



0183

Norma Técnica para el Registro Nacional de Anomalías Congénitas de Chile
(RENACH).

Julio 2015



Editores:

Dra. Clelia Vallebuona Dpto. Epidemiología, DIPLAS Minsal.
Mat. Ximena Carrasco DEIS, DIPLAS Minsal.

Autores:

Dra. Cecilia Mellado. Complejo Hospitalario Dr. Sótero del Río, Pontificia
Universidad Católica de Chile.
Dra. Rosa Andrea Pardo. Complejo Hospitalario Dr. Sótero del Río, Universidad de
Chile.
Dra. Clelia Vallebuona Dpto. Epidemiología, DIPLAS Minsal.
Mat. Ximena Carrasco DEIS, DIPLAS Minsal.

Colaboradores:

Dr. Carlos Becerra Dpto. Ciclo Vital, DIPRECE Minsal.
Mat. Miriam González Dpto. Ciclo Vital DIPRECE Minsal.
Mat. Solange Burgos DIGERA Minsal.
Mat. Alejandra Valdes Hospital Padre Hurtado, DEIS, Minsal.
Dra. Verónica Rojas Villar, DEIS, DIPLAS, Minsal



Editores:

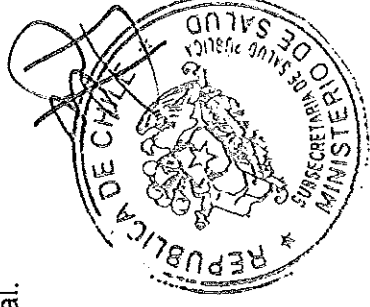
Dra. Clelia Vallebuona Dpto. Epidemiología, DIPLAS Minsal.
Mat. Ximena Carrasco DEIS, DIPLAS Minsal.

Autores:

Dra. Cecilia Mellado. Complejo Hospitalario Dr. Sótero del Río, Pontificia
Universidad Católica de Chile.
Dra. Rosa Andrea Pardo. Complejo Hospitalario Dr. Sótero del Río, Universidad de
Chile.
Dra. Clelia Vallebuona Dpto. Epidemiología, DIPLAS Minsal.
Mat. Ximena Carrasco DEIS, DIPLAS Minsal.

Colaboradores:

Dr. Carlos Becerra Dpto. Ciclo Vital, DIPRECE Minsal.
Mat. Miriam González Dpto. Ciclo Vital DIPRECE Minsal.
Mat. Solange Burgos DIGERA Minsal.
Mat. Alejandra Valdes Hospital Padre Hurtado, DEIS, Minsal.
Dra. Verónica Rojas Villar, DEIS, DIPLAS, Minsal



1. Fundamento

La OMS define defecto congénito o anomalía congénita como: “toda alteración del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular, presente al nacer aunque se manifieste después del nacimiento”. Las anomalías congénitas abarcan una amplia variedad de patologías; su prevalencia puede llegar hasta un 7-10% durante el primer año de vida(1).

Las anomalías congénitas constituyen un grupo de enfermedades de alta mortalidad, cuyo manejo y rehabilitación no siempre es exitoso. Muchas de ellas son de evolución crónica y pueden producir secuelas que representan una desventaja social, con un alto costo para la familia y el Estado(2).

Chile presenta una tasa de mortalidad infantil de 7,4 por 1000 nacidos vivos en 2012(3). Respecto de las causas de muerte, la primera causa corresponde a ciertas afecciones originadas en el período perinatal (P00 - P96) con una tasa de 3,3 por 1000 nacidos vivos, la segunda causa de muerte corresponde a malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas (Q00-Q99) con una tasa de 2,9 x 1000 nacidos vivos, siendo las malformaciones congénitas del corazón el subgrupo más frecuente (Q20-Q24) con 24%.

Respecto de la morbilidad, en 2011 las anomalías congénitas alcanzaron el quinto lugar de causas de egresos hospitalarios en el grupo 0-4 años con una tasa de 819,4 por 100.000 niños de 0-4 años, de los cuales 55% corresponden a menores de un año.

En el grupo de menores de un año la primera causa de egresos hospitalarios de 2011 se refiere a “malformaciones del sistema circulatorio” con 32,9%, le siguen las “malformaciones y deformidades del sistema osteomuscular” con 15,7 % y en tercer término están “otras malformaciones del sistema digestivo” con 12,4%.



Según el último estudio de carga enfermedad del Ministerio de Salud (2007) las anomalías congénitas constituyen la segunda causa de AVISA en el menor de un año con 29,7%(4).

Por otra parte, otros estudios en Chile muestran que las anomalías congénitas son responsables de un 24,1% de las muertes fetales (5).

En el año 2010, la Asamblea Mundial de la Salud adoptó una resolución en la que se pidió a todos los Estados Miembros fomentar la prevención primaria y las acciones de salud en los niños con anomalías congénitas, algunos de los lineamientos fueron(6):

- o desarrollo y fortalecimiento de los sistemas de registro y vigilancia.
- o desarrollo de conocimientos especializados y la creación de capacidades.
- o fortalecimiento de la investigación y los estudios sobre la etiología, el diagnóstico y la prevención.
- o fomento de la cooperación internacional.

Respecto de las causas y factores de riesgo, en la mitad de las anomalías congénitas no es posible determinar una causa específica. Dentro de las causas o factores de riesgo(6,7) conocidas se encuentran los siguientes, ver tabla 1

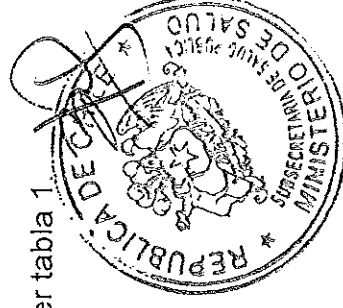
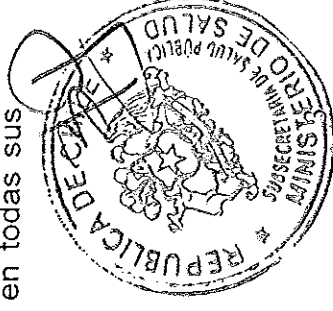


Tabla 1 Etiología de las anomalías congénitas(7)

Factor	%
Desconocidas	40-60%
Multifactoriales	20-25%
Genéticas	12-25%
Factores ambientales o teratógenos	8-12%

- Factores socioeconómicos: de acuerdo a la OMS un 94%(6) de los defectos de nacimiento graves se producen en países de ingresos bajos y medios, donde existirían problemas de mal nutrición en las madres, tanto de macronutrientes como de micronutrientes, además, podrían tener mayor exposición a agentes o factores que inducen o aumentan la incidencia de un desarrollo prenatal anormal, en especial el alcohol, las infecciones, exposición laboral, entre otras.
- Características de la madre: la edad materna avanzada también incidiría en el riesgo de algunas alteraciones cromosómicas, como el síndrome de Down(6).
- Factores genéticos: la consanguinidad aumentaría la prevalencia de anomalías congénitas genéticas raras y duplicaría(8) el riesgo de muerte neonatal e infantil, discapacidad intelectual y anomalías congénitas graves en los matrimonios entre primos hermanos.
- Infecciones: las infecciones maternas, como la sífilis y la rubéola, son causas importantes de defectos de nacimiento en los países de ingresos bajos y medios(6). En Chile, la vigilancia de enfermedades transmisibles considera la notificación obligatoria diaria de la rubeola congénita y la sífilis en todas sus formas y localizaciones(9).

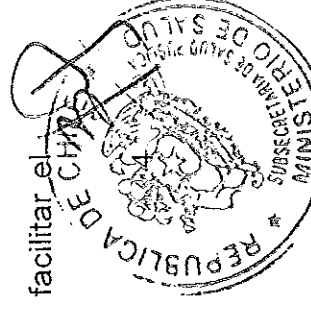


- Factores ambientales: la exposición materna a pesticidas(10), fármacos y drogas, alcohol, tabaco, productos químicos, altas dosis de vitamina A al inicio del embarazo y altas dosis de radiación, aumentan el riesgo de niños con anomalías congénitas(11). El hecho de trabajar o de vivir cerca de basureros, fundiciones o minas, podría ser un factor de riesgo(12).
- Estado nutricional de la madre: las carencias de yodo y folato, el sobrepeso y la diabetes mellitus estarían relacionadas con algunas anomalías congénitas(13), por ejemplo, la carencia de folato aumenta el riesgo de tener niños con defectos del tubo neural(6). En Chile, la fortificación de la harina de trigo se estableció como obligatoria a partir de enero de 2000, siendo su principal objetivo aumentar la ingesta de folatos, especialmente en mujeres en edad fértil (400 ug/día), y reducir la prevalencia de defectos del tubo neural (DTN). La información obtenida en 9 hospitales de Santiago mostró el descenso del número de casos de DTN en los nacimientos ocurridos entre los años 1999 y 2006, con tasas de 18 a 7,4 por 100.000 nacimientos, respectivamente(14).

2. Experiencia en Registro de Anomalías Congénitas.

Los primeros sistemas de registro y monitoreo de defectos congénitos se establecieron en Europa (Noruega, Suecia y Hungría en 1964/1967)(15), después de los casos de focomelia (reducción o ausencia de miembros) ocurridos en la década de los sesenta, en niños nacidos de madres que habían recibido talidomida durante el primer trimestre del embarazo(16,17).

Durante la década de los 70 a nivel mundial, diferentes países instauraron sistemas de monitoreo y registro de los defectos congénitos, y en algunos de ellos se aprobaron leyes para permitir el acceso a los archivos médicos y facilitar el seguimiento e investigación de las malformaciones congénitas(18).



En Chile, desde el año 1969 se han ido incorporando maternidades al Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC) llegando el año 2014 a un total de 20 maternidades. El ECLAMC ha generado una metodología y tecnología para la investigación, registro y vigilancia de los defectos congénitos, que busca realizar la investigación clínica y epidemiológica de factores de riesgo y etiología de las anomalías congénitas, a través de un registro hospitalario de esos eventos(19). De acuerdo a los resultados del ECLAMC en el grupo de maternidades chilenas participantes, la prevalencia de anomalías congénitas al nacimiento alcanzaría a 3,1% en RN vivos y a 11,6 % en mortinatos en el periodo 1995-2008(19,20).

Otra iniciativa de registro de anomalías congénitas en Chile es la liderada por el Servicio de Salud Maule, que fue desarrollada a partir del año 2001 en la VII Región. Esta incluye 13 hospitales públicos y la única clínica privada existente. En 2011 los nacimientos de la región alcanzaron a 13.640 nacidos vivos, que representan 5,5% del total del país. La implementación y mantención de ese registro ha contado con el apoyo de las autoridades del Servicio de Salud, del ECLAMC, de la International Clearinghouse for Birth Defect Surveillance and Research (ICBDSR) y Universidades de la región. Este registro emplea coordinadores locales, un médico y una matrona por establecimiento de salud. El cumplimiento de los estándares de calidad les ha permitido ser miembro de la ICBDSR desde 2003.

La prevalencia de anomalías congénitas en recién nacidos vivos y muertos del registro del Maule alcanzó a 3,4% en el período 1999-2008. La prevalencia de anomalías congénitas en recién nacidos vivos y muertos del ECLAMC alcanzó a 2,9% para el período 1982-2008 (34).

Considerando que en Chile existen perfiles epidemiológicos regionales diferentes, que están asociados tanto a perfil demográfico y a factores de riesgo



ambientales, laborales, socioeconómicos, entre otros, se requiere contar con un sistema de vigilancia que contenga información nacional de prevalencia e incidencia de las anomalías congénitas con el fin de orientar el desarrollo de programas de salud pública, clínicos, sociales y educativos en la materia(21). Como un primer paso para este objetivo, resulta necesario para el Ministerio de Salud avanzar en el establecimiento de un Registro Nacional de Anomalías Congénitas de Chile (RENACH), iniciando con el registro de anomalías congénitas ocurridas en recién nacidos vivos que se atienden en el sector público y privado del país. Esto a futuro facilitará y deberá ser complementado con registro del seguimiento de las malformaciones, así como su detección en instancias distintas al parto, a fin de avanzar hacia la construcción de la vigilancia de estos problemas de salud.

3. Desarrollo de un registro nacional de base poblacional de Anomalías Congénitas en Chile.

Un registro de anomalías congénitas, es un sistema de información que recolecta todos los casos de recién nacidos con anomalías congénitas ocurridos en un área geográfica, población y período de tiempo determinados.

Nuestro país cuenta con un robusto sistema de registro continuo y obligatorio de los hechos vitales¹ que se registran en el Servicio de Registro Civil e Identificación, cuyo procesamiento estadístico es realizado por el Instituto Nacional de Estadísticas (INE) en coordinación con el Ministerio de Salud a través del Departamento de Estadísticas e Información de Salud (DEIS).

En este marco, el DEIS ha desarrollado el Sistema Nacional de Información Perinatal (SNIP), cuyo principal objetivo es la obtención de los datos de los

¹ Actividad que está respaldada en la normativa legal vigente (Código Civil, Ley de Registro Civil (Ley 4.808), Ley Orgánica del Instituto Nacional de Estadísticas (Ley 17.374), Código Sanitario y Ley de Autoridad Sanitaria y Gestión (Ley 19.937) y otros cuerpos legales y en virtud del Convenio Tripartito que rige a esta actividad conjunta desde 1982 y cuya versión actual consta en el Decreto N° 68 tomado de razón por la Contraloría el 17 de mayo de 2013.



nacimientos y otras estadísticas vitales. El sistema recolecta información directamente de los profesionales de las maternidades que ingresan el formulario Comprobante de Atención de Parto con Nacido Vivo (CAPNV), y está respaldado por el Convenio Tripartito(22) y por la Norma Técnica N°160/ 2013(23).

El desarrollo del registro de anomalías congénitas tendrá como fortalezas el contar con la plataforma del SNIP, y el compromiso de los profesionales que lo realizan.



3.1 Propósito

Establecer en Chile el Registro Nacional de Anomalías Congénitas (RENACH) en la población de recién nacidos vivos, lo que permitirá obtener información que oriente las acciones clínicas y apoye el desarrollo de las políticas públicas de Salud en esta materia.

3.2 Objetivos

Objetivo General

Generar información sobre la magnitud y el perfil de las anomalías congénitas ocurridas en la población de recién nacidos vivos en Chile.

Objetivos Específicos:

- Establecer el estándar de información y registro de las anomalías congénitas, de manera que sea comparable a nivel nacional e internacional.
- Aportar información validada de la magnitud, y tipo de anomalías congénitas en recién nacidos (RN) de establecimientos públicos y privados, a nivel nacional y regional.
- Detectar los cambios temporales o geográficos de las anomalías congénitas en RN.
- Aportar datos para la evaluación o desarrollo de medidas de prevención (fortificación con ácido fólico).
- Generar y difundir un informe anual con los resultados del registro a las autoridades y a otros usuarios.
- Coordinar con el Departamento de Epidemiología para avanzar hacia un sistema de vigilancia de anomalías congénitas.



3.3 Marco Conceptual

La mayoría de las anomalías congénitas dan lugar a manifestaciones externas que son detectadas al hacer una exploración clínica minuciosa del recién nacido vivo.

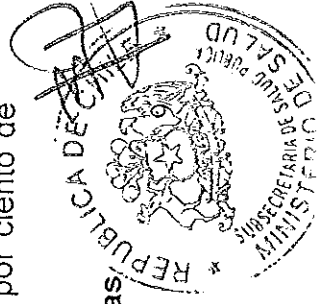
Este registro considera los defectos estructurales (malformaciones congénitas, deformaciones, disrupciones, displasias), anomalías cromosómicas, errores innatos del metabolismo y enfermedades hereditarias.

El profesional debe realizar el registro detallado de la(s) "descripción(es)" de todas las malformaciones que son observadas en un recién nacido vivo hasta su alta del hospital, sin límite de número, describiéndose cada una de ellas.

Respecto de las descripciones se considera como estándar las normas del programa ECLAMC en que no se acepta la mera enunciación de la malformación, tal como: polidactilia, labio leporino, sindactilia, etc., por no ser entidades únicas, ni etiológica ni patogénicamente. En los malformados múltiples con diagnóstico sindrómico, la especificación del síndrome no exime de la descripción de cada una de las malformaciones que lo componen. (33). Por ejemplo, si el paciente tiene fisura palatina (FP), la descripción completa debiera incluir datos como lateralidad (media, uni o bilateral), completa o solo paladar blando, aislada o asociada a fisura de labio. Ello se requiere así dado que se puede tener una FP como evento aislado (FP completa sin otras malformaciones), como parte de una secuencia (FP posterior o de paladar blando, asociada a micrognatia y glosptosis), como expresión de una cromosomopatía (FP medial completa, asociada a polidactilia postaxial en las 4 extremidades) o incluso ser parte de un síndrome (FP, tetralogía de Fallot).

Con las definiciones utilizadas en el ECLAMC, se espera un 2 a 3 por ciento de malformados (33).

3.4 Procedimiento de Registro de las Anomalías Congénitas



Se entenderá como caso registrable en RENACH a todo recién nacido vivo con una o más anomalías congénitas detectada al momento de su nacimiento o antes de su alta hospitalaria. En estos casos los profesionales de los establecimientos de salud públicos y privados deberán describir, con el mayor detalle posible, todas las anomalías observadas en el Recién Nacido sin límite de número.

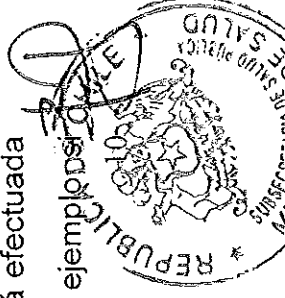
Las Anomalías Congénitas pueden detectarse en dos momentos del proceso de atención, como son la atención del parto y durante la hospitalización del recién nacido vivo en puerperio o servicio de neonatología. En ambos casos las anomalías detectadas deben registrarse siguiendo los siguientes procedimientos:

a) Registro de anomalía congénita detectada al momento del Parto:

Estos datos deben ser ingresados en primera instancia a través del Formulario Comprobante de Atención de Parto con Nacido Vivo (CAPNV) incluido en el Sistema Nacional de Información Perinatal (SNIP) del Ministerio de Salud. Las variables del CAPNV están respaldadas a través de la Norma Técnica 160/2013(23). Ver anexo 3.

El registro completo de las variables del CAPNV incluidos los antecedentes de la madre y el padre resultan fundamentales en el caso de este registro. En el SNIP se incorporaron cuatro variables adicionales al CAPNV:

- Anomalía congénita: “sí o no”, en caso de “sí” se deberá registrar para cada recién nacido los siguientes datos:
- Descripción de la(s) anomalía(s): se refiere al registro detallado de todos los hallazgos clínicos detectados en cada caso al nacimiento. Debe ser llenado en texto libre, sin códigos. La codificación de las anomalías será efectuada a posterior en nivel central por expertos en estas patologías. Por ejemplo:



tiene un paciente con diagnóstico prenatal de Síndrome de Down con cariotipo 47,XX,+21, más atresia duodenal y canal auriculoventricular; se deben reportar todos los antecedentes, pues permite pesquisar no sólo la prevalencia de Síndrome de Down sino de cardiopatía, atresia duodenal y de un tipo de cromosopatía específica, todos datos que aportan información valiosa para los objetivos de este registro.

- Circunferencia craneana: registrar la medición realizada en cm.
- Edad gestacional pediátrica: la correspondiente al examen físico y de desarrollo neurológico al nacer, realizado durante la atención inmediata del recién nacido.

b) Registro de Anomalía Congénita detectada durante la hospitalización del recién nacido vivo en puerperio o Neonatología

Si la anomalía congénita fue detectada durante el proceso de hospitalización posterior al parto (esto es, durante la estadía del recién nacido en el puerperio, en la unidad de recién nacido o en neonatología), ésta se debe registrar en el módulo RENACH del SNIP utilizando el Formulario de Registro de Anomalía congénita (anexo 3).

En el módulo RENACH se podrá buscar el caso por RUN de la madre para complementar datos o nuevas descripciones de anomalías congénitas detectadas en el proceso de la atención hospitalaria.

4. Monitoreo de la Información, Validación y Codificación de la Información

Cada establecimiento de salud que cuente con maternidad deberá velar por el correcto procedimiento de llenado de los datos de los casos en el RENACH. Para



eso deberá instruir a los profesionales matronas/es y médicos en la normativa del llenado correcto de la sección correspondiente del CAPNV y velar porque dichos profesionales se hayan capacitado en el módulo e-learning de malformaciones congénitas disponible para todos en <http://capacitación.minsal.cl>.

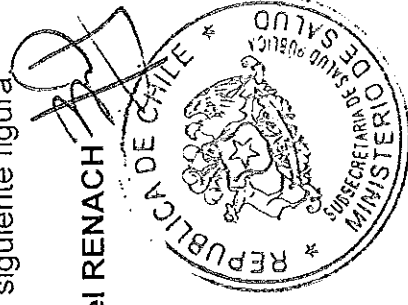
Los Servicios de Salud deberán difundir y monitorear la aplicación de la normativa en los establecimientos de salud públicos de su jurisdicción y en el caso de los establecimientos del sector privado la SEREMI será la responsable de realizar esta actividad.

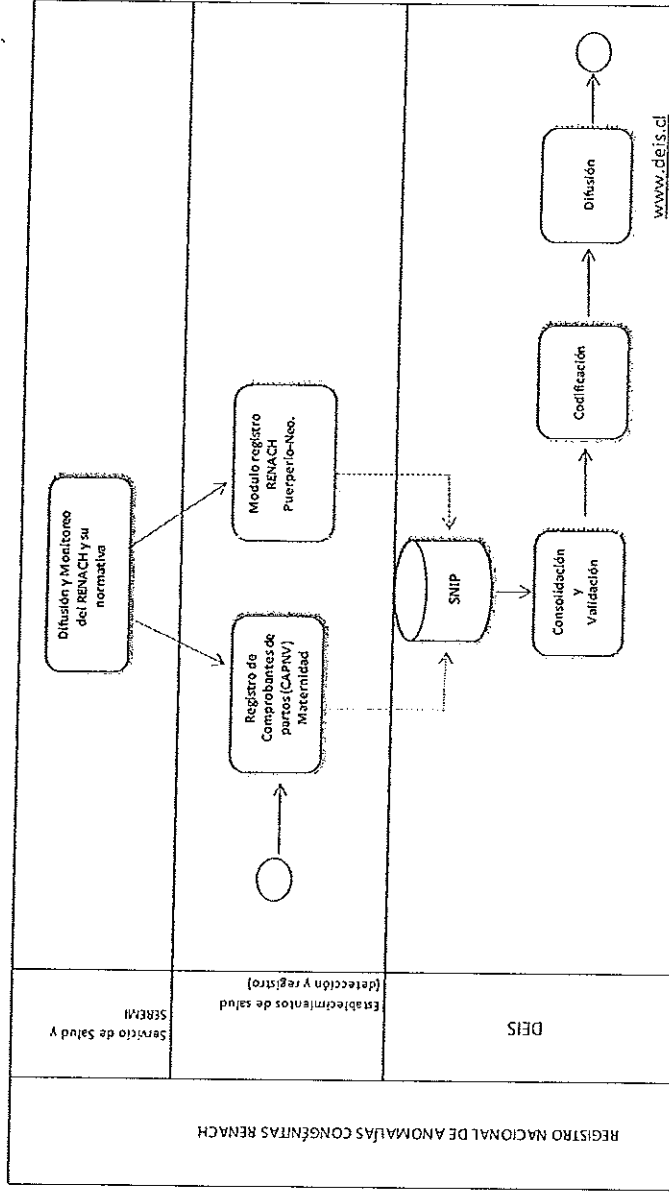
El MINSAL a través del DEIS realizará los procesos de consolidación, validación, codificación de los datos y difusión de los resultados.

Para la codificación de los diagnósticos el DEIS utilizará la Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y Problemas Relacionados con la Salud (CIE 10) y ampliar la codificación de anomalías congénitas a la Royal College Paediatrics and Child Health – RCPCH Coding System(24).

El flujo de la información del RENACH se muestra en la siguiente figura:

Resumen Flujo de información del RENACH





5. Evaluación del RENACH

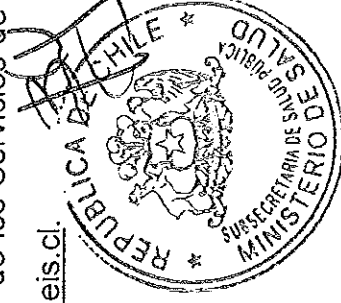
La evaluación del registro y su implementación se realizará mediante los siguientes indicadores:

- Cobertura de implementación en maternidades: (número de maternidades que registran en RENACH / total de maternidades del país) * 100.
- Cobertura de ingreso al RENACH: (número de nacidos vivos con anomalías congénitas registrados en RENACH/ total de nacidos vivos en el establecimiento de salud) * 100. =100%.
- Calidad de la información: (Número de anomalías congénitas codificadas en códigos inespecíficos de la CIE 10/ total de casos codificados de RENACH)*100.

Se utilizarán herramientas para la búsqueda de casos perdidos como el cruce con otras bases de datos (egresos hospitalarios u otras).

6. Difusión de la información

La difusión de la información se realizará a través de la publicación de un informe anual, que será enviado a los hospitales y clínicas participantes y a las autoridades de salud nacionales, de las SEREMI y de los Servicios de Salud y a su vez publicado en la página web del DEIS www.deis.cl.

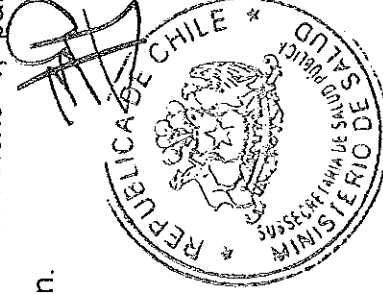


7. Seguridad de la información

Los datos sensibles serán tratados ateniéndose a las disposiciones vigentes (ver anexo 2), los registros serán mantenidos en una base de datos resguardada por el DEIS. Si se necesitase alguna clarificación referente al caso o la anomalía el DEIS se comunicará directamente con el profesional que realizó el registro o con el médico tratante.

8. Definiciones

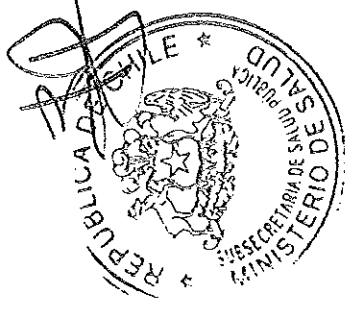
Se consideran las definiciones estipuladas en el Anexo 1, para las variables contempladas en los formularios de notificación.



ANEXO 1: DEFINICIONES GENERALES

Nacimiento Vivo: Es la expulsión o extracción completa del cuerpo de su madre, independiente de su edad gestacional y de su peso al nacer, de un producto de la concepción que, después de dicha separación, respire o dé cualquier otra señal de vida, como latidos del corazón, pulsaciones del cordón umbilical o movimientos efectivos de los músculos de contracción voluntaria, tanto si se ha cortado o no el cordón umbilical y esté o no desprendida la placenta. Cada producto de un nacimiento que reúna esas condiciones se considera como un nacido vivo.

Caso para el RENACH: Todo recién nacido vivo, que tenga cualquier anomalía congénita pesquisada durante el proceso de atención de parto, de atención del recién nacido o durante su hospitalización en la Unidad de puerperio o de Neonatología.



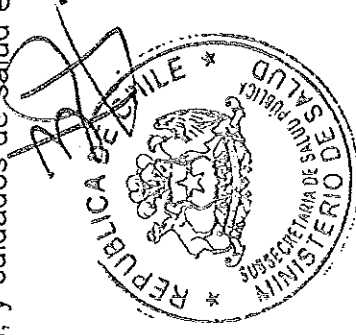
Anomalías congénitas: defecto congénito, alteración estructural o funcional de órganos, sistemas, o partes del cuerpo que ocurren durante la vida intrauterina. Puede ser causada por factores genéticos, ambientales (enfermedad materna, infecciones, exposición a drogas, etc.) o ambos, y pueden evidenciarse antes de nacer, al nacimiento o manifestarse más tarde(6,26).

- **Alteraciones estructurales:** aquí se incluyen malformaciones, interrupciones, displasias. Ejemplos de alteración estructural son la espina bífida, pie bot, secuencia de banda amniótica y acondroplasia.
- **Alteraciones funcionales:** aquí se incluyen alteraciones del desarrollo como la sordera, alteraciones del ritmo cardíaco, errores innatos del metabolismo como la fenilcetonuria, o anomalías hematológicas como anemia falciforme.

Prevención primaria: acciones dirigidas a evitar o intervenir factores de riesgo de la patología (ej. uso de ácido fólico para prevención de DTN)(27).

Prevención secundaria: medidas de detección precoz para cambiar la historia natural de la patología y mejorar los resultados (ej., diagnóstico prenatal que permite obtener mejores resultados quirúrgicos ej. hernia diafragmática)(27).

Prevención terciaria: referido a la rehabilitación, y cuidados de salud en fase de secuelas (27).



ANEXO 2: MARCO LEGAL

El RENACH se enmarca en las disposiciones legales que respaldan al DEIS para la recolección de estos datos:

Ley N° 19.937 de Autoridad Sanitaria(28)

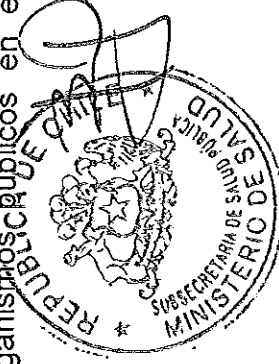
Al Ministerio de Salud le corresponderá formular, fijar y controlar las políticas de salud, en consecuencia tendrá entre otras las siguientes funciones: "5.- Tratar datos con fines estadísticos y mantener registros o bancos de datos respecto de las materias de su competencia. Tratar datos personales o sensibles con el fin de proteger la salud de la población o para la determinación y otorgamiento de beneficios de salud. Para los efectos previstos en este número, podrá requerir de las personas naturales o jurídicas, públicas o privadas, la información que fuere necesaria. Todo ello conforme a las normas de la ley N° 19.628 y sobre secreto profesional."

Reglamento Orgánico Del Ministerio de Salud. Decreto N° 136/ 2004 (29)

Artículo 10.- Corresponde al Ministerio de Salud tratar datos con fines estadísticos y mantener registros o bancos de datos en las materias de su competencia. Con este objeto deberá diseñar, implementar y mantener actualizados, sistemas de información que permitan proporcionar datos estadísticos para la formulación, el control y la evaluación de programas de salud, de desarrollo de infraestructura, de gestión de los recursos humanos y financieros, de producción y de los impactos directos que sus acciones generan sobre el estado de salud de la población y la calidad de la atención.

Ley N° 19.628 sobre la Protección de la vida privada o Protección de Datos de Carácter Personal (30)

Esta Ley regula el tratamiento de los datos de carácter personal y sensible de registros o bancos de datos por organismos públicos en el ámbito de su competencia.



Artículo 2°. Para los efectos de esta ley se entenderá por:

- f) Datos de carácter personal o datos personales, los relativos a cualquier información concerniente a personas naturales, identificadas o identificables.
- g) Datos sensibles, aquellos datos personales que se refieren a las características físicas o morales de las personas o a hechos o circunstancias de su vida privada o intimidad, tales como los hábitos personales, el origen racial, las ideologías y opiniones políticas, las creencias o convicciones religiosas, los estados de salud físicos o psíquicos y la vida sexual.

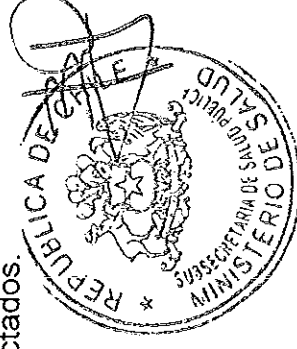
Artículo 7°. Las personas que trabajan en el tratamiento de datos personales, tanto en organismos públicos como privados, están obligadas a guardar secreto sobre los mismos, cuando provengan o hayan sido recolectados de fuentes no accesibles al público, como asimismo sobre los demás datos y antecedentes relacionados con el banco de datos, obligación que no cesa por haber terminado sus actividades en ese campo.

Ley N° 17.374 / 70 (INE)(31)

Art.29°.- El Instituto Nacional de Estadísticas; Organismos Fiscales; Semi-Fiscales y Empresas del Estado, y cada uno de sus respectivos funcionarios, no podrán divulgar los hechos que se refieren a personas o entidades determinadas, de que hayan tomado conocimiento en el desempeño de sus actividades.

El estricto mantenimiento de estas reservas constituye el “Secreto Estadístico”. Su infracción por cualquier persona sujeta a esta obligación, hará incurrir en el delito previsto y penado por el artículo 247 del Código Penal, debiendo en todo caso aplicarse pena corporal.

Art.30°. Los datos estadísticos no podrán ser publicados o difundidos con referencia expresa a las personas o entidades a quienes directa o indirectamente se refieran si mediase prohibición del o los afectados.



Ley 20.584 Ley de Derechos y Deberes(32)

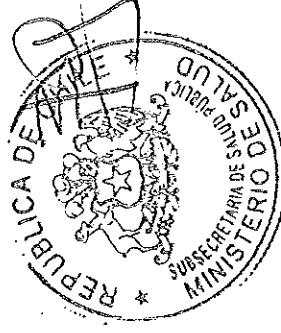
Párrafo 5° De la reserva de la información contenida en la ficha clínica

Art. 12°. La ficha clínica es el instrumento obligatorio en el que se registra el conjunto de antecedentes relativos a las diferentes áreas relacionadas con la salud de las personas, que tiene como finalidad la integración de la información necesaria en el proceso asistencial de cada paciente. Podrá configurarse de manera electrónica, en papel o en cualquier otro soporte, siempre que los registros sean completos y se asegure el oportuno acceso, conservación y confidencialidad de los datos, así como la autenticidad de su contenido y de los cambios efectuados en ella.

Toda la información que surja, tanto de la ficha clínica como de los estudios y demás documentos donde se registren procedimientos y tratamientos a los que fueron sometidas las personas, será considerada como dato sensible, de conformidad con lo dispuesto en la letra g) del artículo 2° de la Ley N° 19.628.

Decreto Exto. 541/2014: última versión Norma General Técnica N°168 que establece el Uso del Formulario de egresos hospitalarios e insta que deben ser informados al DEIS-MINSAL todos los casos de pacientes que ocupan una cama de hospitalización, este instrumento permite la producción de información de estadísticas sobre causas de egreso hospitalario y variables asociadas.

Resolución Exenta 913/2013 Norma Técnica N°160(23) sobre Norma y Procedimiento para el Registro del "Comprobante de Atención del Parto con Nacido Vivo (CAPNV)".



ANEXO 3: PANTALLAS DE REGISTRO EN EL SISTEMA DE INFORMACIÓN
PERINATAL SNIP

1. Registro al Parto

- a) Pantalla Ingreso al Formulario Comprobante de Atención de Parto
con Nacido Vivo (CAPNV).

Menu ▾ | Certificado Parto Nacido Vivo

Comprobante de atención de parto con nacido vivo

REUNIRSE
Gestión

Formulario de Registro al Parto con Nacido Vivo (CAPNV)

Fecha de Registro: Hora:

Nombre: Apellido: Sexo:

Edad: Estado Civil:

Profesión: Ocupación:

Residencia:

Formulario de Registro al Parto con Nacido Vivo (CAPNV)

Fecha de Registro: Hora:

Nombre: Apellido: Sexo:

Edad: Estado Civil:

Profesión: Ocupación:

Residencia:

Formulario de Registro al Parto con Nacido Vivo (CAPNV)

Fecha de Registro: Hora:

Nombre: Apellido: Sexo:

Edad: Estado Civil:

Profesión: Ocupación:

Residencia:



(CAPNV).

2. Registro en Puerperio o Neonatología

c) Pantalla Ingreso²

Menú ▼ | Registrar Anomalia Congénita

Atención Clínica | Identificación de la Madre

Gestión

Registrar anomalía congénita
 Búsqueda de pacientes con anomalías congénitas
 Extracción de anomalías

☒ Puerperio
☐ Neonatología

Identificación de la Madre

Nombre Apellido: Primer Apellido: Segundo Apellido: RUT:

Datos del Párvulo y del Recién Nacido

Sección de Urología: Sin ellos: Sin ellos: Sin ellos: Sin ellos:

Edad Gestacional: Fecha y Hora de Nacimiento: Fecha y Hora de Nacimiento: Fecha y Hora de Nacimiento:

Sexo: Sexo: Sexo: Sexo:

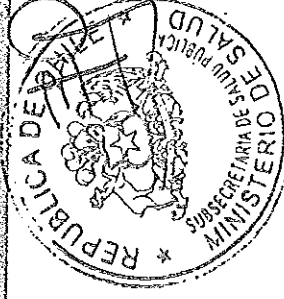
Datos de la Residencia

País: País: País: País:

Descripción de la Anomalia

Completar descripción de la anomalía en el campo de texto.

Copyright 1999-2000 by Siro de los Caminos, Puerto Rico. All rights reserved. No se permite la explotación económica ni la transformación de esta obra. Queda permitida la impresión en su totalidad.



² Actualmente en el SNIP dice REVINACH se modificará por RENACH.

d) Formulario registro de anomalía congénita en RENACH

Identificación de la Madre			
Tipo de Identificación	RUN		
<input checked="" type="radio"/> RUN <input type="radio"/> Pasaporte u otro			
Fecha de Nacimiento	Primer Apellido	Segundo Apellido	Nombres
Datos del Parto y del Recién Nacido			
Selección de hijos	Peso (Gramos)	Talla (cm)	C.Cranasana
Sin datos			
Edad Gestacional Perinática	Sexo del hijo(a)	Fecha y Hora Nacimiento	Tipo Parto
	<input checked="" type="radio"/> Hombre <input type="radio"/> Mujer		- Selección -
RUN	Nombres	Primer Apellido	Segundo Apellido
Datos de la residencia			
País Residencia	Región	Comuna	
CHILE	- Selección -	- Selección -	
Descripción de la Anomalía			
300			
<input type="button" value="Guardar"/> <input type="button" value="Limpiar"/>			



ANEXO 4: ABREVIATURAS

AVISA: Años de vida saludables perdidos.

CAPNV: Comprobante de Atención de Parto con Nacido Vivo.

CIE: Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y Problemas Relacionados con la Salud.

DEIS: Departamento de Estadísticas e Información de Salud.

DTN: Defecto del Tubo Neural.

ECLAMC: Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas.

ICBDSR: International Clearinghouse for Birth Defect Surveillance and Research.

INE: Instituto Nacional de Estadísticas.

OMS: Organización Mundial de la Salud.

RENACH: Registro Nacional de Anomalías Congénitas de Chile.

RCPCH: Royal College Paediatrics and Child Health.

RN: Recién Nacido.

RUN: Rol Único Nacional.

SEREMI: Secretaría Regional Ministerial de Salud.

SNIP: Sistema Nacional de Información Perinatal.



ANEXO 5: GLOSARIO DE TÉRMINOS DE DISMORFOLOGÍA

Autoras: Rosa Andrea Pardo Vargas, Lastenia Vargas Colonia

A

ABOMBAMIENTO FRONTAL: Prominencia de la parte anterior del hueso frontal.

ACALASIA: Fallo de la relajación de un orificio corporal, tal como un esfínter o el esófago.

ACINESIA: (A-falta; Kiné- movimiento) Ausencia, pérdida o debilidad de la función motora.

ACROCEFALIA: (ákros- cima; Kephálé- cabeza) Proceso caracterizado por la forma puntiaguda del cráneo, en la cual el índice vertical es superior a 77; se conoce con los nombres de acrocefalia, turricéfalia, cráneo en campanario y cráneo en torre.

ACROCIANOSIS: (ákros- extremo) Proceso caracterizado por frialdad y cianosis de las manos y de los pies.

ACROOSTEOLISIS: (ákros- extremo; ostión- hueso) Desaparición del hueso a nivel de las partes terminales de los dedos de las manos y de los pies.

ACROPARESTESIAS: (ákros- extremo; pará- a lo largo de; aisthesis- percepción sensorial) Sensación de hormigueo, entumecimiento y rigidez de las extremidades, puede ir acompañada de dolor, palidez cutánea o ligera cianosis.

ADACTILIA: (a- carencia; dáktulos-dedo) Ausencia congénita de los dedos de las manos o de los pies.

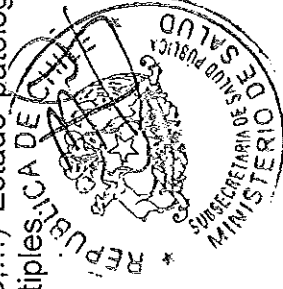
AFAQUIA: Ausencia del cristalino del globo ocular.

AGENESIA: (a-falta; gen- generación) Ausencia de una o varias partes del organismo.

ALOPECIA: Calvicie; déficit de cabello, natural o anormal.

AMBLIOPIA: (amblys- débil; páthos- padecimientos) Oscurecimiento de la visión, pérdida parcial de la vista.

ANGIOMATOSIS: (angeion- vaso sanguíneo;...) Estado patológico de los vasos sanguíneos, con formación de angiomas múltiples



ANIRIDIA: (an- sin; iris- iris) Ausencia del iris.

ANODONCIA: (an- sin; odontos- diente) Ausencia de los dientes.

ANOFTHALMIA: (an- sin; ophthalmós- ojo) Ausencia congénita de uno o de ambos ojos.

ANOMALIA DE DANDY- WALKER: Anomalía en la que el defecto primario consiste en una atresia de los agujeros de Luschka y magendie; el IV ventrículo se dilata como consecuencia de ello, con formación de un gran quiste en la fosa posterior.

ANONQUIA: (an- sin; onyx- uña) Ausencia congénita de una o varias uñas.

ANOSMIA: (an- sin; osmé- olor) Ausencia del sentido del olfato.

ANQUILOBLEFARON: (ankylos- curvado; blepharon- párpado) Adherencia parcial de los bordes ciliares de los párpados entre sí.

ANQUILOSIS: (an- sin; khy. Lo que fluye) Inmovilidad anormal y consolidación de una articulación.

APRAXIA: (a- carencia; praxis- práctica) Trastorno de la motilidad voluntaria, consistente en la incapacidad más o menos completa de ejecutar movimientos voluntarios, a pesar de estar conservadas la potencia muscular, la sensibilidad y la coordinación en general.

ARACNODACTILIA: (arakné- araña; dáktylos- dedo) Dedos de las manos y de los pies anormalmente largos y delgados, que se observan clásicamente en el síndrome de Marfan.

ARRINENCEFALIA: (a- sin; rhis- nariz; en- en; kephalé- cabeza) Ausencia congénita del rinocéfalo.

ARRINIA: (a- sin; rhis- nariz) Ausencia congénita de la nariz.

ARTROGRIPOSIS: (arthron- articulación) Estado de flexión permanente o de contractura de una articulación. En la artrogriposis múltiple congénita existe una anquilosis fibrosa generalizada de las articulaciones de las extremidades superiores e inferiores.

ATRESIA: (a- ausencia; tresis- agujero) Imperforación; ausencia o cierre de un orificio natural.



B.

BATROCEFALIA: (batrachus-rana; kephalé – cabeza) Proceso caracterizado por la existencia de una proyección hacia atrás del cráneo, a modo de escalón, causada por el abultamiento hacia el exterior de la porción escamosa del hueso occipital.

BICORNEO: (bi - dos; cornu – cuerno) Que tiene dos cuernos, término usado generalmente para describir una malformación del útero.

BLEFAROCALASIA: (blépharon - párpado; kálos - bello) Laxitud de la piel del párpado, producida por la atrofia del tejido intercelular.

BLEFAROFIMOSIS: (blépharon - párpado; phimós - atadura) Estrechamiento de la hendidura entre dos párpados.

BOVEDA CRANEANA: La porción más elevada, en forma de cúpula, del cráneo.

BRAQUICEFALIA: (brakys - corto; kephalé – cabeza) Acortamiento del cráneo en el eje AP e incremento del lateral; el índice cefálico está comprendido entre 81 y 84,5 cm.

BRAQUIMELIA: (brakys - corto; mélos - miembro) Acortamiento de los miembros.

BRAQUIMESOFALANGIA: (brakys - corto; mésos - medio; phálanx – falange) Acortamiento de las falanges medias de los dedos de las manos y dedos de los pies.

BRAQUITURRICEFALIA: (brakys - corto; turris - torre, kephalé – cabeza) Combinación de un acortamiento del cráneo con la forma en torre o con la oxicefalia.

BUFTALMOS: Glaucoma congénito; queratoglobo, o aumento de tamaño del globo ocular.

C

CALCANEO VALGO: (calcaneus - talón; valgus – zambo) Pie zambo en flexión dorsal, rotación externa y abducción.

CAMPTODACTILIA: (campter - vuelta, rodeo; dáktulos – dedo) Deformidad en flexión de uno o más dedos , que afecta generalmente las articulaciones de las falanges medias, pero que puede afectar cualquier articulación de los dedos.

CEBOCEFALIA: Variedad de holoprosencefalia; las fajas de



hipotelorismo ocular y una nariz central con un orificio único que acaba en forma ciega.

CIFOESCOLIOSIS: Curvatura lateral y posterior de la columna vertebral.

CICLOPIA: (cyclops - cíclope) Sinoftalmia, defecto congénito en el cual las dos órbitas se fusionan para formar una cavidad única que contiene un ojo; es probable que éste muestre signos más o menos evidentes de su origen por fusión de los primordios ópticos derecho e izquierdo.

CLINODACTILIA: (clinus - inclinado; dáktulos - dedo) Incurvación de uno o más dedos de las manos o de los pies, secundaría a una forma trapezoide de la falange, esta anomalía afecta más frecuentemente a las falanges medias del 5 dedo de la mano.

COARTACION DE AORTA: Estrechamiento y constricción de la aorta, generalmente cerca del punto de unión con el ductus arterioso.

COILONIQUIA: (koilia - hueco, cavidad; ónyx - uña) Forma cóncava de las uñas; uñas en cuchara.

COLOBOMA: (kolobós - mutilado) Existencia de una fisura o hendidura en un órgano. Los colobomas son más frecuentes en el ojo y generalmente son congénitos, aunque puede ser de origen traumático.

COLUMNELA NASAL: parte fina externa carnosa del tabique nasal óseo.

CONCHA: Estructura de forma semejante a la de una concha marina, como en el caso de la concavidad del pabellón de la oreja o de los cornetes.

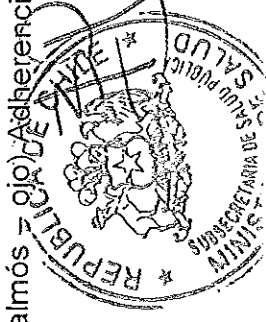
CORECTOPIA: (koré - pupila; tópos - lugar) Localización anómala de la pupila.

COXA VALGA: (coxa - cadera; valgus - zambo) Deformidad del cuello del fémur, opuesta a la coxa vara, y que produce un grado importante de rotación externa, un aumento de la abducción y una disminución de la abducción de la extremidad afectada.

COXA VARA: (coxa - cadera; varus - doblado) Cadera doblada, acodamiento inferior del cuello del fémur.

CRANEORRAQUISQUISIS: (kraníon - cabeza; rhákhis - espinazo) defecto de cierre del tubo neural caracterizado por la presencia de una anomalía extensa que incluyen anencecefalia y espina bífida alta.

CRIPTOFTALMOS: (kryptós - escondido; ophthalmós - ojo) Adherencia congénita completa de los párpados.



CRIPTORQUIDIA: (kryptós - escondido; orkhís - testículo) Defecto del desarrollo en el que los testículos se hallan situados en la cavidad abdominal; conocida, así mismo, como falla del descenso de los testículos.

CUBITO VALGO: (cubitus - codo; valgus - zambo) Deformidad del antebrazo en la que éste se desvía hacia adentro al efectuar la extensión en mayor proporción a lo esperado (30 grados).

D

DACRIOCLISTITIS: (dacrima-lagrima; kystis - bolsa) Inflamación del saco lacrimal, generalmente con inflamación supurada aguda del tejido submucoso, con hinchazón dolorosa y salida de un exudado purulento de forma crónica.

DEDOS DE LOS PIES EN MARTILLO: Deformidad por contractura de las falanges distales de los dedos de los pies.

DEFORMIDAD DE SPRENGEL: Desplazamiento congénito hacia arriba de la escápula.

DEXTROCARDIA: (dextra- a la derecha; kardía - corazón), Situación del corazón en el lado derecho del tórax.

DIATEMA: (díá - separación; themí - colocar fuera de) Espacio o hendidura.

DIENTES DE HUTCHINSON: Incisivos permanentes con escotaduras y bordes estrechos, considerados como signo de lúes congénita, aunque no siempre obedecen a esta causa.

DISFAGIA: (dys - mal; phagia - comer) Dificultad para deglutir.

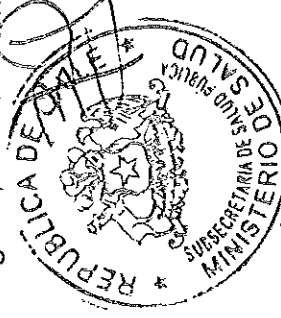
DISTOPIA CANTORUM: Desplazamiento lateral de los ángulos internos de los ojos.

DIVERTICULO DE MECKEL: (diverticulum - rodeo) Saculación o apéndice que puede existir ocasionalmente en el íleon, y que se deriva de una falta de obliteración del conducto vitelino.

DOLICOCEFALIA: (dolikhos - largo; kephale - cabeza)

Alargamiento de la forma del cráneo en el eje AP; el índice cefálico es de 75,9 o menos.

DOLICOSTENOMELIA: (dolikhos - largo; stenos - delgado; melos-miembro) Extremidades largas y delgadas.



E

ECLABIO: eversión de uno o ambos labios.

ECTOPIA LENTIS: Desplazamiento del cristalino de su posición normal en el globo ocular.

ECTRODACTILIA: Ausencia total o parcial de los dedos y/o metacarpos mediales de las manos o de los pies. Sinónimo: Ectromelia, mano /pies en langosta

ECTROPION: Eversión o exteriorización del borde; como en el caso del párpado o del labio.

ENCEFALOCELE: (en - en; kephale - cabeza; kele - hernia) Hernia del cerebro, manifestada por una protrusión a través de una abertura del cráneo, congénita o traumática.

ENOFTALMOS: (en- en; ophthalmos – ojo) Retracción anómala de los párpados en la órbita, con hundimiento ocular.

ENTROPION: Inversión del borde del párpado o de cualquier estructura situada en posición similar.

EPIFORA: (epi - sobre; phoros - que lleva o tiene) Flujo anormal de lágrimas por la mejilla, debido principalmente a estenosis del conducto nasolacrimal.

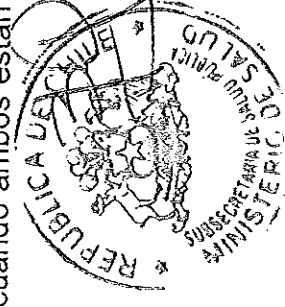
EPISPADIAS: Defecto congénito consistente en que la uretra se abre en la cara dorsal del pene.

EQUINOVARO: (equinus - caballo ; varo – zambo) Combinación del pie equino con el pie varo.

ESCAFOCEFALIA: (skaphe - esquite ; kephale - cabeza ; skolios – retorcido) Cráneo anormalmente largo y estrecho a consecuencia del cierre prematuro de la sutura sagital, con presencia de importantes centros de osificación en la línea de sutura.

ESCOLIOSIS: (skolios – retorcido) Desviación lateral apreciable de la línea vertical normal de la columna vertebral.

ESOTROPIA: Desviación hacia adentro de un ojo cuando ambos están abiertos y descubiertos: estrabismo convergente.



ESTAFILOMA: (staphyle - racimo de uvas) Protrusión de la córnea o de la esclerótica a consecuencia de una inflamación.

ESTRABISMO: (strobe - giro) Desviación del ojo: los ejes visuales adquieren una posición entre sí diferente a la requerida en condiciones fisiológicas. Las diversas formas de estrabismo se conocen como tropías, y su dirección está indicada por el prefijo adecuado: como exotropía, endotropía, e.t.c.

ETMOCEFALIA: (ethmos - criba; kephale - cabeza) Variedad de holoprosencefalia en la cual existen dos ojos, aunque hipotelóricos, y una probocis supraorbitaria.

EURIPIA: (eurys - ancho; op - de la vista) Hendiduras palpebrales anormalmente grandes.

EXOFTALMOS: (ex - fuera; ophthalmos- ojo) Protrusión anormal de los globos oculares.

EXOSTOSIS: (ex - fuera; osteon - hueso) Crecimiento óseo que se proyecta hacia afuera a partir de la superficie de un hueso.

EXOTROPIA: Desviación hacia afuera de un ojo cuando ambos ojos están abiertos y descubiertos; estrabismo divergente

F

FENOTIPO: Rasgo observado en un individuo.

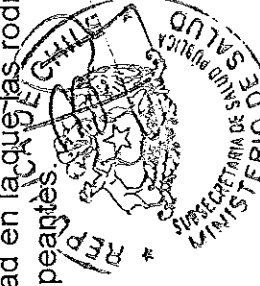
FOCOMELIA: En su grado más avanzado, unión directa de las manos o los pies al tronco. El término puede aplicarse así mismo a los casos de ausencia parcial de cualquier segmento de los miembros.

FRENILLO: Pequeño repliegue del tegumento o de la mucosa que limita los movimientos de un órgano o de una zona.

G

GASTROSQUISIS: Malformación congénita en la que el abdomen permanece abierto. No involucra el ombligo y se ubica generalmente a la derecha del mismo

GENU VALGO: (genu - rodilla; valgo - zambo) Deformidad en la que las rodillas se encuentran anormalmente juntas. Sinónimo: Rodillas golpeantes.



GENO VARUM: (geno - rodilla; varum - torcido) Deformidad en la que las rodillas se encuentran anormalmente separadas. Sinónimo: Piernas en paréntesis.

GIBOSIDAD: Cifosis extrema o joroba: deformidad de la columna vertebral en la que existe un segmento con una acentuada angulación, cuyo vértice es posterior.

GLABELA: Parte lisa del hueso frontal situada entre los dos arcos supraciliares.

GLOSOPTOSIS: (glotta - lengua; phosis - caída) caída hacia atrás o retracción de la lengua.

H

HALLUX VALGUS: (hallus - dedo pulgar del pie; valgus - zambo) Desplazamiento del dedo pulgar del pie hacia el resto de los dedos.

HALLUX VARUS: (hallus - dedo pulgar del pie; varus - torcido) Desplazamiento del dedo pulgar del pie en dirección medial.

HEMIATROFIA: (hemi- mitad; atrophia - atrofia) Atrofia de un lado del cuerpo o de la mitad de un órgano o parte del cuerpo.

HEMIMELIA: (hemi - mitad; melos - miembro) Proceso caracterizado por defectos de los miembros de un lado del cuerpo.

HEMIPLEJIA: (hemi - mitad; pleg - ataque) Parálisis de un lado del cuerpo.

HEXADACTILIA: (hexa - seis; daktylos - dedo)
Presencia de seis dedos en la mano o en el pie.

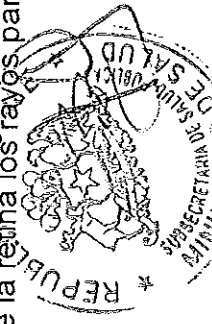
HIDRAMNIOS: (hydro - agua; amnios - membrana del feto) Exceso de líquido amniótico, equivalente de polihidramnios.

HIDRANENCEFALIA: (hydro - agua; en - en; khepale - cabeza) Hidrocefalia extensa.

HIDROCEFALIA: (hydro - agua; kephale- cabeza)Proceso que se caracteriza por un aumento anómalo de la cantidad de líquido cefalorraquideo, acompañado de dilatación de los ventrículos cerebrales.

HIPERHIDROSIS: (hyper - exceso; hidros - sudoración) Sudoración excesiva.

HIPEROPIA: (hyper - sobre; op - de la vista) Defecto en la visión de lejos: falta del suficiente poder de refracción para enfocar sobre la retina los rayos paralelos.



HIPERTELORISMO: Distancia anormal entre dos órganos o partes; término empleado corrientemente para describir el aumento de la distancia interpupilar.

HIPERTRICOSIS: (hyper -exceso; thrix – pelo)
Crecimiento anormal del pelo; pilosidad excesiva.

HIPOACUSIA: disminución de la percepción de los sonidos.

HIPODONCIA: (hypo - ausencia; odous – diente) Ausencia de algunos dientes.

HIPOGEUSIA: Disminución del sentido del gusto.

HIPOHIDROSIS: (hypo - baja; hidros - sudoración) Disminución de la sudoración.

HIPOMENCIA: (hypo - baja; mens – mente)
Disminución de la actividad mental.

HIPOSPADIAS: Presencia del meato uretral en la superficie ventral del pene; también puede referirse el término a la abertura de la uretra en el interior de la vagina.

HIOTONIA: (hypo - baja; ton - tensión) Disminución de la tensión o de la tonicidad, o reducción del tono muscular.

HIPOTRICOSIS: (hypo - poco; trix – pelo) Presencia de pelo en cantidad inferior a la normal.

HIRSUTISMO: Exceso anormal de pilosidad.

HOLOACRANIA: (holo - total; a - sin; kranion – cráneo) Defecto congénito del cráneo en el cual se encuentran ausentes los huesos pertenecientes a la bóveda craneana.

HOLOPROSEFALIA: (holos - total ; pros - hacia ; en - en ; kephale-cabeza) Falta de división del prosencéfalo embrionario a nivel de la línea media, cuya variedad más extrema es la ciclopía.

HUESOS WORMIANOS: Huesos de pequeño tamaño y forma irregular, localizados en las suturas entre los huesos del cráneo.

I

INIENCEFALIA: Malformación consistente en un defecto del cráneo a nivel del occipucio, con exteriorización del tejido cerebral. Se aprecia una postura en



hiperextensión cervical en el paciente.

IRIDODOCINESIS: (iris - iris; kine - moverse) Temblor del iris, debido generalmente a la luxación del cristalino.

L

LEUCOMA: (leukos – blanco) Opacidad blanca y densa de la córnea.

LEUCONQUIA: (leukos - blanco; onyx – uña) Decoloración blanquecina de las uñas.

LINEA ANGIOIDE: (angeion - vaso sanguíneo; eides - que tiene aspecto de) Hendidura en la membrana de Bruch de la retina, que simula un vaso sanguíneo al examen del fondo de ojo.

LINFANGIECTASIAS: (lymph - linfa; angeion - vaso sanguíneo) Dilatación de los vasos linfáticos.

LINGUA PLICATA: Lengua fisurada.

LISENCEFALIA: Cerebro liso o sin circunvoluciones, o solamente con circunvoluciones superficiales.

LIVEDO RETICULARIS: (livedo - señal amoratada ; reticulum – redecilla) Proceso vascular periférico caracterizado por un moteado rojo azulado en forma de red a nivel de las extremidades.

LORDOSIS: (lordos - curvado)
Curvatura de la columna vertebral con la convexidad dirigida hacia adelante.

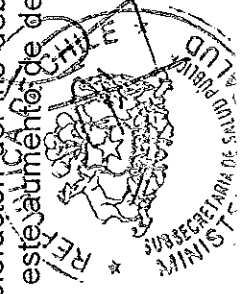
M

MACROGLOSIA: (makros - grande; glotta - lengua) Hipertrofia de la lengua.

MACROQUEILIA: (makros - grande; keilos - labio) Labios anormales o de tamaño excesivo.

MACROSOMIA: (makros - grande; soma – cuerpo)
Aumento del tamaño corporal.

MANCHAS DE BRUSHFIELD: Zonas de cambio de coloración del iris debidas al aumento de la densidad de la capa del borde anterior; este aumento de densidad



es debido a un depósito de agregados de fibrocitos del estroma; se observa en el 85% de los pacientes con Síndrome de Down. Cuando aparecen en la población normal reciben el nombre de manchas de Wölfflin- Krückmann.

MEGACOLON: (megas - grande; kolon - colon) Colon anormalmente grande, debido a su dilatación e hipertrofia.

MENINGOENCEFALOCELE: (meninx - meninge; en - en; kephale - cabeza; kele - hernia, tumor) Protrusión herniaria del encéfalo y de las meninges.

MEROACRANIA: (meros - parte; a - sin; kranion - cráneo) Ausencia congénita parcial del cráneo.

MESOMELICO: (mesos - medio; melos - miembro) Perteneciente a la porción media de los brazos o de las piernas.

MICROCEFALIA: (mikros - pequeña; kephale - cabeza) Pequeñez anormal de la cabeza.

MICROFTALMIA: (mikros - pequeño; ophthalmos - ojo) Pequeñez anormal de los ojos.

MICROGLOSIA: (mikros - pequeño; glotta - lengua) Pequeñez anómala de la lengua.

MICROGNATIA: (mikros - pequeño; gnathos - mandíbula) Pequeñez anómala de la mandíbula, con retroceso del mentón.

MICROMELIA: (mikros - pequeño; melos - miembro) Defecto del desarrollo caracterizado por la pequeñez o cortedad anormales de los miembros: miembros cortos sin ausencia de elementos óseos. Sinónimo: Braquimelia.

MICROSTOMIA: (mikros - pequeño; stoma - boca) Defecto congénito consistente en un tamaño anormalmente pequeño de la boca.

MIOTONIA: (mys - musculo; ton - tensión) Aumento de la irritabilidad y contractilidad musculares con disminución de la capacidad de relajación del músculo.

MONILETRIX: Trastorno del cabello de origen genético en el cual los cabellos presentan unos engrosamientos arrosariados, con roturas a nivel de estos puntos salientes, lo cual conduce a la escasez o ausencia del pelo en toda la superficie corporal.



N

NARIZ EN SILLA DE MONTAR: Hundimiento del puente nasal.

NEBULA CORNEAL: Ligera opacidad de la córnea.

NEVO VERRUGOSO: Un lunar de superficie verrugosa.

NISTAGMO: Movimiento rápido e involuntario del globo ocular, y que puede ser horizontal, vertical, rotatorio o mixto.

O

OBLICUIDAD ANTIMONGOLOIDE: Referente a la inclinación hacia abajo de las hendiduras palpebrales; al contrario de lo que ocurre en el caso de la inclinación hacia arriba de las hendiduras palpebrales, propia del síndrome de Down.

OFTALMOPLEJIA: (ophthalmos - ojo; pleg - ataque, golpear)
Parálisis de los músculos oculares.

OLIGODACTILIA: (oligos - escaso; daktylos - dedo) Ausencia de algunos dedos de las manos o de los pies, sinónimo: Hipodactilia.

OLIGODONCIA: (oligos - escaso; odous - diente) Notable escasez de los dientes.

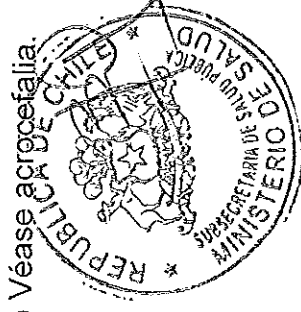
ONFALOCELE: Protrusión en el momento del nacimiento de parte del intestino a través de un gran defecto de la pared abdominal a nivel del ombligo; el intestino exteriorizado se encuentra recubierto solamente por una membrana delgada y transparente, formada por el amnios y el peritoneo.

OSTEOPATIA ESTRIADA: (osteon - hueso; pathos - padecimiento) Estrías lineales apreciables radiológicamente en las metafisis de los huesos largos, así como en los huesos planos.

OSTEOPENIA: (osteon - hueso; penia - pobreza) Disminución de la calcificación o de la densidad ósea.

OSTEOPOQUILOSIS: (osteon - hueso; poikilos - de varios colores) proceso caracterizado por la presencia de múltiples focos de esclerosis en la extremidad de los huesos largos, así como de un punteado difuso en los huesos redondos y planos.

OXICEFALIA: (oxys - agudo; kephale - cabeza) Véase acrocefalia.



P

PAQUIGIRIA: Circunvoluciones cerebrales anormalmente gruesas, en relación con un defecto del desarrollo.

PAQUIONIQUIA: (pakhys - grueso; onyx - uña) Engrosamiento de las uñas.

PARONIQUIA: (para - al lado de; onyx - uña) Inflamación del pliegue ungüéal, con separación de la piel de la porción proximal de la uña; puede deberse a bacterias o a hongos.

PECAS: Manchas pigmentadas de color pardo a nivel de la piel, debidas a un aumento del depósito de melanina, y acompañadas de un aumento en el número de melanocitos en la unión dermoepidérmica.

PECTUS CARINATUM: (pectus- pecho; carinatum - de nuez) Prominencia anómala del esternón, denominada frecuentemente tórax de pichón.

PECTUS EXCAVATUM: (pectus - pecho; excavatum - depresión) Depresión anómala del esternón, denominada frecuentemente tórax en embudo.

PEROMELIA: Miembro con una malformación congénita; generalmente se refiere a la ausencia de una mano o de un pie.

PHILTRUM: (philtrum - surco en el labio) Surco vertical a nivel de la línea media del labio superior, y que se extiende debajo de la nariz hasta la superficie mucosa del labio superior.

PICO DE VIUDA: Línea frontal de implantación del cabello de forma puntiaguda, que puede transmitirse de forma autosómica dominante o bien acompañar diversos síndromes, principalmente aquellos en que existe hipertelorismo ocular.

PIE CAVO: Altura exagerada del arco longitudinal del pie, presente desde el nacimiento o bien de aparición posterior a causa de contracturas o de un trastorno del equilibrio de los músculos.

PIE EQUINOVARO: (equinus - caballo; varus - torcido) Pie zambo con flexión plantar, rotación interna y aducción.

PIE PLANO: Pie deformado, en el que se halla alterada la posición relativa de los huesos entre sí, con descenso del arco longitudinal, a consecuencia del cual se produce un aplanamiento anómalo de la planta del pie.

PIE ZAMBO EQUINOVARO: Deformidad del pie en la que el talón se desvía hacia adentro en relación a la línea media de la pierna, y el pie se halla en flexión



plantar. Esto va acompañado de la elevación del borde interno del pie y de un desplazamiento de la parte anterior del pie, de forma que queda situada ésta medialmente con respecto al eje vertical de la pierna. En este tipo de pie el arco se encuentra más elevado, y el pie se halla en posición equina. Se trata de una forma típica de pie zambo.

PLACAS DE PIEL DE SAPA: Placas elevadas de tejido conjuntivo, situadas de forma característica en la región lumbosacra, y que se observan sobre todo en la esclerosis tuberosa.

PLAGIOCEFALIA: Craneostenosis debida al cierre prematuro unilateral de las suturas lambdaidea y coronal; caracterizado por una deformidad oblicua del cráneo.

PLATIESPONDILIA: (platys - plano; spondylos - vértebra)
Aplanamiento de los cuerpos de las vértebras.

PLIEGUES EPICANTICOS: Deformidad congénita consistente en un pliegue vertical de piel a ambos lados de la nariz, pliegues que a veces cubren el ángulo interno del ojo.

POIKILODERMA: (poikilos - de varios colores; derma - piel)
Hiperpigmentación y telangiectasias de la piel, en forma jaspeada, seguidas de atrofia.

POLIDACTILIA: (polys - numeroso; daktylos - dedo) Anomalia del desarrollo caracterizada por la presencia de dedos supernumerarios en las manos o en los pies.

POLIHIDRAMNIOS: Excesiva cantidad de líquido amniótico durante el embarazo.

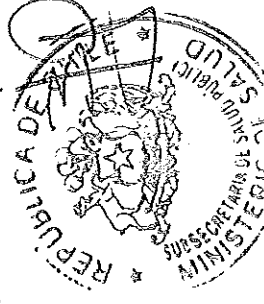
POLIOSIS: (polios - gris) Agrisamiento prematuro del pelo.

POLITELIA: Presencia de más de un pezón en cada hemicuerpo.

PORENCEFALIA: (poros - poro; en - en; kephale - cabeza) Presencia de cavidades en la sustancia cerebral, que se comunican generalmente con los ventrículos laterales.

PROGNATISMO: (pro - delante; gnathos - mandíbula) Protrusión de la mandíbula, con un índice mandibular superior a 103.

PROLABIO: Parte central prominente del labio superior, en su pleno espesor, situada delante del hueso intermaxilar.



PTERIGION: Porción de la conjuntiva engrosada situada sobre una zona de la córnea. La membrana usele tener forma de abanico, con el vértice dirigido hacia la pupila y la base hacia el ángulo interno del ojo.

PTERIGIUM COLLI: Pliegue grueso de la piel de la región lateral del cuello, que se extiende desde la región mastoidea al acromion, produciendo una membrana congénita del cuello.

PTOSIS: (ptosis - caída) Caída o hundimiento de cualquier órgano; se refiere específicamente a la caída de un párpado superior debido a una falta de desarrollo o a una parálisis del músculo elevador del párpado, al peso del párpado provocado por un tumor, o a la posición retrasada del globo ocular.

Q

QUERATOCONO: (keras – córnea; konos – cono)
Protrusión crónica de la córnea.

R

RETROGNATIA: (retro - hacia atrás; gnathos - mandíbula) Posición retrasada de la mandíbula con respecto al plano de la frente.

RIZOMELICO: Perteneciente a las articulaciones de la cadera o del hombro; a la parte proximal de las extremidades.

S

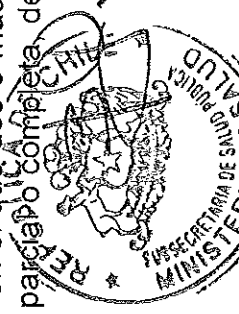
SEUDOARTROSIS: (seudo - falso; arthron - articulación) Movilidad a nivel de los dos extremos de una fractura de la diáfisis de un hueso largo, consecutiva a una falta de consolidación; falsa articulación.

SIMBLEFARON: (syn - unión; blepharon – párpado) Adherencia de uno o de ambos párpados al globo ocular.

SIMBRAQUIDACTILIA: (syn - unión; brakhys - corto; daktylos – dedo) Los dedos de las manos o de los pies son cortos y con adherencias entre ellos; dedos con membranas.

SINCINESIA: (syn.- union; kine – movimiento) Movimiento asociado; movimiento no intencional que acompaña a un movimiento voluntario.

SINDACTILIA: (syn - unión; daktylos – dedo) Proceso en el que dos o más dedos de las manos o de los pies están adheridos de forma parcial o completa, debido a



la fusión de la piel o de la piel y el hueso. La sindactilia cutánea del 2 y 3 dedo del pie, es un hallazgo genético muy frecuente entre la población en general, y se observa asimismo en diversos síndromes.

SINEQUIA: Adherencia anormal entre partes del cuerpo; p.e: adhesión del iris a la córnea o al cristalino.

SINERESIS: Contracción de un gel, por ejemplo, un coágulo sanguíneo, por medio de la cual parte del medio de dispersión se exprime y después sale al exterior.

SINGNATIA: (syn - adherencia; gnathos - mandíbula) Bandas intrabucales, posiblemente restos de la membrana bucofaríngea.

SINOFRIDIA: falta de separación entre ambas cejas.

SINOSTOSIS: (syn - adherencia; osteon - hueso) Unión entre huesos adyacentes o entre partes de un mismo hueso, constituida por tejido óseo, tal como tejido fibroso o cartilaginoso osificados.

SIRENOMELIA: Unión de las piernas, con fusión parcial o completa de los pies.

SITUS INVERSUS: transposición de las vísceras.

SUBMENTONIANO: Situado por debajo del mentón.

T

TELANGIECTASIA: (tele - lejos; angeion - vaso sanguíneo) Dilatación de los capilares y de las arteriolas, para formar una diversidad de angiomas.

TELECANTO: Aumento de la distancia entre los ángulos internos de los ojos.

TETRAFOCOMELIA: Defecto en el que intervienen las cuatro extremidades, y en el que las manos y los pies se encuentran unidos directamente al tronco. En las formas más leves puede haber una ausencia parcial de cualquier región proximal de los miembros.

TETRALOGIA DE FALLOT: La forma más frecuente de cardiopatía congénita cianósante; la tetralogía consiste en estenosis pulmonar, comunicación interventricular, dextroposición de la aorta e hipertrofia del ventrículo derecho.

TIBIA EN SABLE: Importante curvatura de la tibia, de convexidad anterior, que se observa en la sífilis hereditaria y en el pian.

TORTICOLIS: Estado de contracción de los músculos cervicales, con el



consiguiente ladeamiento del cuello y posición no natural de la cabeza. Las causas más frecuentes de este trastorno son los traumatismos, las inflamaciones o las malformaciones congénitas que afectan las vértebras cervicales, el músculo esternocleidomastoideo, o ambos, en un lado del cuello.

TRIGONOCEFALIA: (tri - tres; gono - angulos; kephale - cabeza)

Deformidad triangular de la cabeza, resultado de la sinostosis prematura de las partes del hueso frontal; la parte frontal del cráneo queda comprimida.

TURRICEFALIA: Véase oxicefalia.

U

URACO: Porción de la alantoides reducida, que va desde el vértice de la vejiga hasta el ombligo. Normalmente, en la vida postnatal queda reducido a un cordón fibroso, pero en algunas ocasiones, la antigua luz alantoidea puede persistir en forma de fistula vesicoumbilical.

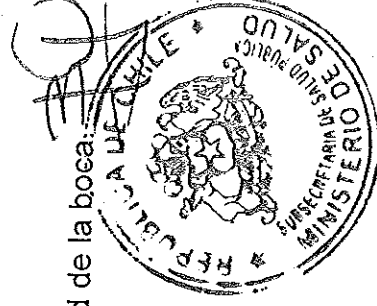
V

VARO: Curvatura hacia adentro; denota una deformidad en la que la angulación de la parte del cuerpo está orientada hacia la línea media del cuerpo, tal como el pie zambo varo. El término varo es un adjetivo, y debe utilizarse solamente en relación con el nombre que describe.

VITILIGO: Proceso caracterizado por la falta de formación de melanina en la piel, con manchas depigmentadas que a menudo poseen un borde hiperpigmentado y que van creciendo lentamente.

X

XEROSTOMIA: (xero - seco; stoma - boca) Sequedad de la boca:

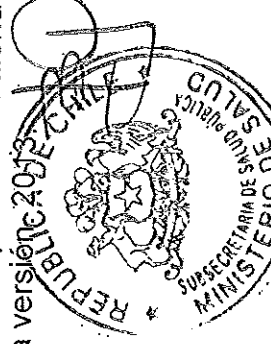


REFERENCIAS

1. Barbosa M, Umaña L. Análisis de diez años de registro de malformaciones congénitas en Costa Rica. *AMC*. 2008;50(4).
2. Alonso F, Cebdán I, Ferreo ME, Roca J, Castillo P, Pestizco A, et al. Caracterización patogénica de los recién nacidos con malformaciones múltiples. *Rev Cuba Pediatría*. 1998;70:73-8.
3. DEIS M. Anuario de Estadísticas Vitales 2012. 2012.
4. MINSAL. Informe final Estudio de Carga enfermedad y carga atribuible 2007, Ministerio de Salud. 2007.
5. Ovalle A, Kakarieka W, Correa A, Vial MT, Aspillaga C. Estudio Anatómo - Clínico de las Causas de Muerte Fetal. *Rev Chil Obstet y Ginecol* 303-312. 2005;70:303-12.
6. WHO. Anomalías congénitas [Internet]. 2012 [cited 2014 Aug 21]. Available from: <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs370/es/>
7. Stevenson RE. Human Malformation and Related Anomalies. In: Stevenson RE HJG, editor. *Human Malformation and Related Anomalies*. Londres: Oxford Monographs on Medical Genetics; 2005. p. 3-85.
8. Sheridan E, Wright J, Small N, Corry PC, Oddie S, Whibley C, et al. Risk factors for congenital anomaly in a multiethnic birth cohort: an analysis of the Born in Bradford study. *Lancet*. Bradford Institute for Health Research, Bradford Royal Infirmary, Bradford, UK; Department of Genetics, Wellcome Trust Brenner Building, St James's University Hospital, Leeds, UK. Electronic address: medesh@leeds.ac.uk; Elsevier Ltd; 2013 Oct 19;382(9901):1350-9.
9. MINSAL. Reglamento sobre Notificación de Enfermedades Transmisibles de Declaración obligatoria . 2004.
10. Winchester PD, Huskins J, Ying J. Agrichemicals in surface water and birth defects in the United States. *Acta Paediatr*. Section of Neonatal-Perinatal Medicine, Indiana University School of Medicine, Indianapolis, IN, USA. paul.winchester@ssfhs.org; 2009;98(4):664-9.
11. Brent RL. The effects of embryonic and fetal exposure to x-ray, microwaves, and ultrasound. *Clin Perinatol*. UNITED STATES; 1986 Sep;13(3):615-48.



12. Grandjean P, Herz KT. Methylmercury and brain development: imprecision and underestimation of developmental neurotoxicity in humans. *Mt Sinai J Med. Harvard School of Public Health*, Boston, MA, USA. pgrand@hsph.harvard.edu: Mount Sinai School of Medicine; 2011;78(1):107–18.
13. Lazalde B, Sanchez-Urbina R, Garcia de Alba JE, Ramirez-Duenas ML. Gestational diabetes mellitus and congenital malformations. *Ginecol Obstet Mex. Centro de Investigacion Biomedica de Occidente, Hospital de Ginecologia y Obstetricia, Centro Medico Nacional de Occidente, IMSS, Guadalajara, Jalisco.*; 2001 Oct;69:399–405.
14. Cortés F, Mellado C, Pardo RA, Villarroel LA, Hertrampf E. Wheat flour fortification with folic acid: Changes in neural tube defects rates in Chile. *Am J Med Genet Part A*. 2012;158 A(8):1885–90.
15. Botto LMP. Surveillance for Birth Defects and Genetic Diseases. 2010.
16. McBride M. Thalidomide and Congenital Abnormalities. *Lancet*. 1961;278(7216):1358.
17. Speirs A. Thalidomide and Congenital Abnormalities. *Lancet*. 1962;279(7224):303–5.
18. Benavides A, Barboza M, Umaña L. Manual Tecnico del Centro de Registro de Enfermedades Congenitas. 2008.
19. Castilla EE, Orioli IM. ECLAMC: the Latin-American collaborative study of congenital malformations. *Community Genet. ECLAMC, Universidade Federal do Rio de Janeiro, Rio de Janeiro, Brazil, Argentina.* castilla@centrion.com.br: S. Karger AG, Basel; 2004;7(2-3):76–94.
20. Nazer HJ, Cifuentes OL. Congenital malformations in Latin America in the period 1995-2008. *Rev Med Chil. Unidad de Neonatologia, Maternidad Hospital Clinico, Universidad de Chile, Santiago, Chile.* jnazer@redclinicauchile.cl; 2011;139(1):72–8.
21. Server L. Purposes and Objectives of Birth Defects Surveillance. *National Birth Defects Prevention Network (NBDPN). Guidelines for Conducting Birth Defects Surveillance.* Sever, LE, ed. Atlanta, GA: National Birth Defects Prevention Network, Inc., June 2004. 2004.
22. INE M y. Src. Decreto N°68, Convenio Tripartito para las Estadísticas Vitales, INE, MINSAL y SRCel, tomado de razón por la Contraloría General de la República el 25/04/2013) en su última versión 2013.



23. MINSAL. Resolución exenta N° 913/2013 del Minsal que aprueba la Norma Técnica N°160 "Norma y Procedimientos para el Registro del Formulario Comprobante de Atención del Parto con Nacido Vivo (CAPNV)". <http://www.deis.cl/wp-content/uploads/2013/12/Norma-160-regist. 2013>.
24. RCPCH. Royal College Paediatrics and Child Health – RCPCH Coding System [Internet]. Available from: [http://www.icbdsr.org/filebank/otherfiles/Appendix_C to segmn_5.1 RCPCH coding system.pdf](http://www.icbdsr.org/filebank/otherfiles/Appendix_C_to_segmn_5.1_RCPCH_coding_system.pdf)
25. Mason CA, Kirby RS, Sever LE, Langlois PH. Prevalence is the preferred measure of frequency of birth defects. Birth defects Res A, Clin Mol Teratol. University of Maine, Orono, ME 04469, USA. craig.mason@umit.maine.edu; 2005 Oct;73(10):690–2.
26. Aase JM. Diagnostic Dysmorphology. New York: Springer Verlag INC; 1990.
27. Czeizel AE. Birth defects are preventable. Int J Med Sci. Unknown; 2005;2(3):91–2.
28. MINSAL. Ley Num. 19.937. 2004.
29. MINSAL. Reglamento organico del Ministerio de Salud.Núm. 136. <http://bcn.cl/1cme3>. 2004.
30. Minsal. Derecho a la Privacidad; Ley no. 19.628 . <http://bcn.cl/1lyp5>. 1999.
31. Economía M de. Ley Orgánica Dirección Estadística y Censos y Crea el Instituto Nacional de Estadísticas DFL N° 313 [Internet]. <http://bcn.cl/1mr16> 1970. Available from: <http://bcn.cl/1mr16>
32. MINSAL. Ley Num. 20.584 Regula los Derechos y Deberes que tienen las personas en relación con acciones vinculadas a su atención en salud. <http://bcn.cl/1m0do>. 2012.
33. Manual operacional ECLAMC, Brasil, 2009.
34. ECLAMC. Documento Final XXXXI Reunión Anual del Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas, Angra dos Reis 2009.

