	Fórmula	Ejemplo
Prevalencia de anomalías congénitas totales	$\frac{\text{N}^\circ \text{ de RNV} + \text{FM con anomalías congénitas nacidos en todos los hospitales participantes en un año}}{\text{Total de RNV} + \text{FM nacidos en todos los hospitales participantes en el mismo año}}$	<p>5.000 nacidos con anomalías congénitas en todos los hospitales en 2018</p> <p style="text-align: center;">x100</p> <p>=1,7%</p> <p>300.000 nacidos en todos los hospitales en 2018</p>
Prevalencia de anomalías congénitas específicas seleccionadas	$\frac{\text{N}^\circ \text{ de RNV} + \text{FM con anomalías congénitas seleccionadas nacidos en todos los hospitales participantes en un año}}{\text{Total de RNV} + \text{FM nacidos en todos los hospitales participantes en el mismo año}}$	<p>500 nacidos con cardiopatías severas en todos los hospitales en 2018</p> <p style="text-align: center;">x1.000</p> <p>=1,7 por 1.000</p> <p>300.000 nacidos en todos los hospitales en 2018</p>
Prevalencia de anomalías congénitas específicas seleccionadas, según clasificación clínica y condición al nacimiento	$\frac{\text{N}^\circ \text{ de RNV} + \text{FM con anomalías congénitas seleccionadas de presentación aislada nacidos en todos los hospitales participantes en un año}}{\text{Total de RNV} + \text{FM nacidos en todos los hospitales participantes en el mismo año}}$	<p>300 nacidos con cardiopatías severas de presentación aislada en todos los hospitales en 2018</p> <p style="text-align: center;">x10.000</p> <p>=10 por 10.000</p> <p>300.000 nacidos en todos los hospitales en 2018</p>

RNV: recién nacidos vivos; FM: fetos muertos

La siguiente tabla es un ejemplo de presentación de categorías de anomalías congénitas según presentación clínica y condición al nacimiento:

Anomalías	Nro. total de casos	Prevalencia cada 1.000 nacimientos (IC 95%)	Presentación clínica						
			Aislada		Múltiple		Sindrómica		
			Vivos	Fetos muertos	Vivos	Fetos muertos	Vivos	Fetos muertos	
Cardiopatías severas									
Defectos del tubo neural									
Fisuras orales									
Talipes									
Defectos de reducción de miembros									
Cromosomopatías									
.....									

Número total de nacimientos examinados:

La **calidad del sistema de vigilancia** puede evaluarse en forma periódica a través de indicadores de calidad. Estos indicadores son específicos de cada anomalía congénita y se presentan a continuación.

Indicadores de calidad del reporte de fisuras orales

- Proporción de casos con fisura de labio con lateralidad especificada.
- Proporción de casos con fisura de paladar, con extensión especificada.
- Se confirma que los casos con fisura de paladar son más frecuentes en síndromes que en casos con anomalías congénitas múltiples (ACM).
- Prevalencia de fisuras orales mayor a 5 por 10.000.
- Prevalencia de fisura de labio y paladar > Prevalencia de fisura de paladar > fisura de labio.

Indicadores de calidad del reporte de DTN

- Proporción de casos con encefalocele con localización especificada.
- Proporción de casos con espina bífida con cubierta de piel especificada (abierta o cerrada).
- Proporción de casos con espina bífida con localización especificada.
- Se confirma que los casos con encefalocele presentan más anomalías asociadas que espina bífida.
- Prevalencia de fisuras orales mayor a 5 por 10.000.
- Prevalencia de espina bífida > anencefalia > encefalocele.

Indicadores de calidad del reporte de defectos de pared abdominal

- Se confirma más del 80% de los casos de gastrosquisis con presentación aislada.
- Onfalocelo es más frecuente en formas múltiples y sindrómicas que en formas aisladas.

- Prevalencia de defectos de pared abdominal mayor a 5 por 10.000.
- Prevalencia de gastrosquisis > onfalocele.
- Prevalencia de gastrosquisis en madres con edad materna menor a 20 años.

Indicadores de calidad del reporte de hipospadias

- Proporción de casos con hipospadias de grado especificado.
- Más del 80% de los casos de hipospadias con presentación aislada.
- Prevalencia de hipospadias mayor a 2 por 10.000.

Indicadores de calidad del reporte de defectos de reducción de miembros

- Proporción de casos con defectos de tipo y localización especificada.
- Prevalencia de defectos de reducción de miembros mayor a 2,5 por 10.000.
- Mayor afección terminal que el resto de los tipos.
- Prevalencia de afección de miembro superior > inferior > superior + inferior.

Indicadores de calidad del reporte de talipes

- Talipes de tipo especificado.
- Prevalencia de talipes mayor a 5 por 10.000.

Indicadores de calidad del reporte de cardiopatías

- Proporción de casos con defectos de tipo especificado.
- Prevalencia de cardiopatías severas mayor a 2 por 1.000.

Indicadores de calidad de microtia/anotia

- Proporción de casos con microtia de grado especificado.
- Prevalencia de microtia mayor a 0,5 por 10.000.

Indicadores de calidad del reporte de polidactilia

- Proporción de casos con polidactilia de tipo y localización especificada.

11. Herramientas para el registro

Anexo 1: Toma de fotografías y consentimiento para toma de fotografía médica

Antes de tomar las fotografías, asegúrese de que se ha firmado el formulario de consentimiento. Nota: Aunque los padres no hayan dado su consentimiento para las fotografías, se debe completar la ficha del Registro con los datos del feto o el recién nacido con defectos congénitos y disminuir el subregistro que podría darse por este motivo.

Para tomar la fotografía, disponga al recién nacido sobre un fondo de color azul claro u oscuro liso y sencillo (sin mantas ni otras cosas en la cuna o la mesa de exploración). Si hay objetos en la mesa de exploración que molesten para tomar las fotografías, retírelos.

Tome una fotografía de todo el feto o el neonato y varias centradas en la/s anomalía/s congénita/s. Tome una fotografía solo de la cara, si es posible.

En caso de ser posible, tome una fotografía de frente, una de espaldas y una lateral, según la anomalía congénita de que se trate. No tome fotografías anguladas; es decir, tómelas todas manteniendo la cámara perpendicular al feto o al neonato.

Si va a tomar varias fotografías, asegúrese de que todas puedan identificarse como correspondientes a ese feto o neonato en particular.

Asigne identificadores a los archivos de fotografías utilizando un código único para cada feto o neonato y añadiendo un dígito

para cada fotografía que se tome de ese mismo caso (por ejemplo: 0001_1; 0001_2, etc.).

En caso necesario, coloque junto al feto o el neonato una etiqueta identificativa y una regla o una cinta métrica para ayudar a calcular el tamaño relativo (ninguno de estos objetos debe estar en contacto con el feto o el neonato).

Asegúrese de que la iluminación sea suficiente y no se proyecten sombras sobre la imagen. Utilice un *flash*, si es necesario.

Anexo 2: Toma de muestra de sangre periférica para estudios genéticos

Estudio cromosómico

- Humedecer el interior de una jeringa de 5 ml con heparina sódica ESTÉRIL, dejando unos 0,05 ml dentro de la jeringa. Mantener en todo momento estrictas condiciones de esterilidad.
- Extraer preferentemente entre 2 y 5 ml de sangre venosa o arterial. El volumen mínimo indispensable con el que puede obtenerse un cultivo exitoso es de 0,5 ml. Evitar maniobras que puedan conducir a la contaminación de la muestra.
- Tapar inmediatamente la aguja con el capuchón correspondiente, impidiendo el contacto de la muestra con el aire. No doblar la aguja ni taparla con otros elementos como tapones de goma, gasas, algodón, etc.
- Rotular la jeringa con el nombre completo y sexo del paciente, fecha de la extracción, lugar de procedencia, médico a cargo y número de historia clínica.
- La muestra debe ser enviada en la misma jeringa en que se realizó la extracción, sin transvasar y a temperatura ambiente. No debe transportarse con hielo seco ni mezclas refrigerantes. Si por algún motivo el cultivo debe ser diferido más de 24 h, la muestra puede conservarse en heladera a 4 °C. No congelar.

- Si es necesario el envío a distancia, debe elegirse una vía que posibilite recibir la muestra en el laboratorio antes de las 48 horas.

Estudios moleculares

Extracción de la muestra

- Extraer 5 ml de sangre venosa o arterial con jeringa estéril. En caso de niños, serán suficientes 2 ml de la muestra.
- Volcar en tubo estéril que contenga EDTA (anticoagulante) al 0,5% de concentración final (0,5 ml EDTA al 5% para 5 ml de sangre o 0,2 ml de EDTA al 5% para 2 ml de sangre). Se puede alternativamente volcar la sangre en tubos tipo Vacutainer conteniendo EDTA (tapa violeta).
- Tapar inmediatamente el tubo.
- Mezclar por inversión.
- Rotular el tubo con el nombre completo, sexo del paciente y fecha de extracción.

Conservación y envío de la muestra

- Conservar la muestra en el tubo en heladera a 4 °C y remitir al laboratorio dentro de las 24 horas.
- Si la muestra no es remitida en el día, guardar en freezer a -20 °C y no descongelar hasta no tener certeza de la fecha de procesamiento, la cual deberá convenirse con el laboratorio.

—
con el apoyo de:



para cada niño