

# VIGILANCIA DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS

---

## MANUAL PARA GESTORES DE PROGRAMAS

SEGUNDA EDICIÓN

# **VIGILANCIA DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS**

---

## **MANUAL PARA GESTORES DE PROGRAMAS**

SEGUNDA EDICIÓN

Vigilancia de anomalías congénitas: manual para gestores de programas, segunda edición [Birth defects surveillance: a manual for programme managers, second edition]

ISBN 978-92-4-005752-4 (versión electrónica)

ISBN 978-92-4-005753-1 (versión impresa)

© Organización Mundial de la Salud 2022

Algunos derechos reservados. Esta obra está disponible en virtud de la licencia 3.0 OIG Reconocimiento-NoComercial-CompartirIgual de Creative Commons (CC BY-NC-SA 3.0 IGO; <https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/3.0/igo>).

Con arreglo a las condiciones de la licencia, se permite copiar, redistribuir y adaptar la obra para fines no comerciales, siempre que se cite correctamente, como se indica a continuación. En ningún uso que se haga de esta obra debe darse a entender que la OMS refrenda una organización, productos o servicios específicos. No está permitido utilizar el logotipo de la OMS. En caso de adaptación, debe concederse a la obra resultante la misma licencia o una licencia equivalente de Creative Commons. Si la obra se traduce, debe añadirse la siguiente nota de descargo junto con la forma de cita propuesta: «La presente traducción no es obra de la Organización Mundial de la Salud (OMS). La OMS no se hace responsable del contenido ni de la exactitud de la traducción. La edición original en inglés será el texto auténtico y vinculante».

Toda mediación relativa a las controversias que se deriven con respecto a la licencia se llevará a cabo de conformidad con el Reglamento de Mediación de la Organización Mundial de la Propiedad Intelectual (<https://www.wipo.int/amc/es/mediation/rules>).

**Forma de cita propuesta.** Vigilancia de anomalías congénitas: manual para gestores de programas, segunda edición [Birth defects surveillance: a manual for programme managers, second edition]. Ginebra: Organización Mundial de la Salud; 2022. Licencia: [CC BY-NC-SA 3.0 IGO](https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/3.0/igo).

**Catalogación (CIP).** Puede consultarse en <http://apps.who.int/iris>.

**Ventas, derechos y licencias.** Para comprar publicaciones de la OMS, véase <http://apps.who.int/bookorders>. Para presentar solicitudes de uso comercial y consultas sobre derechos y licencias, véase <https://www.who.int/es/copyright>.

**Materiales de terceros.** Si se desea reutilizar material contenido en esta obra que sea propiedad de terceros, por ejemplo cuadros, figuras o imágenes, corresponde al usuario determinar si se necesita autorización para tal reutilización y obtener la autorización del titular del derecho de autor. Recae exclusivamente sobre el usuario el riesgo de que se deriven reclamaciones de la infracción de los derechos de uso de un elemento que sea propiedad de terceros.

**Notas de descargo generales.** Las denominaciones empleadas en esta publicación y la forma en que aparecen presentados los datos que contiene no implican, por parte de la OMS, juicio alguno sobre la condición jurídica de países, territorios, ciudades o zonas, o de sus autoridades, ni respecto del trazado de sus fronteras o límites. Las líneas discontinuas en los mapas representan de manera aproximada fronteras respecto de las cuales puede que no haya pleno acuerdo.

La mención de determinadas sociedades mercantiles o de nombres comerciales de ciertos productos no implica que la OMS los apruebe o recomiende con preferencia a otros análogos. Salvo error u omisión, las denominaciones de productos patentados llevan letra inicial mayúscula.

La OMS ha adoptado todas las precauciones razonables para verificar la información que figura en la presente publicación, no obstante lo cual, el material publicado se distribuye sin garantía de ningún tipo, ni explícita ni implícita. El lector es responsable de la interpretación y el uso que haga de ese material, y en ningún caso la OMS podrá ser considerada responsable de daño alguno causado por su utilización.

El contenido de esta publicación es responsabilidad exclusiva de los colaboradores y no necesariamente representan los puntos de vista oficiales del Gobierno de los Estados Unidos. Los colaboradores son los responsables únicos de los puntos de vista expresados en esta publicación y estos no necesariamente representan las decisiones o políticas de los Centros para el Control y Prevención de Enfermedades.

La marca «CDC» es propiedad del Departamento de Salud y Servicios Humanos (HHS) de los Estados Unidos y se usa con permiso. El uso de este logotipo no constituye la aprobación por parte del HHS o de los CDC de ningún producto, servicio o empresa en particular.

Traducido por CDC. La OMS no se hace responsable del contenido ni de la exactitud de la traducción. En caso de discrepancia entre las versiones en inglés y en español, la auténtica y vinculante será la versión original en inglés.

Diseño y disposición: Tinta verde



## Índice

---

Agradecimientos.....	vi
Apoyo financiero.....	vi
Abreviaturas.....	vii
Objetivos del manual.....	<b>1</b>
1. Vigilancia de anomalías congénitas.....	<b>2</b>
Introducción.....	<b>2</b>
Propósito de la vigilancia de anomalías congénitas.....	<b>2</b>
Tipos de programas de vigilancia.....	<b>3</b>
Anomalías congénitas: definiciones.....	<b>3</b>
2. Actividades y herramientas de planificación.....	<b>6</b>
Modelos lógicos.....	<b>6</b>
Socios y financiamiento.....	<b>6</b>
Legislación.....	<b>9</b>
Cuestiones de privacidad y confidencialidad.....	<b>9</b>
Diseminación de datos.....	<b>10</b>
Comunicación con los padres.....	<b>11</b>
3. Enfoques para la vigilancia.....	<b>12</b>
Cobertura de la población.....	<b>12</b>
Detección de casos.....	<b>15</b>
Búsqueda de casos.....	<b>17</b>
Inclusión de casos.....	<b>17</b>
Formatos para descripción de las anomalías congénitas.....	<b>17</b>
Edad de inclusión.....	<b>19</b>
Inclusión de los desenlaces de los embarazos.....	<b>21</b>
Sistema de codificación.....	<b>21</b>
Ejemplos de criterios de inclusión para la vigilancia basada en la población.....	<b>23</b>
Ejemplos de criterios de inclusión para la vigilancia basada en hospitales.....	<b>24</b>
Ejemplos de criterios de exclusión para la vigilancia basada en la población y la hospitalaria.....	<b>24</b>
Variables fundamentales para la vigilancia.....	<b>25</b>
Métodos y herramientas de recopilación de datos.....	<b>27</b>
Manejo de datos y protocolos.....	<b>27</b>
Recopilación y manejo de datos.....	<b>29</b>
4. Diagnóstico de anomalías congénitas.....	<b>33</b>
Listas de anomalías congénitas internas y externas seleccionadas que se deben tener en cuenta para el monitoreo.....	<b>33</b>
Anomalías congénitas del sistema nervioso: Defectos del tubo neural.....	<b>34</b>



Anomalías congénitas del sistema nervioso: Microcefalia .....	<b>55</b>
Anomalías congénitas de la oreja .....	<b>58</b>
Defectos cardíacos congénitos: Diagnóstico prenatal y confirmación posnatal .....	<b>62</b>
Fisuras orofaciales .....	<b>84</b>
Anomalías congénitas del aparato digestivo .....	<b>95</b>
Anomalías congénitas de los órganos genitales y urinarios.....	<b>105</b>
Anomalías congénitas y deformaciones del sistema musculoesquelético.....	<b>112</b>
Anomalías congénitas y deformaciones del sistema musculoesquelético: Defectos de reducción de las extremidades/deficiencias de las extremidades.....	<b>116</b>
Defectos de la pared abdominal .....	<b>141</b>
Anomalías cromosómicas .....	<b>147</b>
5. Síndromes infecciosos congénitos.....	<b>150</b>
Síndrome de rubéola congénita (SRC) .....	<b>151</b>
Sífilis congénita .....	<b>156</b>
Citomegalovirus congénito (CMVc) .....	<b>159</b>
Síndrome congénito por el virus del Zika (SCZ) .....	<b>162</b>
6. Codificación y diagnóstico.....	<b>168</b>
Codificación de anomalías congénitas.....	<b>168</b>
Clasificación internacional de enfermedades.....	<b>168</b>
Modificaciones de la CIE-10 .....	<b>169</b>
Personal responsable del diagnóstico y la codificación.....	<b>169</b>
Efecto de la certeza del diagnóstico en la codificación .....	<b>170</b>
Codificación de diagnósticos posibles y confirmados .....	<b>170</b>
Codificación de múltiples anomalías congénitas.....	<b>170</b>
Uso de códigos para vigilancia, análisis de datos y presentación .....	<b>170</b>
7. Guía básica sobre la calidad de los datos en la vigilancia de defectos congénitos.....	<b>173</b>
Por qué es importante la calidad de los datos.....	<b>173</b>
Escenario de vigilancia.....	<b>173</b>
Datos que son “aptos para el uso” .....	<b>175</b>
Objetivos SMART y SMARTER.....	<b>175</b>
Buenas estrategias y prácticas generales de datos .....	<b>177</b>
Características clave de la calidad de los datos en la vigilancia de la salud pública .....	<b>178</b>
Los datos de calidad provienen de procesos de calidad.....	<b>179</b>
Los procesos deben ser visibles.....	<b>179</b>
Calidad y “desperdicio” en la vigilancia.....	<b>182</b>
Herramientas simples para mejorar la calidad de los datos.....	<b>184</b>
Comentarios de conclusión.....	<b>186</b>



Referencias.....	<b>187</b>
Glosario de términos.....	<b>191</b>
Apéndice A.....	<b>201</b>
Apéndice B.....	<b>202</b>
Apéndice C.....	<b>210</b>
Apéndice D.....	<b>213</b>
Apéndice E.....	<b>215</b>
Apéndice F.....	<b>216</b>
Apéndice G.....	<b>217</b>
Apéndice H.....	<b>219</b>
Apéndice I.....	<b>223</b>
Apéndice J.....	<b>225</b>
Apéndice K.....	<b>226</b>



## Agradecimientos

---

Este manual es un esfuerzo de colaboración entre la Organización Mundial de la Salud (OMS), el Centro Nacional de Defectos Congénitos y Discapacidades del Desarrollo (NCBDDD) de los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC) de los Estados Unidos y la Organización Internacional de Vigilancia e Investigación de los Defectos Congénitos (ICBDSR).

Para su aporte técnico en la preparación de este manual de referencia rápida, nos gustaría reconocer al personal del NCBDDD, la ICBDSR y la OMS, en particular a las siguientes personas (en orden alfabético): Sr. James K Archer, Dr. José F Arena, Dr. Alejandro Azofeifa, Dr. Robert J Berry, Dr. Jan Ties Boerma, Dr. Lorenzo Botto, Dra. Marie Noel Brune Drisse, Sra. Grace Davis, Dra. Margaret Davis, Dra. Luz María De-Regil, Dr. Pablo Durán, Sra. Alissa Eckert, Dra. Marcia Feldkamp, Dra. Alina Flores, Dr. Jaime Frías, Dra. Shona Goldsmith, Dra. Melba Filimina Gomes, Dr. Boris Groisman, Sr. Dan J Higgins, Dra. Margaret Honein, Sra. Jennifer Hulsey, Dra. Vijaya Kancherla, Sra. Christina Kilgo, Dra. Eve Lackritz, Dra. Ornella Lincetto, Dra. Cara Mai, Dra. Elizabeth Mary Mason, Dr. Pierpaolo Mastroiacovo, Dr. Mario Merialdi, Dra. Cynthia Moore, Dra. Allisyn Moran, Dr. Joseph Mulinare, Dra. Teresa Murguía de Sierra, Dra. María Neira, Dr. Richard Olney, Dra. Mina Patel, Dr. Juan Pablo Pena-Rosas, Dra. Nelangi Pinto, Dr. Vladimir B Poznyak, Dra. Ingrid Rabe, Dra. Hilda Razzaghi, Dr. Francoise Renaud, Dra. Lisa Rogers, Dra. Nathalie Roos, Dr. Jorge Rosenthal, Dra. Csaba Siffel, Dra. Haley Smithers-Sheedy, Dr. Joseph Sniezek, Dra. Gretchen Stevens, Dra. Melanie Taylor, Dra. Marleen Temmerman, Sra. Diana Valencia, Dra. Claudia Vellozzi, Dr. Severin Von XYlander y la Dra. Jennifer Williams.

Los hallazgos y conclusiones de este manual son los de los autores y no representan necesariamente las opiniones de los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades de los EE. UU.

## Apoyo financiero

---

La OMS agradece a los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades de los Estados Unidos, especialmente al Centro Nacional de Defectos Congénitos y Discapacidades del Desarrollo, por proporcionar apoyo financiero para la publicación de este manual como parte del acuerdo cooperativo 5 E11 DP002196, *Prevención global de enfermedades no transmisibles y promoción de la salud*. Respaldado en parte por un contrato del Grupo de Trabajo para la Salud Global al Centro Internacional de Defectos Congénitos (International Center on Birth Defects, ICBD) de la ICBDSR. Reconocemos y agradecemos profundamente a la Agencia para el Desarrollo Internacional de los Estados Unidos por brindar apoyo financiero para este trabajo.



## Abreviaturas

---

<b>AFP</b>	alfafetoproteína
<b>CDC</b>	Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades de los Estados Unidos
<b>CHARGE</b>	<b>c</b> oloboma, defectos cardiacos [ <b>h</b> ear en inglés], <b>a</b> tresia de coanas, <b>r</b> etraso del crecimiento, anomalías <b>g</b> enitales y anomalías del oído [ <b>e</b> ar en inglés]
<b>CIE-9</b>	<i>Clasificación estadística internacional de enfermedades y problemas de salud relacionados, novena revisión</i>
<b>CIE-10</b>	<i>Clasificación estadística internacional de enfermedades y problemas de salud relacionados, décima revisión</i>
<b>CIV</b>	comunicación interauricular
<b>CLIA</b>	inmunoensayo de quimioluminiscencia
<b>CMV</b>	citomegalovirus
<b>CMVc</b>	citomegalovirus congénito
<b>CVS</b>	biopsia de vellosidades coriónicas
<b>DCC</b>	defecto cardíaco congénito
<b>DQI</b>	indicador de calidad de los datos
<b>DSVD</b>	doble salida del ventrículo derecho
<b>d-TGV</b>	D(dextro)-transposición de las grandes arterias
<b>DTN</b>	defecto del tubo neural
<b>ECLAMC</b>	Estudio colaborativo latinoamericano de malformaciones congénitas
<b>EE. UU.</b>	Estados Unidos de América
<b>EIA</b>	inmunoensayo enzimático
<b>ELISA</b>	ensayo de inmunoadsorción enzimática
<b>ETOP</b>	interrupciones electivas del embarazo
<b>ETOPFA</b>	interrupción electiva del embarazo por anomalía fetal
<b>EUROCAT</b>	Red europea de registros poblacionales para la vigilancia epidemiológica de anomalías congénitas
<b>FTE (también TOF)</b>	fístula traqueoesofágica
<b>IAA</b>	interrupción del arco aórtico
<b>ICBDSR</b>	Organización Internacional de Vigilancia e Investigación de los Defectos Congénitos
<b>Ig(G/M)</b>	inmunoglobulina G/inmunoglobulina M
<b>IRC</b>	infección por rubéola congénita
<b>LCR</b>	líquido cefalorraquídeo





<b>LMIC</b>	país de ingresos bajos y medios
<b>MCA</b>	múltiples anomalías congénitas
<b>MURCS</b>	aplasia del conducto de Müller, aplasia renal y displasia de somitas cervicotorácicos ( <b>m</b> ullerian, <b>r</b> enal, <b>c</b> ervicothoracic, <b>s</b> omite association)
<b>NAAT</b>	pruebas de amplificación de ácido nucleico
<b>NBDPN</b>	Red Nacional de Prevención de Defectos Congénitos
<b>NCBDDD</b>	Centro Nacional de Defectos Congénitos y Discapacidades del Desarrollo
<b>OAV(S)</b>	<b>ó</b> culo- <b>a</b> uriculo- <b>v</b> ertebral (espectro) [ <b>s</b> pectrum en inglés]
<b>OEIS</b>	<b>o</b> nfalocele, <b>e</b> xtrofia de la cloaca, ano <b>i</b> imperforado, defectos medulares [ <b>s</b> pinal defects en inglés]
<b>OMS</b>	Organización Mundial de la Salud
<b>PC</b>	perímetro cefálico
<b>POE</b>	procedimiento operativo estándar
<b>PRNT</b>	prueba de neutralización de reducción de placa
<b>RCPCH</b>	Royal College of Paediatrics and Child Health
<b>RENAC</b>	Red nacional de anomalías congénitas de Argentina
<b>RM</b>	imágenes por resonancia magnética
<b>RPR</b>	recuperación rápida del plasma
<b>RT-PCR</b>	reacción en cadena de la polimerasa con transcriptasa inversa
<b>SAI</b>	sin otra especificación
<b>SCIH</b>	síndrome del corazón izquierdo hipoplásico
<b>SCZ</b>	síndrome congénito por el virus del Zika
<b>SNC</b>	sistema nervioso central
<b>SRC</b>	síndrome de rubéola congénita
<b>TAR</b>	trombocitopenia con ausencia de radios
<b>TC</b>	tomografía computarizada
<b>TEV</b>	pie equinovaro
<b>TPHA</b>	ensayo de hemaglutinación de Treponema pallidum
<b>TPPA</b>	ensayo de aglutinación de partículas de Treponema pallidum
<b>VACTERL</b>	<b>v</b> ertebral, <b>a</b> no, <b>c</b> ardiaco, <b>t</b> ráquea, <b>e</b> sófago, <b>r</b> enal, extremidades [ <b>l</b> imb en inglés]
<b>VDRL</b>	Laboratorio de investigación de enfermedades venéreas
<b>ZIKV</b>	Virus del Zika



## Objetivos del manual

---

Las anomalías congénitas, también denominadas defectos congénitos, son defectos estructurales o funcionales, que incluyen trastornos metabólicos y están presentes en el nacimiento. Las anomalías congénitas son un grupo diverso de trastornos de origen prenatal, que pueden ser causados por defectos de un solo gen, trastornos cromosómicos, herencia multifactorial, teratógenos ambientales o desnutrición por micronutrientes.

Este manual pretende ser una herramienta para el desarrollo, la implementación y la mejora continua de un programa de vigilancia de anomalías congénitas, particularmente para países con recursos limitados. El manual se centra en programas de vigilancia basados en la población y en hospitales. Algunos países podrían no considerar factible comenzar con el desarrollo de un programa poblacional. Por lo tanto, el manual cubre la metodología necesaria para el desarrollo de programas de vigilancia poblacionales y hospitalarios. Además, aunque muchos nacimientos en países de ingresos predominantemente bajos y medios (LMIC) ocurren fuera de los hospitales, algunos países con recursos limitados podrían elegir comenzar con un programa de vigilancia hospitalario y expandirlo más adelante a uno poblacional. Cualquier país que desee expandir su programa actual basado en hospitales a un programa basado en la población o que desee comenzar el desarrollo inicial de un sistema poblacional debería encontrar útil este manual para alcanzar su objetivo.

Este manual proporciona ejemplos seleccionados de anomalías congénitas (consulte el Apéndice A). Estas anomalías son lo suficientemente graves como para que muchos probablemente sean identificados durante los primeros días después del nacimiento. Si bien varios de los defectos enumerados son externos y se identifican fácilmente mediante un examen físico, otros son internos y, por lo general, requieren evaluaciones de diagnóstico más avanzadas, como diagnósticos por imágenes. Sin embargo, debido a su gravedad y frecuencia, todas estas afecciones seleccionadas tienen un impacto significativo en la salud pública y para algunas, existe la posibilidad de prevención primaria. Sin embargo, estas son solo sugerencias; los países pueden elegir monitorear un subconjunto de estas afecciones o agregar otras anomalías congénitas para satisfacer sus necesidades. En particular, este manual ayudará al lector a:

- ▶ describir el propósito y la importancia de la vigilancia de salud pública de anomalías congénitas;
- ▶ describir el uso de modelos lógicos para la planificación y evaluación de un programa de vigilancia;
- ▶ comprender cómo presentar datos a las autoridades responsables de formular políticas;
- ▶ identificar una lista inicial de anomalías congénitas que se deben tener en cuenta para el monitoreo;
- ▶ describir las herramientas necesarias para determinar y codificar los casos identificados;
- ▶ describir los procesos para gestionar y analizar datos, y
- ▶ comprender cómo calcular la prevalencia de anomalías congénitas.

La vigilancia de anomalías congénitas debe ser permanente y debe implicar una revisión sistemática de los resultados de nacimientos para determinar la presencia de anomalías congénitas. Si los países tienen la capacidad de recopilar información sobre factores de riesgo conocidos asociados con anomalías congénitas, como exposiciones maternas (p. ej., uso de medicamentos durante el primer trimestre), estos podrían incluirse en un programa de vigilancia. De lo contrario, se podría implementar un registro de embarazos o un estudio de casos y controles para permitir la recopilación de datos de exposición durante el embarazo.

Este manual está diseñado para facilitar la recopilación de información esencial con el fin de evaluar y hacer un seguimiento de la carga de las anomalías congénitas. Debe tenerse en cuenta que el manual no presenta información específica sobre cómo recopilar información sobre factores de riesgo o cómo manejar a un recién nacido con anomalías congénitas.

## 1. Vigilancia de anomalías congénitas

---

### Introducción

Las anomalías congénitas se definen como defectos de la estructura o función corporal que están presentes al nacer y son de origen prenatal (1). Los términos sinónimos que se utilizan con frecuencia son “defectos congénitos”, “anomalías congénitas” y “malformaciones congénitas”, aunque estos últimos tienen un significado más específico. Para los fines de este manual, se utilizará el término “anomalías congénitas” en todo el documento.

Según la OMS, en 2010, se calcula que 270,000 muertes a nivel mundial se atribuyeron a anomalías congénitas durante los primeros 28 días de vida, y los defectos del tubo neural (DTN) fueron uno de los más graves y más frecuentes. En un esfuerzo por disminuir la cantidad de anomalías congénitas en todo el mundo, la 63<sup>ra</sup> Asamblea Mundial de la Salud, adoptó una *resolución de anomalías congénitas*. Entre otros objetivos, esta resolución alienta a los países a desarrollar capacidad relacionada con la prevención de anomalías congénitas y la concientización sobre sus efectos (2). Mediante el desarrollo de un programa de vigilancia poblacional que registre con precisión las anomalías congénitas, los países pueden comprender mejor la carga de estas afecciones, ser más conscientes de los riesgos implicados, derivar a los bebés identificados a los servicios de manera oportuna y usar estimaciones de prevalencia para evaluar cualquier prevención o programa de manejo clínico actual. Los países también pueden usar la información recopilada para informar a las partes interesadas y a los responsables de formular políticas sobre la importancia de invertir en programas destinados a reducir las anomalías congénitas, y ayudarlos a planificar los servicios adecuados.

### Propósito de la vigilancia de anomalías congénitas

La vigilancia de la salud pública se define como la recopilación sistemática continua, el análisis y la interpretación de los datos de salud para fines salubristas, y la difusión oportuna de la información para la evaluación y la respuesta de salud pública para reducir la morbilidad y la mortalidad (3, 4). La vigilancia permite la planificación, implementación y evaluación de estrategias de salud, y la integración de datos en el proceso de toma de decisiones para ayudar a prevenir afecciones de salud adversas.


El propósito final de un programa de vigilancia es prevenir afecciones de salud adversas y sus complicaciones. Los datos de vigilancia, una vez recopilados, son fundamentales para determinar si un programa tiene algún efecto, evaluar si se necesitan nuevas estrategias, así como detectar áreas problemáticas y poblaciones previstas que requieren intervención y seguimiento más intensivos.

Los objetivos de un programa de vigilancia para anomalías congénitas son los siguientes:

- ▶ monitorear las tendencias en la prevalencia de diferentes tipos de anomalías congénitas dentro de una población definida;
- ▶ detectar conglomerados de anomalías congénitas (brotes);
- ▶ derivar a los bebés afectados a los servicios adecuados de manera oportuna;
- ▶ difundir los hallazgos y las interpretaciones a las organizaciones asociadas y agencias gubernamentales correspondientes, de manera oportuna;
- ▶ proporcionar una base para la investigación epidemiológica (incluidos los factores de riesgo) y los programas de prevención; y
- ▶ permitir la evaluación de los programas de prevención.

La vigilancia de anomalías congénitas se ha utilizado para uno o más de los siguientes fines:

- ▶ medir la carga de las anomalías congénitas e identificar poblaciones de alto riesgo;
- ▶ identificar las disparidades en la prevalencia y los resultados por factores como origen étnico, edad de la madre, nivel socioeconómico o región geográfica;
- ▶ evaluar los efectos de la detección y el diagnóstico prenatal, y otros cambios en las tecnologías de diagnóstico en la prevalencia de nacimientos;
- ▶ describir los resultados a corto y largo plazo de niños con anomalías congénitas y proporcionar información relevante para el manejo a largo plazo de personas afectadas por anomalías congénitas graves;
- ▶ informar las políticas y programas de salud pública y atención médica, y planificar los servicios necesarios entre las poblaciones afectadas;

- 
- ▶ guiar la planificación, implementación y evaluación de programas para ayudar a prevenir anomalías congénitas (4) y minimizar las complicaciones y los resultados adversos entre las personas afectadas por anomalías congénitas; y
  - ▶ evaluar cualquier otro riesgo y la naturaleza de los resultados adversos (incluidas las anomalías congénitas) para los fetos y bebés expuestos a medicamentos durante el embarazo, para mejorar el manejo e informar las políticas de salud pública nacionales y mundiales (5).

### **Tipos de programas de vigilancia**

Los programas de vigilancia pueden basarse en la población o en hospitales/centros y adoptar un enfoque de determinación de casos activo o pasivo, o un híbrido de los dos. Puede encontrar más información sobre los tipos de programas y la determinación de casos en el Capítulo 3.

Los programas de vigilancia de anomalías congénitas basados en la población registran los resultados de nacimientos con anomalías congénitas que ocurren en una población que reside en un área geográfica definida. Los programas de vigilancia hospitalarios de anomalías congénitas o centros de salud registran los resultados de nacimientos con anomalías congénitas que ocurren en centros de salud seleccionados. Los programas de vigilancia centinela de anomalías congénitas generalmente se establecen en uno o varios centros u hospitales para obtener estimaciones rápidas de la ocurrencia de un resultado de nacimiento adverso.

### **Anomalías congénitas: definiciones**

Las anomalías congénitas comprenden una amplia gama de anomalías de la estructura o función corporal que están presentes en el nacimiento y son de origen prenatal. Para mayor eficiencia y practicidad, el enfoque se centra comúnmente en las anomalías estructurales mayores. Estos se definen como cambios estructurales que tienen consecuencias médicas, sociales o cosméticas significativas para la persona afectada y que, por lo general, requieren intervención médica. Algunos ejemplos incluyen labio fisurado y espina bífida. Las anomalías estructurales mayores son las afecciones que representan la mayoría de las muertes, morbilidad y discapacidad relacionadas con anomalías congénitas (consulte el Recuadro 1.1 para obtener una lista de anomalías congénitas mayores internas y externas seleccionadas). Por el contrario, las anomalías congénitas menores, aunque son más prevalentes en la población, son cambios estructurales que no representan un problema de salud significativo en el período neonatal y tienden a tener consecuencias sociales o estéticas limitadas para la persona afectada. Los ejemplos incluyen pliegue palmar único y clinodactilia. Las anomalías mayores a veces se asocian con anomalías menores, que podrían ser objetivos (p. ej., apéndices preauriculares) o más subjetivos (p. ej., orejas de implantación baja). En el Recuadro 1.2, se presentan anomalías congénitas externas menores seleccionadas capturados frecuentemente por diferentes sistemas de vigilancia, pero solo cuando están asociados con cualquiera de las anomalías mayores que se vigilan. Para obtener una lista más detallada de anomalías menores, consulte el Apéndice B. A menudo, los sistemas de vigilancia recopilan información sobre algunos síndromes (múltiples anomalías patógenamente relacionadas debido a una sola causa). Las causas de los síndromes pueden ser genéticas o ambientales. Ciertos síndromes causados por enfermedades infecciosas son de especial interés en muchos LMIC. Para obtener una lista detallada de los síndromes de origen infeccioso seleccionados que son de importancia para la salud pública, consulte el Apéndice B.

Al establecer un nuevo programa de vigilancia de defectos congénitos, las anomalías iniciales que se incluyen pueden limitarse a anomalías estructurales que son fácilmente identificables y fácilmente reconocidas en el examen físico al nacer o poco después del nacimiento. La lista puede variar, según la capacidad y los recursos del sistema de atención de la salud y el programa de vigilancia, pero generalmente incluye anomalías congénitas externas mayores. Algunos ejemplos incluyen hendiduras/fisuras orofaciales, defectos del tubo neural (DTN) y defectos de reducción de extremidades. Por el contrario, la detección de la gran mayoría de las anomalías estructurales internas (p. ej., defectos cardíacos congénitos, malrotación intestinal y agenesia renal unilateral) requiere técnicas de diagnóstico por imágenes u otros procedimientos especializados que podrían no estar disponibles de manera sistemática.

En algunos casos, los defectos internos tienen manifestaciones externas que permiten al observador sospechar un diagnóstico en particular, como sucede con la secuencia de obstrucción uretral. De manera similar a la recopilación de información sobre defectos internos, la recopilación de información sobre síndromes a menudo requiere la recopilación de datos de múltiples fuentes, como análisis de laboratorio, pruebas de diagnóstico por imágenes o pruebas genéticas. Por lo tanto, la recopilación de datos de vigilancia sobre los defectos y síndromes internos generalmente no se recomienda cuando se inicia un programa de vigilancia por primera vez.



**Cuadro 1.1. Anomalías congénitas mayores seleccionadas**

Externos	Internos
Defectos del tubo neural Anencefalia Craneorraquisquis Iniencefalia Encefalocele Espina bífida Microcefalia Microtia/Anotia Hendiduras orofaciales Solo labio fisurado Solo paladar hendido Labio fisurado y paladar hendido Onfalocele Gastrosquisis Hipospadias Defectos de reducción de las extremidades superiores e inferiores Pie equinovaro/Pie zambo	Defectos cardiacos congénitos Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico Tronco arterioso Interrupción del arco aórtico Transposición de grandes arterias Tetralogía de Fallot Atresia de la válvula pulmonar Atresia de la válvula tricúspide Atresia esofágica/Fístula traqueoesofágica Atresia/Estenosis del intestino grueso Atresia/Estenosis anorrectal Agenesia/Hipoplasia renal
Cromosómicos	
Trisomía 21 (síndrome de Down)	

**Cuadro 1.2. Anomalías congénitas externas menores**

Uñas ausentes Trago accesorio Ano anterior (ano ectópico) Apéndice o fosita auricular Úvula bífida o hendida Apéndice o fosita branquial Camptodactilia Oreja en copa Aplasia cutis (si es grande, es una anomalía mayor) Pliegue en el lóbulo de la oreja Surco en el lóbulo de la oreja Fosita o apéndice de la oreja Pezones adicionales (pezones supernumerarios) Asimetría facial Hidrocele Uñas hipoplásicas Uñas de los dedos de los pies hipoplásicas Coloboma de iris	Pabellón ansiforme Micrognatia Dientes natales Dedos superpuestos Plagiocefalia Apéndice cutáneo, polidactilia tipo B, involucra mano y pie Apéndice, mamelón o lobulillo preauricular Pliegues de cuello redundantes Pies en mecedora Pliegue único, quinto dedo Pliegue palmar transversal único Arteria umbilical única Pene pequeño (a menos que esté documentado como micropene) Sindactilia que involucra el segundo y tercer dedo del pie Anquiloglosia Hernia umbilical Testículo no descendido Cuello alado (pterigium colli)
---	---



La clasificación por mecanismo de desarrollo o cuadro clínico es importante en la vigilancia porque la misma anomalía congénita podría tener diferentes etiologías. Además, la distinción podría ser importante tanto desde el punto de vista clínico como en estudios etiológicos. Consulte el Apéndice C para obtener más información sobre las causas de las anomalías congénitas y su clasificación de acuerdo con el mecanismo de desarrollo y el cuadro clínico.



## 2. Actividades y herramientas de planificación

---

Se requieren muchos pasos antes de realizar la vigilancia y recopilar datos. Se puede desarrollar un modelo lógico para ayudar a planificar cómo se financiará y dotará de personal a un programa, a identificar actividades y especificar los resultados a corto y largo plazo de la vigilancia. El proceso de planificación incluiría la identificación de las normas y reglamentaciones existentes relacionadas con los problemas de privacidad y confidencialidad en torno a la recopilación y el reporte de datos, y la implementación de un protocolo que aborde el manejo de la privacidad y la confidencialidad.

### Modelos lógicos

Un enfoque que puede ser útil al planificar, implementar y evaluar un programa de vigilancia de anomalías congénitas es el uso de modelos lógicos. Un modelo lógico es una representación gráfica de cómo funcionará el programa de vigilancia. Los modelos lógicos pueden identificar qué actividades son necesarias, el orden en el que se producirán y cómo se lograrán los resultados. La mayoría de las veces, los modelos lógicos incluirán los siguientes componentes:

- ▶ *Recursos:* ¿Qué recursos existen actualmente? ¿Qué recursos se necesitarán para construir o expandir un programa de vigilancia?
- ▶ *Actividades:* ¿Qué actividades se requieren para que el programa de vigilancia funcione? Tenga en cuenta que puede haber más de una audiencia prevista.
- ▶ *Productos:* ¿Cuál es el resultado esperado que se derivará de las actividades?
- ▶ *Expectativas:* ¿Cuáles son las expectativas (o resultados) a corto, mediano y largo plazo para cada área del programa?

Los modelos lógicos pueden tener cualquier forma (es decir, redonda, lineal, columnar o una combinación de estos), y tener cualquier nivel de detalle (es decir, simple, moderado o complejo). Probablemente, es mejor comenzar colocando toda la información relevante en un formato de tabla (consulte la Tabla 2.1) y luego desarrollar un modelo lógico basado en esa información (consulte la Fig. 2.1).

Crear un modelo lógico tiene beneficios. Puede ayudar a definir metas y objetivos, así como fomentar el acuerdo entre las partes interesadas sobre los roles y responsabilidades relacionadas con diferentes actividades. También puede ayudar a identificar brechas o barreras, y construir conexiones entre las actividades y los resultados. Consulte el Apéndice D para ver otro ejemplo de un modelo lógico.

### Socios y financiamiento

La participación de una amplia variedad de socios es esencial para el desarrollo, la implementación y el mantenimiento de un programa de vigilancia. Durante las etapas iniciales de planificación del desarrollo de un programa de vigilancia, se pueden identificar e involucrar a los socios, financiadores y partes interesadas clave. Esto puede ayudar a garantizar que se implemente y mantenga un programa de vigilancia a largo plazo. Determinar qué roles y responsabilidades se necesitan también puede ayudar a identificar qué tipos de socios se invitarían a participar en la iniciativa.

Algunos ejemplos de posibles áreas para la participación de los socios son el desarrollo de metas y objetivos para el programa de vigilancia, el desarrollo de medidas de políticas y llevarlas a los canales adecuados, y la identificación de apoyo financiero para capacitar al personal del hospital.

Los siguientes son ejemplos de posibles socios para tener en cuenta al desarrollar o implementar un programa de vigilancia:

- ▶ ministerio de salud y otros organismos gubernamentales
- ▶ ministerios de medio ambiente, departamentos de toxicología, centros de control de envenenamiento y unidades de salud ambiental para niños
- ▶ organizaciones y agencias que regulan los hospitales, los centros de maternidad y las unidades de parto
- ▶ asociaciones de profesionales médicos y de enfermería
- ▶ proveedores de atención de salud
- ▶ compañías de seguro médico



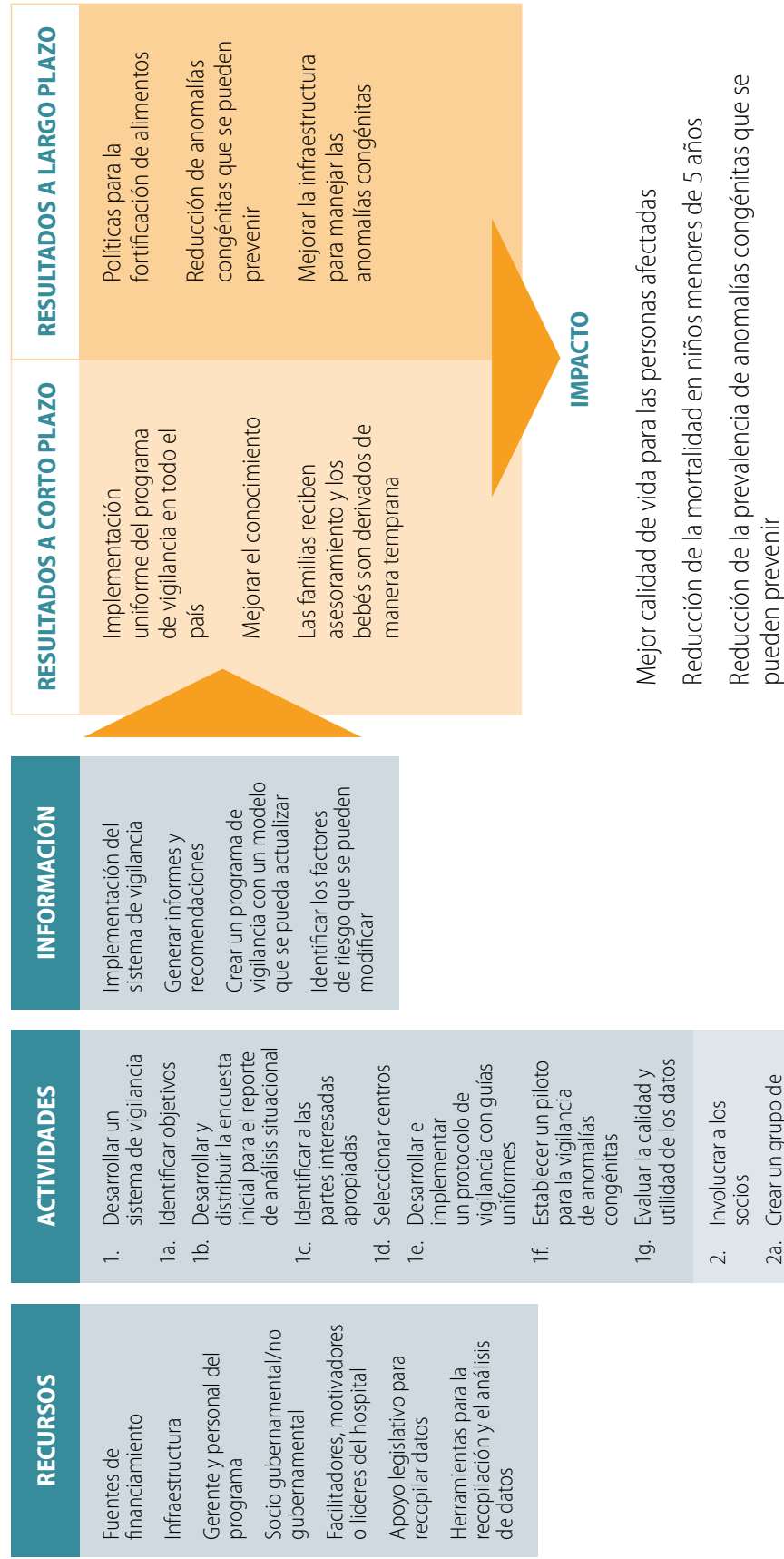
**Tabla 2.1. Ejemplo de información que puede incluirse en un modelo lógico**

Recursos	Actividades	Producto	Resultados a corto y largo plazo	Impacto
Fuentes de financiamiento	1. Desarrollar un sistema de vigilancia	Crear un sistema de vigilancia	Implementar uniforme del programa de vigilancia en todo el país	Mejor calidad de vida para las personas afectadas
Infraestructura	1a. Identificar objetivos	Generar informes y recomendaciones	Mejorar el conocimiento	Reducción de la mortalidad en niños menores de 5 años
Gerente y personal del programa	1b. Desarrollar y distribuir la encuesta inicial para el reporte de análisis de situación	Crear un programa de vigilancia con un modelo que se pueda actualizar	Desarrollar políticas	Reducción de la prevalencia de anomalías congénitas prevenibles
Socio gubernamental/no gubernamental	1c. Identificar a las partes interesadas apropiadas	Identificar los factores de riesgo que se pueden modificar	Mejorar la infraestructura en función de la necesidad para manejar las anomalías congénitas	
Facilitadores, motivadores o líderes del hospital	1d. Seleccionar centros			
Apoyo legislativo para recopilar datos	1e. Desarrollar e implementar un protocolo de vigilancia con guías uniformes			
Herramientas para la recopilación y el análisis de datos	1f. Establecer un piloto para la vigilancia de anomalías congénitas			
	1g. Evaluar la calidad y utilidad de los datos			
	2. Involucrar a los socios			
	2a. Crear un grupo de trabajo			
	2b. Promover el sistema			
	3. Evaluar y monitorear			


*Fuente:* adaptado de: Equipo de la India, Taller regional sobre vigilancia de defectos congénitos; Colombo, Sri Lanka, abril de 2012.



**Fig. 2.1. Modelo lógico para la vigilancia de anomalías congénitas**



Fuente: adaptado de: Equipo de la India, Taller regional sobre vigilancia de defectos congénitos; Colombo, Sri Lanka, abril de 2012.

- 
- ▶ universidades
  - ▶ organizaciones comunitarias que tienen interés en anomalías congénitas
  - ▶ grupos que promueven el sistema y comunitarios
  - ▶ grupos de apoyo para padres y familias para niños afectados por anomalías congénitas
  - ▶ oficinas de protección de la privacidad y ética legal
  - ▶ oficinas de seguridad, acceso a datos y gestión de la información
  - ▶ investigadores
  - ▶ profesionales de pólizas
  - ▶ medios de comunicación
  - ▶ líderes religiosos

El Apéndice E puede ayudar en el desarrollo de una lista de socios y la determinación de cómo los socios pueden participar y colaborar mejor con el programa de vigilancia.

## **Legislación**

### **Reporte obligatorio**

La forma en que un país define el reporte obligatorio, quién crea la regulación y si se aplica o no variará según el país. En los Estados Unidos de América (EE. UU.), el reporte obligatorio para un programa de vigilancia significa que las instalaciones deben reportar todos los casos de anomalías congénitas y muertes fetales al programa de vigilancia en un plazo determinado y en un formato estandarizado. Los datos estructurados y confiables proporcionan una justificación para que los países inviertan en programas sostenibles para la prevención de anomalías congénitas, y puedan ayudar al desarrollo de políticas públicas para la distribución adecuada de recursos para bebés nacidos con una anomalía congénita. Además, reportar regularmente en un formato estandarizado puede facilitar en gran medida los análisis de prevalencia y tendencias para las anomalías congénitas que se monitorean.

### **Reporte voluntario**

Dado que los países varían en la forma en que definen el reporte obligatorio, también pueden variar en la forma en que definen el reporte voluntario. En general, en el reporte voluntario, el ministerio de salud del país alienta a los miembros del personal del hospital/centro a llevar un registro y reportar todos los casos de anomalías congénitas y muertes fetales al programa de vigilancia; sin embargo, los hospitales pueden elegir si cumplen o no. El ministerio de salud puede solicitar que los hospitales informen los casos de manera uniforme, pero cada hospital puede decidir si presentan la información, cómo y cuándo.

## **Cuestiones de privacidad y confidencialidad**

Cada país tiene diferentes leyes, regulaciones y protocolos sobre cómo proteger los datos de los pacientes. Es importante comprender las leyes o reglamentaciones relacionadas con la recopilación, el uso, la difusión y la protección de la información personal. Se pueden revisar las leyes y se pueden implementar políticas para la recopilación, el manejo y el uso de datos antes de iniciar un programa de vigilancia de anomalías congénitas. Idealmente, la autoridad para operar un programa de vigilancia será explícita por ley y sus reglamentaciones. Es importante contar con regulaciones vigentes para proteger a la población, así como a los proveedores y al personal de vigilancia que presentan la información. Durante la preparación del protocolo para un programa de vigilancia de anomalías congénitas, es importante especificar el propósito de la vigilancia, los tipos de datos que se recopilarán y por qué son necesarios, cómo se recopilarán (en papel, electrónicamente o ambos), quién tendrá acceso a los datos, cómo se usarán los datos, dónde se almacenarán y protegerán los datos y durante cuánto tiempo la ley exige que se archiven los datos. Además, es importante educar al personal del hospital sobre el propósito del programa de vigilancia, y cómo se protegerán la privacidad y confidencialidad del paciente. Por último, es esencial que el personal del programa de vigilancia firme acuerdos de confidencialidad antes de comenzar a trabajar en el programa.

### **Privacidad**

En materia de información personal de salud, la privacidad es el derecho de una persona a controlar la adquisición, el uso y la divulgación de su información de salud con datos identificables. Para evitar el uso de información personal y proteger la privacidad de una familia, a cada feto o recién nacido con una anomalía congénita se le debe asignar un identificador único.



### **Confidencialidad**

En términos de datos de pacientes, la confidencialidad se refiere al derecho de una persona de mantener su información personal de salud con datos identificables de manera segura. La información confidencial debe mantenerse segura de conformidad con las reglamentaciones de cada país y fuera de la vista de personas no autorizadas. Es importante tener en cuenta que la información confidencial solo puede ponerse a disposición de proveedores de atención médica específicos y del personal específico que supervisa el programa de vigilancia. Al compartir los datos con otras personas en el país (p. ej., gerentes de hospitales y autoridades responsables), todos los reportes deben ser agregados y no tener identificadores de posibles pacientes (p. ej., nombre o dirección). Si es posible, los acuerdos de confidencialidad se firman regularmente, para garantizar que se recuerde al personal la importancia de esta práctica.

### **Seguridad**

Cuando se trata de información de pacientes, la seguridad se refiere a las salvaguardas y prácticas tecnológicas y administrativas diseñadas para proteger los sistemas de datos contra la divulgación, modificación o destrucción injustificadas. Todas las personas tienen derecho a que se mantenga de manera segura la información personal médica con datos identificables. La seguridad, en este contexto, se refiere específicamente a cómo se almacena la información personal, quién tiene acceso a esta información y con quién se puede compartir esta información.

### **Consentimiento informado**

Los procesos y requisitos relacionados con el consentimiento informado varían según el país. Debido a la importancia de la salud pública de evaluar y hacer un seguimiento de anomalías congénitas, la mayoría de los países no requieren consentimiento informado antes de reportar un diagnóstico de anomalía congénita a un programa de vigilancia. Si el país tiene una ley que requiere un formulario de consentimiento, la información podría compartirse solo una vez que se haya firmado este formulario. Si la ley no requiere un formulario de consentimiento, se puede informar a los padres de forma oral que se compartirá la información sin datos identificables.

### **Diseminación de datos**

Un aspecto importante del proceso de implementación para un programa de vigilancia de anomalías congénitas, aparte de la recopilación y el análisis de los datos de vigilancia, es planificar con anticipación la forma en que se difundirá la información generada. Parte de esta planificación anticipada implica la identificación de los procesos mediante los cuales los documentos (p. ej., reportes estadísticos y reportes anuales) se adaptan a las diferentes posibles audiencias que recibirán información sobre los hallazgos de la vigilancia. Las posibles audiencias pueden incluir socios, partes interesadas, proveedores de atención médica y la población. El uso de los datos de vigilancia incluye:

- ▶ identificar las tendencias de anomalías congénitas
- ▶ planificar, implementar y evaluar las intervenciones basadas en evidencia
- ▶ motivar acción en la comunidad
- ▶ informar a las autoridades responsables y a los funcionarios del gobierno
- ▶ informar a los profesionales clínicos y de salud pública, a las organizaciones no gubernamentales y a la población
- ▶ identificar y derivar a los niños con necesidades especiales a los servicios correspondientes

Con esta información, se pueden desarrollar estrategias para mejorar los resultados de salud en una población prevista, se pueden identificar y remediar las barreras de infraestructura, y se pueden hacer esfuerzos para obtener el apoyo de los socios locales y regionales.

Los principales usuarios de la información de vigilancia son generalmente los profesionales de la salud pública y los proveedores de atención de salud. La información dirigida principalmente a esas personas incluye el análisis y la interpretación de los resultados de la vigilancia, junto con las recomendaciones que surgen de los datos de vigilancia. Es importante que los proveedores e instituciones participantes estén informados de la situación en sus centros u hospitales participantes, así como en áreas del sistema de salud que usen la información, para entender el progreso en este tipo de programa. De ser posible, se podría establecer un comité, con la participación de expertos técnicos y partes interesadas, para facilitar el análisis de los problemas relacionados con la seguridad y la confidencialidad, los análisis estadísticos, la presentación y el intercambio de datos, y la evaluación de la viabilidad y el mérito de los proyectos de colaboración. Si los datos se analizan y presentan de manera efectiva, los responsables de la toma de decisiones en todos los niveles podrán visualizar y comprender mejor las implicaciones de la información.



Se puede desarrollar un protocolo para la comunicación y disseminación de información para abordar las necesidades de diferentes audiencias. Este protocolo puede abordar preguntas como las siguientes:

- ▶ ¿Qué mensaje es el más relevante para una audiencia en particular?
- ▶ ¿Existe un plazo para la difusión de los datos?
- ▶ ¿Qué determinará si la información que se difundió fue útil y si se alcanzaron los objetivos?
- ▶ ¿Qué formato y vía se deben usar para llegar a esta audiencia?

Existen diferentes vías para la disseminación de datos: en papel o electrónica, o una combinación de ambas. Mediante el uso de tecnología, los comunicados de prensa, cartas, folletos, informes y artículos científicos pueden ponerse a disposición en formato web o difundirse a través de redes sociales. Algunos ejemplos de formas en que se disseminan los datos se pueden encontrar en varias referencias (6–11).

### **Comunicación con los padres**

Es importante recordar que las personas que recopilan datos, aquellas personas que extraerán información de los registros del hospital o de los registros médicos para la identificación y clasificación de anomalías congénitas, no deben proporcionar información a los padres sobre un diagnóstico o servicios, ya que estos generalmente son realizados por un proveedor de atención médica. El tema sobre la comunicación con los padres se incluye en este manual como recordatorio para todo el personal del programa de que cada “caso” identificado significa que los miembros de la familia podrían tener que lidiar con la muerte o discapacidad de un niño. Los proveedores de atención médica certificados, aquellos médicos, miembros del personal de enfermería y parteros que tienen responsabilidades directas de atención al paciente y que trabajan como parte del programa de vigilancia, se beneficiarán de recibir capacitación sobre cómo comunicar información delicada de manera adecuada. Es posible que los padres en duelo no comprendan completamente un diagnóstico complicado; por lo tanto, podría ser útil proporcionar a los padres información escrita sobre el diagnóstico, junto con información de las organizaciones disponibles, grupos de apoyo, servicios de duelo y servicios de asesoramiento genético. Consulte el Apéndice F para obtener sugerencias sobre cómo los proveedores de atención médica pueden comunicar a las familias información sobre un diagnóstico de una anomalía congénita.



### 3. Enfoques para la vigilancia

Este capítulo describe algunos de los diferentes enfoques metodológicos utilizados en la vigilancia de anomalías congénitas.

#### Cobertura de la población

Una vez que se han establecido los propósitos de la vigilancia, los siguientes pasos son definir la población que se vigilará e identificar el área de cobertura. El programa podría ser de base poblacional, o en centros u hospitales (consulte la Fig. 3.1). El área de cobertura (área geográfica) para un programa de vigilancia poblacional puede ser una ciudad, una región o un país entero. Un programa poblacional tiene una población de origen definida (generalmente definida por la residencia materna), y todas las anomalías congénitas identificadas que se producen dentro de esa población se incluyen, independientemente del lugar de parto.

Por el contrario, la población de origen para un programa basado en hospitales generalmente no puede definirse con precisión. La cobertura para un programa de vigilancia basado en hospitales generalmente es de al menos algunos hospitales o clínicas en una región geográfica. Sin embargo, generalmente no hay zonas de cobertura distintas para hospitales específicos y, por lo tanto, no hay un denominador definido de toda la población de origen a partir de la cual se determinan todos los casos. Los programas hospitalarios funcionan mejor cuando captan la mayor parte de la población de interés en una región geográfica.

Debido a la falta de recursos u otras restricciones, es posible que a algunos países no les resulte factible comenzar un programa de vigilancia como un programa poblacional y, por lo tanto, pueden elegir comenzar con el desarrollo de un programa basado en centros u hospitales. Sin embargo, es fundamental comprender las limitaciones de un programa basado en hospitales e interpretar cualquier hallazgo de dicho sistema dentro de esas limitaciones.

#### Programas de vigilancia basados en la población

Los programas de vigilancia de anomalías congénitas basados en la población recopilan datos de una población de origen completa (fetos o recién nacidos con una anomalía congénita y la cantidad total de nacimientos) nacidos de madres residentes que viven en una zona de cobertura (área geográfica), en un período definido.

Por lo tanto, el denominador utilizado para calcular la prevalencia en un programa poblacional consiste en nacimientos de madres residentes. El numerador correspondiente consiste en fetos o recién nacidos con anomalías congénitas nacidos de madres residentes. Debido a esta definición, *todos* los nacimientos se recopilan en un programa poblacional, incluyen no solo los nacimientos que ocurren en hospitales u hospitales de maternidad, sino también aquellos que ocurren en el hogar.

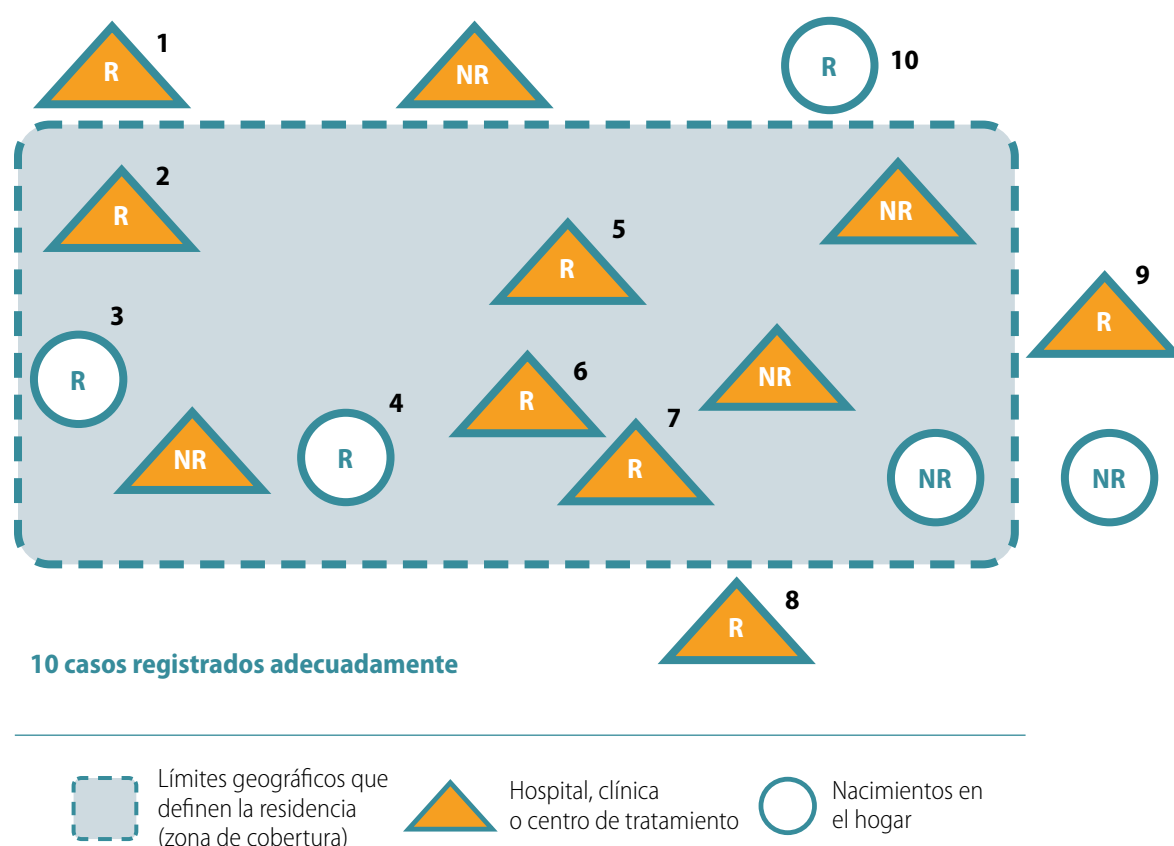
**Fig. 3.1. Cobertura de la población en programas de vigilancia**



La mayoría de los programas de vigilancia de anomalías congénitas usan la residencia principal de la madre en el momento del parto o la interrupción del embarazo para definir la población de origen en la cual ocurren los casos. Por ejemplo, la residencia puede definirse como la dirección principal de la madre durante los tres meses previos al embarazo y el primer trimestre de embarazo. Sin embargo, la cuestión crucial es que la definición de estado de residente utilizada para los casos (el numerador) debe ser la misma que la utilizada para todos los nacimientos (el denominador). La Figura 3.2 ilustra un ejemplo de un programa poblacional. Todos los fetos o recién nacidos identificados con una anomalía congénita nacidos de madres que residen *dentro* de la zona de cobertura (área punteada) se incluyen en el programa (etiquetas 2 a 7 en la Fig. 3.2). De manera similar, un feto o recién nacido con una anomalía congénita que nace fuera de la zona de cobertura definida (inclusive, por ejemplo, uno que nace en el hogar mientras la madre visita a un familiar que vive fuera de la zona de cobertura) aún estaría incluido si la madre es residente de la zona de cobertura (etiquetas 1, 8, 9 y 10 en la Fig. 3.2). Los fetos o recién nacidos identificados con anomalías congénitas y nacidos de *madres no residentes* no se incluyen. Las fuentes de datos incluyen todos los centros de salud dentro de la zona de cobertura donde ocurren los nacimientos, inscripciones del registro civil (p. ej., registros de nacimientos y muertes), centros de tratamiento de derivación para personas con anomalías congénitas (hasta el período de edad definido para la inclusión en la vigilancia), bases de datos administrativas y cualquier centro de atención médica que identifique a un feto o recién nacido con una anomalía congénita.

Los pasos para calcular la prevalencia y la información sobre cómo definir el denominador se describen más adelante en este capítulo.

**Fig. 3.2. Zona de cobertura para un programa de vigilancia poblacional**



**R** = feto o recién nacido con anomalía congénita cuya madre es residente.

**NR** = feto o recién nacido con anomalía congénita cuya madre no es residente.



### **Programas de vigilancia basado en hospitales**

Los programas de vigilancia hospitalarios de anomalías congénitas registran todos los desenlaces de embarazos con anomalías congénitas que ocurren en hospitales seleccionados en un área geográfica definida (p. ej., un estado, provincia, departamento o condado).

El denominador utilizado para calcular la prevalencia en un programa basado en hospitales está conformado por nacimientos que ocurren en los hospitales participantes. El numerador (casos) generalmente está conformado por nacidos vivos afectados y mortinatos que ocurren en estos hospitales. Los fetos o recién nacidos con anomalías congénitas que nacen en el hogar no están incluidos, incluso si se identifican y registran en hospitales participantes (porque no son parte del denominador).

Debido a que la inclusión en un programa basado en hospitales depende del lugar donde ocurrió el nacimiento en lugar de la residencia al nacer, es difícil establecer la población de origen de los casos. Esto se convierte en un problema en la vigilancia de anomalías congénitas cuando los patrones de derivación sesgan la probabilidad de que un feto o recién nacido afectado sea dado a luz en un hospital del sistema. Por lo tanto, una preocupación importante en los programas hospitalarios es el sesgo de derivación de casos, es decir, el parto selectivo de los embarazos afectados en los hospitales que participan en el programa basado en hospitales. Este sesgo de derivación también puede variar con el tiempo, ya sea porque los patrones de derivación cambian o porque se agregan o eliminan hospitales del programa de vigilancia. Esto, a su vez, se suma al problema de usar estos datos hospitalarios longitudinalmente para el monitoreo.

Dichos programas hospitalarios generalmente recopilan datos sobre nacidos vivos y mortinatos. Debido a que los recién nacidos son dados de alta de los hospitales de maternidad en los días posteriores al nacimiento, los programas hospitalarios generalmente solo registran aquellas anomalías congénitas que son evidentes durante la estancia hospitalaria, a menos que se registren aquellos reingresos al hospital para cirugía u otros procedimientos. Tenga en cuenta que los fetos o recién nacidos diagnosticados después del parto en un hospital que participa en un programa basado en hospitales no se incluyen para fines de vigilancia, *a menos que* también hayan nacido en un centro participante en un programa basado en hospitales.

A modo ilustrativo, en la Fig. 3.3 se presenta un ejemplo de hospitales participantes y no participantes en un programa de vigilancia basado en hospitales. Todos los fetos o recién nacidos con anomalías congénitas nacidos de madres en hospitales participantes, independientemente de la residencia materna, se incluyen en el programa (etiquetas 1 a 4 en la Fig. 3.3). Los fetos o recién nacidos con anomalías congénitas nacidos de madres residentes, *pero nacidos fuera de un hospital participante o en el hogar* no están incluidos. Los fetos o recién nacidos con anomalías congénitas nacidos de *madres no residentes* se incluyen si nacen en un hospital participante.

La detección de fetos o recién nacidos identificados con anomalías congénitas en los hospitales participantes puede variar. Aunque algunos son hospitales de nivel primario, otros pueden ser centros especializados para ciertas afecciones, o para el diagnóstico y la atención prenatal, y actúan como hospitales de derivación para pacientes fuera de la zona de cobertura. Como se discutió, dichos hospitales atenderían de manera desproporcionada a fetos o recién nacidos con anomalías congénitas, lo que introduciría un sesgo en el cálculo de su prevalencia al nacer.

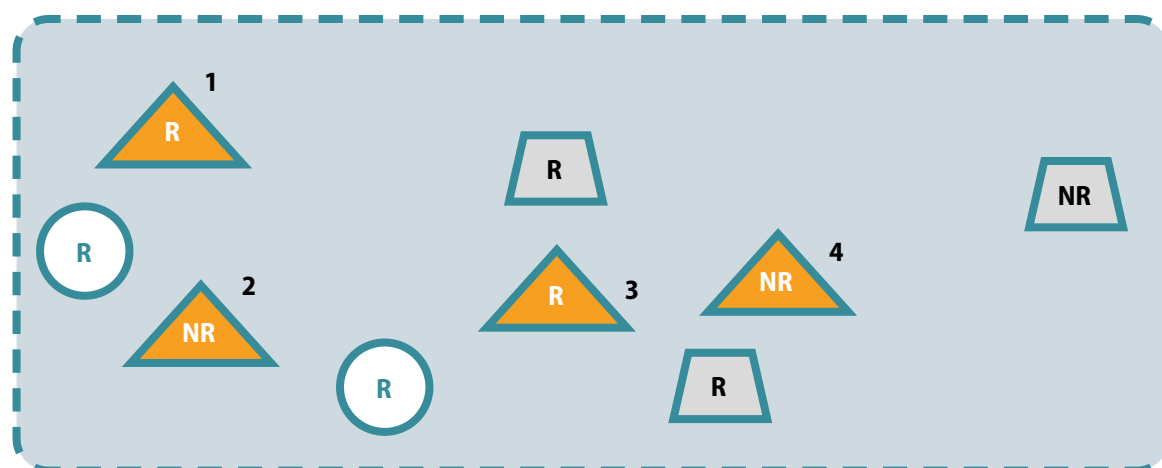
La magnitud del sesgo podría cambiar con el tiempo, con fluctuaciones en los patrones de derivación y la proporción de nacimientos que ocurren fuera del entorno hospitalario. Esto podría conducir a cambios en las tasas que no tienen nada que ver con la prevalencia subyacente, sino que son el resultado de patrones de derivación. Además, el sesgo dependerá de la cantidad de hospitales o centros que se incluyan: todos, la mitad o solo un pequeño porcentaje.

Los cálculos de los desenlaces de los nacimientos con anomalías congénitas en programas de vigilancia hospitalarios representan solo aquellos nacimientos en hospitales que participan y que reportan datos. Por lo tanto, los cálculos de prevalencia podrían ser sesgados, particularmente si los nacimientos en los hospitales son una minoría de todos los nacimientos, si recibe una alta proporción de embarazos de alto riesgo o complicados, y/o si no son representativos de la población de interés. El sesgo limita la representatividad y utilidad de los datos para la vigilancia. Sin embargo, si casi todos los hospitales de un país participan en el programa de vigilancia y casi todos los nacimientos ocurren en hospitales, el programa de vigilancia podría aproximarse a un programa de vigilancia poblacional.

Finalmente, la vigilancia *centinela* que es un subconjunto de la vigilancia basada en centros o en hospitales, se utiliza para obtener cálculos rápidos de la ocurrencia de un desenlace de nacimiento. Debido a que las anomalías congénitas



**Fig. 3.3. Zona de cobertura para un programa de vigilancia hospitalario**



#### 4 casos registrados adecuadamente



**R** = feto o recién nacido con una anomalía congénita cuya madre es residente; incluido si el feto o recién nacido se identifica en un hospital participante.

**NR** = feto o recién nacido con una anomalía congénita cuya madre no es residente; incluido si el feto o recién nacido se identifica en un hospital participante.

son eventos relativamente raros, los programas de vigilancia centinela podrían no ser muy eficaces para registrarlos. Aunque los programas de vigilancia basados en la población y en hospitales tienen diferencias claras, hay algunas características que son comunes a ambos. Estas incluyen:

- ▶ los médicos u otros profesionales de la salud participantes pueden ser “facilitadores, motivadores o líderes” que están comprometidos con el programa;
- ▶ los datos recopilados son útiles para documentar que puede existir un problema;
- ▶ los datos recolectados son útiles para alertar a las autoridades sanitarias y funcionarios públicos sobre la necesidad de invertir más en la evaluación de posibles causas y en la promoción de estrategias de prevención;
- ▶ los niños afectados pueden ser derivados para recibir atención, y
- ▶ pueden generarse datos de casos de alta calidad, incluidos datos sobre posibles factores de riesgo.

### Detección de casos

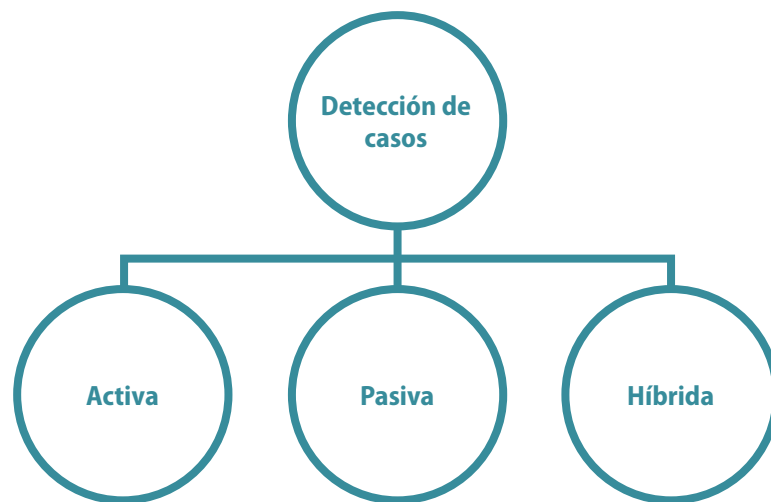
Una vez decidido el tipo de cobertura poblacional, el siguiente paso es determinar cómo se encontrarán los casos. Esto se puede hacer adoptando enfoques activos, pasivos o híbridos (consulte la Fig. 3.4).

#### Detección activa de casos

En la detección activa de casos, el personal de vigilancia generalmente es contratado y capacitado para extraer datos (es decir, para ser recopiladores de datos). Los recopiladores visitan regularmente las instituciones participantes (p. ej., hospitales y clínicas), o tienen acceso electrónico a estas, y revisan activamente múltiples fuentes de datos (p. ej., libros de registro y registros médicos, de altas y de muertes) para identificar casos. Por lo tanto, podría ser importante visitar todas las áreas del hospital donde se pueda identificar potenciales fetos o recién nacidos con anomalías congénitas (p. ej., la unidad de partos; la unidad de cuidados intensivos neonatales). Para aquellos fetos o recién nacidos identificados en los libros de registro como con una anomalía congénita, los recopiladores de datos suelen solicitar registros médicos maternos e infantiles para extraer información relevante en un formulario de reporte (consulte el Apéndice G).



**Fig. 3.4. Detección de casos**



Se observa que para que este proceso funcione bien, los registros médicos deben contener información relevante en un formato que los recopiladores de datos puedan identificar y extraer fácilmente ya que generalmente tienen conocimientos médicos limitados.

Aunque este tipo de verificación de casos requiere recursos y personal considerables, la determinación activa de casos tiende a mejorar la detección de casos y el reporte de casos, y mejora la calidad de los datos porque se recopila información clínica más extensa.

Para mejorar la detección de casos, el programa de vigilancia puede vincular las bases de datos administrativas (p. ej., inscripciones en el registro civil, datos de alta y bases de datos de seguros) con la base de datos del programa de vigilancia para identificar otros posibles casos que no se determinaron a partir de las fuentes más comunes. Los casos identificados requerirán la verificación por parte del personal que vaya a los hospitales de maternidad y revise los registros médicos.

#### ***Detección pasiva de casos***

En la detección pasiva de casos, el personal del hospital que identifica a un feto o recién nacido con una o varias anomalías congénitas comunica esta información directamente al registro de vigilancia. Además, los casos pueden determinarse vinculando bases de datos administrativas (p. ej., inscripciones en el registro civil, datos de altas y bases de datos de seguros) a la base de datos del programa de vigilancia. En la determinación pasiva de casos, la información que se reporta al sistema de vigilancia generalmente no se verifica mediante la extracción directa del registro médico.

Este tipo de detección de casos es menos costosa porque se requieren menos recursos y personal. Sin embargo, la carga de informar recae en hospitales o clínicas, lo que podría requerir tiempo y esfuerzo del personal del hospital que ya está ocupado. Esto podría derivar en una tasa de informe inferior a la óptima, documentación menos completa o reportes tardíos, o una combinación de estos. También suele proporcionar información menos completa sobre cada caso y subestima la cantidad de anomalías congénitas que ocurren. Además, debido a que la información informada no está validada, también podría sobrestimar ciertas anomalías congénitas.

#### ***Detección híbrida de casos***

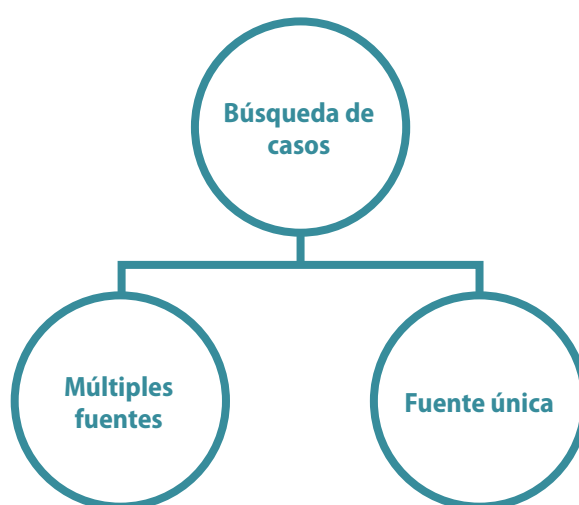
La detección híbrida de casos se refiere a una combinación de detección pasiva de casos de la mayoría de los tipos de anomalías congénitas, con la detección activa de casos de anomalías congénitas específicas, o para un porcentaje de todas las anomalías congénitas reportadas como mecanismo de control de calidad. Por ejemplo, un programa de vigilancia puede llevar a cabo una determinación activa de los DTN para recopilar información más detallada de los casos con mayor oportunidad, y utilizar la detección pasiva de todas las demás anomalías congénitas que se vigilan. De manera similar, un programa puede utilizar informes pasivos con verificación de seguimiento activo de ciertas anomalías congénitas.

Independientemente del método seleccionado para la detección de casos (activo o pasivo), cada hospital participante puede identificar a un “motivador o líder” que esté comprometido con el programa. Esto podría ayudar a garantizar una participación más completa de las diferentes unidades hospitalarias y servicios que participan en el programa de vigilancia. Además, la función de este líder podría ser capacitar a otros miembros del personal (como médicos, personal de enfermería y auxiliares de laboratorio) en la detección de los casos, registrar información y supervisar el flujo de información, a fin de mantener un control de calidad continuo y activo sobre la cantidad e integridad de la información. La función de un líder puede ser importante para el éxito de un programa.

### Búsqueda de casos

Los programas de vigilancia de anomalías congénitas pueden decidir las fuentes a partir de las cuales se identificarán los casos (consulte la Fig. 3.5).

**Fig. 3.5. Búsqueda de casos**



### Fuentes de los datos

El uso de múltiples fuentes podría mejorar la exhaustividad de la detección de casos que no están disponibles a partir de una sola fuente. Además, podría mejorar la calidad de los datos, ya que tener múltiples fuentes podría aumentar la cantidad y el nivel de información disponible para un caso determinado. Por ejemplo, un diagnóstico podría no ser posible en la unidad de parto, pero podría ser establecido por especialistas en la unidad pediátrica y confirmado por análisis de laboratorio. Aunque el uso de múltiples fuentes de datos consume más tiempo y retrasa el proceso de recopilación de información, puede mejorar la detección de casos y la calidad de los datos en general. Por lo general, el uso de una única fuente para la determinación de casos no permite la detección de la mayoría de los fetos o recién nacidos con una anomalía congénita. Por ejemplo, en la Fig. 3.6 se muestra que en Puerto Rico había un subregistro de casos de DTN cuando los casos se detectaban a partir únicamente de inscripciones del registro civil, que cuando se consultaron múltiples fuentes (p. ej., libros de registro en la sala de parto, unidades de atención neonatal, unidades pediátricas) en el marco del Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos.

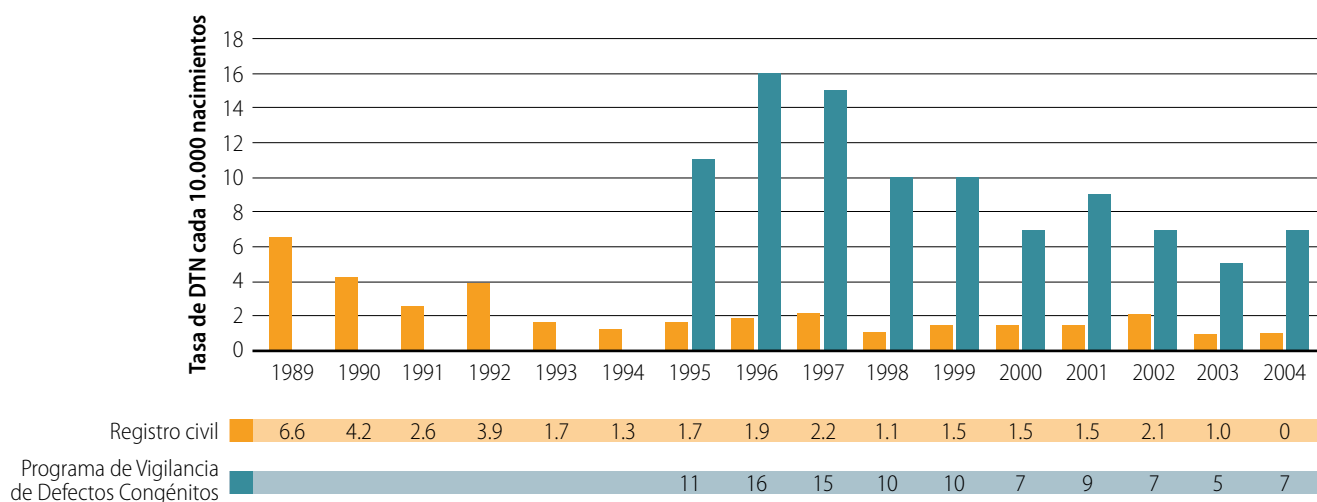
### Inclusión de casos

Cada programa de vigilancia decide qué anomalías congénitas incluir. Un programa podría elegir incluir todas las anomalías congénitas mayores, mientras que otro programa podría decidir incluir anomalías congénitas seleccionadas, de acuerdo con las necesidades del país (consulte la Fig. 3.7). Como se analizará en el Capítulo 4, se puede comenzar con una pequeña cantidad de anomalías congénitas fácilmente reconocibles y luego expandir el sistema para incluir otras anomalías, a medida que el programa adquiere experiencia y recursos.

### Formatos para descripción de las anomalías congénitas

En el formulario de recopilación de datos, la información sobre anomalías congénitas se registra idealmente usando una descripción textual o una casilla de verificación, aunque a veces se pueden usar ambas (Fig. 3.8).

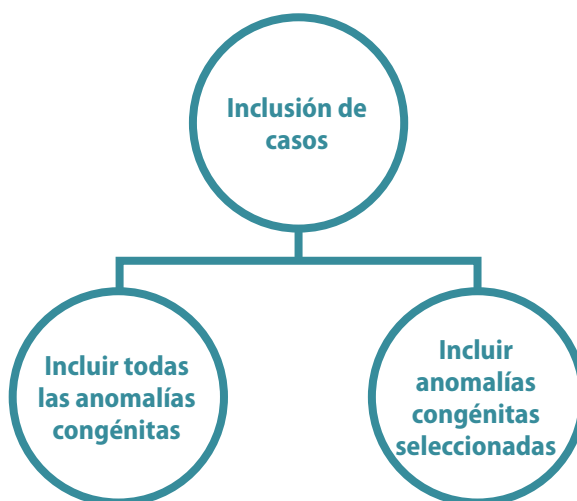
**Fig. 3.6. Prevalencia de defectos del tubo neural por fuentes de determinación de casos, Programa de Vigilancia de Defectos Congénitos de Puerto Rico**



DTN: defectos del tubo neural

Fuente: Programa de vigilancia de defectos congénitos del Departamento de Salud de Puerto Rico y Secretaría Auxiliar para la Planificación y el Desarrollo, San Juan, Puerto Rico.

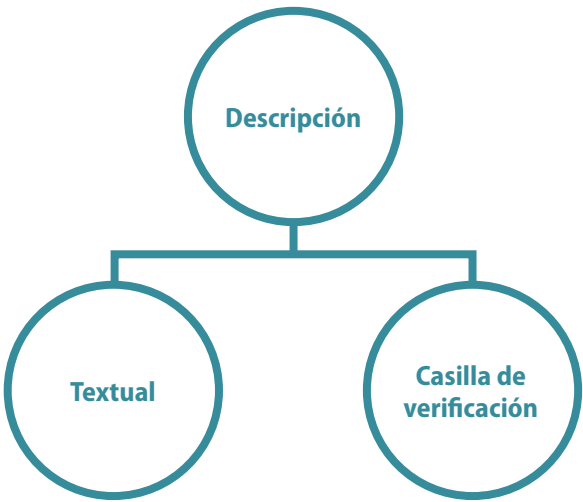
**Fig. 3.7. Inclusión de casos**



Desde el punto de vista de la calidad, las casillas de verificación por sí solas generalmente son insuficientes para lograr una alta calidad de datos, tanto en la extracción de datos inicial como en la revisión de casos. Sin embargo, si un país tiene los recursos para recopilar datos electrónicamente, una casilla de verificación podría ser útil como primer paso, si hay un menú desplegable con más opciones para categorizar la anomalía congénita. Sin embargo, tener un campo para las descripciones textuales permite recopilar detalles, y la información adicional podría ayudar a aclarar el diagnóstico y la clasificación, usarse para planificar el manejo de la atención médica del niño, y ayudar a evaluar la precisión e integridad de la información y la codificación durante la revisión del caso y la evaluación de la calidad continua. En la Fig. 3.9, se presentan ejemplos de formatos textuales y de casillas de verificación.

Al codificar el ejemplo de caso en la Fig. 3.9, si la información disponible se limita a una de las casillas marcadas, el código de *Clasificación estadística internacional de enfermedades y problemas de salud relacionados*, 10th revisión (CIE-10) (12) sería Q36.99 (labio fisurado). Sin embargo, si la descripción textual está disponible, es posible otorgar un código más específico: Q36.9 (labio fisurado, unilateral).

**Fig. 3.8. Formatos de descripción**



**Fig. 3.9. Ejemplos de formatos de descripciones textuales y de casillas de verificación para documentar anomalías congénitas**

**Formato de descripción textual**

Anomalia congénita seleccionada	Descripción/Comentarios/Detalles
1. Labio fisurado	Bebé nacido con labio fisurado izquierdo unilateral; el paladar está intacto. El bebé también tiene microcefalia y los puños cerrados.

**Formato de casilla de verificación**

Defectos del tubo neural:
<input type="checkbox"/> Anencefalia
<input type="checkbox"/> Encefalocele
<input type="checkbox"/> Espina bífida
Hendiduras orofaciales:
<input checked="" type="checkbox"/> Labio fisurado
<input type="checkbox"/> Paladar hendido
<input type="checkbox"/> Labio fisurado y paladar hendido
<input checked="" type="checkbox"/> Otro

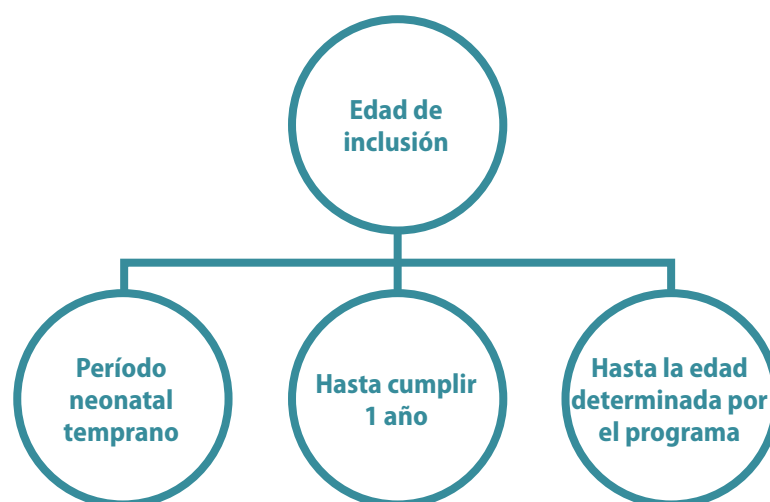
**Edad de inclusión**

Los países que tienen programas de vigilancia de anomalías congénitas tienen diferentes criterios para la edad de inclusión. Algunos solo incluyen información sobre fetos o recién nacidos con una anomalía congénita detectada durante el período neonatal temprano (consulte la Tabla 3.1), mientras que otros incluyen casos detectados durante el primero año de vida o más tarde (consulte la Fig. 3.10).

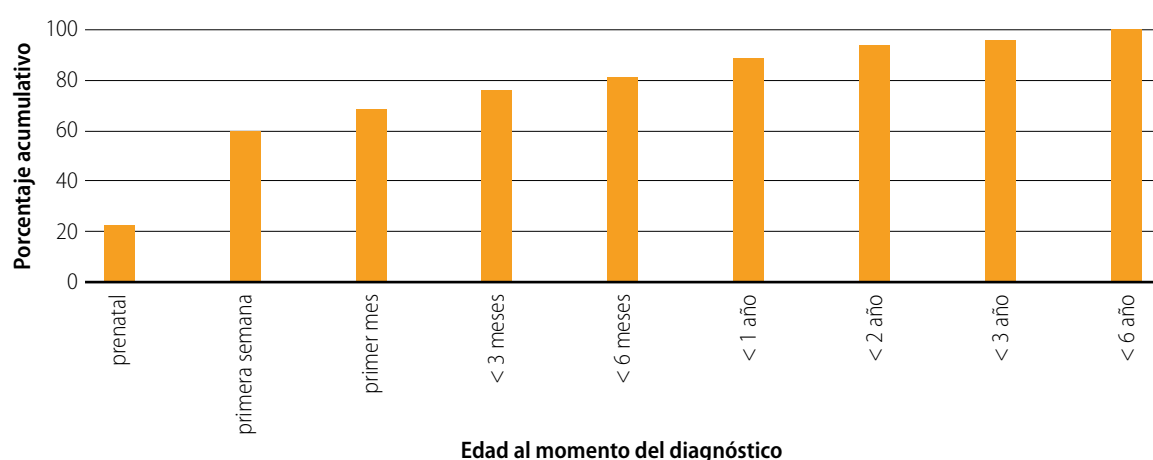
**Tabla 3.1. Períodos de la infancia**

Período de tiempo	Días
Neonatal	0–27
Neonatal temprano	0–6
Neonatal tardío	7–27
Postnatal	28–364

**Fig. 3.10. Edad de inclusión en un programa de vigilancia de anomalías congénitas**



**Fig. 3.11. Porcentaje acumulado de casos de anomalías congénitas mayores por edad en el momento del primer diagnóstico**



Fuente: Bower et al., 2010 (13). Reproducido con permiso del editor.

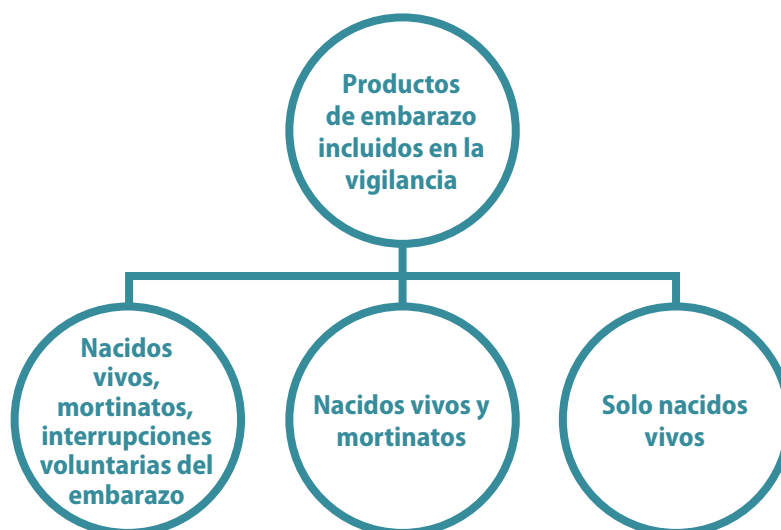
El Registro de defectos congénitos de Australia Occidental incluye casos diagnosticados hasta los 6 años de edad. En la Figura 3.11, obtenida de Bower et al. (2010) (13), se indica el porcentaje acumulado de casos con defectos internos y externos mayores por edad al momento del diagnóstico. Los autores examinaron la edad al momento del diagnóstico para todas las anomalías congénitas notificadas al Registro de Defectos Congénitos entre 2000 y 2001. Casi el 60 % de todas las anomalías congénitas mayores se diagnosticaron durante la primera semana de vida, casi el 70 % en el primer mes, casi el 90 % en el primer año y casi el 100 % en los primeros seis años.

La edad al momento del diagnóstico es un componente crítico de la definición del caso. Típicamente, cuanto mayor sea la edad de corte, mayor será la frecuencia de las afecciones informadas, especialmente para afecciones que involucran órganos internos que podrían no ser evidentes al nacer. Por ejemplo, mientras que las anomalías externas como los DTN y la gastrosquisis son evidentes al nacer, algunas anomalías internas como los defectos cardíacos podrían no identificarse hasta días, o incluso semanas o meses, después del parto. Además, ciertas anomalías podrían requerir confirmación posnatal.

### Inclusión de los desenlaces de los embarazos

De ser posible, los programas de vigilancia tienen como objetivo detectar las anomalías congénitas entre todos los desenlaces de embarazos (nacidos vivos, muertes fetales y terminaciones de embarazos), (ver la Fig. 3.12). Algunos países tienen la capacidad y los recursos para determinar todos o la mayoría de estos desenlaces cuando ocurren relativamente tarde en el embarazo, pero es extremadamente difícil determinar sistemáticamente aquellos que ocurren antes de las 28 semanas de gestación y, en particular, aquellos en los que se interrumpe el embarazo. Por estos motivos, si la detección prenatal de anomalías congénitas no es una opción disponible en una zona de cobertura, sería más factible inicialmente limitar la detección a nacidos vivos y muertes fetales que ocurran a las 28 semanas de gestación o más, o de lo contrario, con un peso al nacer de al menos 1000 g (si no se dispone de edad gestacional). Sin embargo, en muchos países y entornos, la detección en nacidos vivos solamente es una limitación significativa que puede conducir a tasas y tendencias poco confiables, particularmente para afecciones con una alta tasa de pérdida antes de las 28 semanas de gestación (p. ej., anencefalia). Si un país tiene la capacidad de determinar casos antes de las 28 semanas de gestación, hacerlo puede ayudar a proporcionar un cálculo más preciso de la prevalencia de una afección como la anencefalia. Los programas interesados en obtener información más detallada sobre la inclusión del diagnóstico prenatal en la vigilancia de anomalías congénitas pueden encontrar algunas sugerencias y consejos útiles y prácticos en las pautas desarrolladas por la Red Nacional de Prevención de Defectos Congénitos (NBDPN) de los EE. UU. (14).

**Fig. 3.12. Inclusión de los desenlaces de los embarazos**

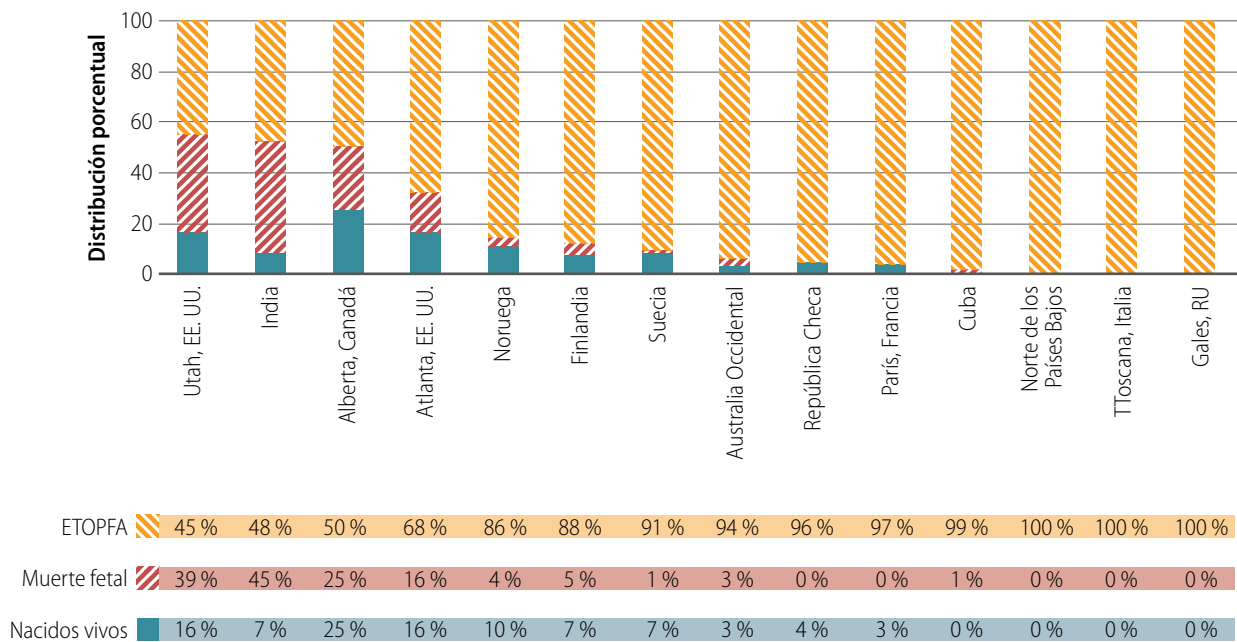


En las Figuras 3.13 y 3.14, se muestra cómo la inclusión de los diferentes tipos de productos de embarazos ha mejorado la determinación de casos de anencefalia y espina bífida en 14 países. Es importante tener en cuenta que los programas que incluyen las interrupciones voluntarias del embarazo encuentran las interrupciones en función del monitoreo del diagnóstico prenatal. Por ejemplo, la mayoría de los fetos con anencefalia se determinan a través de muertes fetales o interrupción voluntaria del embarazo. En la Fig. 3.13, se indica que, en Gales, la Toscana (en Italia) y el norte de los Países Bajos, por ejemplo, el 100 % de los fetos con anencefalia se determinan a través de interrupciones voluntarias del embarazo, mientras que en Utah (en los EE. UU.), el 50 % se determina a través de interrupciones voluntarias del embarazo, el 40 % en mortinatos y el 10 % en nacidos vivos. De manera similar, como lo indica la Figura 3.14, una proporción mucho mayor de fetos con espina bífida en Gales, la Toscana y el norte de los Países Bajos se detectan a través de las interrupciones voluntarias del embarazo, en comparación con los otros países, regiones o estados representados.

### Sistema de codificación

La mayoría de los países utilizan el sistema de codificación CIE-10 (12) para clasificar las anomalías congénitas (consulte el Capítulo 6 para obtener más información sobre la codificación). Si bien los países pueden desarrollar su propio sistema de codificación local, la OMS recomienda el uso de CIE-10 para reportes y comparaciones internacionales.

**Fig. 3.13. Distribución de los productos de embarazos entre casos detectados de anencefalia, 2007–2009**

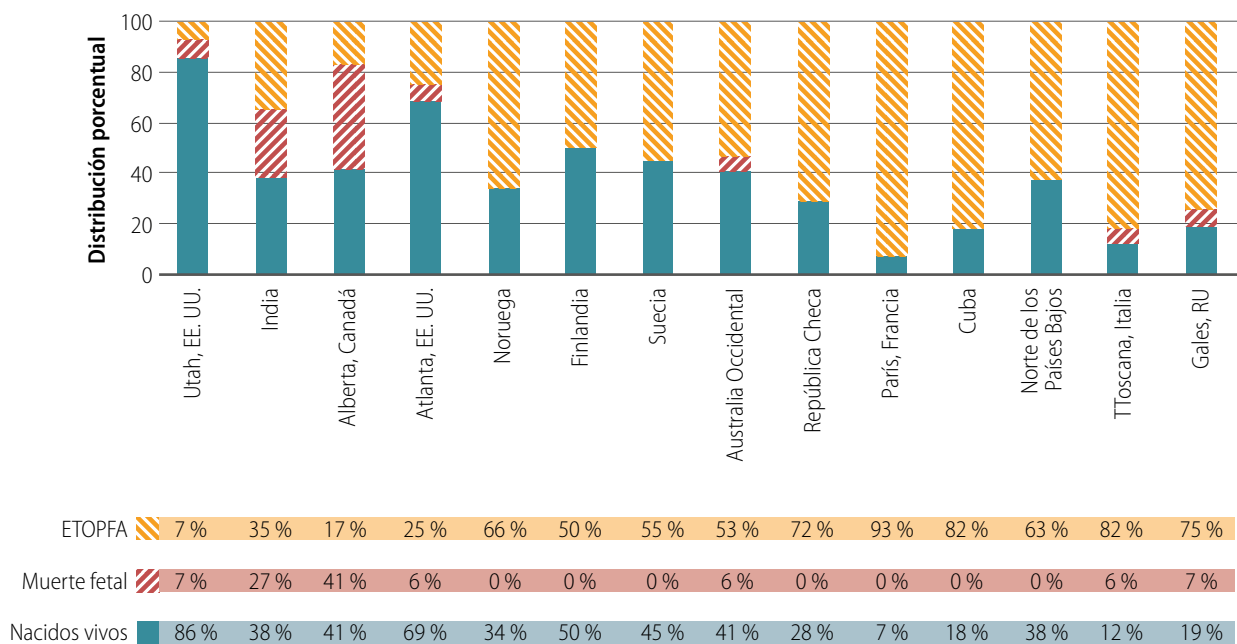


ETOPFA = interrupción electiva del embarazo por anomalía fetal

*Nota:* Todos los programas de vigilancia se basan en la población, excepto aquellos en la India.

*Fuente:* International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR).

**Fig. 3.14. Distribución de los productos de embarazos entre casos detectados de espina bífida, 2007–2009**



ETOPFA = interrupción electiva del embarazo por anomalía fetal

*Nota:* Todos los programas de vigilancia se basan en la población, excepto aquellos en la India.

*Fuente:* International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR).



En las siguientes secciones, se describen los criterios de inclusión y exclusión de casos, los procedimientos para la recopilación de datos y los componentes de un protocolo para la recopilación de datos.

### **Posibles criterios de inclusión/exclusión**

Para estandarizar los criterios de inclusión de un caso (feto o recién nacido con una anomalía congénita) para un programa de vigilancia de anomalías congénitas, es esencial caracterizar los criterios relacionados con el diagnóstico. Algunos ejemplos de estos criterios incluyen la edad en la que se diagnostica la anomalía (discutida anteriormente), el tipo de desenlace del embarazo (discutido anteriormente), la edad gestacional al momento del parto, el peso al nacer y la residencia materna. A continuación, encontrará más información sobre los últimos dos criterios.

### **Edad gestacional al momento del parto y peso al nacer**

La edad gestacional al momento del parto y el peso al nacer son componentes importantes de la definición del caso, porque la frecuencia de algunas anomalías congénitas varía según estos factores. Por ejemplo, los bebés prematuros y de bajo peso al nacer tienen una frecuencia más alta de conducto arterioso persistente y testículos no descendidos que los bebés nacidos a término, y estas afecciones se consideran fisiológicamente normales en bebés prematuros si se resuelven en un plazo corto sin intervención. Consulte el Glosario de términos al final de este documento para conocer las definiciones de peso al nacer y edad gestacional.

### **Residencia materna**

La residencia principal de la madre al momento del parto o de la interrupción del embarazo es utilizada por la mayoría de los programas de vigilancia de anomalías congénitas de base poblacional para definir la población de origen en la cual ocurren los casos. Por ejemplo, la residencia puede definirse como la dirección principal de la madre durante los tres meses previos al embarazo y el primer trimestre de embarazo. Esto es importante porque la residencia y el lugar al momento del parto pueden ser diferentes, especialmente en áreas con patrones fuertes de derivación. Es esencial centrarse en la residencia y no en el lugar donde ocurrió el parto, a fin de obtener el denominador (la población de nacimientos de los cuales derivan los casos) y el numerador adecuado. Los denominadores y numeradores correctos son prerequisites para el monitoreo preciso de la prevalencia de una anomalía congénita y el monitoreo de los cambios a lo largo del tiempo.

### **Ejemplos de criterios de inclusión para la vigilancia basada en la población**

- ▶ Nacidos vivos y muertes fetales (mortinatos):
  - nacidos con al menos una de las anomalías congénitas mayores seleccionadas (consulte el Apéndice A);
  - nacidos de una madre que reside dentro de una zona de cobertura;
  - nacidos a una edad de 28 semanas de gestación o más, o, de lo contrario, con un peso al nacer de al menos 1000 g cuando la edad gestacional no está disponible, o con una edad gestacional definida por el programa. La OMS recomienda usar una edad de 28 semanas de gestación o más, o un peso al nacer de al menos 1000 g cuando la edad gestacional no está disponible. Sin embargo, cada país puede usar sus propios estándares, lo que permitirá la vinculación con los datos demográficos.
- ▶ La anomalía congénita podría diagnosticarse en el periodo prenatal (y confirmarse al nacer), al nacer, durante el periodo de hospitalización neonatal o hasta un límite de edad predeterminado para la detección de los casos.
- ▶ Si el seguimiento de los bebés está disponible en el país, entonces el programa de vigilancia podría considerar registrar estos bebés dentro de unos límites de edad que incluyan el periodo de seguimiento (p. ej., hasta el primer año de vida).
- ▶ Si el hospital tiene la capacidad de registrar las interrupciones voluntarias del embarazo, el programa puede incluir a aquellos fetos que, en cualquier edad gestacional, presenten al menos una de las anomalías congénitas mayores pertenecientes al subconjunto de anomalías congénitas para las cuales el diagnóstico prenatal se considera definitivo (p. ej., anencefalia). Cada país adoptará sus propias disposiciones para registrar la interrupción voluntaria de los embarazos, pero en muchos entornos esto se hace es incluir los centros de diagnóstico prenatal como posibles fuentes de búsqueda de casos.
- ▶ Los programas que están interesados en información más detallada sobre la inclusión del diagnóstico prenatal en la vigilancia de anomalías congénitas pueden encontrar algunas sugerencias y consejos útiles y prácticos en las pautas desarrolladas por la NBDPN de los EE. UU. (14).



## Ejemplos de criterios de inclusión para la vigilancia basada en hospitales

- ▶ Nacidos vivos y muertes fetales (mortinatos):
  - nacidos con al menos una de las anomalías congénitas mayores seleccionadas (consulte el Apéndice A);
  - nacidos en un hospital participante, y
  - nacidos a una edad de 28 semanas de gestación o más, o, de lo contrario, con un peso al nacer de al menos 1000 g si la edad gestacional no está disponible. Cada país puede determinar la edad gestacional, según su capacidad para identificar anomalías congénitas que se producen antes de las 28 semanas de gestación.
- ▶ La anomalía congénita podría diagnosticarse prenatalmente (y confirmarse al nacer), al nacer o durante el período de hospitalización neonatal. El período de hospitalización habitual después del parto varía entre los países, pero podría definirse como hasta siete días después del nacimiento.
- ▶ Si el programa tiene la capacidad de registrar las interrupciones voluntarias del embarazo con cualquier edad gestacional, con al menos una de las anomalías congénitas mayores seleccionadas para el subconjunto de anomalías congénitas para las cuales un diagnóstico prenatal se considera definitivo (p. ej., anencefalia). Cada país adoptará sus propias disposiciones para registrar la interrupción voluntaria de los embarazos, pero en muchos entornos esto se realiza al incluir centros de diagnóstico prenatal como posibles fuentes de búsqueda de casos.
- ▶ Los programas que están interesados en información más detallada sobre la inclusión del diagnóstico prenatal en la vigilancia de anomalías congénitas pueden encontrar algunas sugerencias y consejos útiles y prácticos en las pautas desarrolladas por la NBDPN de los EE. UU. (14).

## Ejemplos de criterios de exclusión para la vigilancia basada en la población y la hospitalaria

- ▶ Todos los recién nacidos que no tengan una de las anomalías congénitas mayores enumeradas en la lista de inclusión inicial (consulte el Apéndice A).
- ▶ Todos los recién nacidos, con o sin anomalías congénitas, de menos de 28 semanas de edad gestacional o con un peso al nacer de menos de 1000 g, si la edad gestacional no está disponible (o que tienen una edad gestacional o un peso menor a los definidos por el programa).
- ▶ Todos los nacidos vivos y las muertes fetales con anomalías congénitas identificadas fuera del hospital participante (basado en hospitales) o fuera de la zona de cobertura (basado en población).
- ▶ Cuando la residencia materna está fuera de la zona de cobertura los tres meses anteriores al embarazo y el primer trimestre de embarazo.

En la Tabla 3.2, se proporcionan ejemplos de criterios utilizados por diferentes países para definir anomalías congénitas.

**Tabla 3.2. Ejemplos de criterios utilizados por países seleccionados para definir anomalías congénitas**

Programa	Cobertura	Edad al momento del diagnóstico	Criterios de muerte fetal
Australia: VBDR	Poblacional, en todo el país	≤18 años	20 semanas o 400 g
Costa Rica: CREC	Poblacional, nacional	≤1 año	22 semanas o 500 g
Finlandia	Poblacional, nacional	≤1 año	22 semanas o 500 g
Japón	Hospitalario, nacional	≤7 días	22 semanas
España	Hospitalario, nacional	≤3 días	24 semanas o 500 g
EE. UU. – California	Poblacional, regional	1 año	20 semanas
EE. UU. – Utah	Poblacional, regional	2 años	20 semanas

VBDR = Registro de Defectos Congénitos de Victoria

CREC = Centro de Registro de Defectos Congénitos de Costa Rica



Después de que un programa haya definido los criterios de inclusión y exclusión, se puede desarrollar un proceso estandarizado de recopilación de datos. Esto incluiría la identificación de las variables de verificación principales que se incluirán en el programa de vigilancia y el desarrollo de un protocolo para los procedimientos estandarizados de recopilación de datos.

## Variables fundamentales para la vigilancia

El primer paso para determinar qué variables fundamentales se incluirán en el programa de vigilancia de anomalías congénitas consiste en definir las metas y los objetivos del programa. Los países que ya tienen un programa de vigilancia implementado que incluye la identificación de poblaciones en riesgo podrían considerar incluir variables demográficas como la edad materna, el origen étnico, la consanguinidad y otros factores relevantes para el entorno local.

Para facilitar la recopilación de datos, los países pueden evaluar y resumir el acceso a las fuentes de datos existentes (p. ej., registros civiles y libros de registro en unidades hospitalarias) para determinar qué información sobre anomalías congénitas ya se está recopilando. Además, puede ser útil determinar qué proporción de todos los nacimientos se documentan en registros civiles y si la documentación incluye solo nacidos vivos o también mortinatos.

Después de determinar la lista de variables fundamentales, estas variables pueden incorporarse en la metodología para la detección de casos. En la Tabla 3.3, se enumeran las variables fundamentales que se deben considerar para la inclusión en un programa de vigilancia de anomalías congénitas. Consulte el Apéndice H para obtener una lista de las variables fundamentales y sus definiciones.

Las siguientes variables opcionales pueden incluirse si el programa de vigilancia del país tiene la información disponible. Consulte el Apéndice I para obtener una lista de variables opcionales y sus definiciones.

- ▶ Informe
  - fuente de información
- ▶ Padre
  - ocupación o trabajo
  - historia clínica familiar, historia clínica/formulario de salud ambiental o formulario de salud ocupacional
- ▶ Madre
  - historia clínica/formulario de salud ambiental o formulario de salud ocupacional
  - información demográfica
    - estado civil
    - ocupación o trabajo al momento de la concepción
    - años y meses de residencia en el país
    - número de identificación del país
    - peso (antes del embarazo)
    - educación (años o nivel más alto)
    - religión (si procede)
    - nivel socioeconómico
  - antecedentes obstétricos
    - enfermedades crónicas
    - fecha del último período menstrual
    - atención prenatal, cuando comenzó, grado de idoneidad
    - pruebas prenatales
    - antecedentes médicos familiares
    - medicamentos o vacunas administradas durante el embarazo
    - cualquier medicamento tradicional que se usa frecuentemente
- ▶ Bebé
  - tipo de parto

**Tabla 3.3. Variables de determinación principales potenciales**

Informe	Padre	Madre	Neonato
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Código de identificación de caso</li> <li>• Fecha del informe</li> <li>• Hospital que notifica</li> <li>• Ciudad, provincia, estado o territorio</li> <li>• Nombre de la persona que completa el reporte</li> </ul>	<b>Información de identificación</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Nombre: Nombre, apellido(s)</li> <li>• Fecha de nacimiento o edad</li> <li>• Origen étnico (si procede)</li> </ul>	<b>Información de identificación</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Nombre: Nombre, apellido(s) (incluido el apellido de soltera, si procede)</li> <li>• Fecha de nacimiento o edad</li> <li>• Origen étnico (si procede)</li> <li>• Dirección durante los tres meses previos al embarazo y el primer trimestre del embarazo</li> <li>• Dirección actual</li> <li>• Número de teléfono</li> </ul> <b>Antecedentes obstétricos</b> Número total de: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Nacidos vivos</li> <li>• Mortinatos (muertes fetales)</li> <li>• Abortos espontáneos</li> <li>• Interrupciones voluntarias del embarazo</li> </ul>	<b>Información de identificación</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Nombre: Nombre, apellido(s)</li> <li>• Fecha de nacimiento</li> <li>• Sexo</li> <li>• Fecha del diagnóstico</li> <li>• Resultado del nacimiento</li> </ul> <b>Medidas al nacer</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Edad gestacional (semanas)</li> <li>• Peso (g)</li> <li>• Talla (cm)</li> <li>• Perímetro cefálico (cm)</li> </ul> <b>Información sobre el nacimiento</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Resultado del embarazo</li> <li>• Orden de nacimiento, si el parto es múltiple</li> <li>• Fecha del diagnóstico</li> <li>• Fecha de defunción</li> <li>• Consanguinidad de los padres<sup>a</sup></li> </ul> <b>Anomalías congénitas presentes:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Tipo</li> <li>• Descripción:               <ul style="list-style-type: none"> <li>– descripción detallada de la anomalía congénita</li> <li>– dibujos o ilustraciones de anomalías congénitas</li> </ul> </li> <li>• Código</li> <li>• Técnica(s) de diagnóstico (p. ej., radiografías)</li> <li>• Fotografías</li> </ul> <p><i>Nota:</i> Si un bebé tiene más de una anomalía, primero se registra cualquier defecto congénito/anomalía mayor, seguida de cualquier otra anomalía.</p> <b>Resultados de la autopsia</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Descripción</li> </ul>

<sup>a</sup> La consanguinidad ha sido reconocida desde hace mucho tiempo como un factor importante para enfermedades de herencia autosómica recesiva. Sin embargo, su efecto en la determinación de anomalías congénitas mayores aisladas sigue siendo controvertido. Aunque algunos estudios han demostrado grados variables de asociación entre consanguinidad y defectos del tubo neural no sindrómicos, hidrocefalia y fisuras orales, la mayoría se basa en pequeñas cantidades de personas. Además, las diferencias en los enfoques metodológicos dificultan las comparaciones entre los diferentes estudios. La situación parece ser diferente para los defectos cardíacos congénitos, para los cuales se han identificado aumentos significativos entre la descendencia de parejas consanguíneas en varios estudios multinacionales (15–21).



## Métodos y herramientas de recopilación de datos

La recopilación de datos implica el uso de formularios de registro adecuados. Los datos brindarán la oportunidad de medir los objetivos del programa, contabilizar los casos y ayudar a determinar las tendencias. Una vez que se toma una decisión con respecto a las variables de datos que se recopilarán, se puede crear un formulario de extracción (consulte el Apéndice G).

### **Recopilación de datos en papel**

Durante muchos años, los datos para la vigilancia de anomalías congénitas se han recopilado y procesado utilizando un formato de lista predeterminado (casilla de verificación) o un registro de descripciones textuales en papel. Estos métodos de recopilación de datos aún se utilizan ampliamente para el registro civil, y para diversos fines de vigilancia e investigación. La recopilación de datos en papel puede ser rentable, pero el proceso puede requerir más tiempo desde la recopilación de datos hasta el análisis. También es más propenso a errores que la recopilación electrónica de datos porque los datos se recopilan primero en papel y luego se transcriben en un formato electrónico para el análisis (22–24). Sin embargo, los formularios en papel bien estructurados a menudo se siguen utilizando en entornos de bajos recursos para recopilar datos sobre anomalías congénitas.

### **Recopilación electrónica de datos**

Una alternativa a la recopilación de datos en papel es la recopilación electrónica de datos. Gradualmente, los métodos de recopilación de datos han evolucionado de formatos manuales en papel a formatos electrónicos. Mejorar los programas de vigilancia electrónica puede ser un proceso largo y costoso que requiere la actualización regular del hardware y software de un sistema para mantener un alto nivel de seguridad y calidad de los datos. La disponibilidad de la recopilación electrónica de datos dependerá de los recursos de cada país.

La herramienta ideal de recopilación permite recopilar datos, transmitirlos de forma segura a un centro de gestión de datos para almacenamiento y análisis, y recuperarlos, procesarlos o analizarlos cuando sea necesario. En las últimas décadas, la evolución de la tecnología ha mejorado significativamente las opciones de herramientas potenciales de recopilación electrónica de datos.

Los avances en internet han permitido que la notificación a través de la web progrese gradualmente hacia la notificación en tiempo real (25). El uso más reciente de computadoras portátiles, tabletas y teléfonos inteligentes ofrece opciones adicionales para la recopilación de datos. Debido a la variabilidad en el acceso a los sistemas electrónicos, y el uso y los recursos de estos, cada país deberá determinar qué método se adapta mejor a sus necesidades.

### **Recopilación de datos con teléfonos inteligentes o tabletas**

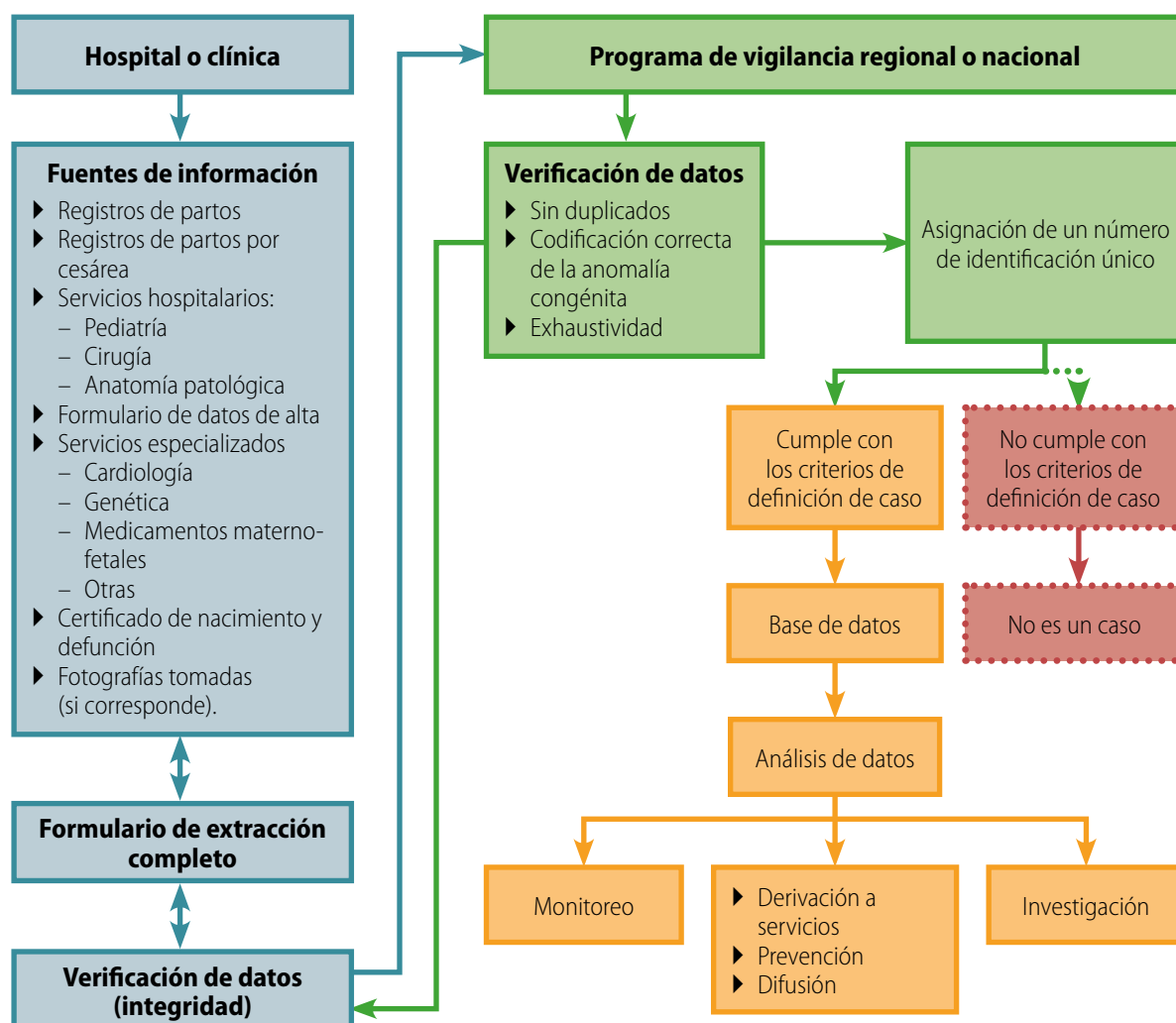
Con la creciente disponibilidad de teléfonos inteligentes y tabletas en países cuyas poblaciones son predominantemente de ingresos medios y bajos, el uso de esta tecnología como parte de un programa de vigilancia de anomalías congénitas podría mejorar la exactitud de los datos y reducir el tiempo requerido, el costo de la transmisión y recuperación de datos.

Los usuarios de teléfonos inteligentes y tabletas pueden tomar y transmitir imágenes, y pueden tener acceso a bases de datos de información clínica, incluidas imágenes que pueden ayudar con el diagnóstico diferencial. Además, el uso de estos dispositivos móviles puede ser un enfoque novedoso, simple, eficiente e instructivo para la recopilación de datos. Las tabletas más grandes también pueden facilitar el ingreso de datos. El uso de estas tecnologías podría ofrecer un gran potencial para alentar al personal motivado a aportar datos a bases de datos centrales utilizando sus dispositivos móviles; sin embargo, dichos dispositivos pueden perderse o robarse fácilmente, por lo que es esencial que estén programados para cifrar todos los datos, para garantizar la privacidad y seguridad de la información recopilada por el sistema.

### **Manejo de datos y protocolos**

El manejo de los datos es esencial para salvaguardar la integridad y confidencialidad de los datos de vigilancia. El manejo de los datos no será posible a menos que todo el personal participante esté capacitado en el protocolo para la recopilación de datos. Esto garantiza el uso adecuado de todas las herramientas y un método estandarizado para la recopilación de datos. Esto se puede lograr mediante la creación y el mantenimiento de un sistema organizado para un flujo de datos fluido que garantice la disponibilidad regular de los datos, pero que también tenga altos niveles de seguridad para preservar la confidencialidad. La Figura 3.15 es un ejemplo de cómo los datos recopilados a nivel del hospital o de la clínica progresan a través de un programa de vigilancia.

**Fig. 3.15. Diagrama de flujo de ejemplo para el manejo de los datos**



El protocolo para la recopilación y el manejo de datos incluye procedimientos para:

- ▶ la identificación y el registro de anomalías congénitas por parte de profesionales de atención médica en cada unidad hospitalaria participante;
- ▶ la capacitación del personal responsable de codificar las anomalías congénitas de acuerdo con el sistema de codificación *CIE-10* (12);
- ▶ la toma de fotografías de fetos o neonatos con anomalías congénitas, si procede en el entorno (consulte el Apéndice J);
- ▶ la verificación de la información en el centro hospitalario participante, y
- ▶ el envío de información al programa de vigilancia a nivel regional o nacional.

Los casos de anomalías congénitas generalmente se identifican a medida que ocurren en los entornos de parto participantes en una zona de cobertura. El personal del hospital que identifica a un feto o recién nacido con una anomalía/defecto congénito generalmente registra esta información en un libro de registro, en función de los procedimientos estandarizados establecidos.

La identificación de los casos se basa en criterios específicos y el diagnóstico al nacer es realizado por un proveedor de atención médica experimentado. Si un proveedor de atención médica experimentado no está disponible en el centro, se pueden tomar fotografías del feto o recién nacido con una anomalía congénita y se pueden incorporar al registro



médico para una posterior verificación del diagnóstico por parte de un proveedor de atención médica o especialista experimentado, o un panel de expertos, que trabajen como parte del programa de vigilancia de anomalías congénitas (26). Un miembro del personal del hospital o una persona con una formación especial generalmente toma al menos tres imágenes: una fotografía frontal del feto o recién nacido, una que muestra la espalda y una o más imágenes de la(s) parte(s) afectada(s) del cuerpo. Es importante, si es posible, colocar una cinta métrica junto al área o áreas afectadas al tomar la fotografía, documentar el tamaño del área afectada y asegurarse de que se incluya alguna forma de número de identificación en la fotografía para que se vincule correctamente con un caso en particular. Para obtener más sugerencias sobre cómo tomar fotografías del feto o recién nacido con una anomalía congénita, consulte el Apéndice J.

La frecuencia de notificación de datos al registro regional o nacional (p. ej., informes semanales o mensuales) puede definirse en el protocolo de vigilancia, y dependerá de la disponibilidad del personal de vigilancia y las circunstancias individuales de la unidad participante.

Se desarrolla un protocolo a nivel regional o nacional para el personal que trabaja en el programa de vigilancia. El protocolo incluye procedimientos para:

- ▶ verificar los datos;
- ▶ definir criterios para incluir casos en la base de datos;
- ▶ analizar datos;
- ▶ informar y compartir datos;
- ▶ proteger la información privada del paciente y su familia;
- ▶ mantener la confidencialidad (consulte el Capítulo 2 para obtener más información sobre privacidad y confidencialidad), y
- ▶ derivar y manejar casos, clínicos y quirúrgicos, si procede.

El personal que se encarga del manejo de los datos es responsable de revisar la información enviada desde los hospitales participantes, evaluar la integridad de los formularios de datos, si se ha completado cada punto, y si se han incluido los diagnósticos literales y codificados. En situaciones en las que la información parezca incorrecta o incompleta, el personal que supervisa la verificación de los datos puede devolver el formulario al centro y solicitar que se vuelva a revisar o se complete, o ambos. Luego, los casos notificados al programa de vigilancia deben ser revisados por un médico para verificar la anomalía congénita y su codificación antes de que el caso se ingrese en la base de datos.

## Recopilación y manejo de datos

La recopilación y el manejo precisos de los datos, incluyendo el almacenamiento y el análisis, son componentes clave de cualquier programa que realice vigilancia de anomalías congénitas, y se pueden utilizar diferentes instrumentos y métodos de recopilación de datos para este propósito. Los sistemas de datos bien diseñados mejoran el manejo de los datos, permiten el análisis estadístico y el intercambio de datos entre diferentes programas de vigilancia, y respaldan la vinculación de datos de anomalías congénitas con otra información disponible con fines de vigilancia, investigación y prevención.

### Recopilación de datos

Es importante que la recopilación y el análisis de los datos para la vigilancia de anomalías congénitas sea realizado de manera sistemática por personal de vigilancia capacitado. También es importante que los datos sean exactos y de alta calidad antes de realizar el análisis. Si se realiza bien, el análisis de los datos proporcionará información precisa, oportuna y completa sobre la prevalencia de anomalías congénitas.

### Calidad de los datos

Hay tres atributos principales para la calidad de los datos: exhaustividad, exactitud y oportunidad.

*La exhaustividad* se refiere a la medida en que se han recopilado datos de todos los casos y los de cada caso están completos. Por ejemplo, se han identificado todos los casos de una fuente de casos durante un periodo concreto y se han extraído todos los datos requeridos. Las auditorías hospitalarias y la vinculación de los casos con los registros civiles o con centros de diagnóstico especializados pueden ayudar a evaluar la exhaustividad de la detección de los casos.



*La exactitud* se refiere a la medida en que los datos son fieles, correctos y válidos. Los enfoques para ayudar a garantizar la exactitud de los datos incluyen: nueva extracción de la información, auditorías de validez (p. ej., identificación de diagnósticos o problemas de codificación omitidos), revisiones clínicas (p. ej., verificación de códigos, pruebas y procedimientos) y verificación de ingreso de datos (por ej., programas adaptados para comprobación de intervalos, campos automatizados, rechazo de datos que se sabe que son inexactos, revisión rutinaria de datos para identificar entradas duplicadas e identificación de problemas con las variables).

*La oportunidad* se refiere a la medida en que los datos se recopilan y analizan en los plazos previstos. Se mide por el tiempo que transcurre entre la fecha de diagnóstico y la fecha de extracción de los datos, entre la fecha de extracción y la fecha de notificación a la oficina, y entre la fecha de llegada a la oficina y la fecha de ingreso en el sistema.

Los procedimientos de recopilación de datos deben llevarse a cabo de manera correcta y sistemática. Los protocolos generalmente incluyen revisiones de la información en las fuentes de datos, para verificar que los datos se registren de manera estandarizada. Además, si es posible, contar con un proceso mediante el cual se pueda revisar una muestra de los registros médicos garantizará que la información en los formularios de extracción refleje la información en el registro médico.

Los datos de mala calidad pueden conducir a conclusiones erróneas sobre la ocurrencia de una anomalía congénita en una población y podrían tener un efecto sustancial en el proceso de toma de decisiones de las autoridades de salud pública.

Los siguientes son ejemplos de factores que podrían afectar la calidad de los datos:

- ▶ valores faltantes (p. ej., campos de datos vacíos en el formulario de extracción);
- ▶ ingreso duplicado de casos;
- ▶ errores en el diagnóstico, descripción o codificación de anomalías congénitas, y
- ▶ sesgos relacionados con la falta o el exceso de representación, o si los datos incluyen solo casos muy graves:
  - si los datos incluyen solo casos de entornos urbanos,
  - si los datos incluyen solo fuentes de datos del sector privado, y
  - si los datos incluyen casos fuera de la zona de cobertura.

Los programas interesados en obtener información más detallada sobre el manejo de los datos pueden encontrar sugerencias en las guías desarrolladas por la NBDPN de los EE. UU. (14).

## **Interpretación y análisis de los datos**

### **Prevalencia**

En la vigilancia de anomalías congénitas, el término “incidencia” no se usa comúnmente para describir su ocurrencia. “Prevalencia” se refiere a *todos* los casos nuevos de anomalías congénitas. Dado que los abortos espontáneos no pueden contarse con precisión, la medida sugerida de ocurrencia de anomalías congénitas es “prevalencia en nacidos vivos”, “prevalencia en nacimientos” o “prevalencia total”.

En un programa de vigilancia de base poblacional, la prevalencia de anomalías congénitas se calcula tomando como numerador la cifra total de casos existentes no duplicados (es decir, nacidos vivos y muertes fetales o interrupciones voluntarias del embarazo), y como denominador, el número total de nacidos vivos en la población de origen, todo ellos en una zona de cobertura y durante un tiempo determinado. Para la vigilancia de base hospitalaria, la prevalencia de anomalías congénitas se calcula tomando como numerador la cifra total de casos no duplicados que ocurren en el hospital y como denominador, la cifra total de nacidos vivos en ese hospital. La prevalencia de base hospitalaria puede incluir uno o más hospitales.

*Nota:* Es importante recordar que los cálculos de la prevalencia basada en datos hospitalarios pueden ser sesgados, ya que brindan la prevalencia de una afección solo para los hospitales participantes. Los cálculos de prevalencia basados en datos hospitalarios no son cálculos verdaderos de la prevalencia de una afección en una población.

Al medir la prevalencia de anomalías congénitas, es importante tener en cuenta lo que se contabiliza en el numerador y en el denominador.





Por lo general, la prevalencia de anomalías congénitas se calcula y se presenta como prevalencia por cada 10.000 nacidos vivos. Esta prevalencia puede calcularse para todas las anomalías congénitas, para una anomalía individual o para grupos de anomalías. La siguiente expresión se utiliza para calcular la prevalencia de anomalías congénitas al nacer, con la suposición de que se registran tanto los nacidos vivos como las muertes fetales:

Prevalencia al nacer =  $a/b \times 10.000$

*a*: Número de nacidos vivos y muertes fetales (mortinatos) con una anomalía congénita específica (p. ej., espina bífida) contados entre la fuente población en un año determinado.

*b*: Número de nacidos vivos y muertes fetales (mortinatos) (durante el mismo año).

1. Prevalencia de anomalías congénitas en nacidos vivos =  $\frac{\text{casos de nacidos vivos}}{\text{total de nacidos vivos}} \times 10.000$
2. Prevalencia de anomalías congénitas al nacer =  $\frac{\text{casos de nacidos vivos} + \text{casos de muerte fetal (muertes intrauterinas)}}{\text{nacidos vivos totales} + \text{muertes fetales (mortinatos)}} \times 10.000$
3. Prevalencia total de anomalías congénitas =  $\frac{\text{casos de nacidos vivos} + \text{casos de muerte fetal (muertes intrauterinas)} + \text{casos de ETOPFA}}{\text{nacidos vivos totales} + \text{muertes fetales (mortinatos)} + \text{ETOPFA total}} \times 10.000$

ETOPFA = interrupción electiva del embarazo por anomalía fetal

El numerador incluye nacidos vivos y muertes fetales (mortinatos) conocidos con anomalías congénitas, e interrupciones voluntarias del embarazo con anomalías congénitas (si estos datos están disponibles), o todos. El denominador comprende solo nacidos vivos y muertes fetales (mortinatos) (si estos datos están disponibles) porque es prácticamente imposible evaluar la cantidad total de pérdidas de embarazo. Debido a que la cantidad de pérdidas de embarazo es relativamente pequeña en comparación con la cantidad de nacidos vivos, su exclusión tiene poco efecto en el cálculo de la prevalencia. Los abortos espontáneos (también denominados abortos naturales) no se incluyen en el numerador ni en el denominador porque es prácticamente imposible evaluar la cantidad total de abortos espontáneos.

El número de casos y la prevalencia bruta son indicadores comunes de la carga que a menudo se presentan con respecto al tiempo, el área geográfica, las características demográficas o diversas combinaciones (p. ej., edad por etnia por sexo). Cuando se detectan cambios en la prevalencia, se describen y analizan. Muchos factores podrían afectar la prevalencia de un evento de salud: cambios en la población debido a la migración, procedimientos de diagnóstico mejorados, mejores técnicas de notificación y cambios en el sistema o los métodos de vigilancia. Es importante tener en cuenta estos factores al interpretar los resultados.

La descripción de los cambios a lo largo del tiempo es una forma importante de detectar tendencias. Una comparación del número de notificaciones de casos recopilados durante un período de tiempo en particular podría ayudar a identificar diferencias entre el número de casos en un período actual y el número en períodos de años anteriores. Estas diferencias pueden ayudar a determinar los patrones estacionales. La cantidad de casos puede variar según la ubicación geográfica, y el análisis por lugar puede ayudar a identificar dónde se produce un aumento en los casos. En el caso de anomalías congénitas poco frecuentes, el tamaño de la unidad geográfica que se debe considerar es importante para proporcionar cálculos estables. El análisis de las características demográficas informa sobre las correspondientes a las personas con anomalías congénitas particulares. Las variables demográficas utilizadas con mayor frecuencia para el análisis son la edad, el sexo y el origen étnico.

### Interpretación

En la Tabla 3.4, se presenta un ejemplo de cálculo de la prevalencia de anomalías congénitas que destaca la importancia de conocer el denominador. Conocer solo el número de casos (datos del numerador) sin tener



información sobre el denominador puede dar lugar a una mala interpretación de la verdadera carga de una anomalía congénita.

**Tabla 3.4. Ejemplo del cálculo de la prevalencia y la importancia del denominador**

	Numerador: cantidad total de casos de anomalías congénitas por año	Denominador	Prevalencia	Casos por cada 10.000 nacidos vivos
País (ejemplo A)	100	100.000 (total de nacidos vivos por año en la región o zona de cobertura total)	0,001	10 cada 10.000
País (ejemplo B)	100	10.000 (total de nacidos vivos por año en ocho hospitales de la zona de cobertura total)	0,01	100 cada 10.000
País (ejemplo C)	100	1000 (total de nacidos vivos por año en un hospital de derivación de la zona de cobertura total)	0,1	1000 cada 10.000

*Ejemplo A:*

Un país decide iniciar un programa de vigilancia de anomalías congénitas en una región donde se calcula que la cantidad total de nacidos vivos por año es de 100.000. El programa de vigilancia se basará en la población e incluirá a todos los fetos o recién nacidos identificados con anomalías congénitas en la región. Después de un año, el programa identifica 100 fetos o recién nacidos con anomalías congénitas. La prevalencia de las anomalías congénitas para esa región será de 0,001 (10 casos cada 10.000 nacidos vivos).

*Ejemplo B:*

Un país decide iniciar un programa de vigilancia de anomalías congénitas en todos los hospitales de maternidad de una región y participarán ocho hospitales. Solo se contarán los fetos o recién nacidos con anomalías congénitas nacidos en alguno de los ocho hospitales participantes. Se calcula que la cantidad total de nacimientos por año en los ocho hospitales es de 10.000. Después de un año, el programa identifica 100 fetos o recién nacidos con anomalías congénitas. La prevalencia de anomalías congénitas para esos hospitales será de 0,01 (100 casos cada 10.000 nacidos vivos).

*Ejemplo C:*

Un país decide iniciar un programa de vigilancia de anomalías congénitas en un hospital de derivación en una región. Este hospital es donde generalmente se deriva para el parto a los fetos identificados con anomalías congénitas antes del nacimiento. El hospital generalmente tiene 1000 nacimientos por año. Después de un año, el hospital identifica 100 fetos o recién nacidos con anomalías congénitas. La prevalencia de anomalías congénitas para ese hospital en particular es de 0,1 (1000 casos cada 10.000 nacidos vivos).

Sin conocer el denominador para cada ejemplo, el cálculo de la prevalencia podría malinterpretarse. El cálculo de la prevalencia para el ejemplo C podría indicar que este país tiene una alta prevalencia de anomalías congénitas, cuando en realidad el cálculo fue el resultado de un pequeño denominador y el centro es un hospital de derivación. Los cálculos de prevalencia para los ejemplos B y C representan la prevalencia para ocho hospitales y un hospital de derivación, respectivamente. Estos no se considerarían cálculos de prevalencia verdadera. El cálculo de la prevalencia para el ejemplo A se basa en la cantidad total de nacidos vivos para una población y, por lo tanto, brinda el cálculo de la prevalencia más preciso.



## 4. Diagnóstico de anomalías congénitas

---

### Listas de anomalías congénitas internas y externas seleccionadas que se deben tener en cuenta para el monitoreo

Para los programas de vigilancia que recién comienzan, se sugiere lo siguiente como una lista inicial de anomalías congénitas externas que se deben tener en cuenta para el monitoreo. Fueron elegidas porque son relativamente fáciles de identificar al nacer, tienen un impacto significativo en la salud pública y, para algunas anomalías congénitas, existe la posibilidad de prevención primaria.

- ▶ Malformaciones congénitas del sistema nervioso
  - Anencefalia
  - Craneorraquisquis
  - Iniencefalia
  - Encefalocele
  - Espina bífida
  - Microcefalia
- ▶ Malformaciones congénitas del ojo, oído, cara y cuello
  - Microtia/Anotia
- ▶ Labio fisurado y paladar hendido
  - Paladar hendido solo
  - Labio fisurado solo
  - Paladar hendido con labio fisurado
- ▶ Malformaciones congénitas de los órganos genitales
  - Hipospadias
- ▶ Malformaciones congénitas y deformaciones del sistema musculoesquelético
  - Pie equinovaro
  - Defectos de reducción de las extremidades superiores e inferiores (longitudinal, transversal e intercalares)
  - Onfalocele
  - Gastrosquisis

Algunos países tienen más recursos de diagnóstico o programas más desarrollados que otros. Para estos países, podría ser de interés incluir algunas anomalías congénitas internas. La siguiente es una lista de anomalías congénitas internas que se recopilan comúnmente en la mayoría de los programas de vigilancia de anomalías congénitas mayores. Las consideraciones para la selección de estas anomalías incluyeron la importancia de la salud pública, y las oportunidades de prevención e intervención.

- ▶ Malformaciones congénitas del sistema circulatorio
  - Tronco común (tronco arterioso)
  - Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico
  - Interrupción del arco aórtico
  - Atresia de la válvula pulmonar
  - Tetralogía de Fallot
  - Transposición de las grandes arterias
  - Estenosis y atresia de la válvula tricúspide
- ▶ Malformaciones congénitas del aparato urinario
  - Agenesia/Hipoplasia renal
- ▶ Malformaciones congénitas del aparato digestivo
  - Agenesia/Hipoplasia esofágica
  - Atresia/Estenosis del intestino grueso
  - Atresia/Estenosis rectal
- ▶ Anomalías cromosómicas
  - Trisomía 21 (síndrome de Down)



A medida que, durante el proceso de desarrollo de programas de vigilancia, los centros u hospitales participantes y el personal adquieren experiencia, se pueden ir agregando otras anomalías congénitas, como las anomalías internas mencionadas anteriormente (u otras) en forma escalonada, comenzando con aquellas que son de interés o preocupación especial para el país o la región, y que, eventualmente, podrían incluir todas las anomalías congénitas mayores enumeradas en el Capítulo XVII del CIE-10: "Malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas (Q00–Q99)". Sin embargo, datos de alta calidad sobre una menor cantidad de anomalías congénitas serán más útiles para la salud pública que los datos de mala calidad sobre todas las anomalías congénitas.

La lista de anomalías congénitas incluida en este manual no es exhaustiva. Los programas interesados en obtener información más detallada sobre la inclusión de otros defectos o en el diagnóstico prenatal en los programas de vigilancia de anomalías congénitas pueden encontrar algunas sugerencias y consejos útiles y prácticos en las guías desarrolladas por la NBDPN de los EE. UU.

La decisión de seleccionar qué defectos incluir en un programa de vigilancia debe evaluarse en función de los recursos disponibles. Si el feto o recién nacido tiene al menos una anomalía congénita elegible, esta y cualquier otra anomalía congénita mayor y menor observables se deben describir en detalle e incluirse en el formulario de extracción (consulte el Apéndice G).

Al codificar las anomalías congénitas, es importante ser lo más específico posible y evitar el uso de códigos que no sean específicos o demasiado generales. Consulte el Capítulo 6 para obtener más información sobre la codificación.

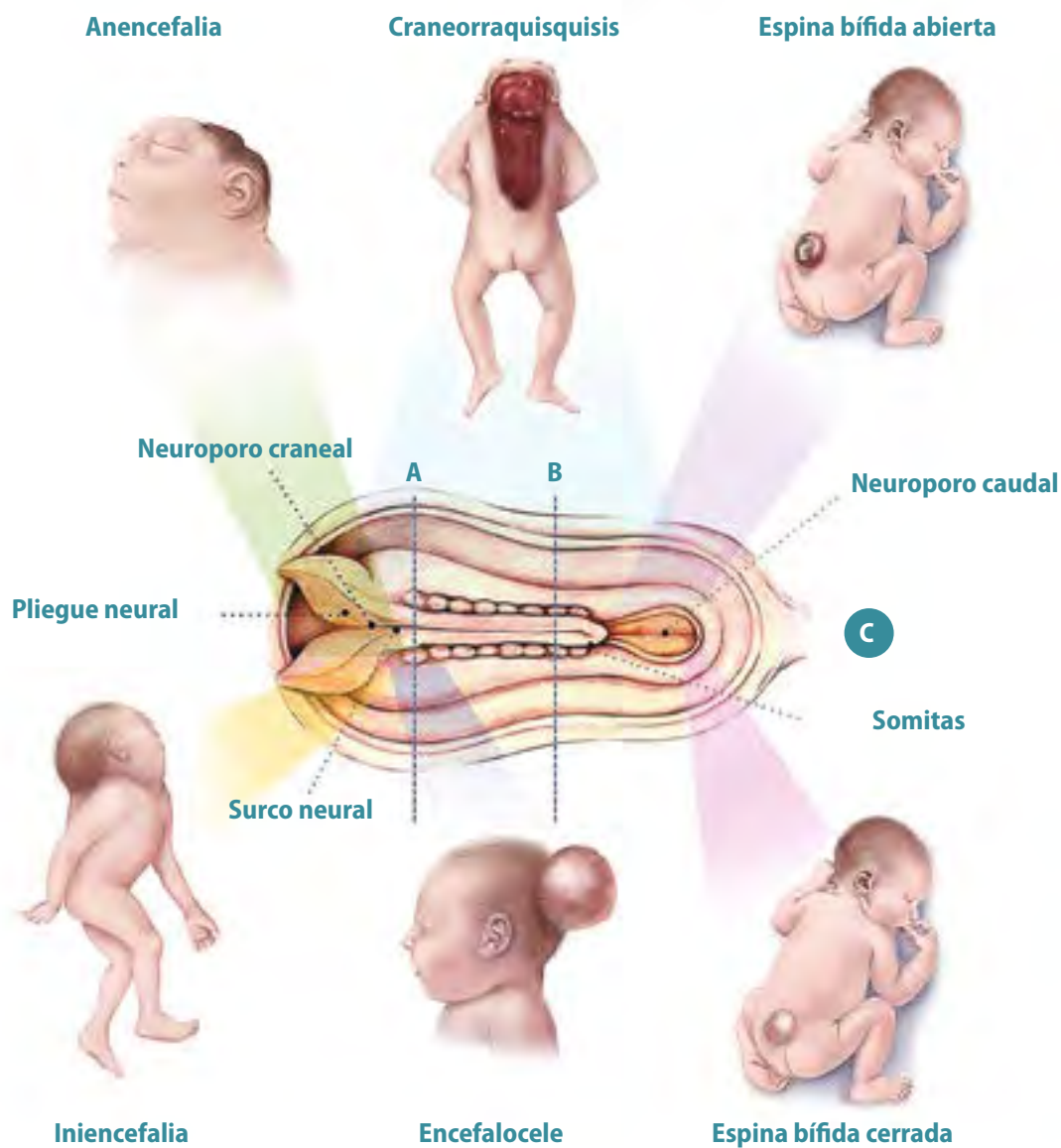
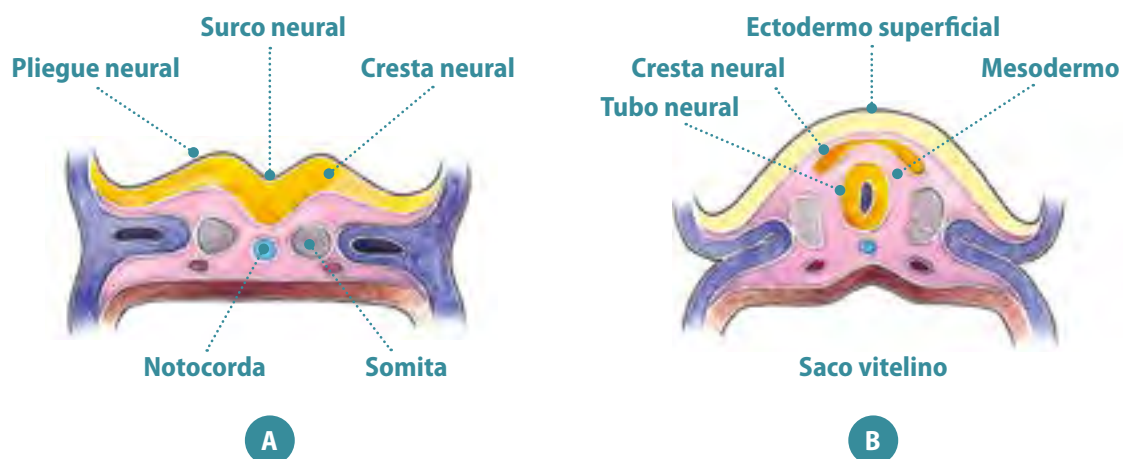
## Anomalías congénitas del sistema nervioso: Defectos del tubo neural

Los defectos del tubo neural (DTN) afectan el encéfalo y la médula espinal, y se encuentran entre las anomalías congénitas más frecuentes (consulte la Fig. 4.1). En el *Panel A*, se muestra una sección transversal del extremo rostral del embrión aproximadamente tres semanas después de la concepción, que muestra el surco neural en el proceso de cierre, situado sobre la notocorda. Los pliegues neurales son los márgenes elevados del tubo neural, coronados por la cresta neural, y delimitan el surco neural central. En el *Panel B*, se muestra una sección transversal de la porción media del embrión tras el cierre del tubo neural. El tubo neural, en última instancia dará origen a la médula espinal, ahora está cubierto por el ectodermo de superficie (más adelante, la piel). El mesodermo intermedio formará la columna vertebral. La notocorda está regresando. En el *Panel C*, se muestran las características clínicas y del desarrollo de los principales tipos de DTN. El diagrama en el centro es una vista dorsal de un embrión en desarrollo, que muestra un tubo neural que está cerrado en el centro, pero aún abierto en los extremos craneales y caudales. Las líneas punteadas marcadas A y B se refieren a las secciones transversales que se muestran en los *paneles A y B*. Las bandas sombreadas apuntan a la región del tubo neural relacionada con cada defecto.

Los tipos más frecuentes de DTN son la anencefalia, el encefalocele y la espina bífida. En la anencefalia, la ausencia del cerebro y la bóveda craneal puede ser total o parcial. La craneorraquisquisis se caracteriza por anencefalia acompañada de un defecto óseo contiguo de la columna vertebral y exposición del tejido nervioso. En la espina bífida abierta, un defecto óseo de los arcos vertebrales posteriores (en este caso, las vértebras dorsales o torácicas inferiores) está acompañado de hernia de tejido neural y meninges y no está cubierto por piel. En la iniencefalia, la disrafia en la región occipital está acompañada de una acentuada retroflexión del cuello y el tronco. En el encefalocele, el cerebro y las meninges se hernian a través de un defecto en la bóveda craneal. En la espina bífida cerrada, a diferencia de la espina bífida abierta, el defecto óseo de los arcos vertebrales posteriores (en este caso, las vértebras lumbares), las meninges herniadas y el tejido neural están cubiertos por piel.



**Fig. 4.1. Defectos del tubo neural**



Fuente: adaptado de: Botto et al. (1999) (27). Reproducido con permiso del editor.

La anencefalia se caracteriza por la ausencia total (holoanencefalia) o parcial (meroanencefalia) del encéfalo junto con la ausencia total o parcial de la bóveda craneal y la piel que la recubre. La anencefalia es un DTN que deriva en una falla en la parte anterior (rostral) del tubo neural embrionario (neuroporo anterior) para cerrarse correctamente. Muchos fetos afectados son mortinatos o mueren poco después del nacimiento. En lugares donde el diagnóstico prenatal es prevalente y se permite la interrupción voluntaria del embarazo, los fetos con anencefalia podrían pasarse por alto si la vigilancia no incluye este resultado. El defecto de la bóveda craneal se extiende a través del agujero magno en bebés con holoanencefalia (Fig. 4.2, *panel a*: ausencia total), que es más frecuente que la meroanencefalia (Fig. 4.2, *panel b*: ausencia parcial) en la que el agujero magno no está involucrado.

### Códigos de la CIE-10 relevantes

Q00.0 Anencefalia

### Diagnóstico

**Prenatal.** La anencefalia se diagnostica fácilmente. Sin embargo, la anencefalia podría confundirse con craneorraquisquisis, acrania o síndrome de bridas amnióticas. Por este motivo, siempre debe confirmarse un diagnóstico prenatal de anencefalia después del nacimiento. Cuando esto no es posible (p. ej., interrupción voluntaria del embarazo o muerte fetal no examinada), el programa debe tener criterios implementados para determinar si aceptar o no un caso basado únicamente en datos prenatales.

**Postnatal.** El examen del recién nacido confirma el diagnóstico y distinguirá la anencefalia de las otras anomalías poco frecuentes que podrían afectar el cerebro y el cráneo. En la anencefalia, se forman los ojos normalmente, pero tienden a abultarse por la ausencia de la parte frontal de la bóveda craneal. El cerebelo, el tronco encefálico y la médula espinal están intactos.

### Notas clínicas y epidemiológicas

Es importante distinguir la anencefalia de las otras anomalías del cerebro y la médula espinal porque estas afecciones tienen diferentes causas y anomalías asociadas. Con un examen minucioso, el diagnóstico de anencefalia es sencillo. Las afecciones poco frecuentes que podrían diagnosticarse erróneamente como anencefalia incluyen acrania, acefalia y “anencefalia” atípica en el espectro de bridas amnióticas.

La acrania es un término que se refiere a la acalvaria o a la ausencia del neurocráneo (huesos de la bóveda craneal, duramadre y músculos asociados) y se cree que no está relacionado con los DTN. Sin embargo, en algunos países, el término acrania se utiliza como sinónimo del término anencefalia, por lo que es importante revisar los hallazgos clínicos para garantizar la clasificación adecuada. La acefalia (ausencia de la cabeza) es parte de un patrón observado en gemelos acardios. En el espectro de bridas amnióticas y en el espectro del complejo extremidad-pared abdominal, el cráneo y el cerebro podrían verse afectados de una manera que se asemeja a una forma inusual de anencefalia. Sin embargo, a menudo hay otros hallazgos (esquisis facial, anomalías en las extremidades y la pared ventral, bridas) que hacen que el diagnóstico sea directo y permiten la diferenciación de la anencefalia típica.

La anencefalia es una afección mortal con una supervivencia rara después de los primeros días de nacimiento y, a menudo, es una anomalía aislada (aproximadamente del 70 % al 80 %), no sindrómica. Por este motivo, es crucial informar todos los hallazgos y obtener buenas fotografías clínicas para el revisor experto. La anencefalia ocurre con más frecuencia en las mujeres.

Los factores de riesgo no genéticos incluyen diabetes pregestacional, insuficiencia/deficiencia de folato, obesidad e hipertermia (p. ej., fiebre) en las primeras etapas del embarazo. El uso periconcepcional adecuado de ácido fólico (como suplemento o mediante fortificación) puede prevenir la mayoría de los casos de anencefalia.

La prevalencia de la anencefalia al nacer varía ampliamente, entre 0,8 y 16 por cada 10.000 nacimientos. La mediana de la prevalencia, cuando se estratifica por nivel de ingresos del país, disminuye con el aumento de las categorías de ingresos. La prevalencia también es más alta en las áreas sin fortificación obligatoria de alimentos con ácido fólico.

### Inclusiones

Q00.0 Anencefalia

Tenga en cuenta que la holoanencefalia y la meroanencefalia se codifican de la misma manera y se cuentan juntas.

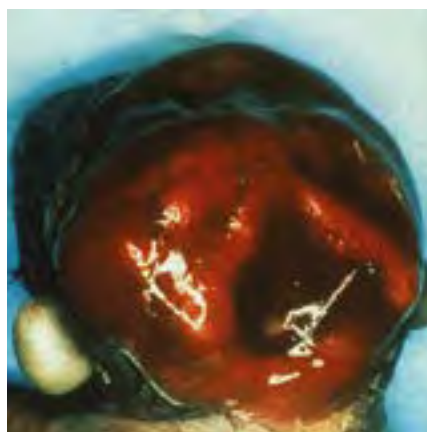


**Fig. 4.2. Tipos de anencefalia**

Anencefalia (Q00.0)



a Holanencefalia (total)



b Meroanencefalia (parcial)



Fuentes de fotografías: Latin American Collaborative Study of Congenital Malformations (ECLAMC); proyecto colaborativo de la Universidad Médica de Pekín y los CDC.



## Exclusiones

Acrania, acefalia: Tienen el mismo código que la anencefalia (Q00.0), pero deben excluirse de los recuentos de prevalencia de anencefalia.

Q00.1 Craneorraquisquis

Q00.2 Iniencefalia

Q00.20 Iniencefalia, abierta

Q00.21 Iniencefalia, cerrada

## Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

### Anencefalia: lista de verificación de documentación

#### ☐ Describa el defecto en detalle:

- ▶ Extensión: si se trata de holoanencefalia o meroanencefalia.
- ▶ Columna cervical: documentar defectos no contiguos.
- ▶ Si hay espina bífida no contigua presente (ubicación).
- ▶ Si hay evidencia de bridas amnióticas presentes.

#### ☐ Tome y reporte fotografías: *Incluya claramente* la ausencia de cráneo; puede ser crucial para la revisión.

#### ☐ Describa las evaluaciones para encontrar o descartar anomalías relacionadas y asociadas:

- ▶ Ojos que sobresalen, pero que normalmente se desarrollan (no lo incluya como anomalía asociada).
- ▶ El perímetro cefálico será pequeño; no se debe codificar como microcefalia.

#### ☐ Reporte si los hallazgos de la autopsia (patología) están disponibles y, de ser así, notifique los resultados.

## Indicadores de calidad de datos sugeridos

Categoría	Prácticas sugeridas e indicadores de calidad
<b>Descripción y documentación</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Revisar la muestra para la documentación del descriptor clave (ausencia de bóveda craneal y cerebro, no cubierto por piel; completo o incompleto).</li><li>▶ Tomar y adjuntar fotografías (esenciales para la revisión y clasificación correcta).</li><li>▶ Informar y realizar un seguimiento de la proporción de casos entre los nacidos vivos, muertes intrauterinas e interrupciones voluntarias del embarazo.</li></ul>
<b>Codificación</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Codifique como Q00.0.</li><li>▶ Evite codificar la acrania y la acefalia (poco frecuentes; la última solo en algunos embarazos gemelares monocigóticos).</li><li>▶ Monitoree y minimice los casos codificados con el código Q00 de la CIE-10 del Royal College of Paediatrics and Child Health (RCPCH) genérico.</li><li>▶ Monitoree y revise los códigos inusuales, como Q00.1 (anencefalia incompleta, hemianencefalia, hemicefalia).</li><li>▶ Codifique la espina bífida no contigua por separado (Q05.6–Q05.8).</li></ul>
<b>Clasificación clínica</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Realice un seguimiento de la proporción de anomalías y síndromes que ocurren con anencefalia (se esperan aproximadamente &lt;30 % combinado). No incluya hallazgos que sean una consecuencia directa de la afección (como ojos prominentes, pie equinovaro, etc.).</li><li>▶ Si el feto nació muerto o se realizó una interrupción voluntaria del embarazo, verifique si hay un informe de patología y una descripción física en el momento del parto.</li></ul>
<b>Prevalencia</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Monitoree la prevalencia: la prevalencia varía según el país/la región, el nivel de ingresos del país y el origen étnico. Una prevalencia de nacimientos (incluidas las muertes intrauterinas y las interrupciones voluntarias del embarazo) &lt;6 cada 10.000 nacimientos en un país sin una fortificación con ácido fólico extendida y comprobada indica firmemente un subregistro.</li></ul>

La craneorraquisquisis es un DTN muy grave caracterizado por la combinación de anencefalia (ausencia del cerebro y la bóveda craneal, sin recubrimiento de piel) con un defecto óseo contiguo de la columna vertebral (también sin meninges que cubran el tejido neural: raquisquisis) (consulte la Fig. 4.3). La afectación de la columna vertebral puede limitarse a la columna cervical donde podría ser difícil diferenciarse clínicamente de la holoanencefalia. En raras ocasiones, el defecto abierto puede extenderse hasta la columna torácica o incluso la columna lumbosacra (craneorraquisquisis total). La craneorraquisquisis es el resultado del cierre fallido del neuroporo anterior, pero no se comprende bien el mecanismo que causa la falla en el cierre de la columna vertebral contigua. En algunos bebés, se produce también retroflexión de la columna, lo que deriva en una constitución que se asemeja a otro DTN poco frecuente, la iniencefalia (consulte la Fig. 4.5). Debido a la letalidad temprana de esta afección, muchos fetos afectados son mortinatos o se realiza una interrupción voluntaria del embarazo (si se diagnostica prenatalmente y se permiten las interrupciones voluntarias del embarazo).

**Fig. 4.3. Craneorraquisquisis**



Fuentes de fotografías: Proyecto de colaboración entre la Universidad Médica de Pekín y los CDC.



**Fig. 4.4. Craneorraquisquis con retroflexión de la columna vertebral**



Fuentes de la fotografía: Proyecto de colaboración entre los CDC y la Universidad Médica de Pekín.

## Códigos de la CIE-10 relevantes

Q00.1 Craneorraquisquis

## Diagnóstico

**Prenatal.** La craneorraquisquis se diagnostica fácilmente mediante ecografía. Sin embargo, puede confundirse con otros defectos que afectan el cerebro: anencefalia, acrania o síndrome de bridas amnióticas. Por este motivo, siempre debe confirmarse un diagnóstico prenatal de craneorraquisquis después del nacimiento. Cuando esto no es posible (p. ej., interrupción voluntaria del embarazo o muerte fetal no examinada), el programa debe tener criterios implementados para determinar si aceptar o no un caso basado únicamente en datos prenatales.

**Postnatal.** El examen cuidadoso del feto o del recién nacido puede confirmar el diagnóstico de craneorraquisquis y diferenciarlo de otras anomalías poco comunes que afectan el cerebro, el cráneo y la columna vertebral. En la craneorraquisquis, generalmente los ojos se forman de manera normal, pero tienden a abultarse por la ausencia de la porción frontal de la bóveda craneal y el cuello puede parecer acortado y, a veces, retroflexionado. La lesión de la craneorraquisquis siempre está abierta y la lesión de la columna vertebral siempre es continua con la anencefalia.

## Notas clínicas y epidemiológicas

Es importante distinguir la craneorraquisquis de otras anomalías del cerebro y la médula espinal porque estas afecciones tienen diferentes causas y anomalías asociadas. Mediante un examen minucioso, el diagnóstico de craneorraquisquis es sencillo. La craneorraquisquis es una afección mortal y a menudo es aislada y no sindrómica. Sin embargo, en algunos casos se ha informado la ocurrencia concomitante de labio fisurado y paladar hendido, onfalocelo, defectos en las extremidades, ciclopia o trisomía 18, pero no se han realizado estudios poblacionales sólidos para comprender la proporción de casos aislados o anomalías asociadas. Por este motivo, es muy importante informar todos los hallazgos físicos y obtener buenas fotografías clínicas para el revisor experto. Se informa que la craneorraquisquis ocurre con más frecuencia en las mujeres.

La craneorraquisquis es un defecto poco frecuente y es más frecuente en países con una alta prevalencia general de DTN. Debido a la rareza de la craneorraquisquis, los estudios de factores de riesgo no genéticos son desafiantes. Es probable que los factores de riesgo no genéticos sean similares a los de otros DTN, incluida la diabetes pregestacional, la obesidad y la hipertermia (p. ej., fiebre) en las primeras etapas del embarazo y la insuficiencia/deficiencia de ácido fólico. El uso periconcepcional adecuado de ácido fólico (como suplemento o mediante fortificación) también podría prevenir la craneorraquisquis.



Pocos informes sobre la prevalencia de DTN mencionan específicamente la craneorraquisquis. La prevalencia informada varía ampliamente, y las estimaciones oscilan entre 0,1 y 10,7 por cada 10.000 nacidos vivos. La craneorraquisquis se cuenta al calcular la prevalencia total de DTN.

## Inclusiones

Q00.1 Craneorraquisquis

## Exclusiones

Q00.0 Anencefalia, acrania, acefalia

Q00.2 Iniencefalia

Q00.20 Iniencefalia, abierta

Q00.21 Iniencefalia, cerrada

## Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

### Craneorraquisquis: lista de verificación de documentación

#### ☐ Describala en detalle:

- ▶ Defecto: presentación general.
- ▶ Alcance de la afectación de la columna vertebral (columna cervical o inferior): especialmente, comente y documente el hecho de que la afectación de la cabeza (anencefalia) y el defecto de la columna vertebral son contiguos, sin que haya entre medio columna vertebral de aspecto normal.
- ▶ Retroflexión del cuello y la columna vertebral: esto es más típico de la iniencefalia, por lo que es importante tomar nota.
- ▶ Si hay bridas amnióticas presentes, las alteraciones de las bridas amnióticas podrían imitar los DTN atípicos graves.
- ▶ Si la lesión de la columna vertebral y la anencefalia están separadas por piel intacta, el caso se consideraría un DTN múltiple y no una craneorraquisquis.

☐ Tome y reporte fotografías: *Incluya claramente* la ausencia de cráneo y columna; puede ser crucial para la revisión.

#### ☐ Describa las evaluaciones para encontrar o descartar anomalías relacionadas y asociadas:

- ▶ Órbitas: generalmente sobresalientes, pero normalmente desarrolladas (no se incluyen como una anomalía asociada).
- ▶ El perímetro cefálico será pequeño; no se debe codificar como microcefalia.
- ▶ Espina bífida (menciónela, pero no codifique defectos contiguos).
- ▶ Otras anomalías o anomalías cromosómicas.
- ▶ Iniencefalia (no codificar).

☐ Reporte si los hallazgos de la autopsia (patología) están disponibles y, de ser así, notifique los resultados.

## Indicadores de calidad de datos sugeridos

Categoría	Prácticas sugeridas e indicadores de calidad
<b>Descripción y documentación</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Revise la muestra para la documentación del descriptor clave (ausencia de cráneo y cerebro, no cubierto por piel; defecto de la columna vertebral).</li><li>▶ Tomar y adjuntar fotografías (esenciales para la revisión y clasificación correcta).</li><li>▶ Informar y realizar un seguimiento de la proporción de casos entre los nacidos vivos, muertes intrauterinas e interrupciones voluntarias del embarazo.</li></ul>
<b>Codificación</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Codifique como Q00.1 (si la anencefalia y la espina bífida abierta son contiguas).</li><li>▶ No codifique la espina bífida contigua como un defecto separado. Solo codifique si la espina bífida no es contigua a la craneorraquisquis.</li></ul>
<b>Clasificación clínica</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Monitoree la proporción de anomalías y síndromes que se producen con craneorraquisquis. No incluya hallazgos que sean una consecuencia directa de la afección (como ojos prominentes, pie equinovaro, etc.).</li><li>▶ Si el feto nació muerto o se realizó una interrupción voluntaria del embarazo, verifique si hay un reporte de patología y una descripción física en el momento del parto.</li></ul>
<b>Prevalencia</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Monitoree la prevalencia: la prevalencia varía según el país/la región, el nivel de ingresos del país y el origen étnico.</li></ul>

La iniencefalia es un DTN poco frecuente y complejo que afecta el occipucio y el inión, lo que provoca una retroflexión extrema de la cabeza, que se combina de manera variable con el encefalocele occipital o raquisquisis de la columna cervical o torácica. El cráneo suele estar cerrado y cubierto con piel, y puede haber encefalocele occipital. La cara se presenta mirando hacia arriba; el cuello, debido a anomalías de la columna vertebral, es muy corto y puede parecer que falta (ver Fig. 4.5). El hueso occipital es anormal, lo que provoca un agrandamiento del agujero magno con fusión de las vértebras cervicales y torácicas. Las anomalías internas de la columna vertebral hacen que la piel de la cara se conecte directamente con la piel del pecho y la piel del cuero cabelludo de forma continua con la piel de la espalda. Muchos fetos afectados terminan en aborto espontáneo o muertes intrauterinas.

**Fig. 4.5. Iniencefalia**



Fuentes de la fotografía: Proyecto de colaboración entre los CDC y la Universidad Médica de Pekín.

### Códigos de la CIE-10 relevantes

Q00.2 Iniencefalia

### Diagnóstico

**Prenatal.** La iniencefalia puede ser difícil de diagnosticar con precisión mediante ecografía en el período prenatal, ya que puede confundirse con otros defectos que afectan el cerebro y la columna vertebral (encefalocele o craneorraquisquisis, así como teratomas, bocio, linfangioma y algunos síndromes). Por este motivo, siempre debe confirmarse un diagnóstico prenatal de iniencefalia después del nacimiento. Cuando esto no es posible (p. ej., interrupción voluntaria del embarazo o muerte fetal no examinada), el programa debe tener criterios implementados para determinar si aceptar o no un caso basado únicamente en datos prenatales.

**Postnatal.** El examen minucioso del feto o del recién nacido puede confirmar el diagnóstico de iniencefalia y distinguirla de otras anomalías poco frecuentes que afectan el cerebro, el cráneo y la columna vertebral. En la iniencefalia, la bóveda craneal siempre está cerrada y el cuello puede parecer acortado o no presente.

### Notas clínicas y epidemiológicas

Es importante distinguir la iniencefalia de otras anomalías del cerebro y la médula espinal porque estas afecciones tienen diferentes causas y anomalías asociadas. Con un examen minucioso y la confirmación radiográfica, el diagnóstico de iniencefalia suele ser sencillo; sin embargo, la presencia también de encefalocele o espina bífida podría ser confusa en algunos casos. La mayoría (84 %) de los bebés afectados tienen otras anomalías: se han informado micrognatia, labio fisurado y paladar hendido, trastornos cardiovasculares, hernias diafragmáticas y malformaciones gastrointestinales. Las afecciones cromosómicas asociadas con iniencefalia incluyen trisomía 13 y 18, y monosomía X. Sin embargo, no se han realizado estudios basados en poblaciones para comprender la proporción de casos aislados frente a sindrómicos o las anomalías asociadas. Es crucial informar todos los hallazgos físicos y obtener buenas fotografías clínicas para el revisor experto. Se informa que la iniencefalia ocurre con más frecuencia en las mujeres. La iniencefalia es una afección mortal.



Los estudios de observación de factores de riesgo no genéticos para la iniencefalia son desafiantes dada su prevalencia muy baja. Es probable que, dado que la iniencefalia es un DTN, los factores de riesgo no genéticos sean similares a otros DTN: diabetes pregestacional, obesidad e hipertermia (p. ej., fiebre) en las primeras etapas del embarazo e insuficiencia/deficiencia de ácido fólico. El uso periconcepcional adecuado de ácido fólico (como suplemento o mediante fortificación) también podría prevenir la iniencefalia.

Pocos informes sobre la prevalencia de DTN mencionan específicamente la iniencefalia. Se informa que la prevalencia de la iniencefalia varía ampliamente entre 0,1 y 10 cada 10.000 nacimientos. La iniencefalia se cuenta al calcular la prevalencia total de DTN.

## Inclusiones

Q00.2 Iniencefalia

## Exclusiones

Q00.0 Anencefalia, acrania, acefalia

Q00.1 Craneorraquisquis

## Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

### Iniencefalia: lista de verificación de documentación

#### ☐ Describala en detalle:

- ▶ Descripción del defecto: observe en particular si el cráneo está cubierto de piel, cabeza retroflexionada.
- ▶ Presencia o ausencia de encefalocele occipital.
- ▶ Presencia o ausencia de espina bífida (abierta o cerrada).
- ▶ Informe otras anomalías.

#### ☐ Tome y reporte fotografías: *Incluya claramente* la vista lateral del cráneo y la columna; puede ser crucial para la revisión.

#### ☐ Describa las evaluaciones para encontrar o descartar anomalías relacionadas y asociadas:

- ▶ El perímetro cefálico podría ser grande; no codificar como hidrocefalia.
- ▶ Espina bífida (codifíquelo como defecto no contiguo).
- ▶ Encefalocele (codifíquelo, aunque sea un defecto contiguo).
- ▶ Incluya radiografías (o informe) de la columna vertebral si se realizan.

#### ☐ Reporte si los hallazgos de la autopsia (patología) están disponibles y, de ser así, notifique los resultados.

## Indicadores de calidad de datos sugeridos

Categoría	Prácticas sugeridas e indicadores de calidad
<b>Descripción y documentación</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Revise la muestra para la documentación del descriptor clave (cráneo intacto, cabeza retroflexionada).</li><li>▶ Tomar y adjuntar fotografías (esenciales para la revisión y clasificación correcta).</li><li>▶ Reportar y realizar un seguimiento de la proporción de casos entre los nacidos vivos, muertes intrauterinas e interrupciones voluntarias del embarazo.</li></ul>
<b>Codificación</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Codifique como Q00.2.</li><li>▶ Codifique la espina bífida (p. ej., abierta, lumbar) si es un defecto separado de la iniencefalia.</li><li>▶ Codifique el encefalocele (occipital) para describir mejor el tipo de iniencefalia, pero no se cuenta en los análisis de encefaloceles.</li></ul>
<b>Clasificación clínica</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Monitoree la proporción de anomalías o síndromes que se producen con iniencefalia.</li><li>▶ Si el feto nació muerto o se realizó una interrupción voluntaria del embarazo, verifique si hay un reporte de patología y una descripción física en el momento del parto.</li></ul>
<b>Prevalencia</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Monitoree la prevalencia: la prevalencia varía según el país/la región, el nivel de ingresos del país y el origen étnico.</li></ul>

El encefalocele es un DTN caracterizado por una lesión quística sésil o pedunculada cubierta por piel que sobresale a través de un defecto en el cráneo (hueso del cráneo). Los encefaloceles pueden contener meninges herniadas y tejido cerebral (encefalocele o meningoencefalocele) o solo meninges (meningocele craneal) y pueden variar en ubicación y tamaño (consulte la Fig. 4.6). El tipo más frecuente de encefalocele es el encefalocele occipital (aproximadamente 74 %), seguido de encefalocele parietal (13 %).

Es más probable que el encefalocele ocurra con otras anomalías estructurales o síndromes no relacionados que la anencefalia o la espina bífida.

**Fig. 4.6. Encefalocele**

Q01.0 Frontal



Q01.1 Nasofrontal



Q01.2 Occipital



Q01.80 Parietal



Q01.81 Orbital



Q01.82 Nasal



Fuentes de fotografías: Proyecto colaborativo entre los CDC y la Universidad Médica de Pekín, Dr. Jaime Frías.



## Códigos de la CIE-10 relevantes

- Q01.0 Encefalocele frontal
- Q01.1 Encefalocele nasofrontal
- Q01.2 Encefalocele occipital
- Q01.80 Encefalocele parietal
- Q01.81 Encefalocele orbital
- Q01.82 Encefalocele nasal
- Q01.83 Encefalocele nasofaríngeo
- Q01.9 Encefalocele, no especificado

## Diagnóstico

**Prenatal.** El encefalocele puede diagnosticarse prenatalmente mediante ecografía y puede ocurrir en conjunto con una serie de anomalías cerebrales, como malformación de Dandy-Walker o malformación de Chiari. Los encefaloceles pueden confundirse con el espectro de anomalías de bridas amnióticas. Por este motivo, siempre debe confirmarse un diagnóstico prenatal de encefalocele después del nacimiento. Cuando esto no es posible (p. ej., interrupción voluntaria del embarazo o muerte fetal no examinada), el programa debe tener criterios implementados para determinar si aceptar o no un caso basado únicamente en datos prenatales.

**Postnatal.** El examen del recién nacido, la radiografía y la tomografía computarizada (TC) o las imágenes por resonancia magnética (RM) confirman el diagnóstico y lo distinguen de las otras anomalías que podrían afectar el cerebro y el cráneo.

## Notas clínicas y epidemiológicas

Es importante distinguir el encefalocele de las otras anomalías del cerebro y el cráneo porque esta afección tiene diferentes causas y anomalías asociadas. El diagnóstico de encefalocele requiere un examen minucioso con radiografías (para evaluar la conexión intracraneal) y pruebas de diagnóstico por imágenes (RM, TC para determinar el contenido del cefalocele).

Aproximadamente, el 20 % de los bebés diagnosticados con encefalocele tendrán al menos otro defecto congénito mayor no relacionado. También se sabe que los encefaloceles ocurren en más de 30 síndromes, que incluyen tanto trastornos de un solo gen (p. ej., síndrome de Meckel-Gruber) como anomalías cromosómicas (p. ej., trisomías 13 y 18). Por este motivo, es crucial informar todos los hallazgos y obtener buenas fotografías clínicas para el revisor experto.

En el espectro de bridas amnióticas, el cráneo y el cerebro pueden parecerse a un encefalocele. Sin embargo, la ocurrencia de otros hallazgos (esquisto facial, anomalías en las extremidades y la pared ventral, hebras de tejido del saco amniótico) apunta al diagnóstico de una alteración de bridas amnióticas y permite la diferenciación del encefalocele.

Al igual que con otros DTN, los factores de riesgo no genéticos podrían incluir diabetes pregestacional, obesidad e hipertermia (p. ej., fiebre) en las primeras etapas del embarazo e insuficiencia/deficiencia de ácido fólico. El uso adecuado de ácido fólico (como suplemento o mediante fortificación) antes de la concepción podría prevenir algunos casos de encefalocele.

La prevalencia de encefalocele al nacer informada varía ampliamente en todo el mundo, con un rango entre 0,1 y 26,5 cada 10.000 nacimientos. La ubicación del encefalocele también varía geográficamente. Con mayor frecuencia, los encefaloceles se ubican en el área occipital, excepto en el sudeste asiático, donde la ubicación anterior (frontal o nasofrontal) es más frecuente.

## Inclusiones

- Q01.0 Encefalocele frontal
- Q01.1 Encefalocele nasofrontal
- Q01.2 Encefalocele occipital
- Q01.80 Encefalocele parietal
- Q01.81 Encefalocele orbital
- Q01.82 Encefalocele nasal
- Q01.83 Encefalocele nasofaríngeo
- Q01.9 Encefalocele, no especificado



## Exclusiones

Q79.8 Síndrome de bridas amnióticas

## Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

### Encefalocele: lista de verificación de documentación

#### ❑ Describala en detalle:

- ▶ Ubicación del defecto: occipital, frontal, nasal, parietal, etc.
- ▶ Alcance: tamaño y si el cerebro está presente en el saco.
- ▶ Cubierto con piel: es la norma en el encefalocele (pero podría romperse).
- ▶ Otras anomalías: anomalías internas y externas, incluidas la polidactilia, anomalías renales, etc.
- ▶ Cefalohematoma o hinchazón benigna del cuero cabelludo (caput succedaneum): puede confundirse con encefalocele.
- ▶ Bridas amnióticas o anomalías en el complejo miembro-pared abdominal: verificar si están presentes y describir.

#### ❑ Tome y reporte fotografías: *Incluya claramente* la lesión craneal; puede ser crucial para la revisión.

#### ❑ Describa las evaluaciones para encontrar o descartar anomalías relacionadas y asociadas:

- ▶ El perímetro cefálico podría ser pequeño; no codificarla como microcefalia.
- ▶ Podría haber hidrocefalia; no se debe codificar como hidrocefalia.
- ▶ Pruebas genéticas o cromosómicas realizadas, cuando estén disponibles.
- ▶ Consultas especializadas e informes quirúrgicos.

#### ❑ Reporte si los hallazgos de la autopsia (patología) están disponibles y, de ser así, notifique los resultados.

## Indicadores de calidad de datos sugeridos

Categoría	Prácticas sugeridas e indicadores de calidad
<b>Descripción y documentación</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Revise la muestra para la documentación del descriptor clave (ubicación de la lesión y tamaño, cubierta por piel o no).</li> <li>▶ Tomar y adjuntar fotografías (esenciales para la revisión y clasificación correcta).</li> <li>▶ Reporte los resultados de consultas especializadas, pruebas de diagnóstico por imágenes y cirugía.</li> <li>▶ Informar y realizar un seguimiento de la proporción de casos entre los nacidos vivos, muertes intrauterinas e interrupciones voluntarias del embarazo.</li> </ul>
<b>Codificación</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Codifique Q01.xx para la ubicación específica del encefalocele, si está documentado.</li> <li>▶ Codifique una espina bífida no contigua por separado (Q05.6–Q05.8).</li> <li>▶ Codifique la anomalía de Dandy-Walker u otras anomalías cerebrales.</li> <li>▶ Codifique las malformaciones que no son del sistema nervioso central (SNC).</li> </ul>
<b>Clasificación clínica</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Monitoree la proporción de anomalías y síndromes que se producen con encefalocele (se prevé ~20–30 %). Los casos con hallazgos relacionados o secundarios al encefalocele (como hidrocefalia en el encefalocele occipital, cuerpo calloso ausente, quistes dorsales y anomalía de Dandy-Walker) se clasifican como aislados.</li> <li>▶ Si el feto nació muerto o se realizó una interrupción voluntaria del embarazo, verifique si hay un reporte de patología y una descripción física en el momento del parto.</li> </ul>
<b>Prevalencia</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Monitoree la prevalencia: la prevalencia varía según el país/la región, el nivel de ingresos del país y el origen étnico.</li> <li>▶ Compare la prevalencia por subtipos: Previsto occipital &gt; parietal, frontal, nasal &gt; nasofaríngea.</li> </ul>

La espina bífida es un término general utilizado para describir un DTN de la columna vertebral en el que parte de las meninges (Fig. 4.7, *panel a*: meningocele) o médula espinal (Fig. 4.7, *panel c*: mielocelo o mielosquisis) o ambos (Fig. 4.7, *panel b*: mielomeningocele) sobresalen a través de una abertura en la columna vertebral. La espina bífida es el tipo de DTN más frecuente. La hidrocefalia es una complicación frecuente, especialmente en los niños con meningocelelos abiertos.

Los tipos específicos de espina bífida incluyen los siguientes:

- ▶ Meningocele: Se caracteriza por la herniación de las meninges a través de un defecto de la columna vertebral, y la formación de un quiste lleno de líquido cefalorraquídeo. Esta lesión no contiene médula espinal, pero podría tener algunos elementos neurales.
- ▶ Meningomielocelo (mielomeningocele): Caracterizado por una protuberancia de las meninges y la médula espinal a través de una abertura en la columna vertebral.
- ▶ Mielocelo (mielosquisis, raquisquisis): Caracterizado por la médula espinal abierta y sin cubierta por membrana o piel.

**Fig. 4.7. Espina bífida**

Espina bífida (defecto abierto)



b. Mielomeningocele (Q05)



a. Meningocele (Q05)



c. Mielocelo o mielosquisis (Q05)



Fuentes de la fotografía: Proyecto de colaboración entre la Universidad Médica de Pekín y los CDC.





La espina bífida puede aparecer en cualquier nivel de la médula espinal, incluida la columna cervical (Fig.4.8), torácica (Fig.4.9), la lumbar (Fig.4.10) y sacra (Fig.4.11).

## Niveles de lesión de espina bífida

### Espina bífida cervical

**Fig. 4.8. Espina bífida cervical**



Espina bífida cervical con hidrocefalia (Q05.0)

Espina bífida cervical sin hidrocefalia (Q05.5)



Fuentes de fotografías: Proyecto de colaboración entre la Universidad Médica de Pekín y los CDC.

## Espina bífida torácica

**Fig. 4.9. Espina bífida torácica**



Espina bífida torácica con hidrocefalia (Q05.1)



Espina bífida torácica sin hidrocefalia (Q05.6)



Fuentes de fotografías: Proyecto de colaboración entre la Universidad Médica de Pekín y los CDC.



## Espina bífida lumbar

**Fig. 4.10. Espina bífida lumbar**



Espina bífida lumbar con hidrocefalia (Q05.2)

Espina bífida lumbar sin hidrocefalia (Q05.7)



Fuentes de fotografías: Proyecto de colaboración entre la Universidad Médica de Pekín, la Dra. Idalina Montes y el Dr. Rafael Longo, FACS, Puerto Rico.

## Espina bífida sacra

**Fig. 4.11. Espina bífida sacra**



Espina bífida sacra con hidrocefalia (Q05.3)



Espina bífida sacra sin hidrocefalia (Q05.8)



Fuentes de fotografías: Proyecto de colaboración entre la Universidad Médica de Pekín y los CDC.

La columna lumbar es la ubicación más frecuente de la espina bífida, seguida de la columna sacra, torácica y cervical. Las lesiones de espina bífida se designan como “abiertas” si están cubiertas por membrana y “cerradas” si están cubiertas por piel de aspecto normal. El mielomeningocele es el tipo más frecuente de espina bífida y constituye alrededor del 90 % de todos los casos. Los mielomeningoceles (que generalmente son abiertos) pueden ser clínicamente graves e incapacitantes, y pueden causar una secuencia de hallazgos relacionados (p. ej., malformación de Chiari II, hidrocefalia, dislocación de cadera, pie equinovaro, parálisis de las extremidades inferiores y pérdida del control del esfínter, incluida vejiga neurogénica). En el caso de los bebés con mielomeningocele, la función nerviosa está intacta por encima de la lesión; por lo tanto, las lesiones inferiores tienen una mayor preservación de la función neurológica.

Los bebés que tienen meningoceles (que contienen solo meninges y líquido cefalorraquídeo, generalmente con estructura y ubicación normales de la médula espinal y los nervios) experimentan un impacto clínico considerablemente menor.

Los lipomeningoceles, o lipomeningomieloceles, están formados por una masa de tejido graso en la línea media (lipoma) con diferentes cantidades de tejido unido al extremo inferior de la médula espinal (el filamento terminal). A menudo, los lipomeningo(mielo)



celes están cubiertos por un hemangioma, un parche de vello o piel que puede parecer normal o tener cambios pigmentarios. Muchos programas no clasifican el lipomeningo (mielo)celes como DTN. Por lo tanto, es de vital importancia al desarrollar una definición de caso para la espina bífida determinar si lipomeningo (mielo)celes se incluirá o no, y luego aplicar la definición de caso de manera uniforme. Si un programa opta por incluir lipomeningo (mielo)celes, el código de CIE-10 del Royal College of Paediatrics and Child Health (RCPCH) utilizado con mayor frecuencia es Q05.4: "espina bífida no especificada". Otros defectos terminales, como mielocistocele (que podría presentarse como una masa sacra) o mielodisrafias ocultas, como malformación de la médula espinal dividida, síndrome de médula anclada o lipomas espinales, entre otros, tampoco se clasifican como DTN y se codifican como Q06.8: "otras malformaciones congénitas especificadas de la médula espinal". La espina bífida oculta es un defecto en los arcos vertebrales posteriores sin afectación neural, más comúnmente en la unión lumbosacra, y tampoco se clasifica como DTN. El código del RCPCH para este defecto es Q76.0: "espina bífida oculta".

## Códigos de la CIE-10 relevantes

- Q05.0 Espina bífida cervical con hidrocefalia
- Q05.1 Espina bífida torácica con hidrocefalia
- Q05.2 Espina bífida lumbar con hidrocefalia (incluye espina bífida lumbosacra con hidrocefalia)
- Q05.3 Espina bífida sacra con hidrocefalia
- Q05.4 Espina bífida no especificada con hidrocefalia
- Q05.5 Espina bífida cervical sin hidrocefalia
- Q05.6 Espina bífida torácica sin hidrocefalia
- Q05.7 Espina bífida lumbar sin hidrocefalia (incluye espina bífida lumbosacra sin hidrocefalia)
- Q05.8 Espina bífida sacra con hidrocefalia
- Q05.9 Espina bífida, no especificada

## Diagnóstico

**Prenatal.** La espina bífida puede diagnosticarse prenatalmente mediante ecografía. Sin embargo, cuando es difícil obtener una imagen de toda la columna vertebral, es difícil distinguir si la lesión está abierta o cerrada. Los resultados de la prueba de detección de  $\alpha$ -fetoproteína (AFP) en suero materno, cuando están disponibles, podrían ayudar a determinar si la lesión está abierta o cerrada, ya que la AFP se filtra de la lesión abierta al líquido amniótico y, posteriormente, a la sangre de la madre. La espina bífida a veces se confunde con teratoma sacrococcígeo, escoliosis/cifosis aislada o síndrome de bridas amnióticas. Por lo tanto, el diagnóstico prenatal de espina bífida debe confirmarse después del nacimiento. Cuando esto no es posible (p. ej., interrupción voluntaria del embarazo o muerte fetal no examinada), el programa debe tener criterios implementados para determinar si aceptar o no un caso basado únicamente en datos prenatales.

**Postnatal.** El examen del recién nacido generalmente confirma el diagnóstico. El deterioro neurológico variará según el tipo de espina bífida, el nivel de lesión y la gravedad. Las imágenes (cuando estén disponibles) pueden proporcionar información adicional para caracterizar la ubicación, la extensión y el contenido de la lesión, así como la presencia o ausencia de hallazgos cerebrales concomitantes frecuentes (p. ej., hidrocefalia, malformación de Chiari II).

## Notas clínicas y epidemiológicas

Es importante distinguir la espina bífida de las otras anomalías de la columna vertebral porque estas afecciones tienen diferentes causas y anomalías asociadas. Con un examen minucioso, el diagnóstico de espina bífida es sencillo, pero las pruebas de diagnóstico por imágenes (cuando están disponibles) son muy útiles. Se ha demostrado que la extensión de la mielodisrafia se extiende por encima de la lesión visible y se debe codificar el nivel más alto por radiografía. Las afecciones que podrían diagnosticarse erróneamente como espina bífida, ya sea prenatal o posnatal, incluyen teratoma sacrococcígeo, escoliosis/cifosis aislada y síndrome de bridas amnióticas.

La espina bífida suele ser una anomalía aislada, no sindrómica. Por este motivo, es crucial informar todos los hallazgos y obtener buenas fotografías clínicas para el revisor experto. Sin embargo, la espina bífida puede ocurrir con síndromes genéticos (p. ej., trisomía 18) y, en ocasiones, es una manifestación de trastornos de un solo gen, como el síndrome de Waardenburg.

Los factores de riesgo no genéticos incluyen diabetes pregestacional, obesidad, medicamentos para las convulsiones (es decir, ácido valproico, carbamazepina), hipertermia (p. ej., fiebre) en las primeras etapas del embarazo e insuficiencia/deficiencia de ácido fólico. El uso periconcepcional adecuado de ácido fólico (como suplemento o mediante fortificación) puede prevenir la mayoría de los casos de espina bífida.





La prevalencia de espina bífida al nacer varía ampliamente, entre 0,6 y 38,9 cada 10.000 nacimientos. La prevalencia es mayor entre las mujeres de ascendencia hispana en comparación con las mujeres blancas no hispanas y las mujeres negras no hispanas. Los países de bajos ingresos y los países sin fortificación obligatoria de ácido fólico de alimentos básicos tienen una prevalencia más alta de espina bífida.

## Inclusiones

- Q05.0 Espina bífida cervical con hidrocefalia
- Q05.1 Espina bífida torácica con hidrocefalia
- Q05.2 Espina bífida lumbar con hidrocefalia (incluye espina bífida lumbosacra con hidrocefalia)
- Q05.3 Espina bífida sacra con hidrocefalia
- Q05.4 Espina bífida no especificada con hidrocefalia
- Q05.5 Espina bífida cervical sin hidrocefalia
- Q05.6 Espina bífida torácica sin hidrocefalia
- Q05.7 Espina bífida lumbar sin hidrocefalia (incluye espina bífida lumbosacra sin hidrocefalia)
- Q05.8 Espina bífida sacra con hidrocefalia
- Q05.9 Espina bífida, no especificada

## Exclusiones

- D48 Neoplasia de conducta incierta (teratoma sacrococcígeo)
- Q06.8 Otras malformaciones congénitas especificadas de la médula espinal
- Q07 Otras malformaciones congénitas del sistema nervioso
- Q76.0 Espina bífida oculta

## Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

### Espina bífida: lista de verificación de documentación

#### ☐ Describa el defecto en detalle:

- ▶ Ubicación: especifique el nivel (p. ej., cervical, torácico, toracolumbar, lumbar, lumbosacra, sacra, etc.).
- ▶ Tamaño de la lesión.
- ▶ Recubrimiento: cubierta por piel o no cubierta por piel.
- ▶ Contenido: solo meninges (meningocele) o también médula espinal (mielomeningocele: médula espinal visible).
- ▶ Anomalías: documente defectos de secuencia (hidrocefalia, pie equinovaro) y otras anomalías.

#### ☐ Tome y reporte fotografías: *Incluya claramente* el nivel de espina bífida (de espalda y de costado, si es posible); puede ser crucial para la revisión.

#### ☐ Describa las evaluaciones para encontrar o descartar anomalías relacionadas y asociadas:

- ▶ Secuencia: hidrocefalia, pie equinovaro, otro.
- ▶ Otras anomalías no relacionadas: describa los procedimientos para evaluar otras anomalías.
- ▶ Afecciones genéticas o cromosómicas.
- ▶ Consultas especializadas, pruebas de diagnóstico por imágenes y cirugía.

#### ☐ Reporte si los hallazgos de la autopsia (patología) están disponibles y, de ser así, notifique los resultados.

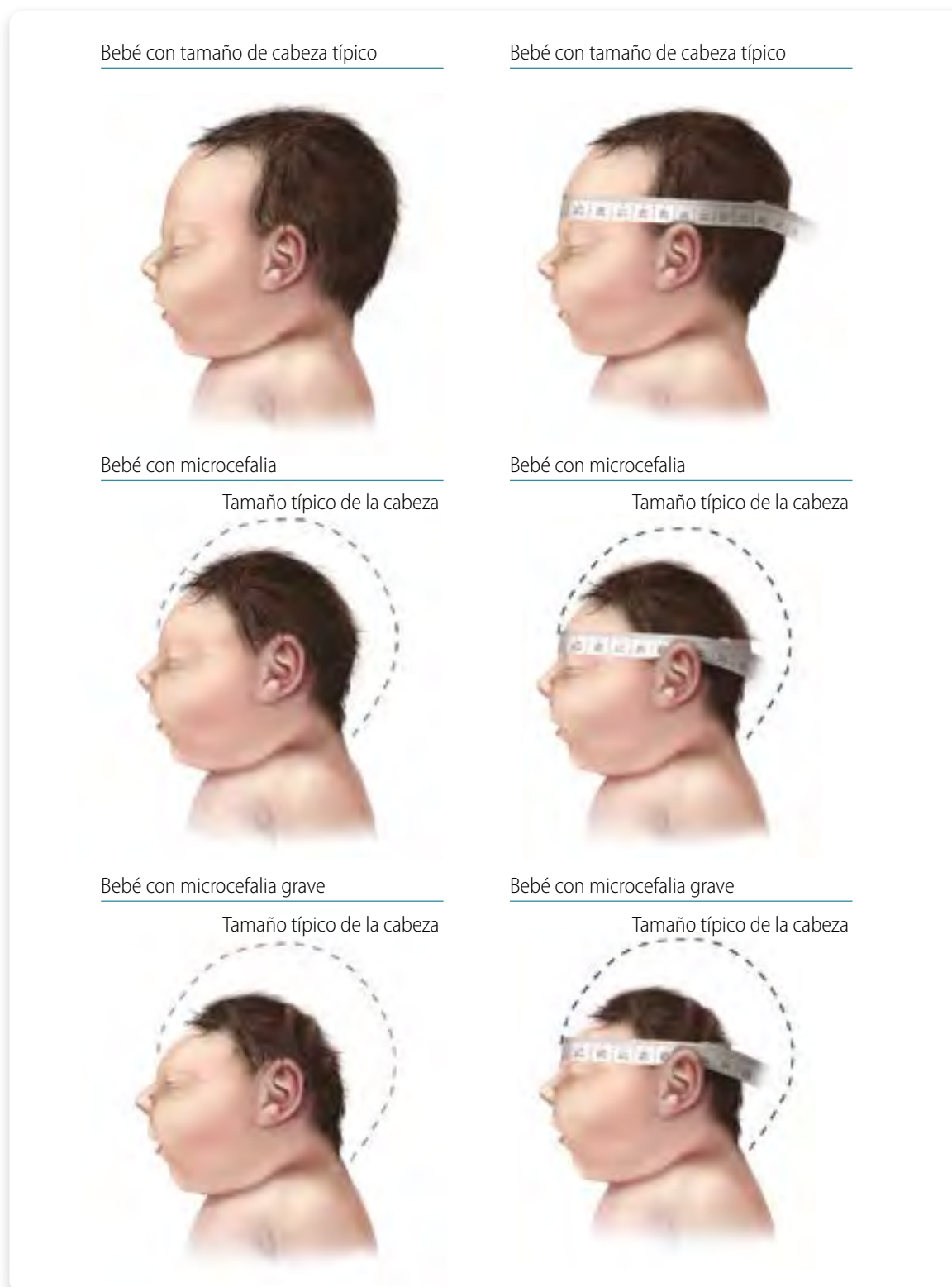


## Indicadores de calidad de datos sugeridos

Categoría	Prácticas sugeridas e indicadores de calidad
<b>Descripción y documentación</b>	<p>Revise la muestra de la descripción clínica para obtener la documentación de los descriptores clave:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>▶ Espina bífida abierta (no cubierta de piel, pero a menudo cubierta de membrana) en comparación con espina bífida cerrada (cubierta de piel), importante para la discapacidad neurológica.</li><li>▶ Nivel y tamaño de la lesión: cervical, torácica, lumbar, sacra, etc., y extensión de la lesión.</li><li>▶ Adjunte fotografías, informes de consulta; esencial para la revisión y clasificación correcta.</li><li>▶ Reportar y realizar un seguimiento de la proporción de casos entre los nacidos vivos, muertes intrauterinas e interrupciones voluntarias del embarazo.</li></ul>
<b>Codificación</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Codifique como Q05.X para un tipo específico, si está documentado.</li><li>▶ Haga un seguimiento y minimice los casos codificados con el código genérico Q05 de la CIE-10 del RCPCH.</li></ul>
<b>Clasificación clínica</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Haga un seguimiento de la relación de espina bífida con hidrocefalia/espina bífida sin hidrocefalia:<ul style="list-style-type: none"><li>– Debido a que la hidrocefalia es frecuente en la espina bífida lumbar, las relaciones bajas sugieren una infradeclaración de hidrocefalia.</li></ul></li><li>▶ Monitoree la frecuencia de las anomalías congénitas que se producen con la espina bífida. No incluya hallazgos que sean una consecuencia directa de la afección (como pie equinovaro).</li><li>▶ Si el feto nació muerto o se realizó una interrupción voluntaria del embarazo, verifique si hay un reporte de patología y una descripción física en el momento del parto.</li></ul>
<b>Prevalencia</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Monitoree la prevalencia: La prevalencia varía según el país/la región, el nivel de ingresos del país y el origen étnico. Una prevalencia de nacimientos (incluidas las muertes intrauterinas y las interrupciones voluntarias del embarazo) &lt;6 cada 10.000 nacimientos en un país sin una fortificación de ácido fólico extendida y comprobada de los alimentos básicos indica firmemente un subregistro.</li></ul>

La microcefalia describe una bóveda craneal que es más pequeña de lo normal para el sexo y la edad gestacional del bebé al nacer (congénita). El tamaño de la bóveda craneal es un indicador del tamaño del cerebro subyacente. La microcefalia puede diagnosticarse antes del nacimiento, pero se diagnostica con mayor frecuencia después del parto. La Figura 4.12, muestra recién nacidos con tamaño normal de cabeza, microcefalia y microcefalia grave, y la posición correcta de la cinta para medir el perímetro cefálico.

**Fig. 4.12. Microcefalia**







## Códigos de la CIE-10 relevantes

Q02 Microcefalia

### Diagnóstico

**Prenatal.** La ecografía transabdominal entre las semanas 18 y 37 de gestación podría identificar un tamaño de cabeza pequeño, y con ecografías seriadas se podría ver una falta de crecimiento en el tiempo. La medición del perímetro cefálico (PC) fetal y el diámetro biparietal debe realizarse en la imagen axial a través del tálamo a nivel de la cavidad del septo pelúcido.

**Postnatal.** En el parto, una medición del perímetro occipitofrontal o PC que está tres desviaciones estándar por debajo de la media para las curvas de distribución apropiadas para la edad y el sexo es diagnóstico de microcefalia grave. El siguiente enlace le muestra la mejor manera para medir el PC al momento de nacer.

**Notifique si se usa una definición o punto de corte diferente** (p. ej., dos desviaciones estándar por debajo de la media).

La ecografía craneal, la exploración por TC o las RM pueden confirmar el diagnóstico de una anomalía cerebral subyacente.

### Notas clínicas y epidemiológicas

**Momento de la medición.** Si bien pueden producirse hinchazón y/o moldeo de la cabeza durante el proceso de parto, las mediciones del PC deben obtenerse en las primeras 24 horas de vida. Los estándares para el PC se basan en mediciones tempranas (i.e., las mediciones de INTERGROWTH-21st se obtuvieron antes de las 12 horas de vida y las mediciones de la OMS se obtuvieron antes de las 24 horas de vida). Por lo tanto, para mantener estándares de comparación adecuados, no se deben posponer las mediciones del PC para después de 24 horas de vida y permitir que los cambios en el proceso del parto disminuyan los resultados.

**Cálculo del percentil del PC.** El proyecto INTERGROWTH-21st proporciona datos sobre PC basados en un proyecto multicéntrico, multiétnico y poblacional. La herramienta en línea (<http://intergrowth21.ndog.ox.ac.uk>) se puede usar para ingresar datos para calcular el percentil del PC o para comparar con los estándares basados en el sexo y la edad gestacional del bebé (28).

**Causas.** La microcefalia es ocasionalmente un rasgo normal en una familia, por lo que es razonable medir el PC de los padres, si es posible. Muchos síndromes genéticos se asocian con microcefalia (>1000 resultados en [www.OMIM.org](http://www.OMIM.org)) (29). Las afecciones teratogénicas que pueden causar microcefalia incluyen algunas infecciones durante el embarazo tales como rubéola (P35.0), citomegalovirus (CMV) (P35.1), virus del zika (P35.4) y toxoplasmosis (P37.1). Las exploraciones por imágenes detalladas y las consultas con expertos (p. ej., genetista pediátrico, neurólogo pediátrico) pueden ayudar a identificar las causas subyacentes de la microcefalia.

### Inclusiones

Q02 Microcefalia

### Exclusiones

Cerebro pequeño: sin confirmación de medición del PC que demuestre microcefalia.

Microcefalia asociada con anencefalia o encefalocele.

Microcefalia adquirida; por ejemplo, secundaria a una complicación del parto, traumatismo o lesión posnatal, meningitis neonatal y asfixia al nacer.



## Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

### Microcefalia: lista de verificación de documentación

**❑ Describala en detalle:**

- ▶ Mida y documente el PC en el recién nacido.
- ▶ Establezca y use un enfoque estandarizado (p. ej., siga los procedimientos operativos estándar para tomar la medida del PC antes de las 24 horas después del nacimiento).
- ▶ Documente el percentil del PC o la desviación estándar, por edad gestacional y sexo (use las referencias recomendadas para PC proporcionadas por INTERGROWTH-21st [28] o la OMS).
- ▶ Diferencie la microcefalia de la craneosinostosis.

**❑ Tome y reporte fotografías:** *Incluya fotografías de toda la cara y el cuerpo, si se permiten; puede ser crucial para su revisión.*

**❑ Describa las evaluaciones para encontrar o descartar anomalías relacionadas y asociadas:**

- ▶ Informe el estado neurológico y los signos (p. ej., tono, convulsiones, irritabilidad).
- ▶ Informe si se realizaron exámenes de laboratorio (p. ej., serología para identificar infecciones) o consultas especializadas (p. ej., genética), y los resultados.

**❑ Informe si los hallazgos de la autopsia (patología) están disponibles y, de ser así, notifique los resultados.**

## Indicadores de calidad de datos sugeridos

Categoría	Prácticas sugeridas e indicadores de calidad
<b>Descripción y documentación</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Revise la muestra para la documentación del descriptor clave (medición del PC).</li><li>▶ Tomar y adjuntar fotografías (esenciales para la revisión y clasificación correcta).</li><li>▶ Informar y realizar un seguimiento de la proporción de casos entre los nacidos vivos, muertes intrauterinas e interrupciones voluntarias del embarazo.</li></ul>
<b>Codificación</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Codifique como Q02.</li></ul>
<b>Clasificación clínica</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Realice un seguimiento de la proporción de anomalías y síndromes que se producen con microcefalia.</li><li>▶ Si el feto nació muerto o se realizó una interrupción voluntaria del embarazo, verifique si hay un reporte de patología y una descripción física en el momento del parto.</li></ul>
<b>Prevalencia</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Monitoree la prevalencia: La prevalencia varía según el país/la región, el nivel de ingresos del país y el origen étnico.</li></ul>

# ANOMALÍAS CONGÉNITAS DE LA OREJA

## MICROTIA/ANOTIA (Q16.0, Q17.2)

**Fig. 4.13. Tipos principales de microtia, incluida la anotia**

### Oreja normal del bebé



#### **Microtia I**

- ▶ La oreja es pequeña
- ▶ El conducto auditivo puede ser estrecho
- ▶ Las estructuras y la forma de las orejas, por lo demás, son normales

#### **Microtia II**

- ▶ La oreja es pequeña
- ▶ Faltan algunos componentes
- ▶ La forma es marcadamente anormal
- ▶ La oreja aún es reconocible

#### **Microtia III**

- ▶ La oreja consiste en una masa vertical de tejido blando y cartílago
- ▶ Típicamente asociada con atresia del canal externo

#### **Microtia IV o anotia**

- ▶ Forma más extrema y poco frecuente
- ▶ Todas las estructuras de la oreja están ausentes



#### **Microtia I Q17.21**



#### **Microtia II Q17.22**



#### **Microtia III Q17.23**



#### **Microtia IV o anotia Q16.0**



Fuente de fotografías: <http://en.atlaseclamc.org>



La microtia/anotia es una malformación congénita de la oreja en la que la oreja (pabellón auricular) está subdesarrollada y presenta una forma anormal (microtia) o no existe (anotia). El conducto auditivo externo podría ser atrésico (ausente). El espectro de gravedad en la microtia varía desde una oreja pequeña (definido como una medida longitudinal de la oreja de más de dos desviaciones estándar por debajo de la media o aproximadamente 3.3 cm en el recién nacido a término) con anomalía estructural mínima, hasta una oreja que consta de pocas estructuras rudimentarias y un conducto auditivo externo ausente o ciego.

En función de la morfología, la microtia o anotia se categorizaron (29) en las siguientes cuatro categorías (consulte la Fig. 4.13):

1. **Primer grado (tipo I)**, la oreja es pequeña y el conducto auditivo podría ser estrecho, pero las estructuras y la forma de la oreja son normales (*la microtia de primer grado generalmente se excluye en los programas de vigilancia* porque no tiene consecuencias importantes para la salud).
2. **Segundo grado (tipo II)**, la oreja es pequeña, faltan algunos componentes para que la forma sea marcadamente anormal (se parece a un gancho, una S o un signo de interrogación), pero la oreja aún es reconocible.
3. **Tercer grado (tipo III)**, la oreja consiste en una masa vertical de tejido blando sin semejanza con un pabellón auricular normal, generalmente asociada con atresia del conducto externo.
4. **Cuarto grado o anotia (tipo IV)**, la forma más extrema y rara, en la que están ausentes todas las estructuras externas de la oreja.

La microtia suele ser unilateral (ocurre con mayor frecuencia en el lado derecho). Si es bilateral, la gravedad puede variar entre los lados izquierdo y derecho.

### Códigos de la CIE-10 relevantes

Q16.0 Ausencia congénita del pabellón auricular (oreja) (anotia, también denominada microtia de cuarto grado)

Q17.2 Microtia

Tenga en cuenta que se puede agregar un dígito adicional para especificar el grado de microtia:

Q17.21 Primer grado (excluido en la mayoría de los programas)

Q17.22 Segundo grado

Q17.23 Tercer grado

### Diagnóstico

**Prenatal.** La microtia/anotia no es fácil de identificar prenatalmente. Delinear la posición y la forma de la oreja podría requerir una ecografía tridimensional. Incluso si la ecografía prenatal indica microtia/anotia, el diagnóstico siempre debe confirmarse después del nacimiento. Cuando dicha confirmación no sea posible, debido, por ejemplo, a la interrupción voluntaria del embarazo o a la muerte fetal no examinada, el programa debe tener criterios establecidos para determinar si aceptar o no un caso basado únicamente en datos prenatales.

**Postnatal.** La microtia/anotia puede reconocerse y clasificarse fácilmente en función del examen físico del recién nacido. Sin embargo, la detección de anomalías en el oído medio y el oído interno, comúnmente asociadas con los grados más graves de microtia, requerirá imágenes avanzadas (exploración por TC o RM), cirugía o autopsia. Debido a que la microtia (de segundo grado y superior) está asociada con la pérdida de la audición, *la audición debe evaluarse* lo antes posible, idealmente en el período de recién nacido, para que se pueda implementar el manejo adecuado.

### Notas clínicas y epidemiológicas

La microtia/anotia es un hallazgo aislado en el 60 % al 80 % de los bebés. Por este motivo, es crucial informar todos los hallazgos y obtener buenas fotografías clínicas para la revisión por parte de expertos. Cabe destacar que la microtia/anotia puede ocurrir junto con otras anomalías y síndromes, especialmente aquellos que afectan la mandíbula y la cara. Dichas afecciones incluyen el espectro óculo-auriculo-vertebral (OAVS) y el síndrome de Goldenhar (Q87.04), así como síndromes genéticos, como el síndrome de Treacher-Collins (Q87.0A) y trisomía 18 (Q91.0), o teratogénicos, como la embriopatía por ácido retinoico.

Los factores de riesgo no genéticos para microtia/anotia incluyen diabetes pregestacional materna y uso materno de isotretinoína (Accutane®), talidomida o mofetilo (CellCept®), tomados periconcepcionalmente o temprano en el embarazo.

La prevalencia informada de microtia/anotia varía entre 1 de cada 3000 y 1 de cada 20.000 nacimientos. La prevalencia podría variar según el país y origen étnico, pero esto probablemente dependa de las formas de microtia que se incluyen en los estudios. Se ha reportado que la prevalencia es más alta en los hombres que en las mujeres.



## Inclusiones

- Q16.0 Ausencia congénita del pabellón auricular (oreja) (anotia o también denominada microtia de cuarto grado)
- Q17.2 Microtia
- Q17.22 Microtia, segundo grado
- Q17.23 Microtia, tercer grado

## Exclusiones

Oreja pequeña (microtia de primer grado) con pabellón auricular normal, incluida la oreja en copa o pabellón ensiforme

Conducto auditivo no perforado con pabellón auricular normal, displásico u orejas de implantación baja

Las siguientes afecciones en ausencia de microtia/anotia (pero codificar si hay microtia/anotia):

- Q16.1 Ausencia congénita, atresia y estenosis del conducto auditivo (externo)
- Q16.2 Ausencia de trompa de Eustaquio
- Q16.3 Malformación congénita de los huesecillos del oído
- Q16.4 Otras malformaciones congénitas del oído medio
- Q16.5 Malformación congénita del oído interno
- Q16.9 Malformación congénita del oído que causa deterioro de la audición, no especificado
- Q17.21 Microtia, primer grado
- H 90 Pérdida de la audición

## Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

### Microtia/Anotia: lista de verificación de documentación

#### ☐ Describala en detalle:

- ▶ Defecto (unilateral, bilateral).
- ▶ Gravedad (estructuras ausentes, forma, comparar con segundo, tercer, cuarto grado).
- ▶ Presencia/Ausencia de conducto auditivo, presencia de apéndices fibroepiteliales auriculares.

#### ☐ Tome y reporte fotografías: *Incluya claramente* la vista lateral y frontal; puede ser crucial para la revisión.

#### ☐ Describa las evaluaciones para encontrar o descartar anomalías relacionadas y asociadas:

- ▶ Excluir microtia tipo I: Oreja pequeña con componentes normales o con anomalías menores de estructuras individuales es una anomalía menor, no debe incluirse en la vigilancia de la salud pública.
- ▶ Compruebe si hay fosita o apéndice fibroepitelial preauricular (describa; codifique como Q17.0).
- ▶ Fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo, mandíbula pequeña, coloboma de párpado, indica síndromes seleccionados.
- ▶ Las anomalías vertebrales cervicales indican OAVS (verificar si hay radiografías).
- ▶ Evaluación de la audición.
- ▶ Pruebas genéticas o cromosómicas.
- ▶ Consultas especializadas y reportes quirúrgicos.

#### ☐ Reporte si los hallazgos de la autopsia (patología) están disponibles y, de ser así, notifique los resultados.



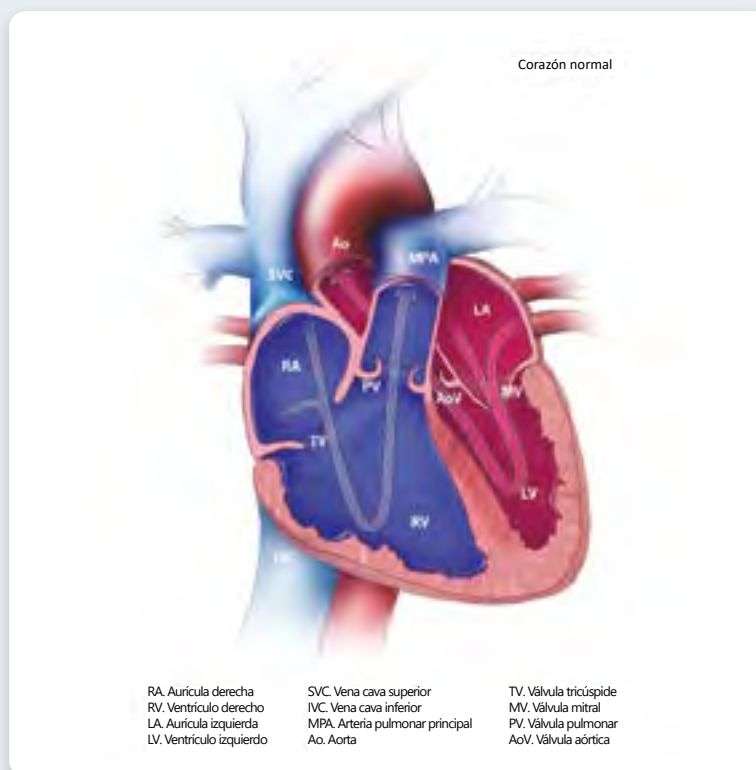
## Indicadores de calidad de datos sugeridos

Categoría	Prácticas sugeridas e indicadores de calidad
<b>Descripción y documentación</b>	<p>Revise la muestra para la documentación de descriptores clave; gravedad (grados segundo a cuarto), lateralidad, presencia de conducto auditivo, pólipos fibroepiteliales o fositas preauriculares, coloboma del párpado inferior, fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>▶ Tomar y adjuntar fotografías (esenciales para la revisión y clasificación correcta). Si la foto no está disponible, intente dibujar la malformación.</li><li>▶ Notifique los resultados de consultas especializadas, pruebas de diagnóstico por imágenes y cirugía.</li><li>▶ Anote si se realizó la prueba de audición y, de ser así, los resultados.</li><li>▶ Si el feto nació muerto o se realizó una interrupción voluntaria del embarazo, verifique si hay un reporte de patología y una descripción física en el momento del parto.</li></ul>
<b>Codificación</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Codifique como Q17.X para un tipo específico, si está documentado:<ul style="list-style-type: none"><li>– Realice un seguimiento y minimice los casos codificados con Q17.2, si es posible.</li></ul></li><li>▶ Codifique los pólipos fibroepiteliales o fositas preauriculares si se identifican (Q17.0).</li><li>▶ Codifique las anomalías vertebrales cervicales si se identifican.</li></ul>
<b>Clasificación clínica</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Realice un seguimiento de la proporción de anomalías y síndromes que se producen con microtia/ anotia.</li><li>▶ Monitoree la proporción de casos entre los nacidos vivos, muertes intrauterinas e interrupciones voluntarias del embarazo.</li></ul>
<b>Prevalencia</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Monitoree la prevalencia: La prevalencia varía según el país/la región, el nivel de ingresos del país y el origen étnico.</li></ul>

## Defectos cardíacos congénitos: Diagnóstico prenatal y confirmación posnatal

### Descripción general

**Fig. 4.14. Corazón normal**



Los defectos cardíacos congénitos (DCC) y especialmente los DCC críticos (los DCC más graves presentan signos de enfermedad crítica en las primeras etapas de la vida) requieren un diagnóstico temprano y preciso para una atención óptima. Mientras que la detección de DCC críticos en recién nacidos mediante oximetría de pulso es relativamente sencilla y requiere una instrumentación comparativamente simple, un diagnóstico preciso requiere experiencia clínica sustancial y medios tecnológicos, idealmente por parte de un cardiólogo pediátrico asistido por pruebas de diagnóstico por imágenes, como un ecocardiograma. Debido al énfasis en la detección temprana, la evaluación del corazón fetal es un componente cada vez más crítico de las pruebas de diagnóstico por imágenes prenatales. Las pautas actuales recomiendan vistas cardíacas específicas como parte de la encuesta anatómica en ecografías obstétricas. Se puede realizar un seguimiento de los hallazgos que indican un posible DCC mediante pruebas de diagnóstico por imágenes más especializadas, como una ecocardiografía fetal, para confirmar y definir mejor la anomalía. Las siguientes secciones presentan brevemente algunos enfoques para el diagnóstico prenatal y la confirmación posnatal.

- **Ecografía obstétrica.** Muchas guías obstétricas para las imágenes mediante ecografía fetal incluyen la vista de *cuatro cámaras* (que se centra en las aurículas y los ventrículos), así como las vistas de *los conos arteriales*. La inclusión de estas vistas mejora la tasa de detección para muchos DCC clínicamente graves, como la transposición de las grandes arterias, que a menudo se omitía cuando solo se realizaba sistemáticamente la vista de cuatro cámaras.
- **Ecocardiograma fetal.** El siguiente paso para un diagnóstico preciso y completo es un ecocardiograma fetal. Esta prueba de diagnóstico por imágenes especializada, generalmente supervisada y leída por un cardiólogo pediátrico, a menudo se realiza cuando la ecografía obstétrica detecta un posible DCC o en situaciones en las que el riesgo de DCC en el feto es mayor, como inquietudes sobre un síndrome o anomalías extracardíacas, una exposición teratogénica conocida (p. ej., ácido retinoico), algunas enfermedades crónicas maternas (p. ej., diabetes o fenilcetonuria no controlada) o antecedentes familiares fuertes de DCC. El ecocardiograma fetal utiliza varias vistas, así como imágenes Doppler a color para escanear sistemáticamente el corazón, segmento por segmento, para caracterizar la anatomía, el ritmo y la función del corazón fetal.





## Detección prenatal

En embarazos de alto riesgo o cuando los hallazgos de la ecografía sugieren un DCC, las ecografías obstétricas seguidas de un ecocardiograma fetal podrían diagnosticar más del 80 % de los DCC significativos, especialmente los DCC críticos.

- ▶ Las tasas de detección de DCC significativos han mejorado con el tiempo, pero varían significativamente según el tipo de DCC. Las afecciones que se diagnostican más fácilmente son DCC críticos que afectan directamente los ventrículos, ya sea el ventrículo izquierdo (p. ej., síndrome del corazón izquierdo hipoplásico [SCIH] o estenosis aórtica crítica) o el ventrículo derecho (p. ej., atresia tricúspidea o atresia pulmonar con tabique ventricular intacto). Las afecciones que podrían pasarse por alto, si, por ejemplo, la vista del cono arterial no está incluida o es inadecuada en una ecografía obstétrica, son aquellas que involucran principalmente a los conos arteriales, pero afectan los ventrículos sutilmente, si es que lo hacen (p. ej., una simple transposición de las grandes arterias).
- ▶ La detección de DCC también depende del técnico (conocimiento, habilidad y técnica), el equipo de diagnóstico, el tiempo asignado para la exploración obstétrica, la edad gestacional, la constitución materna y la situación fetal. Además, existen factores a nivel del sistema que podrían influir en el acceso y el uso de servicios prenatales, incluido el estado socioeconómico, el estado de seguro, la educación y la ubicación (p. ej., rural vs urbano).

## Confirmación posnatal de diagnósticos prenatales

Las siguientes consideraciones pueden proporcionar algunas pautas para los sistemas de vigilancia que recopilan datos de diagnóstico prenatal. En general, los diagnósticos prenatales deben confirmarse después del parto, habitualmente mediante ecocardiograma. Se prevé que este enfoque proporcione el diagnóstico más preciso y completo, establezca la prevalencia y permita estudios de resultados longitudinales. Si un diagnóstico prenatal no es seguido por una confirmación posnatal (p. ej., debido a la interrupción voluntaria del embarazo, pérdida del seguimiento, muerte neonatal temprana, cuidados paliativos sin diagnóstico por imágenes, etc.), entonces un enfoque razonable para un programa es el siguiente:

- ▶ Desarrollar un proceso *explícito y transparente* para determinar si un caso está confirmado o es probable. Los parámetros pueden variar según el tipo de DCC y el contexto local (p. ej., experiencia, capacitación del técnico, correlación entre diagnósticos prenatales y posnatales en otros casos, etc.).
- ▶ Tener un campo en la base de datos asociado con cada diagnóstico que especifique si el diagnóstico fue solo prenatal o si fue confirmado después del nacimiento. Esto permite un análisis flexible y fácil de los casos para diferentes tipos de análisis y comparaciones (tanto internamente como con otros programas).

## Diagnósticos y pruebas de detección posnatales

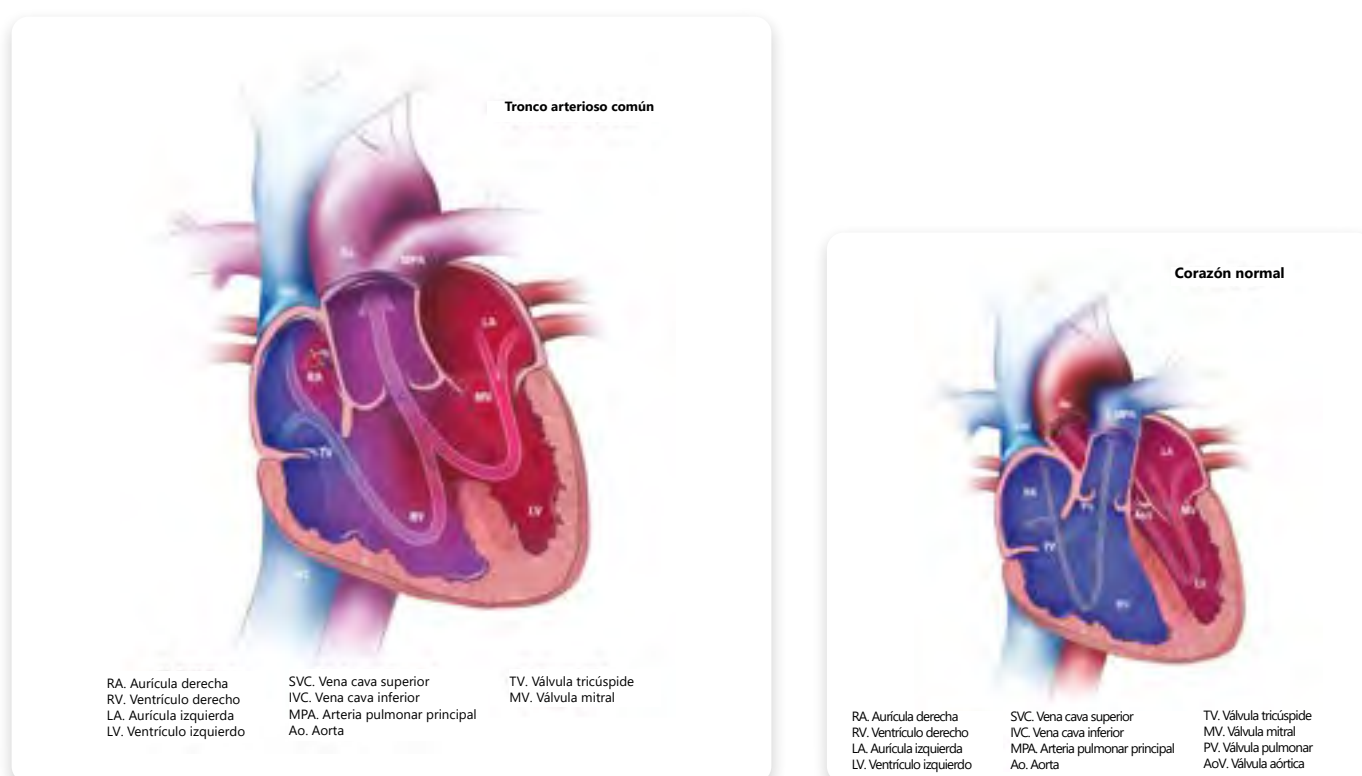
En los hospitales donde hay un neonatólogo o un pediatra, sería posible sospechar un DCC en función de los signos clínicos y confirmarlo consultando con un experto y pruebas de diagnóstico por imágenes. La detección de DCC críticos en recién nacidos mediante oximetría de pulso proporciona una forma no invasiva y relativamente simple de detectar enfermedades cardíacas graves pronto, antes de que el deterioro clínico se vuelva evidente y antes de que el bebé reciba el alta hospitalaria. La detección detecta una baja saturación de oxígeno, pero no proporciona un diagnóstico específico (el bebé podría tener un DCC u otra enfermedad grave como neumonía o sepsis). La consulta con expertos y las pruebas de diagnóstico por imágenes (generalmente un ecocardiograma) pueden proporcionar rápidamente un buen diagnóstico y específico, y esta información puede utilizarse para guiar el manejo y la atención requerida para obtener mejores resultados.



El tronco arterioso común o tronco arterial es un defecto cardíaco estructural caracterizado anatómicamente por tener un único tronco arterial común, en lugar de una aorta y arteria pulmonar principal separadas (ver Fig. 4.15). Este tronco arterioso común transporta sangre desde el corazón hacia el cuerpo, los pulmones y al corazón mismo, es decir, el tronco arterioso común da lugar a la circulación sistémica, pulmonar y coronaria. Hay una comunicación interventricular. Otro término para la afección es tronco arterioso (persistente).

La anatomía del tronco arterioso común varía, especialmente en el origen de las arterias pulmonares del tronco arterioso común. Dichas variaciones son la base de las dos clasificaciones principales: la clasificación de Edwards (tipos I a IV, de los cuales los tipos I a III son propiamente troncos arteriosos comunes) y la clasificación de van Praagh (A1 a A4).

**Fig. 4.15. Tronco arterioso**



### Códigos de la CIE-10 relevantes

Q20 Tronco arterioso común

### Diagnóstico

**Prenatal.** El tronco arterioso común puede diagnosticarse prenatalmente mediante ecocardiografía fetal, aunque en algunos casos puede ser difícil distinguirlo de manera concluyente de otras afecciones (p. ej., atresia pulmonar con comunicación interventricular o atresia aórtica con comunicación interventricular). El tronco arterioso puede pasarse por alto prenatalmente si el cono arterial no se examina completamente. Los diagnósticos prenatales deben confirmarse después del nacimiento, habitualmente mediante ecocardiografía.

**Postnatal.** Los hallazgos clínicos después del nacimiento dependen del volumen de flujo sanguíneo pulmonar y del estado de la válvula troncal (p. ej., grado de insuficiencia valvar). Si la válvula es gravemente insuficiente, el bebé puede presentar insuficiencia cardíaca temprana, que puede caracterizarse por respiración rápida, frecuencia cardíaca rápida, alimentación deficiente y sudoración excesiva. De lo contrario, la resistencia vascular pulmonar fisiológicamente alta al nacer retrasará esta manifestación y conducirá a un grado de cianosis, generalmente leve, al inicio.

La prueba de detección de DCC crítica en recién nacidos mediante oximetría de pulso puede detectar el tronco arterioso común si hay un grado suficiente de hipoxia al momento de realizar la detección.

## Notas clínicas y epidemiológicas

Como se indicó, los signos clínicos en el período neonatal podrían incluir una combinación de cianosis e insuficiencia cardíaca.

El tronco arterioso común se incluye entre las anomalías cardíacas conotruncales, junto con la tetralogía de Fallot, el arco aórtico interrumpido tipo B y la dextro-transposición de los grandes vasos. El tronco arterioso puede ocurrir en asociación con afecciones genéticas, especialmente la delección 22q11, y puede ser hereditario.

Entre los factores de riesgo modificables, la diabetes pregestacional materna es frecuente y está bien establecida. La prevalencia al nacer del tronco arterioso es de aproximadamente 0,5 a 1 en 10.000 nacimientos.

## Inclusiones

Q20.0 Tronco arterioso

## Exclusiones

Atresia pulmonar con comunicación interventricular (tronco arterioso tipo IV en la clasificación de Edwards)

## Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

### Tronco arterioso: lista de verificación de documentación

#### ☐ **Describa en detalle los hallazgos clínicos y ecocardiográficos:**

- ▶ Anatomía: especifique las anomalías intracardíacas, incluida la presencia y el tipo de comunicación interventricular, los orígenes de las arterias pulmonares y la morfología de la válvula troncal.
- ▶ Procedimiento: especifique si los hallazgos cardíacos son de un ecocardiograma prenatal o posnatal, o de otras investigaciones (p. ej., cateterismo, RM), cirugía o autopsia.
- ▶ Hallazgos cardíacos adicionales: especificar cualquier hallazgo adicional además de la anatomía básica del tronco (ver arriba).

#### ☐ **Busque y documente defectos congénitos extracardíacos:** El tronco arterioso común puede ocurrir con síndromes genéticos como la delección 22q11, en los que se han descrito muchas anomalías externas (p. ej., paladar hendido) así como internas.

#### ☐ **Notifique si se han realizado consultas especializadas:** En particular, notifique si el diagnóstico fue realizado por un cardiólogo pediátrico y si el paciente fue visto por un genetista.

#### ☐ **Reporte pruebas genéticas (p. ej., estudios cromosómicos, microarreglo genómico, secuenciación genómica):** notifique si esto se hizo y, de ser así, reporte los resultados.



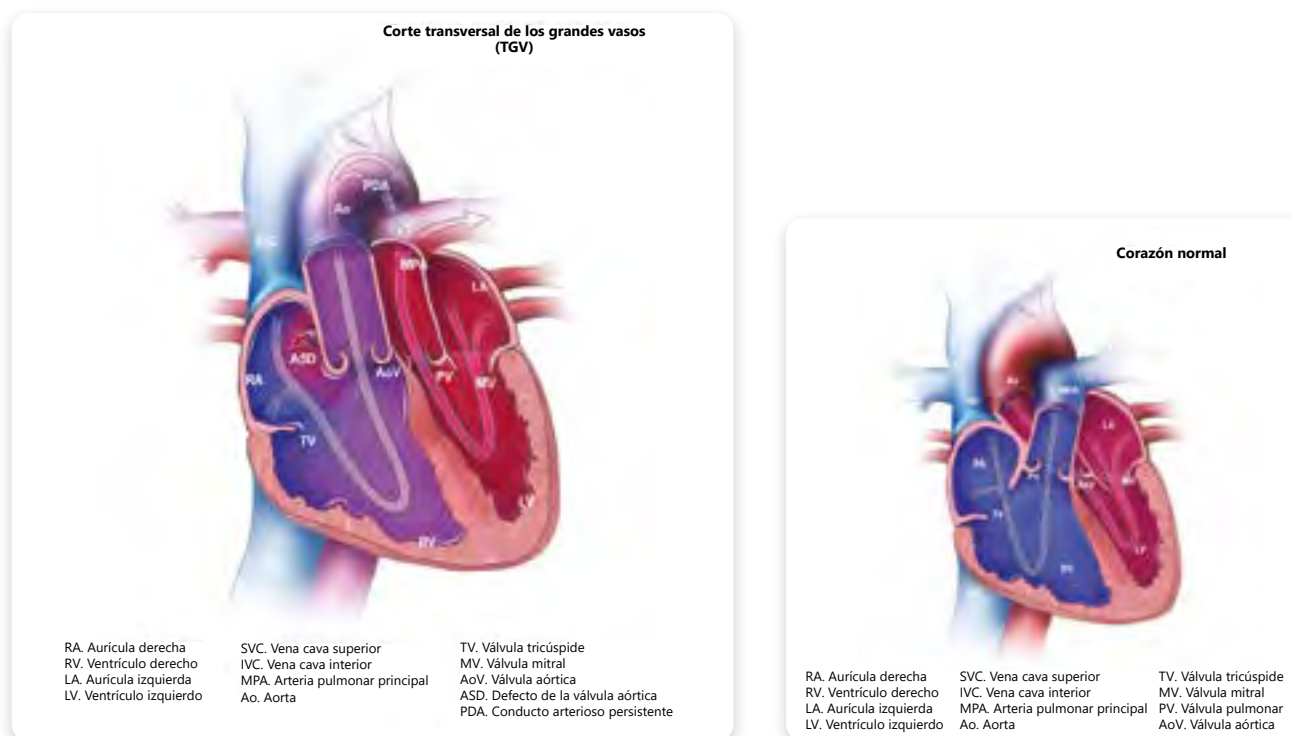
## Indicadores de calidad de datos sugeridos

Categoría	Prácticas sugeridas e indicadores de calidad
<b>Descripción y documentación</b>	<p>Revise la muestra de descripciones clínicas para la documentación de elementos clave:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>▶ Anatomía: Presencia de comunicación interventricular, origen de las arterias pulmonares, válvula común, hallazgos adicionales.</li><li>▶ Cómo se detectaron los hallazgos cardiacos (p. ej., ecocardiografía).</li><li>▶ Quién realizó el diagnóstico (p. ej., pediatra, cardiólogo pediátrico).</li><li>▶ Especialistas que evaluaron al niño, en particular, un cardiólogo y genetista pediátrico.</li><li>▶ Evaluaciones clave realizadas, especialmente pruebas genéticas.</li></ul>
<b>Codificación</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ La codificación es directa (Q20.0, tronco arterioso/tronco arterial). Casi siempre existe la comunicación interventricular, por lo que los programas deben tener una regla sobre si codificar o no el defecto septal (muchos programas no codifican los defectos septales por separado en este contexto).</li></ul>
<b>Clasificación clínica</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Monitoree la proporción de anomalías congénitas y síndromes que se producen con tronco arterioso: Si es &lt;10 %, tenga en cuenta el subregistro de estas afecciones concomitantes, especialmente la delección 22q11.</li></ul>
<b>Prevalencia</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Monitoree la prevalencia: Si es bajo (&lt;0,3 cada 10.000 nacimientos), indica un subregistro.</li><li>▶ Comparar la prevalencia entre las unidades de centro/tiempo más pequeñas: Los resultados disímiles estadísticamente significativos indican un posible problema metodológico en una o más unidades de centro/tiempo.</li></ul>

La dextro-transposición de los grandes vasos (d-TGV) es una anomalía cardíaca estructural caracterizada clínicamente por cianosis (generalmente) y anatómicamente por un origen anormal de las grandes arterias, de manera que la aorta sale del ventrículo derecho (en lugar del izquierdo) y la arteria pulmonar sale del ventrículo izquierdo (en lugar del derecho) (consulte la Fig. 4.16).

La d-TGA puede ocurrir con o sin comunicación interventricular. Estas dos formas a veces se denominan d-TGA “incompletas” y “completas”, respectivamente, aunque estos términos se utilizan con poca frecuencia y no son particularmente útiles.

**Fig. 4.16. Transposición de grandes vasos**



### Códigos de la CIE-10 relevantes

Q20.3 Transposición de los grandes vasos

Nota:

- Los vasos grandes transpuestos también pueden ocurrir como parte de anomalías cardíacas complejas, como heterotaxia. Debido a esta heterogeneidad, se recomienda que la vigilancia de la salud pública realice un seguimiento por separado de las formas simples de d-TGV. Estas pueden definirse como aquellas con, como máximo, una comunicación interventricular y afectación valvular limitada, y excluyen aquellos casos que, por ejemplo, forman parte de heterotaxia o de un fenotipo de ventrículo único (Q20.4).
- Los grandes vasos transpuestos pueden ocurrir con doble salida del ventrículo derecho (DSVD). Estos casos a menudo se clasifican, agrupan y rastrean con DSVD en lugar de con d-TGV.
- La transposición l (levo) de los grandes vasos (l-TGV, Q20.5) es una afección diferente, epidemiológica, anatómica y del desarrollo, y no se recomienda incluirla con d-TGV.

### Diagnóstico

**Prenatal.** La d-TGV puede sospecharse prenatalmente en una exploración anatómica obstétrica del segundo trimestre, y la vista del cono arterial es especialmente importante, pero puede pasarse por alto. Los casos presuntos o diagnosticados prenatalmente deben confirmarse después del nacimiento.

**Postnatal.** Los bebés con d-TGV presentan diferentes signos, según la presencia o ausencia de comunicación interventricular y otras anomalías intracardiacas. Con un tabique interventricular intacto, los bebés presentan cianosis poco después del nacimiento. Con una gran comunicación interventricular, la cianosis puede no ser tan clara y los bebés pueden presentar (a veces más tarde) insuficiencia cardíaca debido a la sobrecirculación pulmonar.



La detección en el recién nacido mediante oximetría de pulso, que se basa en la detección no invasiva de la baja saturación de oxígeno en sangre, puede detectar muchos casos de d-TGV incluso antes de los signos y síntomas manifiestos. La ecocardiografía puede proporcionar un buen diagnóstico y específico, aunque en algunos casos se pueden utilizar otras técnicas de diagnóstico por imágenes.

## Notas clínicas y epidemiológicas

Como se señaló, los bebés presentan cianosis, por lo general, en las primeras etapas después del nacimiento, pero ocasionalmente, según la presencia y el tamaño de la comunicación interventricular y el nivel de resistencia vascular pulmonar, también presentan insuficiencia cardíaca congestiva. Se prevé un rápido deterioro clínico a medida que se cierra el conducto arterioso.

La d-TGV se considera uno de los defectos cardíacos conotruncales, como la tetralogía de Fallot y el arco aórtico interrumpido tipo B. Sin embargo, en comparación con la tetralogía de Fallot, la d-TGV es más probable que sea una anomalía cardíaca aislada y menos probable que se asocie con afecciones de un solo gen o desequilibrios genómicos (p. ej., delección 22q11). Las anomalías extracardiacas se encuentran en ~10 % de los casos.

La diabetes materna pregestacional es un factor de riesgo modificable bien establecido para la d-TGV.

La d-TGV ocurre con una frecuencia de aproximadamente 1 de cada 3000 a 4000 nacimientos, y es más frecuente en los hombres.

## Inclusiones

Q20.3 Transposición de los grandes vasos

Nota:

- ▶ Q20.3 también se ha utilizado para casos de l-TGV, ya que no existe un código específico para este, a menos que ocurra como parte de la transposición corregida de los grandes vasos (Q20.5). Para la vigilancia de la salud pública, la l-TGV no debe codificarse con Q20.3 a fin de realizar un seguimiento adecuado de la d-TGV.
- ▶ La d-TGV con comunicación interventricular se codifica mejor con el código d-TGV y con el código de comunicación interventricular adecuado.

## Exclusiones

Q20.2 Doble salida del ventrículo derecho

Q20.5 Transposición l (levo) de los grandes vasos

## Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

### Dextro-Transposición de los grandes vasos: lista de verificación de documentación

#### ☐ Describalo en detalle los hallazgos clínicos y ecocardiográficos:

- ▶ Anatomía: especifique las anomalías intracardiacas, incluida la presencia y el tipo de afectación valvular, de comunicación interventricular y si hay evidencia de DSVD, ventrículo único (doble entrada de ventrículo izquierdo) o heterotaxia (este último haría que el caso no sea parte de la d-TGV simple).
- ▶ Procedimiento: especifique si los hallazgos cardíacos son de un ecocardiograma prenatal o posnatal, o de otras investigaciones (p. ej., cateterismo, RM), cirugía o autopsia.
- ▶ Hallazgos cardíacos adicionales: especifique cualquier hallazgo adicional, incluidos comunicación interauricular, isomerismo auricular, etc.

☐ **Busque y documente defectos congénitos extracardiacos:** Estos no son tan frecuentes como en otros defectos conotruncales, pero pueden ocurrir.

☐ **Reporte si se realizaron consultas especializadas:** notifique si el diagnóstico fue realizado por un cardiólogo pediátrico y si el paciente fue visto por un genetista.

☐ **Reporte todas las pruebas genéticas y los resultados (p. ej., estudios cromosómicos, microarreglo genómico, secuenciación genómica).**

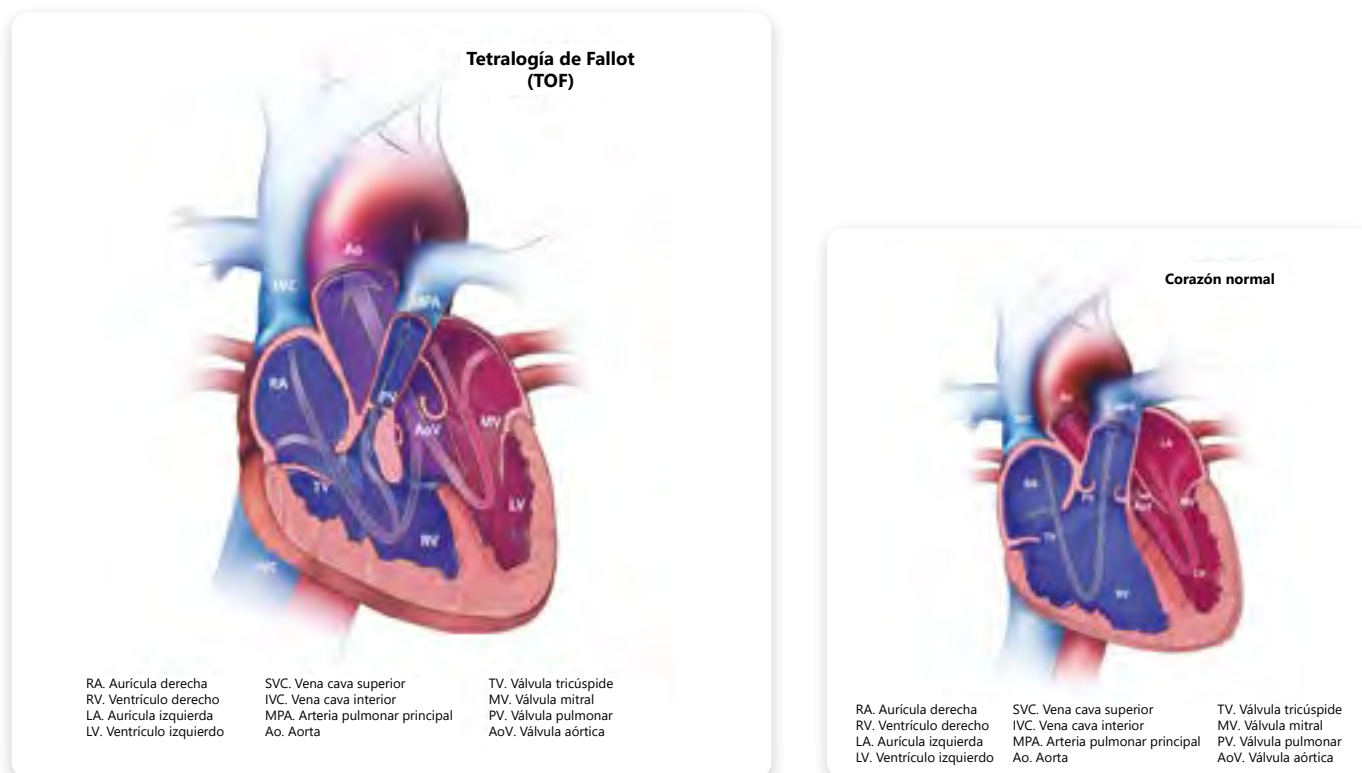


## Indicadores de calidad de datos sugeridos

Categoría	Prácticas sugeridas e indicadores de calidad
<b>Descripción y documentación</b>	<p>Revise la muestra de descripciones clínicas para la documentación de elementos clave:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>▶ Anatomía: presencia de comunicación interventricular, otras anomalías intracardíacas y extracardíacas.</li><li>▶ Cómo se detectaron los hallazgos cardíacos (p. ej., ecocardiografía).</li><li>▶ Quién realizó el diagnóstico (p. ej., pediatra, cardiólogo pediátrico).</li><li>▶ Especialistas que evaluaron al niño, en particular, un cardiólogo y genetista pediátrico.</li><li>▶ Evaluaciones clave realizadas, especialmente pruebas genéticas.</li></ul>
<b>Codificación</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Seguimiento y evaluación de casos de d-TGV con y sin comunicación interventricular: Una proporción muy baja de casos con comunicación interventricular podría indicar que esta anomalía intracardíaca asociada con frecuencia se informa de manera insuficiente, o no se documentó y codificó correctamente.</li></ul>
<b>Clasificación clínica</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Monitoree la proporción de anomalías congénitas y síndromes que ocurren con d-TGV: Si es &lt;5 %, tenga en cuenta el subregistro de estas afecciones concomitantes.</li></ul>
<b>Prevalencia</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Monitoree la prevalencia: Si es muy baja (&lt;1 cada 10.000 nacimientos), indica un subregistro.</li><li>▶ Comparar la prevalencia entre las unidades de centro/tiempo más pequeñas: Los resultados disímiles estadísticamente significativos indican un posible problema metodológico en una o más unidades de centro/tiempo.</li></ul>

La tetralogía de Fallot es una anomalía cardíaca estructural que comprende un *espectro* de enfermedad, de grave a leve, con un hallazgo anatómico frecuente de obstrucción del cono arterial del ventrículo derecho, debido a estenosis pulmonar y subpulmonar o atresia, o a una válvula pulmonar ausente, asociada con una aorta mal posicionada que se antepone a la comunicación interventricular (consulte la Fig. 4.17). La consecuencia funcional es la derivación/mezcla de sangre poco oxigenada del ventrículo derecho a la aorta y, por lo tanto, circulación sistémica. El grado de mezcla de sangre es una función de la gravedad de la obstrucción del cono arterial, el niño puede volverse cianótico, ya sea de manera constante o intermitente. Esta forma de DCC requiere tratamiento quirúrgico.

**Fig. 4.17. Tetralogía de Fallot**



### Códigos de la CIE-10 relevantes

Q21.3 Tetralogía de Fallot

Q21.82 Pentalogía de Fallot (no usar, ver a continuación)

Q22.0 Atresia de la válvula pulmonar con Q21.0 (comunicación interventricular)

Nota:

- ▶ La atresia de la válvula pulmonar con comunicación interventricular es casi siempre una forma de tetralogía de Fallot (una forma muy grave) y, por este motivo, se agrupa con la tetralogía clásica de Fallot.
- ▶ La pentalogía de Fallot, que comprende la tetralogía de Fallot más comunicación interauricular, es un término antiguo que rara vez se usa en la actualidad. Si se produce tetralogía de Fallot con comunicación interauricular, codifique por separado los dos defectos; este enfoque también permite codificar la comunicación interauricular usando un código más específico.

### Diagnóstico

**Prenatal.** La tetralogía de Fallot puede sospecharse prenatalmente en una exploración anatómica obstétrica del segundo trimestre, utilizando una combinación de vistas de las cuatro cavidades y del cono arterial, y confirmada con ecocardiografía fetal. Las tasas de detección están mejorando, pero el diagnóstico puede ser desafiante. La confirmación posnatal es necesaria para un buen diagnóstico, especialmente para distinguir entre la tetralogía de Fallot con estenosis pulmonar y la atresia pulmonar.





**Postnatal.** La ecocardiografía ha reemplazado en gran medida a otras técnicas de diagnóstico por imágenes. Las pruebas de detección del recién nacido mediante oximetría de pulso, que se basa en la detección no invasiva de la hipo-oxigenación de la sangre periférica, es eficaz para detectar la tetralogía de Fallot siempre que la afección haga que el nivel de oxigenación en sangre (saturación de oxígeno) sea inferior al límite para la prueba de detección del recién nacido. Por este motivo, algunos casos de tetralogía de Fallot, especialmente los casos más leves, podrían pasarse por alto en la prueba de detección del recién nacido o en el examen clínico antes de la sala de neonatología.

## Notas clínicas y epidemiológicas

Debido a que la tetralogía de Fallot incluye un espectro de enfermedades (según la gravedad de la obstrucción ventricular derecha), el cuadro clínico y la edad en el momento de la presentación pueden variar considerablemente, desde un soplo asintomático en un recién nacido con oxigenación normal o casi normal (“pruebas Fallot rosa”) hasta cianosis grave de inicio temprano.

En algunos casos, podría haber incertidumbre diagnóstica sobre si el diagnóstico es tetralogía de Fallot (Q21.3) o DSVD (Q20.2). En esta situación, el mejor enfoque es registrar los datos primarios (p. ej., resultados de ecocardiogramas y consultas) e involucrar a un revisor clínico experto para la disposición final.

Aproximadamente, la mitad de los casos de tetralogía de Fallot tienen como base genética la delección 22q11 (aproximadamente del 15 % al 20 %). La tetralogía de Fallot puede encontrarse en otras afecciones cromosómicas (p. ej., las trisomías comunes) así como en más de 100 afecciones de un solo gen. La diabetes materna pregestacional es un factor de riesgo modificable para la tetralogía de Fallot y otras afecciones conotruncales (p. ej., tronco arterioso común).

La tetralogía de Fallot es el DCC cianótico más frecuente, y se produce con una frecuencia de aproximadamente 1 de cada 2500 nacimientos.

## Inclusiones

Q21.3 Tetralogía de Fallot

Q22.0 Atresia de la válvula pulmonar con Q21.0 (comunicación interventricular)

## Exclusiones

Q20.2 Doble salida del ventrículo derecho

## Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

### Tetralogía de Fallot: lista de verificación de documentación

#### ☐ Describalo en detalle los hallazgos clínicos y ecocardiográficos:

- ▶ Anatomía: especifique el tipo de obstrucción del conducto de salida del ventrículo derecho (gravedad de la estenosis o presencia de atresia), y la presencia y el tipo de comunicación interventricular (p. ej., “subaórtica”, “perimembranosa”).
- ▶ Procedimiento: especifique si los hallazgos cardiacos son de un ecocardiograma prenatal o posnatal, o de otras investigaciones (p. ej., cateterismo, RM), cirugía o autopsia.
- ▶ Hallazgos cardiacos adicionales: especifique cualquier hallazgo adicional, incluidos comunicación interauricular, colaterales pulmonares, etc.

☐ **Busque y documente defectos congénitos extracardiacos:** En la delección 22q11, la anomalía cardiaca puede asociarse con varias anomalías internas y externas, que incluyen paladar hendido, espina bífida, anomalías vertebrales u otros defectos.

☐ **Reporte si se realizaron consultas especializadas:** Notifique si el diagnóstico fue realizado por un cardiólogo pediátrico y si el paciente fue visto por un genetista.

☐ **Reporte todas las pruebas genéticas y los resultados (p. ej., estudios cromosómicos, microarreglo genómico, secuenciación genómica).**



## Indicadores de calidad de datos sugeridos

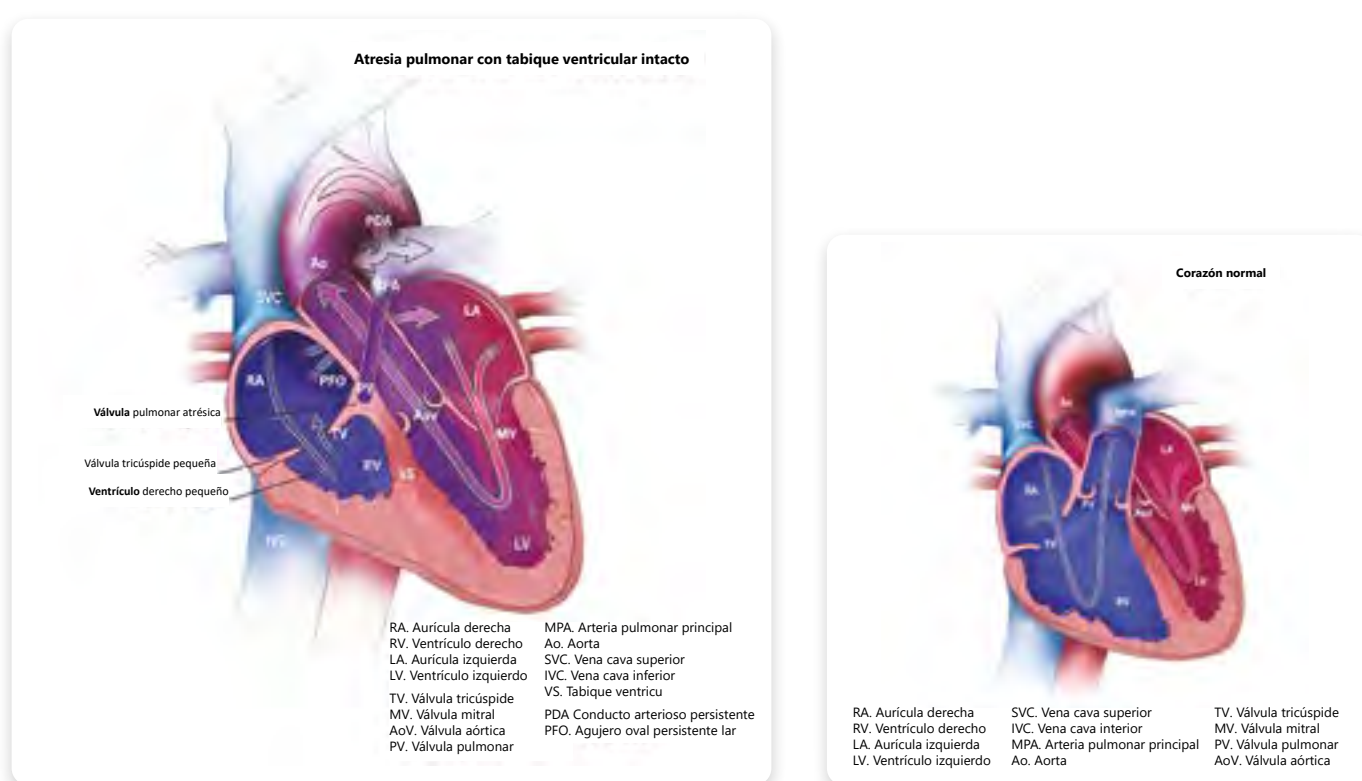
Categoría	Prácticas sugeridas e indicadores de calidad
<b>Descripción y documentación</b>	<p>Revise una muestra de descripciones clínicas para la documentación de elementos clave:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>▶ Anatomía.</li><li>▶ Cómo se detectaron los hallazgos cardiacos (p. ej., ecocardiografía).</li><li>▶ Quién realizó el diagnóstico (p. ej., pediatra, cardiólogo pediátrico).</li><li>▶ Especialistas que evaluaron al niño, en particular, un cardiólogo o genetista pediátrico.</li><li>▶ Evaluaciones clave realizadas, especialmente pruebas genéticas.</li></ul>
<b>Codificación</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Realice un seguimiento y evalúe casos de estenosis pulmonar (Q22.1) con comunicación interventricular (Q21.0) y revise la inclusión con tetralogía de Fallot. Realice un seguimiento y vuelva a codificar casos con pentalogía de Fallot (Q21.82, vuelva a codificar como tetralogía de Fallot y codificar por separado el tipo específico de comunicación interauricular).</li></ul>
<b>Clasificación clínica</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Monitoree la proporción de anomalías congénitas y síndromes que ocurren con tetralogía de Fallot: Si es &lt;10 %, es probable que haya subregistro de estas afecciones concomitantes.</li></ul>
<b>Prevalencia</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Monitoree la prevalencia: Una baja prevalencia (&lt;2 cada 10.000 nacimientos) indica un subregistro.</li><li>▶ Comparar la prevalencia entre las unidades de centro/tiempo más pequeñas: Los resultados disímiles estadísticamente significativos indican un posible problema metodológico en una o más unidades de centro/tiempo.</li></ul>

La atresia de la válvula pulmonar es una anomalía cardíaca estructural caracterizada clínicamente por cianosis y anatómicamente por una válvula pulmonar imperforada que bloquea completamente el flujo de sangre a través del cono arterial del ventrículo derecho. La válvula pulmonar imperforada puede parecerse a una membrana o, debido a que no se forma por completo, la atresia toma la forma de un segmento muscular atrésico.

Deben distinguirse dos formas principales, en función de si hay o no comunicación interventricular. Estas dos formas difieren en los signos, epidemiología y factores de riesgo.

- ▶ En la mayoría de los casos, la atresia de la válvula pulmonar con comunicación interventricular se considera un defecto conotruncal, específicamente el extremo más grave del espectro de la tetralogía de Fallot.
- ▶ La atresia pulmonar con tabique ventricular intacto es una entidad diferente (consulte la fig. 4.18) no relacionada con defectos cardíacos conotruncales.

**Fig. 4.18. Atresia de la válvula pulmonar**



## Códigos de la CIE-10 relevantes

Q22.0 Atresia de la válvula pulmonar  
(Q21.0 Comunicación interventricular)

## Diagnóstico

**Prenatal.** La atresia de la válvula pulmonar puede sospecharse prenatalmente en una exploración anatómica obstétrica del segundo trimestre, utilizando una combinación de vistas de las cuatro cavidades y cono arterial, y caracterizarse aún más por ecocardiografía fetal. Sin embargo, debido a los desafíos del diagnóstico, la confirmación posnatal es necesaria para obtener un buen diagnóstico.

**Postnatal.** Los bebés con atresia pulmonar (con o sin comunicación interventricular) generalmente presentan en las primeras etapas del período neonatal cianosis e hipoxemia que empeoran a medida que se cierra el conducto. La ecocardiografía es el procedimiento de diagnóstico clave, aunque podrían ser necesarias otras técnicas de diagnóstico por imágenes, incluido el cateterismo, para guiar mejor el manejo y la atención.

## Notas clínicas y epidemiológicas

Los bebés con atresia pulmonar con tabique ventricular intacto suelen presentar cianosis; también podría producirse cardiomegalia masiva.



La atresia pulmonar *con* comunicación interventricular puede asociarse con la delección 22q11, a diferencia de la forma con tabique ventricular intacto.

Se estima que la prevalencia general de la atresia pulmonar al nacer es de aproximadamente 1 de cada 7500 nacimientos. La prevalencia de la atresia pulmonar al nacer con tabique ventricular intacto es de aproximadamente 1 en 15.000 nacidos vivos (más frecuente entre los mortinatos).

## Inclusiones

Q22.0 Atresia de la válvula pulmonar (sin comunicación interventricular)

Q22.0 Atresia de la válvula pulmonar con Q21.0 (comunicación interventricular)

## Exclusiones

Q22.1 Estenosis congénita de la válvula pulmonar

Nota:

- ▶ Algunos programas de vigilancia agrupan la estenosis de la válvula pulmonar (Q22.1) y la atresia (Q22.0). **Esto no se recomienda.** Mientras que la estenosis pulmonar grave podría presentarse de manera similar a la atresia pulmonar, las formas leves de estenosis pulmonar son mucho más frecuentes, de modo que la estenosis con bultos con atresia genera un grupo heterogéneo de defectos cardíacos en los que las formas graves no pueden evaluarse ni se puede hacer un seguimiento con precisión.
- ▶ La atresia pulmonar con comunicación interventricular es, en la mayoría de los casos, un defecto conotruncal y debe agruparse con tetralogía de Fallot y *no* con atresia pulmonar con tabique ventricular intacto.

## Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

### Atresia pulmonar: lista de verificación de documentación

#### ☐ Describalo en detalle los hallazgos clínicos y ecocardiográficos:

- ▶ Especifique la anatomía intracardiaca, incluida la presencia de atresia valvular, la afectación de la válvula tricúspide y si el ventrículo derecho está subdesarrollado.
- ▶ Especifique si el tabique ventricular está intacto o si hay una comunicación interventricular presente (de ser así, observe si un tipo específico de comunicación interventricular se describe en las notas).
- ▶ Especifique si los hallazgos cardíacos son de un ecocardiograma prenatal o posnatal, o de otras investigaciones (p. ej., cateterismo, RM), cirugía o autopsia.
- ▶ Documente cualquier otro hallazgo cardiovascular, incluidos comunicación interauricular, colaterales pulmonares, etc.

#### ☐ Busque y documente defectos congénitos extracardiacos: En la delección 22q11, la anomalía cardíaca puede asociarse con varias anomalías internas y externas, que incluyen paladar hendido, espina bífida, anomalías vertebrales u otros defectos.

#### ☐ Reporte si se realizaron consultas especializadas: Notifique si el diagnóstico fue realizado por un cardiólogo pediátrico y si el paciente fue visto por un genetista.

#### ☐ Reporte todas las pruebas genéticas y los resultados (p. ej., estudios cromosómicos, microarreglo genómico, secuenciación genómica).

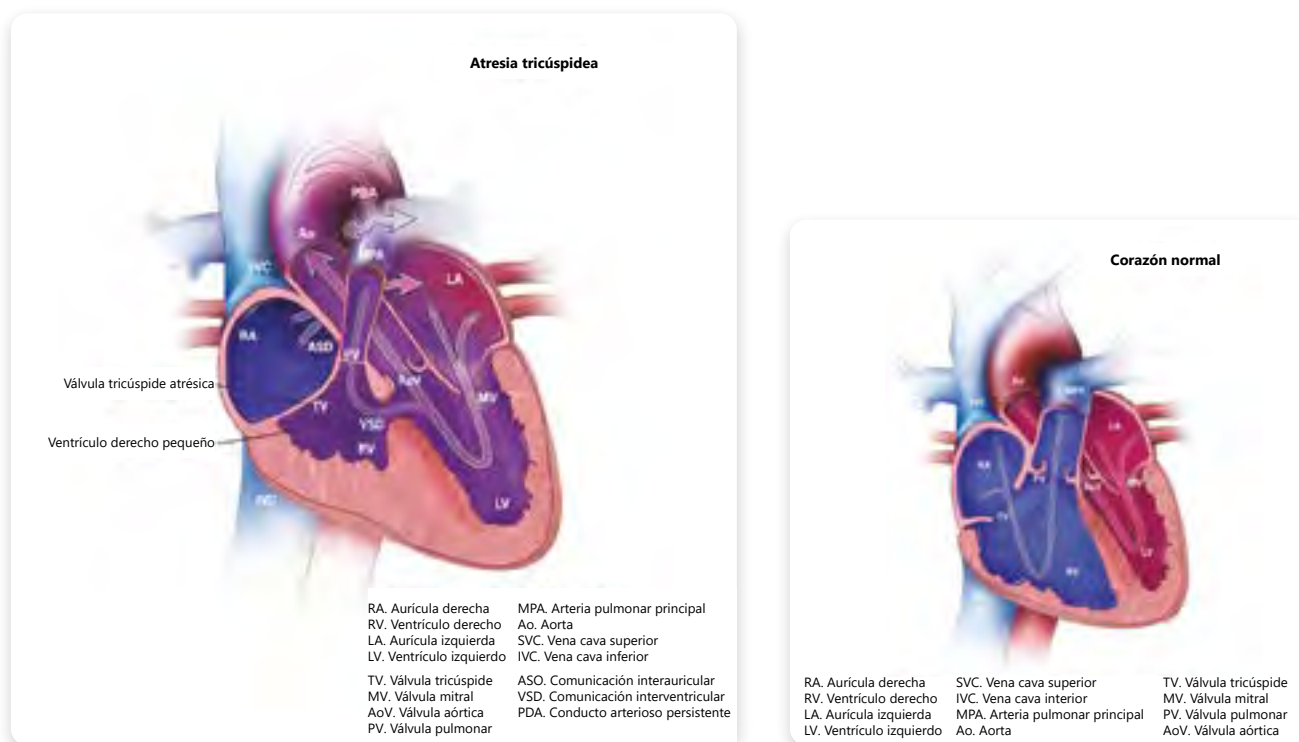


## Indicadores de calidad de datos sugeridos

Categoría	Prácticas sugeridas e indicadores de calidad
<b>Descripción y documentación</b>	<p>Revise la muestra de descripciones clínicas para la documentación de elementos clave:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>▶ Anatomía.</li><li>▶ Cómo se detectaron los hallazgos cardiacos (p. ej., ecocardiografía).</li><li>▶ Quién realizó el diagnóstico (p. ej., pediatra, cardiólogo pediátrico).</li><li>▶ Especialistas que evaluaron al niño, en particular, un cardiólogo o genetista pediátrico.</li><li>▶ Evaluaciones clave realizadas, especialmente pruebas genéticas.</li></ul>
<b>Codificación</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Realice un seguimiento y evalúe casos de atresia pulmonar (Q22.0) con comunicación interventricular (Q21.0). Una proporción muy baja de dichos casos en comparación con la atresia pulmonar sin comunicación interventricular indica que las comunicaciones interventriculares se pasan por alto o no están codificadas.</li></ul>
<b>Clasificación clínica</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Monitoree la proporción de anomalías congénitas y síndromes que ocurren con atresia pulmonar. La expectativa es que la proporción sea mayor para la atresia pulmonar con comunicación interventricular en comparación con la atresia pulmonar sin comunicación interventricular.</li></ul>
<b>Prevalencia</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Monitoree por separado la prevalencia de atresia pulmonar con y sin comunicación interventricular.</li><li>▶ Si se necesitan grupos de monitoreo más grandes, considere agrupar la atresia pulmonar con comunicación interventricular con tetralogía de Fallot (parte del mismo espectro).</li><li>▶ Monitoree la prevalencia: Si es baja (&lt;1 cada 10.000 nacimientos), indica un subregistro.</li><li>▶ Comparar la prevalencia entre las unidades de centro/tiempo más pequeñas: Los resultados disímiles estadísticamente significativos indican un posible problema metodológico en una o más unidades de centro/tiempo.</li></ul>

La atresia de la válvula tricúspide es un defecto estructural del corazón caracterizado anatómicamente por una agenesia completa (falta de formación) de la válvula tricúspide, que lleva a la ausencia de comunicación directa y flujo sanguíneo desde la aurícula derecha hasta el ventrículo derecho. Tener comunicación interauricular (CIV) (Fig. 4.19) es crucial para la supervivencia. La mezcla de sangre causa cianosis significativa.

**Fig. 4.19. Atresia de la válvula tricúspide**



### Códigos de la CIE-10 relevantes

Q22.4 Atresia de la válvula tricúspide (este código incluye tanto atresia como estenosis)

### Diagnóstico

**Prenatal.** La atresia de la válvula tricúspide se puede sospechar prenatalmente en una exploración anatómica obstétrica del segundo trimestre si hay ausencia de la válvula tricúspide y la discrepancia en el tamaño de los ventrículos (ventrículo izquierdo > ventrículo derecho). Un caso presunto debe confirmarse después del nacimiento.

**Postnatal.** El cuadro clínico frecuente en el recién nacido es la cianosis. La ecocardiografía ha reemplazado en gran medida a otras técnicas de diagnóstico por imágenes, aunque estas tienen una función (p. ej., cateterización para evaluar la resistencia y las presiones del ventrículo derecho).

Se prevé que la detección en el recién nacido mediante oximetría de pulso, que se basa en la detección de una baja saturación de oxígeno en sangre, detecte la mayoría de los casos de hipoxia debido a atresia tricúspide.

### Notas clínicas y epidemiológicas

La supervivencia del recién nacido depende de la presencia de una CIV para permitir la salida de sangre de la aurícula derecha a la aurícula izquierda (consulte la Fig. 4.19), y un conducto arterioso abierto para permitir que la sangre llegue a los pulmones para oxigenarse. Los bebés con solo una pequeña CIV o con un conducto cerrado presentarán síntomas graves de manera temprana.

La atresia tricúspide puede ocurrir de manera concomitante con anomalías cardiovasculares complejas; por ejemplo, heterotaxia, DSVD o grandes arterias mal posicionadas. Cuando el tabique ventricular está intacto, también puede haber estenosis grave o atresia de la válvula pulmonar, junto con un subdesarrollo del ventrículo derecho.

La atresia tricúspide se ha diagnosticado en bebés con delección 22q11 (5–10 %), trisomías frecuentes y otras afecciones genéticas menos frecuentes.



La atresia tricúspide es uno de los DCC cianóticos más frecuentes, con una frecuencia de aproximadamente 1 de cada 10.000 a 15.000 nacimientos. La atresia tricúspide es más frecuente en los hombres.

## Inclusiones

Q22.4 Atresia de la válvula tricúspide (este código también incluye estenosis; consulte la nota a continuación)

Notas:

- ▶ Aunque la estenosis tricúspide clínicamente grave puede parecerse a la atresia tricúspide, la mayoría de los casos de estenosis tricúspide son leves. La estenosis tricúspide y la atresia tricúspide deben mantenerse separadas en la vigilancia de la salud pública de prevalencia y resultados.
- ▶ **Desafortunadamente, los sistemas de codificación CIE-9 (Clasificación internacional de enfermedades, novena revisión), CIE-10 y RCPCH usan el mismo código para la atresia y la estenosis tricúspide.** Una opción para diferenciar las dos afecciones incluye agregar un dígito adicional a la base CIE-10.

## Exclusiones

Un programa debe ser claro acerca de lo que se incluye al recopilar datos sobre la atresia tricúspide y luego aplicar los códigos de manera uniforme.

## Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

Atresia tricúspide: lista de verificación de documentación	
<input type="checkbox"/> <b>Describa en detalle los hallazgos clínicos y ecocardiográficos:</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Anatomía: especifique las anomalías intracardíacas, incluida la presencia de comunicación interventricular, ventrículo derecho anormalmente pequeño, estenosis o atresia de la válvula pulmonar, transposición o posición anómala de las grandes arterias.</li><li>▶ Procedimiento: especifique si los hallazgos cardíacos son de un ecocardiograma prenatal o posnatal, o de otras investigaciones (p. ej., cateterismo, RM), cirugía o autopsia.</li></ul>
<input type="checkbox"/> <b>Busque y documente defectos congénitos extracardíacos y afecciones genéticas, como la delección 22q11.</b>	
<input type="checkbox"/> <b>Reporte si se realizaron consultas especializadas:</b>	Notifique si el diagnóstico fue realizado por un cardiólogo pediátrico y si el paciente fue visto por un genetista.
<input type="checkbox"/> <b>Reporte todas las pruebas genéticas y los resultados (p. ej., estudios cromosómicos, microarreglo genómico, secuenciación genómica).</b>	

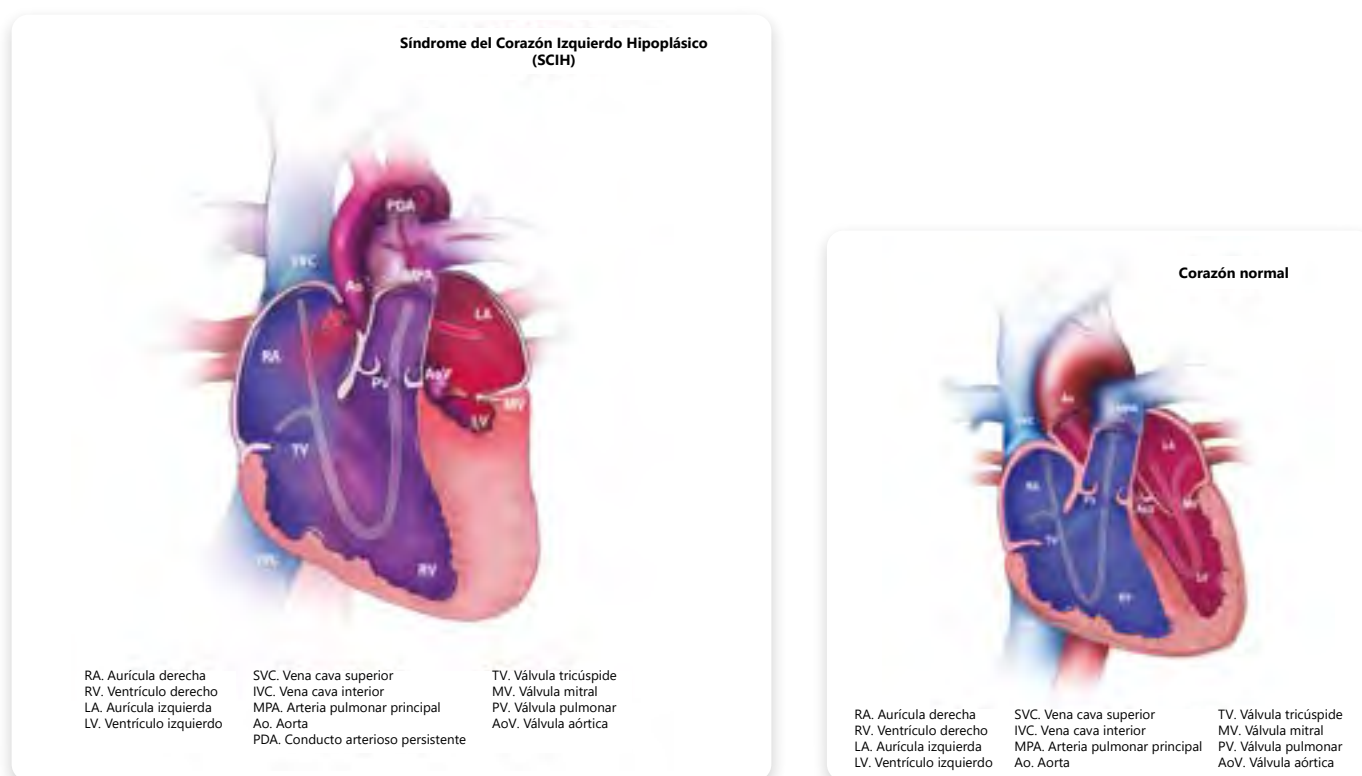
## Indicadores de calidad de datos sugeridos

Categoría	Prácticas sugeridas e indicadores de calidad
<b>Descripción y documentación</b>	<p>Revise la muestra de descripciones clínicas para la documentación de elementos clave:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>▶ Anatomía: Tenga en cuenta también la comunicación interventricular, las anomalías de la válvula pulmonar, los hallazgos adicionales.</li><li>▶ Cómo se detectaron los hallazgos cardíacos (p. ej., ecocardiografía).</li><li>▶ Quién realizó el diagnóstico (p. ej., pediatra, cardiólogo pediátrico).</li><li>▶ Especialistas que evaluaron al niño, en particular, un cardiólogo o genetista pediátrico.</li><li>▶ Evaluaciones clave realizadas, especialmente pruebas genéticas.</li></ul>
<b>Codificación</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ La codificación es directa (Q22.4) pero el código incluye estenosis. El programa debe determinar si la codificación de la estenosis será independiente de la codificación de la atresia (p. ej., mediante el uso de un dígito adicional). La presencia de comunicación interventricular es mayor desde el punto de vista clínico, y debe anotarse y codificarse.</li></ul>
<b>Clasificación clínica</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Monitoree la proporción de anomalías congénitas y síndromes que se producen con atresia tricúspide: si &lt;5 %, considere el subregistro de estas afecciones concomitantes, especialmente la delección 22q11.</li></ul>
<b>Prevalencia</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Monitoree la prevalencia: Si es baja (&lt;0,4 cada 10.000 nacimientos), indica un subregistro; si es mucho mayor que 1 cada 10.000, indica la inclusión de casos de estenosis.</li><li>▶ Comparar la prevalencia entre las unidades de centro/tiempo más pequeñas: Los resultados disímiles estadísticamente significativos indican un posible problema metodológico en una o más unidades de centro/tiempo.</li></ul>



El “síndrome” del corazón izquierdo hipoplásico (SCIH) es una anomalía cardíaca estructural caracterizada clínicamente por grados variables de insuficiencia cardíaca en el recién nacido y anatómicamente por el subdesarrollo del lado izquierdo del corazón, especialmente el ventrículo izquierdo y la aorta (consulte la Fig. 4.20). Los hallazgos clave en el SCIH incluyen un ventrículo izquierdo pequeño; una válvula mitral o válvula aórtica pequeña, estrecha o atrésica; y una aorta ascendente subdesarrollada. Por estos motivos, el corazón no puede mantener la circulación sistémica, especialmente después de que se cierra el conducto arterioso.

**Fig. 4.20. Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico**



## Códigos de la CIE-10 relevantes

Q23.4 Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico

## Diagnóstico

**Prenatal.** El SCIH puede sospecharse y diagnosticarse prenatalmente. La vista básica de las cuatro cavidades del corazón, que se incluye en la ecografía obstétrica estándar del segundo trimestre, puede identificar fácilmente afecciones que afectan drásticamente los ventrículos, incluido el SCIH. La confirmación prenatal es confiable si la realiza un cardiólogo pediátrico con un examen ecocardiográfico prenatal suficientemente detallado. Sin embargo, el diagnóstico prenatal debe confirmarse después del nacimiento; por ejemplo, mediante una ecocardiografía.

**Postnatal.** La ecocardiografía ha reemplazado en gran medida a otras técnicas de diagnóstico por imágenes. Las pruebas de detección del recién nacido mediante oximetría de pulso, que se basa en la detección no invasiva de una baja saturación de oxígeno periférico, es eficaz para detectar el SCIH siempre que la afección disminuya la saturación de oxígeno en sangre por debajo del límite para la prueba de detección del recién nacido. Tenga en cuenta que el SCIH, especialmente en presencia de un conducto arterioso ampliamente abierto, podría pasarse por alto en el recién nacido y podría volverse clínicamente obvio solo después de que el conducto se cierre, lo que podría ocurrir después del alta de la sala de neonatología o del centro de maternidad.

## Notas clínicas y epidemiológicas

En el SCIH, la norma clínica es la insuficiencia cardíaca de inicio temprano (choque cardiogénico). El momento de la insuficiencia cardíaca varía. Un CIV y un conducto arterioso persistente pueden permitir cierta circulación de sangre oxigenada al cuerpo durante un período (generalmente no más de unos pocos días si hay un conducto arterioso persistente). Cuando el conducto se cierra, el estado



clínico del recién nacido se deteriora rápidamente. Algunos neonatos desarrollan signos y síntomas de insuficiencia cardíaca congestiva y choque (hipoperfusión sistémica) muy pronto, mientras que otros pueden tener un examen físico “normal” en el primer día de vida y luego descompensarse rápidamente. El momento de aparición de los síntomas depende de la evolución de la resistencia vascular pulmonar, el cierre del conducto arterioso y el tamaño del CIV.

Debido a que la hipooxigenación sanguínea suele estar presente antes de que aparezcan los signos y síntomas clínicos, las pruebas de detección del recién nacido mediante oximetría de pulso es de vital importancia para la detección temprana y puede dar lugar al tratamiento. Otros casos pueden sospecharse debido a la ausencia de pulso.

Aunque más del 75 % de todos los casos de SCIH son aislados, el SCIH puede asociarse con afecciones genéticas. Las formas hereditarias son cada vez más reconocidas. Cuando se incluyen todas las lesiones del lado izquierdo, en algunas familias en las que un niño nació con SCIH la frecuencia de las anomalías cardíacas del lado izquierdo es de hasta el 10 % al 12 %. Por este motivo, se sugiere un examen ecocardiográfico de los miembros de la familia.

Algunos síndromes genéticos asociados con el SCIH incluyen el síndrome de Turner (Q96), el síndrome de Kabuki, el síndrome de Noonan (Q87.14), el síndrome de Holt-Oram (Q87.20) y las trisomías frecuentes.

La prevalencia al nacer del SCIH es de aproximadamente 1 en 4000 nacimientos. El SCIH es ligeramente más frecuente en los hombres.

Notas:

- ▶ Los defectos obstructivos del lado izquierdo, como la estenosis/atresia aórtica y la estenosis/atresia mitral, podrían ocurrir juntos, pero no necesariamente califican como un diagnóstico de SCIH. **Este último diagnóstico debe ser realizado por un cardiólogo pediátrico cuando sea posible.**
- ▶ **A pesar de su nombre, el SCIH no es un verdadero “síndrome”,** sino simplemente una anomalía cardíaca estructural que, al igual que otros defectos congénitos, puede presentarse aislado (la mayoría de las veces), asociarse con otros defectos congénitos o ser parte de un síndrome (es decir, debido a una causa conocida, genética o teratogénica).

## Inclusiones

Q23.4 Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico

## Exclusiones

Defectos obstructivos individuales del lado izquierdo (p. ej., atresia aórtica, estenosis mitral) que no califican como SCIH.

## Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

### Síndrome de corazón izquierdo hipoplásico (SCIH): lista de verificación de documentación

- ☐ **Describa en detalle los hallazgos clínicos y ecocardiográficos:**
  - ▶ Anatomía: especifique los elementos del SCIH presentes en el niño; por ejemplo, estenosis mitral o atresia, ventrículo izquierdo hipoplásico, estenosis o atresia de la válvula aórtica, aorta hipoplásica, arco aórtico interrumpido, fibroelastosis endocárdica, etc.
  - ▶ Procedimiento: especifique si los hallazgos cardíacos son de un ecocardiograma prenatal o posnatal, o de otras investigaciones (p. ej., cateterismo, RM), cirugía o autopsia.
  - ▶ Hallazgos cardíacos adicionales: especifique cualquier hallazgo adicional, incluidos CIV, conducto arterioso persistente, etc.
- ☐ **Busque y documente defectos congénitos extracardiacos, mayores o menores (las anomalías menores pueden indicar síndrome de Turner).**
- ☐ **Reporte si se realizaron consultas especializadas:** Notifique si el diagnóstico fue realizado por un cardiólogo pediátrico y si el paciente fue visto por un genetista.
- ☐ **Reporte todas las pruebas genéticas y los resultados (p. ej., estudios cromosómicos, microarreglo genómico, secuenciación genómica).**



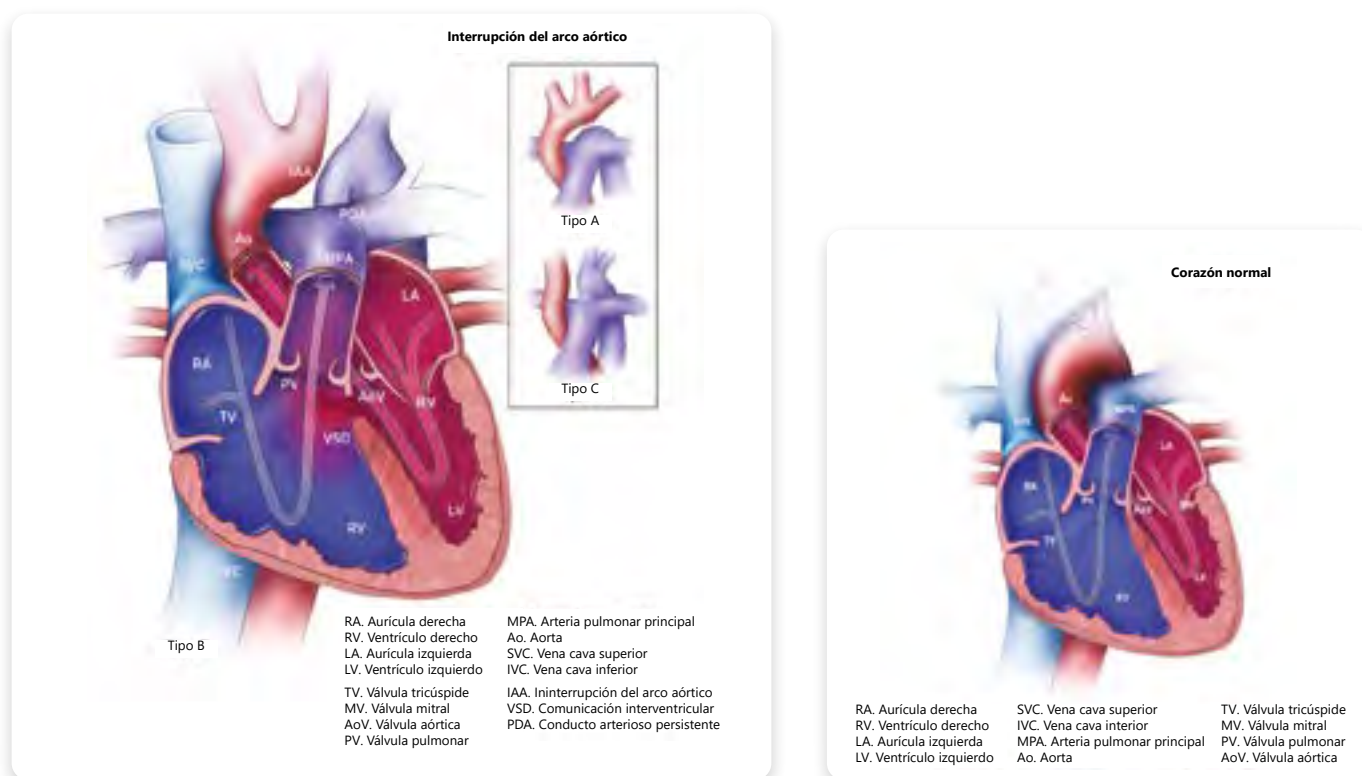
## Indicadores de calidad de datos sugeridos

Categoría	Prácticas sugeridas e indicadores de calidad
<b>Descripción y documentación</b>	<p>Revise la muestra de descripciones clínicas para la documentación de elementos clave:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>▶ Anatomía: presencia y gravedad de anomalías del lado izquierdo (válvulas mitral y aórtica, ventrículo izquierdo, endocardio ventricular izquierdo, aorta y arco aórtico).</li><li>▶ Cómo se detectaron los hallazgos cardiacos (p. ej., ecocardiografía).</li><li>▶ Quién realizó el diagnóstico (p. ej., pediatra, cardiólogo pediátrico).</li><li>▶ Especialistas que evaluaron al niño, en particular, un cardiólogo o genetista pediátrico.</li><li>▶ Evaluaciones clave realizadas, especialmente pruebas genéticas.</li></ul>
<b>Codificación</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Realizar un seguimiento y evaluar casos con múltiples anomalías del lado izquierdo para evaluar si los casos deben volver a codificarse como SCIH. Las anomalías del lado izquierdo incluyen estenosis o atresia de la válvula mitral (Q23.2), estenosis o atresia de la válvula aórtica (Q23.0), atresia de la aorta (Q25.2), etc.</li></ul>
<b>Clasificación clínica</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Monitoree la proporción de anomalías congénitas y síndromes que ocurren con el SCIH: Si es &lt;5 %, es probable que haya subregistro de estas afecciones concomitantes.</li></ul>
<b>Prevalencia</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Monitoree la prevalencia: Si es baja (&lt;1 cada 10.000 nacimientos), indica un subregistro.</li><li>▶ Comparar la prevalencia entre las unidades de centro/tiempo más pequeñas: Los resultados disímiles estadísticamente significativos indican un posible problema metodológico en una o más unidades de centro/tiempo.</li></ul>

## INTERRUPCIÓN DEL ARCO AÓRTICO (Q25.21, PREFERIDO; TAMBIÉN Q25.2, Q25.4)

La interrupción del arco aórtico (IAA) es un defecto cardiaco estructural caracterizado anatómicamente por una discontinuidad (interrupción) a lo largo del arco aórtico. Según el sitio de discontinuidad, la interrupción del arco aórtico (IAA) se clasifica en tres tipos (consulte la Fig. 4.21). El tipo B es el más frecuente (del 50 % al 70 %), el tipo A es menos frecuente (del 30 % al 45 %) y el tipo C es raro.

**Fig. 4.21. Interrupción del arco aórtico**



- ▶ Tipo A: La discontinuidad es distal a la arteria subclavia izquierda (aproximadamente en la misma región que la coartación de la aorta).
- ▶ **Tipo B (la forma más frecuente): La discontinuidad es más proximal, entre la carótida izquierda y la subclavia.**
- ▶ Tipo C: La discontinuidad es aún más proximal, entre la arteria braquiocéflica y la arteria carótida común.

### Códigos de la CIE-10 relevantes

Q25.21 Interrupción del arco aórtico (preferentemente)

Q25.2 Atresia de la aorta

Q25.4 Otras malformaciones congénitas de la aorta (heterogéneas; podrían incluir la interrupción del arco aórtico)

### Diagnóstico

**Prenatal.** La IAA se pasa por alto fácilmente en la exploración de anomalía obstétrica, aunque podría sospecharse si hay discrepancia entre los tamaños ventriculares izquierdo y derecho. Los casos con diagnóstico prenatal deben confirmarse después del nacimiento.

**Postnatal.** Los bebés pueden manifestarlo clínicamente en el período neonatal temprano, cuando el conducto se cierra, con signos y síntomas de insuficiencia cardiaca congestiva e hipoperfusión sistémica (choque cardiogénico). La prueba de detección del recién nacido mediante oximetría de pulso puede conducir a un diagnóstico más temprano.

### Notas clínicas y epidemiológicas

Como se señaló, una presentación temprana es insuficiencia cardiaca y choque cardiogénico, con deterioro clínico rápido a medida que se cierra el conducto. Debido a la mezcla de sangre de derecha a izquierda en el conducto arterioso, los bebés pueden presentar inicialmente saturación de oxígeno diferencial o cianosis. En el tipo A, la diferencia en la saturación es entre las extremidades superiores e inferiores, y las extremidades inferiores presentan menor saturación; en el tipo B, hay una diferencia en la saturación entre los brazos izquierdo y derecho, y el brazo izquierdo presenta menor saturación.



A menudo, se presentan comunicaciones interventriculares y otros defectos intracardiacos.

Los tres tipos de IAA difieren en su asociación con los factores de riesgo genéticos. Por ejemplo, la delección 22q11 ocurre en el 50 % o más de los casos de IAA tipo B, y es poco frecuente en los otros tipos. Otros síndromes que pueden ocurrir con la IAA incluyen el síndrome de CHARGE (Q30.01).

Los factores de riesgo ambientales incluyen el uso del medicamento isotretinoína (específicamente para la IAA tipo B) y la diabetes pregestacional materna.

La prevalencia al nacer de IAA, todos los tipos, es de aproximadamente 1 en 15.000 nacimientos (aproximadamente 0,7 cada 10.000 nacimientos).

## Inclusiones

Q25.21 Interrupción del arco aórtico

## Exclusiones

Q25.43 Aneurisma de aorta congénito

Q25.44 Dilatación congénita de la aorta

Q25.45 Arco aórtico doble

Q25.46 Arco aórtico tortuoso

Q25.47 Arco aórtico derecho

Q25.48 Origen anómalo de la arteria subclavia

## Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

### Interrupción del arco aórtico (IAA): lista de verificación de documentación

#### ☐ **Describa en detalle los hallazgos clínicos y ecocardiográficos:**

- ▶ Anatomía: especifique el lugar de la discontinuidad, el tipo de IAA como se indica en el informe ecocardiográfico y las anomalías intracardiacas, incluida la presencia de comunicaciones interventriculares.
- ▶ Procedimiento: especifique si los hallazgos cardiacos son de un ecocardiograma prenatal o posnatal, o de otras investigaciones (p. ej., cateterismo, RM), cirugía o autopsia.

#### ☐ **Busque y documente defectos congénitos extracardiacos:** La IAA puede ocurrir con síndromes genéticos como la delección 22q11, que se asocia con muchas anomalías externas e internas.

#### ☐ **Reporte si se realizaron consultas especializadas:** Notifique si el diagnóstico fue realizado por un cardiólogo pediátrico y si el paciente fue visto por un genetista.

#### ☐ **Reporte todas las pruebas genéticas y los resultados (p. ej., estudios cromosómicos, microarreglo genómico, secuenciación genómica).**

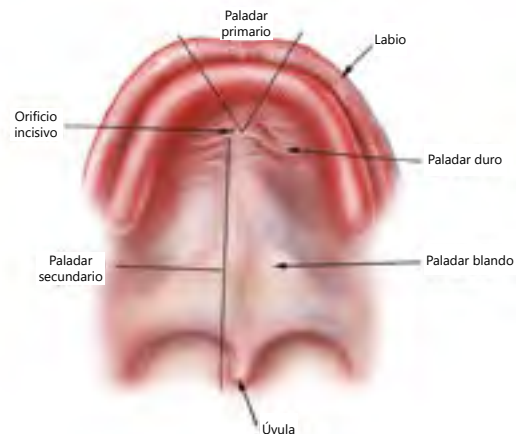
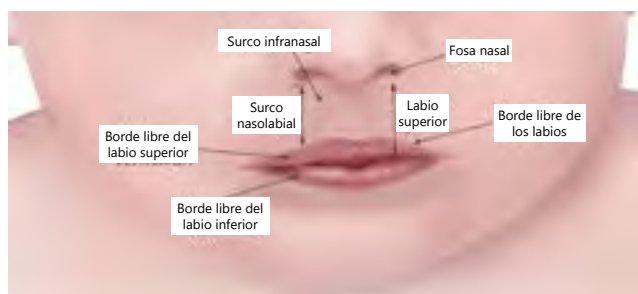


## Indicadores de calidad de datos sugeridos

Categoría	Prácticas sugeridas e indicadores de calidad
<b>Descripción y documentación</b>	<p>Revise la muestra de descripciones clínicas para la documentación de elementos clave:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>▶ Anatomía: Anote el lugar de la interrupción y el tipo (A, B o C), la presencia de comunicación interventricular, y otras anomalías aórticas o intracardíacas.</li><li>▶ Cómo se detectaron los hallazgos cardíacos (p. ej., ecocardiografía).</li><li>▶ Quién realizó el diagnóstico (p. ej., pediatra, cardiólogo pediátrico).</li><li>▶ Especialistas que evaluaron al niño, en particular, un cardiólogo o genetista pediátrico.</li><li>▶ Evaluaciones clave realizadas, especialmente pruebas genéticas.</li></ul>
<b>Codificación</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Codifique como Q25.21; monitoree y minimice códigos Q25.1 (atresia de la aorta) y Q25.4 (otras anomalías congénitas de la aorta) para que los casos de IAA no estén dispersos en diferentes códigos.</li></ul>
<b>Clasificación clínica</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Monitoree la proporción de anomalías congénitas y síndromes que se producen con la IAA: Si es considerablemente &lt;50 % para el tipo B, o &lt;25 % en general, considere un subregistro de las afecciones concomitantes, especialmente la delección 22q11.</li></ul>
<b>Prevalencia</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Monitoree la prevalencia: Si es baja (&lt;0,3 cada 10.000 nacimientos), indica un subregistro.</li><li>▶ Comparar la prevalencia entre las unidades de centro/tiempo más pequeñas: Los resultados disímiles estadísticamente significativos indican un posible problema metodológico en una o más unidades de centro/tiempo.</li></ul>

## Fisuras orofaciales

**Fig. 4.22. Paladar hendido, incluido el paladar duro y blando**



Paladar hendido, incluido el paladar duro y blando (Q35.5)



Labio fisurado con o sin paladar hendido, y paladar hendido solo, se denominan colectivamente hendiduras orofaciales. A continuación, se incluyen descripciones de cada uno de estos defectos. Para ayudar a comprender los defectos individuales, se muestra arriba la estructura de un paladar normal y la anatomía de un labio normal. Las hendiduras deben codificarse usando un solo código CIE. Por ejemplo, ningún bebé debe tener solo un código de hendidura más un código de labio fisurado, sino que debe tener un código único para labio fisurado y paladar hendido.

Para algunos programas puede resultar útil proporcionar más detalles sobre ciertas afecciones para ayudar en los diagnósticos finales y para fines de derivación. Para las hendiduras orofaciales, muchos programas utilizan el sistema LAHSAL. LAHSAL es un método simple para describir y clasificar las hendiduras orales. Una ventaja de este sistema es que los cirujanos plásticos suelen utilizar LAHSAL para evaluar los resultados del tratamiento.

Fuentes de la fotografía: Proyecto de colaboración entre la Universidad Médica de Pekín y los CDC.



LAHSAL (consulte la Fig. 4.23) es una sigla para una secuencia de descriptores:

Labio derecho, alvéolo derecho, paladar duro, paladar blando, alvéolo izquierdo, labio izquierdo (en inglés: Lip, right – Alveolus, right – Hard palate – Soft palate – Alveolus, left – Lip, left)

Las letras se leen de derecha a izquierda del paciente.

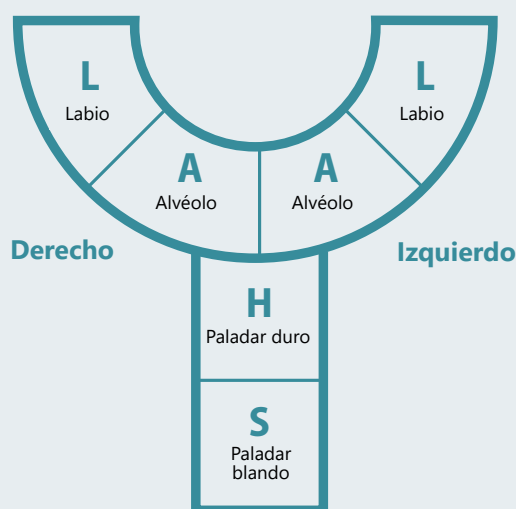
Las letras mayúsculas representan hendiduras completas: L

Las letras minúsculas representan hendiduras incompletas: l

Cuando no hay hendidura, se representa con un punto: .

Un asterisco representa la formación de una microhendidura: \*

**Fig. 4.23. LAHSAL**



[https://www.researchgate.net/publication/260290042\\_Labio\\_yo\\_paladar\\_hendido\\_una\\_revision/figures?lo=1](https://www.researchgate.net/publication/260290042_Labio_yo_paladar_hendido_una_revision/figures?lo=1)

El paladar hendido (también denominado palatosquisis) se caracteriza por una fisura en el paladar secundario (posterior al orificio incisivo) y puede comprometer solo el paladar blando o el paladar duro y el paladar blando. La hendidura puede ser estrecha (en forma de V) o más ancha (en forma de U). El labio está intacto. La lateralidad del paladar hendido es difícil de determinar y algunos creen que no existe.

La hendidura del paladar sola (un término que a menudo se usa para referirse a la fisura palatina con labio intacto) se asocia más a menudo con otros defectos congénitos y síndromes, por lo que se recomienda enfáticamente un examen físico cuidadoso con una evaluación apropiada de los órganos internos.

### Códigos de la CIE-10 relevantes

- Q35.1 Paladar duro hendido
- Q35.3 Paladar blando hendido
- Q35.5 Paladar duro hendido y paladar blando hendido
- Q35.59 Paladar hendido completo
- Q35.9 Paladar hendido, no especificado
- Q35 Paladar hendido: Evite usar este código genérico si hay información más específica disponible

### Código CIE-10 relacionado

- Q87.0 Secuencia o defecto de Robin, con componentes centrales que incluyen retromicrognatia, desplazamiento posterior de la lengua (glosptosis) y obstrucción respiratoria. El paladar hendido es un componente frecuente, aunque no necesario, de la secuencia de Robin. Si bien el CIE-10 enumera la secuencia de Robin como una exclusión de la serie Q35, pero debido a que es una afección tan frecuente, se sugiere el código Q87.0.

Notas:

- ▶ Q35 es el código genérico para el paladar hendido. Sin embargo, evite usar este código si hay información más específica disponible.
- ▶ Un enfoque alternativo simple para la clasificación y codificación es el método LAHSAL, que los cirujanos plásticos utilizan con frecuencia para evaluar los resultados del tratamiento (consulte la Fig. 4.23). En la vigilancia, se utilizan los códigos CIE en lugar de LAHSAL.

### Diagnóstico

**Prenatal.** El paladar hendido por sí solo puede sospecharse prenatalmente, pero puede pasarse por alto fácilmente o diagnosticarse erróneamente. Los casos identificados o presuntos prenatales deben confirmarse después del nacimiento antes de la inclusión en el programa de vigilancia.

**Postnatal.** El paladar hendido se puede pasar por alto en el examen externo del recién nacido si el paladar no se examina sistemática y cuidadosamente. Esto requiere la visualización de toda la longitud del paladar. Al examinar el paladar, verifique la presencia de fositas en el labio inferior, que son un signo útil de diagnóstico de una afección autosómica dominante específica, y los signos de la secuencia de Pierre Robin (microrretrognatia, glosptosis, obstrucción respiratoria). Clínicamente, un paladar hendido puede manifestarse con regurgitación nasal de los alimentos o dificultad para alimentarse.

### Notas clínicas y epidemiológicas

Las fotografías pueden ser muy útiles en casos inciertos o difíciles, ya que permiten la revisión por parte de expertos, pero las imágenes de buena calidad de un paladar hendido pueden ser difíciles de obtener. Las técnicas de diagnóstico por imágenes útiles adicionales incluyen TC y RM.

Asegúrese de anotar “fositas en los labios” cuando hay fositas del labio inferior en el contexto de hendiduras orofaciales (incluido el paladar hendido solo), que son indicativas de la afección autosómica dominante síndrome de van der Woude y es el síndrome más frecuente asociado con hendiduras aparentemente aisladas.

Todas las hendiduras orofaciales (labio fisurado, paladar hendido y labio fisurado con paladar hendido) tienen factores de riesgo no genéticos similares. Los factores de riesgo no genéticos para el paladar hendido incluyen uso de tabaco, consumo de alcohol, uso de algunos medicamentos (medicamentos seleccionados para las convulsiones, como barbitúricos, valproato y topiramato), obesidad y fiebre alta maternos. Algunos factores de riesgo adicionales sugeridos incluyen diabetes pregestacional, sustancias que son antagonistas del ácido fólico y esteroides sistémicos.

El paladar hendido se produce con una prevalencia de aproximadamente 6 por cada 10.000 nacimientos (o ~1 en 1500 nacimientos), pero con una variación muy amplia en diferentes estudios y poblaciones. Fuera de los factores metodológicos, el factor principal en la variabilidad parece ser el origen étnico, con una prevalencia más alta en personas de Europa del Norte, nativos americanos/pueblos originarios y ascendencia asiática.

## Inclusiones

Q35 y subgrupos, excepto Q35.7 (úvula bífida): Paladar hendido (excluida la úvula bífida y la fisura submucosa)

## Exclusiones

- Q37 Paladar hendido con labio fisurado
- Q35.7 Úvula bífida (hendida)
- Q38.5 Ausencia de úvula

Paladar submucoso hendido: Este defecto no se considera una anomalía mayor y no debe incluirse en los recuentos de prevalencia de paladar hendido. El paladar submucoso hendido no tiene un código específico.

## Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

### Paladar hendido: lista de verificación de documentación

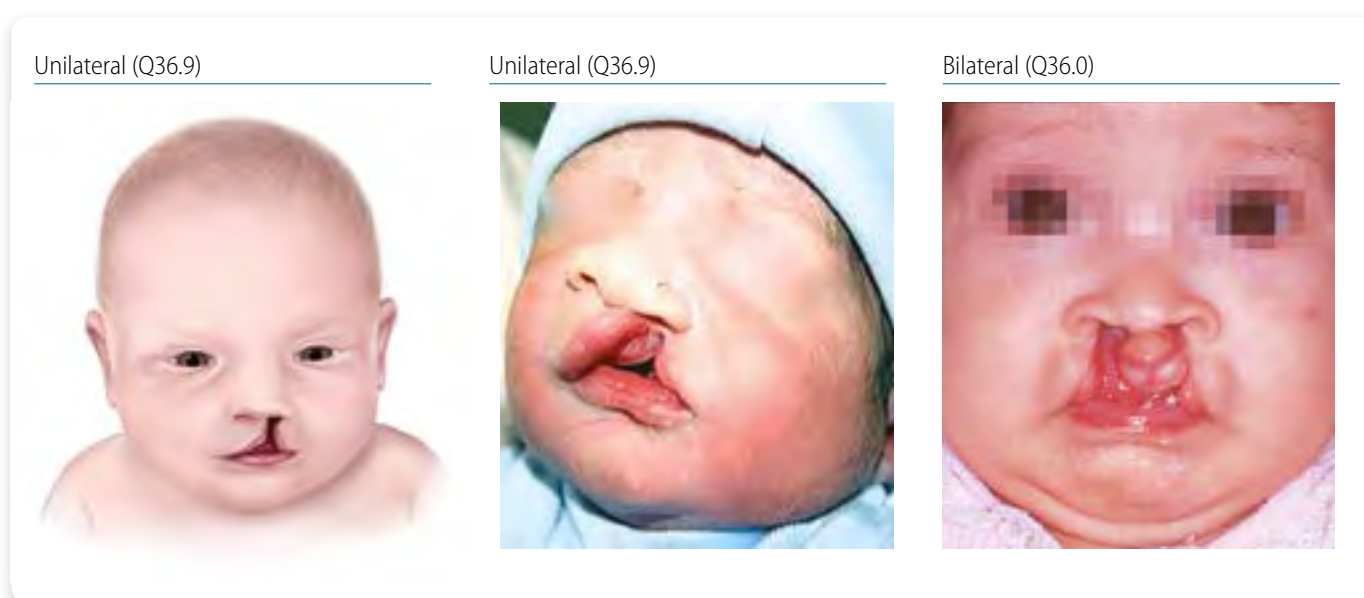
- ☐ **Describalo en detalle e incluya lo siguiente:**
  - ▶ Extensión (paladar hendido): paladar duro, paladar blando.
  - ▶ Labio inferior: fositas presentes o ausentes (cuando están presentes, se debe sospechar con firmeza el síndrome de van der Woude).
- ☐ **Describa los procedimientos para evaluar mejor las malformaciones adicionales y, si están presentes, descríbalas.**
- ☐ **Tome y reporte fotografías:** Muy útil; puede ser crucial para la revisión
- ☐ **Reporte si se realizaron consultas especializadas y, de ser así, notifique los resultados:** Los reportes de consultas sobre cirugía plástica y genética son útiles.

## Indicadores de calidad de datos sugeridos

Categoría	Prácticas sugeridas e indicadores de calidad
<b>Descripción y documentación</b>	<p>Revise la muestra de la descripción clínica para obtener la documentación de los descriptores clave:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>▶ Descripción de la extensión (hendidura parcial, completa): indica observación sistemática y reporte.</li><li>▶ Documentación de fositas en los labios (si están presentes o ausentes) o cualquier otra anomalía menor.</li><li>▶ Descripción de hendidura en forma de U o en forma de V (puede ser útil para sospechar algunos síndromes).</li><li>▶ Dibujos, fotografías y reportes de consulta.</li></ul>
<b>Codificación</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Codifique como Q35.X para un tipo específico, si está documentado.</li><li>▶ Monitoree y minimice la cantidad de casos codificados con el código Q35 genérico.</li><li>▶ Monitoree y minimice la cantidad de casos codificados como no especificados (Q35.9).</li><li>▶ Monitoree y vuelva a codificar los casos con códigos separados para labio fisurado y paladar hendido (Q35 + Q36/Q37).</li><li>▶ Para los programas que eligen agregar el sistema de clasificación LAHSAL, el ejemplo demuestra cómo se clasificaría el paladar hendido.</li><li>▶ Ejemplo: El paladar hendido completo (duro y blando) (con labios intactos) se codificaría como [. . HS . .].</li></ul>
<b>Clasificación clínica</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Monitoree la proporción de anomalías congénitas que se producen con hendiduras orofaciales, que deben ser más altas en el paladar hendido en comparación con el labio fisurado y el paladar hendido (y el labio fisurado).</li><li>▶ La anatomía más grave (hendidura completa) tiene un mayor impacto clínico y resultados complejos.</li></ul>
<b>Prevalencia</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Monitoree la prevalencia: La prevalencia varía considerablemente, pero si es muy baja (&lt;1,5 cada 10.000), indica firmemente un subregistro.</li><li>▶ Compare la prevalencia entre las unidades de centro/tiempo más pequeñas: Los resultados disímiles estadísticamente significativos indican un posible problema metodológico en una o más unidades de centro/tiempo.</li><li>▶ Compare la prevalencia de los subtipos: La expectativa es labio fisurado y paladar hendido &gt; paladar hendido &gt; labio fisurado.</li></ul>

El labio fisurado se caracteriza por una fisura parcial o completa del labio superior. Puede ser unilateral (Fig. 4.24, *paneles a, b*) o bilateral (Fig. 4.24, *panel c*). En el labio fisurado bilateral, siempre hay un resto de surco nasolabial en el medio. El labio fisurado puede extenderse a través de la encía, pero no más allá del orificio incisivo. Si la hendidura se extiende más hacia atrás en el paladar secundario, se convierte en una entidad diferente: un labio fisurado con paladar hendido.

**Fig. 4.24. Labio fisurado**



Fuentes de fotografías: (b) Dr. Jaime Frías (EE. UU.); (c) Dr. Pedro Santiago y el Dr. Miguel Yáñez (EE. UU.).

Las afecciones poco frecuentes que podrían confundirse con el labio fisurado típico son el labio fisurado de línea media (Q31.1) y las hendiduras craneofaciales atípicas o de tipo Tessier. El labio fisurado de línea media puede distinguirse del labio fisurado bilateral porque en el labio fisurado de línea media no hay tejido debajo del surco nasolabial (consulte a continuación para obtener más información sobre el labio fisurado medio). En el labio fisurado bilateral (*panel c*), siempre hay restos de tejido en la línea media. Las hendiduras craneofaciales atípicas o de tipo Tessier son un grupo de defectos que implican hendiduras del esqueleto craneal y/o facial. A diferencia del labio fisurado donde la hendidura se extiende hacia la nariz, las 14 hendiduras de Tessier se extienden a través de ejes radiantes de huesos faciales y craneales, incluso hacia el ojo o el canal nasolagrimal (hendidura oroorbitaria o de Tessier 5), o incluso más lateralmente hacia la oreja (hendidura oroauricular o de Tessier 7). Tanto las hendiduras medianas como las de tipo Tessier son mucho menos frecuentes que el labio fisurado típico.

### Códigos de la CIE-10 relevantes

Q36.0	Labio fisurado, bilateral
Q36.9 o Q36.90	Labio fisurado, especificado como unilateral
Q36.99	Labio fisurado, no especificado

Nota:

- Q36 es el código CIE-10 genérico para labio fisurado. Sin embargo, evite usar este código general si hay información más específica disponible.

### Diagnóstico

**Prenatal.** El labio fisurado por sí solo puede sospecharse prenatalmente, pero puede pasarse por alto fácilmente o diagnosticarse erróneamente. Los casos identificados o presuntos prenatales deben confirmarse después del nacimiento antes de la inclusión en el programa de vigilancia.

**Postnatal.** El labio fisurado se reconoce fácilmente en el examen físico después del parto. El paladar debe revisarse cuidadosamente para descartar la presencia de labio fisurado con paladar hendido.



## Notas clínicas y epidemiológicas

Los términos más antiguos para el labio fisurado, que ya no se usan y es mejor evitar, incluyen queilosquisis, fisura congénita del labio, labio de liebre (peyorativo) y labium leporinum (peyorativo).

El labio fisurado unilateral es mucho más frecuente que el labio fisurado bilateral. El labio fisurado del lado izquierdo es más frecuente que el labio fisurado del lado derecho.

Las fotografías pueden ser muy útiles en casos inciertos o difíciles, ya que permiten la revisión por parte de expertos.

El labio fisurado microforma se asemeja a un labio fisurado típico que se ha curado prenatalmente, dejando lo que parece ser una cicatriz en el lugar donde se produce normalmente un labio fisurado (consulte la Fig. 4.25). El labio fisurado microforma no es una anomalía congénita mayor y, por lo general, se excluye en la mayoría de los programas.

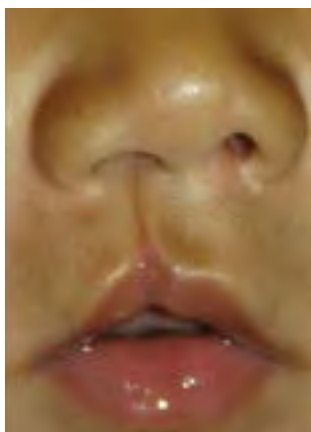
En el labio fisurado de línea media, no hay restos de tejido (surco nasolabial) en el área debajo del tabique nasal. El labio fisurado de línea media es parte de una afección llamada ausencia de premaxilia y a menudo es un hallazgo externo en la holoprosencefalia, una malformación cerebral grave.

La ausencia de premaxilia y holoprosencefalia se asocian con síndromes genéticos, incluida la trisomía 13.

Además del labio fisurado medio y hendidura tipo Tessier, se producen otras hendiduras atípicas, aunque rara vez. Otras hendiduras atípicas incluyen labio fisurado de línea media incompleto (que se produce en síndromes orofaciodigitales y síndrome hidroletalus) y hendiduras que pueden observarse con anomalías de bridas amnióticas o en el espectro del complejo extremidad-pared abdominal (un evento disruptivo en lugar de una malformación primaria).

Anote cualquier “fosita en los labios” en el labio inferior (consulte la Fig. 4.26). Este hallazgo en el contexto del labio fisurado (y también de labio fisurado y paladar hendido) es indicativo de una afección autosómica dominante llamada síndrome de van der Woude.

**Fig. 4.25. Microforma (labio fisurado “curado”)**



**Fig. 4.26. Fositas en los labios**



*Fuente de fotografías: permiso de la biblioteca del Dr. Travis Tollefson.*

Todas las hendiduras orofaciales (labio fisurado, paladar hendido y labio fisurado con paladar hendido) tienen factores de riesgo no genéticos similares. Los factores de riesgo no genéticos para el labio fisurado incluyen uso de tabaco, consumo de alcohol (especialmente consumo compulsivo), obesidad, fiebre, algunos medicamentos (medicamentos seleccionados para las convulsiones) y diabetes pregestacional maternos. El uso de ácido fólico o suplemento multivitamínico se ha asociado con un riesgo moderadamente reducido de labio fisurado (con o sin paladar hendido).

El labio fisurado ocurre con una prevalencia al nacer de aproximadamente 3,5 cada 10.000 nacimientos (o aproximadamente 1 de cada 3000 nacimientos). Se ha reportado que la prevalencia es más alta en algunos grupos asiáticos y posiblemente más baja en personas de ascendencia africana.



## Inclusiones

Q36	Labio fisurado: Evite usar este código no específico y usar códigos más específicos
Q36.0	Labio fisurado, bilateral
Q36.9 o Q36.90	Labio fisurado, especificado como unilateral
Q36.99	Labio fisurado, no especificado

## Exclusiones

Q36.1	Labio fisurado de línea media El labio fisurado de línea media es diferente desde el punto de vista etiológico y epidemiológico; debe excluirse y evaluarse por separado del labio fisurado típico.
Q37–Q37.9	Paladar hendido con labio fisurado El paladar hendido con labio fisurado se incluye en un grupo separado de hendiduras orofaciales.

El labio fisurado microforma (o pseudohendido) no es una malformación mayor y no se incluye con el labio fisurado. No hay un código CIE-10 asociado para el labio fisurado microforma.

Las hendiduras craneofaciales (hendiduras de tipo Tessier) son diferentes desde el punto de vista etiológico y epidemiológico. Estos defectos raros deben excluirse y evaluarse por separado del labio fisurado. Las hendiduras de Tessier no tienen un código separado y se codifican mejor como Q75.8: "Otras malformaciones congénitas especificadas del cráneo y los huesos de la cara".

## Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

### Labio fisurado: lista de verificación de documentación

- ☐ **Describalo en detalle e incluya lo siguiente:**
  - ▶ Lateralidad: derecha, izquierda o bilateral.
  - ▶ Labio inferior: fositas presentes o ausentes (cuando están presentes, se debe sospechar el síndrome de van der Woude).
  - ▶ Extensión del labio fisurado: afectación mínima, parcial o total de la encía que se extiende como máximo a través del alvéolo hasta el orificio incisivo (no más allá).
- ☐ **Describa los procedimientos para evaluar mejor las malformaciones adicionales y, si están presentes, descríbalas.**
- ☐ **Tome y reporte fotografías:** Muy útil; puede ser crucial para la revisión.
- ☐ **Reporte si se realizaron consultas especializadas y, de ser así, notifique los resultados.**



## Indicadores de calidad de datos sugeridos

Categoría	Prácticas sugeridas e indicadores de calidad
<b>Descripción y documentación</b>	<p>Revise la muestra de la descripción clínica para obtener la documentación de los descriptores clave: Lateralidad, extensión (en el labio o el paladar), fositas en los labios, premaxilares.</p> <ul style="list-style-type: none"><li>▶ La excelencia en la documentación incluye dibujos, fotografías y reportes de consulta.</li><li>▶ La especificación constante de la lateralidad (unilateral frente a bilateral) indica la observación sistemática y el reporte.</li></ul>
<b>Codificación</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Codifique como Q36.X para el tipo de especificación, si está documentado.</li><li>▶ Realice un seguimiento y minimice los casos codificados con códigos Q36 genéricos.</li><li>▶ Realice un seguimiento y minimice los casos de labio fisurado con lateralidad no especificada (Q36.99).</li><li>▶ El labio fisurado medio es raro, pero ningún caso informado sugiere una posible codificación incorrecta como labio fisurado típico.</li><li>▶ Se debe revisar el código de labio fisurado típico (p. ej., Q36.90) en niños con holoprosencefalia o trisomía 13 para detectar posibles errores de codificación.</li></ul>
<b>Clasificación clínica</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Monitoree la proporción de anomalías congénitas que se producen con hendiduras orofaciales, que deben ser menores en el labio fisurado que en el paladar hendido.</li><li>▶ Tenga en cuenta el uso de la gravedad de la afectación anatómica (bilateral) como factor en la evaluación del resultado clínico.</li></ul>
<b>Prevalencia</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Monitoree la prevalencia: Varía según la geografía y el origen étnico, pero si es muy baja (&lt;2 cada 10.000 nacimientos) indica un subregistro.</li><li>▶ Compare la prevalencia entre las unidades de centro/tiempo más pequeñas: Los resultados disímiles estadísticamente significativos indican un posible problema metodológico en una o más unidades de centro/tiempo.</li><li>▶ Compare la prevalencia de los subtipos: La expectativa es labio fisurado y paladar hendido &gt; paladar hendido &gt; labio fisurado.</li></ul>



# PALADAR HENDIDO CON LABIO FISURADO (Q37, Q37.0-Q37.5, Q37.8, Q37.9, Q37.99)

**Fig. 4.27. Paladar hendido con labio fisurado**

Paladar hendido con labio fisurado unilateral (Q37.10)



Paladar hendido con labio fisurado bilateral (Q37.4)



Fuentes de la fotografía: Dr. Pedro Santiago y Dr. Miguel Yáñez (EE. UU.).

El paladar hendido con labio fisurado se caracteriza por una hendidura del labio superior que se extiende a través del paladar duro (paladar primario y secundario) y también puede extenderse a través del paladar blando (*panel izquierdo*).

Otras afecciones que pueden confundirse con el paladar hendido típico con labio fisurado, y que deben diferenciarse de este, son las hendiduras atípicas o de tipo Tessier y el espectro de bridas amnióticas. Las hendiduras craneofaciales atípicas o de tipo Tessier son un grupo de defectos que implican hendiduras del esqueleto craneal y/o facial. A diferencia de la hendidura orofacial típica donde la hendidura se extiende hacia la nariz, las 14 hendiduras de Tessier se extienden a través de ejes radiantes de huesos faciales y craneales, incluso hacia el ojo o el canal nasolagrimal (hendidura oroorbitaria o de Tessier 5), o incluso más lateralmente hacia la oreja (hendidura oroauricular o de Tessier 7). Las hendiduras tipo Tessier son sustancialmente más raras que el paladar hendido con labio fisurado. El espectro de bridas amnióticas puede causar alteraciones faciales que afectan tanto el labio como el paladar, y a menudo incluyen lesiones atípicas en el cráneo y el cerebro (p. ej., encefaloceles atípicos).

## Códigos de la CIE-10 relevantes (consulte la tabla de referencia rápida a la derecha para ver las formas más frecuentes)

- Q37.0 Paladar duro hendido con labio fisurado bilateral
- Q37.10 Paladar duro hendido con labio fisurado, especificado como unilateral
- Q37.19 Paladar duro hendido con labio fisurado no especificado
- Q37.2 Paladar blando hendido con labio fisurado bilateral
- Q37.3 Paladar blando hendido con labio fisurado unilateral
- Q37.4 Paladar duro y paladar blando hendido con labio fisurado bilateral
- Q37.5 Paladar duro y paladar blando hendido con labio fisurado unilateral
- Q37.59 Paladar duro y paladar blando hendido con labio fisurado, no especificado
- Q37.8 Paladar hendido no especificado con labio fisurado bilateral
- Q37.9 Paladar hendido no especificado con labio fisurado unilateral
- Q37.99 Paladar hendido con labio fisurado, no especificado

Paladar hendido			
Labio fisurado	Duro	Duro y blando	No especificado
<b>Bilateral</b>	Q37.0	Q37.4	Q37.8
<b>Unilateral</b>	Q37.10	Q37.5	Q37.9
<b>No especificado</b>	Q37.19	Q37.59	Q37.99

Notas:

- Q37 es el código genérico para paladar hendido con labio fisurado. Sin embargo, evite usar este código si hay información más específica disponible.
- Un enfoque alternativo simple para la clasificación y codificación es el método LAHSAL, que los cirujanos plásticos utilizan con frecuencia para evaluar los resultados del tratamiento (consulte la Fig. 4.23). En la vigilancia, es mejor utilizar los códigos de la CIE.

## Diagnóstico

**Prenatal.** El paladar hendido con labio fisurado puede sospecharse prenatalmente, pero se puede pasar por alto o diagnosticar erróneamente con facilidad. Los casos identificados o presuntos prenatales deben confirmarse después del nacimiento antes de la inclusión en el programa de vigilancia.

**Postnatal.** El paladar hendido con labio fisurado se reconoce fácilmente en el examen físico después del parto, siempre que el paladar también se evalúe cuidadosamente.

## Notas clínicas y epidemiológicas

Aunque se usa principalmente para labio fisurado, los términos más antiguos, que ya no se usan y que es mejor evitar, incluyen la queilosquisis, labio de liebre (peyorativo) y labium leporinum (peyorativo).

Las fotografías pueden ser muy útiles en casos inciertos o difíciles (como diferenciar entre hendiduras atípicas, como hendiduras craneofaciales tipo Tessier o bridas amnióticas), ya que permiten la revisión por parte de expertos.

Las fotografías también pueden ayudar a los revisores a detectar “fositas en los labios” en el labio inferior. Este hallazgo en el contexto del labio fisurado (y también el paladar hendido con labio fisurado) es indicativo de una afección autosómica dominante llamada síndrome de van der Woude.

Todas las hendiduras orofaciales (labio fisurado, paladar hendido y paladar hendido con labio fisurado) tienen factores de riesgo no genéticos similares. Los factores de riesgo no genéticos para el paladar hendido con labio fisurado incluyen tabaquismo, consumo de alcohol (especialmente consumo compulsivo), obesidad, fiebre, algunos medicamentos (medicamentos seleccionados para las convulsiones) y diabetes materna. El uso de ácido fólico o suplemento multivitamínico se ha asociado con un riesgo moderadamente reducido de labio fisurado (con o sin paladar hendido).

El paladar hendido con labio fisurado ocurre con una prevalencia al nacer de aproximadamente 6 cada 10.000 nacimientos (o aproximadamente 1 de cada 1500 nacimientos). Se ha reportado que la prevalencia es más alta para las personas con ascendencia asiática y posiblemente más baja en las personas de ascendencia africana.

## Inclusiones

Q37–Q37.9 Paladar hendido con labio fisurado

## Exclusiones

Q36 y subgrupos Estos incluyen todos los tipos de labio fisurado solo, incluido el labio fisurado medio

Las hendiduras craneofaciales (hendiduras de tipo Tessier) son diferentes desde el punto de vista etiológico y epidemiológico. Estos defectos raros deben excluirse y evaluarse por separado del paladar hendido con labio fisurado. Las hendiduras de Tessier no tienen un código separado y se codifican mejor como Q75.8: “Otras malformaciones congénitas especificadas del cráneo y los huesos de la cara”.

El espectro de bridas amnióticas está codificado como Q79.80 (bridas de constricción congénita). Asegúrese de anotar todas las partes del cuerpo afectadas.

## Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

### Paladar hendido con labio fisurado – Lista de verificación de documentación

#### ☐ **Describalo en detalle e incluya lo siguiente:**

- ▶ Lateralidad: derecha, izquierda o bilateral.
- ▶ Extensión (paladar hendido): paladar duro, paladar blando.
- ▶ Labio inferior: fositas presentes o ausentes (cuando están presentes, se debe sospechar con firmeza el síndrome de van der Woude).


#### ☐ **Describa los procedimientos para evaluar mejor las malformaciones adicionales y, si están presentes, descríbalas.**

#### ☐ **Tome y reporte fotografías:** Muy útil; puede ser crucial para la revisión.

#### ☐ **Reporte si se realizaron consultas especializadas y, de ser así, notifique los resultados.** Los reportes de consultas sobre cirugía plástica son útiles.



## Indicadores de calidad de datos sugeridos

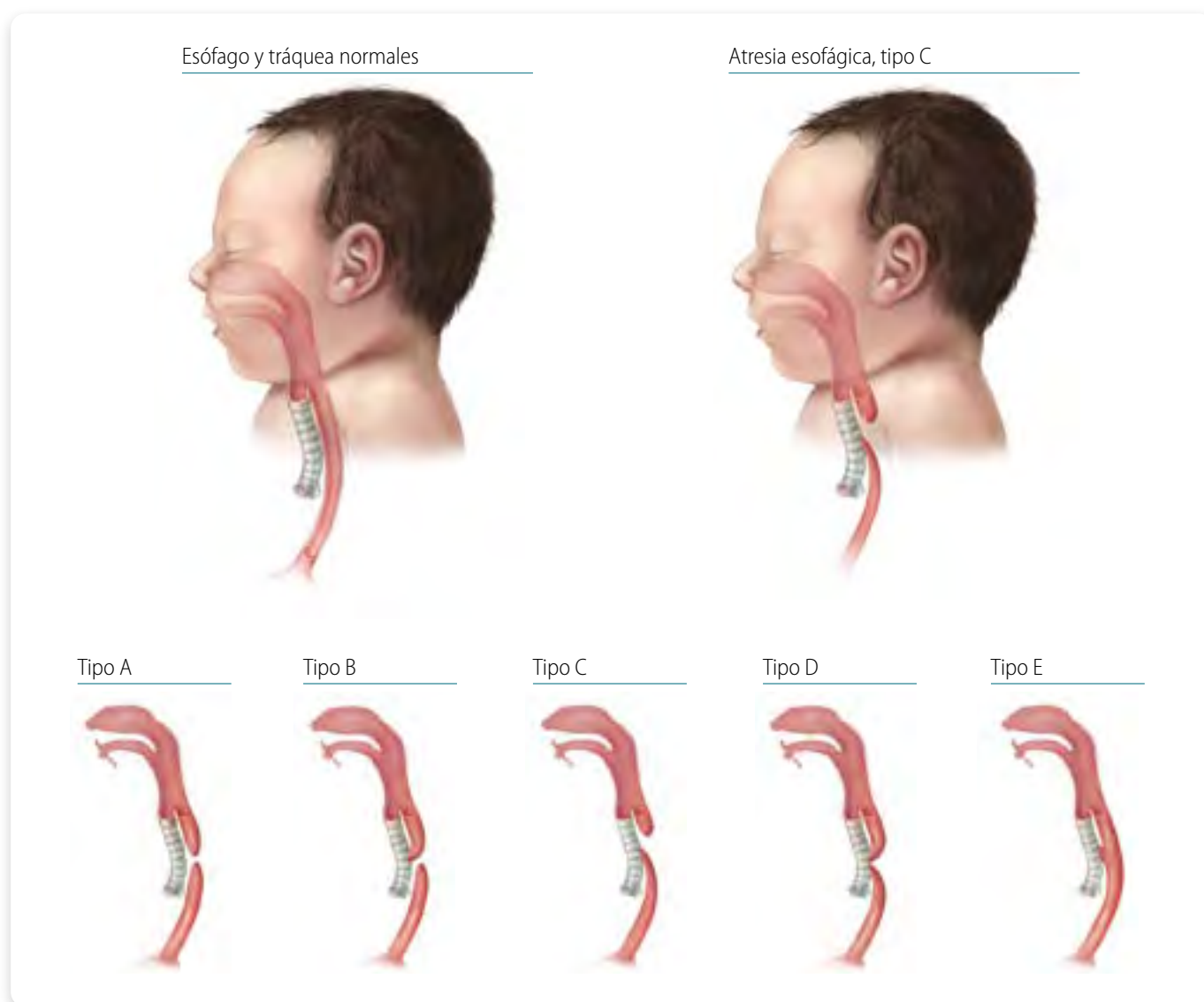
Categoría	Prácticas sugeridas e indicadores de calidad
<b>Descripción y documentación</b>	<p>Revise la muestra de la descripción clínica para obtener la documentación de los descriptores clave: Lateralidad, extensión (en el labio o el paladar), fositas en los labios.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▶ La excelencia en la documentación incluye dibujos, fotografías y reportes de consulta.</li> <li>▶ La especificación constante de la lateralidad (unilateral frente a bilateral) indica la observación sistemática y el reporte.</li> </ul>
<b>Codificación</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Codifique como Q37.X para un tipo específico, si está documentado.</li> <li>▶ Realice un seguimiento y minimice los casos codificados con los códigos genéricos Q37 y Q37.99.</li> <li>▶ Realice un seguimiento y minimice los casos con lateralidad no especificada (Q37.19).</li> <li>▶ Para los programas que eligen agregar el sistema de clasificación LAHSAL, el ejemplo a continuación demuestra cómo se clasificaría el paladar hendido con labio fisurado.</li> </ul> <p>Ejemplo: Los hallazgos ilustrados en la fotografía (paladar hendido del lado izquierdo con labio fisurado) se codificarían como <b>[. . H S A L]</b>, lo que indica que no hay hendidura en el lado derecho (. .), una hendidura del paladar duro y blando con labio fisurado y alvéolo hendido a la izquierda.</p> 
<b>Clasificación clínica</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Monitoree la proporción de anomalías congénitas que se producen con hendiduras orofaciales, que deben ser menores en el paladar hendido y el labio fisurado que en el paladar hendido solo.</li> <li>▶ Tenga en cuenta el uso de la gravedad de la afectación anatómica (bilateral) como factor en la evaluación del resultado clínico.</li> </ul>
<b>Prevalencia</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Monitoree la prevalencia: Varía según la geografía y el origen étnico, pero si es muy baja (&lt;2 a 3 cada 10.000 nacimientos) indica un subregistro.</li> <li>▶ Comparar la prevalencia entre las unidades de centro/tiempo más pequeñas: Los resultados disímiles estadísticamente significativos indican un posible problema metodológico en una o más unidades de centro/tiempo.</li> <li>▶ Compare la prevalencia de los subtipos: La expectativa es labio fisurado y paladar hendido &gt; paladar hendido &gt; labio fisurado.</li> </ul>

## ANOMALÍAS CONGÉNITAS DEL APARATO DIGESTIVO

### ATRESIA ESOFÁGICA CON O SIN FÍSTULA TRAQUEOESOFÁGICA (Q39.0–Q39.2)

La atresia esofágica es una malformación congénita caracterizada por el esófago que termina en una bolsa ciega que no se conecta al estómago (consulte la Fig. 4.28). La fístula traqueoesofágica (FTE o FTO) consiste en una comunicación entre el esófago y la tráquea que normalmente no está presente. Aunque puede ocurrir sola, la FTE se asocia frecuentemente con atresia esofágica.

**Fig. 4.28. Atresia esofágica/fístula traqueoesofágica**



Los tipos anatómicos de atresia esofágica son los siguientes:

- ▶ Tipo A: Atresia esofágica *sin FTE*
- ▶ Tipo B: Atresia esofágica con FTE proximal
- ▶ **Tipo C: Atresia esofágica con FTE distal**
- ▶ Tipo D: Atresia esofágica con FTE proximal y distal
- ▶ **Tipo E: FTE *sin* atresia esofágica.**

Los tipos A–D son típicamente reconocidos como atresia esofágica, y el tipo C es el más frecuente. El tipo E es una fístula sin atresia y se determina de manera variable mediante programas de vigilancia.



## Códigos de la CIE-10 relevantes

- Q39.0 Atresia del esófago sin fístula
- Q39.1 Atresia del esófago con fístula traqueoesofágica
- Q39.2 Fístula traqueoesofágica congénita sin atresia

## Diagnóstico

**Prenatal.** La atresia esofágica rara vez se diagnostica prenatalmente, pero puede sospecharse si el estómago o la burbuja estomacal no pueden visualizarse o si hay polihidramnios (sin embargo, tal exceso de líquido amniótico tiene muchas causas). El diagnóstico prenatal siempre debe confirmarse después del nacimiento. Cuando esto no es posible (p. ej., interrupción voluntaria del embarazo o muerte fetal no examinada), el programa debe tener criterios implementados para determinar si aceptar o no un caso basado únicamente en datos prenatales.

**Postnatal.** Al nacer, los signos de atresia esofágica incluyen vómitos inmediatamente después de la alimentación, babeo excesivo o moco y, si hay FTE, dificultad respiratoria. La atresia esofágica puede diagnosticarse radiográficamente cuando una sonda de alimentación no puede pasar de la faringe al estómago y, si no hay FTE, por la ausencia de aire en el estómago.

La FTE puede diagnosticarse mediante TC o RM, cirugía o autopsia. Debido a la variabilidad de los síntomas, el diagnóstico de FTE sin atresia esofágica puede retrasarse durante semanas, meses o incluso años.

## Notas clínicas y epidemiológicas

La atresia esofágica se asocia frecuentemente (55 %) con defectos congénitos adicionales (en particular cardíacos, anorrectales, esqueléticos/vertebrales y urogenitales). La atresia esofágica puede ocurrir en asociación con otras anomalías estructurales, complejos de anomalías (p. ej., OAVS – Q87.04, asociación VATER/VACTERL – Q87.26) o síndromes genéticos (p. ej., trisomía 18 – Q91, trisomía 21 – Q90, síndrome de CHARGE – Q30.01, síndrome de Feingold – Q87.8, otros varios).

La prevalencia al nacer de la atresia esofágica es de aproximadamente 1 cada 3000 a 5000 nacimientos. Ningún factor de riesgo no genético se ha asociado de manera congruente con atresia esofágica con o sin FTE. La edad paterna avanzada y las tecnologías de reproducción asistida se han asociado con la atresia esofágica, pero estas asociaciones requieren más estudio.

## Inclusiones

Atresia esofágica con o sin fístula traqueoesofágica

- Q39.0 Atresia del esófago sin fístula
- Q39.1 Atresia del esófago con fístula traqueoesofágica
- Q39.2 Fístula traqueoesofágica congénita sin atresia

## Exclusiones (si ocurren en ausencia de atresia esofágica o fístula traqueoesofágica)

- J39.8 Estenosis/Constricción de la tráquea
- Q32.1 Malformaciones congénitas de la tráquea y el bronquio (incluida la ausencia/agenesia/atresia de la tráquea)
- Q32.2 Broncomalacia congénita
- Q39.3 Estenosis y constricción congénita del esófago
- Q39.4 Membrana esofágica congénita



## Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad de atresia esofágica con o sin FTE

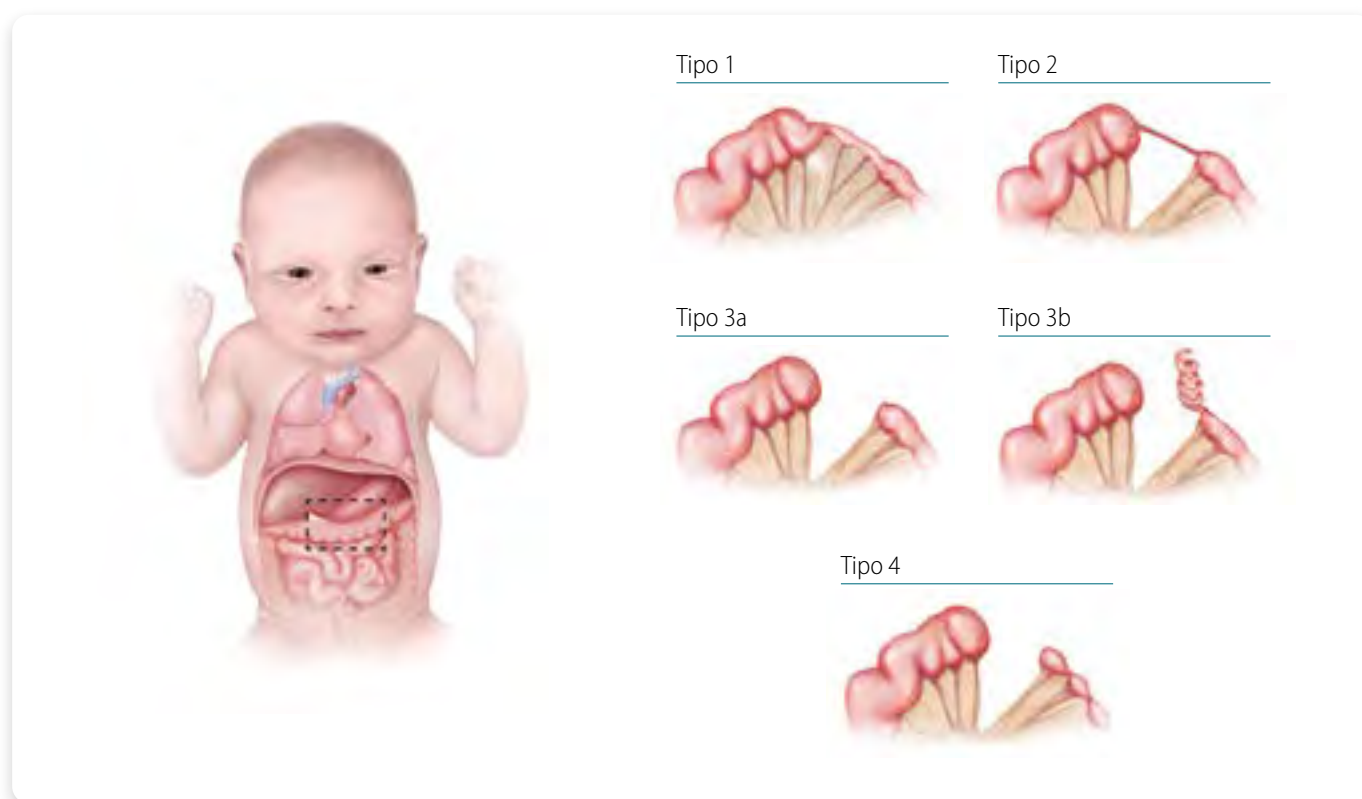
### Atresia esofágica con o sin FTE: lista de verificación de documentación

- ☐ **Describala en detalle:**
  - ▶ Defecto: tipo anatómico de atresia esofágica con o sin FTE (tipos A–E).
- ☐ **Describa las evaluaciones para descartar otras malformaciones/asociaciones/síndromes:**
  - ▶ Especialmente OAVS, VATER/VACTERL, trisomías 18 y 21, CHARGE, Feingold, etc.
  - ▶ Pruebas genéticas o cromosómicas realizadas.
  - ▶ Consultas especializadas e informes quirúrgicos.
- ☐ **Copie y adjunte imágenes clave:** Incluya la atresia esofágica y, si está presente, el tipo de FTE; puede ser crucial para la revisión.
- ☐ **Reporte si los hallazgos de la autopsia (patología) están disponibles y, de ser así, notifique los resultados.**

## Indicadores de calidad de datos sugeridos

Categoría	Prácticas sugeridas e indicadores de calidad
<b>Descripción y documentación</b>	<p>Revise la muestra de la descripción clínica para obtener la documentación de los descriptores clave:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>▶ Descripción de la atresia esofágica y, si está presente, tipo de FTE.</li><li>▶ Documentación que incluye dibujos, fotografías y notas de consulta.</li></ul>
<b>Codificación</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Codifique como Q39.X para un tipo específico, si está documentado.</li><li>▶ Realice un seguimiento y minimice los casos codificados sin tipo de atresia esofágica.</li></ul>
<b>Clasificación clínica</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Monitoree el tipo de atresia esofágica con y sin FTE.</li><li>▶ Compruebe si se ha realizado una evaluación. Realice un seguimiento de la frecuencia de los síndromes y defectos congénitos asociados, especialmente aquellos asociados con una anomalía cromosómica que no son raros con atresia esofágica; verifique si se ha realizado cariotipo; verifique si se ha realizado una consulta genética clínica.</li></ul>
<b>Prevalencia</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Monitoree la prevalencia: La prevalencia puede variar según el país o la región.</li></ul>

**Fig. 4.29. Tipos principales de atresia del intestino grueso**



La atresia o estenosis del intestino grueso, también denominada atresia colónica, se caracteriza por la obstrucción completa (atresia) o parcial de la abertura (lumen) dentro del colon. El intestino grueso incluye las partes ascendente, transversal y descendente del colon y la región sigmoidea.

Se han reconocido cuatro tipos (consulte la Fig. 4.29). En el tipo 1, el lumen está ocluido por tejido interno (red mucosa) y el mesenterio está intacto. En el tipo 2, el segmento atrésico es un cordón fibroso y conecta los dos extremos del intestino grueso. En el tipo 3, el segmento atrésico se produce con un defecto de espacio mesentérico en forma de V (en el tipo 3b, hay una apariencia de "cáscara de manzana" de una porción del intestino). En el tipo 4, la atresia afecta dos o más regiones del colon, con una apariencia descrita como una cadena de salchichas (aproximadamente un tercio de todas las atresias del intestino grueso son del tipo 4).

La estenosis congénita del intestino grueso ocurre con menos frecuencia que la atresia y debe diferenciarse de la estenosis adquirida. Puede ocurrir la ausencia total del colon, aunque es extremadamente raro.

## Códigos de la CIE-10 relevantes

- Q42 Ausencia, atresia y estenosis congénita del intestino grueso  
(Nota: Q42 es el código CIE-10 genérico para atresia y estenosis del intestino grueso. Evite usar este código general si hay información más específica disponible).
- Q42.8 Ausencia, atresia y estenosis congénita del intestino grueso
- Q42.9 Ausencia, atresia y estenosis congénita del intestino grueso, parte no especificada

## Diagnóstico

**Prenatal.** Estas afecciones son difíciles de diagnosticar mediante ecografía prenatal. Si se sospecha atresia o estenosis del intestino grueso, debe confirmarse después del nacimiento.





**Postnatal.** Se debe sospechar atresia o estenosis del intestino grueso en el recién nacido que no elimina meconio o heces, tiene distensión abdominal y/o evacuación gástrica rápida. Los síntomas de atresia pueden retrasarse en el recién nacido, pero generalmente aparecen en los primeros días de vida. El diagnóstico se confirma mediante imágenes directas del intestino mediante radiografía, enema de bario, cirugía o autopsia. Según el grado de obstrucción, la estenosis colónica parcial puede diagnosticarse más tarde, incluso semanas después del parto.

## Notas clínicas y epidemiológicas

En comparación con la atresia del intestino delgado y la atresia anorrectal, la atresia del intestino grueso es poco frecuente. Se calcula que su prevalencia es de aproximadamente 1 de cada 20.000 nacimientos, y representa menos del 10 % de todas las atresias intestinales.

Los factores de riesgo no genéticos incluyen infección materna por varicela y posiblemente exposición prenatal a compuestos vasoconstrictores, como la cocaína.

## Inclusiones

- Q42.8 Atresia o estenosis del intestino grueso
- Q42.8 Atresia o estenosis sigmoidea
- Q42.8 Agenesia de la porción rectosigmoidea del colon
- Q42.90 Atresia o estenosis colónica

## Exclusiones

- Q41 Ausencia, atresia y estenosis congénita del intestino delgado
- Q41.0 Ausencia, atresia y estenosis congénita del duodeno
- Q41.1 Ausencia, atresia y estenosis congénita del yeyuno
- Q41.2 Ausencia, atresia y estenosis congénita del íleon
- Q41.8 Ausencia, atresia y estenosis congénita de otras partes especificadas del intestino delgado
- Q41.9 Ausencia, atresia y estenosis congénita del intestino delgado, parte no especificada
- Q43.1 Enfermedad de Hirschsprung
- Q79.3 Gastrosquisis con atresia intestinal

Atresia intestinal en cáscara de manzana  
Estenosis colónica adquirida  
Microcolon

## Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

### Atresia/Estenosis del intestino grueso: lista de verificación de la documentación

- ☐ **Describa la anatomía en detalle, utilizando una combinación de informes clínicos, de imágenes y quirúrgicos; específicamente incluya información sobre los siguientes elementos:**
  - ▶ Ubicación de la atresia/estenosis en el intestino grueso.
  - ▶ Atresias únicas frente a múltiples atresias.
  - ▶ Presencia de fístula vesicoentérica.
  - ▶ Atresia yeyunal: se encuentra en el 10 % al 20 % de los casos.
- ☐ **Describa los procedimientos para evaluar mejor otras malformaciones:**
  - ▶ La mayoría afecta el sistema gastrointestinal (p. ej., rotación anómala, aganglioneosis, vólvulos).
  - ▶ Anomalías craneofaciales u oculares.
- ☐ **Copie y adjunte imágenes clave.**
- ☐ **Reporte los hallazgos de la cirugía o autopsia.**
- ☐ **Reporte si se realizaron consultas especializadas y, de ser así, notifique los resultados.**



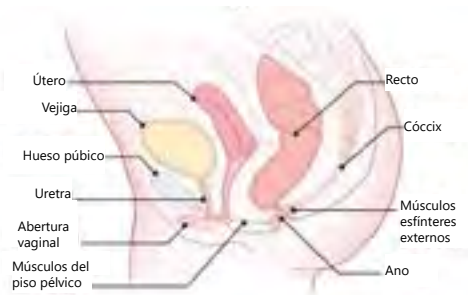
## Indicadores de calidad de datos sugeridos

Categoría	Prácticas sugeridas e indicadores de calidad
<b>Descripción y documentación</b>	<p>Revise la muestra de la descripción clínica para obtener la documentación de los descriptores clave:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>▶ Describa el nivel de atresia/estenosis.</li><li>▶ Describa la presencia o ausencia de una fístula.</li></ul>
<b>Codificación</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Codifique como Q42.X para un tipo específico, si está documentado.</li><li>▶ Realice un seguimiento y minimice los casos codificados con Q42 genérico.</li></ul>
<b>Clasificación clínica</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Monitoree la proporción de anomalías congénitas que se producen con atresia/estenosis del intestino grueso.</li><li>▶ Informar y realizar un seguimiento de la proporción de casos entre los nacidos vivos, muertes intrauterinas e interrupciones voluntarias del embarazo.</li><li>▶ Si el feto nació muerto o se realizó una interrupción voluntaria del embarazo, verifique si hay un reporte de patología y una descripción física en el momento del parto.</li></ul>
<b>Prevalencia</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Monitoree la prevalencia general: La prevalencia puede variar según el sexo (masculino &gt; femenino).</li></ul>

Las anomalías anorrectales incluyen un amplio espectro de anomalías en las que la atresia o la estenosis involucran solo al ano o a un segmento adicional del recto. El ano imperforado es un término que refleja adecuadamente la apariencia externa en el examen físico de un niño, pero internamente la anomalía puede ser mucho más compleja, afectar al recto y, a menudo, se asocia con fístulas (p. ej., Fig. 4.30, *panel C*: fístula rectovaginal en una niña, *panel F*: fístula rectovesical en un niño).

**Fig. 4.30. Atresia/Estenosis anorrectal**

A. Anatomía normal de la mujer



D. Anatomía normal del hombre



B. Abertura anal faltante o cerrada



E. Abertura anal faltante o cerrada



C. El recto se conecta a la vagina



F. El recto alto se conecta a la vejiga



Las anomalías anorrectales se han clasificado de diferentes maneras. Un enfoque simple y práctico las clasifica como lesiones “bajas” o “altas”, dependiendo de si el recto ha descendido o no al complejo del esfínter (p. ej., comparar el *panel E*: lesión baja, con *panel F*: lesión alta). Las lesiones bajas y altas tienden a variar según las manifestaciones clínicas (p. ej., presencia o no de un hoyuelo en el área del ano), la frecuencia de malformaciones asociadas (mayor en lesiones altas) y la complejidad quirúrgica.

## Códigos de la CIE-10 relevantes

Q42.0	Ausencia, atresia y estenosis congénita del recto con fístula
Q42.1	Ausencia, atresia y estenosis congénita del recto sin fístula
Q42.2	Ausencia, atresia y estenosis congénita del ano con fístula
Q42.3	Ausencia, atresia y estenosis congénita del ano sin fístula

	Fístula presente	Fístula ausente
<b>Anomalía anorrectal (Alta)</b>	Q42.0	Q42.1
<b>Anomalía del ano (Baja)</b>	Q42.2	Q42.3

## Diagnóstico

**Prenatal.** Las anomalías anorrectales pueden ser difíciles de diagnosticar prenatalmente mediante ecografía y pueden pasarse por alto si están aisladas. Si en la ecografía se ve un hoyuelo anal o el intestino dilatado a, esto indica una anomalía anorrectal. Por este motivo, siempre debe confirmarse un diagnóstico prenatal de anomalías anorrectales después del nacimiento. Cuando esto no es posible (p. ej., interrupción voluntaria del embarazo o muerte fetal no examinada), el programa debe tener criterios implementados para determinar si aceptar o no un caso basado únicamente en datos prenatales.

**Postnatal.** La atresia o estenosis anal generalmente se reconoce fácilmente al nacer mediante una inspección visual durante el examen físico del recién nacido. Si se pasa por alto al nacer, se podría sospechar atresia rectal o estenosis en las primeras 24 horas cuando el recién nacido desarrolla distensión abdominal; no elimina meconio o heces; o, cuando hay una fístula, si el meconio pasa a través de la uretra o la vagina. El diagnóstico de atresia o estenosis rectal se confirma mediante imágenes directas del intestino mediante radiografía, enema de bario, cirugía o autopsia. Como se discutió, un examen externo no predice el nivel de la lesión.

## Notas clínicas y epidemiológicas

Debido a que solo un tercio de las anomalías anorrectales son aisladas, se debe evaluar a los bebés para detectar la presencia de otras anomalías. Estas incluyen anomalías estructurales de las vías urinarias, de las vértebras o del sacro con médula anclada (la asociación de atresia anorrectal con defecto sacro y masa presacra forma la tríada de Currarino, a menudo una afección autosómica dominante) y, en las mujeres, anomalías de la vagina y el útero (p. ej., útero bicorne o útero didelfo). En general, las anomalías asociadas son más prevalentes con bolsas rectales más arriba.

La atresia anorrectal también es parte de algunos patrones de anomalías congénitas múltiples no sindrómicas, que incluyen regresión caudal (Q89.80), extrofia cloacal (Q64.10), OEIS (Q79.52; onfalocele, extrofia de la cloaca, ano imperforado, defectos medulares [spinal defects en inglés] y la asociación de VATER o VACTERL (vertebral, ano, cardíaco, tráquea, esófago, renal, extremidades [limb en inglés]; Q87.26). La atresia anorrectal también se observa en más de 100 síndromes genéticos, incluido el síndrome de Townes-Brocks (autosómico dominante, gen SALL1), el síndrome de ojo de gato (tetrasomía 22q11), el síndrome de G-BBB de Opitz (gen MID1 ligado al cromosoma X), entre muchos otros.

Los factores de riesgo no genéticos sugeridos para la atresia anorrectal incluyen la exposición a la talidomida y la diabetes pregestacional materna.

Las atresias anorrectales como grupo afectan a aproximadamente 1 de cada 1000 a 5000 nacimientos, con mayor frecuencia en hombres que en mujeres. La atresia rectal sola es muy poco frecuente. Las lesiones de nivel bajo son más frecuentes que las lesiones de nivel alto.

## Inclusiones

Atresia o estenosis rectal con o sin fístula

Atresia o estenosis anal con o sin fístula

Q42.0	Ausencia, atresia y estenosis congénita del recto con fístula
Q42.1	Ausencia, atresia y estenosis congénita del recto sin fístula
Q42.2	Ausencia, atresia y estenosis congénita del ano con fístula
Q42.3	Ausencia, atresia y estenosis congénita del ano sin fístula
Q42.3	Ano imperforado

## Exclusiones

- Q43.5 Ano ectópico (p. ej., ano desplazado hacia adelante)
- Q43.7 Cloaca persistente

### Notas:

Varias afecciones complejas tienen malformaciones anorrectales como componentes obligados (p. ej., extrofia cloacal) o que ocurren con frecuencia (p. ej., sirenomelia). Debido a que son tan diferentes clínica y epidemiológicamente de las formas simples o aisladas de atresia anorrectal, se recomienda que los casos con estas afecciones se codifiquen con el código de complejo de malformación específico (p. ej., extrofia cloacal) además del código para atresia anorrectal (si está presente). Este enfoque ayudará a aclarar si existe un patrón como OEIS (consulte las notas clínicas y epidemiológicas).

- Q64.10 Extrofia vesical
- Q64.12 Extrofia cloacal
- Q43.7 Malformación cloacal, incluida la cloaca persistente
- Q76.49 Agenesia sacra
- Q87.2 Sirenomelia

## Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

### Atresia anorrectal: lista de verificación de documentación

- ☐ **Describalo en detalle e incluya lo siguiente:**
  - ▶ Atresia limitada al ano en comparación con recto incluido.
  - ▶ Nivel de atresia: alto o bajo.
  - ▶ Fístula: ausente o presente.
  - ▶ Tipo de fístula: qué estructuras incluye.
- ☐ **Describa los procedimientos para evaluar más las otras malformaciones (p. ej., radiografías de la columna vertebral, ecocardiograma) y, si hay una o más, descríbalas.**
- ☐ **Tome y reporte fotografías de anomalías y del bebé.**
- ☐ **Busque, guarde y reporte resultados de imágenes de diagnóstico clave.**
- ☐ **Reporte los hallazgos de la cirugía o autopsia.**
- ☐ **Reporte si se realizaron consultas especializadas y, de ser así, notifique los resultados.**



## Indicadores de calidad de datos sugeridos

Categoría	Prácticas sugeridas e indicadores de calidad
<b>Descripción y documentación</b>	<p>Revise la muestra de la descripción clínica para obtener la documentación de los descriptores clave:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>▶ Describa si el recto ha descendido o no al complejo del esfínter (un rasgo que ayuda a diferenciar lesiones altas de lesiones bajas; consulte la Fig. 4.30).</li><li>▶ Describa si hay un hoyuelo anal presente o no (más típico de las lesiones bajas).</li><li>▶ Describa la presencia o ausencia de una fístula.</li><li>▶ Realice un seguimiento de la complejidad quirúrgica.</li></ul>
<b>Codificación</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Realice un seguimiento y minimice los casos codificados con Q42 genérico.</li></ul>
<b>Clasificación clínica</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Monitoree proporción de anomalías congénitas que ocurren con atresia anorrectal. La expectativa es que será mayor en las lesiones altas.</li><li>▶ Realice un seguimiento de cualquier anomalía y/o síndrome asociado.</li><li>▶ Informar y realizar un seguimiento de la proporción de casos entre los nacidos vivos, muertes intrauterinas e interrupciones voluntarias del embarazo.</li><li>▶ Si el feto nació muerto o se realizó una interrupción voluntaria del embarazo, verifique si hay un reporte de patología y una descripción física en el momento del parto.</li></ul>
<b>Prevalencia</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Monitoree la prevalencia general y según si es alta/baja y si hay fístula: La prevalencia puede variar según el sexo (masculino &gt; femenino).</li></ul>

## ANOMALÍAS CONGÉNITAS DE LOS ÓRGANOS GENITALES Y URINARIOS

### HIPOSPADIAS (Q54.0–Q54.9)

Las hipospadias se caracterizan por una posición anormal (ventral) del conducto uretral externo en neonatos de sexo masculino. La posición normal del conducto uretral es en la punta del pene, mientras que, si hay hipospadias, el conducto se desplaza ventral y proximalmente (en la parte inferior del pene). Dependiendo de la ubicación del conducto, las hipospadias se clasifican por gravedad (consulte la Fig. 4.31): hipospadias de primer grado incluye las formas más distales, glanulares y coroneales; hipospadias de segundo grado incluye hipospadias subcoroneales y del cuerpo peniano; e hipospadias de tercer grado, la más grave, incluye hipospadias escrotal y perineal.

El acortamiento del lado ventral del pene que se encuentra en las hipospadias puede derivar en una curvatura del pene, conocida como encordamiento. El encordamiento es frecuente en casos graves de hipospadias, pero también puede ocurrir de manera independiente. El encordamiento por sí solo se considera una anomalía menor.

**Fig. 4.31. Hipospadias**

1. Q54 Glanular



2. Q54 Subcoronal



3. Q54 Peneana



4. Q54 Escrotal



5. Q54 Perineal



Fuente de fotografías: 1, 2, 4, 5: Nelson Textbook of Pediatrics (<http://www.slideshare.net/wadoodaref/congenital-anomalies-videosession-v3-11680674>).





## Códigos de la CIE-10 relevantes

- Q54.0 Hipospadias, balánico (coronal, glanular)
- Q54.1 Hipospadias, peneano (incluye subcoronales y de tercio medio del pene)
- Q54.2 Hipospadias, penoscrotal
- Q54.3 Hipospadias, perineal
- Q54.8 Hipospadias, otros
- Q54.9 Hipospadias, no especificada

## Diagnóstico

**Prenatal.** La hipospadias es difícil de diagnosticar prenatalmente mediante ecografía, y puede confundirse con micropene, quiste peniano, encordamiento o genitales ambiguos. Por este motivo, un diagnóstico prenatal de hipospadias siempre debe confirmarse después del nacimiento. Cuando esto no es posible (p. ej., interrupción voluntaria del embarazo o muerte fetal no examinada), el programa debe tener criterios implementados para determinar si aceptar o no un caso basado únicamente en datos prenatales.

**Postnatal.** Un examen cuidadoso y sistemático del recién nacido debe permitir un buen diagnóstico de hipospadias. Tenga en cuenta que las formas más leves, como la hipospadias balánico (glanular), se pasa por alto fácilmente en el parto y pueden descubrirse durante la circuncisión. El reporte quirúrgico podría proporcionar detalles definitivos de la ubicación de la uretra y si hay encordamiento presente.

## Notas clínicas y epidemiológicas

El diagnóstico de hipospadias podría pasarse por alto, especialmente con las formas menos graves. Observar el flujo de orina puede ayudar en el diagnóstico y en el establecimiento del grado/gravedad de la afección. Identificar la gravedad es importante debido a las diferentes asociaciones de la enfermedad y al impacto clínico. Las formas más graves de hipospadias (p. ej., hipospadias escrotales) se asocian con más frecuencia con síndromes en comparación con las formas más leves (p. ej., balánico [glanular]) de hipospadias.

La hipospadias suele ser una anomalía aislada (>80 %) no sindrómica. Sin embargo, la proporción de defectos aislados disminuye con el aumento de la gravedad (peniano y escrotal) de la hipospadias. Por este motivo, es crucial informar todos los hallazgos. Obtener buenas fotografías clínicas es importante para el revisor experto, pero no es fácil de hacer. Documentar la gravedad usando un dibujo podría ayudar en casos seleccionados.

Los factores de riesgo no genéticos sugeridos para hipospadias incluyen edad materna avanzada (>35 años) y exposición ambiental a ciertas sustancias químicas (alteradores endocrinos).

La prevalencia al nacer de hipospadias varía ampliamente, entre 2 y 39 cada 10.000 nacimientos.

## Inclusiones

- Q54.0 Hipospadias, balánico (coronal, glanular)
- Q54.1 Hipospadias, peneano (incluye subcoronales y de tercio medio del pene)
- Q54.2 Hipospadias, penoscrotal
- Q54.3 Hipospadias, perineal
- Q54.8 Hipospadias, otros
- Q54.9 Hipospadias, no especificado

## Exclusiones

- Q54.4 Encordamiento (anomalía menor si es aislada)



## Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

### Hipospadias: lista de verificación de documentación

☐ **Describala en detalle:**

- ▶ Ubicación del conducto uretral: glanular, coronal, subcoronal, del cuerpo peniano, escrotal, perineal.
- ▶ Testículos presentes o ausentes (si no son palpables, considerar la posibilidad de realizar diagnósticos de virilización en mujeres, como en casos de hiperplasia suprarrenal congénita).
- ▶ Presencia de encordamiento.

☐ **Incluya fotografías:** *Incluya claramente* la ubicación de la uretra o use un dibujo; puede ser crucial para la revisión.

☐ **Describa las evaluaciones para encontrar o descartar anomalías relacionadas y asociadas:**

- ▶ Reporte testículos no descendidos (unilateral Q53.1, bilateral Q53.2).
- ▶ Encordamiento: no reporte casos de encordamiento aislado si no hay hipospadias.
- ▶ Informes quirúrgicos: pueden ser muy útiles para identificar el tipo.
- ▶ Otras anomalías de las vías urinarias (renales) o genitales.
- ▶ Reporte si se realizaron consultas especializadas y, de ser así, notifique los resultados.
- ▶ Pruebas genéticas/cromosómicas/bioquímicas si se sospecha síndrome.

☐ **Reporte si los hallazgos de la autopsia (patología) están disponibles y, de ser así, notifique los resultados.**



## Indicadores de calidad de datos sugeridos

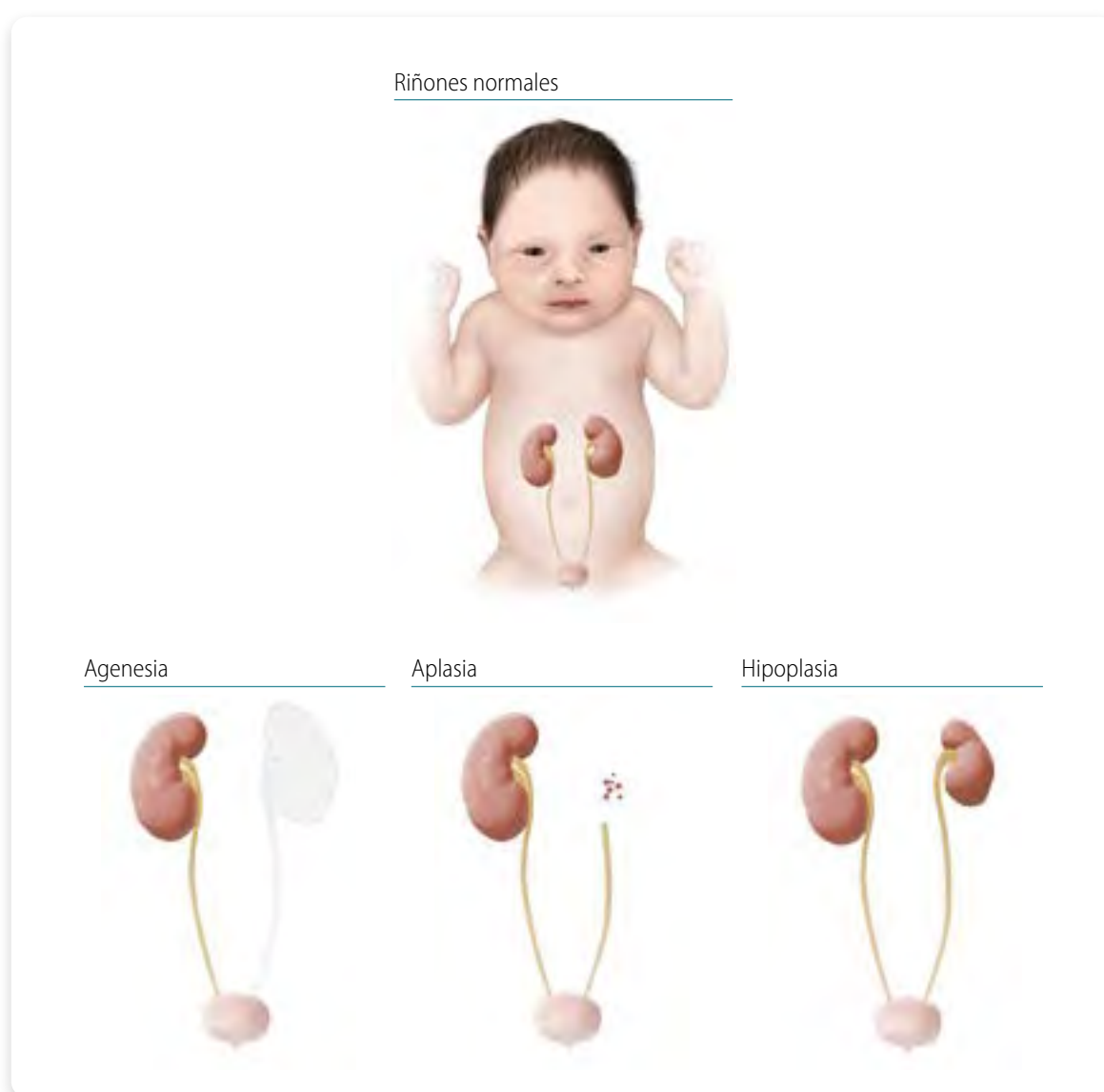
Categoría	Prácticas sugeridas e indicadores de calidad
<b>Descripción y documentación</b>	<p>Revisar la muestra para la documentación de descriptores clave: ubicación del conducto uretral:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Use figuras o fotografías para documentar la ubicación específica del conducto.</li> </ul>
<b>Codificación</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Codifique la ubicación de la uretra peniana específicamente como Q54.X.</li> <li>▶ Realice un seguimiento y minimice el uso de Q54.9.</li> </ul>
<b>Clasificación clínica</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Monitoree cualquier anomalía congénita y/o síndrome que ocurra con hipospadias (se prevé ~20 % de los casos).</li> <li>▶ Informar y realizar un seguimiento de la proporción de casos entre los nacidos vivos, muertes intrauterinas e interrupciones voluntarias del embarazo.</li> <li>▶ Si el feto nació muerto o se realizó una interrupción voluntaria del embarazo, verifique si hay un reporte de patología y una descripción física en el momento del parto.</li> </ul>
<b>Prevalencia</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Monitoree la prevalencia general y por grado: La prevalencia puede variar según el país/la región, el nivel de ingresos del país y el origen étnico.</li> </ul>
<b>Ilustración de referencia</b>	<p>1.er grado</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Glanular</li> <li>Coronal</li> <li>Subcoronal</li> </ul> <p>2.º grado</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Peneano distal</li> <li>Tercio medio del pene</li> <li>Peniano proximal</li> </ul> <p>3.º grado</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Penoscrotal</li> <li>Escrotal</li> <li>Perineal</li> </ul> <p>Nota: La ilustración indica todas las ubicaciones posibles para la malformación, pero generalmente un caso solo tendrá una abertura en una ubicación.</p>

La agenesia renal es la ausencia completa de uno (unilateral) o ambos (bilateral) riñones. Si es bilateral, la agenesia renal es una afección mortal: el feto será mortinato o morirá poco después del parto. En el útero, la agenesia renal bilateral produce oligohidramnios (muy poco líquido amniótico), lo que causa la secuencia de Potter (síndrome): facies anormales, pie equinovaro (pie zambo) y otras contracturas, e hipoplasia pulmonar. En la aplasia renal, el riñón no se desarrolla más allá de su forma más primitiva. En la práctica, la agenesia renal y la aplasia renal podrían ser indistinguibles.

La hipoplasia renal es un riñón congénitamente pequeño (<50 % del peso previsto) sin displasia, que puede ser bilateral o unilateral. La hipoplasia renal podría asociarse con hidronefrosis, pero no suele asociarse con uréteres anormales u otros hallazgos en las vías urinarias.

La agenesia renal debe diferenciarse de la displasia multiquistica renal (Q61.40 y Q61.41), considerada una anomalía específica del desarrollo, y de la enfermedad renal poliquística (Q61.1, Q61.2, Q61.3, un trastorno de un solo gen con formas infantiles y de aparición tardía). Estos tienen diferentes etiologías y códigos CIE.

**Fig. 4.32. Agenesia/Hipoplasia renal**





## Códigos de la CIE-10 relevantes

- Q60.0 Agenesia renal unilateral
- Q60.0 Agenesia renal bilateral
- Q60.2 Agenesia renal no especificada
- Q60.3 Hipoplasia renal, unilateral
- Q60.4 Hipoplasia renal, bilateral
- Q60.5 Hipoplasia renal, no especificada
- Q60.6 Secuencia de Potter con agenesia renal

## Diagnóstico

**Prenatal.** La agenesia renal bilateral o la hipoplasia grave deben sospecharse prenatalmente en un embarazo con oligohidramnios graves (la orina de los riñones fetales representa la mayor parte del líquido amniótico a partir de las 14 semanas de gestación). Los riñones fetales podrían ser pequeños o estar ausentes, y la vejiga podría no visualizarse (vacía). Por el contrario, los riñones multiquisticos/poliquísticos tienden a ser grandes y “brillantes” en la ecografía fetal. Cabe destacar que, en algunos casos, los riñones displásicos grandes pueden reducirse y desaparecer en el momento del nacimiento, y en otros un riñón podría estar ausente en un lado y displásico en el lado contralateral, lo que sugiere que algunos casos de agenesia podrían haber comenzado como displasia.

**Postnatal.** En el momento del parto, se debe considerar *la agenesia* renal bilateral en un bebé con características de la secuencia de Potter (Q60.6), que incluyen dificultad respiratoria (debido a hipoplasia pulmonar), rasgos faciales característicos (ojos muy separados, cara plana, orejas grandes de implantación baja, mentón pequeño, piel floja o excesiva) y contracturas articulares (pie equinovaro y otros). *La hipoplasia* renal bilateral podría o no reconocerse después del parto, según la gravedad y el grado de función renal residual. La agenesia o hipoplasia renal se diagnostica de manera concluyente solo mediante evaluación directa mediante ecografía abdominal, TC o RM, cirugía o autopsia.

La agenesia o hipoplasia renal unilateral puede ser clínicamente silenciosa en el parto si el riñón contralateral no está deteriorado, de modo que el diagnóstico podría ocurrir meses o años después del nacimiento, si es que se produce. Algunos casos unilaterales se diagnostican solo como hallazgos incidentales durante la evaluación de otras afecciones o en la detección sistémica en familiares de un paciente con agenesia renal bilateral.

## Notas clínicas y epidemiológicas

Se estima que al menos la mitad de los casos de agenesia renal bilateral están asociados con otras anomalías estructurales (p. ej., urogenitales, cardíacas, esqueléticas, del SNC) o síndromes (cromosómicos o genéticos). Los patrones de anomalías múltiples no sindrómicas incluyen la asociación VATER/VACTERL (**v**ertebral, **a**no, **c**ardíaco, **t**ráquea, **e**sófago, **r**enal, extremidades [**limb** en inglés] [agenesia radial]; Q87.26), asociación MURCS (aplasia del conducto de **M**üller, aplasia **r**enal y displasia de **s**omitas **c**ervicotorácicos) (Q51.8), sirenomelia (Q87.24), y síndrome de displasia caudal (también observado en la diabetes pregestacional materna). La agenesia renal se observa en cientos de afecciones genéticas (mendelianas y cromosómicas), incluidas trisomías frecuentes, delección 22q11, síndrome de Melnick-Fraser, Criptoftalmos del síndrome de Fraser y síndrome branquiotorrenal.

La agenesia renal bilateral se produce en 1 de cada 4000 nacimientos y es más frecuente en mortinatos y en hombres. La agenesia renal unilateral es más frecuente en el lado izquierdo, se asocia con la ausencia de uréter en el mismo lado y, a veces, con hipoplasia renal en el riñón contralateral. Se calcula que se produce agenesia unilateral con una frecuencia de 1 de cada 3000 nacimientos, pero es probable que esté infradiagnosticada. Los factores de riesgo no genéticos incluyen la diabetes pregestacional materna.

## Inclusiones

- Q60.0 Agenesia renal unilateral
  - Q60.0 Agenesia renal bilateral
  - Q60.3 Hipoplasia renal, unilateral
  - Q60.4 Hipoplasia renal, bilateral
- Agenesia renal unilateral con hipoplasia renal contralateral

La agenesia renal es un defecto informado como parte de la asociación VATER o VACTERL (**v**ertebral, **a**no, **c**ardíaco, **t**ráquea, **e**sófago, **r**enal, extremidades [**limb** en inglés] [agenesia radial]).

## Exclusiones

- Q61.1, Q61.19 Riñón poliquístico, autosómico, recesivo, de tipo infantil  
Q61.11-Q61.3 Riñón displásico multiquístico, displasia renal multiquística.

## Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

### Agenesia/Hipoplasia renal: lista de verificación de documentación

- ☐ **Describalo en detalle** e incluya lo siguiente:
  - ▶ Unilateral (especifique el lado) o bilateral.
  - ▶ Agenesia y/o hipoplasia (renal unilateral con hipoplasia renal contralateral)
- ☐ **Tome y reporte fotografías de cualquier defecto externo:** *Incluya especialmente y de manera clara* la ubicación de la uretra; puede ser crucial para la revisión.
- ☐ **Describa las evaluaciones para encontrar o descartar anomalías relacionadas y asociadas:**
  - ▶ Otras anomalías de las vías urinarias (renales) o de los órganos genitales.
  - ▶ Otras anomalías no relacionadas (como VATER, VACTERL).
  - ▶ Reporte si se realizaron consultas especializadas y, de ser así, notifique los resultados.
  - ▶ Pruebas genéticas o cromosómicas si se sospecha síndrome.
- ☐ **Reporte si los hallazgos de la autopsia (patología) están disponibles y, de ser así, notifique los resultados.**

## Indicadores de calidad de datos sugeridos

Categoría	Prácticas sugeridas e indicadores de calidad
<b>Descripción y documentación</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Revise la muestra para obtener la documentación de los descriptores clave: Lado de la agenesia y/o hipoplasia renal.</li><li>▶ Tome y adjunte fotografías: Esencial para la revisión y clasificación correcta.</li><li>▶ Informar y realizar un seguimiento de la proporción de casos entre los nacidos vivos, muertes intrauterinas e interrupciones voluntarias del embarazo.</li></ul>
<b>Codificación</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Codifique la agenesia renal y/o hipoplasia específicamente Q60.x.</li><li>▶ Realice un seguimiento unilateral, agenesia bilateral con/sin hipoplasia.</li></ul>
<b>Clasificación clínica</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Monitoree cualquier anomalía congénita y/o síndrome que se produzca con agenesia/hipoplasia renal.</li><li>▶ Si el feto nació muerto o se realizó una interrupción voluntaria del embarazo, verifique si hay un reporte de patología y una descripción física en el momento del parto.</li></ul>
<b>Prevalencia</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Monitoree la prevalencia general y por sexo:</li><li>▶ Monitoree la prevalencia por subtipo específico (unilateral, bilateral).</li></ul>

# ANOMALÍAS CONGÉNITAS Y DEFORMACIONES DEL SISTEMA MUSCULOESQUELÉTICO

## PIE EQUINOVARO (Q66.0)

Pie equinovaro (TEV) es un tipo específico y frecuente de lo que a veces se denomina “pie zambo”, un término que abarca una variedad de anomalías del tobillo o pie y están presentes en el nacimiento (consulte la Fig. 4.33). El TEV puede definirse como la fijación del pie (antepié y retropié) en la flexión plantar (equino), la desviación hacia la línea media (varo) y la rotación hacia arriba para que el pie descansa sobre su lado externo (supinado). En otras palabras, el pie apunta hacia abajo y hacia adentro, y se gira axialmente hacia afuera como se muestra en la Fig. 4.34.

El TEV tiene un amplio espectro de gravedad. En casos más leves, es “posicional”, lo que significa que puede manipularse suavemente hacia una posición normal y, por lo general, no requiere intervenciones ortopédicas o quirúrgicas, y se excluye de la vigilancia de defectos congénitos. En casos más graves, puede ser “rígido” o “fijo”, ya que no puede manipularse hacia una posición normal y requiere tratamiento ortopédico o quirúrgico, y se considera un defecto congénito mayor.

La deformidad congénita más frecuente de los pies es el TEV; sin embargo, hay otras formas de pie equinovaro, específicamente pie calcáneo valgo (en el que la articulación del tobillo está dorsiflexionada y el antepié desviado hacia afuera) y pie calcáneo varo (en el cual la articulación del tobillo está dorsiflexionada y el antepié desviado hacia adentro).

**Fig. 4.33. Pie equinovaro**

Pie equinovaro (Q66.0)



Fuentes de la fotografía y radiografía: Dra. Idalina Montes y Dr. Rafael Longo (Puerto Rico).

### Códigos de la CIE-10 relevantes

- Q66.0 Pie equinovaro
- Q66.8 Otras deformidades congénitas de los pies, pie equinovaro no especificado de otra manera (SAI)
- Q66.1 Pie calcáneo varo
- Q66.4 Pie calcáneo valgo

#### Nota:

- ▶ Q66 Deformidades congénitas de los pies: Evite usar este código general si hay información más específica disponible.
- ▶ Q66.8 Otras deformidades congénitas de los pies, pie equinovaro no especificado de otra manera (SAI): Minimice el uso de este código si es posible; describa la anomalía para que se pueda usar un código más específico (p. ej., Q66.0).



**Fig. 4.34. Posiciones de los pies**

Pie equinovaro (Q66.0)



## Diagnóstico

**Prenatal.** El TEV puede identificarse o sospecharse en una ecografía prenatal. Sin embargo, no debe incluirse en los datos de vigilancia de defectos congénitos sin confirmación después del nacimiento. La utilidad principal del diagnóstico prenatal de TEV es su indicación para evaluaciones adicionales de las afecciones genéticas y anomalías estructurales que se asocian frecuentemente con el TEV.

**Postnatal.** El TEV se diagnostica fácilmente en el examen del recién nacido. Los casos deben seguirse y evaluarse secuencialmente para evaluar el grado de gravedad y si es necesario un tratamiento distinto de la manipulación. A veces, otros defectos congénitos del pie o la pierna pueden parecerse al pie equinovaro. Por ejemplo, una deficiencia del hueso tibial de la pierna podría parecerse a un pie equinovaro. Los estudios de diagnóstico por imágenes (típicamente, radiografías) podrían proporcionar información complementaria para ayudar en el diagnóstico.

## Notas clínicas y epidemiológicas

El TEV es bilateral en aproximadamente el 60 % de los casos, y cuando es unilateral, el TEV es ligeramente más frecuente en el lado derecho. Especialmente en las formas graves (TEV fijo o rígido), los músculos de la pantorrilla del lado afectado son hipotróficos (más pequeños).

En aproximadamente la mitad de todos los casos, el TEV se produce solo o con otras anomalías musculoesqueléticas relacionadas, como torticolis, displasia del desarrollo de la cadera y anomalías de múltiples articulaciones (p. ej., artrogriposis). El TEV puede ocurrir con otros defectos congénitos, especialmente aquellos que afectan el cerebro y la columna vertebral (p. ej., espina bífida), a través de un mecanismo que se cree que implica un déficit de inervación de los segmentos de las extremidades en las articulaciones que, a su vez, provoca una disminución del movimiento en el útero. Pueden ocurrir múltiples deformaciones que incluyen TEV con afecciones genéticas que afectan la formación de huesos y articulaciones (p. ej., displasia campomélica, síndrome de Larsen). Más frecuentemente, el TEV puede ocurrir en anomalías cromosómicas como triploidia, delección 4p- y trisomías (aunque en la trisomía 18, el tipo de pie equinovaro es calcáneo valgo, con dorsiflexión en lugar de flexión plantar del pie).

Los factores de riesgo no genéticos informados como asociados con un aumento del riesgo de TEV incluyen tabaquismo materno y amniocentesis temprana. Además, el riesgo de TEV parece ser multifactorial, ya que el riesgo de recurrencia para los familiares de primer grado es del 3 % al 6 %, y la concordancia en mellizos monocigóticos es mucho más alta que en mellizos dicigóticos (30 % frente a aproximadamente el 3 %).

La prevalencia al nacer es de 10 a 15 cada 10.000 nacimientos, con variabilidad moderada. Dicha variabilidad probablemente se deba en parte a la metodología (determinación, criterios de inclusión), aunque el origen étnico parece tener importancia, ya que se informaron tasas más altas en ciertos grupos (p. ej., maoríes, polinesios, aborígenes australianos).



## Inclusiones

Pie equinovaro congénito (incluidos congénitos, idiopáticos y neurogénicos)

Pie equinovaro no especificado de otra manera, pie zambo no especificado de otra manera (minimizar este grupo)

Q66.0 Pie equinovaro

Q66.1 Pie calcáneo varo

Q66.4 Pie calcáneo valgo

Q66.8 Otras deformidades congénitas de los pies, pie equinovaro no especificado de otra manera (SAI)

## Exclusiones

Pie equinovaro, posicional (excluir; el pie equinovaro posicional no se considera un defecto mayor)

Otras manifestaciones clínicas de deformidades congénitas del pie (p. ej., metatarso varo o valgo, pies en mecedora, pie plano, pie cavo, etc.)

## Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

### Pie equinovaro: lista de verificación de documentación

#### ☐ **Describalo en detalle e incluya lo siguiente:**

- ▶ Lateralidad: derecha, izquierda o bilateral.
- ▶ Movilidad del pie: rígida (con contractura) frente a flexible (flexible es lo mismo que posicional y se excluye en la mayoría de los sistemas).
- ▶ Las características típicas del pie equinovaro (flexión plantar, deformidad en varo, rotación ascendente).
- ▶ Hallazgos relacionados si están presentes (pliegues mediales, pantorrilla hipotrófica).

#### ☐ **Describa otras deformaciones si están presentes** (p. ej., rodillas, dedos, codos), especialmente si son rígidas (p. ej., en la artrogriposis).

#### ☐ **Describa los procedimientos para evaluar malformaciones adicionales; si hay una o más, descríbalas.**

#### ☐ **Tome y reporte fotografías** de la anomalía y de todo el bebé; es útil para la revisión, pero no suficiente como confirmación.

#### ☐ **Consultas con especialistas:** reporte que se realizó (incluidos los análisis genéticos y ortopédicos) y los resultados.

#### ☐ **Tenga en cuenta lo siguiente:**

- ▶ El pie equinovaro flexible/posicional u otras manifestaciones de deformidades del pie se excluyen del seguimiento de vigilancia debido a la variabilidad, la frecuencia y poco impacto en la salud.
- ▶ El pie equinovaro asociado con secuencias neuromusculares y síndromes se incluyen en el seguimiento de vigilancia; tenga en cuenta que los programas deben codificar el pie equinovaro asociado, pero deben evaluar si estos casos se incluyen o no en los cálculos de prevalencia del pie equinovaro.
- ▶ Otras presentaciones de deformidades del pie.



## Indicadores de calidad de datos sugeridos

Categoría	Prácticas sugeridas e indicadores de calidad
<b>Descripción y documentación</b>	<p>Revise la muestra de la descripción clínica para obtener la documentación de los descriptores clave:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>▶ Descripción de deformaciones: equino, varo, supinación.</li><li>▶ Descripción de si la deformación es posicional (flexible) o rígida (fija).</li><li>▶ Descripción de los hallazgos relacionados (presentes o ausentes), en el pie/parte inferior de la pierna (p. ej., pliegue medial, hipotrofia de la pantorrilla) y de otras deformaciones que involucran otras articulaciones.</li><li>▶ Documentación de si es izquierda, derecha o bilateral.</li><li>▶ Dibujos, fotografías y reportes de consulta.</li></ul>
<b>Codificación</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Codifique como Q66.X para un tipo específico, si está documentado.</li><li>▶ Monitoree y minimice el uso del código genérico para el pie equinovaro; use Q66.0.</li><li>▶ Considere la posibilidad agregar un sexto dígito para identificar el pie equinovaro posicional frente al rígido.</li></ul>
<b>Clasificación clínica</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Monitoree la proporción de anomalías congénitas y síndromes que se producen con el pie equinovaro; una proporción sustancialmente &lt;30 %-40 % indica un subregistro de afecciones clínicamente mayores.</li></ul>
<b>Prevalencia</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Monitoree la prevalencia: La prevalencia varía moderadamente, especialmente por origen étnico, pero si es muy baja (&lt;5 cada 10.000 nacimientos) indica firmemente un subregistro.</li><li>▶ Comparar la prevalencia entre las unidades de centro/tiempo más pequeñas: Los resultados disímiles estadísticamente significativos indican un posible problema metodológico en una o más unidades de centro/tiempo.</li><li>▶ Compare la prevalencia por origen étnico y compare con la expectativa.</li></ul>



## Anomalías congénitas y deformaciones del sistema musculoesquelético: Defectos de reducción de las extremidades/deficiencias de las extremidades

Los defectos de reducción de las extremidades, o deficiencias de las extremidades, son anomalías estructurales mayores caracterizadas por la ausencia o hipoplasia grave de cualquier extremidad o parte de una extremidad. La hipoplasia grave puede definirse como hipoplasia (tamaño pequeño) con forma anormal. Esta definición ayuda a diferenciar estas reducciones de las extremidades de las observadas en muchas displasias esqueléticas (p. ej., acondroplasia), donde la hipoplasia puede ser significativa, pero se produce con una forma relativamente normal de la extremidad.

Los casos más leves de hipoplasia con forma normal también se excluyen de esta definición de reducción de las extremidades. El motivo principal es que dicha presentación no requiere tratamiento y puede considerarse una anomalía menor. Los ejemplos incluyen braquidactilia sin hipoplasia grave o ausencia de huesos de la mano o los pies (Q74.80); o clinodactilia, definida como ausencia o hipoplasia marcada de la falange media del quinto dedo de la mano (Q68.10).

Otras afecciones que no se incluyen en esta definición son la sindactilia grave (Q70) con ausencia parcial de dedos y la sirenomelia (Q87.24), una secuencia grave con fusión de extremidades inferiores y anomalías viscerales.

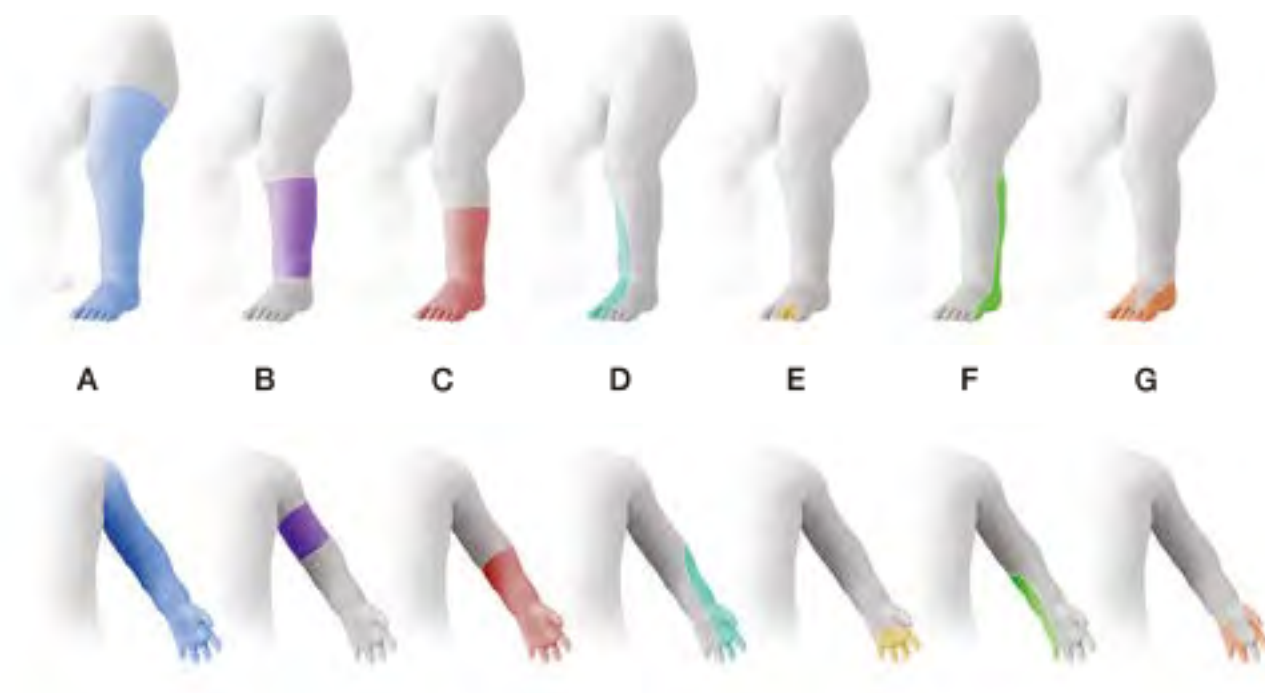
La nomenclatura estándar reconoce dos tipos básicos de reducción de extremidades, longitudinales y transversales, cada una de las cuales comprende subtipos adicionales. Las reducciones longitudinales se producen a lo largo del eje largo de la extremidad e incluyen deficiencias preaxiales (lado radial y tibial), deficiencias postaxiales (lado cubital y peroneo) y deficiencias axiales (central). Por el contrario, las reducciones transversales se producen a lo ancho del eje largo de la extremidad y se distinguen en terminales (con más frecuencia, cuando la parte terminal de la extremidad está completamente ausente) e intercalares (cuando la parte terminal de la extremidad está presente, incluso si es anormal, pero las partes más proximales están ausentes). La clasificación de las reducciones de las extremidades en los subtipos específicos es importante tanto desde el punto de vista clínico como para los fines de la vigilancia de la salud pública, ya que los diferentes tipos tienden a diferir en su patogenia, etiología y asociaciones con otras anomalías y síndromes congénitos (consulte la Tabla 4.1 y la Fig. 4.35).

**Tabla 4.1. Tipos de reducción de extremidades por eje y segmento afectado**

Eje de la extremidad	Segmento	Afectación
<b>Ausencia completa</b>	Todos los segmentos	Amelia
<b>Transversal</b>	Terminal	Ausencia de la parte terminal de la extremidad (en cualquier nivel)
	Intercalar	Ausencia o hipoplasia de parte de la extremidad con parte terminal normal o casi normal, que incluye: <ul style="list-style-type: none"><li>defectos intercalares típicos y atípicos</li><li>hipoplasia femoral</li></ul>
<b>Longitudinal</b>	Preaxial	Afectación radial, tibial, del primer dedo de la mano (con o sin el segundo) o dedos del pie
	Axial	Solo afecta la mano/el pie: Tercer (con o sin segundo y cuarto) radio afectado. Incluya el típico tipo de mano/pie hendida(o) y monodactilia en mano o pie hendida(o)
	Postaxial	Afectación del quinto (con o sin cuarto) dedo del pie o la mano
<b>Mixto</b>		Cualquier otra combinación de dos o más subtipos. Por ejemplo, complejo femoral-peroneo-cubital



**Fig. 4.35. Tipos de reducción de extremidades por eje y segmento afectado**



Las estructuras ausentes o hipoplásicas están sombreadas. A: ausencia completa de extremidad (amelia); (B) defecto intercalar; (C) defecto transversal terminal; (D) defecto longitudinal, preaxial; (E) defecto longitudinal central; (F) defecto longitudinal, postaxial; (G) longitudinal pre y postaxial.

Fuente: adaptado de Gold et al., 2011 (31).

#### Notas:

- ▶ Algunos de los términos utilizados previamente para reducción de las extremidades ya no deben utilizarse porque son imprecisos (ectrodactilia, meromelia, micromelia, hemimelia) o se consideran peyorativos ("garra de langosta", "extremidad de foca").
- ▶ En general, la prevalencia de la reducción de las extremidades es de aproximadamente 5,0 a 7,0 por cada 10.000 nacimientos. Los defectos transversales terminales son los más frecuentes (alrededor del 50 %), seguidos de los preaxiales longitudinales, postaxiales longitudinales, intercalares transversales y axiales longitudinales.
- ▶ La reducción de las extremidades afecta a las extremidades superiores solamente en el 65 % de los casos, seguidas de las extremidades inferiores solamente, y luego las extremidades superiores e inferiores. La mayoría de los casos son unilaterales (80 %).
- ▶ La reducción de las extremidades se da aisladas con mayor frecuencia (50 %), pero pueden ocurrir con otros defectos congénitos (40 %). Los síndromes son relativamente menos frecuentes (10 %) y se asocian con mayor frecuencia con deficiencias longitudinales de las extremidades preaxiales.

La amelia es una anomalía congénita caracterizada por la ausencia completa de una o más extremidades (ver Fig. 4.36).

**Fig. 4.36. Amelia**

Amelia de la extremidad superior (Q71.0)



Amelia de la extremidad inferior (Q72.0)



Fuentes de fotografías: Proyecto de colaboración entre la Universidad Médica de Pekín y los CDC.

### Códigos de la CIE-10 relevantes

Q71.0 Ausencia completa congénita de extremidad(es) superior(es); amelia de extremidad superior

Q72.0 Ausencia completa congénita de extremidad(es) inferior(es); amelia de extremidad inferior

Q73.0 Ausencia congénita de extremidad(es) no especificada(s); amelia SAI

Nota:

Evite usar el código genérico Q71, Q72 o Q73 para la amelia. Estos códigos genéricos incluyen otras reducciones de las extremidades. Q73.0 se utiliza para la amelia cuando la extremidad (superior o inferior) no está especificada. Debe minimizarse el uso del código Q73.0.

### Diagnóstico

**Prenatal.** La amelia puede diagnosticarse o sospecharse con bastante probabilidad durante la evaluación prenatal. Sin embargo, es posible que se pase por alto. La diferenciación de otras reducciones de extremidades es difícil y propensa a errores en el diagnóstico prenatal. Por este motivo, un diagnóstico prenatal siempre debe confirmarse después del nacimiento.

Cuando esto no es posible (p. ej., interrupción voluntaria del embarazo o muerte fetal no examinada), el programa debe tener criterios implementados para determinar si aceptar o no un caso basado únicamente en datos prenatales.



**Postnatal.** El examen del recién nacido confirma el diagnóstico de amelia y la distingue de otras reducciones de extremidades (p. ej., defectos transversales terminales) y sirenomelia. Las imágenes (radiografías) podrían proporcionar más información de diagnóstico en casos que son menos claros.

## Notas clínicas y epidemiológicas

Distinguir la amelia de otras deficiencias de las extremidades es importante porque estas afecciones tienen diferentes causas y anomalías asociadas. Con un examen clínico y radiológico cuidadoso, el diagnóstico de amelia suele ser sencillo. Se recomienda enfáticamente la radiología para confirmar la ausencia del segmento proximal del húmero o del fémur. En la amelia típica, no hay una estructura ósea de las extremidades.

En la mayoría de los casos de amelia, solo falta una extremidad, y cada lado se ve afectado con aproximadamente la misma frecuencia. La amelia de las extremidades superiores se produce con una frecuencia ligeramente mayor que la amelia de las extremidades inferiores.

La amelia a menudo se asocia con otras anomalías. Las anomalías congénitas más frecuentes observados con la amelia son otros tipos de defectos musculoesqueléticos, así como defectos intestinales, renales y genitales, hendiduras orales; defectos septales cardíacos y anencefalia. Los síndromes son poco frecuentes en la amelia, pero ocurren, incluidos el síndrome de Roberts y la embriopatía por talidomida.

Las afecciones complejas que se pueden confundir con la amelia son la sirenomelia y el espectro del complejo extremidad-pared abdominal. Los casos de sirenomelia no deben incluirse como amelia. En la sirenomelia, existe una fusión completa o parcial de las extremidades inferiores, asociada de manera variable con defectos sacros, atresia anal, genitales externos anormales y ausencia de riñones.

Los casos con complejo extremidad-pared abdominal no deben incluirse como amelia. Los defectos del espectro del complejo extremidad-pared abdominal incluyen deficiencias transversales terminales de las extremidades, alteración de la pared abdominal, exencefalia atípica/encefalocele, hendiduras faciales atípicas y, a veces, bridas amnióticas.

La amelia es poco frecuente. La prevalencia total general de la amelia varía de 0,4 a 2,4 por cada 100.000 nacimientos. La prevalencia de amelia entre las muertes intrauterinas es al menos 30 veces mayor que entre los nacidos vivos.

## Inclusiones

- Q71.0 Ausencia completa congénita de extremidad(es) superior(es); amelia de extremidad superior
- Q72.0 Ausencia completa congénita de extremidad(es) inferior(es); amelia de extremidad inferior
- Q73.0 Ausencia congénita de extremidad(es) no especificada(s)

## Exclusiones

- Q71.1 Ausencia congénita de la parte superior del brazo y antebrazo con mano presente  
Focomelia de la extremidad superior
- Q71.2 Ausencia congénita del antebrazo y la mano
- Q71.3 Ausencia congénita de mano y dedo(s)
- Q71.30 Ausencia congénita de dedo(s)
- Q72.1 Ausencia congénita del muslo y la parte inferior de la pierna y pie presente  
Focomelia de la extremidad inferior
- Q72.2 Ausencia congénita de la parte inferior de la pierna y del pie
- Q72.3 Ausencia congénita de pie y dedo(s) del pie
- Q72.4 Defecto de reducción longitudinal del fémur  
Deficiencia focal femoral proximal
- Q72.30 Ausencia congénita o hipoplasia de los dedos del pie con el resto del pie intacto
- Q87.24 Sirenomelia
- Q87.25 Síndrome de trombocitopenia con ausencia de radios
- Q89.81 Complejo extremidad-pared abdominal



## Códigos relacionados

Q86.82 Malformaciones congénitas debido a talidomida

## Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

### Amelia: lista de verificación de documentación

- ☐ **Describala en detalle** (evite usar solo el término “amelia”), lo que incluye lo siguiente:
  - ▶ Extremidad(es) afectada(s).
  - ▶ El (Los) segmento(s) afectado(s) para cada extremidad afectada: confirme que todos los segmentos de la extremidad estén ausentes.
  - ▶ Lateralidad: derecha, izquierda o bilateral.
- ☐ **Use la Fig. 4.35 para diferenciar la amelia de otras reducciones de extremidades.**
- ☐ **Describa y reporte los procedimientos para evaluar mejor las malformaciones adicionales** y, si hay presencia de una o más, descríbalas.
- ☐ **Realice una distinción entre los defectos transversales terminales, la sirenomelia y el complejo extremidad-pared abdominal.**
- ☐ **Tome y reporte fotografías:** Muy útil; a menudo es crucial para la revisión.
- ☐ **Tome y reporte radiografías:** Crucial para la revisión y clasificación.
- ☐ **Reporte si se realizaron consultas especializadas y, de ser así, notifique los resultados.**



## Indicadores de calidad de datos sugeridos

Categoría	Prácticas sugeridas e indicadores de calidad
<b>Descripción y documentación</b>	<p>Revise la muestra para obtener la documentación de los descriptores clave:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Tome y adjunte radiografías y fotografías: esenciales para la revisión y clasificación correcta.</li> <li>▶ Especifique qué extremidades están afectadas y la lateralidad.</li> </ul>
<b>Codificación</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Realice un seguimiento y minimice los casos codificados con los códigos de la CIE-10 del RCPCH: Q71, Q72, Q73 y Q73.0.</li> </ul>
<b>Clasificación clínica</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Frecuentemente, hay anomalías asociadas a la amelia: Compruebe si se ha realizado una evaluación completa.</li> </ul>
<b>Prevalencia</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ La prevalencia es baja (&lt;2,5 por cada 100.000 nacimientos). Una prevalencia más alta indica una clasificación errónea con defectos transversales terminales.</li> </ul>
<b>Elementos visuales clave</b>	<p>Diferenciación de la amelia de las deficiencias transversales de las extremidades y la sirenomelia (comparación directa):</p> <div>  <p>Amelia de la extremidad inferior derecha (Q72.0) Fuentes de la fotografía: Proyecto de colaboración entre la Universidad Médica de Pekín y los CDC.</p> </div> <div>  <p>Defecto transversal terminal de la extremidad izquierda, ausencia de pie y ausencia parcial de pierna Fuentes de la fotografía: Proyecto de colaboración entre la Universidad Médica de Pekín y los CDC.</p> </div> <div>  <p>Secuencia de sirenomelia (Q87.24) Fuente de la fotografía: Estudio colaborativo latinoamericano de malformaciones congénitas (ECLAMC).</p> </div> <div>  <p>Complejo extremidad-pared abdominal: Defectos mortales muy graves que afectan la pared abdominal, las extremidades y, a menudo, las estructuras craneofaciales. Observe la ausencia parcial de la extremidad inferior izquierda como un componente del complejo en esta fotografía. El complejo extremidad-pared abdominal se excluye en los recuentos de prevalencia de amelia. Fuentes de la fotografía: Proyecto de colaboración entre la Universidad Médica de Pekín y los CDC.</p> </div>

**Fig. 4.37. Transversal terminal**

Ausencia congénita del antebrazo y la mano (Q71.2)



Fuentes de fotografías: Proyecto de colaboración entre la Universidad Médica de Pekín y los CDC.

Ausencia congénita de dedo(s) de la mano (resto de la mano intacta) (Q71.30)



Fuente de fotografías y la radiografía: Dr. E. Gene Deune, Departamento de Cirugía Ortopédica de Johns Hopkins, División de Cirugía de Mano.

Ausencia congénita de la parte inferior de la pierna y del pie (Q72.2)



Fuentes de la fotografía: Proyecto de colaboración entre la Universidad Médica de Pekín y los CDC.

Ausencia congénita del pie y los dedos del pie (Q72.3)



Fuente de la fotografía: ECLAMC.



**Fig. 4.37. Transversal terminal** (continuación)

Ausencia congénita o hipoplasia del (de los) dedo(s) del pie y el resto del pie intacto (Q72.30)



Fuentes de la fotografía: Proyecto de colaboración entre la Universidad Médica de Pekín y los CDC.

Anillo de constricción (Q84.81)



Fuente de la fotografía: ECLAMC.

La deficiencia transversal terminal de la extremidad es una anomalía congénita que aparece como una “amputación” de un brazo, pierna o dedo de la mano/del pie. Faltan segmentos terminales (distales) en la extremidad y hay preservación de todos los segmentos proximales al segmento faltante. Por ejemplo, si faltan los dedos de la mano, el resto de la mano, el antebrazo y el brazo aún están presentes (puede haber un poco de tejido residual en el extremo; consulte la descripción clínica a continuación). Se recomienda enfáticamente realizar radiografías, que pueden ser esenciales para confirmar la afección y caracterizar la anatomía ósea.

### Códigos de la CIE-10 relevantes

- Q71.2 Ausencia congénita del antebrazo y la mano
- Q71.3 Ausencia congénita de mano y dedo(s)
- Q71.30 Ausencia congénita de dedo(s)
- Q72.2 Ausencia congénita de la parte inferior de la pierna y del pie
- Q72.3 Ausencia congénita de pie y dedo(s) del pie
- Q72.30 Ausencia congénita o hipoplasia de los dedos del pie con el resto del pie intacto

Nota:

Evite usar los códigos genéricos Q71, Q72 o Q73 para codificar las deficiencias transversales terminales de las extremidades. Estos códigos genéricos incluyen otras deficiencias de las extremidades.

### Diagnóstico

**Prenatal.** Las reducciones transversales terminales de las extremidades pueden diagnosticarse o sospecharse en forma prenatal. Sin embargo, pueden pasarse por alto o diagnosticarse erróneamente como una de las otras reducciones de las extremidades. Por estos motivos, un diagnóstico prenatal siempre debe confirmarse después del nacimiento. Cuando esto no es posible (p. ej., interrupción voluntaria del embarazo o muerte fetal no examinada), el programa debe tener criterios implementados para determinar si aceptar o no un caso basado únicamente en datos prenatales.

**Postnatal.** El examen del recién nacido confirma el diagnóstico de reducción transversal terminal de la extremidad y lo distingue de otras reducciones de las extremidades. Es importante subrayar la importancia de un examen detallado y de la documentación, incluidas las imágenes (fotografías y radiografías).



## Notas clínicas y epidemiológicas

Es importante diferenciar los defectos transversales terminales de otras reducciones de extremidades, ya que estas afecciones tienen diferentes causas y anomalías asociadas. Con un examen clínico y radiológico cuidadoso, las reducciones transversales terminales de las extremidades pueden diagnosticarse de manera confiable.

La reducción transversal terminal representa un amplio espectro de anomalías en las extremidades, con amputación parcial de la extremidad distal. La amputación parcial terminal puede incluir dedos de las manos, de los pies, antebrazo, brazo, pierna o muslo. Las reducciones transversales son las reducciones más frecuentes en las extremidades, y son más a menudo causadas por la secuencia de ruptura temprana del amnios, también denominadas bridas amnióticas. El daño por bridas amnióticas puede variar desde la constricción de una extremidad hasta la hipoplasia de los dedos de la mano con sindactilia, dedos rudimentarios y ausencia distal de la extremidad en el lugar de la amputación intrauterina. Las bridas amnióticas también pueden causar disrupciones en otros lugares, como la cara y la pared anterior del tronco. Típicamente, las reducciones transversales no son simétricas.

En los casos que afectan la mano, puede haber un poco de tejido blando residual en un patrón que indica dedos rudimentarios. La mayoría de los casos de reducción transversal terminal se producen esporádicamente y como una anomalía aislada que afecta una sola extremidad en una persona sana.

El riesgo de deficiencias transversales terminales de las extremidades aumenta con el uso de misoprostol en abortos fallidos. La obtención de muestras de vellosidades coriónicas (CVS) a las 9 semanas o antes se ha asociado con reducción transversal terminal de las extremidades. Entre los síndromes genéticos, tenga en cuenta el síndrome de Adams-Oliver si el defecto transversal terminal de la extremidad está asociado con aplasia cutánea congénita y/o DCC.

Desde una perspectiva epidemiológica, las reducciones transversales terminales en las extremidades son el tipo más frecuente de reducción de las extremidades, con una prevalencia al nacer de aproximadamente 2,5 por cada 10.000 nacimientos.

## Inclusiones

- Q71.2 Ausencia congénita del antebrazo y la mano
- Q71.3 Ausencia congénita de mano y dedo(s)
- Q71.30 Ausencia congénita de dedo(s)
- Q72.2 Ausencia congénita de la parte inferior de la pierna y del pie
- Q72.3 Ausencia congénita de pie y dedo(s) del pie
- Q72.30 Ausencia congénita o hipoplasia de los dedos del pie con el resto del pie intacto

## Códigos relacionados

- Q79.80 Brida amniótica
- Q84.81 Anillo de constricción
- Q89.81 Complejo extremidad-pared abdominal

## Exclusiones

- Q71.0 Ausencia completa congénita de extremidad(es) superior(es); amelia de extremidad superior
- Q71.1 Ausencia congénita de la parte superior del brazo y antebrazo con mano presente  
Focomelia de la extremidad superior
- Q71.6 Mano hendida congénita
- Q72.0 Ausencia completa congénita de extremidad(es) inferior(es); amelia de extremidad inferior
- Q72.1 Ausencia congénita del muslo y la parte inferior de la pierna y pie presente  
Focomelia de la extremidad inferior
- Q72.4 Defecto de reducción longitudinal del fémur  
Deficiencia focal femoral proximal
- Q72.7 Pie hendido
- Q73.0 Ausencia congénita de extremidad(es) no especificada(s)



## Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

### Defectos terminales transversales: lista de verificación de documentación

- ☐ **Describalo en detalle** e incluya lo siguiente:
  - ▶ Extremidades afectadas.
  - ▶ Anote cada segmento afectado para cada extremidad afectada: describa qué es deficiente o está ausente; indique la afectación de los dedos de las manos, los dedos de los pies, el antebrazo, el brazo, la pierna y el muslo.
  - ▶ Lateralidad: derecha, izquierda o bilateral.
  - ▶ Reporte si hay o no protuberancias de tejido blando presentes.
  - ▶ Reporte si hay o no constricciones de anillos y/o bridas amnióticas.
  - ▶ Documente las consultas especializadas (p. ej., genética, ortopedia).
- ☐ **Use la Fig. 4.35 para diferenciar los defectos transversales terminales de otros subtipos de reducción de extremidades.**
- ☐ **Describa los procedimientos para evaluar malformaciones adicionales; si hay una o más, descríbalos.**
- ☐ **Describir los procedimientos para evaluar los síndromes.**
- ☐ **Diferencie de otras deficiencias en las extremidades** (p. ej., amelia o defectos axiales).
- ☐ **Tome y reporte fotografías:** Muy útil; puede ser crucial para la revisión.
- ☐ **Tome y reporte radiografías:** Crucial para la revisión y clasificación, a veces incluso más que las fotografías.
- ☐ **Reporte si se realizaron consultas especializadas y, de ser así, notifique los resultados.**





## Indicadores de calidad de datos sugeridos

Categoría	Prácticas sugeridas e indicadores de calidad
<b>Descripción y documentación</b>	<p>Revise la muestra para obtener la documentación de los descriptores clave:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Tome y adjunte radiografías y fotografías: esenciales para la revisión y clasificación correcta.</li> <li>▶ Especifique qué extremidades están afectadas y la lateralidad.</li> <li>▶ Especifique los segmentos afectados (dedos de las manos y los pies).</li> <li>▶ Especifique los huesos afectados.</li> </ul>
<b>Codificación</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Realice un seguimiento y minimice los casos codificados con los códigos de la CIE-10 del RCPCH: Q71, Q72, Q73.</li> </ul>
<b>Clasificación clínica</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Los síndromes no son frecuentes en los defectos transversales terminales. Una alta proporción de síndromes indica una clasificación errónea con otras reducciones de extremidades.</li> </ul>
<b>Prevalencia</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ La prevalencia es de alrededor de 2,5 por cada 10.000 nacimientos. Una prevalencia significativamente menor indica un subregistro o clasificación errónea con otras reducciones de extremidades.</li> </ul>
<b>Key visuals</b>	<p>Diferenciación de defectos transversales terminales de defectos axiales longitudinales y amelia (comparación directa):</p> <div style="display: flex; justify-content: space-around;"> <div style="text-align: center;">  <p>Defecto transversal terminal: ausencia de dedos de la mano (Q71.30)  <i>Fuente de fotografías y la radiografía:</i> Dr. E. Gene Deune, Departamento de Cirugía Ortopédica de Johns Hopkins, División de Cirugía de Mano</p> </div> <div style="text-align: center;">  <p>Defecto axial longitudinal: mano hendida (Q71.6)  <i>Fuentes de la fotografía:</i> Proyecto colaborativo entre los CDC y la Universidad Médica de Pekín</p> </div> </div> <div style="display: flex; justify-content: space-around; margin-top: 20px;"> <div style="text-align: center;">  <p>Ausencia congénita de la parte inferior de la pierna y del pie (Q72.2)  <i>Fuentes de la fotografía:</i> Proyecto colaborativo entre los CDC y la Universidad Médica de Pekín</p> </div> <div style="text-align: center;">  <p>Amelia de la extremidad inferior derecha (Q72.0)  <i>Fuentes de la fotografía:</i> Proyecto colaborativo entre los CDC y la Universidad Médica de Pekín</p> </div> </div>



**Fig. 4.38. Intercalares transversales**

Ausencia congénita de la parte superior del brazo y del antebrazo, y presencia de la mano (Q71.1)



Fuente de la fotografía y la radiografía: Dr. Jaime Frías (EE. UU.).

Ausencia congénita del muslo y la parte inferior de la pierna, y presencia del pie (Q72.1)



Fuente de la fotografía: ECLAMC.

Defecto de reducción longitudinal del fémur (Q72.4)



Fuente de la fotografía: ECLAMC.

Las reducciones transversales intercalares de las extremidades se caracterizan por la ausencia de segmentos proximales o medios de una extremidad con presencia total o parcial del segmento distal. Se recomienda enfáticamente realizar radiografías para confirmar la afección y caracterizar la anatomía ósea.



## Códigos de la CIE-10 relevantes

- Q71.1 Ausencia congénita de la parte superior del brazo y antebrazo con mano presente  
Focomelia de la extremidad superior
- Q72.1 Ausencia congénita del muslo y la parte inferior de la pierna y pie presente  
Focomelia de la extremidad inferior
- Q72.4 Defecto de reducción longitudinal del fémur  
Deficiencia focal femoral proximal

Nota:

Evite usar los códigos genéricos Q71, Q72 o Q73 para las reducciones intercalares de las extremidades. Estos códigos genéricos incluyen otras reducciones de extremidades.

## Diagnóstico

**Prenatal.** La reducción transversal intercalar de las extremidades puede sospecharse prenatalmente, pero se puede pasar por alto fácilmente o diagnosticar erróneamente. Los casos identificados o presuntos prenatales deben confirmarse después del nacimiento antes de la inclusión en el programa de vigilancia. Cuando esto no es posible (p. ej., interrupción voluntaria del embarazo o muerte fetal no examinada), el programa debe tener criterios implementados para determinar si aceptar o no un caso basado únicamente en datos prenatales.

**Postnatal.** El examen del recién nacido confirma el diagnóstico de reducción intercalar de las extremidades y la distingue de otras reducciones de extremidades (como la amelia). Un examen clínico cuidadoso y la documentación, asistida por imágenes (fotos y radiografías), son esenciales para un diagnóstico preciso y completo.

## Notas clínicas y epidemiológicas

Las reducciones intercalares típicas se presentan con ausencia de todos los huesos de las extremidades proximales a una mano o pie normal o malformado que se une directamente al tronco. Las reducciones intercalares atípicas se presentan con ausencia de húmero o fémur, o ambos radio-cúbito (tibia-peroné) con mano o pie normal o malformado. Es importante diferenciar los defectos intercalares de otros defectos de reducción de las extremidades porque estas afecciones tienen diferentes causas y asociaciones de enfermedades. Con un examen clínico y radiológico cuidadoso, es posible el diagnóstico de reducciones intercalares de extremidades.

Tenga en cuenta que la traducción al inglés del término “focomelia” se considera peyorativa y no debe usarse. La traducción del latín al inglés alude a la forma de la extremidad que se asemeja a la de la aleta de las focas.

Alrededor de la mitad de los casos de reducciones transversales intercalares de las extremidades son aisladas. La mayoría de los casos restantes tienen múltiples anomalías congénitas. Una pequeña proporción de casos son sindrómicos. Los síndromes con reducciones intercalares de las extremidades incluyen el síndrome de Roberts; en su forma más grave, y el síndrome de trombocitopenia con ausencia de radio (TAR) puede presentar reducción intercalar de las extremidades.

La talidomida es un teratógeno que puede causar reducciones intercalares en las extremidades. La diabetes pregestacional materna se ha asociado con el síndrome de hipoplasia femoral y facies inusual (ahora más comúnmente denominado síndrome femoral-facial). Esta afección se caracteriza por una reducción unilateral o bilateral del fémur, con reducciones variables de otros huesos largos.

La prevalencia de las reducciones intercalares de las extremidades es de alrededor de 0,45 por cada 10.000 nacimientos.

## Inclusiones

- Q71.1 Ausencia congénita de la parte superior del brazo y antebrazo con mano presente  
Ausencia de la extremidad superior
- Q72.1 Ausencia congénita del muslo y la parte inferior de la pierna y pie presente  
Ausencia de la extremidad inferior
- Q72.4 Defecto de reducción longitudinal del fémur  
Deficiencia focal femoral proximal

## Códigos relacionados

- Q87.25 Síndrome de trombocitopenia con ausencia del radio
- Q86.82 Malformaciones congénitas debido a talidomida



## Exclusiones

- Q71.0 Ausencia completa congénita de extremidad(es) superior(es); amelia de extremidad superior
- Q71.2 Ausencia congénita del antebrazo y la mano
- Q71.3 Ausencia congénita de mano y dedo(s)
- Q71.30 Ausencia congénita de dedo(s)
- Q72.0 Ausencia completa congénita de extremidad(es) inferior(es); amelia de extremidad inferior
- Q72.2 Ausencia congénita de la parte inferior de la pierna y del pie
- Q72.3 Ausencia congénita de pie y dedo(s) del pie
- Q72.30 Ausencia congénita o hipoplasia de los dedos del pie con el resto del pie intacto
- Q73.0 Ausencia congénita de extremidad(es) no especificada(s)



## Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

### Defectos intercalares: lista de verificación de documentación

- ☐ **Describalo en detalle** e incluya lo siguiente:
  - ▶ Extremidades afectadas.
  - ▶ Anote cada segmento afectado para cada extremidad afectada; describa qué parte no está completa o está ausente. Indique que incluye la afectación el antebrazo, el brazo, la pierna o el muslo. Indique los huesos afectados.
  - ▶ Lateralidad derecha, izquierda, bilateral.
  - ▶ Evite usar únicamente un “término de diagnóstico” (p. ej., focomelia).
  - ▶ Documente las consultas especializadas (p. ej., genética, ortopedia).
- ☐ **Use la Fig. 4.35 para diferenciar los defectos transversales intercalares de otros subtipos de reducción de extremidades.**
- ☐ **Describa los procedimientos para evaluar malformaciones adicionales; si hay una o más, descríbalas.**
- ☐ **Describir los procedimientos para evaluar los síndromes.**
- ☐ **Diferencie de otras deficiencias de las extremidades** (p. ej., reducciones transversales terminales).
- ☐ **Tome y reporte fotografías:** Muy útil; puede ser crucial para la revisión.
- ☐ **Tome y reporte radiografías:** Crucial para la revisión y clasificación, a veces incluso más que las fotografías.
- ☐ **Reporte si se realizaron consultas especializadas y, de ser así, notifique los resultados.**



## Indicadores de calidad de datos sugeridos

Categoría	Prácticas sugeridas e indicadores de calidad
<b>Descripción y documentación</b>	<p>Revise la muestra para obtener la documentación de los descriptores clave:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Tome y adjunte radiografías y fotografías: esenciales para la revisión y clasificación correcta.</li> <li>▶ Especifique qué extremidades están afectadas y la lateralidad.</li> <li>▶ Especifique los segmentos afectados.</li> <li>▶ Especifique los huesos afectados.</li> </ul>
<b>Codificación</b>	<p>Utilice el código específico. Realice un seguimiento y minimice los casos codificados con los códigos de la CIE-10 del RCPC: Q71, Q72, Q73.</p>
<b>Clasificación clínica</b>	<p>Los síndromes no son frecuentes en los defectos intercalares. Una alta proporción de síndromes indica una clasificación errónea con otras reducciones de extremidades.</p>
<b>Prevalencia</b>	<p>La prevalencia es de alrededor de 0,45 por cada 10.000 nacimientos. Una prevalencia más alta indica una clasificación errónea con otras reducciones en las extremidades.</p>
<b>Elementos visuales clave</b>	<p>Diferenciación de los defectos intercalares de los defectos transversales terminales (comparación directa):</p> <div style="display: flex; justify-content: space-around; align-items: flex-start;"> <div style="text-align: center;">  <p>Defecto transversal intercalar típico: Ausencia de la parte superior del brazo y el antebrazo con presencia de mano (Q71.1)</p> <p><i>Fuente de la fotografía:</i> Dr. Jaime Frías (EE. UU.).</p> </div> <div style="text-align: center;">  <p>Defecto transversal terminal: Ausencia de antebrazo y mano (Q71.2)</p> <p><i>Fuentes de la fotografía:</i> Proyecto de colaboración entre la Universidad Médica de Pekín y los CDC.</p> </div> </div>

**Fig. 4.39. Preaxial longitudinal**

Ausencia/Hipoplasia del pulgar (Q71.31)



Defecto de reducción longitudinal del radio (Q71.4)



Hipoplasia del primer dedo del pie y presencia de otros dedos (Q72.31)



Defecto de reducción longitudinal de la tibia (Q72.5)



Fuente de fotografías y radiografías: ECLAMC.



La reducción preaxial de las extremidades se caracteriza por la ausencia o hipoplasia de los segmentos “preaxiales” (aquellos del lado del pulgar o del dedo gordo del pie) de la extremidad superior o inferior (véase la fig. 4.39). Las reducciones preaxiales de las extremidades incluyen las siguientes:

- ▶ hipoplasia/ausencia del pulgar (a veces del segundo dedo)
- ▶ hipoplasia/ausencia del radio
- ▶ hipoplasia/ausencia del dedo gordo del pie (a veces del segundo dedo)
- ▶ hipoplasia/ausencia de la tibia.

Se recomienda enfáticamente realizar radiografías para confirmar el diagnóstico y caracterizar la anatomía ósea.

### Códigos de la CIE-10 relevantes

- Q71.31 Ausencia o hipoplasia del pulgar (otros dedos de la mano intactos)
- Q71.4 Defecto de reducción longitudinal del radio
  - Mano zamba (congénita)
  - Mano zamba radial
  - Ausencia de radio
- Q72.31 Ausencia o hipoplasia del primer dedo del pie y presencia de otros dedos
- Q71.4 Defecto de reducción longitudinal de la tibia
  - Ausencia de tibia

Nota:

Evite usar los códigos genéricos Q71, Q72 o Q73 para las deficiencias longitudinales preaxiales de las extremidades. Estos códigos genéricos incluyen otras deficiencias de las extremidades.

### Diagnóstico

**Prenatal.** Las reducciones longitudinales preaxiales de las extremidades pueden diagnosticarse o sospecharse con bastante probabilidad durante la evaluación prenatal. Sin embargo, se pueden pasar por alto. Además, la diferenciación de otras reducciones de extremidades puede ser difícil y propensa a errores. Por este motivo, un diagnóstico prenatal siempre debe confirmarse después del nacimiento.

Cuando esto no es posible (p. ej., interrupción voluntaria del embarazo o muerte fetal no examinada), el programa debe tener criterios implementados para determinar si aceptar o no un caso basado únicamente en datos prenatales.

**Postnatal.** El examen del recién nacido puede identificar una reducción longitudinal preaxial de la extremidad y diferenciarla de otras reducciones de extremidades (p. ej., defectos longitudinales postaxiales). Un diagnóstico preciso y completo requiere un examen físico detallado asistido por radiografía para caracterizar completamente la anatomía ósea.

### Notas clínicas y epidemiológicas

La reducción radial a menudo se asocia con hipoplasia o aplasia del pulgar y un arqueamiento del cúbito (llamado mano zamba radial, angulada al lado radial de la muñeca). La hipoplasia aislada del pulgar o el pulgar trifalángico es la manifestación más leve de una reducción preaxial.

Las reducciones radiales se asocian frecuentemente con otras anomalías, como la asociación VATER/VACTERL, así como varios síndromes genéticos. Algunos diagnósticos genéticos posibles incluyen trisomía 18, anemia de Fanconi, síndrome de Holt-Oram y síndrome de TAR. Cabe destacar que varias afecciones genéticas con reducción radial también presentan anomalías hematológicas (anemia de Diamond-Blackfan, anemia de Fanconi, síndrome de TAR), algunas de las cuales pueden sospecharse con análisis de sangre simples (aunque los hallazgos normales no excluyen el diagnóstico).

La talidomida y el valproato son teratógenos conocidos asociados con defectos longitudinales preaxiales (así como otros tipos de reducciones de extremidades). Los defectos preaxiales longitudinales de la extremidad inferior incluyen ausencia o hipoplasia del primer dedo del pie con o sin hipoplasia o ausencia de tibia. Las reducciones tibiales son menos frecuentes que las radiales. A menudo, se asocian con deformidades en equinovaro y puede haber hipoplasia/aplasia fibular. Las reducciones de la tibia ocurren con mayor frecuencia como una malformación unilateral aislada y presencia de peroné.



La ausencia de la tibia y la polidactilia preaxial del primer dedo del pie es más frecuente en los bebés de madres diabéticas. La ausencia de tibia también forma parte del espectro de efectos esqueléticos producidos por la exposición a la talidomida. El niño afectado generalmente tendrá otras anomalías esqueléticas y viscerales.

La prevalencia de reducciones preaxiales de las extremidades es de alrededor de 0,75 por cada 10.000 nacimientos. Es el segundo subtipo de reducción de extremidades más prevalente, después de los defectos transversales terminales.

## Inclusiones

- Q71.3 Ausencia o hipoplasia del pulgar
- Q71.4 Defecto de reducción longitudinal del radio
- Q72.31 Ausencia o hipoplasia del primer dedo del pie y presencia de otros dedos
- Q71.4 Defecto de reducción longitudinal de la tibia

## Códigos relacionados

- Q87.20 Síndrome de Holt-Oram
- Q87.25 Síndrome de trombocitopenia con ausencia de radio
- Q87.26 Asociación VACTERL
- Q86.82 Malformaciones congénitas debido a talidomida
- Q91.0–Q91.2 Trisomía 18
- D61.0 Anemia de Fanconi con ausencia de radio

## Exclusiones

- Q71.5 Defecto de reducción longitudinal del cúbito
- Q72.6 Defecto de reducción longitudinal del peroné
- Q71.6 Mano hendida congénita
- Q72.7 Pie hendido

## Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

### Defectos preaxiales longitudinales: lista de verificación de documentación

- ☐ **Describalo en detalle** e incluya lo siguiente:
  - ▶ Extremidades afectadas.
  - ▶ Anote cada segmento afectado para cada extremidad afectada; describa qué no está completo o está ausente. Indique la afectación del radio, la tibia, el primer y segundo dedo de la mano, el primer y segundo dedo del pie, el peroné y otros.
  - ▶ Lateralidad: derecha, izquierda o bilateral.
  - ▶ Documente las consultas especializadas (p. ej., genética, ortopedia).
- ☐ **Use la Fig. 4.35 para diferenciar los defectos longitudinales preaxiales de otros subtipos de reducción de extremidades.**
- ☐ **Describa los procedimientos para evaluar mejor las malformaciones adicionales y, si hay presencia de una o más, descríbalas.**
- ☐ **Describir los procedimientos para evaluar los síndromes.**
- ☐ **Diferencie de otras deficiencias longitudinales de las extremidades** (p. ej., longitudinal postaxial).
- ☐ **Tome y reporte fotografías:** Muy útil; puede ser crucial para la revisión.
- ☐ **Tome y reporte radiografías:** Crucial para la revisión y clasificación, a veces incluso más que las fotografías.
- ☐ **Reporte si se realizaron consultas especializadas y, de ser así, notifique los resultados.**





## Indicadores de calidad de datos sugeridos

Categoría	Prácticas sugeridas e indicadores de calidad
<b>Descripción y documentación</b>	<p>Revise la muestra para obtener la documentación de los descriptores clave:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Tome y adjunte radiografías y fotografías: esenciales para la revisión y clasificación correcta.</li> <li>▶ Especifique qué extremidades están afectadas y la lateralidad.</li> <li>▶ Especifique los segmentos afectados (mano, antebrazo, pie, pierna).</li> <li>▶ Especifique los huesos afectados.</li> <li>▶ Especifique si se realizaron análisis de sangre.</li> </ul>
<b>Codificación</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Utilice el código específico. Realice un seguimiento y minimice los casos codificados con los códigos de la CIE-10 del RCPCH: Q71, Q72, Q73.</li> </ul>
<b>Clasificación clínica</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Los síndromes son frecuentes en los defectos longitudinales preaxiales. Una baja proporción de síndromes indica una clasificación errónea con otras reducciones de extremidades.</li> </ul>
<b>Prevalencia</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ La prevalencia es de alrededor de 0,75 por cada 10.000 nacimientos. Una prevalencia más alta indica una clasificación errónea con otras reducciones en las extremidades.</li> </ul>
<b>Elementos visuales clave</b>	<p>Diferenciar los defectos longitudinales preaxiales de los defectos longitudinales postaxiales (comparación directa):</p> <div>   </div> <div> <p>Preaxial longitudinal: Ausencia del pulgar (Q71.31) Fuente de la fotografía: ECLAMC.</p> <p>Postaxial longitudinal: Ausencia del cuarto y quinto dedo (Q71.30) Fuente de la fotografía: ECLAMC.</p> </div>

## REDUCCION DE EXTREMIDADES: LONGITUDINAL POSTAXIAL (PERONÉ, CÚBITO, QUINTO RADIO) (Q71.30, Q71.5, Q72.30, Q72.6)

La reducción postaxial de las extremidades se caracteriza por la ausencia o hipoplasia del quinto dedo del pie/de la mano (a veces también incluido el cuarto dedo del pie/de la mano) con o sin ausencia/hipoplasia del peroné o cúbito (consulte la Fig. 4.40). Se recomienda enfáticamente realizar radiografías para confirmar los hallazgos y caracterizar las anomalías óseas.

**Fig. 4.40. Longitudinal postaxial**

Ausencia del cuarto y quinto dedo (Q71.30)



Ausencia congénita o hipoplasia del (de los) dedo(s) del pie y el resto del pie intacto (Q72.30)



Fuente de las fotografías y la radiografía: ECLAMC.

### Códigos de la CIE-10 relevantes

- Q71.5 Defecto de reducción longitudinal del cúbito
- Q72.6 Defecto de reducción longitudinal del peroné  
Ausencia de peroné
- Q71.30 Ausencia congénita de dedo(s) de la mano y el resto de la mano intacta
- Q72.30 Ausencia congénita o hipoplasia de los dedos del pie con el resto del pie intacto

Nota:

Evite usar los códigos genéricos Q71, Q72 o Q73 para las reducciones longitudinales postaxiales de las extremidades. Estos códigos genéricos incluyen otros defectos de reducción de las extremidades.



Al usar Q71.30: ausencia congénita de dedo(s) de la mano y el resto de la mano intacta, o Q72.30: ausencia congénita o hipoplasia de dedo(s) del pie y el resto del pie intacto, asegúrese de indicar qué dedos de las manos y dedos de los pies se ven afectados para poder diferenciarlos de los defectos transversales terminales.

## Diagnóstico

**Prenatal.** Las reducciones longitudinales postaxiales de las extremidades pueden diagnosticarse o sospecharse con bastante probabilidad durante la evaluación prenatal. Sin embargo, se pueden pasar por alto. La diferenciación de otras reducciones de extremidades es difícil y propensa a errores. Por este motivo, un diagnóstico prenatal siempre debe confirmarse después del nacimiento.

Cuando esto no es posible (p. ej., interrupción voluntaria del embarazo o muerte fetal no examinada), el programa debe tener criterios implementados para determinar si aceptar o no un caso basado únicamente en datos prenatales.

**Postnatal.** El examen del recién nacido puede identificar una reducción longitudinal postaxial de la extremidad y diferenciarla de otras reducciones de extremidades (p. ej., defectos longitudinales postaxiales). Un diagnóstico preciso y completo requiere un examen físico detallado asistido por radiografía para caracterizar completamente la anatomía ósea.

## Notas clínicas y epidemiológicas

La ausencia o hipoplasia del cúbito generalmente afecta solo un brazo. Con la ausencia completa del cúbito, a menudo hay una marcada deformidad de flexión del codo. La mano puede ser recta o angulada hacia el lado cubital de la muñeca.

La deficiencia cubital es menos frecuente que la deficiencia radial. La hipoplasia cubital a menudo se asocia con sinostosis radiocubital (fusión del radio y el cúbito), ausencia de los dedos postaxiales (cuarto y quinto dedo de la mano) y deficiencia peronea.

Algunas asociaciones y síndromes descritos con defectos postaxiales incluyen los siguientes:

- ▶ complejo fémur-peroné-cúbito, caracterizado por la ausencia unilateral o hipoplasia del cúbito, fémur y peroné;
- ▶ síndrome ulnar mamario (una afección genética), caracterizado por deficiencias en el cúbito, el peroné y los dedos postaxiales; hipogenitalismo; y ausencia de una o ambas mamas/pezones; y
- ▶ Síndrome de Miller, en el cual las diferencias faciales se asocian con reducciones postaxiales de la extremidad superior.

Es importante diferenciar los defectos longitudinales postaxiales de otros defectos de reducción de las extremidades porque estas afecciones tienen diferentes causas y anomalías asociadas. Con un examen clínico y radiológico cuidadoso, es posible el diagnóstico de reducciones longitudinales postaxiales de extremidades.

La prevalencia de reducciones postaxiales de las extremidades es de aproximadamente 0,45 por cada 10.000 nacimientos.

## Inclusiones

- Q71.30 Ausencia congénita de dedo(s) de la mano
- Q71.5 Defecto de reducción longitudinal del cúbito
- Q72.30 Ausencia congénita o hipoplasia de dedo(s) del pie y el resto del pie intacto
- Q72.6 Defecto de reducción longitudinal del peroné

## Exclusiones

- Q71.31 Ausencia o hipoplasia del pulgar
- Q71.4 Defecto de reducción longitudinal del radio
- Q71.6 Mano hendida congénita
- Q72.31 Ausencia o hipoplasia del primer dedo del pie y presencia de otros dedos
- Q71.4 Defecto de reducción longitudinal de la tibia
- Q72.7 Pie hendido



## Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

### Defectos longitudinales postaxial: lista de verificación de documentación

- ☐ **Describalo en detalle** e incluya lo siguiente:
  - ▶ Extremidades afectadas.
  - ▶ Anote cada segmento afectado para cada extremidad afectada; describa qué no está completo o está ausente. Indique la afectación del cúbito, peroné, cuarto y quinto dedo de la mano y del pie, y otros.
  - ▶ Lateralidad: derecha, izquierda o bilateral.
  - ▶ Documente las consultas especializadas (p. ej., genética, ortopedia).
- ☐ **Use la Fig. 4.35 para diferenciar los defectos longitudinales postaxiales de otros subtipos de reducciones de extremidades.**
- ☐ **Describa los procedimientos para evaluar mejor las malformaciones adicionales y, si hay presencia de una o más, descríbalas.**
- ☐ **Describir los procedimientos para evaluar los síndromes.**
- ☐ **Diferencie de otras reducciones longitudinales y transversales de las extremidades** (p. ej., longitudinal preaxial).
- ☐ **Tome y reporte fotografías:** Muy útil; puede ser crucial para la revisión.
- ☐ **Tome y reporte radiografías:** Crucial para la revisión y clasificación, a veces incluso más que las fotografías.
- ☐ **Reporte si se realizaron consultas especializadas y, de ser así, notifique los resultados.**

## Indicadores de calidad de datos sugeridos

Categoría	Prácticas sugeridas e indicadores de calidad
<b>Descripción y documentación</b>	Revise la muestra para obtener la documentación de los descriptores clave: <ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Tome y adjunte radiografías y fotografías: esenciales para la revisión y clasificación correcta.</li> <li>▶ Especifique qué extremidades están afectadas y la lateralidad.</li> <li>▶ Especifique los segmentos afectados (mano, antebrazo, pie, pierna).</li> <li>▶ Especifique los huesos afectados.</li> </ul>
<b>Codificación</b>	Utilice el código específico. Realice un seguimiento y minimice los casos codificados con los códigos de la CIE-10 del RCPCH: Q71, Q72, Q73.
<b>Clasificación clínica</b>	Los síndromes no son frecuentes en los defectos longitudinales postaxiales. Una alta proporción de síndromes indica una clasificación errónea con deficiencias preaxiales de las extremidades.
<b>Prevalencia</b>	La prevalencia es de alrededor de 0,45 por cada 10.000 nacimientos. Una prevalencia mucho más alta o baja indica una clasificación errónea con otras reducciones en las extremidades.
<b>Elementos visuales clave</b>	Diferenciar los defectos longitudinales postaxiales de los defectos longitudinales preaxiales (comparación directa): <div style="display: flex; justify-content: space-around; align-items: flex-start;"> <div style="text-align: center;">  <p>Defecto <b>postaxial</b>: Ausencia del cuarto y quinto dedo (Q71.30) <i>Fuente de la fotografía: ECLAMC.</i></p> </div> <div style="text-align: center;">  <p>Defecto <b>preaxial</b>: Ausencia del pulgar (Q71.31) <i>Fuente de la fotografía: ECLAMC.</i></p> </div> </div>

## REDUCCION DE EXTREMIDADES: DEFICIENCIA LONGITUDINAL AXIAL DE LAS EXTREMIDADES: MANO Y PIE HENDIDOS (Q71.6, Q72.7)

La reducción longitudinal axial o reducción de mano/pie hendida/o se caracteriza por una reducción en los dedos de la mano/dedos del pie centrales que a menudo afecta los huesos carpianos/tarsianos asociados, lo que conduce a la apariencia externa típica que dio lugar al nombre de mano hendida o pie hendido (consulte la Fig. 4.41).

**Fig. 4.41. Mano y pie hendidos**



Fuentes de fotografías: Proyecto de colaboración entre la Universidad Médica de Pekín y los CDC.

### Códigos de la CIE-10 relevantes

Q71.6 Mano hendida congénita

Q72.7 Pie hendido

Nota:

Evite usar los códigos genéricos Q71, Q72 o Q73 para la mano hendida y el pie hendido. Estos códigos genéricos incluyen otros defectos de reducción de las extremidades.

### Diagnóstico

**Prenatal.** La mano y el pie hendidos pueden ser diagnosticados o sospecharse con bastante probabilidad durante la evaluación prenatal. Sin embargo, se pueden pasar por alto. Además, la diferenciación de otras reducciones de las extremidades es difícil y propensa a errores. Por este motivo, un diagnóstico prenatal siempre debe confirmarse después del nacimiento.

Cuando esto no es posible (p. ej., interrupción voluntaria del embarazo o muerte fetal no examinada), el programa debe tener criterios implementados para determinar si aceptar o no un caso basado únicamente en datos prenatales.



**Postnatal.** El examen del recién nacido puede identificar el aspecto externo típico de esta afección, aunque en ocasiones hay confusión con reducciones transversales terminales que afectan los dedos medios. Un diagnóstico preciso y completo requiere un examen físico detallado asistido por radiografía para caracterizar completamente la anatomía ósea de los segmentos axiales (centrales) de las manos y los pies.

## Notas clínicas y epidemiológicas

Tenga en cuenta que en el pasado se han utilizado términos más antiguos, como la ectrodactilia y las manos con pinzas de langosta, pero deben evitarse, ya que son imprecisos o peyorativos.

Los casos de manos o pies hendidos pueden ocurrir con sindactilia e hipoplasia de algunos de los dedos de la mano restantes. La forma más grave de la mano hendida o pie hendido es la monodactilia, donde la mano o el pie solo tiene un dedo.

Esta afección puede afectar solo las manos, solo los pies o tanto las manos como los pies. Las manos se ven afectadas con mucha más frecuencia que los pies. La mayoría de los casos son unilaterales y el lado derecho es el más comúnmente afectado.

Puede producirse mano y pie hendidos con deficiencia de los huesos largos adyacentes de las extremidades.

El pie hendido o la mano hendida son parte de un grupo grande de síndromes debido a una de varias afecciones de un solo gen o reordenamientos genómicos, algunos de los cuales afectan otros sistemas de órganos. Los ejemplos incluyen los síndromes de EEC (ectrodactilia, displasia ectodérmica, labio fisurado/paladar hendido) y el síndrome de miembros y mamas (mano hendida, pie hendido, ausencia de tejido mamario, paladar hendido).

La prevalencia de deficiencias axiales de las extremidades es de alrededor de 0,15 por cada 10.000 nacimientos.

## Inclusiones

Q71.6 Mano hendida congénita

Q72.7 Pie hendido

## Exclusiones

Q68.10 Clinodactilia

Q70 Sindactilia

Q71.3 Ausencia congénita de mano y dedo(s)

Q71.30 Ausencia congénita de dedo(s)

Q71.31 Ausencia o hipoplasia del pulgar (otros dedos de la mano intactos)

Q72.3 Ausencia congénita de pie y dedo(s) del pie

Q72.30 Ausencia congénita o hipoplasia de los dedos del pie con el resto del pie intacto

Q72.31 Ausencia o hipoplasia del primer dedo del pie y presencia de otros dedos

Q74.80 Braquidactilia





## Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

### Mano y pie hendidos: lista de verificación de documentación

- ☐ **Describalo en detalle** e incluya lo siguiente:
  - ▶ Extremidades afectadas.
  - ▶ Anote cada segmento afectado para cada extremidad afectada; describa qué es deficiente o está ausente. Indique la afectación de los dedos de la mano y del pie (tercer dedo, con o sin afectación del segundo y cuarto).
  - ▶ Lateralidad: derecha, izquierda o bilateral.
  - ▶ Documente las consultas especializadas (p. ej., genética, ortopedia).
- ☐ **Use la Fig. 4.35 para diferenciar los defectos longitudinales axiales de otros subtipos de reducción de extremidades.**
- ☐ **Describa los procedimientos para evaluar mejor las malformaciones adicionales y, si hay presencia de una o más, descríbalas.**
- ☐ **Describir los procedimientos para evaluar los síndromes.**
- ☐ **Diferencie de otras reducciones longitudinales y transversales de las extremidades** (p. ej., deficiencias transversales terminales de los dedos de la mano o del pie).
- ☐ **Tome y reporte fotografías:** Muy útil; puede ser crucial para la revisión.
- ☐ **Tome y reporte radiografías:** Crucial para la revisión y clasificación, a veces incluso más que las fotografías.
- ☐ **Reporte si se realizaron consultas especializadas y, de ser así, notifique los resultados.**

## Indicadores de calidad de datos sugeridos

Categoría	Prácticas sugeridas e indicadores de calidad
<b>Descripción y documentación</b>	<p>Revise la muestra para obtener la documentación de los descriptores clave:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Tome y adjunte radiografías y fotografías: esenciales para la revisión y clasificación correcta.</li> <li>▶ Especifique qué extremidades están afectadas y la lateralidad.</li> <li>▶ Especifique los segmentos afectados (dedos de las manos y los pies).</li> <li>▶ Especifique los huesos afectados.</li> </ul>
<b>Codificación</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Utilice el código específico para la mano (Q71.6) o el pie (Q72.7). Realice un seguimiento y minimice los casos codificados con los códigos de la CIE-10 del RCPCH: Q71, Q72, Q73.</li> </ul>
<b>Clasificación clínica</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Los síndromes son frecuentes en los defectos axiales. Una baja proporción de síndromes indica una clasificación errónea con otras reducciones de extremidades.</li> </ul>
<b>Prevalencia</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ La prevalencia es de alrededor de 0,15 por cada 10.000. Una prevalencia más alta indica una clasificación errónea con defectos transversales terminales de los dedos de las manos o los pies.</li> </ul>
<b>Elementos visuales clave</b>	<p>Diferenciación de los defectos longitudinales axiales de los defectos transversales terminales de la mano/ el pie (comparación directa):</p> <div style="display: flex; justify-content: space-around; align-items: flex-start;"> <div style="text-align: center;">  <p><b>Defecto longitudinal axial:</b> Mano hendida congénita (Q71.6)</p> <p><i>Fuentes de la fotografía:</i> Proyecto colaborativo entre los CDC y la Universidad Médica de Pekín</p> </div> <div style="text-align: center;">  <p><b>Defecto transversal terminal:</b> Ausencia congénita de los dedos de la mano (Q71.30)</p> <p><i>Fuente de las fotografías y la radiografía:</i> Dr. E. Gene Deune, Departamento de Cirugía Ortopédica de Johns Hopkins, División de Cirugía de Mano</p> </div> </div>



## DEFECTOS DE LA PARED ABDOMINAL ONFALOCELE (EXONFALOS) (Q79.2)

El onfalocele o exónfalos es un defecto congénito de la parte central del abdomen anterior en el que los órganos herniados (intestinos y, a veces, otros órganos abdominales como el hígado) están cubiertos por una membrana delgada (Fig. 4.42, *paneles a, b*). En ocasiones, la membrana, que consiste en el peritoneo y el amnios, podría romperse (*panel c*) o enmarañarse. El hallazgo clave en el onfalocele es que la herniación se produce *centralmente*: los órganos se hernian a través de un anillo umbilical agrandado, con la inserción del cordón umbilical en la parte distal de la membrana que cubre el defecto (*paneles a, b*). Esta presentación contrasta con lo que se observa en gastrosquisis, en donde el defecto abdominal es lateral al cordón umbilical y los órganos herniados nunca están cubiertos por la membrana.

**Fig. 4.42. Onfalocele (exónfalos)**



Fuentes de fotografías: Proyecto de colaboración entre la Universidad Médica de Pekín y los CDC.

### Códigos de la CIE-10 relevantes

Q79.2 Onfalocele (exónfalos)

Nota:

Evite usar el código Q79 genérico para malformaciones congénitas del sistema musculoesquelético no clasificadas en otra parte. Este código genérico incluye otras anomalías que deben diferenciarse del onfalocele.



## Diagnóstico

**Prenatal.** El onfalocele puede diagnosticarse prenatalmente y diferenciarse de gastrosquisis, pero puede pasarse por alto y diferenciarla de gastrosquisis es difícil y se presta a errores. Por este motivo, un diagnóstico prenatal siempre debe confirmarse después del nacimiento.

Cuando esto no es posible (p. ej., interrupción voluntaria del embarazo o muerte fetal no examinada), el programa debe tener criterios implementados para determinar si aceptar o no un caso basado únicamente en datos prenatales.

**Postnatal.** El examen minucioso del recién nacido puede confirmar el diagnóstico de onfalocele y ayudar a diferenciar el onfalocele de la gastrosquisis, así como de varios fenotipos similares poco frecuentes (p. ej., defectos en el complejo extremidad-pared abdominal). Normalmente, la membrana que cubre un onfalocele es delgada y translúcida, pero a veces esta membrana se romperá durante del nacimiento o poco después de este, y la superficie de la membrana podría estar apelmazada y cubierta por material fibroso como resultado de la exposición prolongada al líquido amniótico en el útero.

## Notas clínicas y epidemiológicas

La diferenciación entre el onfalocele y la gastrosquisis es importante porque estas afecciones tienen diferentes causas, anomalías asociadas, enfoques de tratamientos y resultados.

En el extremo leve del espectro, el onfalocele puede confundirse ocasionalmente con hernia umbilical. Para diferenciarlos, una hernia umbilical está completamente cubierta por piel, a diferencia de un onfalocele que está cubierto por una membrana translúcida delgada. En el extremo más grave del espectro, el onfalocele debe diferenciarse de las anomalías poco frecuentes, como la extrofia de la vejiga y la extrofia cloacal, así como de los defectos poco frecuentes del complejo extremidad-pared abdominal y la pentalogía de Cantrell. Es crucial informar todos los hallazgos y obtener buenas fotografías clínicas para el revisor experto.

El onfalocele se asocia frecuentemente (50 % de los casos o más) con defectos congénitos adicionales (particularmente cardíacos, urogenitales, cerebrales, de espina bífida), con ciertos patrones de anomalías complejas (pentalogía de Cantrell, OEIS) o con síndromes genéticos (p. ej., trisomías 13 y 18, síndrome de Beckwith-Wiedemann, síndrome de Donnai-Barrow). El onfalocele puede ocurrir con anomalías relacionadas que también deben identificarse e informarse, como malrotación intestinal e hipoplasia pulmonar.

Desde el punto de vista clínico, el tamaño del onfalocele se correlaciona con el riesgo de anomalías y síndromes asociados (cuanto más grande sea el onfalocele, mayor será el riesgo). Los onfaloceles grandes requieren cirugías más complejas, tienen un mayor riesgo quirúrgico y se asocian con una mayor mortalidad (p. ej., debido a insuficiencia respiratoria).

La prevalencia al nacer del onfalocele es de aproximadamente 2 a 3 por cada 10.000 nacimientos (puede ser menor en las poblaciones asiáticas y mayor en las poblaciones negras no hispanas en los EE. UU.). Los factores de riesgo no genéticos sugeridos incluyen insuficiencia o deficiencia de ácido fólico, obesidad materna y diabetes pregestacional, y posiblemente tabaquismo pasivo y ciertos medicamentos (p. ej., metimazol).

## Inclusiones

Q79.2 Onfalocele (exónfalos)

## Exclusiones

Q79.3 Gastrosquisis

Q79.8 Hernia umbilical

P02.69 Niño recién nacido afectado por otras afecciones del cordón umbilical





## Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad de onfalocele

### Onfalocele: lista de verificación de documentación

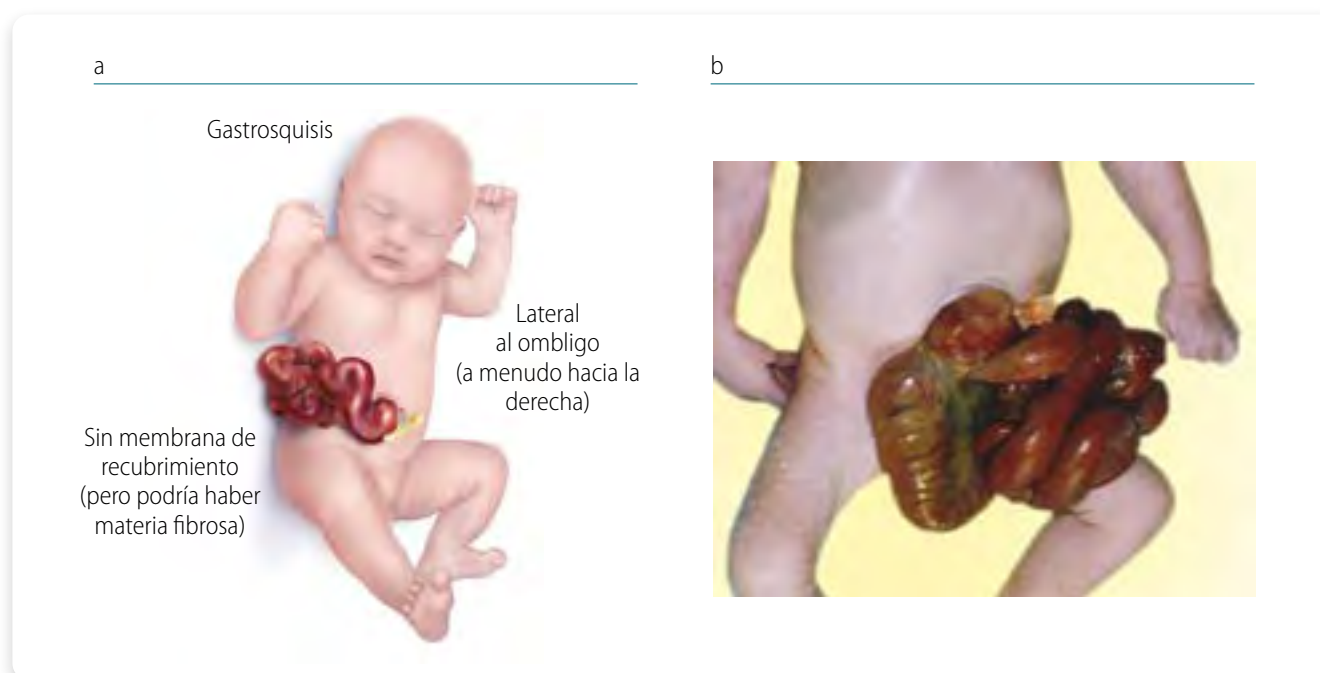
- ❑ **Describala en detalle.** Evite usar solo el término "onfalocele"; agregue más detalles:
  - ▶ Inserción del cordón: describa si es en la línea media, sobre el ombligo.
  - ▶ Membranas de recubrimiento: sí/no, intactas/rotas.
  - ▶ Tamaño: medida/estimación (en cm).
  - ▶ Órganos herniados: intestino delgado, hígado, bazo, etc.
  - ▶ **Describa las evaluaciones para descartar malformaciones/síndromes adicionales**, especialmente las trisomías 13 y 18, el síndrome de Beckwith-Wiedemann.
  - ▶ **Tome fotografías y reporte:** Incluya el cordón/membrana umbilical; puede ser crucial para la revisión.
- ❑ **Reporte si se realizaron consultas especializadas** (incluida genética, cirugía) **y, de ser así, notifique los resultados.**

## Indicadores de calidad de datos sugeridos

Categoría	Prácticas sugeridas e indicadores de calidad
<b>Descripción y documentación</b>	Revise la muestra para obtener la documentación de los descriptores clave: <ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Descripción del cordón umbilical, cobertura, tamaño, órganos herniados.</li> <li>▶ Documentación que incluye dibujos, fotografías y notas de consulta.</li> </ul>
<b>Codificación</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Codifique como Q79.2.</li> <li>▶ Haga un seguimiento y minimice los casos codificados con códigos genéricos de la CIE-10 del RCPCH.</li> <li>▶ Q79 no es aceptable para codificar el onfalocele, ya que incluye otras afecciones diferentes.</li> </ul>
<b>Clasificación clínica</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Los síndromes, en particular aquellos asociados con una anomalía cromosómica, son frecuentes con el onfalocele: Verifique si se ha realizado el cariotipo; verifique si se ha realizado una consulta genética clínica.</li> <li>▶ Las anomalías asociadas son frecuentes: Verifique si se ha realizado una evaluación completa.</li> </ul>
<b>Prevalencia</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ La prevalencia varía entre 2,0 y 5,0 por cada 10.000 nacimientos.</li> <li>▶ La prevalencia baja (&lt;2,0 por cada 10.000 nacimientos) indica un subregistro; verifique por áreas pequeñas y tiempo.</li> <li>▶ Una prevalencia más alta (&gt;5,0 por cada 10.000 nacimientos) indica una clasificación errónea con gastrosquisis; verifique la prevalencia específica por edad materna y revise todos los casos de defectos abdominales.</li> </ul>
<b>Elementos visuales clave</b>	Diferenciación del onfalocele de la gastrosquisis (comparación directa): <div style="display: flex; justify-content: space-around; align-items: flex-start;"> <div style="text-align: center;"> <p>Onfalocele</p>  <p>Central a través del anillo umbilical</p> <p>Cubierto por membrana delgada (pero puede romperse)</p> </div> <div style="text-align: center;"> <p>Gastrosquisis</p>  <p>Lateral al ombligo (a menudo hacia la derecha)</p> <p>Sin membrana de recubrimiento (pero podría haber materia fibrosa)</p> </div> </div>

La gastrosquisis es un defecto congénito de la pared abdominal anterior acompañado de herniación del intestino delgado y parte del intestino grueso, y ocasionalmente de otros órganos abdominales. Dos hallazgos clave en la gastrosquisis (Fig. 4.43, *paneles a, b*) son la *ubicación*: el defecto es lateral al cordón umbilical insertado (generalmente a la derecha) y la *cobertura*: hay una ausencia de membrana que cubre, aunque los órganos herniados a veces pueden estar cubiertos por material fibroso debido a la exposición a líquido amniótico en el útero. Esta presentación contrasta con lo que se observa en el onfalocele, en el que los órganos se hernian centralmente a través de un anillo umbilical agrandado y están cubiertos por una membrana delgada, a menudo translúcida (cuando está intacta).

**Fig. 4.43. Gastroschisis**



Fuentes de la fotografía: Proyecto de colaboración entre la Universidad Médica de Pekín y los CDC.

## Códigos de la CIE-10 relevantes

Q79.3 Gastrosquisis

Nota:

Evite usar el código Q79 genérico para malformaciones congénitas del sistema musculoesquelético no clasificadas en otra parte. Este código genérico incluye otras anomalías, como el onfalocele, que deben diferenciarse de la gastrosquisis.

## Diagnóstico

**Prenatal.** La gastrosquisis puede diagnosticarse o sospecharse prenatalmente; sin embargo, puede pasarse por alto. Además, diferenciarla del onfalocele prenatalmente es difícil y propensa a errores. Además, en las primeras etapas del embarazo hay una hernia fisiológica normal que podría confundirse con gastrosquisis. Por este motivo, un diagnóstico prenatal siempre debe confirmarse después del nacimiento. Cuando esto no es posible (p. ej., interrupción voluntaria del embarazo o muerte fetal no examinada), el programa debe tener criterios implementados para determinar si aceptar o no un caso basado únicamente en datos prenatales.

**Postnatal.** El examen minucioso del recién nacido puede confirmar el diagnóstico de gastrosquisis, y diferenciarlo del onfalocele y algunas otras anomalías poco frecuentes que podrían afectar la pared abdominal anterior (p. ej., defectos del complejo extremidad-pared abdominal, pentalogía de Cantrell). Tenga en cuenta que, a veces, los órganos herniados en la gastrosquisis pueden estar cubiertos por material fibroso, que se cree que es el resultado de una exposición prolongada al líquido amniótico en el útero.

## Notas clínicas y epidemiológicas

La diferenciación entre gastrosquisis y onfalocele es importante porque estas afecciones tienen diferentes factores de riesgo, anomalías asociadas, enfoques de tratamientos y resultados.

Con un examen minucioso, el diagnóstico de gastrosquisis suele ser sencillo. Las afecciones poco frecuentes que podrían generar confusión en el diagnóstico incluyen defectos en el complejo extremidad-pared abdominal y la pentalogía de Cantrell. En estos casos, hay varias otras anomalías presentes. En el complejo extremidad-pared abdominal, se puede encontrar exencefalia atípica/encefalocele, hendiduras faciales atípicas y, a veces, bridas amnióticas. Tenga en cuenta que el hígado generalmente sobresale en el complejo extremidad-pared abdominal, pero rara vez en la gastrosquisis. Por este motivo, es crucial informar todos los hallazgos y obtener buenas fotografías clínicas para el revisor experto.

La gastrosquisis es con frecuencia (80 % o más de los casos) una anomalía aislada, no sindrómica. Los síndromes son muy poco frecuentes. Sin embargo, la gastrosquisis a menudo ocurre junto con anomalías relacionadas, la mayoría de las veces en el intestino. Estas incluyen malrotación intestinal, atresia del intestino delgado, microcolon y varias otras. También podría producirse hipoplasia pulmonar. Estas anomalías relacionadas pueden afectar la supervivencia y la función a largo plazo.

La prevalencia de gastrosquisis al nacer varía ampliamente, hasta entre 0,5 y 10 por cada 10.000 nacimientos. La prevalencia es más alta en madres jóvenes (especialmente <19 años, pero también <25 años, en comparación con las mujeres de 25 a 29 años). La prevalencia ha aumentado en varios países por motivos poco claros. Además de la edad materna joven, otros factores de riesgo no genéticos sugeridos incluyen índice de masa corporal bajo, infecciones de las vías genitourinarias, tabaquismo, uso de drogas ilícitas, posiblemente algunos medicamentos (p. ej., aspirina, antidepresivos) y algunos otros factores (p. ej., cambio en la paternidad). Se ha sugerido el papel protector del ácido fólico, pero no se ha demostrado.

## Inclusiones

Q79.3 Gastrosquisis

## Exclusiones

Q79.2 Onfalocele (exónfalos)

Q89.81 Complejo extremidad-pared abdominal

## Códigos relacionados

Q41 y subcódigos Atresia intestinal (p. ej., Q41.2, atresia del íleon)



## Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

### Gastrosquisis: lista de verificación de documentación

- ☐ **Describala en detalle.** Evite usar solo el término “gastrosquisis” y especifique los siguientes detalles:
  - ▶ Lado relativo al cordón umbilical: derecho/izquierdo. Si es del lado izquierdo, ¿hay transposición visceral? Describa la unión del cordón, por ejemplo, que está unido en el lado izquierdo y no está unido en el lado derecho.
  - ▶ Membranas de recubrimiento: sí/no.
  - ▶ Tamaño: extensión del defecto abdominal (en cm).
  - ▶ Órganos herniados: especifique también el segmento intestinal afectado.
- ☐ **Tome y reporte fotografías:** *Incluya claramente* el cordón umbilical; puede ser crucial para la revisión.
- ☐ **Describa las evaluaciones para encontrar o descartar anomalías relacionadas y asociadas:** Si están presentes, describa estas anomalías.
- ☐ **Reporte si se realizaron consultas especializadas** (en especial cirugía) **y, de ser así, notifique los resultados.**



## Indicadores de calidad de datos sugeridos

Categoría	Prácticas sugeridas e indicadores de calidad
<b>Descripción y documentación</b>	<p>Revise la muestra para obtener la documentación de los descriptores clave:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Posición frente a cordón umbilical, recubrimiento, tamaño, órganos herniados.</li> <li>▶ Documentación que incluye dibujos, fotografías y notas de consulta.</li> </ul>
<b>Codificación</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Codifique como Q79.3.</li> <li>▶ Haga un seguimiento y minimice los casos codificados con códigos genéricos de la CIE-10 del RCPCH.</li> <li>▶ Q79 no es aceptable para gastrosquisis ya que incluye otras afecciones diferentes.</li> </ul>
<b>Clasificación clínica</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Los síndromes son poco frecuentes con gastrosquisis: La “gastrosquisis” sindrómica podría ser un caso mal clasificado de onfalocele, por lo que se recomienda revisar esos registros.</li> <li>▶ Las anomalías asociadas son &lt;15 %–20 % de los casos: Una proporción más alta indica que algunas afecciones relacionadas (atresia intestinal) se cuentan como asociadas, o que se ha producido una clasificación errónea con onfalocele o defecto del complejo extremidad-pared abdominal.</li> </ul>
<b>Prevalencia</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ La prevalencia varía según la edad materna y puede variar según la geografía.</li> <li>▶ La prevalencia en madres &lt;20 años y de 20 a 24 años debe ser mayor que la prevalencia en madres &gt;24 años.</li> </ul>
<b>Elementos visuales clave</b>	<p>Diferenciación del onfalocele de la gastrosquisis (comparación directa):</p> <div style="display: flex; justify-content: space-around; align-items: flex-start;"> <div style="text-align: center;"> <p>Onfalocele</p>  <p>Central a través del anillo umbilical</p> <p>Cubierto por membrana delgada (pero puede romperse)</p> </div> <div style="text-align: center;"> <p>Gastrosquisis</p>  <p>Lateral al ombligo (a menudo hacia la derecha)</p> <p>Sin membrana de recubrimiento (pero podría haber materia fibrosa)</p> </div> </div>



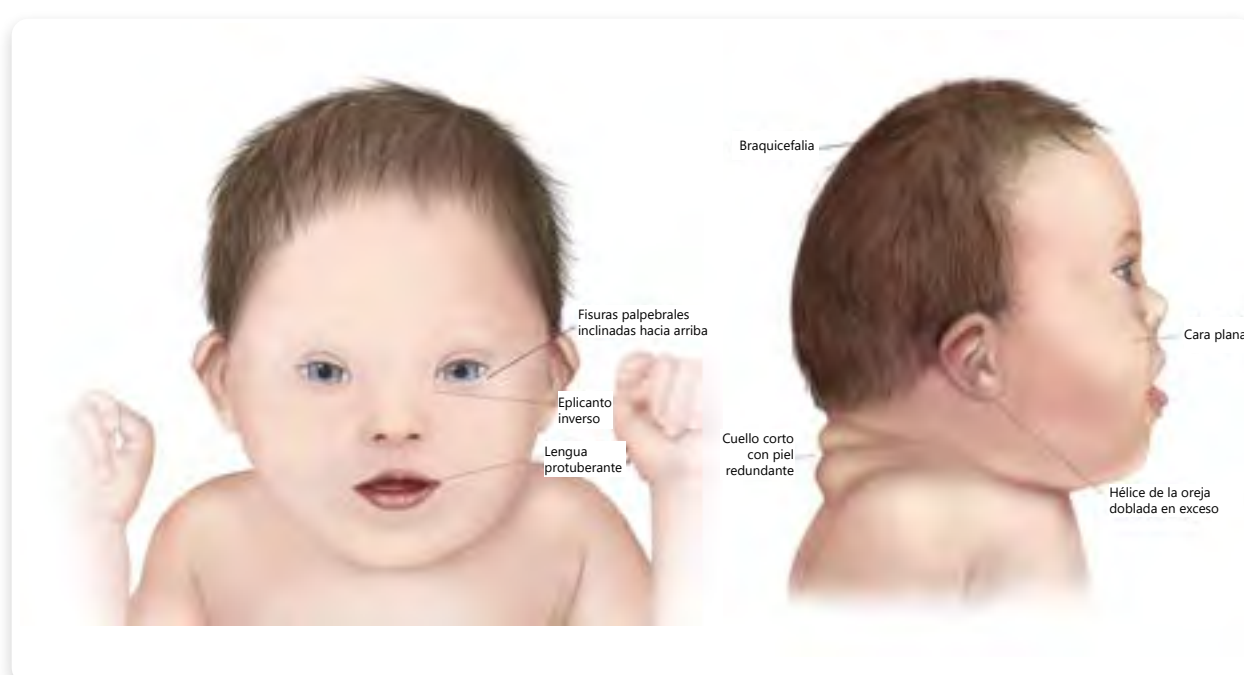
## ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS

### TRISOMÍA 21 (SÍNDROME DE DOWN) (Q90.0–Q90.2, Q90.9)

La trisomía 21, también conocida como síndrome de Down, es una afección caracterizada por un patrón distintivo de anomalías menores y mayores asociadas con el exceso de material del cromosoma 21 (consulte la Fig. 4.44). Alrededor del 95 % de los casos son consecuencia de la no disyunción, lo que provoca que cada célula del bebé tenga tres copias completas del cromosoma 21 (47,XX,+21 o 47,XY,+21) en la concepción. Las formas poco frecuentes ocurren debido a la translocación, el mosaicismo u otras reordenaciones/duplicaciones cromosómicas. La trisomía de translocación 21, que representa alrededor del 2 % de los casos, a menudo es familiar y suele involucrar los cromosomas 14 y 21. El mosaicismo (presencia concomitante de trisomía y células normales) representa aproximadamente el 2 % de los casos. Deriva de la no disyunción postcigótica o, en raras ocasiones, del rescate trisómico, es decir, la pérdida en algunas células de un cromosoma 21 en un cigoto trisómico. En el 1 % restante de los casos, el material del cromosoma 21 adicional se origina a partir de otros reordenamientos. La parte del cromosoma 21 crítica para el fenotipo parece ser la región 21q22.

Dicha clasificación es importante para el asesoramiento sobre el riesgo de recurrencia, que varía según el tipo de trisomía.

**Fig. 4.44. Síndrome de Down**



#### Códigos de la CIE-10 relevantes


- Q90.0 Trisomía 21, no mosaicismo (no disyunción meiótica)
- Q90.1 Trisomía 21, mosaicismo (no disyunción mitótica)
- Q90.2 Trisomía 21, translocación
- Q90.9 Síndrome de Down, no especificado

#### Diagnóstico

**Prenatal.** La trisomía 21 (síndrome de Down) puede diagnosticarse mediante el análisis directo de los cromosomas fetales obtenidos de la amniocentesis, CVS o la obtención de muestras de sangre umbilical percutánea. Debido a que la placenta puede contener líneas celulares en mosaico que no están presentes en el feto, la trisomía 21 en mosaico diagnosticada a través de CVS siempre debe confirmarse mediante una muestra posnatal del bebé. El análisis del ADN fetal en la sangre materna puede detectar material adicional del cromosoma 21 con alta sensibilidad y especificidad, aunque aún se considera una prueba de detección en lugar de una prueba de diagnóstico.

**Postnatal.** En la mayoría de los casos, el síndrome de Down puede sospecharse con bastante probabilidad o diagnosticarse clínicamente durante el período neonatal mediante el reconocimiento de los rasgos físicos típicos. El diagnóstico clínico debe confirmarse mediante pruebas genéticas (generalmente, cariotipo de la sangre o el tejido del bebé). Los rasgos físicos con el mayor valor de diagnóstico discriminante (en orden descendente) incluyen los siguientes (32):



- 
- ▶ fisuras palpebrales inclinadas hacia arriba evaluadas cuando el bebé llora
  - ▶ puente nasal plano
  - ▶ disminución del tono muscular (hipotonía)
  - ▶ espacio más amplio entre el primer y segundo dedo del pie (“pie en sandalia”)
  - ▶ nistagmo
  - ▶ braquicefalia
  - ▶ angulación hacia el lado interno del quinto dedo (clinodactilia)
  - ▶ paladar estrecho
  - ▶ hélice de la oreja doblada en exceso (especialmente con una oreja pequeña)
  - ▶ cuello corto con piel redundante en la parte posterior del cuello
  - ▶ manos y pies anchos y cortos
  - ▶ un solo pliegue transversal en la palma de la mano.

### Notas clínicas y epidemiológicas

Las malformaciones mayores asociadas con el síndrome de Down incluyen algunos defectos cardíacos (en alrededor del 50 %, en particular defectos de la almohadilla endocárdica), atresias gastrointestinales (atresia duodenal o esofágica) y anomalías vertebrales, entre otras.

Con el tiempo, los bebés con síndrome de Down pueden presentar muchos otros problemas de salud y de desarrollo que deben diagnosticarse, tratarse o prevenirse. Estos incluyen hipotiroidismo, diabetes, problemas de visión y audición (p. ej., cataratas), y discapacidad intelectual de diversos grados. Las guías clínicas publicadas proporcionan orientación para el manejo preventivo y anticipado de la salud.

La prevalencia al nacer es de aproximadamente 1 en 1000, pero varía según el perfil de edad materna de la población (cuanto más alta sea la edad, mayor será la frecuencia).

### Inclusiones

- Q90.0 Trisomía 21, no mosaicismo (no disyunción meiótica)
- Q90.1 Trisomía 21, mosaicismo (no disyunción mitótica)
- Q90.2 Trisomía 21, translocación
- Q90.9 Síndrome de Down, no especificado (diagnóstico clínico solamente)

### Exclusiones

- Q92.9 Trisomía y trisomía parcial de autosomas, no especificada
- Q95.0 Translocaciones Robertsonianas equilibradas que involucran el cromosoma 21



## Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

### Trisomía 21 (síndrome de Down): lista de verificación de documentación

- ☐ **Describala en detalle:**
  - ▶ Signos clínicos que permitieron el diagnóstico.
  - ▶ Cariotipo disponible: resultados del reporte.
  - ▶ Cariotipo no disponible: verificar los signos clínicos en los que se basó el diagnóstico.
  - ▶ En todos los casos, reporte lo siguiente:
    - Malformaciones asociadas.
- ☐ **Tome y reporte fotografías:** Incluya claramente la vista lateral y frontal de la cara; puede ser crucial para la revisión.
- ☐ **Describa las evaluaciones para encontrar o descartar anomalías relacionadas y asociadas:**
  - ▶ **General:** hipotonía.
  - ▶ **Cabeza y cuello:** braquicefalia, fontanela anterior grande, cuello corto, piel de la nuca en exceso, lengua protuberante, paladar estrecho, puente nasal plano, fisuras palpebrales inclinadas hacia arriba, pliegues epicánticos, nistagmo, manchas de Brushfield en el iris, orejas pequeñas (<3 cm), hélice (oreja) sobreplegada.
  - ▶ **Pecho:** ausencia de botón mamario.
  - ▶ **Extremidades:** manos anchas y cortas, clinodactilia del quinto dedo, pliegue de flexión único del quinto dedo, pliegue palmar único, espacio amplio entre el primer y el segundo dedo del pie.
- ☐ **Documente y reporte las consultas especializadas (p. ej., genética, cardiología).**
- ☐ **Reporte si los hallazgos de la autopsia (patología) están disponibles y, de ser así, notifique los resultados.**

## Indicadores de calidad de datos sugeridos

Categoría	Prácticas sugeridas e indicadores de calidad
<b>Descripción y documentación</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Revise la muestra para la documentación de cariotipo o microarreglo cromosómico y descriptor clave.</li> <li>▶ Tome y adjunte fotografías: Esencial para la revisión y clasificación correcta.</li> <li>▶ Informar y realizar un seguimiento de la proporción de casos entre los nacidos vivos, muertes intrauterinas e interrupciones voluntarias del embarazo.</li> </ul>
<b>Codificación</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Codifique como Q90.X según los resultados de cariotipo o diagnóstico clínico.</li> <li>▶ Haga un seguimiento y minimice los casos codificados como Q90.9 (no especificado, solo diagnóstico clínico).</li> </ul>
<b>Clasificación clínica</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Monitoree la proporción de anomalías congénitas que ocurren con el síndrome de Down.</li> <li>▶ Si el feto nació muerto o se realizó una interrupción voluntaria del embarazo, verifique si hay un reporte de patología y una descripción física en el momento del parto.</li> </ul>
<b>Prevalencia</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Monitoree la prevalencia: La prevalencia varía según el país/la región, el nivel de ingresos del país y el origen étnico.</li> </ul>



## 5. Síndromes infecciosos congénitos

---

Esta sección presenta afecciones infecciosas congénitas frecuentes durante el embarazo que contribuyen a la carga de defectos congénitos, muertes intrauterinas y muertes neonatales, tales como: síndrome de rubéola congénita (SRC), sífilis congénita, infección por citomegalovirus congénito (CMVc) y síndrome de Zika congénito (SZC). La vacunación, la detección y el tratamiento inmediatos, y otras estrategias preventivas pueden reducir la cantidad de desenlaces adversos del embarazo (defectos congénitos, abortos espontáneos, muertes intrauterinas y muertes neonatales) como consecuencia de infecciones congénitas. La vigilancia puede evaluar la carga nacional e internacional de la infección materna y los resultados adversos, y formular estrategias para reducir la transmisión de la madre al feto.

Este capítulo incluye información sobre algunas infecciones congénitas, incluidos los antecedentes del agente infeccioso, las manifestaciones clínicas en la madre y el bebé, las definiciones de casos, los análisis de laboratorio y la radiología necesarios para el diagnóstico, las fotografías y los códigos de la CIE-10 relevantes que podrían usarse para la vigilancia. Los métodos de diagnóstico para infecciones congénitas, incluidos los análisis de laboratorio y las imágenes, están sujetos a cambios y pueden variar según el país. Este manual proporciona información general sobre estos métodos, pero no pretende ser un recurso integral para la evaluación de personas en riesgo o afectadas. Cada sección también incluye una lista de verificación de ítems que deben comprobarse como parte del manejo de un caso presunto con un síndrome infeccioso congénito.

Cuando se sospecha clínicamente una infección durante el embarazo, los análisis de laboratorio para detectar una infección congénita podrían incluir los de citomegalovirus, virus del herpes simple, rubéola, VIH, toxoplasmosis, sífilis y virus del Zika. La vigilancia prospectiva vinculada a la madre y el bebé junto con la vigilancia de defectos congénitos puede proporcionar un panorama más completo de estas infecciones y los resultados asociados con ellas (33).

## Información general

El virus de la rubéola (VR) es un togavirus del género *Rubivirus*, que se transmite a través de gotas que se desprenden de las secreciones respiratorias de las personas infectadas. Los efectos teratogénicos de la infección durante el embarazo pueden causar daño al embrión y al feto en desarrollo. El SRC no se reporta casi, ya que muchos países carecen de la capacidad de realizar vigilancia para esta afección. Se calcula que hay aproximadamente 105,000 casos de SRC en todo el mundo cada año. Los países con altas tasas de inmunización sostenidas han reducido o eliminado en gran medida la rubéola y el SRC.

## Principales manifestaciones clínicas en la madre

El período de incubación de la infección por VR es de 14 días (rango, 12 a 23 días). Los síntomas clínicos incluyen enfermedad leve con fiebre baja (<39 °C), dolor de cabeza, conjuntivitis y rinitis. Una característica distintiva es la hiperplasia postauricular, occipital y cervical posterior (hinchazón de los ganglios linfáticos), que precede a una erupción maculopapular roja en 5 a 10 días. La erupción se produce en el 50 % al 80 % de las personas infectadas con rubéola, comienza en la cara y el cuello, y progresa a las partes inferiores del cuerpo, y dura alrededor de tres días. En el 70 % de las mujeres, también se produce dolor articular (artralgia).

## Manifestaciones clínicas principales en el bebé

Si la infección primaria por rubéola se produce durante el embarazo, el virus puede infectar la placenta y al feto, lo que causa una constelación de malformaciones específicas marcadas como SRC. La tríada clásica de manifestaciones clínicas asociadas con el SRC entre los neonatos sobrevivientes son el deterioro auditivo, los defectos cardíacos congénitos (en particular, estenosis de la arteria pulmonar de la rama y conducto arterioso permeable) y las anomalías oculares, como cataratas, retinopatía pigmentaria (en sal y pimienta), coriorretinitis o glaucoma congénito. Los signos clínicos adicionales incluyen púrpura cutánea (lesiones cutáneas en forma de muffin de arándano), esplenomegalia (agrandamiento del bazo), microcefalia (perímetro cefálico pequeño), retraso del desarrollo, meningoencefalitis, bajo peso al nacer, osteopatía radiotransparente e ictericia en el plazo de las 24 horas posteriores al nacimiento (Fig. 5.1). El período periconcepcional y el embarazo temprano (de 8 a 10 semanas) son los plazos más vulnerables y representan el mayor riesgo de SRC, que es de hasta el 90 %. El SRC puede provocar la muerte fetal. Es posible que no se detecten problemas de audición, síntomas oculares y retraso del desarrollo hasta más tarde en bebés con SRC.

Si la infección materna por rubéola se diagnostica después de las 18 semanas de gestación, el feto podría estar infectado, pero normalmente no desarrolla signos y síntomas de SRC. Los bebés con evidencia de laboratorio de rubéola y sin ningún signo o síntoma de SRC se clasifican como con infección por rubéola congénita (IRC) solamente.

## Diagnóstico

### Laboratorio:

- ▶ detección de anticuerpos anti-inmunoglobulina M (IgM) de la rubéola (bebés <6 meses) en suero; o
- ▶ nivel sostenido de anticuerpos anti-inmunoglobulina G (IgG) de la rubéola detectado en suero; presente en al menos dos ocasiones entre los 6 y 12 meses de edad (en ausencia de haber recibido la vacuna contra la rubéola o estar expuesto a la rubéola); o
- ▶ detección del virus de la rubéola (pruebas de amplificación del ácido nucleico [NAAT]\* o aislamiento del virus de la rubéola) de una muestra clínica. La muestra óptima es un hisopado de garganta; sin embargo, los hisopados nasales, sangre, orina o líquido cefalorraquídeo también son aceptables.

\*Las pruebas de amplificación del ácido nucleico (NAAT) incluyen, entre otras, reacción en cadena de la polimerasa con transcriptasa inversa (RT-PCR), RT-PCR en tiempo real, RT-PCR cuantitativa y secuenciación de próxima generación.

### Bebés:

En los casos de SRC y IRC, la IgM podría ser negativa al nacer y se debe volver a evaluar a un bebé del que se sospecha SRC y IRC al mes de vida. Aunque la IgM puede persistir hasta los 12 meses, en el 50 % de los casos, la IgM es negativa a los 6 meses y debe complementarse con pruebas de IgG. La prueba de IgG debe incluir pruebas en serie para garantizar niveles sostenidos de IgG después de 10 meses (cuando los anticuerpos maternos han disminuido) y antes de la vacunación. Las pruebas también deben incluir la detección de virus (a través de NAAT o aislamiento del virus) durante varios meses para detectar la diseminación del virus hasta que la prueba sea negativa en dos ocasiones con al menos un mes de diferencia. Se ha demostrado que los bebés con SRC o IRC pueden transmitir el virus hasta 27 meses después del nacimiento y podrían ser la fuente de brotes de rubéola.



**Fig. 5.1. Hallazgos clínicos en el bebé**



Bebé con opacidad en los cristalinios oculares típica; es decir, **cataratas**, en un caso de SRC.

*Fuente de la fotografía:* Biblioteca de imágenes de salud pública de los CDC/Dr. Andre J. Lebrum



**Glaucoma congénito (y cataratas)** en un bebé de 7 meses con SRC. El ojo izquierdo muestra una catarata congénita; el ojo derecho es normal. El bebé fue operado el día 3 de vida para corregir la catarata congénita.

*Fuente de la fotografía:* Biblioteca de imágenes de salud pública de los CDC/Dr. Andre J. Lebrum.



Bebé con rubéola congénita y **lesiones cutáneas en forma de "muffin de arándano"**. Las lesiones son sitios de hematopoyesis extramedular y pueden asociarse con varias infecciones virales congénitas y enfermedades hematológicas diferentes.

*Fuente de la fotografía:* Biblioteca de imágenes de salud pública de los CDC/Dr. Andre J. Lebrum.



**Osteopatía radiotransparente.** Radiografía de las extremidades inferiores en un recién nacido con SRC. Los extremos de los huesos largos son irregulares y veteados (como los tallos del apio); cambios debido a la infección activa por rubéola.

*Fuente de la radiografía:* Página web del gobierno de Canadá (Salud pública/Rubéola).

### Mujeres embarazadas:

Las mujeres embarazadas expuestas a la rubéola deben someterse a pruebas de IgM en suero. Si se detecta IgM de la rubéola en una mujer embarazada sin antecedentes de enfermedad o contacto con un caso de rubéola, se justifica una investigación de laboratorio adicional para descartar un resultado falso positivo en la prueba.

En algunos países, las mujeres embarazadas se someten a pruebas de detección de rutina de anticuerpos IgG contra la rubéola. Si el anticuerpo IgG es negativo, se recomienda la vacunación después del parto porque la vacuna contiene virus vivos. Se debe evitar la vacunación contra la rubéola durante el embarazo.

### Definición de caso

El diagnóstico clínico por sí solo no es confiable y debe verificarse con análisis de laboratorio. La vigilancia de rutina del SRC se centra en bebés <12 meses (Tabla 5.1). El algoritmo para la confirmación de casos de SRC en bebés <6 meses y de 6 a 12 meses se presenta en la Fig. 5.2.

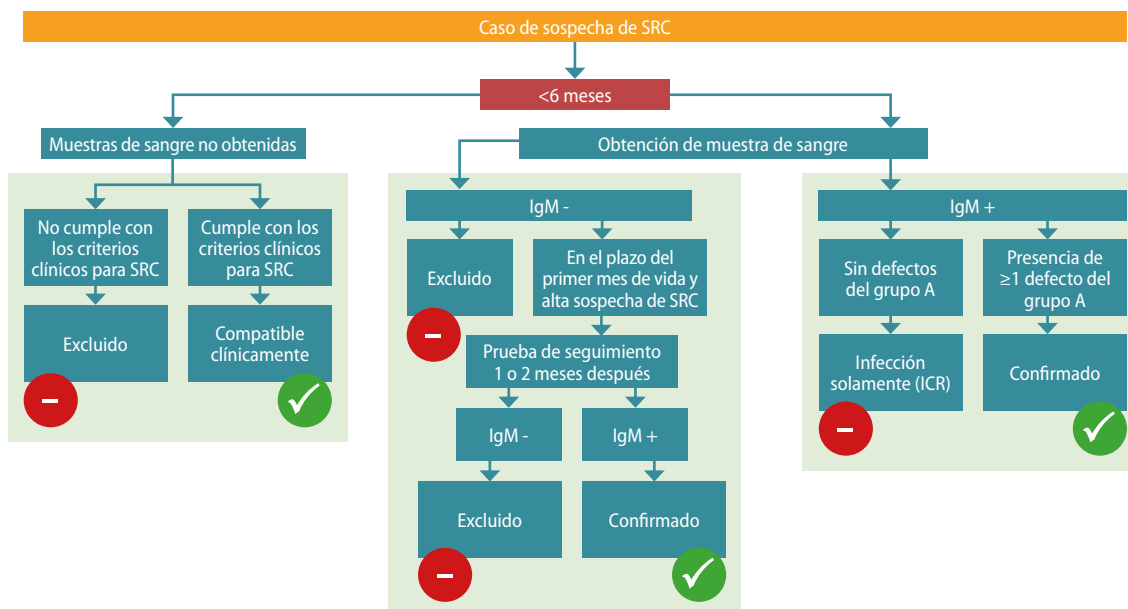
**Tabla 5.1. Definición de caso de SRC**

<b>Caso de sospecha de SRC</b>	<p>Cualquier bebé &lt;12 meses con sospecha de SRC. La siguiente manifestación clínica debe dar lugar a la sospecha de SRC:</p> <p>(1) cardiopatía congénita; y/o (2) sospecha de deterioro auditivo; y/o (3) uno o más de los siguientes signos oculares: (a) cataratas;<sup>a</sup> o (b) glaucoma congénito<sup>b</sup>, o (c) retinopatía pigmentaria (sal y pimienta).</p> <p>Además, si la madre del bebé tiene antecedentes de rubéola presunta o confirmada durante el embarazo, un médico debe sospechar SRC, incluso si el bebé no muestra signos de SRC.</p>
<b>Caso de SRC clínicamente confirmado</b>	<p>Un bebé de &lt;12 meses en el que un médico clínico cualificado detecta:</p> <p>Al menos dos de las complicaciones enumeradas en el grupo A, o una en el grupo A y una en el grupo B:</p> <p><b>Grupo A:</b> catarata(s), glaucoma congénito, cardiopatía congénita, deterioro de la audición, retinopatía pigmentaria.</p> <p><b>Grupo B:</b> púrpura<sup>c</sup>, esplenomegalia<sup>d</sup>, microcefalia, meningoencefalitis, osteopatía radiotransparente, ictericia que comienza en el plazo de las 24 horas posteriores al nacimiento.</p>
<b>Caso de SRC confirmado por laboratorio</b>	<p>Un bebé que es un caso presunto con una afección del grupo A (como se mencionó anteriormente) y cumple con los criterios de laboratorio para la confirmación de laboratorio de SRC.</p>
<b>IRC</b>	<p>Un bebé que no tiene signos clínicos de SRC del grupo A, pero que cumple con los criterios de laboratorio para SRC, se clasifica como con IRC.</p>

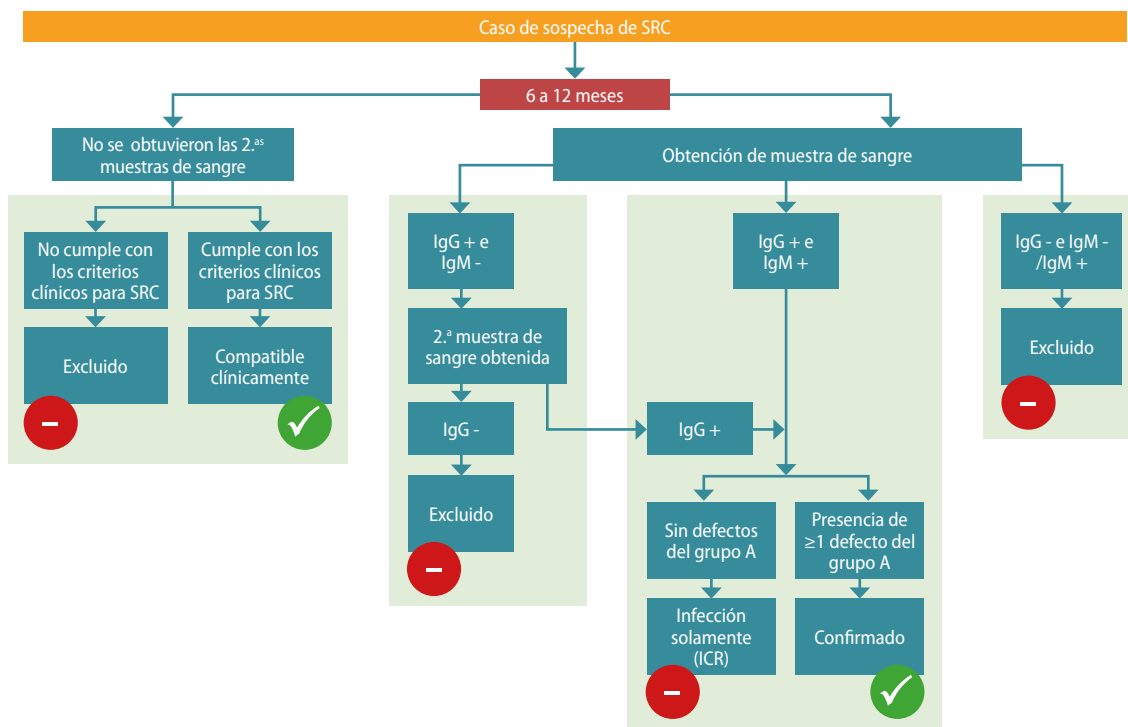
<sup>a</sup> catarata, cristalino opaco o blanco; <sup>b</sup> glaucoma congénito, globo ocular agrandado; <sup>c</sup> púrpura, lesiones en la piel en forma de muffin de arándano; <sup>d</sup> esplenomegalia, bazo agrandado

**Fig. 5.2. Confirmación de caso de SRC**

**Confirmación de caso de SRC en bebés <6 meses<sup>a</sup>**



**Confirmación de caso de SRC en bebés de 6 a 12 meses**



<sup>a</sup> Las pruebas también deben incluir la detección del virus (a través de NAAT o aislamiento del virus) durante varios meses para detectar la diseminación del virus hasta que la prueba sea negativa en dos ocasiones con al menos un mes de diferencia.





### Códigos de la CIE-10 relevantes

P35.0	Síndrome de rubéola congénita (SRC)
Q02	Microcefalia
Q12.0	Cataratas congénitas
Q15.0	Glaucoma congénito
Q25.0	Conducto arterioso persistente
Q25.6	Estenosis de la arteria pulmonar

### Lista de verificación

Lista de verificación
<ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> <b>Examine al neonato para detectar:</b><ul style="list-style-type: none"><li>▶ Ojo: Glaucoma, cataratas, coriorretinitis o retinopatía pigmentaria (sal y pimienta) y esclerótica para detectar ictericia</li><li>▶ Piel: Ictericia que comienza en el plazo de las 24 horas posteriores al nacimiento y púrpura</li><li>▶ Abdomen: Esplenomegalia</li><li>▶ Cardíaco: Soplo</li><li>▶ Sistema neurológico: Retraso del desarrollo, meningoencefalitis.</li></ul></li><li><input type="checkbox"/> <b>Exámenes clínicos adicionales:</b><ul style="list-style-type: none"><li>▶ Radiografía esquelética: Osteopatía radiotransparente</li><li>▶ Prueba de evaluación de la audición: Deterioro de la audición (se debe hacer un seguimiento del fracaso en la evaluación auditiva con pruebas de diagnóstico para verificar la pérdida de la audición)</li><li>▶ Ecocardiografía: DCC.</li></ul></li><li><input type="checkbox"/> <b>Consulte sobre la salud médica materna y los antecedentes de embarazo para determinar la infección por rubéola y el estado de vacunación. La falta de antecedentes de infección conocida no debe impedir la sospecha de SRC.</b></li><li><input type="checkbox"/> <b>Obtenga muestras neonatales para análisis de laboratorio (IgM e IgG).</b></li><li><input type="checkbox"/> <b>Determine si el caso es presunto, confirmado clínicamente, confirmado por laboratorio, IRC o excluido.</b></li><li><input type="checkbox"/> <b>Obtenga fotografías de cualquier malformación observada.</b></li><li><input type="checkbox"/> <b>Registre la información de diagnóstico y el reporte del resultado.</b></li></ul>

## Información general

La sífilis es causada por la bacteria *Treponema pallidum*. La infección se transmite con más frecuencia a través del contacto sexual (sexo vaginal, oral o anal). La infección puede causar defectos congénitos en bebés nacidos de mujeres infectadas con sífilis antes o durante el embarazo.

## Principales manifestaciones clínicas en la madre

En la sífilis primaria, aparece una llaga o múltiples llagas en el lugar donde la bacteria entró en el cuerpo, generalmente cerca de los genitales, el recto o la cavidad bucal. Las llagas suelen ser firmes, redondas e indoloras. En la sífilis secundaria, puede observarse fiebre, ganglios linfáticos hinchados y erupción cutánea, y lesiones genitales similares a verrugas (condiloma plano). En la etapa latente, no hay signos ni síntomas. En la sífilis terciaria, se pueden observar varios problemas médicos que afectan el corazón, el sistema neurológico y otros órganos. Las personas con la infección pasan de una etapa a la siguiente en ausencia de tratamiento.

## Manifestaciones clínicas principales en el bebé

Algunos bebés con sífilis congénita temprana son asintomáticos al nacer. Las manifestaciones clínicas de la sífilis congénita temprana podrían incluir rinitis (estornudos), hepatoesplenomegalia, pústulas en las palmas de las manos y las plantas de los pies, erupción cutánea con descamación, coriorretinitis y coriorretinopatía pigmentaria (tipo sal y pimienta), glaucoma, cataratas, queratitis intersticial, neuritis óptica, periostitis y desmineralización cortical de metáfisis y diáfisis de los huesos largos, y trombocitopenia (consulte la Fig. 5.3) Algunos signos clínicos compatibles con sífilis congénita, como hidropesía y hepatoesplenomegalia, podrían detectarse mediante ecografía durante el embarazo. Los bebés que no reciben diagnóstico ni tratamiento pueden progresar a sífilis congénita tardía, lo que deriva en numerosas manifestaciones clínicas adicionales, que incluyen, entre otras: nariz en silla de montar debido a la destrucción del cartílago, protuberancia frontal debido a periostitis, engrosamiento tibial (tibia en sable), hinchazón articular (articulaciones de Clutton), perforación del paladar duro, desarrollo anormal de los dientes (dientes de Hutchinson y molares de mora), queratitis intersticial, sordera neurológica y atrofia del nervio óptico.

## Diagnóstico

### Laboratorio y radiografía:

La OMS recomienda tamizaje sistemático universal de sífilis en mujeres embarazadas. El diagnóstico de sífilis congénita depende principalmente del diagnóstico y el tratamiento de la madre embarazada. Las pruebas en suero disponibles para el **diagnóstico materno** de sífilis incluyen:

1. pruebas treponémicas rápidas o basadas en laboratorio (p. ej., ensayo de aglutinación de partículas de *Treponema pallidum* [TPPA]; ensayo de hemaglutinación de *Treponema pallidum* [TPHA]; inmunoensayo enzimático [EIA]; inmunoensayo de quimioluminiscencia [CLIA]); y
2. pruebas no treponémicas (p. ej., pruebas de reagina plasmática rápida [RPR] y laboratorio de investigación de enfermedad venérea [VDRL]).

Cualquiera de los siguientes hallazgos de laboratorio o radiográficos en el bebé concuerda con un **diagnóstico clínico de sífilis congénita**:

1. demostración de *Treponema pallidum* mediante microscopía de campo oscuro; detección de anticuerpos fluorescentes, tinción inmunohistoquímica o NAAT en el cordón umbilical, placenta, secreción nasal o material de lesión cutánea o material de autopsia de un recién nacido o mortinato;
2. reactividad del líquido cefalorraquídeo (LCR) para la prueba de VDRL y aumento del recuento de células o proteína en el LCR (sin otra causa posible);
3. valor serológico reactivo no treponémico (RPR o VDRL) en un bebé que al nacer es cuatro veces mayor o más que el de la madre;
4. valor serológico reactivo no treponémico en un bebé que es menos de cuatro veces mayor que el de la madre, pero que permanece reactivo al menos seis meses después del parto;
5. radiografías de huesos largos que indiquen sífilis congénita (p. ej., osteocondritis, osteomielitis diafisaria, periostitis).

**Fig. 5.3. Hallazgos clínicos en el bebé**



Descamación típica y lesiones maculopapulares de la piel; lesiones con ampollas, páldas y perforadas principalmente en las orejas y el puente nasal, y descamación de los pies y la palma de la mano.

Rinitis con secreción nasal mucopurulenta.

*Fuente de fotografías: Dr. Ronald Ballard.*



Hepatoesplenomegalia e ictericia en un bebé con sífilis congénita. Las marcas negras en el bebé indican los márgenes hepáticos.

*Fuente de la fotografía: Dr. Ronald Ballard.*



Radiografía de anomalías óseas, metafisitis sífilítica en un bebé con disminución de la densidad en los extremos del diáfisis y destrucción en el extremo proximal de la tibia (derecha).

*Fuente de la radiografía: Dr. Ronald Ballard.*

### Definición de caso

Algunos niños con sífilis congénita nacen sin manifestación clínica y muchos no tienen diagnóstico al momento del nacimiento. Estos pueden progresar a manifestaciones tardías si no se diagnostican o tratan. La OMS respalda una definición de vigilancia de sífilis congénita compuesta por dos partes para mejorar el diagnóstico y el tratamiento de bebés que no fueron diagnosticados al nacer, lo que conllevaría a la prevención de secuelas a largo plazo. Los bebés pueden clasificarse como casos de sífilis congénita en función del diagnóstico y el estado del tratamiento de sus madres, así como en función de sus propios hallazgos clínicos y de laboratorio.



La definición de caso de vigilancia global<sup>†</sup> para sífilis congénita se proporciona a continuación:

1. El nacimiento de un bebé vivo o la muerte fetal (mortinato) a las >20 semanas de gestación o >500 g (incluyendo mortinatos) nacido de una mujer con serología treponémica positiva (TPPA, TPHA, EIA, IgM o prueba treponémica rápida) o no treponémica (RPR, VDRL) y sin tratamiento adecuado para la sífilis.
2. El nacimiento de un bebé vivo, mortinato o hijo de <2 años de edad nacido de una mujer con serología de sífilis positiva o con estado serológico desconocido, y con evidencia de laboratorio y/o radiográfica y/o clínica de infección por sífilis (independientemente del momento o la idoneidad del tratamiento materno). (Consulte el diagnóstico de laboratorio anterior).

<sup>†</sup> Las definiciones de casos de vigilancia pueden variar según el país y los recursos disponibles.

### Códigos de la CIE-10 relevantes

A50.9 Sífilis congénita, no especificada

Q12.0 Cataratas congénitas

Q15.0 Glaucoma congénito

### Lista de verificación

#### Lista de verificación

##### ☐ Examine al neonato para detectar:

- ▶ Cara: Rinitis (estornudos) con secreción nasal mucopurulenta.
- ▶ Piel: Ictericia, erupción y descamación, pústulas en las palmas de las manos y las plantas de los pies.
- ▶ Abdomen: Hepatoesplenomegalia (agrandamiento del hígado y el bazo).
- ▶ Ojo: Coriorretinitis y coriorretinopatía pigmentaria (tipo sal y pimienta), glaucoma, cataratas, queratitis intersticial, neuritis óptica.

##### ☐ Exámenes clínicos adicionales:

- ▶ Radiografías: Osteocondritis, osteomielitis diafisaria, periostitis.
- ▶ Prueba de audición: Deterioro de la audición (se debe hacer un seguimiento a los resultados “no pasa” del tamizaje auditivo con pruebas de diagnóstico para verificar pérdida de la audición).

##### ☐ Obtenga los antecedentes de salud médica de la madre y de embarazo para el diagnóstico de sífilis.

##### ☐ Obtenga muestras de sangre materna y neonatal para análisis de laboratorio (valores maternos de RPR o VDRL, hemograma neonatal y trombocitopenia).

##### ☐ Como se indica, analizar el LCR para determinar la reactividad para la prueba de VDRL, o recuento de células o proteína elevado en el LCR.

##### ☐ Use microscopía de campo oscuro o detección de anticuerpos fluorescentes para detectar *Treponema pallidum* en muestras de tejido relevantes.

##### ☐ Obtenga fotografías de las anomalías congénitas observadas.

##### ☐ Registre y reporte.

### Información general

El citomegalovirus (CMV) es un virus muy común de la familia *Herpesviridae*. La mayoría de las personas se infectan en algún momento de su vida. El CMV se transmite a través del contacto estrecho entre personas con secreciones infectadas, que incluyen orina, saliva, transfusiones de sangre, semen, secreción cervical y leche materna. Las mujeres que cuidan niños (como las madres y las maestras) corren un alto riesgo, ya que los niños infectados pueden diseminar el virus en la orina y la saliva durante meses e incluso años después de la infección. La infección congénita por citomegalovirus (CMVc) se produce cuando el virus atraviesa la placenta durante el embarazo e infecta al feto. El mayor riesgo de infección fetal se encuentra en madres que experimentan una infección primaria durante el primer y segundo trimestre del embarazo. La transmisión fetal también puede ocurrir si una infección preexistente se reactiva durante el embarazo (es decir, una infección no primaria) o si la madre está infectada con una nueva cepa de CMV; sin embargo, el riesgo de transmisión es mucho menor. Las tasas más altas de CMVc también se producen en los hijos de mujeres inmunocomprometidas; por ejemplo, debido a la infección por el VIH. La prevalencia de la infección por CMVc oscila entre el 0,2 % y el 0,7 % de los nacidos vivos en las regiones de ingresos altos y entre el 1 % y el 6 % en las regiones de ingresos bajos y medios.

### Principales manifestaciones clínicas en la madre

La infección por CMV es muy frecuente y la mayoría de las personas sanas presenta síntomas leves similares a los de la gripe o son asintomáticas (infección subclínica).

### Manifestaciones clínicas principales en el bebé

La mayoría de los bebés con CMVc no tendrán signos o síntomas de enfermedad por CMVc al nacer y permanecerán bien. Los bebés que nacen con síntomas, que podrían incluir restricción del crecimiento, ascitis/hidropesía, hepatoesplenomegalia, ictericia, petequias, hepatitis (aumento de transaminasas o bilirrubina), trombocitopenia, anemia, microcefalia, convulsiones, coriorretinitis y pérdida de audición neurosensorial, corren el mayor riesgo de presentar resultados deficientes de neurodesarrollo. En raras ocasiones, los bebés con CMVc tienen microcefalia grave que se caracteriza por una marcada reducción en la altura de la bóveda craneal con suturas superpuestas y cuero cabelludo redundante con pliegues. Esta presentación no se puede diferenciar únicamente del síndrome congénito por el virus del Zika mediante examen físico (consulte la Fig. 5.4).

Secuelas a largo plazo: Si bien la mayoría de los bebés que nacen con CMVc no tendrán secuelas a largo plazo, entre el 10 % y el 20 % tendrá discapacidades del neurodesarrollo, incluidas pérdida auditiva neurosensorial, epilepsia, parálisis cerebral, deterioro visual y dificultades de aprendizaje. El CMVc es la causa infecciosa más frecuente de pérdida auditiva neurosensorial y anomalías en el neurodesarrollo en entornos de ingresos altos, y es más frecuente, pero no está identificado, en entornos de bajos recursos. El CMVc es una causa conocida de muerte intrauterina y muerte neonatal.

### Diagnóstico

#### **Laboratorio: Pruebas maternas y fetales**

Actualmente, no se recomienda el tamizaje sistemático de rutina para CMV en mujeres embarazadas. Sin embargo, las pruebas de detección de IgG contra el CMV antes del embarazo o en la etapa inicial del embarazo podrían usarse en mujeres con alto riesgo de infección. Estos resultados también pueden diferenciar la infección primaria de la reactivación/reinfección. La infección primaria por CMV se diagnostica en función de la nueva aparición de IgG específica del CMV en una mujer previamente seronegativa, o la detección de anticuerpos IgM contra CMV con baja avididad de IgG.

Se puede realizar un diagnóstico de infección fetal por CMV después de 20 a 21 semanas de gestación y al menos seis semanas desde el momento de la infección materna, mediante pruebas de detección de CMV en el líquido amniótico mediante pruebas de amplificación de ácido nucleico (NAAT, que incluyen, entre otras, reacción en cadena de la polimerasa con transcriptasa inversa [RT-PCR], RT-PCR en tiempo real, RT-PCR cuantitativa y secuenciación de próxima generación).

#### **Laboratorio: Pruebas para bebés**

Cuando se sospecha una infección por CMVc, o para diferenciarla de otras infecciones congénitas como el SCZ, el diagnóstico de CMVc en un bebé debe incluir NAAT de saliva, orina o ambas en las primeras tres semanas de vida.



**Fig. 5.4. Hallazgos clínicos en el bebé**



Erupción petequiral (erupción cutánea en forma de muffin de arándano) e ictericia en bebés con CMVc.

*Fuente de la fotografía: Jacob Johan.*



Bebé nacido con CMVc. Tenga en cuenta la microcefalia grave y la espasticidad de las extremidades inferiores similares a las características de la infección congénita por Zika grave.

*Fuente de la fotografía: Biblioteca de imágenes de salud pública de los CDC.*



Microcefalia en un bebé con CMVc.

*Fuente de la fotografía: Işıkay S, Yılmaz K. Infección congénita por citomegalovirus y anomalía de los dedos de la mano. Case Reports. 2013;2013:bcr2013009486.*

### **Imágenes**

Las imágenes cerebrales, cuando están disponibles, pueden revelar malformaciones cerebrales, calcificaciones intracraneales, anomalías de migración neuronal, atrofia cerebral, anomalías cerebelosas, dilatación ventricular, quistes y anomalías de la materia blanca y microcefalia que también son comunes a otras infecciones congénitas, incluido el SCZ. La ubicación de las calcificaciones intracraneales puede ayudar a diferenciar el CMVc de otras infecciones congénitas. Aunque las calcificaciones debidas al CMVc pueden observarse en los ganglios basales y el parénquima cerebral, las calcificaciones concentradas en las regiones periventriculares son típicas.

### **Definición de caso**

Cuando se sospecha una infección por CMVc, o para diferenciarla de otras infecciones congénitas como el SCZ, el diagnóstico de CMVc en un bebé debe incluir NAAT de saliva, orina o ambas en las primeras tres semanas de vida. Para los fines de vigilancia de la infección por CMVc como causa de defectos congénitos, el sistema de vigilancia debe registrar los defectos congénitos que se presentan en el niño, que podrían incluir microcefalia, otras malformaciones cerebrales y déficits funcionales, incluida la pérdida auditiva neurosensorial. Las contracturas congénitas y una retinopatía pigmentaria distintiva asociada con el SCZ son características que la diferencian clínicamente del CMVc.



## Códigos de la CIE-10 relevantes

P35.1 Infección congénita por citomegalovirus (CMV)

### Lista de verificación

Lista de verificación
<ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> <b>Examine al neonato para detectar:</b><ul style="list-style-type: none"><li>▶ Ojo: Glaucoma, cataratas, retinopatía pigmentaria, coriorretinitis, cicatrices coriorretinianas, atrofia del nervio óptico (y esclerótica para detectar ictericia). Nistagmo posterior, estrabismo y deterioro visual cortical.</li><li>▶ Piel: Ictericia que comienza 24 horas después del nacimiento y púrpura.</li><li>▶ Abdomen: Hepatoesplenomegalia.</li><li>▶ Sistema neurológico: Microcefalia, convulsiones, hiper/hipotonía, mala succión.</li></ul></li><li><input type="checkbox"/> <b>Exámenes clínicos adicionales:</b><ul style="list-style-type: none"><li>▶ Análisis de sangre: Hemograma completo, enzimas hepáticas, bilirrubina.</li><li>▶ Diagnóstico por imágenes: Ecografía craneal, seguida de RM y TC (puede mostrar calcificaciones ventriculares).</li><li>▶ Tamizaje de audición: Deterioro de la audición (se debe hacer un seguimiento del fracaso en la evaluación auditiva con pruebas de diagnóstico para verificar la pérdida de la audición).</li></ul></li><li><input type="checkbox"/> <b>Obtenga los antecedentes de salud médica materna y de embarazo para determinar la exposición al CMV, como el estado de VIH (u otra afección que comprometa el sistema inmunitario); cuidado de niños pequeños.</b></li><li><input type="checkbox"/> <b>Obtenga muestras neonatales (orina, sangre y/o saliva) para análisis de laboratorio en el plazo de las tres semanas de vida.</b></li><li><input type="checkbox"/> <b>Obtenga fotografías de las malformaciones observadas.</b></li><li><input type="checkbox"/> <b>Registre la información de diagnóstico y el resultado del reporte.</b></li></ul>



## Información general

El virus del Zika (ZIKV) es un flavivirus (familia *Flaviviridae*), un virus de ARN que se transmite principalmente por los mosquitos *Aedes*. Estos mosquitos generalmente pican durante el día, con horas pico por la mañana y temprano por la noche. Estos mosquitos también transmiten los virus del dengue, Chikunguña y fiebre amarilla. Se ha documentado la transmisión transplacentaria (vertical) y sexual del virus, así como la transmisión por transfusión de sangre. Aunque el ZIKV se ha detectado en la leche humana, no se ha demostrado definitivamente la transmisión a través de la lactancia.

## Principales manifestaciones clínicas en la madre

El riesgo de que una mujer embarazada contraiga una infección primaria es el mismo que el de otros adultos. Los síntomas de la infección por el ZIKV generalmente son leves, no específicos y autolimitados, y duran de dos a siete días. Los síntomas varían y pueden incluir erupción maculopapular, fiebre baja, conjuntivitis, dolor muscular y articular, artritis, malestar general y dolor de cabeza. Sin embargo, un gran porcentaje de infecciones son asintomáticas.

La característica más preocupante de la infección por el ZIKV es la infección materna durante el embarazo, que presenta un riesgo de infección congénita por el ZIKV y anomalías congénitas en el feto. La infección por el ZIKV debe sospecharse en función de los síntomas y la exposición (residencia o viaje a un área con transmisión activa del ZIKV) o contacto sexual con una persona que ha estado expuesta, con análisis de laboratorio confirmatorios siempre que sea posible.

## Manifestaciones clínicas principales en el bebé

La infección congénita por el ZIKV puede provocar un espectro de defectos congénitos. Las manifestaciones graves pueden provocar un patrón reconocido de defectos congénitos conocido como SCZ. Aunque muchos de los componentes de este síndrome, como las discapacidades cognitivas, sensoriales y motoras, se comparten con otras infecciones congénitas, hay cinco características que rara vez se observan con otros síndromes congénitos o son únicas de la infección congénita por el ZIKV (consulte la Fig. 5.5):

1. microcefalia grave con cráneo parcialmente colapsado y cuero cabelludo redundante con pliegues (pliegues de piel adicionales);
2. córneas cerebrales delgadas con calcificaciones subcorticales;
3. formación de cicatrices maculares y moteado pigmentario focal de la retina;
4. contracturas congénitas de las articulaciones principales (artrogriposis)\*; y
5. hipertonía o espasticidad inicial marcada y síntomas de afectación extrapiramidal\*.

\*Se observa únicamente en bebés con anomalías estructurales del cerebro.

Desde la publicación de las descripciones clínicas iniciales, tres características adicionales que parecen ser únicas de la infección congénita por el ZIKV en comparación con otras infecciones congénitas establecidas incluyen parálisis del diafragma, hidrocefalia hipertensiva después de microcefalia grave y vejiga neurogénica. Las primeras dos características parecen ser hallazgos de prevalencia baja. La vejiga neurogénica parece ser un hallazgo frecuente entre los bebés con fenotipo de SCZ; sin embargo, los números evaluados son pequeños.

Otras anomalías comúnmente reportadas con la infección congénita por el ZIKV pueden observarse con el CMVc, pero menos en comparación con otras infecciones congénitas, incluidas atrofia cortical, agenesia/hipoplasia del cuerpo caloso, hipoplasia cerebelosa (o vermis cerebeloso), defectos de migración neuronal como anomalías de circunvoluciones o heterotopia, calcificaciones periventriculares, hidrocefalia ex vacuo, glaucoma y microcefalia de inicio posnatal. Otras anomalías que son comunes a una serie de infecciones congénitas (incluido el SCZ son microcefalia, hidrocefalia/ventriculomegalia/colpocefalia, calcificaciones de los ganglios basales o regiones no especificadas, pérdida de la audición, porencefalia, hidranencefalia, microftalmia/anoftalmia, hipoplasia del nervio óptico, coloboma y cataratas; no se pueden usar de manera confiable estas anomalías para diferenciar las infecciones congénitas.

La infección primaria por el ZIKV durante el primer trimestre y principios del segundo trimestre del embarazo causa con más frecuencia desenlaces adversos que son graves. La infección en el tercer trimestre se asocia con defectos menos graves en el cerebro y los ojos. También se han reportado efectos cognitivos más leves, como discapacidades de aprendizaje, pero aún no están vinculados a un trimestre específico de exposición. La infección congénita por el ZIKV se ha asociado con otros desenlaces adversos del nacimiento, como aborto espontáneo, muerte intrauterina y muerte neonatal, pero los estudios no son concluyentes.



**Fig. 5.5. Hallazgos clínicos en el bebé**



Vistas laterales que muestran el colapso del cráneo y la reducción extrema de la altura de la bóveda craneal.

Fuentes de las fotografías: Moore et al., 2017 (34); Ritter et al., 2017 (35)



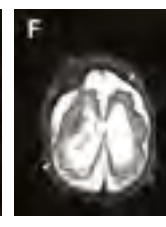
Vista posterior del cuero cabelludo que muestra el cuero cabelludo redundante con pliegues.

Fuente de la fotografía: Moore et al., 2017 (34).



La tomografía computarizada (TC) en un bebé con exposición prenatal al ZIKV muestra calcificaciones punteadas dispersas (A, B y C; puntas de flecha blancas), pérdida de volumen impactante que se muestra por el espacio extraaxial agrandado y ventriculomegalia (A, B y C), desarrollo deficiente de la circunvolución con pocos surcos y poco profundos (A; flechas blancas largas). Placa occipital causada por el colapso del cráneo (C; flecha blanca).

Fuente de las radiografías: Moore et al., 2017 (34).



Las imágenes por resonancia magnética (RM) en bebés con exposición prenatal al Zika muestran calcificaciones punteadas dispersas (E; puntas de flecha blancas), frente muy baja y bóveda craneal pequeña (D), pérdida de volumen impactante demostrada por espacio extra axial agrandado y ventriculomegalia (D, E y F), desarrollo deficiente de las circunvoluciones con pocos surcos y surcos poco profundos (E; flechas blancas largas), desarrollo deficiente de las circunvoluciones con corteza irregular "con cuentas" más congruente con la polimicrogiria (H; puntas de flecha blancas), puentes de valorio aplanados y cerebelo pequeño (D; punta de flecha negra y asterisco). La placa occipital causada por el colapso del cráneo se observa en ambos bebés (D; punta de flecha blanca).

Fuente de las radiografías: Moore et al., 2017 (34).



Izquierda: Bebé recién nacido con contracturas bilaterales de cadera y rodillas, pie calcáneo valgo bilateral y dislocación anterior de las rodillas. Derecha: Bebé recién nacido con contracturas bilaterales de hombros, codos, muñecas, caderas, rodillas y pie equinovaro derecho. Las caderas están luxadas bilateralmente en ambos bebés.

Fuente de las fotografías: Moore et al., 2017 (34).



Imágenes del fondo del ojo derecho e izquierdo: Hipoplasia del nervio óptico con signo de anillo doble, moteado pigmentario macroscópico y cicatriz coriorretiniana en la región macular.

Fuente de las fotografías: Moore et al., 2017 (34).



## Diagnóstico

El diagnóstico de infección por el ZIKV se basa en análisis de laboratorio. El ARN del ZIKV se ha detectado en sangre, orina, saliva, LCR, semen y líquido amniótico, así como en muestras de tejido. La OMS recomienda realizar análisis de sangre y orina para diagnosticar infección por el ZIKV y, cuando se obtienen para otros fines de diagnóstico, LCR.

### **Pruebas de laboratorio: Mujeres embarazadas**

Las mujeres embarazadas que deben realizarse la prueba son aquellas que viven en áreas de transmisión del ZIKV o que están potencialmente expuestas a alguien con infección por el ZIKV, y que desarrollan sarpullido u otros síntomas compatibles con una posible infección por el ZIKV durante el embarazo. En áreas con cocirculación de dengue y otros flavivirus, también podría indicarse la realización de pruebas para detectar infecciones arbovirales múltiples, en particular, de dengue. La infección por el ZIKV durante el embarazo se confirma mediante NAAT\* realizadas en la sangre y/u orina recolectada de mujeres generalmente en el plazo de los siete días de la aparición de los síntomas. Algunos reportes indican que los resultados de la NAAT para las mujeres embarazadas podrían seguir siendo positivos por más tiempo. Se debe volver a extraer el ARN de la misma muestra de aquellas muestras con resultados de NAAT positivos y se deben volver a analizar mediante NAAT para obtener la confirmación.

\*Las pruebas de amplificación del ácido nucleico (NAAT) incluyen, entre otras, reacción en cadena de la polimerasa con transcriptasa inversa (RT-PCR), RT-PCR en tiempo real, RT-PCR cuantitativa y secuenciación de próxima generación.

La prueba de anticuerpos IgM contra el ZIKV puede realizarse en suero de mujeres recolectado al menos siete días después de la aparición de los síntomas. Se debe tener precaución en la interpretación de los resultados de la prueba de IgM contra el ZIKV en el embarazo por dos motivos principales: primero, la IgM disponible actualmente podría dar resultados falsos positivos debido a reactividad no específica o reactividad cruzada entre antígenos encontrados en el ZIKV, así como en el dengue y otros flavivirus; segundo, la IgM del ZIKV puede persistir hasta dos años; por lo tanto, la presencia de IgM de ZIKV podría reflejar una infección que ocurrió *antes del* embarazo y que no representa una amenaza para el feto en desarrollo.

Las pruebas de neutralización por reducción de placas (PRNT) son ensayos cuantitativos que miden los valores de anticuerpos neutralizantes específicos del virus para dengue, virus del Zika y otros flavivirus a los que el paciente podría haber estado expuesto. Las PRNT pueden resolver resultados falsos positivos de anticuerpos IgM causados por reactividad inespecífica y, en ciertos casos, pueden ayudar a identificar el virus infectante. En las infecciones primarias por flavivirus, un valor de anticuerpos neutralizantes que es al menos cuatro veces más alto que los valores contra otros flavivirus a los que la persona podría haber estado expuesta generalmente determina el flavivirus infeccioso específico. Sin embargo, la PRNT ha estado disponible en entornos limitados hasta la fecha.

La mayoría de las infecciones por ZIKV son asintomáticas. Las infecciones asintomáticas por ZIKV durante el embarazo pueden provocar SCZ y otros desenlaces adversos del embarazo. Se recomienda evaluar a las mujeres embarazadas asintomáticas mediante NAAT para los entornos de brotes, ya que la interpretación de los resultados serológicos puede ser difícil debido al aumento del riesgo de resultados falsos positivos. No hay pruebas perfectas para el ZIKV. Las NAAT tienen un margen estrecho de identificación del ARN del ZIKV (<7 días en sangre y 14 días en orina) y los ensayos de IgM disponibles actualmente tienen las limitaciones descritas anteriormente. La confirmación adecuada de los resultados positivos de las pruebas en mujeres embarazadas asintomáticas es de particular importancia. La definición de caso de la OMS para la infección por el ZIKV se presenta en la Tabla 5.2.



**Tabla 5.2. Definición de caso de la OMS para la infección por el ZIKV para mujeres embarazadas y la población general**

<b>Caso presunto</b>	Una persona que presenta sarpullido y/o fiebre y al menos uno de los siguientes signos o síntomas: <ul style="list-style-type: none"><li>• artralgia; o</li><li>• artritis; o</li><li>• conjuntivitis (no purulenta/hiperémica).</li></ul>
<b>Caso probable</b>	Caso presunto con presencia de anticuerpo IgM contra el ZIKV <sup>a</sup> y un vínculo epidemiológico <sup>b</sup> .
<b>Caso confirmado</b>	Una persona con confirmación de laboratorio de infección reciente por el ZIKV: <ul style="list-style-type: none"><li>• presencia de ARN o antígeno del ZIKV en suero u otras muestras (p. ej., saliva, tejidos, orina, sangre entera); o</li><li>• anticuerpo IgM contra el ZIKV positivo y PRNT90 para el ZIKV con un valor <math>\geq 20</math> y una relación de valor de PRNT90 del ZIKV <math>\geq 4</math> en comparación con otros flavivirus y exclusión de otros flavivirus.</li></ul>

<sup>a</sup> Sin evidencia de otra infección por flavivirus.

<sup>b</sup> Contacto sexual o transmisión sanguínea con un caso confirmado, o antecedentes de residir o viajar a un área con transmisión local del ZIKV en el plazo de las dos semanas previas al inicio de los síntomas.

### **Pruebas de laboratorio: Mujeres y bebés después del parto**

Los casos presuntivos de SCZ basados en la detección prenatal y posnatal de posibles defectos congénitos relacionadas con el ZIKV deben investigarse para detectar evidencia de infección por el ZIKV, incluidos análisis de laboratorio y examen clínico de nacidos vivos, mortinatos y muertes fetales, aunque los defectos congénitos relacionados con el virus del Zika son difíciles de detectar prenatalmente en las pérdidas fetales tempranas. El ARN del ZIKV se ha detectado durante períodos prolongados en bebés afectados. Las muestras obtenidas de madres y bebés nacidos vivos deben analizarse para detectar ARN (sangre, orina) e IgM (suero) del ZIKV. El tejido recuperado de mortinatos y muertes intrauterinas también podría analizarse para detectar ARN del ZIKV. La sangre de cordón umbilical no debe usarse porque los resultados positivos podrían reflejar contaminación con sangre materna y no son indicativos de infección congénita. Debido a que la posibilidad de que el recién nacido haya tenido una infección previa por flavivirus es baja, y la IgM generalmente no atraviesa la barrera placentaria, la detección de anticuerpos IgM contra el ZIKV en el suero neonatal constituye un hallazgo importante que indica infección intrauterina. El análisis molecular (NAAT) y la detección de anticuerpos IgM anti-ZIKV mediante ensayo por inmunoabsorción ligado a enzimas (ELISA) también pueden realizarse en una muestra de LCR obtenida por indicación médica para el diagnóstico del síndrome congénito, pero no se utiliza exclusivamente para diagnosticar la infección por el ZIKV. Los resultados positivos de las pruebas indican un caso confirmado o probable de SCZ; sin embargo, no se ha determinado la sensibilidad y especificidad de las pruebas en bebés y los resultados negativos de las pruebas no descartan definitivamente el SCZ. Otros factores a tener en cuenta incluyen:

- ▶ Las NAAT deben realizarse en la sangre y/u orina recolectada de los pacientes en el plazo de los siete días de la aparición de los síntomas.
- ▶ La prueba de anticuerpos IgM debe realizarse en sangre de pacientes al menos siete días después de la aparición de los síntomas.
- ▶ Si está disponible, se pueden realizar NAAT o pruebas de anticuerpos IgM en el LCR.
- ▶ Siempre que sea posible, las muestras de suero emparejadas deben recolectarse con al menos dos a tres semanas de diferencia, idealmente la primera muestra de suero se debe recolectar durante los primeros cinco días de la enfermedad.
- ▶ Los pacientes deben someterse a pruebas para detectar infección por el ZIKV además del dengue y otros flavivirus circulantes, si corresponde, y el virus Chikunguña, ya sea secuencialmente o en paralelo si se sospecha específicamente en función de los síntomas o la epidemiología.

## Radiología

La evaluación de anomalías cerebrales debido a infección congénita por el ZIKV debe realizarse en todos los bebés con exposición conocida o presunta. La investigación inicial mediante ecografía de cabeza puede revelar una disminución del parénquima cerebral asociada con la pérdida de tejido cortical, defectos de la línea media como la agenesia del cuerpo calloso, aumento de la acumulación de líquido en forma de hidrocefalia ex vacuo y, de manera menos confiable, malformaciones corticales como la paquigiria y calcificaciones localizadas periféricamente entre las capas cortical y subcortical. Con la microcefalia y una pequeña fontanela anterior, las vistas de la periferia y de la fosa posterior podrían ser limitadas. La demostración de calcificaciones se obtiene de manera óptima mediante CT y la caracterización de las malformaciones corticales mediante RM.

Las imágenes prenatales por ecografía o RM pueden detectar malformaciones cerebrales relacionadas con el Zika; sin embargo, se desconoce la sensibilidad y especificidad de la ecografía prenatal. La microcefalia puede no detectarse prenatalmente hasta el final del segundo trimestre o principios del tercer trimestre. Las anomalías diagnosticadas prenatalmente deben confirmarse mediante CT o RM después del nacimiento. Las definiciones de casos de infección por el ZIKV se presentan en la Tabla 5.3.

**Tabla 5.3. Definición de caso de infección por el ZIKV**

<b>Caso presunto de síndrome congénito asociado con infección materna asintomática por el ZIKV</b>	<p>Bebé nacido vivo, muerte fetal o muerte intrauterina con microcefalia (perímetro cefálico [PC] &lt;-2 desviaciones estándar [DS]; medida antes de las 24 horas de nacimiento para nacidos vivos, estandarizado para la edad gestacional y el sexo de conformidad con los estándares de crecimiento de la OMS); o</p> <p>cualquier malformación congénita del sistema nervioso central;<sup>a</sup> o</p> <p>manifestaciones como microcefalia grave (PC ≤-3 DS) con colapso parcial del cráneo y contracturas congénitas de las articulaciones principales; y</p> <p>cuya madre, durante el embarazo, residió o viajó a un área con circulación conocida o presunta de ZIKV; o tuvo relaciones sexuales sin protección con una pareja que residió o viajó a un área con circulación conocida o presunta de ZIKV.</p>
<b>Caso probable de síndrome congénito asociado con infección materna sintomática por el ZIKV</b>	<p>Bebé nacido vivo, muerte fetal o muerte intrauterina que cumple con los criterios de presunto caso de síndrome congénito asociado con el ZIKV; y</p> <p>tiene alteraciones morfológicas intracraneales específicas diagnosticadas por cualquier método de diagnóstico por imágenes (como calcificaciones intracraneales, pérdida de tejido cortical o anomalías del cuerpo calloso)<sup>b</sup> y/o anomalías oculares específicas (como cicatrización macular o formación de motas en la retina pigmentaria focal)<sup>b</sup>, y se excluyen otras causas posibles conocidas; o</p> <p>cuya madre tuvo una erupción durante el embarazo.</p>
<b>Caso confirmado de síndrome congénito asociado con infección por el ZIKV</b>	<p>Bebé nacido vivo, muerte fetal o muerte intrauterina de cualquier edad gestacional que cumpla con los criterios de caso de síndrome congénito asociado con infección por el ZIKV presunto, y</p> <p>tiene confirmación de laboratorio de infección por el ZIKV.</p>

<sup>a</sup> Excluye malformaciones cerebrales tempranas, como DTN y holoprosencefalia.

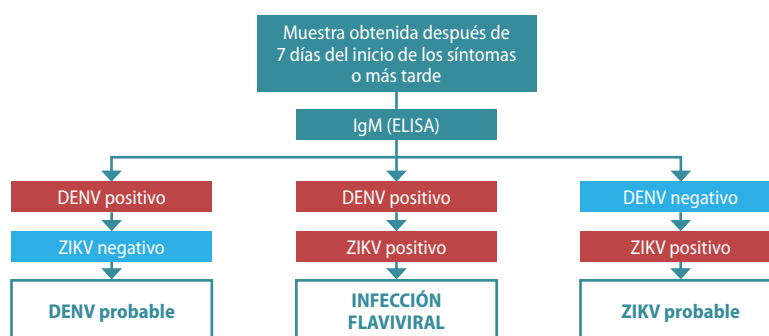
<sup>b</sup> Consulte las manifestaciones clínicas principales en el bebé (pág. 162).

**Fig. 5.6. Pruebas en casos presuntos de infección por el ZIKV**

**Pruebas moleculares usando una NAAT múltiple en casos presuntos de infección por el ZIKV en áreas con circulación de otros arbovirus**



**Detección serológica en casos presuntos de infección por el ZIKV en áreas con circulación de otros arbovirus**



CHIKV: virus Chikunguña; DENV: virus del dengue; ELISA: por inmunoabsorción ligado a enzimas; IgM: inmunoglobulina M; neg: negativo; pos: positivo; RT-PCR: reacción en cadena de la polimerasa con transcriptasa inversa; ZIKV: Virus del Zika

**Códigos de la CIE-10 relevantes**

P35.8 Otras enfermedades virales congénitas  
Q02 Microcefalia

**Lista de verificación**

Lista de verificación
<p><input type="checkbox"/> <b>Examine al neonato para detectar:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Microcefalia grave con cráneo colapsado y cuero cabelludo redundante.</li> <li>▶ Contracturas congénitas de las articulaciones principales (artrogriposis)</li> </ul> <p><input type="checkbox"/> <b>Hipertonía y espasticidad.</b></p> <p><input type="checkbox"/> <b>Cicatrización macular y moteado pigmentario focal de la retina (pediatra u oftalmólogo).</b></p> <p><input type="checkbox"/> <b>Exámenes clínicos adicionales:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Radiografías: Cortezas cerebrales delgadas con calcificaciones subcorticales.</li> <li>▶ Evaluación de la audición: Detección mediante metodología de respuesta auditiva del tronco encefálico con pruebas de diagnóstico para verificar la pérdida de la audición.</li> </ul> <p><input type="checkbox"/> <b>Obtenga los antecedentes de salud médica materna y de embarazo para determinar la infección por el ZIKV.</b></p> <p><input type="checkbox"/> <b>Obtenga muestras maternas y neonatales para pruebas de diagnóstico.</b></p> <p><input type="checkbox"/> <b>Determine si el caso es presunto, probable o confirmado.</b></p> <p><input type="checkbox"/> <b>Obtenga fotografías de las malformaciones observadas.</b></p> <p><input type="checkbox"/> <b>Registre la información de diagnóstico y el reporte.</b></p>





## 6. Codificación y diagnóstico

---

### Codificación de anomalías congénitas

Uno de los aspectos esenciales de un programa de vigilancia de anomalías congénitas es su capacidad de generar información de manera eficiente. La codificación correcta y precisa de la información de diagnóstico registrada es fundamental para este proceso. La codificación de la información de diagnóstico mediante un sistema de clasificación de enfermedades permite que un programa de vigilancia registre y clasifique casos con anomalías congénitas de manera estandarizada. Introducir información codificada en un sistema electrónico facilita la recuperación y el análisis de los datos. Es importante comprender y seguir un sistema de codificación estandarizado, a fin de clasificar y codificar de manera precisa y uniforme los diversos tipos de anomalías congénitas.

Cuanto más precisa sea la descripción clínica de las anomalías congénitas presentes en un feto o neonato, más precisa será la clasificación y codificación que se pueda lograr. Por ejemplo, si no se conoce el nivel de lesión de la espina bífida (como cervical, torácica o lumbar) o si hay hidrocefalia, o cualquiera de estas afecciones, se codificaría la anomalía congénita como “espina bífida, no especificada”. Es importante obtener la mejor descripción clínica posible, revisar y clasificar cuidadosamente la anomalía congénita y asignar el (los) código(s) correcto(s) en función de la descripción. En la medida de lo posible, la base de datos debe preservar tanto los códigos como la descripción clínica detallada.

Las fotografías de las anomalías congénitas externas presentes pueden complementar la descripción clínica y ayudar a garantizar que se asigne el código adecuado. Aunque es relativamente fácil tomar fotografías, requiere capacitación para obtener las mejores fotografías (p. ej., tiempo, vistas). Consulte el Apéndice J para obtener sugerencias sobre cómo tomar fotografías de fetos o neonatos con anomalías congénitas. También se deben tener en cuenta los problemas de privacidad y se deben implementar las medidas adecuadas para garantizar la confidencialidad. Debido a que algunas fotografías podrían identificar al neonato, es fundamental mantenerlas de manera segura como documentos de vigilancia confidenciales. En el Capítulo 2, se incluye más información sobre privacidad y confidencialidad.

### Clasificación internacional de enfermedades

La CIE-10 se considera el sistema de clasificación de diagnóstico estándar internacional para todos los fines epidemiológicos generales, los fines de gestión de datos de salud y el uso clínico, y se utiliza ampliamente en muchos países como un sistema de clasificación para enfermedades. El uso de este sistema de codificación estandarizado facilitará las asociaciones y colaboraciones con otros programas que utilicen el mismo sistema de codificación.

La CIE-10 fue desarrollada y es mantenida por la OMS. La versión más reciente está disponible en el sitio web de la OMS (12). Está disponible en los seis idiomas oficiales de la OMS (árabe, chino, inglés, francés, ruso y español), así como en otros 36 idiomas. Puede encontrar una lista de puntos de contacto para las versiones en 42 idiomas de la CIE-10 en el sitio web de la OMS (36).

En el sitio web de la OMS, hay disponible una herramienta interactiva de autoaprendizaje de la CIE-10 para fines de capacitación (37).

La CIE-10 se ha utilizado para clasificar enfermedades en registros médicos e inscripción en el registro civil, como base para la compilación de estadísticas nacionales de mortalidad y morbilidad por parte de los Estados miembros de la OMS.

Los códigos de la CIE-10 se enumeran en orden alfanumérico y se describen en detalle.

La clasificación de anomalías congénitas estructurales se encuentra en el Capítulo XVII:

“Malformaciones, deformaciones y anomalías cromosómicas congénitas (Q00–Q99)”





Este capítulo contiene los siguientes bloques de códigos:

- ▶ **Q00–Q07** Malformaciones congénitas del sistema nervioso
- ▶ **Q10–Q18** Malformaciones congénitas de ojos, oídos, cara y cuello
- ▶ **Q20–Q28** Malformaciones congénitas del sistema circulatorio
- ▶ **Q30–Q34** Malformaciones congénitas del sistema respiratorio
- ▶ **Q35–Q37** Labio fisurado y paladar hendido
- ▶ **Q38–Q45** Otras malformaciones congénitas del sistema digestivo
- ▶ **Q50–Q56** Malformaciones congénitas de los órganos genitales
- ▶ **Q60–Q64** Malformaciones congénitas del aparato urinario
- ▶ **Q65–Q79** Malformaciones congénitas y deformaciones del sistema musculoesquelético
- ▶ **Q80–Q89** Otras malformaciones congénitas
- ▶ **Q90–Q99** Anomalías cromosómicas, no clasificadas en otra parte.

## Modificaciones de la CIE-10

Los códigos de la CIE-10 carecen de especificidad para la codificación única de algunas anomalías congénitas y la mayoría de los síndromes genéticos. Por lo tanto, algunos programas de vigilancia de anomalías congénitas utilizan su propia modificación local de la CIE-10 que contiene códigos adicionales para algunas anomalías congénitas específicas que no se encuentran en la CIE-10, o agregan un dígito adicional, o ambos, para permitir una codificación más detallada de algunos defectos y certeza del diagnóstico.

El siguiente es un ejemplo de cómo el RCPCH (anteriormente conocida como la Asociación Pediátrica Británica) desarrolló una adaptación de la CIE-10 agregando un dígito más a los códigos de la CIE-10 para expandir y permitir una codificación más detallada (38). Por ejemplo, en esta adaptación, se agregan códigos específicos para diferenciar encefalocelos parietales, orbitales, nasales y nasofaríngeos, de la siguiente manera:

- ▶ **Q01.8** Encefalocelo de otros sitios (código CIE-10)
- ▶ **Q01.80** Encefalocelo parietal
- ▶ **Q01.81** Encefalocelo orbital
- ▶ **Q01.82** Encefalocelo nasal
- ▶ **Q01.83** Encefalocelo nasofaríngeo

## Personal responsable del diagnóstico y la codificación

Según cómo se establezca un programa de vigilancia de anomalías congénitas, la codificación de las anomalías congénitas podría realizarse en un hospital o clínica, o en un registro central, en función de la información clínica proporcionada. Es importante capacitar al personal del hospital o de la clínica responsable de diagnosticar y codificar las anomalías congénitas. Si la codificación se realiza en el hospital o en la clínica, también es importante y recomendado que alguien que conoce las anomalías congénitas (p. ej., un neonatólogo, pediatra, genetista clínico o dismorfólogo) revise y confirme el diagnóstico, y asigne los códigos adecuados. Luego, los códigos de anomalías congénitas, o las descripciones específicas de estos, se envían al registro central, donde se realiza la revisión y verificación final de todos los códigos informados por los centros participantes.

No todos los centros contarán con personal que reconozca las anomalías congénitas. Si no hay un miembro del personal con conocimientos disponible, se sugiere que la codificación se realice a nivel del registro central. Tener una descripción de una anomalía congénita que sea lo más completa y minuciosa posible, y que incluya fotografías con la descripción, aumentará la probabilidad de que el revisor del registro pueda asignar un código preciso. Es importante recordar que una descripción que incluya palabras abreviadas puede ser fácilmente malinterpretada o entendida de manera errónea por el revisor.

La confiabilidad de la codificación también puede verse afectada por la experiencia del personal que registra la información y la experiencia del personal de vigilancia que revisa la información.



## Efecto de la certeza del diagnóstico en la codificación

### Diagnóstico prenatal y posnatal

La certeza de un diagnóstico puede variar para los nacidos vivos y las muertes fetales (mortinatos), así como cuando el diagnóstico es solo prenatal o postnatal. Con las interrupciones voluntarias del embarazo, es posible que un diagnóstico prenatal no se verifique por muchos motivos, incluido el método de interrupción, el estado de la muestra o la falta de un examen posterior a la interrupción o una autopsia. Los programas que están interesados en información más detallada sobre la inclusión del diagnóstico prenatal en la vigilancia de anomalías congénitas pueden encontrar algunas sugerencias y consejos útiles y prácticos en las pautas desarrolladas por la NBDPN de los EE. UU. (14). Entre los recién nacidos vivos que mueren poco después del nacimiento, el diagnóstico también podría causar dificultades si no se realizan ciertos exámenes (p. ej., radiografías y cariotipo) o una autopsia.

### Codificación de diagnósticos posibles y confirmados

Cuando el diagnóstico es incierto (p. ej., hidrocefalia indicada por ecografía prenatal, pero para la cual no se realiza una confirmación postnatal), es beneficioso distinguir los posibles diagnósticos de los diagnósticos confirmados. Esto se puede hacer usando un campo separado en el formulario de extracción de anomalías congénitas para incluir esta información (consulte el Apéndice G) o agregando un dígito adicional a los códigos de la CIE-10, lo que ha sido realizado por algunos programas de vigilancia (38).

### Codificación de múltiples anomalías congénitas

Aproximadamente, el 75 % de los fetos y neonatos presentan anomalías aisladas con una anomalía congénita mayor y el 25 % restante tiene más de una anomalía mayor (39, 40).

En el Apéndice C, se presentan más detalles sobre los tipos de anomalías congénitas de acuerdo con el cuadro clínico.

Cuando hay más de una anomalía congénita presente, se registra una descripción detallada de cada anomalía mayor. Los programas de vigilancia de anomalías congénitas varían en términos de la cantidad de códigos que registran para un feto o neonato, pero permitir la codificación de al menos 10 anomalías debe ser suficiente. Las anomalías mayores tienen prioridad sobre cualquier anomalía menor por ser registradas dentro del número mínimo de diagnósticos registrados.

Ciertos síndromes también pueden codificarse de acuerdo con la clasificación CIE-10 (12). Cuando el código de la CIE-10 no es lo suficientemente específico (p. ej., los códigos enumerados en el grupo Q87: "otros síndromes de malformación congénita especificados que afectan a múltiples sistemas"), entonces el uso de la clasificación desarrollada por el RCPCH podría ser beneficioso (38). Independientemente de qué clasificación(es) se utilice(n), una descripción detallada de cualquier anomalía observada es muy importante para la codificación precisa de anomalías congénitas.

### Uso de códigos para vigilancia, análisis de datos y presentación

La siguiente información está destinada principalmente al personal del registro central. Para registrar códigos de la CIE-10, se utiliza el formato de código más específico (es decir, Q##.#). Por ejemplo, el encefalocele frontal se codifica como Q01.0. El formato de tres caracteres o código de grupo (es decir, Q##) se utiliza frecuentemente solo para fines de análisis y presentación de datos, para agrupar e informar todos los tipos de cualquier afección. Por ejemplo, al analizar e informar todos los tipos de encefalocele (total), se puede utilizar el formato de tres caracteres (Q01). Los diagnósticos codificados como posibles aún se excluirían.

Junto con los códigos de la CIE-10, se proporciona una lista con exclusiones de varias anomalías en el sistema de clasificación CIE-10. El término "exclusión" no significa necesariamente que el caso esté excluido del registro. Significa que la anomalía particular no se codifica usando el mismo código o códigos. Por ejemplo, debido a que la "espinas bífida oculta" se considera una anomalía diferente de los otros tipos de espina bífida y tiene un código específico (Q76.0), los códigos de la CIE-10 Q05.# no se utilizan. Otro ejemplo es el paladar hendido con labio fisurado: Si un feto o neonato tiene paladar hendido y labio fisurado, la anomalía no se codifica con un código de paladar hendido (Q35.1–Q35.9), sino con un código enumerado bajo paladar hendido con labio fisurado (Q37.0–Q37.9).



Es importante tener en cuenta que, si bien para fines de vigilancia todas las anomalías mayores que afectan a un feto o neonato pueden codificarse, para el análisis y la presentación de los datos, los criterios para incluir o excluir determinadas anomalías pueden determinar qué códigos se utilizan. Por ejemplo, si bien un caso podría tener tanto anencefalia (Q00.0) como espina bífida lumbar sin hidrocefalia (Q05.7), para fines de informe, el caso podría analizarse solo con otros casos de anencefalia. Además, si una anomalía es secundaria a otra anomalía, como pie equinovaro con espina bífida, el caso se incluiría en los análisis de espina bífida (Q05.#), pero no en los análisis de pie equinovaro (Q66.0 o Q66.8). Sin embargo, cuando hay presencia de anencefalia y espina bífida, y son contiguas, esta es la afección llamada craneorraquisquisis, para la cual existe un código de la CIE-10 único (Q00.1); por lo tanto, la anencefalia y la espina bífida no se codifican por separado en este caso.

A continuación, se presentan ejemplos de la asignación de códigos basados en la descripción clínica.

### **Ejemplo 1:**

Se proporcionan el siguiente diagnóstico y descripción clínica para un neonato:

“espina bífida con meningocele LS e hidrocefalia masiva”

En este caso, “LS” se usa como abreviatura de “lumbosacra”. Aunque la descripción podría indicar dos anomalías (espina bífida e hidrocefalia), la hidrocefalia es frecuente entre los niños con espina bífida y se considera una consecuencia de la espina bífida, la anomalía congénita principal en este caso. Hay códigos específicos para “espina bífida con hidrocefalia” en la CIE-10. El código de la CIE-10 sugerido para asignar a este caso es Q05.2 (espina bífida lumbar con hidrocefalia). Este caso no se incluiría en los análisis de hidrocefalia como anomalía primaria.

### **Ejemplo 2:**

Se proporcionan el siguiente diagnóstico y descripción clínica para un neonato:

“labio fisurado y paladar hendido”

Debido a que no se especifica si el paladar blando, el paladar duro o ambos están afectados, y no se proporciona información con respecto a la lateralidad del labio fisurado, el código de la CIE-10 sugerido es Q37.9 (paladar hendido no especificado con labio fisurado unilateral).

Nota: Para el paladar hendido, es poco frecuente tener disponible la descripción detallada (si el paladar blando o duro está afectado), a menos que la descripción se proporcione como resultado de una reparación quirúrgica.

### **Ejemplo 3:**

El siguiente diagnóstico y descripción clínica se proporcionan en un registro médico:

“labio fisurado SAI; espina bífida SAI; pólipos fibroepiteliales auriculares”

La abreviatura “SAI” significa “no especificado de otra manera”. El código de la CIE-10 sugerido para labio fisurado SAI es Q36.9 (labio fisurado SAI) y para espina bífida SAI es Q05.9 (espina bífida, no especificada). Los pólipos fibroepiteliales auriculares se consideran anomalías menores; por lo tanto, codificarlas es opcional. Si se los codifica, el código de la CIE-10 sugerido para los pólipos fibroepiteliales auriculares es Q17.0 (apéndice o pólipos fibroepitelial preauricular). Aunque “SAI” es un código válido en la CIE-10, se usa solo cuando no hay posibilidad de obtener una mejor descripción para una anomalía congénita específica.

### **Ejemplo 4:**

Se proporcionan el siguiente diagnóstico y descripción clínica para un neonato:

“amelia de las extremidades superiores e inferiores”

Hay dos códigos de la CIE-10 que se deben asignar. Uno es para la amelia de las extremidades superiores: Q71 (ausencia completa congénita de las extremidades superiores); la otra es para amelia de las extremidades inferiores: Q72 (ausencia completa congénita de extremidades inferiores). Sin embargo, para fines de informe y análisis, se sugiere contarlos solo una vez, usando el código de la CIE-10 Q71.0.



### **Ejemplo 5:**

El siguiente diagnóstico y descripción clínica se proporcionan como parte de un informe de autopsia:

“bebé con anencefalia con anomalías marcadas; labio fisurado bilateral; paladar hendido”

El código de la CIE-10 sugerido para la anencefalia es Q00.0 (anencefalia). La descripción de “anomalías marcadas” es vaga y la codificación es opcional. Si se codifica, el código de la CIE-10 sugerido es Q 89.9 (malformación congénita, no especificada). Aunque la descripción podría indicar dos anomalías (labio fisurado y paladar hendido), existe un código de la CIE-10 específico para asignar al paladar hendido con labio fisurado bilateral. Debido a que no se especifica el tipo de paladar hendido, el código de la CIE-10 sugerido es Q37.8 (paladar hendido no especificado con labio fisurado bilateral).

Nota: Evite usar el código Q89.9 de la CIE-10 si es posible porque no proporciona ninguna especificidad y tiene un valor muy mínimo en la vigilancia de anomalías congénitas.

### **Ejemplo 6:**

Se proporcionan el siguiente diagnóstico y descripción clínica para un neonato:

“mielomeningocele, T3–T4 abierto”

Dado que no se menciona ni especifica si hay presencia de hidrocefalia, se puede suponer que el defecto es “espina bífida sin hidrocefalia” y codificar como Q05.6 (espina bífida torácica sin hidrocefalia). Sin embargo, también es posible usar el código de la CIE-10 Q05.9 (espina bífida, no especificada), pero al usar este código no se registraría la especificidad para el nivel de la lesión. Se recomienda que el programa de vigilancia de defectos congénitos incluya información en su protocolo sobre cómo codificar la espina bífida cuando la hidrocefalia no se menciona ni se describe en los registros médicos.

La CIE-10 (12) y las referencias (29, 41–43) proporcionan más información sobre la codificación y clasificación de anomalías congénitas.



## 7. Guía básica sobre la calidad de los datos en la vigilancia de defectos congénitos

---

### Por qué es importante la calidad de los datos

En la salud pública, una fuente crucial de evidencia para la acción son los datos de vigilancia, el seguimiento de indicadores clave de salud y el uso de la información para prevenir enfermedades y mejorar la salud de la población. En la vigilancia de los defectos congénitos, el enfoque está en hacer un seguimiento del impacto de los defectos congénitos en las poblaciones mediante el monitoreo de la ocurrencia de defectos congénitos (idealmente durante toda la vida, desde el feto hasta el adulto) y su impacto en la salud y la vida diaria (idealmente, abarcando mortalidad, morbilidad, discapacidad y calidad de vida). Estos datos pueden ayudar a proporcionar los servicios necesarios, identificar disparidades y desigualdades, detectar tendencias y evaluar el efecto de las intervenciones.

La vigilancia de la salud pública es una inversión social que vale la pena precisamente porque proporciona mucho valor a la comunidad, es una fuente continua y sostenida de datos de salud pública en la que se pueden basar las intervenciones. Para que dichas intervenciones sean correctas, los datos deben ser confiables (precisos, completos y oportunos); de ahí el valor de los datos de alta calidad. De hecho, no solo son beneficiosos los datos de alta calidad, sino que a veces los datos de mala calidad podrían ser peores que no tener ningún dato, ya que pueden conducir a decisiones equivocadas fortalecidas por la ilusión de hacer lo correcto en función de la evidencia.

También existe una segunda razón para enfocarse en los datos de calidad. Mejorar la calidad en un sistema puede reducir sus costos. Con mejores sistemas de vigilancia, hay menos errores para corregir, menos productos para desechar. Reducir los costos es importante en todas partes, pero es especialmente crucial en áreas del mundo donde los recursos son limitados y que se deben repartir entre muchas necesidades de salud diferentes. Para la prevención y la atención de defectos congénitos, las áreas de recursos más bajos son particularmente relevantes, ya que abarcan regiones de grandes poblaciones y altas tasas de nacimientos, como Asia y África, donde se producen la mayoría de los nacimientos (y la mayoría de los defectos congénitos).

Evaluar y mejorar la calidad de los datos en la vigilancia de defectos congénitos es un proceso de varios pasos. Esta guía básica se centrará en algunas ideas básicas como puntos de partida para el debate y la acción dentro de los programas y las redes de defectos congénitos. Específicamente, las áreas cubiertas incluyen el valor y la necesidad de datos de alta calidad, cómo son posibles las mejoras de calidad en todas partes y las herramientas simples que están disponibles para garantizar que la calidad esté integrada en el proceso de vigilancia.

### Escenario de vigilancia

Imagine que se ha creado un programa de vigilancia para monitorear un indicador que es importante para la comunidad, p. ej., la prevalencia de los DTN en los nacidos vivos (consulte la Fig. 7.1). Después de un período de prevalencia estable, de repente el personal del programa comienza a ver un aumento evidente (flecha 1). ¿Cómo se podría interpretar este cambio y qué se podría hacer al respecto? A medida que pasa el tiempo, se observa una disminución evidente (flecha 2). ¿Cómo se podría interpretar este cambio y qué se podría hacer ahora?

Después de un período más prolongado, la prevalencia parece estabilizarse (flecha 3) y comienza un nuevo valor de referencia. ¿Por qué hay un nuevo valor de referencia? ¿Qué ha cambiado desde el valor de referencia anterior? ¿Qué significa esto?

Claramente, algo está sucediendo. ¿Estos cambios realmente reflejan lo que está sucediendo en la población? ¿Son reales estos cambios? ¿O estos cambios son espurios, debido a los cambios en cómo un programa de vigilancia puede interactuar con la población objetivo? Y si se deben a actividades de vigilancia, ¿se deben a datos irrelevantes o sin sentido, o errores en el proceso de vigilancia (p. ej., casos incompletos o mal codificados)?

A continuación, se presentan algunas preguntas críticas y posibles acciones que el programa de vigilancia podría realizar:

- ▶ ¿Se lanzará una investigación para encontrar un nuevo teratógeno, si se toma la decisión de que el aumento en el punto 1 es real? Sin embargo, si el aumento es espurio, la investigación sería una pérdida de tiempo y recursos.
- ▶ ¿El foco estará en comprender si los procesos del sistema de vigilancia han cambiado, por ejemplo, se agregó un nuevo hospital de derivación, se contrató personal nuevo, pero no se lo capacitó o se perdió una fuente de datos, lo que derivó en cambios en la detección y reporte?

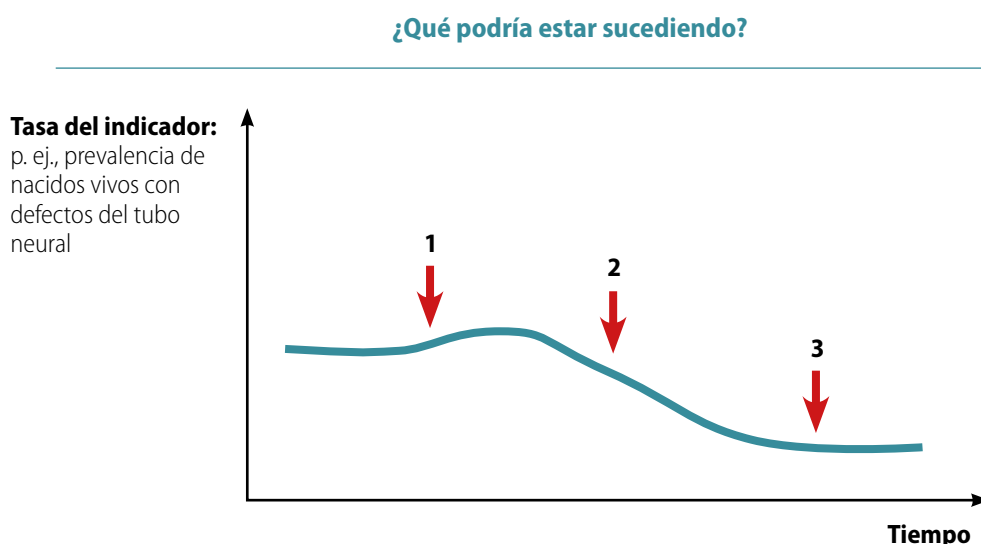
- ▶ ¿Se realizará una evaluación para determinar qué decisiones locales/regionales/de todo el país han cambiado que podrían afectar a las mujeres embarazadas y los resultados del embarazo, como la interrupción electiva del embarazo?
- ▶ ¿No se hará nada con la esperanza de que el problema desaparezca? (Por lo general, esta no es una buena estrategia).

Claramente, se debe hacer algo para comprender tanto la biología de la afección bajo vigilancia como cada paso metodológico del programa de vigilancia. Además, será importante comprender el contexto de la atención médica y la comunidad. Por ejemplo, ¿qué políticas o iniciativas están implementadas o han cambiado que podrían afectar el programa, y específicamente, en qué parte del programa podrían influir (p. ej., verificación, presentación de informes, revisión de casos clínicos, codificación)?

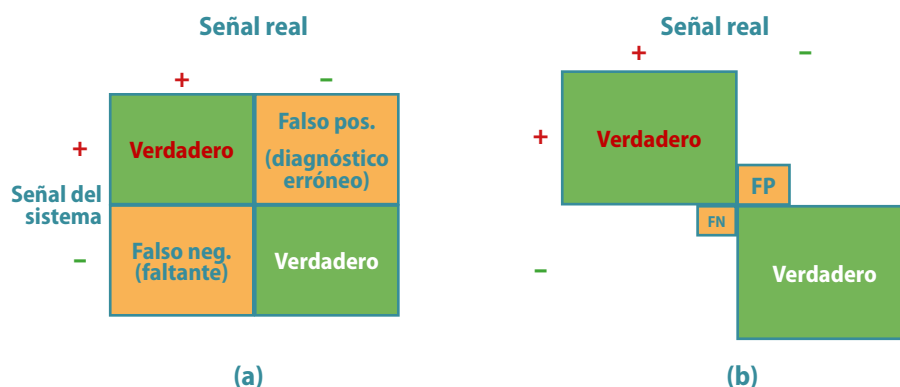
La relación entre una señal verdadera en la población y la señal detectada por el programa de vigilancia puede visualizarse en una tabla de dos por dos (consulte la Fig. 7.2).

Como se muestra en el *panel a* de la Fig. 7.2, el sistema apunta a detectar solo señales verdaderas, sin eventos de diagnósticos erróneos (falsos positivos) o eventos faltantes (falsos negativos). Los falsos positivos y los falsos negativos tienen costos.

**Fig. 7.1. Interpretación de cambios en las tasas de un indicador en un sistema de vigilancia de defectos congénitos**



**Fig. 7.2. Señales reales frente a señales generadas por el sistema en un programa de vigilancia de defectos congénitos**



Costo de falsos positivos (falsos pos.; FP; diagnósticos erróneos): alarmas inapropiadas (desperdiciadas), investigaciones en grupo, inquietudes.

Costo de falsos negativos (falso neg.; FN; diagnóstico erróneo): “epidemia” pasada por alto, se perdió el beneficio de la intervención.



Mejorar la calidad de un programa de vigilancia tiene como objetivo minimizar los errores que causan falsos negativos y falsos positivos (cuadrados más pequeños) y aumentar la confianza de que el sistema puede rastrear de manera confiable los eventos en la población (cuadrados más grandes). Por ejemplo, imagine que el sistema de vigilancia detecta una disminución evidente en la ocurrencia de espina bífida en un área donde se están realizando esfuerzos de prevención primaria. ¿Es realmente un reflejo del éxito de la intervención de prevención primaria? ¿O se está degradando la exhaustividad o la exactitud de la determinación de los casos porque, por ejemplo, el personal capacitado ha dejado los centros de maternidad o las interrupciones voluntarias del embarazo han aumentado, pero no han sido registradas en el programa?

La mejora de la calidad de los datos es un proceso. La calidad siempre puede mejorarse. La clave es mejorar, estabilizar esas mejoras y aprovecharlas.

### Datos que son “aptos para el uso”

Una amplia definición de datos de alta calidad son los datos que son aptos para su uso. Una vez puesta en funcionamiento, esta definición aparentemente simple tiene profundas implicaciones para un programa de vigilancia.

“Aptos para el uso” habla de la necesidad de comprender en detalle los objetivos (“uso”) del programa, y evaluar los datos y los sistemas de datos creados. Los mejores programas incorporan calidad a través del diseño en el proceso de vigilancia. En la práctica, el programa debe tener información explícita y detallada sobre lo que busca como producto final de la vigilancia, y luego trabajar de nuevo para diseñar la adquisición y el procesamiento de datos que puedan respaldar los objetivos del programa.

El primer paso crucial es garantizar que todos, desde el director del programa hasta el personal de primera línea, tengan claro qué información desea evaluar, hacer un seguimiento y difundir el programa, y por qué. Incluso si dichos objetivos son flexibles y pueden cambiar con el tiempo, es fundamental que sean explícitos y medibles. Como ejemplo, para un programa que incluye DTN como una afección elegible, ¿qué tipo de datos son “aptos para el uso”?

Claramente, los datos necesarios para describir adecuadamente a un niño con espina bífida variarán en cierta medida dependiendo de si estos datos son para el cirujano, para el programa de seguimiento clínico o para la vigilancia de la salud pública. Para la vigilancia de la salud pública, los datos recopilados variarán dependiendo de los objetivos del programa: ¿es el seguimiento de la prevalencia en los nacidos vivos (o algún otro desenlace de nacimiento) o también incluye un seguimiento de la vinculación con los servicios y los resultados de salud? Por ejemplo, el monitoreo para determinar la gravedad y las posibles complicaciones requerirá detalles como el tamaño, la ubicación, el recubrimiento de la piel y los hallazgos asociados/as como la hidrocefalia. Asimismo, si un programa de vigilancia tiene como objetivo también hacer un seguimiento de los factores de riesgo, los detalles sobre las exposiciones y los usos de suplementos serán importantes.

Reflexionar sobre “apto para el uso” también ayuda a un programa a desarrollar no solo *variables de datos* explícitas y parámetros de calidad relacionados, sino también a diseñar *estructuras de datos y bases de datos eficientes*. Tener objetivos claros y detallados para lo que un programa desea rastrear, informar y comunicar ayudará a optimizar la forma en que se organizan los datos para que la información no solo sea fácil de ingresar, sino que también se extraiga y analice de manera eficiente.

### Objetivos SMART y SMARTER

Al desarrollar los objetivos de un programa, es útil considerar el marco SMART (44). Si bien todos los elementos no son necesariamente relevantes en todas las situaciones, el marco SMART puede utilizarse para ayudar a un equipo de vigilancia a desarrollar y examinar críticamente los objetivos establecidos de su programa. Para nuestros fines, la sigla SMART incluye los siguientes atributos:

- ▶ **E**specífico: se dirige a un resultado, indicador o área de mejora específicos
- ▶ **M**edible: cuantifica el (los) indicador(es)
- ▶ **A**lcanzable: establece qué resultados pueden lograrse de manera realista con los recursos disponibles
- ▶ **R**elevante: proporciona significado e importancia a la comunidad
- ▶ **R**elacionado con el **T**iempo: especifica cuándo se pueden lograr los resultados.





Realizar el ejercicio de establecer objetivos específicos y medibles no solo aclara a todos los participantes del programa lo que debe lograrse, sino que comienza a proporcionar una base para la evaluación y mejora de la calidad. Algunos ejemplos básicos pueden ilustrar este punto.

**Específico.** Un programa que se propone “monitorear todos los defectos congénitos” no tiene un objetivo específico: ¿qué son “todos” los defectos congénitos? Un objetivo más específico sería monitorear una lista explícita de defectos congénitos seleccionados (p. ej., espina bífida, onfalocele, gastrosquisis, etc., junto con definiciones claras de casos), entre los desenlaces de nacimientos bien definidos (p. ej., todos los nacidos vivos, todos los nacidos vivos más las muertes intrauterinas más las interrupciones voluntarias del embarazo, etc.) en una población de origen bien definida (p., nacimientos en una red de hospitales o de madres que viven en un área geográfica).

**Medible.** Un indicador medible de tal objetivo específico podría ser la prevalencia al nacer, la prevalencia específica de la edad materna en el parto (importante para afecciones como síndrome de Down o gastrosquisis), mortalidad perinatal, mortalidad infantil, etc., y cada indicador tiene su definición explícita y los medios para acceder a los datos adecuados sobre los denominadores.

**Alcanzable.** Tener objetivos alcanzables y realistas es extremadamente importante. El objetivo puede ser un desafío, pero debe ser factible dados los recursos disponibles. Por ejemplo, los programas que están comenzando o que tienen recursos limitados podrían considerar enfáticamente enfocarse, al menos en las etapas iniciales, en una lista breve de defectos congénitos que pueden determinarse y evaluarse de manera confiable con medios simples: típicamente, una lista breve de defectos congénitos externos, visibles al nacer, de impacto significativo en la salud clínica y pública. Del mismo modo, el tipo de datos que se recopilarán para cada caso deberá calibrarse cuidadosamente para que sirvan a los objetivos específicos del programa. Diversas organizaciones y redes han desarrollado dichos conjuntos de condiciones y variables (p. ej., lista de NBDPN, base de datos PreSurv de la ICBDSR y la lista proporcionada en el Capítulo 4 de este manual). Estos recursos son buenos puntos de partida que pueden adaptarse a las necesidades de un programa.

Tener objetivos alcanzables también sirve como recordatorio de que un programa debe tener personal capacitado para hacer bien el trabajo. En la vigilancia de defectos congénitos, esto significa, por ejemplo, tener la capacidad epidemiológica y clínica para identificar, describir, codificar y clasificar afecciones poco frecuentes y, a veces, complejas. En la práctica, un programa debe pensar en la capacitación adecuada para el personal de primera línea (p. ej., personal de enfermería en los centros de maternidad), y tener médicos expertos para la revisión y clasificación de casos (p. ej., en la oficina central o de coordinación del programa), además de gerentes de datos, analistas y epidemiólogos.

**Relevante.** Los buenos objetivos son significativos para el programa y para la comunidad. Esta creencia y compromiso compartidos impulsarán un programa hacia adelante en los buenos y malos momentos. Un objetivo relevante es uno que parezca valioso, que sea aplicable al entorno social y cultural de la comunidad, y que sea relevante para los tiempos. Por ejemplo, un objetivo relevante podría ser realizar una vigilancia de los defectos congénitos clínicamente mayores con factores de riesgo modificables conocidos (p. ej., DTN) y vincular un programa de vigilancia de defectos congénitos con programas que monitoreen e intervengan en dichos factores de riesgo (p. ej., programas de nutrición y fortificación, programas de detección de diabetes, etc.). Los programas que operan en entornos con inquietudes o factores de riesgo específicos (p. ej., alto uso de medicamentos preocupantes) pueden incluir esas inquietudes al decidir sus objetivos.

**Relacionados con el Tiempo.** Finalmente, un buen objetivo está relacionado con el tiempo o tiene un límite de tiempo. Tener un horizonte temporal definido ayuda a cumplir los objetivos y a realizar un seguimiento del progreso. Un buen objetivo relacionado con el tiempo no es demasiado ambicioso, pero tampoco demasiado difuso; por ejemplo, tener un objetivo de monitorear la espina bífida en 10 años es demasiado lejano en el futuro para ser útil. Uno puede tener objetivos a largo plazo, pero en tales casos, estos deben asociarse con objetivos a corto plazo que se pueden usar para hacer un seguimiento y evaluar el progreso.

Otros dos puntos merecen énfasis. Primero, pensar cuidadosamente en los datos y la calidad de los datos desde la perspectiva del producto final (los objetivos del programa de vigilancia) no es un ejercicio académico sino una necesidad. El tiempo dedicado a esta fase ahorrará mucho tiempo y esfuerzo más adelante. En la fase de planificación, los planificadores deben darse cuenta de que los datos son costosos: se necesita tiempo y recursos para recopilar, verificar, almacenar y analizar datos, y dicho tiempo y recursos son limitados. No debe haber “recopilación de datos



recreativos"; *se deben recopilar todos los datos que se usarán; se deben usar todos los datos recopilados*. Un ejercicio simple es, una vez creada una lista propuesta de elementos de datos, desarrollar un conjunto de tablas en las que se utilizarán esas variables. Si no se utilizan ciertos elementos de datos o si un programa no puede recopilar esos datos con precisión, ese es un argumento para no incluirlos en el sistema de vigilancia.

En segundo lugar, un programa bien planificado tendrá un pensamiento hacia el futuro y un plan explícito para la expansión. Por ejemplo, un programa puede empezar a funcionar centrándose en un conjunto básico de afecciones y elementos de datos. Según los recursos y el éxito del funcionamiento, un programa puede desarrollar e implementar un plan de expansión para agregar afecciones y elementos de datos.

De hecho, una variante de la sigla **SMART** es **SMARTER**: los objetivos también deben **Evaluarse** y **Revisarse**. Esta extensión habla de la naturaleza dinámica de los objetivos. Todo puede mejorarse, incluidos los objetivos. La evaluación y revisión regulares son fundamentales para garantizar el mejor uso de los recursos de un programa para el beneficio de la comunidad.

Con los objetivos establecidos y después de haber desarrollado una primera lista de elementos de datos para cumplir con esos objetivos, un programa deberá implementar estrategias amplias y buenas prácticas para comenzar a incorporar calidad en dichos elementos de datos.

## Buenas estrategias y prácticas generales de datos

Algunas prácticas simples en la definición y recopilación de datos pueden prevenir errores y mejorar la congruencia y la calidad de la vigilancia. Fundamentalmente, estas prácticas deben desarrollarse en la etapa de planificación, antes de que se recopilen los datos y deben incorporarse a la capacitación del personal.

- ▶ *Definir explícitamente todos los elementos de datos.* Cada elemento de los datos (incluso los aparentemente obvios como sexo, peso al nacer, residencia) debe definirse explícitamente, incluido dónde se encontrarán y cómo se codificarán.
- ▶ *Se deben dar instrucciones de manera explícita para los elementos de datos desafiantes.* La vida real es desordenada, por lo que se deben dar instrucciones para los datos que no están en el gráfico (datos desconocidos) o los campos que se dejan en blanco en los formularios de datos (datos faltantes). El objetivo es la congruencia (todos comparten el mismo enfoque con problemas similares) y la eficiencia (no es necesario adivinar).
- ▶ *Almacene los datos sin procesar en lugar de las variables calculadas.* Para muchos elementos clave, los datos sin procesar son mejores porque se conservan fácilmente y se puede preservar la minuciosidad de los datos. Por ejemplo, en lugar de registrar el índice de masa corporal, un programa debe recopilar datos de estatura y peso. El índice de masa corporal se puede calcular a partir de la estatura y el peso, pero no al revés. Para algunos datos complejos, como un ecocardiograma, esto no es factible, por lo que un informe será suficiente. Sin embargo, un programa debe considerar firmemente el almacenamiento de fotografías o copias de radiografías para ayudar con la revisión centralizada de casos; por ejemplo, en casos de deficiencias en las extremidades, fenotipos complejos o posibles síndromes.
- ▶ *No categorice las variables continuas.* Algunos ejemplos incluyen el peso al nacer, la estatura, el peso, la edad gestacional y la edad materna. Aunque en muchos casos estos datos eventualmente se codificarán durante el análisis de datos, la recopilación del valor real es mucho más valiosa a largo plazo (p. ej., proporciona flexibilidad para nuevos análisis), no requiere trabajo adicional y permite mejores verificaciones de errores.
- ▶ *Si se utilizan variables categóricas, codifíquelas en la recolección de datos.* En algunos casos, la codificación en la recopilación de datos es razonable y podría ahorrar tiempo. Los ejemplos incluyen sexo (p. ej., 1 = hombre, 2 = mujer, etc.) u origen étnico (si se puede generar una lista bastante completa, con una opción para "otro, especificar"). Es una buena práctica ser coherente con la codificación, utilizando códigos similares para preguntas similares (p. ej., 1 = no, 2 = sí, etc.). Si se utiliza un formulario de recopilación de datos (en papel o electrónico), es una buena práctica mostrar el código con la etiqueta (p. ej., 1 = no, 2 = sí, etc.).
- ▶ *Minimice el texto libre abierto en los campos de entrada de datos.* El texto libre es difícil de analizar y requiere la revisión de expertos para transformarse en datos analizables. Sin embargo, la recomendación es minimizar el texto libre, no evitarlo por completo, porque a veces es necesario y de hecho crítico preservar el contenido de la información. Los ejemplos incluyen una descripción textual del defecto de nacimiento o fenotipo, y secciones de comentarios de ciertas áreas en los formularios de extracción. Los defectos congénitos son afecciones complejas y la persona encargada de la extracción de los datos debe tener la oportunidad de describir la complejidad o incertidumbre para que los expertos en el nivel central/coordinación puedan revisar y resolver adecuadamente.

- ▶ *Incluya un conjunto reflexivo de posibles factores de confusión.* Además de los datos descriptivos básicos (p. ej., características demográficas, descripción de los defectos congénitos, etc.), considere incluir información que pueda usarse para ajustar, estratificar y comparar entre grupos, como edad materna, tabaquismo, atención prenatal, etc. Para tomar una decisión racional y eficiente (cada dato tiene un costo), revise los objetivos del programa y la información que se desea analizar e informar para garantizar que estos datos adicionales se puedan recopilar, que la calidad sea “apta para el uso” y que los datos se utilizarán.
- ▶ *Desarrollar un manual de procedimientos operativos estándar (POE) para un programa.* Todos los procesos de un programa de vigilancia deben incorporarse en un manual de procedimientos operativos estándar, incluidos todos los problemas analizados en esta sección. Este manual debe ser claro y estar actualizado. Desarrollar y mantener dicho manual es un compromiso significativo, pero si se utiliza bien, es de vital importancia por varias razones: En primero lugar, obliga a los planificadores a planificar en detalle los procesos del programa, y ayuda a identificar obstáculos y posibles soluciones. En segundo lugar, dicho manual es un recurso de capacitación clave que puede proporcionar instrucciones claras para el personal nuevo, así como para la capacitación de repaso, asegurando así procesos congruentes en un programa. En tercer lugar, un manual de procedimientos operativos estándar ayuda a responsabilizar al personal, ya que tanto los procesos como las responsabilidades se describen claramente. En cuarto lugar, un manual de procedimientos operativos estándar detallado proporciona transparencia y aumenta la confianza en todos los niveles del programa y entre las partes interesadas. Por último, y de manera más amplia, un manual de procedimientos operativos estándar se convierte en una ayuda para crear un mapa de procesos visual/escrito y detallado (que se analizará más adelante), así como para establecer estándares explícitos para los datos, guías para los procesos y evaluación continua.
- ▶ *Fomente la formación, la retroalimentación, la comunicación y el reconocimiento de los equipos.* El elemento humano es fundamental en cualquier proceso de vigilancia de salud pública. Los mejores programas utilizan equipos para alcanzar sus objetivos, y los equipos incluyen representantes de todos los niveles y procesos del programa, desde personal de primera línea (p. ej., personal de enfermería que realiza extracción de datos) hasta gerentes, analistas y administradores de datos. Este enfoque fomenta la comunicación, la comprensión compartida de los objetivos, procesos y problemas, y proporciona un recurso valioso para identificar soluciones a problemas de calidad de datos. El personal de primera línea es especialmente crítico, ya que es responsable de la recopilación de los datos primarios. La recopilación de datos primarios de alta calidad es crucial y será el foco de una sección posterior.

### Características clave de la calidad de los datos en la vigilancia de la salud pública

Una vez que un programa ha definido sus objetivos SMART, ha desarrollado las variables de datos asociadas para que estén adecuadamente estructuradas y sean relevantes para sus objetivos, y ha planificado sus procesos y documentación (p. ej., un manual de procedimientos operativos estándar), ¿cómo comienza dicho programa a evaluar la calidad de los datos? Tres características básicas de los datos de alta calidad en la vigilancia de la salud pública es que sean completos, exactos y oportunos, y se conoce como CAT, por la sigla en inglés (ver Fig. 7.3).

Los datos están *completos* cuando se incluyen todos los casos (no se omiten casos) y se ingresan todas las variables de datos para los casos. Evaluar el primer criterio, si están incluidos todos los casos, puede ser un desafío y podría requerir información, recursos e investigación adicionales. Sin embargo, es un problema crucial, ya que habla directamente de la sensibilidad del programa de vigilancia para detectar casos reales. El uso de indicadores de calidad de datos seleccionados para la verificación, por ejemplo, puede ser útil para evaluar este componente y se analizará más adelante.

**Fig. 7.3. Elementos clave de la calidad de los datos en la vigilancia de la salud pública**





Los datos son *precisos* cuando la información ingresada refleja la verdad (p. ej., un caso de espina bífida es, de hecho, un caso de espina bífida según lo define el manual de procedimientos operativos de un programa, o cuando la codificación y la clasificación son correctas). La capacitación y la evaluación, incluido el uso de indicadores de calidad de datos para la descripción, codificación y clasificación, pueden ayudar a evaluar y mejorar este componente de la calidad de los datos.

Los datos son *oportunos* cuando están disponibles y se difunden en el momento en que el programa los necesita. La oportunidad es particularmente importante en la vigilancia de la salud pública debido al enfoque en el seguimiento continuo de los eventos de salud. La oportunidad puede definirse de manera diferente según los programas e incluso dentro de un programa. Por ejemplo, un programa podría designar a la espina bífida para una determinación rápida en el momento de la fortificación con ácido fólico, o microcefalia en el momento de una posible epidemia de Zika. Independientemente de esto, la oportunidad debe definirse al comienzo para que pueda evaluarse y rastrearse como un indicador clave de calidad. En el contexto de la evaluación y mejora de la calidad, la oportunidad se evalúa mejor no solo para el sistema de vigilancia general, por ejemplo, el tiempo desde la detección de casos hasta el análisis de los datos y la presentación de informes, sino también para los procesos individuales que conforman el sistema. Este enfoque ayuda a identificar las áreas de “desperdicio” (p. ej., datos que permanecen durante mucho tiempo esperando la siguiente fase) y la mejora.

Habiendo descrito cualitativamente algunos elementos de la calidad de los datos en la vigilancia, el siguiente paso es desarrollar un sistema cuantitativo de medición para hacer un seguimiento de estos. Esto significa evaluar el estado actual de la calidad de los datos y si mejoran, permanecen estables o empeoran. Los datos objetivos son más fáciles de medir y de hacer un seguimiento, y a menudo son menos propensos a ser datos irrelevantes o sin sentido (porque las definiciones son más reproducibles) que los datos subjetivos o difíciles de medir. Por este motivo, los indicadores de calidad de los datos son una herramienta poderosa para los programas de vigilancia. Sin embargo, para comprender mejor la función y el rol de los indicadores de calidad de los datos, es crucial comprender los procesos del sistema de vigilancia específico. *La razón es que la calidad de los datos y la información es una consecuencia directa de la calidad de los procesos que los generan.*

## Los datos de calidad provienen de procesos de calidad

Una perspectiva clave en la evaluación de calidad y la mejora de calidad es que la *calidad de cualquier producto* generado por un sistema es la consecuencia de la *calidad de los procesos* que conforman ese sistema. Un producto de alta calidad puede derivar solo de la calidad integrada en los procesos que lo producen.

En la vigilancia de la salud pública, el “producto” es la información generada por el sistema de vigilancia. Este producto es generado por los procesos del sistema, incluida la comprobación, descripción, codificación, clasificación, etc. Para tener información de alta calidad, el personal del programa debe comprender estos procesos específicos (lo que hacen y quién hace qué) y cómo interactúan, y luego incorporar herramientas para garantizar la calidad, como listas de verificación e indicadores específicos.

Esta perspectiva destaca un concepto clave. La evaluación de calidad evalúa el producto final (la integridad, precisión y oportunidad de la información): *puede detectar el problema, pero no lo soluciona ni proporciona información sobre cómo solucionarlo.* Para solucionar el problema, se debe determinar la causa raíz del problema, como datos incompletos, inexactos o demorados. Para abordar la(s) causa(s) raíz, se necesita una comprensión de los procesos. Por este motivo, el siguiente paso es comprender en detalle los procesos del programa de vigilancia.

## Los procesos deben ser visibles

Para comprender completamente los procesos de un sistema de vigilancia, es útil producir un *mapa visual* de los procesos: un mapa que detalle los procesos como realmente son, no como alguien piensa que son. Por este motivo, la producción de este mapa (en la práctica, un conjunto de diagramas de flujo) requiere que aquellos que operan esos procesos cuenten con los conocimientos fundamentales. Es el trabajo tanto del director del programa como del personal clave. Es importante destacar que esto debe involucrar a los trabajadores de primera línea (p. ej., extractores de datos y personal de enfermería que interactúan con el niño potencialmente afectado dentro del sistema de atención médica), así como revisores clínicos, gerentes, analistas y administradores de datos. A menudo es sorprendente ver cuánto se puede deducir (y cómo las suposiciones pueden estar equivocadas) simplemente al reunir a este equipo y avanzar paso a paso a través de los detalles del flujo de trabajo de vigilancia.

El mapeo de los procesos es un paso importante, pero que consume mucho tiempo. Los procesos pueden ser complejos, pero para que el mapeo de procesos sea útil para identificar problemas y mejorar la calidad, los detalles del mapeo deben centrarse en donde las personas realmente realizan una tarea específica; por ejemplo, un miembro del personal de enfermería que examina a un niño en la sala de neonatología. Los procesos deben incluir tareas y personas. Estos pasos en los que las personas realizan tareas específicas se pueden evaluar para ver cuáles se pueden aprovechar de manera eficiente, donde los pequeños cambios pueden conducir a grandes ganancias en la calidad.

Los detalles del mapeo de procesos van más allá del alcance de esta guía básica. Sin embargo, para ilustrar un mapeo básico de procesos, esta guía básica presenta algunos mapas de procesos conceptuales simplificados para mostrar cómo se pueden mejorar ciertos procesos con la ayuda de herramientas e indicadores de calidad específicos.

Un mapa de proceso simplificado es jerárquico. En la Fig. 7.4, un mapa básico muestra cómo el sistema está compuesto por procesos (determinación, revisión, análisis, informe) vinculados a una cadena causal. Esta vista conceptual es útil, pero solo es un comienzo. Carece del detalle necesario para la acción. Este detalle se hace visible cuando cada proceso principal (aquí, el proceso de revisión) se expande para identificar sus componentes (p. ej., revisar clínicamente, codificar, clasificar) y luego cada uno de estos se expande aún más hasta que uno alcanza *el nivel en el que las personas realizan tareas específicas*, por ejemplo, el médico clínico experto a nivel central que revisa un conjunto de posibles casos. Este nivel, a veces denominado nivel de decisión, es donde los problemas de calidad de datos pueden identificarse y corregirse de manera útil.

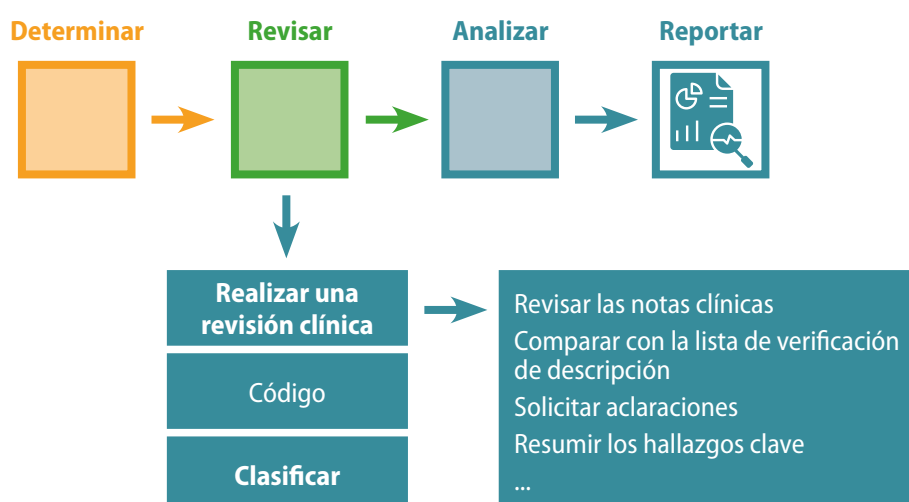
Otro ejemplo, aún bastante simple y conceptual, se ilustra en la Fig. 7.5 y se muestra para resaltar algunos puntos importantes.

El ejemplo de la Fig. 7.5 amplía ligeramente las tareas de diferentes miembros del personal. Todavía no es un diagrama de flujo (las actividades no están conectadas explícitamente, pero pueden estarlo fácilmente en un próximo paso) y los detalles están incompletos (p. ej., las tareas de los extractores deben ser específicas para el nivel de detalle de las fuentes que observan y en qué áreas del hospital o laboratorio). Los mapas de proceso más formales documentarían las rutas de los datos (que pueden ser complejas) a medida que son procesados por el sistema y algunos, como el mapa de “diagrama de carriles”, también especificarían quién está asignado a cada tarea.

Sin embargo, incluso en una forma tan conceptual, esta ilustración visual comienza a ayudar a un equipo de un programa a tener una comprensión compartida de los procesos y las tareas involucradas, como un punto de partida para desarrollar, criticar y construir. Por ejemplo, en el contexto de la mejora de la calidad, el equipo podría decidir probar el uso de listas de verificación de descripción en el nivel del personal local y los extractores centrales, y el uso de indicadores de calidad de datos en el nivel central.

La Fig. 7.6 muestra un ejemplo de mapeo simple para un programa de vigilancia de defectos congénitos llamado RENAC, un programa de vigilancia basado en hospitales de anomalías congénitas estructurales mayores que opera en hospitales de maternidad distribuidos en 24 jurisdicciones de Argentina.

**Fig. 7.4. Mapa básico de procesos clave**

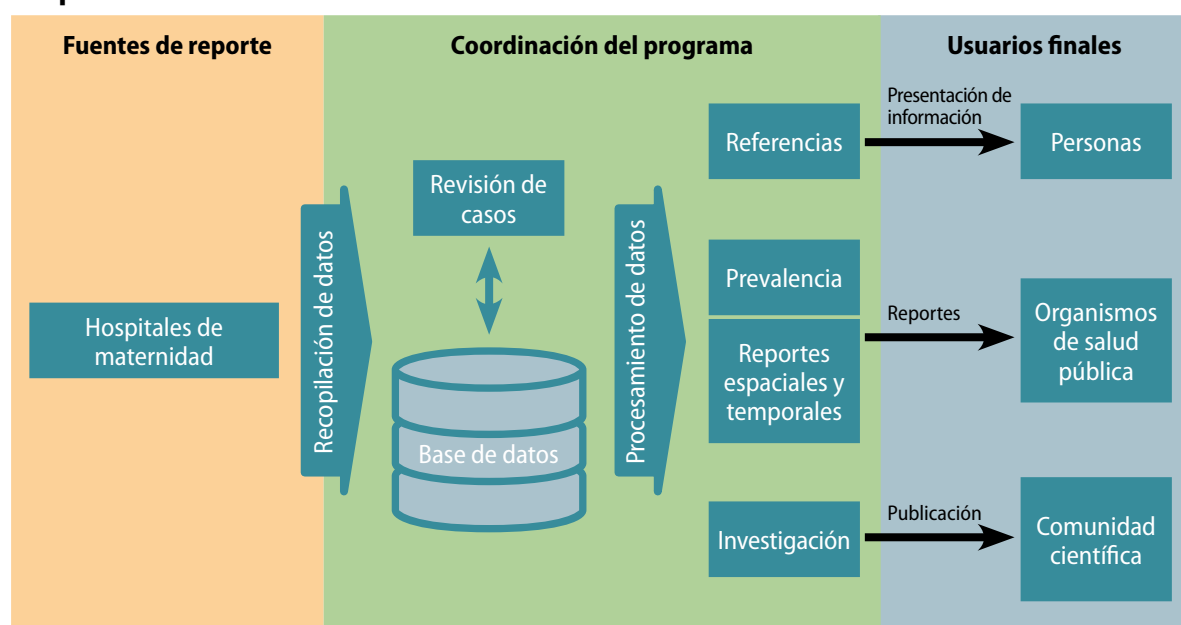




**Fig. 7.5. Personas y tareas: ejemplos de procesos clave en la vigilancia de defectos congénitos**



**Fig. 7.6. Ejemplo de mapeo de alto nivel de un programa de vigilancia de base hospitalaria**



El programa incluye nacidos vivos y mortinatos con anomalías congénitas estructurales mayores detectados desde el nacimiento hasta el alta hospitalaria. Las interrupciones voluntarias del embarazo no están permitidas legalmente en Argentina y no están incluidas en el sistema de vigilancia.

En cada hospital de maternidad, dos líderes de RENAC, que son neonatólogos comprometidos con el programa, están a cargo de supervisar la recopilación de datos. Todos los meses, envían reportes al equipo de coordinación del programa.

Todos los casos son revisados por el equipo de coordinación y se procesan los datos presentados. La información se difunde a los usuarios finales a través de reportes, publicaciones científicas y derivación de casos.



Como ya se señaló, un mapa de alto nivel de este tipo es útil para una comprensión amplia del sistema y como punto de partida para una observación más profunda de los componentes específicos. Por ejemplo, las tareas en el hospital de maternidad y la interacción con el equipo de coordinación pueden ampliarse aún más (Fig. 7.7a).

El equipo local examina a todos los recién nacidos y mortinatos en el hospital, y si se detectan anomalías congénitas, un neonatólogo del equipo de maternidad documenta los hallazgos por escrito en un formulario impreso.

Todos los meses, los líderes copian la información recopilada en el formulario impreso en un archivo de Excel. Luego, envían el archivo de Excel al coordinador del programa a través de un foro en línea protegido. Los reportes incluyen una descripción textual de los casos afectados y un conjunto central de variables.

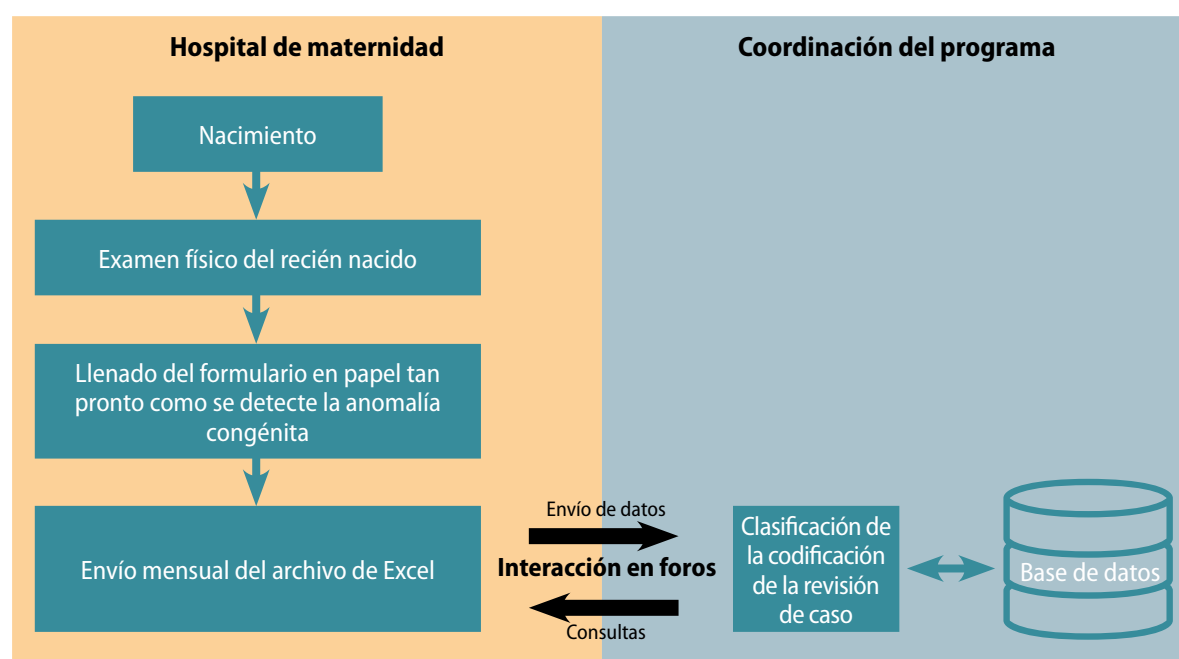
Los líderes pueden enviar fotografías digitales de radiografías, fotografías clínicas o resultados de estudios adicionales que pueden contribuir a la precisión e integridad del diagnóstico. Enviar los reportes a través del foro en línea permite la revisión y el análisis oportunos entre el equipo de coordinación del programa y los líderes del hospital. Por ejemplo, el equipo central puede solicitar aclaraciones y los líderes pueden solicitar apoyo de diagnóstico en casos complejos, lo que permite interacciones bidireccionales. Cada caso luego se codifica usando el sistema de codificación CIE-10 con la modificación del RCPCH. Este aspecto no es claro a partir de la ilustración anterior, por lo que estos pasos pueden expandirse para proporcionar más detalles y especificaciones sobre quién está haciendo qué (Fig. 7.7b).

Estos ejemplos son ilustraciones simples de lo que debe ser un enfoque sistemático e integral para visualizar los procesos en un sistema de vigilancia, de modo que sean claros, jerárquicos y eventualmente alcancen el “nivel de decisión” (el nivel en el que el equipo específico realiza tareas específicas). Al hacerlo, los próximos pasos en la evaluación de la calidad y la mejora de la calidad se vuelven claros y se comparten entre todo el equipo.

## Calidad y “desperdicio” en la vigilancia

Es bien sabido que la atención de la salud, en su estado actual, tiene un problema de calidad y, específicamente, grandes cantidades de “desperdicios”. El desperdicio aquí es un término técnico que aborda un problema significativo en la producción de un servicio a través de una serie de procesos vinculados. El desperdicio es una actividad que no agrega valor al producto final.

**Fig. 7.7a. Ejemplo de tareas ampliadas en el hospital de maternidad e interacción con el programa**





**Fig. 7.7b. Ejemplo de tareas ampliadas por el personal en el hospital de maternidad e interacción con el programa**



La perspectiva clave aquí es que una manera crucial de mejorar la calidad es reducir los desperdicios. El desperdicio está en todas partes en la atención de la salud – se cometen errores prevenibles todos los días, lo que causa daños y complicaciones que conducen a hospitalizaciones y enfermedades. En la vigilancia, es probable que se produzca desperdicio en todas partes: los datos se paralizan en uno o más procesos, y demoran la oportunidad, los casos se pierden debido a un examen físico inadecuado o a la falta de buenas fuentes de datos (p. ej., para muertes intrauterinas), los casos se codifican incorrectamente y se clasifican erróneamente, lo que conduce a reportes e interpretación inexactos.

Un equipo del programa que desee mejorar la calidad debe investigar dichas fuentes de desperdicio y encontrar maneras de intervenir. Ya se han realizado los primeros pasos, lo que lleva a un mapa visual claro de los procesos. Se puede realizar un seguimiento de los elementos de la calidad de los datos a través de algunos o todos los procesos utilizando indicadores medibles de integridad, precisión y oportunidad.

La búsqueda de “desperdicios” debe comenzar con una comprensión de los tipos de desperdicios frecuentes que ocurren en la atención de la salud y la vigilancia. Los dos tipos más frecuentes son el desperdicio de calidad y el desperdicio por ineficiencia.

El desperdicio de calidad incluye cualquier cosa en el proceso que produzca un producto defectuoso o cualquier paso en el proceso que no agregue valor al producto final. Otro tipo de desperdicio es el desperdicio por ineficiencia, que analiza dos procesos que generan el mismo producto a diferentes costos; el proceso que tiene el costo más alto es comparativamente ineficiente. En las últimas décadas, la industria y la atención de la salud han hecho hincapié no tanto en reducir los costos como en aumentar la calidad a un costo razonable.

Para un programa de vigilancia, el sistema está estructurado como una serie de procesos vinculados, dirigidos a producir un producto específico. El producto es un tipo específico de información, pero no deja de ser un producto. Como cualquier otro sistema, estos procesos tienen problemas de eficiencia, calidad y recursos potencialmente desperdiciados. Como se muestra en la Fig. 7.8, los casos en un programa de vigilancia de defectos congénitos podrían pasarse por alto, codificarse incorrectamente o clasificarse erróneamente.

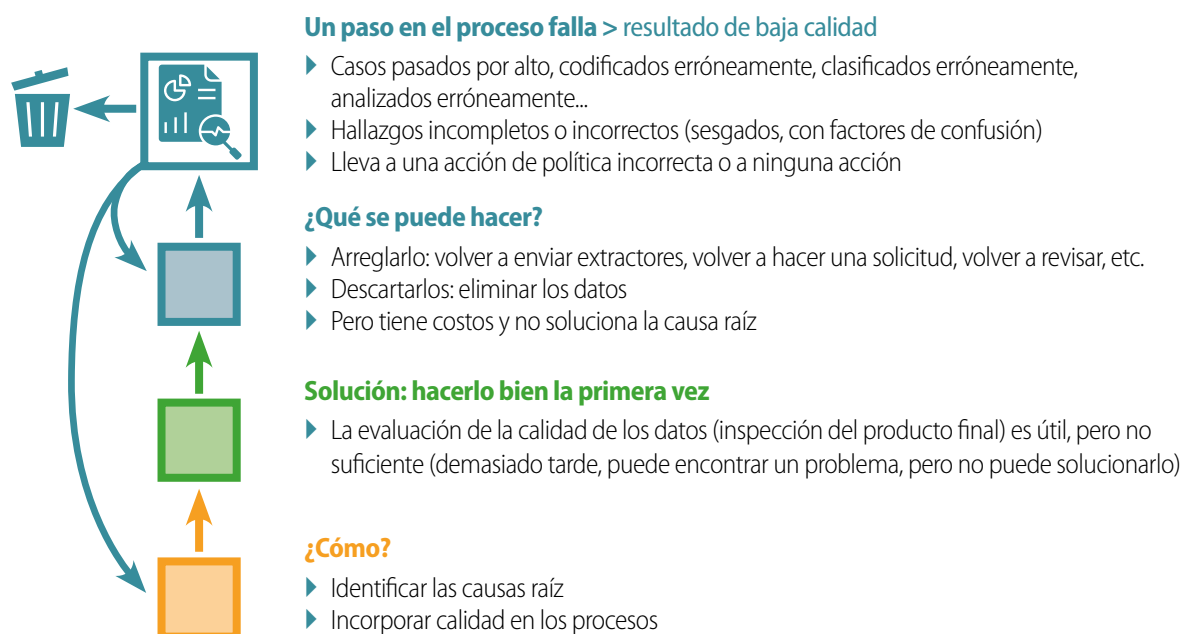
La corrección de los errores puede ser intensiva en tiempo y recursos, lo que puede requerir que el personal de primera línea regrese y vuelva a resumir la información, que los médicos revisen nuevamente los conjuntos de casos con información actualizada, etc. En ocasiones, es posible que los errores no se puedan corregir; por ejemplo, si los registros primarios son defectuosos y ya no se puede acceder al bebé, es posible que los datos del caso deban descartarse.

Se pueden deducir algunas lecciones hasta ahora:

- La evaluación de la calidad es crítica, pero no suficiente. La evaluación de la calidad depende de una inspección del producto final y, si un programa espera hasta el producto final, podría ser demasiado tarde para solucionar los problemas.
- La evaluación de la calidad podría identificar el problema, pero no puede resolverlo. De hecho, en la mayoría de los casos, encontrar un producto defectuoso ni siquiera revela el origen del problema.

**Fig. 7.8. Desperdicio relacionado con la calidad en la vigilancia**

## Desperdicio relacionado con la calidad en la vigilancia: la solución es encontrar y arreglar el problema



Entonces, si la evaluación de calidad no se traduce directamente en una mejor calidad, ¿cuál es la solución? La solución radica en diagnosticar primero las causas raíz del problema de calidad y luego tratarlo. Hacerlo de manera efectiva requiere una comprensión profunda de los procesos en el sistema de producción. Dicha comprensión proviene de un mapeo de procesos cuidadoso y detallado desarrollado por un equipo que involucra a todo el personal clave, incluido el personal de primera línea y otro personal que tiene un conocimiento fundamental del sistema.

Estas estrategias apuntan a encontrar la raíz de las causas de los problemas de calidad, lo que a su vez ayuda a identificar puntos de apalancamiento para la mejora, donde los pequeños cambios pueden conducir a aumentos significativos en la calidad. Por ejemplo, si los datos primarios sobre defectos congénitos del examen físico son inexactos o están incompletos, la capacitación enfocada del personal de primera línea junto con el uso sistemático de listas de verificación puede conducir a grandes mejoras en la calidad de los datos.

Para resumir, la calidad no solo debe verificarse al final, sino que debe integrarse en cada paso del proceso. Existe una amplia justificación para los esfuerzos intencionales y sostenidos para evaluar y mejorar la calidad de los datos en la vigilancia de la salud pública. La vigilancia genera datos para la acción, y si los datos son imprecisos, están incompletos o no son oportunos, se restringen los beneficios de la vigilancia de la salud pública y se desperdician recursos limitados. Esta guía básica presenta brevemente una descripción general amplia de los problemas seleccionados, como la definición de los datos recopilados en función de los objetivos del programa; el desarrollo de objetivos SMART que proporcionan una orientación operativa significativa al sistema; el enfoque en los atributos de calidad de los datos de completitud, exactitud y a tiempo; y, finalmente, el mapeo de los procesos clave del sistema de vigilancia. Se recomienda que los programas busquen capacitación y recursos disponibles para mejorar la calidad.

## Herramientas simples para mejorar la calidad de los datos

Dos herramientas simples que pueden beneficiar a los programas de vigilancia de defectos congénitos son las listas de verificación y los indicadores de calidad de los datos.

### Uso de listas de verificación

Las listas de verificación se han utilizado en organizaciones y entornos de alta confiabilidad y alta complejidad, por ejemplo, pilotos y cirujanos. Las listas de verificación ayudan a los usuarios a concentrarse en tareas clave, incluso

tareas simples (por ejemplo, lavado de manos en cirugía). Las listas de verificación ayudan a evitar errores, mejorar la calidad de los datos y aumentar la eficiencia, especialmente en ambientes ocupados o cargados donde la presión y las distracciones pueden ser significativas.

En la vigilancia de defectos congénitos, se pueden desarrollar listas de verificación en varios pasos de los procesos: determinación, revisión de casos clínicos, análisis, etc. Un paso particularmente importante es la recopilación de datos primarios sobre defectos congénitos en el punto de atención. Ninguno de los otros pasos en la vigilancia puede evitar la falta de datos primarios de alta calidad, especialmente una descripción detallada y la documentación adecuada del defecto congénito.

Capacitar al personal de primera línea y a los recopiladores de datos para usar (y, si es necesario, adaptar) una lista de verificación simple, pero completa es una herramienta económica y altamente valiosa para mejorar la calidad. También habla del tema principal de la mejora de la calidad, que es incorporar la calidad en cada paso del sistema de vigilancia y no esperar hasta el final del proceso.

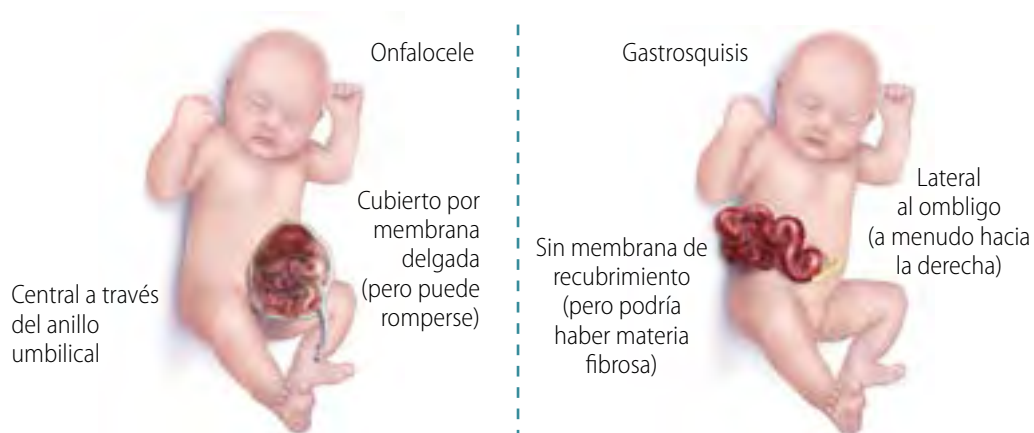
Una lista de verificación debe ser simple y práctica. A continuación, se muestra un ejemplo de una lista de verificación para gastrosquisis que incluye algunos puntos claramente indicados. El uso de listas de verificación requiere capacitación para garantizar que se comprendan todos los términos y elementos.

Gastrosquisis: lista de verificación de documentación	
<input type="checkbox"/>	<b>Describala en detalle.</b> Evite usar solo el término “gastrosquisis” y especifique los siguientes detalles: <ul style="list-style-type: none"> <li>▶ <b>Lado</b> relativo al cordón umbilical: derecho/izquierdo.</li> <li>▶ <b>Membranas de recubrimiento:</b> sí/no.</li> <li>▶ <b>Tamaño:</b> extensión del defecto abdominal (en cm).</li> <li>▶ <b>Órganos extruidos:</b> especifique también el segmento intestinal afectado.</li> </ul>
<input type="checkbox"/>	<b>Tome y reporte fotografías:</b> Incluya claramente el cordón umbilical, que puede ser crucial para la revisión.
<input type="checkbox"/>	<b>Describa las evaluaciones para encontrar o descartar anomalías relacionadas y asociadas.</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Si están presentes, describa estas anomalías.</li> </ul>
<input type="checkbox"/>	<b>Reporte si se realizaron consultas especializadas</b> (particularmente cirugía) <b>y notifique los resultados.</b>

Dicha lista de verificación puede mejorarse mediante la integración de ayudas visuales, que pueden ser especialmente útiles para diferenciar defectos complejos o potencialmente confusos. Por ejemplo, la siguiente ayuda visual puede ayudar a diferenciar la gastrosquisis del onfalocele (ver Fig. 7.9).

Las listas de verificación desarrolladas para la descripción de alta calidad y la documentación de defectos congénitos seleccionadas están disponibles en el Capítulo 4, donde las afecciones se describen completamente.

**Fig. 7.9. Ayuda visual para diferenciar el onfalocele y la gastrosquisis**



### Uso de indicadores de calidad de los datos (DQI)

Un segundo conjunto de herramientas para la calidad de los datos son los indicadores de calidad de los datos (DQI), que pueden utilizarse para evaluar la calidad del “producto final” de la vigilancia: los datos. Los DQI pueden (1) ayudar a los programas a enfocarse en las áreas que necesitan mejoras; (2) respaldar a los usuarios de datos en la interpretación de los hallazgos y (3) proporcionar ayuda en la detección de variaciones (positivas o negativas) a lo largo del tiempo, y entre diferentes fuentes o centros.

Los DQI para la vigilancia de defectos congénitos ha sido propuesta por redes de defectos congénitos como la Red Europea de Registros Poblacionales para la Vigilancia Epidemiológica de Anomalías Congénitas (EUROCAT) y la NBDPN. Son útiles, pero tienden a ser más útiles para los sistemas de vigilancia en áreas de altos recursos o para usos específicos dentro de esas redes. Debido al enfoque más amplio del ICBDSP, que incluye programas que operan en entornos de bajos recursos, un equipo de miembros de la ICBDSP desarrolló una herramienta de DQI que se puede utilizar de manera más amplia.

Estos DQI incluyen cuatro dominios que se pueden asignar a los procesos principales de un sistema de vigilancia: (1) descripción/documentación, (2) codificación, (3) clasificación clínica y (4) análisis de prevalencia (que refleja la determinación). A continuación, se muestra un ejemplo de DQI para gastrosquisis.

Categoría	Indicadores de calidad para gastrosquisis
<b>Descripción y documentación</b>	Revise la muestra para obtener la documentación de los descriptores clave: <ul style="list-style-type: none"><li>▶ Posición con respecto al cordón umbilical, cobertura, tamaño, órganos herniados.</li><li>▶ Documentación que incluye dibujos, fotografías y notas de consulta.</li></ul>
<b>Codificación</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Haga un seguimiento y minimice los casos codificados con códigos genéricos de la CIE-10 del RCPCH.</li><li>▶ Q79 no es aceptable para la gastrosquisis, ya que incluye otras afecciones diferentes.</li></ul>
<b>Clasificación clínica</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Los síndromes son muy raros con la gastrosquisis: La “gastrosquisis” sindrómica podría ser un caso mal clasificado de onfalocele, por lo que se recomienda revisar esos registros.</li><li>▶ Las anomalías asociadas son &lt;15 %–20 % de los casos: Una proporción más alta indica que algunas afecciones relacionadas (atresia intestinal) se cuentan como asociadas, o que se ha producido una clasificación errónea con onfalocele o defecto del complejo extremidad-pared abdominal.</li></ul>
<b>Prevalencia</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▶ La prevalencia varía según la edad materna y puede variar según la geografía.</li><li>▶ La prevalencia en mujeres &lt;20 años y de 20 a 24 años debe ser mayor que la prevalencia en mujeres &gt;24 años.</li></ul>

Mientras que estos DQI pueden evaluarse en el nivel de coordinación central o del programa, algunos pueden integrarse dentro de cada paso para que el posible lapso en la calidad pueda detectarse y corregirse rápidamente.

Los DQI para defectos congénitos seleccionados, correspondiente a las listas de verificación descritas anteriormente, también se incluye en el Capítulo 4. Dichos conjuntos de DQI pueden integrarse en herramientas fáciles de usar. Un ejemplo de una herramienta basada en Excel está disponible libremente para su descarga en <http://www.icbdsr.org/data-quality-indicators-tool/> y se explica con más detalle en el Apéndice K. Con esta herramienta, un programa de vigilancia puede ingresar sus propios datos y aplicar sistemáticamente los DQI en defectos congénitos específicos. Los programas de vigilancia también pueden incorporar estos DQI en su sistema de gestión de datos para facilitar los controles de rutina<sup>59 60</sup>

### Comentarios de conclusión

Esta breve guía básica cubre un marco básico para apreciar y comprender la calidad de los datos en la vigilancia de defectos congénitos, junto con algunas estrategias para comenzar a examinar y abordar los problemas de calidad de los datos. El camino hacia la calidad es largo, pero a menudo se pueden lograr éxitos significativos dentro de los primeros pasos. La clave es continuar en el camino, ya que la calidad siempre puede mejorarse. La recompensa es un programa de vigilancia de defectos congénitos que es eficaz y eficiente para apoyar los objetivos de salud pública de una vida mejorada y saludable para todos los niños.



## Referencias

---

1. Congenital anomalies [sitio web]. Ginebra: World Health Organization; 2016 (<http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs370/en/index.html>, accessed 12 February 2020).
2. Resolution WHA63.17. Birth defects. En: Sixty-third World Health Assembly, Geneva, 17–21 May 2010. Ginebra: World Health Organization; 2010 ([http://apps.who.int/gb/ebwha/pdf\\_files/WHA63/A63\\_R17-en.pdf](http://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA63/A63_R17-en.pdf), accessed 12 February 2020).
3. Thacker SB, Berkelman RL. History of public health surveillance. En: Halperin W, Baker EL, editors. Public health surveillance. New York: Van Nostrand Reinhold; 1992:1–15.
4. Centers for Disease Control and Prevention. Updated guidelines for evaluating public health surveillance systems: recommendations from the Guidelines Working Group. MMWR Morb Mortal Wkly Rep. 2001;50(RR-13):1–30 (<http://www.cdc.gov/mmwr/preview/mmwrhtml/rr5013a1.htm>, consultado el 12 de febrero de 2020).
5. Surveillance of antiretroviral drug toxicity in pregnancy and breastfeeding. Ginebra: World Health Organization; 2013 ([http://www.who.int/hiv/pub/arv\\_toxicity/technical-brief-maternal/en/index.html](http://www.who.int/hiv/pub/arv_toxicity/technical-brief-maternal/en/index.html), consultado el 12 de febrero de 2020).
6. Massachusetts Birth Defects Surveillance Reports. Massachusetts Birth Defects Monitoring Program reports and fact sheets [online database]. Boston: Commonwealth of Massachusetts; 2020 (<https://www.mass.gov/lists/massachusetts-birth-defects-surveillance-reports>, consultado el 12 de febrero de 2020).
7. Texas Department of State Health Services. Texas birth defects registry report of birth defects by delivery year [base de datos en línea]. Austin: Texas Health and Human Services; 2020 (<https://www.dshs.state.tx.us/birthdefects/Data/reports.shtm>, consultado el 12 de febrero de 2020).
8. Annual report 2014. Roma: International Clearinghouse for Birth Defects, Surveillance and Research; 2015 ([http://www.icbdsr.org/wp-content/annual\\_report/Report2014.pdf](http://www.icbdsr.org/wp-content/annual_report/Report2014.pdf), consultado el 12 de febrero de 2020).
9. Alberta Congenital Anomalies Surveillance System. Twelfth report: data for 1997–2016. Calgary: Alberta Health Services; 2019 (<https://www.albertahealthservices.ca/assets/info/cmg/if-cmg-ab-congenital-abnormalities-twelfth-report.pdf>, consultado el 12 de febrero de 2020).
10. Utah Department of Health. Indicator-based information system for public health [base de datos en línea]. Salt Lake City; State of Utah Government; 2020 (<http://ibis.health.utah.gov/indicator/index/Alphabetical.html>, consultado el 5 de febrero de 2020).
11. Western Australian Register of Developmental Anomalies 1980–2014. Subiaco: King Edward Memorial Hospital; 2015 ([https://wnhs.health.wa.gov.au/~media/Files/Hospitals/WNHS/Our%20Services/State-wide%20Services/WARDA/Reports/2015\\_Annual\\_Report\\_of\\_the\\_WA\\_Register\\_of\\_Developmental\\_Anomalies.pdf](https://wnhs.health.wa.gov.au/~media/Files/Hospitals/WNHS/Our%20Services/State-wide%20Services/WARDA/Reports/2015_Annual_Report_of_the_WA_Register_of_Developmental_Anomalies.pdf), consultado el 12 de febrero de 2020).
12. International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems, 10th revision. Ginebra: World Health Organization; 2010 (<http://apps.who.int/classifications/icd10/browse/2010/en>, consultado el 12 de febrero de 2020).
13. Bower C, Rudy E, Callaghan A, Quick J, Nassar N. Age at diagnosis of birth defects. Birth Defects Res A Clin Mol Teratol. 2010;88(4):251–5. doi:10.1002/bdra.20658.
14. Sever LE, editor. Guidelines for conducting birth defects surveillance. Atlanta: National Birth Defects Prevention Network, Inc.; 2001.
15. Leite IC, Koifman S. Oral clefts, consanguinity, parental tobacco and alcohol use: a case-control study in Rio de Janeiro, Brazil. Braz Oral Res. 2009;23(1):31–7. doi:10.1590/s1806-83242009000100006.
16. Khalid Y, Ghina M, Fadi B, Fadi C, May K, Joseph R, et al. Consanguineous marriage and congenital heart defects: a case-control study in the neonatal period. Am J Med Genet A. 2006;140(14):1524–30. doi:10.1002/ajmg.a.31309.
17. Nabulsi MM, Tamim H, Sabbagh M, Obeid MY, Yunis KA, Bitar FF. Parental consanguinity and congenital heart malformations in a developing country. Am J Med Genet A. 2003;116A(4):342–7. doi:10.1002/ajmg.a.10020.



18. Ramegowda S, Ramachandra NB. Parental consanguinity increases congenital heart diseases in South India. *Ann Hum Biol.* 2006;33(5–6):519–28. doi:10.1080/03014460600909349.
19. Ravichandran K, Shoukri M, Aljohar A, Shazia NS, Al-Twajiri Y, Al Jarba I. Consanguinity and occurrence of cleft lip/palate: a hospital-based registry study in Riyadh. *Am J Med Genet A.* 2012;158A(3):541–6. doi:10.1002/ajmg.a.34432.
20. Rittler M, Liascovich R, Lopez-Camelo J, Castilla EE. Parental consanguinity in specific types of congenital anomalies. *Am J Med Genet A.* 2001;102A(1):36–43. doi:10.1002/1096-8628(20010722)102:1<36::aid-ajmg1394>3.0.co;2-m.
21. Shieh JT, Bittles AH, Hudgins L. Consanguinity and the risk of congenital heart disease. *Am J Med Genet A.* 2012;158A(5):1236–41. doi:10.1002/ajmg.a.35272.
22. Siegfried N, Clarke M, Volmink J. Randomised controlled trials in Africa of HIV and AIDS: descriptive study and spatial distribution. *BMJ.* 2005;331(7519):742. doi:10.1136/bmj.331.7519.742.
23. Seebregts CJ, Zwarenstein M, Mathews C, Fairall L, Flisher AJ, Seebregts C, et al. Handheld computers for survey and trial data collection in resource-poor settings: development and evaluation of PDACT, a Palm Pilot interviewing system. *Int J Med Inform.* 2009;78(11):721–31. doi:10.1016/j.ijmedinf.2008.10.006.
24. DeRenzi B, Borriello G, Jackson J, Kumar VS, Parikh TS, Virk P, et al. Mobile phone tools for field-based health care workers in low-income countries. *Mt Sinai J Med.* 2011;78(3):406–18. doi:10.1002/msj.20256.
25. De Nicola PD, Cernach MC, Perez AB, Brunoni D. Use of the internet to report congenital malformations on birth defects at four public maternity hospitals in the city of Sao Paulo, Brazil [en portugués]. *Cad Saude Publica.* 2010;26(7):1383–90. doi:10.1590/s0102-311x2010000700017.
26. Mehta U, Clerk C, Allen E, Yore M, Sevene E, Singlovic J, et al. Protocol for a drugs exposure pregnancy registry for implementation in resource-limited settings. *BMC Pregnancy Childbirth.* 2012;12:89. doi:10.1186/1471-2393-12-89.
27. Botto LD, Moore CA, Khoury MJ, Erickson JD. Neural tube defects. *N Engl J Med.* 1999;341(20):1509–19. doi:10.1056/NEJM199911113412006.
28. INTERGROWTH-21<sup>st</sup> [base de datos en línea]. Oxford: Intergrowth-21<sup>st</sup>; 2020 (<http://intergrowth21.ndog.ox.ac.uk/>, consultado el 12 de febrero de 2020).
29. OMIM: Online Mendelian Inheritance in Man [base de datos en línea]. Baltimore: Johns Hopkins University; 2020 ([www.omim.org](http://www.omim.org) o [www.ncbi.nlm.nih.gov/omim](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim), consultado el 12 de febrero de 2020).
30. Hunter A, Frias J, Gillissen-Kaesbach G, Hughes H, Hones K, Wilson L. Elements of morphology: standard terminology for the ear. *Am J Med Genet Part A.* 2009;149A(1):40–60. doi:10.1002/ajmg.a.32599.
31. Gold NB, Westgate M-N, Holmes LB. Anatomic and etiological classification of congenital limb deficiencies. *Am J Med Genet A.* 2011;155A(6):1225–35. doi:10.1002/ajmg.a.33999.
32. Jackson JF, North ER, Thomas JG. Clinical diagnosis of Down's syndrome. *Clin Genet.* 1976;9(5):483–7. doi:10.1111/j.1399-0004.1976.tb01601.x.
33. Frey MT, Meaney-Delman D, Bowen V, Yazdy MM, Watkins SM, Thorpe PG, et al. Surveillance for emerging threats to pregnant women and infants. *J Womens Health (Larchmt).* 2019;28(8):1031–6. doi:10.1089/jwh.2019.7943.
34. Moore CA, Staples JE, Dobyns WB, Pessoa A, Ventura CV, Fonseca EB, et al. Characterizing the pattern of anomalies in congenital Zika syndrome for pediatric clinicians. *JAMA Pediatr.* 2017;171(3):288–95. doi:10.1001/jamapediatrics.2016.3982.
35. Ritter JM, Martines RB, Zaki SR. Zika virus: pathology from the pandemic. *Arch Pathol Lab Med.* 2017;141(1):49–59.
36. Contact points for the 42 language versions of ICD-10. Ginebra: World Health Organization; n.d. (<http://www.who.int/classifications/icd/ICD-10%20languages.pdf>, consultado el 12 de febrero de 2020).
37. ICD-10 interactive self learning tool. Ginebra: World Health Organization; n.d. (<http://apps.who.int/classifications/apps/icd/icd10training/>, consultado el 12 de febrero de 2020).





38. The Royal College of Paediatrics and Child Health adaptation of the International Statistical Classification of Diseases and Health Related Problems, 10th revision. Londres: Royal College of Paediatrics and Child Health; 2001.
39. Martínez-Frías ML, Bermejo E, Frías JL. Pathogenetic classification of a series of 27,145 consecutive infants with congenital defects. *Am J Med Genet A*. 2000;90(3):246–9. PMID: 10678664.
40. Garne E, Dolk H, Loane M, Wellesley D, Barisic I, Calzolari E, et al.; EUROCAT Working Group. Paper 5: Surveillance of multiple congenital anomalies: implementation of a computer algorithm in European registers for classification of cases. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*. 2011;91(Suppl 1):S44–50. doi:10.1002/bdra.20777.
41. International Clearinghouse for Birth Defects [website] ([www.icbdsr.org](http://www.icbdsr.org), consultado el 12 de febrero de 2020).
42. National Birth Defects Prevention Network [website] ([www.nbdpn.org](http://www.nbdpn.org), consultado el 12 de febrero de 2020).
43. EUROCAT: European surveillance of congenital anomalies [website] ([www.eurocat-network.eu](http://www.eurocat-network.eu), consultado el 12 de febrero de 2020).
44. Doran GT. There's a S.M.A.R.T. way to write management's goal and objectives. *Management Review*. 1981;70:35–6.
45. Stevenson RE, Hall JG, editors. *Human malformations and related anomalies*, second edition. Oxford: Oxford University Press; 2006.
46. Zegers-Hochschild F, Adamson GD, de Mouzon J, Ishihara O, Mansour R, Nygren K, et al.; International Committee for Monitoring Assisted Reproductive Technology; World Health Organization. International Committee for Monitoring Assisted Reproductive Technology (ICMART) and the World Health Organization (WHO) revised glossary of ART terminology. *Fertil Steril*. 2009;92(5):1520–4. doi:10.1016/j.fertnstert.2009.09.009.
47. O'Toole M. *Miller-Keane encyclopedia and dictionary of medicine, nursing and allied health*, seventh ed. Philadelphia: WB Saunders; 2003.
48. Nelson K, Holmes LB. Malformations due to presumed spontaneous mutations in newborn infants. *N Engl J Med*. 1989;320(1):19–23. doi:10.1056/NEJM198901053200104.
49. Brent RL. Environmental causes of human congenital malformations: the pediatrician's role in dealing with these complex clinical problems caused by a multiplicity of environmental and genetic factors. *Pediatrics*. 2004;113 (4 Suppl):957–68. PMID: 15060188.
50. Mother to baby [sitio web]. Fact sheets. Brentwood: Organization of Teratology Information Specialists; 2020 (<https://mothertobaby.org/fact-sheets-parent/>, consultado el 12 de febrero de 2020).
51. Mossey PA, Little J, Munger RG, Dixon MJ, Shaw WC. Cleft lip and palate. *Lancet*. 2009;374(9703):1773–85. doi:10.1016/S0140-6736(09)60695-4.
52. Wlodarczyk BJ, Palacios AM, George TM, Finnell RH. Antiepileptic drugs and pregnancy outcomes. *Am J Med Genet A*. 2012;158A(8):2071–90. doi:10.1002/ajmg.a.35438.
53. Vissers LE, van Ravenswaaij CM, Admiraal R, Hurst JA, de Vries BB, Janssen IM et al. Mutations in a new member of the chromodomain gene family cause CHARGE syndrome. *Nat Genet*. 2004;36:955–97. doi:10.1038/ng1407.
54. Rasmussen SA, Olney RS, Holmes LB, Lin AE, Keppler-Noreuil KM, Moore CA; National Birth Defects Prevention Study. Guidelines for case classification for the National Birth Defects Prevention Study. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*. 2003;67:193–201. doi:10.1002/bdra.10012.
55. Mokdad AH, Annett JL, Ikeda RM, Mai CT. Public health surveillance for chronic diseases, injuries, and birth defects. En: Lee LM, Teutsch SM, Thacker SB, St Louis ME, editors. *Principles and practice of public health surveillance*. Oxford: Oxford University Press; 2010:255–74.
56. Sheets BK, Crissman BG, Feist CD, Sell SL, Johnson LR, Donahue KC, et al. Practice guidelines for communicating a prenatal or postnatal diagnosis of Down syndrome: recommendations of the National Society of Genetic Counselors. *J Genet Counsel*. 2011;20(5):432–41. doi:10.1007/s10897-011-9375-8.





57. Yu X, Nassar N, Mastroiacovo P, Canfield M, Groisman B, Bermejo-Sánchez E, Ritvanen A, Kiuru-Kuhlefelt S, et al. Hypospadias prevalence and trends in international birth defect surveillance systems, 1980-2010. *Eur Urol.* 2019;76(4):482–90. doi:10.1016/j.eururo.2019.06.027.
58. Källén B, Bertollini R, Castilla E, Czeizel A, Knudsen LB, Martínez-Frías ML, et al. A joint international study on the epidemiology of hypospadias. *Acta Paediatr Scand Suppl.* 1986;324:1–52.
59. Groisman B, Mastroiacovo P, Barbero P, Bidondo MP, Liascovich R, Botto LD. A proposal for the systematic assessment of data quality indicators in birth defects surveillance. *Birth Defects Res.* 2019 Apr 1;111(6):324–332. doi: 10.1002/bdr2.1474
60. Groisman B, Barbero P, Mastroiacovo P, Botto LD, Bidondo MP, Liascovich R. Application of quality indicators to data from the National Network of Congenital Anomalies of Argentina. *Birth Defects Res.* 2019 Apr 1;111(6):333–340. doi: 10.1002/bdr2.1472.



## Glosario de términos

---

**Aborto espontáneo:** Pérdida espontánea de un embarazo clínico antes de las 20 semanas completas de edad gestacional (18 semanas después de la fertilización) o, si se desconoce la edad gestacional, pérdida de un embrión o feto de menos de 400 g (46).

**Acalvaria:** Ausencia de huesos de la bóveda craneal con base del cráneo normal, huesos faciales normales y cuero cabelludo intacto.

**Acefalia:** Un término que se usa de manera inapropiada ocasionalmente para referirse a la anencefalia; su significado (ausencia de la cabeza) se aplica más correctamente a la descripción de gemelos acardios.

**Ácido fólico:** Forma sintética de la vitamina B9 utilizada en alimentos y suplementos fortificados; el **ácido fólico** es más biodisponible que la forma natural (folato) que se encuentra en los alimentos.

**Amelia:** Ausencia total congénita de una extremidad superior o inferior.

**Amniocentesis:** Procedimiento médico que se utiliza para extraer una pequeña cantidad de líquido del saco que rodea al feto en el **útero**; se utiliza con mayor frecuencia para: (i) diagnosticar trastornos cromosómicos u otros trastornos genéticos en la primera etapa del segundo trimestre del embarazo; y (ii) determinar la madurez pulmonar fetal antes del nacimiento.

**Amnios:** Parte interna de las dos membranas fetales que forman el saco amniótico, que rodea al embrión o feto.

**Anencefalia:** Defecto del tubo neural caracterizado por la ausencia parcial o completa del cerebro y el cráneo (14).

**Anomalía aislada:** Única anomalía; la mayoría (alrededor del 75 % en el total) de las anomalías congénitas se presentan como una anomalía aislada. En ocasiones, una anomalía mayor aislada se asocia con una o más anomalías menores.

**Anomalía congénita externa:** Tipo de anomalía que es posible identificar mediante inspección durante el examen físico.

**Anomalía congénita interna:** Anomalía que requiere técnicas de diagnóstico por imágenes, cirugía, autopsia u otros procedimientos especializados para su detección.

**Anomalía congénita mayor:** Cambios estructurales que tienen consecuencias médicas, sociales o cosméticas significativas para la persona afectada; este tipo de anomalía, por lo general, requiere intervención médica.

**Anomalía congénita menor:** Cambio estructural que no representa un problema de salud significativo y tiende a tener consecuencias sociales o estéticas limitadas para la persona afectada.

**Anomalía congénita:** Una anomalía estructural o funcional de **órganos**, sistemas o partes del cuerpo que se produce durante la vida intrauterina y es causada por factores genéticos o ambientales (p. ej., exposición a sustancias tóxicas, deficiencias de micronutrientes o enfermedades maternas), o ambos.

**Anomalía cromosómica:** Exceso o ausencia (total o parcial) de un cromosoma, o cambios estructurales en el cromosoma que con mayor frecuencia producen un conjunto de problemas intelectuales y físicos (anomalías congénitas).

**Anomalía:** Desviación de la norma.

**Anormalidad o anomalía:** Una desviación de lo que es típico.

**Artrogriposis:** Contractura articular congénita múltiple, no progresiva en dos o más **áreas** del cuerpo (45).

**Asociación:** En la vigilancia de defectos congénitos, un patrón de múltiples anomalías que ocurren con una frecuencia mayor que la aleatoria, y que no es una secuencia o un síndrome.



**Atención periconcepcional:** Atención de la salud recibida antes de que una mujer quede embarazada, con el propósito de ayudar a reducir su riesgo de desenlaces adversos del embarazo.

**Autopsia:** Un examen cadavérico para determinar la causa de la muerte.

**Biopsia de vellosidades coriónicas (CVS):** Un procedimiento médico realizado a fines del primer trimestre del embarazo en el que se extrae una pequeña porción de tejido placentario (vellosidades coriónicas) para detectar anomalías cromosómicas y otros trastornos genéticos en el feto.

**Braquidactilia:** Acortamiento de los dedos de las manos y/o pies; se han identificado al menos 13 grupos clínica y genéticamente distintos.

**Brida amniótica:** Hebras del tejido del saco amniótico que enredan las extremidades u otras partes del feto, lo que causa la alteración de las áreas afectadas.

**British Paediatric Association (BPA):** Consulte **Royal College of Paediatrics and Child Health**.

**Carga de la enfermedad:** Medida basada en el tiempo que combina años de vida perdidos debido a la mortalidad prematura y años de vida perdidos debido al tiempo vivido en estado de salud menos que pleno.

**Caso:** En términos epidemiológicos, una persona que cumple con los criterios de inclusión en un programa de vigilancia. *Nota:* Aunque este término no se usa comúnmente en entornos clínicos cuando se refiere a un paciente, es un término que se usa ampliamente en epidemiología.

**Cavidad o saco amniótico:** Cavidad llena de líquido que rodea al embrión o feto en desarrollo.

**Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades de los Estados Unidos (CDC):** Agencia líder en protección de la salud, con sede en los Estados Unidos de América, que colabora con socios de todo el país y el mundo para crear experiencia, información y herramientas que las personas y las comunidades necesitan para proteger su salud a través de la promoción de la salud, la prevención de enfermedades, lesiones y discapacidades, y la preparación para nuevas amenazas para la salud.

**Cierre del tubo neural:** Proceso mediante el cual los pliegues neuronales se fusionan para formar el tubo neural; ocurre en el plazo de los primeros 28 días después de la concepción.

**Clasificación internacional de enfermedades y problemas de salud relacionados, 10.a revisión (CIE-10):** Herramienta de clasificación de diagnóstico estándar para epidemiología, manejo de la salud y fines clínicos. Incluye un análisis de la situación de salud general de los grupos poblacionales y el monitoreo de la incidencia y prevalencia de enfermedades y otros problemas de salud en relación con otras variables, como las características y circunstancias de las personas afectadas, reembolso, asignación de recursos, calidad y guías (12).

**Complejo extremidad-pared abdominal:** Anomalía compleja que involucra defectos de la pared lateral del cuerpo, defectos de reducción de extremidades y, en ocasiones, defectos del tubo neural, defectos cardíacos y otras anomalías.

**Conducto uretral:** Abertura externa de la uretra.

**Confidencialidad:** El derecho de una persona a que su información médica personal que permite su identificación se mantenga segura.

**Congénito:** Una afección que ocurre durante la vida intrauterina y que puede ser evidente en el nacimiento o más adelante en la vida; puede ser genética o no.

**Consanguinidad:** La relación entre las personas que descienden de un antepasado común.

**Consentimiento informado:** Acuerdo para participar en un estudio o procedimiento después de recibir y comprender la divulgación completa de los riesgos y beneficios de la participación.



**Corion:** La parte externa de las dos membranas fetales que forman el saco amniótico, que rodea al embrión o feto.

**Craneorraquisquis:** La anencefalia con un defecto de la columna vertebral contigua sin piel y meninges que cubran el tejido neural (raquisquis); puede limitarse a la región cervical o afectar toda la columna vertebral.

**Criterios de exclusión:** Factores o características específicos que definen a una persona y que no se consideran un caso.

**Criterios de inclusión:** Factores o características específicos que definen un caso.

**Defecto de nacimiento:** *Consulte anomalía congénita.*

**Defecto de un solo gen:** Cambio (**mutación**) en la estructura de un gen específico.

**Defecto del tubo neural:** Falla del cierre correcto del tubo neural.

**Deficiencia de la extremidad longitudinal:** Ausencia parcial de un hueso o segmento de la extremidad que se extiende en paralelo con el eje largo de la extremidad y que involucra los componentes preaxiales, postaxiales o centrales.

**Deficiencia de las extremidades:** Anomalía en el desarrollo de las extremidades, caracterizada por la ausencia total o parcial o diferentes grados de hipoplasia y forma anormal de las estructuras esqueléticas de las extremidades.

**Deficiencia intercalar de las extremidades:** Ausencia total o parcial de segmento(s) proximal(es) o medio(s) de una extremidad, y presencia de la totalidad o parte del segmento distal.

**Deficiencia transversal de la extremidad:** Ausencia total o parcial de estructuras distales de una extremidad en un plano transversal en el punto donde comienza la deficiencia, con estructuras proximales esencialmente intactas.

**Definición de caso:** Los criterios utilizados para la inclusión de un caso en un programa de vigilancia.

**Deformación:** Forma o posición anormal de una parte del cuerpo causada por fuerzas mecánicas; estas fuerzas afectan las estructuras después de su desarrollo inicial.

**Desenlace del embarazo:** Desenlace de la concepción y el embarazo resultante, incluidos el nacimiento de bebés vivos, muertes intrauterinas, el aborto espontáneo y el aborto inducido.

**Desenlace del nacimiento:** Grupo de indicadores que ayudan a medir la salud y el bienestar de un recién nacido.

**Detección prenatal:** Búsqueda sistemática de una afección específica en una gran subpoblación asintomática de mujeres embarazadas seleccionadas por antecedentes personales o familiares, o por características demográficas, como edad y origen **étnico**; por lo general, identifica grupos en riesgo para realizar más pruebas de diagnóstico.

**Determinación:** En la vigilancia de defectos congénitos, el proceso de identificación de embriones, fetos, neonatos, bebés y niños que tienen una anomalía congénita, utilizando fuentes existentes y definiciones de casos.

**Digénesis caudal:** Anomalía del desarrollo caracterizada por anomalías de las vértebras lumbar y sacra, hipoplasia de la pelvis y las extremidades inferiores, y anomalías anales.

**Discapacidad:** Restricción o falta de capacidad (resultado de un impedimento) para realizar una actividad de la manera o dentro del rango considerado normal para un ser humano (12).

**Displasia:** Organización anormal de células en uno o más tejidos y sus resultados morfológicos, que con mayor frecuencia afectan la piel, el cerebro, el cartílago o los huesos.

**Disrupción:** Defecto estructural de un **órgano**, de una parte de un **órgano** o de una región más amplia del cuerpo, resultante de una ruptura extrínseca o de una interferencia con un proceso de desarrollo originalmente normal.



**Edad gestacional:** Tiempo transcurrido, medido en semanas, desde la concepción. Debido a que no siempre se conoce la fecha exacta de concepción, la edad gestacional también podría definirse como el tiempo transcurrido desde el primer día del **último** ciclo menstrual normal de la mujer. La duración de un embarazo normal puede variar de 38 a 42 semanas. La edad gestacional es con frecuencia fuente de confusión cuando los cálculos se basan en las fechas de la menstruación; para calcular la edad gestacional a partir del primer día del **último** periodo menstrual normal y la fecha del parto, se tendrá presente que el primer día es el **día cero**, no el **día uno**; por lo tanto, los **días 0-6** corresponden a la “semana 0 completa”; los **días 7-13**, a la “semana 1 completa”; y la 40.<sup>a</sup> semana de gestación real es sinónimo de la “semana 39 completa”; cuando no se conozca la fecha de la **última** menstruación normal, la edad gestacional se basará en la mejor estimación clínica; para evitar confusiones, las tablas deben indicar tanto las semanas como los **días** (12).

- ▶ **Pretérmino o prematuro:** Menos de 37 semanas completas (menos de 259 días) de gestación.
- ▶ **A término:** De 37 semanas completas a menos de 42 semanas completas (259 a 293 días) de gestación.
- ▶ **Postérmino:** Cuarenta y dos semanas completas o más (294 días o más) de gestación.

**Edad reproductiva:** La edad a la que una mujer es biológicamente capaz de quedar embarazada. La OMS caracteriza esto como tener entre 15 y 49 años de edad.

**Embriología:** Rama de la biología y la medicina relacionada con el estudio del desarrollo prenatal.

**Embrión:** Término que se le da al producto de la concepción desde la implantación hasta las primeras ocho semanas después de la concepción (equivalente a 10 semanas de gestación calculadas desde el **día del último** período menstrual).

**Encefalocele:** Lesión quística pedunculada o sésil que sobresale a través de un defecto en el cráneo; puede contener meninges herniadas y tejido encefálico (encefalocele o meningoencefalocele) o solo meninges (meningocele craneal); la gran mayoría de estos defectos están cubiertos por piel.

**Encía:** Tejido mucoso que rodea el maxilar y la mandíbula.

**Epidemiología:** Estudio de la frecuencia y distribución de los eventos de salud y sus determinantes entre las poblaciones humanas, y la aplicación de dicha investigación a la prevención y el control de los problemas de salud.

**Espina bífida oculta:** Anomalía relativamente frecuente que afecta la apófisis espinosa y la lámina de la apófisis posterior, generalmente al nivel de la quinta vértebra lumbar o la primera vértebra sacra, y está cubierta por piel. Es una anomalía relativamente frecuente que afecta la apófisis espinosa y la lámina de la apófisis posterior, generalmente al nivel de la quinta vértebra lumbar o primera vértebra sacra, y está cubierta por piel. La espina bífida oculta no se considera una anomalía congénita mayor.

**Espina bífida:** Término general que se utiliza para describir una anomalía congénita de la columna vertebral causada por una falla en el cierre de los elementos posteriores de las vértebras, que provoca la exposición de las meninges, con o sin hernia de la médula espinal asociada. Se encuentra más a menudo en la parte lumbar o sacra de la columna vertebral y, por lo general, afecta dos o tres vértebras, aunque a veces puede haber más vértebras afectadas.

**Extracción:** El acto o proceso de extraer la información necesaria de los registros del hospital o los registros médicos para la identificación y clasificación de anomalías congénitas en un caso.

**Factor de riesgo:** Característica, atributo, circunstancia o exposición que es detectable entre individuos o grupos, y está asociado con una mayor probabilidad de una enfermedad, anomalía congénita u otro problema de salud.

**Focomelia:** Defecto intercalar de la extremidad que se refiere a la ausencia congénita del brazo y antebrazo, y presencia de la mano, o la ausencia del muslo y la parte inferior de la pierna, y presencia del pie.

**Formulario de extracción o formulario de registro:** Una herramienta o instrumento utilizado en la recopilación de datos.



**Gastrosquisis:** Fisura congénita del defecto abdominal anterior lateral al ombligo, acompañada de herniación del intestino delgado y parte del intestino grueso, y ocasionalmente de otros **órganos** abdominales.

**Grupos:** Una combinación inusual, ya sea real o aparente, de eventos de salud que se agrupan en tiempo o espacio, o ambos.

**Hemianencefalia:** Véase **Hemicefalia**.

**Hemicefalia:** Un sinónimo que rara vez se usa para la **anencefalia** incompleta o **meroanencefalia**.

**Hendidura de la línea media del labio superior y/o inferior:** Hendidura vertical en el centro del labio superior, más comúnmente; la prevalencia es baja y generalmente es parte de un síndrome.

**Hendidura del paladar con labio fisurado** Asociación de una hendidura unilateral o bilateral del labio superior con una fisura del paladar secundario (el paladar duro y blando posterior al foramen incisivo).

**Hendidura del paladar:** Fisura del paladar, que puede afectar el paladar blando y duro, o solo el paladar blando.

**Hendidura orofacial:** Término utilizado para referirse al paladar hendido, labio fisurado o ambos.

**Hendidura submucosa:** Muesca en la línea media, cubierta por mucosa, en el segmento **óseo** del paladar secundario.

**Hendiduras faciales oblicuas:** Término que se le da a las hendiduras orofaciales, que se dividen en cuatro grupos según su posición: hendiduras en la línea media, hendiduras paramedianas, hendiduras orbitales y hendiduras laterales.

**Hipoplasia:** Subdesarrollo o desarrollo incompleto de un tejido u **órgano**.

**Hipospadias:** Defecto congénito frecuente de los genitales externos masculinos en el que el conducto uretral se abre en el lado ventral (parte inferior) del pene.

**Histogénesis:** Diferenciación de las células en los tejidos especializados que forman los diversos **órganos** y partes del cuerpo.

**Holoanencefalia:** Término que rara vez se usa para describir un tipo de anencefalia caracterizada por la extensión del defecto **óseo** a través del agujero magno y afecta todo el cráneo.

**Holoprosencefalia:** Malformación del prosencéfalo comúnmente asociada con labio fisurado central grave y agénesis premaxilar.

**Incidencia:** Cantidad de casos nuevos de una enfermedad en una población determinada y durante un período determinado; no se usa cuando se informan anomalías congénitas (*consulte* **Prevalencia**).

**Iniencefalia:** Defecto poco frecuente y complejo del tubo neural que afecta al occipucio y el inión, y deriva en una retroflexión extrema de la cabeza, combinada en grado variable con un encefalocele occipital o una raquisquis de la columna cervical y torácica; en la iniencefalia el cráneo está siempre cerrado, lo que ayuda a diferenciarla de los casos de anencefalia con retroflexión raquídea.

**Inión:** El punto de proyección más prominente del hueso occipital en la base del cráneo.

**Inscripciones en el registro civil:** Registros de eventos de vida conservados bajo la autoridad gubernamental, incluidos certificados de defunción fetal, certificados de nacimiento, registros de adopción, legitimidad, matrimonios, divorcios y certificados de defunción.

**Labio fisurado:** Fisura parcial o completa del labio superior; puede ser unilateral o bilateral y puede asociarse con una hendidura de la encía.



**Malformación de Arnold-Chiari:** Malformación del cerebro que consiste en el desplazamiento descendente de las amígdalas cerebelosas a través del agujero magno.

**Malformación:** Defecto estructural de un **órgano**, parte de un **órgano** o una región más grande del cuerpo que surge durante la organogénesis (formación inicial de una estructura). Para la mayoría de los **órganos**, la organogénesis tiene lugar durante las primeras ocho semanas después de la fertilización; la estructura resultante puede formarse de manera anormal o de forma incompleta, o puede directamente no formarse. El término se usa ocasionalmente, incorrectamente, como sinónimo de defecto de nacimiento.

**Meninges:** Membranas que cubren el cerebro y la médula espinal.

**Meningocele:** Tipo de espina bífida caracterizada por hernia de las meninges a través de un defecto de la columna vertebral, que forma un quiste lleno de líquido cefalorraquídeo. No contiene la médula espinal, pero puede tener algunos elementos nerviosos.

**Meningomielocele:** El tipo más común de espina bífida, que constituye alrededor del 90 % de todos los casos. Consta de una protrusión de las meninges y la médula espinal a través de una abertura en la columna vertebral, y con mayor frecuencia se encuentra en el **área** lumbosacra. También se denomina mielomeningocele.

**Meroanencefalia:** Término que rara vez se usa para describir un tipo de anencefalia caracterizada por la limitación del defecto **óseo** a la parte anterior del cráneo.

**Microcefalia:** Trastorno en el que el perímetro cefálico es dos o más desviaciones estándar más pequeña que el promedio para el sexo y la edad, asociado con la microencefalia y, en algunos casos, el cerebro presenta estructura alterada y existen problemas del neurodesarrollo. La presencia de un perímetro cefálico inferior a dos desviaciones estándar por debajo de la media para el sexo y la edad sin evidencia de anomalías estructurales del cerebro no se considera una anomalía mayor.

**Mielocele o mielosquisis:** Tipo de espina bífida en la que la médula espinal abierta, cubierta por una membrana delgada, sobresale a través de un defecto en la columna vertebral.

**Modelo lógico:** Elemento visual que representa cómo funciona un programa, incluidas las teorías y las suposiciones subyacentes al programa; un modelo lógico vincula los resultados (tanto a corto como a largo plazo) con las actividades del programa y las suposiciones teóricas del programa.

**Monitorear:** En la vigilancia de defectos congénitos, vigilar, observar o verificar la presencia de anomalías o enfermedades congénitas durante un período.

**Morbilidad:** Incidencia o prevalencia de una enfermedad, o de todas las enfermedades en una población, en un espacio dado y a lo largo del tiempo (47). La morbilidad es una estadística importante para comprender la evolución, el progreso o la regresión de una enfermedad, así como los motivos de su ocurrencia y posibles soluciones.

**Mortalidad infantil:** Indicador demográfico que muestra la cantidad de muertes en niños en su primer año de vida de cada 1000 nacidos vivos registrados.

**Muerte fetal:** Un feto que ha fallecido en el parto; la muerte fetal se refiere a la muerte antes de la expulsión completa o extracción de un producto de la concepción de su madre, independientemente de la duración del embarazo; la muerte se indica por el hecho de que, después de dicha separación, el feto no respira ni muestra ninguna otra evidencia de vida, como latido del corazón, pulsación del cordón umbilical o movimiento definitivo de los músculos voluntarios (12).

**Muerte intrauterina:** La OMS define a la muerte intrauterina como la muerte fetal en el tercer trimestre (1000 g o más; 28 semanas o más) para fines de comparación internacional. Sin embargo, en términos más amplios, una muerte intrauterina es una muerte fetal después de la edad gestacional de viabilidad. La definición de viabilidad se basa en la edad gestacional y/o el peso, y varía entre los países.





**Muerte neonatal:** Muertes de bebés nacidos vivos durante los primeros 28 días de vida completos. Las muertes neonatales pueden subdividirse en muertes neonatales tempranas, se producen en los primeros siete **días de** vida, y muertes neonatales tardías, se producen después de los siete, pero antes de los 28 días de vida completos; la edad al momento de la muerte durante el primer día de vida (día 0) se registra en unidades de minutos u horas de vida completos; para el segundo **día (día 1), tercer (día 2) y hasta 27 días de** vida completos, la edad al momento de la muerte se registra en **días (12)**.

**Multifactorial:** Que surge a través de la acción de muchos factores; en genética, que surge como resultado de la interacción de varios genes y, por lo general, factores no genéticos (ambientales).

**Mutación:** Cambio permanente en la secuencia de ADN de un gen.

**Nacido vivo:** La expulsión o extracción completa de un producto de la concepción del cuerpo de una mujer, independientemente de la duración del embarazo, que, después de dicha separación, respira o muestra cualquier otra evidencia de vida, como latido del corazón, pulsación del cordón umbilical o movimiento definitivo de los músculos voluntarios, ya sea que el cordón umbilical haya sido cortado o la placenta esté unida. Cada producto de dicho nacimiento se considera nacido vivo (12).

**Neonato:** Bebé en los primeros 28 días después del nacimiento.

**Oligohidramnios:** Disminución de la cantidad de líquido amniótico.

**Onfalocele:** Un defecto congénito de la pared abdominal anterior en el que los intestinos herniados y los **órganos** abdominales generalmente están cubiertos por una membrana que consiste en peritoneo y amnios. El contenido abdominal se hernia a través de un anillo umbilical agrandado y el cordón umbilical se inserta en la parte distal de la membrana que cubre el defecto.

**Organización internacional de compensación para la investigación y la vigilancia de defectos congénitos (ICBDSR):** Organización internacional sin fines de lucro afiliada a la OMS, cuya misión es reunir programas de defectos congénitos de todo el mundo, con el objetivo de llevar a cabo investigaciones y vigilancia en todo el mundo para prevenir defectos congénitos y mejorar sus consecuencias.

**Organización Mundial de la Salud (OMS):** La autoridad que dirige y coordina la salud dentro del sistema de las Naciones Unidas, responsable de proporcionar liderazgo en asuntos de salud mundiales, dar forma a la agenda de investigación de salud, establecer normas y estándares, articular opciones de políticas basadas en evidencia, proporcionar apoyo técnico a los países, y monitorear y evaluar las tendencias de salud.

**Organogénesis:** Proceso a través del cual el ectodermo, el endodermo y el mesodermo se organizan para desarrollar los **órganos** y sistemas del cuerpo.

**Paladar primario:** Parte frontal, anterior al foramen incisivo, de la placa que separa las cavidades bucales y nasales, que se forma durante el desarrollo embrionario temprano.

**Paladar secundario:** El cielo de la boca posterior al foramen incisivo; la parte frontal y **ósea** se denomina paladar duro y la parte posterior, que consiste en tejido muscular y membrana mucosa, se denomina paladar blando.

**Parte interesada:** Persona involucrada o afectada por un curso de acción.

**Patogénesis:** Mecanismos o eventos celulares en el desarrollo de una afección o enfermedad patológica.

**Período de primera infancia:** Tiempo desde el nacimiento hasta un año de edad.

**Período neonatal:** Período que comienza al nacer y finaliza 28 días después del nacimiento.

**Período perinatal:** Período que comienza a las 22 semanas completas (154 días) de gestación (el tiempo en que el peso al nacer normalmente es de 500 g) y finaliza siete **días** completos después del nacimiento (12).



**Peso al nacer:** El primer peso del feto o recién nacido obtenido después del nacimiento; para los nacidos vivos, el peso al nacer puede medirse en el plazo de la primera hora de vida antes de que se haya producido la pérdida de peso posnatal; el peso real se registra en el grado de precisión con el que se mide (12).

- ▶ **Bajo peso al nacer:** Menos de 2500 g, hasta 2499 g inclusive.
- ▶ **Peso muy bajo al nacer:** Menos de 1500 g, hasta 1499 g inclusive.
- ▶ **Peso extremadamente bajo al nacer:** Menos de 1000 g, hasta 999 g inclusive.

**Pie equinovaro secundario a afecciones neuromusculares:** Pie equinovaro rígido asociado con espina bífida, artrogriposis, distrofia miotónica y otras afecciones.

**Pie equinovaro, posicional:** Un pie normal que ha sido sostenido en una posición anormal en el útero y en el examen del neonato es flexible y susceptible de moverse a una posición normal.

**Pie equinovaro:** Deformidad que involucra uno o ambos pies, que consiste en la mala alineación del complejo calcaneotalar-navicular.

**Polimorfismo:** Variaciones en la secuencia de ADN de un gen o en la estructura de un cromosoma que no tienen efectos adversos en la persona y no se deben a nuevas mutaciones. Se producen con una frecuencia de al menos el 1 % en la población general.

**Prevalencia:** Medida de la cantidad total de casos existentes de una afección, denominados casos prevalentes, para un punto determinado en el tiempo o período, y en una población determinada, independientemente de si son o no casos nuevos; también un indicador de la magnitud de la ocurrencia de una enfermedad u otro evento de salud en la población.

En la epidemiología de defectos congénitos, se utilizan los términos *prevalencia de nacidos vivos*, *prevalencia de nacimientos* y *prevalencia total*:

- ▶ **Prevalencia de anomalías congénitas en nacidos vivos:** Mide la cantidad de casos con anomalías congénitas entre los nacidos vivos y se define como la cantidad de casos de nacidos vivos con cualquier anomalía congénita (numerador) en una cohorte definida de nacidos vivos (denominador). Por ejemplo, la prevalencia de anomalías congénitas al nacimiento en 2014 se calcula como nacidos vivos nacidos con cualquier anomalía congénita en 2014 dividido por todos los nacidos vivos en 2014.
- ▶ **Prevalencia de anomalías congénitas al nacer:** Mide la cantidad de casos con anomalías congénitas entre los nacidos vivos y muertes fetales (mortinatos), y se define como la cantidad de casos de nacidos vivos y muertes fetales (mortinatos) con cualquier anomalía congénita (numerador) en una cohorte definida de nacidos vivos más muertes fetales (mortinatos) (denominador). Por ejemplo, la prevalencia de anomalías congénitas al momento del nacimiento en 2014 se calcula como nacidos vivos más muertes fetales (mortinatos) con cualquier anomalía congénita en 2014 dividido por todos los nacidos vivos más muertes fetales (muertes intrauterinas) en 2014.
- ▶ **Prevalencia total de anomalías congénitas:** Mide la cantidad de casos con anomalías congénitas en nacidos vivos, muertes fetales (mortinatos), más las interrupciones electivas del embarazo por anomalía fetal, y se define como la cantidad de casos de nacidos vivos, muertes fetales (mortinatos), interrupciones electivas del embarazo por anomalía fetal (numerador) en una cohorte definida de nacidos vivos, muertes fetales (mortinatos) e interrupciones electivas. Por ejemplo, la prevalencia total de anomalías congénitas al nacimiento en 2014 se computa como nacidos vivos y muertes fetales (mortinatos) con cualquier anomalía congénita más las interrupciones electivas del embarazo por anomalía fetal en 2014 (numerador) dividido por todos los nacidos vivos y las muertes fetales (mortinatos) en 2014 más todas las interrupciones electivas del embarazo por anomalía fetal que se produjeron en 2014.

**Privacidad:** Derecho de una persona a controlar la obtención, el uso y la divulgación de su información médica identificable.

**Programa de vigilancia centinela:** Recopilación de datos generalmente establecida en uno o algunos centros, para obtener estimaciones rápidas de la ocurrencia de un desenlace de nacimiento.



**Programa de vigilancia de base poblacional:** Recopilación de datos sobre una población que reside en un área geográfica definida.

**Programa de vigilancia:** Programa de salud pública que recopila, monitorea, analiza, interpreta y divulga datos de manera sistemática y oportuna, y que permite la planificación, implementación y evaluación de estrategias de salud.

**Programas de vigilancia de base hospitalaria:** Programa destinado a registrar todos los desenlaces de nacimientos con anomalías congénitas que ocurren en hospitales de maternidad seleccionados. Este enfoque puede ser **útil** en lugares en los que la mayoría de los nacimientos ocurren en entornos hospitalarios y no es factible un programa de vigilancia poblacional.

**Pseudohendidura:** Anomalía congénita poco frecuente que tiene la apariencia de un labio fisurado corregido en el **útero**; también se conoce como labio fisurado curado congénitamente.

**Registro:** Cuando se utiliza en el contexto de la vigilancia, indica que se ha identificado, resumido y codificado un caso.

**Responsable de formular políticas públicas:** Persona que determina o influye en las políticas y prácticas.

**Riesgo para la salud:** Probabilidad de sufrir problemas de salud, enfermedades o un efecto adverso.

**Royal College of Paediatrics and Child Health:** Anteriormente denominada Asociación Británica de Pediatría (BPA); desarrolló una adaptación de la CIE-10 agregando un dígito a los códigos de la CIE-10 para expandir y permitir una codificación más detallada.

**Salud pública:** Disciplina responsable de proteger la salud de una población; su propósito es mejorar la salud de la población, y controlar y erradicar las enfermedades.

**Secuencia:** Patrón de múltiples anomalías derivadas de una **única** anomalía primaria o factor mecánico conocidos o presuntos. Representa una cascada de eventos que son consecuencias de una **única** malformación, alteración o deformación primaria, y se considera una anomalía aislada, excepto cuando es parte de un síndrome.

**Seguridad:** Salvaguardas y prácticas tecnológicas y administrativas diseñadas para proteger los sistemas de datos contra la divulgación, modificación o destrucción injustificadas.

**Síndrome:** Patrón de múltiples anomalías que se cree que están relacionadas patógenamente y que no representan una secuencia; se debe a una **única** causa, genética o ambiental, o a interacciones entre genes y medioambiente.

**Sirenomelia:** Patrón letal de defecto congénito, que consiste en el subdesarrollo del polo caudal del cuerpo, caracterizado por la fusión de las piernas, la ausencia del sacro, la agenesia renal, los genitales anormales y el ano imperforado.

**Sistema nervioso central:** Parte del sistema nervioso formado por el cerebro y la médula espinal.

**Tasa de mortalidad:** Indicador demográfico que muestra la cantidad de muertes dentro de una población por cada 1000 habitantes durante un período determinado (generalmente un año).

**Tendencia:** La tendencia general en un conjunto de datos.

**Teratógeno:** Agente capaz de interrumpir o alterar el desarrollo normal de un embrión o feto, lo que a menudo provoca una anomalía congénita, o muerte embrionaria o fetal.

**Transplacentario:** Que pasa o se produce a través de la placenta.

**Tubo neural:** Parte del embrión a partir de la cual se desarrollan el cerebro y la médula espinal.

**Úvula hendida:** Anomalía menor frecuente en la que la **úvula** está total o parcialmente bifurcada.



**Úvula, ausencia:** La ausencia congénita de la **úvula** es una anomalía menor que ocasionalmente se ve como un defecto aislado y, con mayor frecuencia, en asociación con el paladar hendido submucoso.

**Validación:** En vigilancia, un proceso para evaluar los datos de vigilancia, utilizando un protocolo de control de calidad que cubre la integridad, congruencia, uniformidad y confiabilidad de los datos.

**Vigilancia de la salud pública:** Recopilación sistemática, continua, oportuna y confiable de datos relevantes y necesarios con respecto a ciertas afecciones de salud en una población; el análisis y la interpretación de los datos deben proporcionar fundamentos para la toma de decisiones y deben ser difundidos.

**Zona de cobertura:** Población definida de la cual se recopilan los casos de vigilancia.

## Apéndice A

### Lista inicial sugerida de anomalías congénitas para tener en cuenta para el monitoreo y códigos de la CIE-10 relevantes

Anomalía congénita	Código de la CIE-10 (12)
<b>Malformaciones congénitas del sistema nervioso</b>	
Anencefalia	Q00.0
Craneorraquisquis	Q00.1
Iniencefalia	Q00.2
Encefalocele	Q01.0–Q01.2, Q01.8, Q01.9
Espina bífida	Q05.0–Q05.9
<b>Labio fisurado y paladar hendido</b>	
Paladar hendido	Q35, Q35.1, Q35.3, Q 35.5, Q35.59, Q35.9, Q87.0
Labio fisurado	Q36, Q36.0, Q36.9, Q36.90, Q36.99
Paladar hendido con labio fisurado	Q37, Q37.0, Q37.1, Q37.2, Q37.3, Q37.4, Q37.5, Q37.8, Q37.9, Q37.99
<b>Malformaciones congénitas de los órganos genitales</b>	
Hipospadias	Q54.0–Q54.4, Q54.8, Q54.9
<b>Malformaciones congénitas y deformaciones del sistema musculoesquelético</b>	
Pie equinovaro	Q66.0, Q66.1, Q66.4, Q66.8
Defectos de reducción de la extremidad superior	Q71.0–Q71.6, Q71.8, Q71.9
Defectos de reducción de la extremidad inferior	Q72.0–Q72.9
Defectos de reducción de extremidad no especificada	Q73.0, Q73.1, Q73.8
<b>Defecto de la pared abdominal</b>	
Exonfalos/Onfalocele	Q79.2
Gastrosquisis	Q79.3

## Apéndice B

### Anomalías congénitas externas menores

Anomalía congénita	Código de la CIE-10 (12) o RCPCH (37)
<b>Ojo</b>	
Ectropión congénito	Q10.1
Entropión congénito	Q10.2
Ausencia de pestañas	Q10.3
Distopia cantal	Q10.3
Pliegues epicantales	Q10.3
Epicanto inverso	Q10.3
Párpados fusionados	Q10.3
Fisura(s) palpebral(es) larga(s)	Q10.3
Fisuras palpebrales inclinadas hacia arriba o hacia abajo	Q10.3
Fisuras palpebrales cortas	Q10.3
Pestañas largas	Q10.3
Debilidad de los párpados	Q10.3
Estenosis o estenosis del conducto lagrimal	Q10.5
Coloboma del iris	Q13.0
Manchas de Brushfield	Q13.2
Pecas del iris	Q13.2
Esclerótica azul	Q13.5
Exoftalmos	Q15.8
Estrabismo	Q15.8
<b>Oreja</b>	
Trago accesorio	Q17.0
Apéndice o fosita auricular	Q17.0
Doble lóbulo de oreja	Q17.0
Fosita o mamelón de la oreja	Q17.0
Apéndice, mamelón o lobulillo preauricular	Q17.0
Orejas grandes	Q17.1
Macrotia	Q17.1
Ausencia de trago	Q17.3
Orejas de tamaño asimétrico	Q17.3
Orejas arrugadas	Q17.3



Oreja en copa	Q17.3
Pliegue en el lóbulo de la oreja	Q17.3
Surco en el lóbulo de la oreja	Q17.3
Falta de pliegue helicoidal	Q17.3
Pabellón ansiforme	Q17.3
Orejas deformes	Q17.3
Oreja puntiaguda	Q17.3
Forma primitiva de la oreja	Q17.3
Orejas sobresalientes	Q17.3
Oreja simple	Q17.3
Orejas pequeñas (sin incluir la verdadera microtia)	Q17.3
Hélice engrosada o plegada	Q17.3
Orejas de implantación baja	Q17.4
Oreja mal ubicada	Q17.4
Orejas rotadas en la parte posterior	Q17.4
Oreja de murciélago	Q17.5
Orejas prominentes	Q17.5
Tubérculo de Darwin	Q17.8
Conducto auditivo externo estrecho	Q17.8
<b>Cara y cuello</b>	
Vestigios branquiales	Q18.0
Apéndice o fosita branquial	Q18.0
Fístula congénita de la aurícula y fístula cervicoaural	Q18.1
Seno y quiste pretragal (comúnmente denominado preauricular)	Q18.3
Q18.1 Exceso de pliegues en el cuello	
Cuello alado (pterygium colli)	Q18.3
Macrostomia	Q18.4
Microstomía	Q18.5
Hipertrofia congénita de labios o macroqueilia, o labios grandes y anchos	Q18.6
Columela corta o larga	Q18.8
Fositas comisurales	Q18.8
Labios pequeños	Q18.8
Cuello corto	Q18.8
Borde libre de los labios finos	Q18.8





Sinofridia, cejas confluyentes o pilosidad en el entrecejo	Q18.80
<b>Sistema vascular periférico</b>	
Arteria umbilical única	Q27.0
<b>Nariz</b>	
Alas nasales con muescas o hipoplásicas	Q30.2
Narinas en anteversión	Q30.8
Puente nasal plano o ancho	Q30.8
Narinas pequeñas	Q30.8
Surco nasolabial fino	Q30.8
<b>Boca</b>	
Úvula hendida	Q35.7
Anquiloglosia	Q38.1
Macroglosia	Q38.2
Adherencia de la lengua	Q38.3
Lengua bífida	Q38.3
Fisura de la lengua	Q38.3
Hipoglosia	Q38.3
Hipoplasia de la lengua	Q38.3
Microglosia (hipoplasia de la lengua)	Q38.3
Ránula	Q38.4
Ausencia de úvula	Q38.5
Paladar ojival	Q38.50
Frenillos aberrantes	Q38.6
Borde alveolar ancho	Q38.6
Encía hendida (en ausencia de labio fisurado)	Q38.6
Dientes natales	Q38.6
<b>Ano y genitales</b>	
Ano anterior (ano ectópico)	Q43.5
Himen imperforado	Q52.3
Quiste embrionario de la vagina	Q52.4
Fusión de los labios	Q52.5
Fusión de la vulva	Q52.5
Clítoris prominente	Q52.6 o Q52.8
Labios mayores hipoplásicos	Q52.8
Labios menores hipoplásicos	Q52.8



Testículo no descendido, unilateral	Q53.1
Testículo no descendido, bilateral	Q53.2
Testículo no descendido, no especificado	Q53.9
Encordamiento (sin hipospadias)	Q54.4
Hipoplasia de los testículos y el escroto	Q55.1
Escroto en bufanda	Q55.2
Testículos retráctiles	Q55.20
Escroto bífido	Q55.21
Prepucio del pene ausente o encapuchado	Q55.6
Curvatura lateral del pene	Q55.6
Fimosis	Q55.6
Prepucio redundante	Q55.6
Pene pequeño (a menos que esté documentado como micropene)	Q55.6
Hidrocele de los testículos	Q55.8
Escrotalización del pene	Q55.9
<b>Pie</b>	
Metatarso varo o metatarso aducto	Q66.2
Hallux en varo	Q66.3
Pie plano congénito	Q66.5
Hallux en valgo	Q66.6
Metatarso en valgo	Q66.6
Pie en cavo	Q66.7
Dedo en martillo, congénito	Q66.8
Dedos del pie largos	Q66.8
Calcáneo prominente	Q66.8
Talón prominente	Q66.8
Dedo gordo corto	Q66.8
Astrágalo vertical	Q66.8
Primer y segundo dedo del pie muy espaciados	Q66.8
Cuarto y quinto dedo del pie retraídos	Q66.8
Cuarto metatarso corto	Q66.8
Dedo gordo del pie corto o ancho	Q66.8
Pies en mecedora	Q66.8
Dedos del pie superpuestos	Q66.8

**Cabeza, cara, columna vertebral y pecho**

Asimetría facial	Q67.0
Facies comprimida	Q67.1
Dolicocefalia	Q67.2
Occipucio plano	Q67.3
Asimetría cefálica	Q67.3
Plagiocefalia	Q67.3
Nariz aplastada o doblada, congénita	Q67.4
Desviación del tabique nasal	Q67.41
Tórax en embudo	Q67.6
Tórax excavado	Q67.6
Tórax de paloma congénito	Q67.7
Tórax en quilla	Q67.7
Tórax en tonel	Q67.8
Deformidad del tórax	Q67.8
Esternón prominente	Q67.8
Tórax en escudo	Q67.8

**Otras anomalías musculoesqueléticas (incluidas las extremidades)**

Deformidad congénita del músculo esternocleidomastoideo	Q68.0
Contractura esternocleidomastoidea (músculo)	Q68.0
Tortícolis congénita	Q68.0
Camptodactilia	Q68.1
Dedos de la mano en palillo de tambor, congénito	Q68.1
Dedos largos	Q68.1
Dedos de la mano superpuestos, sin otra especificación	Q68.1
Cuarto metacarpiano corto	Q68.1
Un solo pliegue en el quinto dedo de la mano	Q68.1
Dedos cónicos	Q68.1
Dedos cortos	Q68.1
Clinodactilia	Q68.10
Genu recurvatum	Q68.21
Cúbito valgo	Q68.8
Articulaciones hiperextendidas, sin otra especificación	Q68.8
Rodilla hiperextendida	Q68.8



Polidactilia de tipo B de los dedos de la mano (la de tipo B es, por definición, postaxial y rudimentaria [lado del meñique]; la de tipo A es postaxial y plenamente desarrollada, y se considera una anomalía importante - Q69.02A)	Q69.02B
Polidactilia de tipo B, sin otra especificación	Q69.02B
Polidactilia de tipo B de los dedos de los pies	Q69.22B
Sindactilia (que involucra el segundo y tercer dedo del pie)	Q70.3
Rodilla valga	Q74.1
<b>Otras anomalías del cráneo, la cara y la columna vertebral</b>	
Escafocefalia	Q75.0
Trigonocefalia, otras deformaciones de la cabeza sin sinostosis	Q75.0
Hipertelorismo	Q75.2
Macrocefalia (incluye macrocefalia benigna familiar)	Q75.3
Hipotelorismo	Q75.8
Hipoplasia o prominencia maxilar	Q75.8
Micrognacia	Q75.8
Prognatismo	Q75.8
Frente abombada	Q75.8 o Q75.80
Fontanelas grandes o pequeñas	Q75.8 o Q75.80
Sutura metópica abierta hasta el bregma	Q75.8 o Q75.80
Diámetro bifrontal estrecho	Q75.8 o Q75.80
Occipucio prominente	Q75.8 o Q75.80
Bordes supraorbitales prominentes o hipoplásicos	Q75.8 o Q75.80
Tercera fontanela	Q75.8 o Q75.80
Espina bífida oculta	Q76.0
Lordosis congénita, postural	Q76.43
<b>Abdomen</b>	
Diástasis del ecto	Q79.5
Hernia inguinal	Q79.8
Hernia umbilical	Q79.8
<b>Piel, mamas y otros tegumentos</b>	
Quiste en la piel	Q82.4 o Q84.4
Angioma	Q82.5
Neoplasia cutánea benigna, nevo pigmentado (oído y conducto auditivo)	Q82.5
Neoplasia cutánea benigna, nevo pigmentado (párpado)	Q82.5



Neoplasia cutánea benigna, nevo pigmentado (cara)	Q82.5
Neoplasia cutánea benigna, nevo pigmentado (labio)	Q82.5
Neoplasia cutánea benigna, nevo pigmentado (extremidad inferior, cadera)	Q82.5
Neoplasia cutánea benigna, nevo pigmentado (otro sitio especificado)	Q82.5
Neoplasia cutánea benigna, nevo pigmentado (cuero cabelludo, cuello)	Q82.5
Neoplasia cutánea benigna, nevo pigmentado (tronco)	Q82.5
Neoplasia cutánea benigna, nevo pigmentado (lugar no especificado)	Q82.5
Neoplasia cutánea benigna, nevo pigmentado (extremidad superior, hombro)	Q82.5
Mancha café con leche	Q82.5
Hemangioma (que no sea en la cara ni en el cuello)	Q82.5
Linfangioma	Q82.5
Hemangioma pequeño, único, no cavernoso (diámetro de 4 cm)	Q82.5
Nevo pigmentado, nevo no neoplásico congénito	Q82.5
Marca de nacimiento	Q82.50
Nevo en llama	Q82.51
Mancha en vino de oporto	Q82.51
Nevo en fresa	Q82.51
Mancha mongólica	Q82.52
Piel marmórea	Q82.8 o Q84.8
Hoyuelo en la mano	Q82.8 o Q84.8
Hoyuelo en el hombro	Q82.8 o Q84.8
Pliegues palmares o interfalángicos supernumerarios o ausentes	Q82.8 o Q84.8
Hoyuelo pilonidal o sacro	Q82.8 o Q84.8
Surco plantar	Q82.8 o Q84.8
Fisura rectal	Q82.8 o Q84.8
Pliegue plantar	Q82.8 o Q84.8
Pólipos fibroepiteliales de la vagina o el himen	Q82.8 o Q84.8
Pliegue palmar transversal único	Q82.80
Pólipos fibroepiteliales anales	Q82.81
Pólipos fibroepiteliales cutáneos	Q82.81
Dermatoglifos inusuales	Q82.84



Pezón ausente	Q83.2
Pezones adicionales (pezones supernumerarios)	Q83.3
Pezón supernumerario	Q83.3
Pezones invertidos	Q83.8
Pezón pequeño (hipoplásico)	Q83.8
Pezones muy espaciados	Q83.8
Moniletrix	Q84.1
Pili annulati	Q84.1
Pili torti	Q84.1
Distribución anómala del cabello en el cuero cabelludo	Q84.1 o Q84.2
Alteraciones del cabello por despigmentación	Q84.1 o Q84.2
Remolino	Q84.1 o Q84.2
Implantación baja del cabello en la parte posterior	Q84.1 o Q84.2
Lanugo persistente	Q84.2
Hipertrichosis congénita	Q84.20
Ausencia de uñas (es anomalía importante si falta la tercera falange)	Q84.3
Uñas agrandadas o hipertróficas	Q84.5
Paquioniquia	Q84.5
Uñas en vidrio de reloj, coiloniquia, malformación ungueal, congénitas, sin otra especificación	Q84.6
Duplicación de la uña del pulgar	Q84.6
Hiperconvexidad de las uñas de las manos	Q84.6
Hiperconvexidad de las uñas de los pies	Q84.6
Uñas hipoplásicas	Q84.6
Uñas de los dedos de los pies hipoplásicas	Q84.6
Engrosamiento de las uñas de los pies	Q84.6
Aplasia cutánea (es anomalía importante si es grande)	Q84.8



## Apéndice C

### Causas de anomalías congénitas y clasificación según el mecanismo de desarrollo y la presentación clínica

#### Causas de anomalías congénitas

Se ha calculado que aproximadamente un cuarto de todas las anomalías congénitas podría tener una causa genética (45). Sin embargo, los cálculos más recientes indican que la proporción podría ser mayor, ya que los avances en técnicas citogenéticas y moleculares en las últimas dos décadas están permitiendo la identificación de anomalías cromosómicas, mutaciones genéticas y polimorfismos genéticos no detectados previamente. Las dos causas genéticas más frecuentes de anomalías congénitas son defectos de un solo gen y anomalías cromosómicas.

Los defectos de un solo gen son causados por cambios (mutaciones) en la estructura de los genes. Estos son responsables de un poco más del 17 % de las anomalías congénitas (48). Los defectos de un solo gen pueden heredarse de uno o ambos padres, o ser causados por una mutación esporádica (nueva). Las mutaciones de un solo gen parecen estar asociadas con más frecuencia con múltiples anomalías congénitas que son sindrómicas, en lugar de con malformaciones aisladas, aunque cada vez más investigaciones revelan defectos de un solo gen que causan anomalías aisladas, como labio fisurado con o sin paladar hendido, y algunos tipos de defectos cardíacos congénitos.

Las anomalías causadas por cambios cromosómicos se identifican en alrededor del 10 % de los niños con anomalías congénitas (48) y podrían involucrar los autosomas o los cromosomas sexuales. Los cambios incluyen anomalías numéricas tales como tener un cromosoma más (p. ej., trisomías tales como síndrome de Down o trisomía 21, trisomía 13 y trisomía 18) o ausencia de un cromosoma (p. ej., monosomías tales como monosomía X o síndrome de Turner); y anomalías estructurales cromosómicas tales como deleciones (p. ej., la deleción de la región proximal en el brazo largo del cromosoma 22 asociada a los síndromes de DiGeorge y velocardiofacial) y duplicaciones (por ejemplo, la duplicación del brazo corto del cromosoma 9). Las anomalías cromosómicas casi siempre se asocian con patrones de múltiples anomalías congénitas.

Las causas ambientales y maternas identificadas son responsables de aproximadamente del 4 % al 10 % de las anomalías congénitas (49). Algunos ejemplos:

- ▶ estado nutricional materno
- ▶ exposición a sustancias químicas y posiblemente drogas ilícitas
- ▶ infecciones maternas (p. ej., rubéola)
- ▶ factores físicos, como la radiación ionizante y la hipertermia (49)
- ▶ enfermedades maternas crónicas (p. ej., diabetes)
- ▶ exposición a medicamentos recetados teratogénicos conocidos (p. ej., ácido retinoico, ácido valproico); para obtener más información sobre los medicamentos, consulte la hoja informativa de la Organización de Especialistas en Información de Teratología (50).

Para aproximadamente el 66 % de las anomalías congénitas, la causa sigue siendo desconocida (49). Este grupo incluye aquellas anomalías congénitas que se cree que tienen causas ambientales o son multifactoriales. Multifactorial significa que múltiples variantes genéticas indefinidas interactúan con factores ambientales para causar una anomalía específica.

Se han evaluado muchas posibles interacciones entre genes y el medioambiente en relación con diferentes anomalías congénitas. Por ejemplo, se han estudiado mutaciones y polimorfismos de numerosos genes, incluidos *TGFA*, *TGFB3*, *CYP1A1*, *NAT1*, *NAT2* y *GSTT1*, para determinar su nivel de asociación con un mayor riesgo de hendiduras orales en los hijos de mujeres que fuman cigarrillos (51). Otro ejemplo de una interacción entre los genes y el medioambiente implica la exposición prenatal a la fenitoína, un fármaco anticonvulsivo ampliamente utilizado. La fenitoína se asocia con anomalías congénitas estructurales en el 3 % al 10 % de los bebés expuestos a este medicamento en el útero. Se ha demostrado que la presencia de anomalías congénitas en estos bebés se correlaciona con la actividad reducida de la epóxido hidrolasa, una enzima microsomal que normalmente desintoxica los metabolitos de la fenitoína (52). Cuando la enzima epóxido hidrolasa no funciona correctamente, algunos metabolitos teratogénicos intermedios no se eliminan. Esto puede provocar una anomalía congénita en el feto en desarrollo.





## Anomalías congénitas según los mecanismos de desarrollo

### Malformación

La malformación es un defecto estructural de un órgano, parte de un órgano o región más grande del cuerpo que surge durante la organogénesis, es decir, durante la formación inicial de una estructura, como resultado de un proceso de desarrollo intrínsecamente anormal. Para la mayoría de los órganos, la organogénesis se produce durante las primeras ocho semanas después de la fertilización. La estructura resultante podría formarse de manera anormal o de forma incompleta, o podría directamente no formarse. Aunque el término malformación se utiliza ocasionalmente para referirse a anomalías congénitas, es importante darse cuenta de que las anomalías congénitas incluyen más que malformaciones.

### Disrupción

La disrupción es un defecto estructural de un órgano, de una parte de un órgano o de una región más amplia del cuerpo, resultante de una ruptura extrínseca o de una interferencia con un proceso de desarrollo originalmente normal. Algunos ejemplos de defectos de disrupción incluyen el complejo de bridas amnióticas, algunas deficiencias transversales de las extremidades y la secuencia de Moebius (parálisis del nervio craneal y extremidades, y otras anomalías).

### Displasia

Las displasias se refieren a anomalías de la histogénesis o formación de tejidos y, con mayor frecuencia, afectan la piel, el cerebro, el cartílago o los huesos. Las displasias pueden ser localizadas (p. ej., nevo) o generalizadas (p. ej., acondroplasia y otras condrodisplasias, neurofibromatosis).

### Deformidad

La deformidad es una forma o posición anormal de una parte del cuerpo, causada por fuerzas mecánicas. Estas fuerzas afectan las estructuras después de su desarrollo inicial. Son ejemplos de situaciones de este tipo la aglomeración intrauterina en el caso de embarazos gemelares o anomalías uterinas, y el oligohidramnios (escasez de líquido amniótico) en la agenesia renal bilateral, que conduce a la secuencia de Potter (rasgos faciales característicos, hipoplasia pulmonar y en algunos casos, pie equinovaro).

## Anomalías congénitas según la presentación clínica en un niño

### Aislados

La mayoría de las anomalías congénitas importantes (alrededor del 75 %) ocurren de forma aislada, lo que significa que no hay otras anomalías congénitas importantes no relacionadas. Con frecuencia, las anomalías importantes aisladas se asocian con una o más anomalías menores.

### Secuencia

Una secuencia es un patrón de anomalías relacionadas que se sabe, o se presume, que derivan de una única anomalía primaria o factor mecánico. Una secuencia representa una cascada de eventos (anomalías) que son consecuencias de una única malformación, disrupción o deformación primaria. Los ejemplos incluyen la secuencia de Robin (en la que, debido a la micrognatia, hay un desplazamiento posterior de la lengua, que interfiere con el cierre de las crestas palatinas, lo que provoca paladar hendido) y el pie equinovaro asociado con la espina bífida. Una secuencia se considera una anomalía *aislada*, excepto cuando es parte de un síndrome.

### Anomalía congénita múltiple

La anomalía congénita múltiple es la ocurrencia de dos o más anomalías importantes que no están relacionadas. Esto significa que se presume que las anomalías importantes son una asociación aleatoria y no constituyen una secuencia o un síndrome previamente reconocido. La mayoría de los casos de anomalías congénitas múltiples se incluyen en esta categoría.

### Asociación

Una asociación es un patrón de múltiples anomalías que ocurren con una frecuencia mayor que la aleatoria y que no es una secuencia o un síndrome. Los ejemplos incluyen la asociación VACTERL (**v**ertebral, **a**no, **c**ardiaco, **t**ráquea, **e**sófago, **r**enal, extremidades [**l**imb en inglés] ) y la asociación MURCS (aplasia del conducto de **M**üller, aplasia **r**enal y displasia de **s**omitas **c**ervicotorácicos). A medida que avanzan los conocimientos y las técnicas, algunas de estas entidades podrían reconocerse como síndromes. Así ocurrió con la asociación CHARGE (**c**oloboma, defectos cardíacos



[heart en inglés], atresia de coanas, retraso del crecimiento, anomalías genitales y anomalías del oído [ear en inglés]), que según descubrimientos recientes se debe a una mutación del gen DCC7 y ahora se considera un síndrome genéticamente determinado (53).

### Síndrome

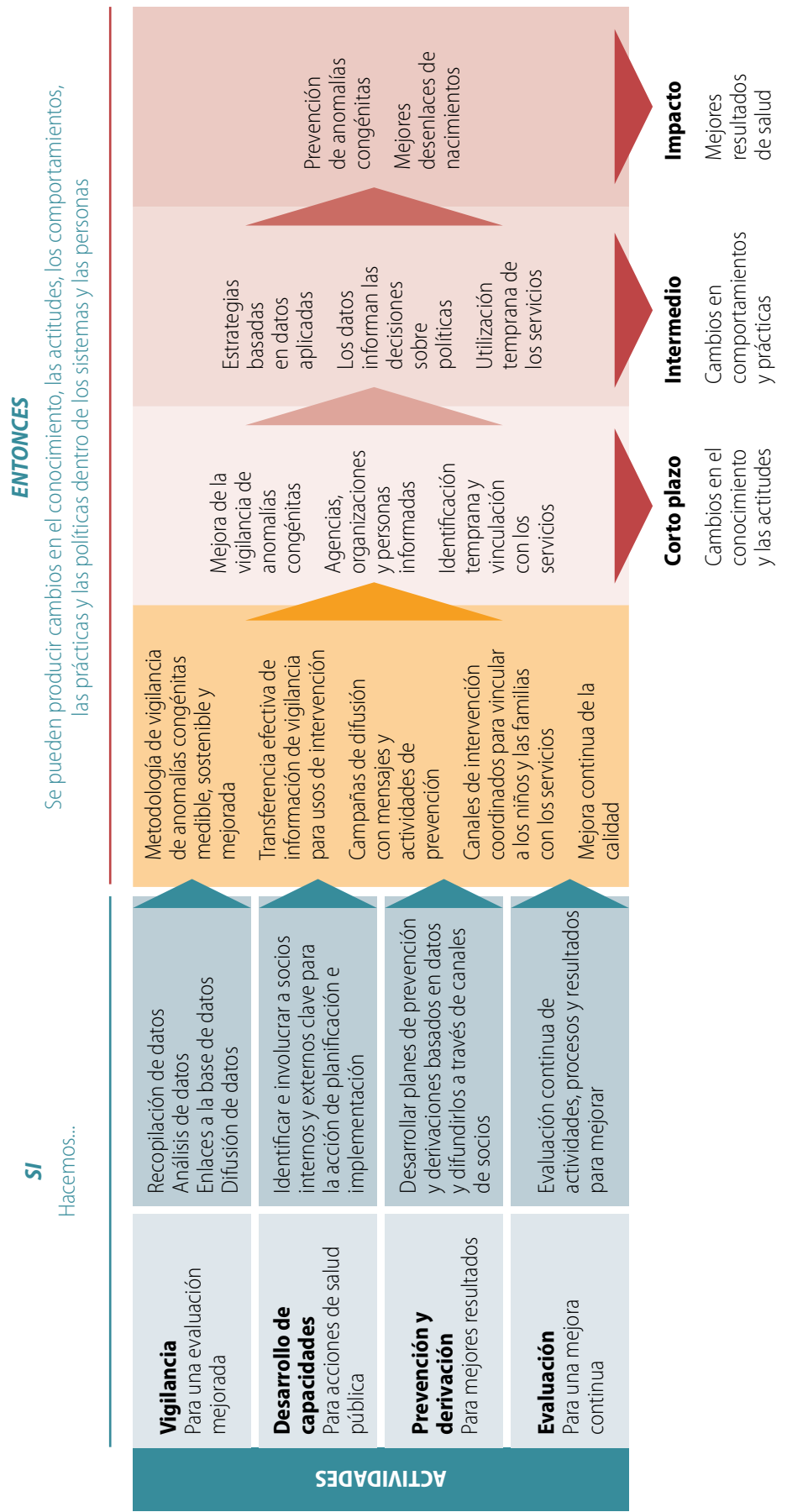
Un síndrome es un patrón de múltiples anomalías que se cree que están relacionadas patógenamente, pero que no representan una secuencia. Se deben a una sola causa, genética o medioambiental, o a interacciones entre genes y el medioambiente. Algunos ejemplos incluyen el síndrome de Down (trisomía 21, una anomalía cromosómica), la delección de la región proximal en el brazo largo del cromosoma 22 (un trastorno genómico debido a la microdelección), la acondroplasia (trastorno de un solo gen) y el síndrome de rubéola congénita (causa infecciosa). A pesar de los avances en genética, aún existen síndromes clínicamente reconocidos para los cuales no se ha identificado la causa.

Para obtener más información sobre la clasificación de casos, consulte Rasmussen et al. (2003) (54).

## Apéndice D

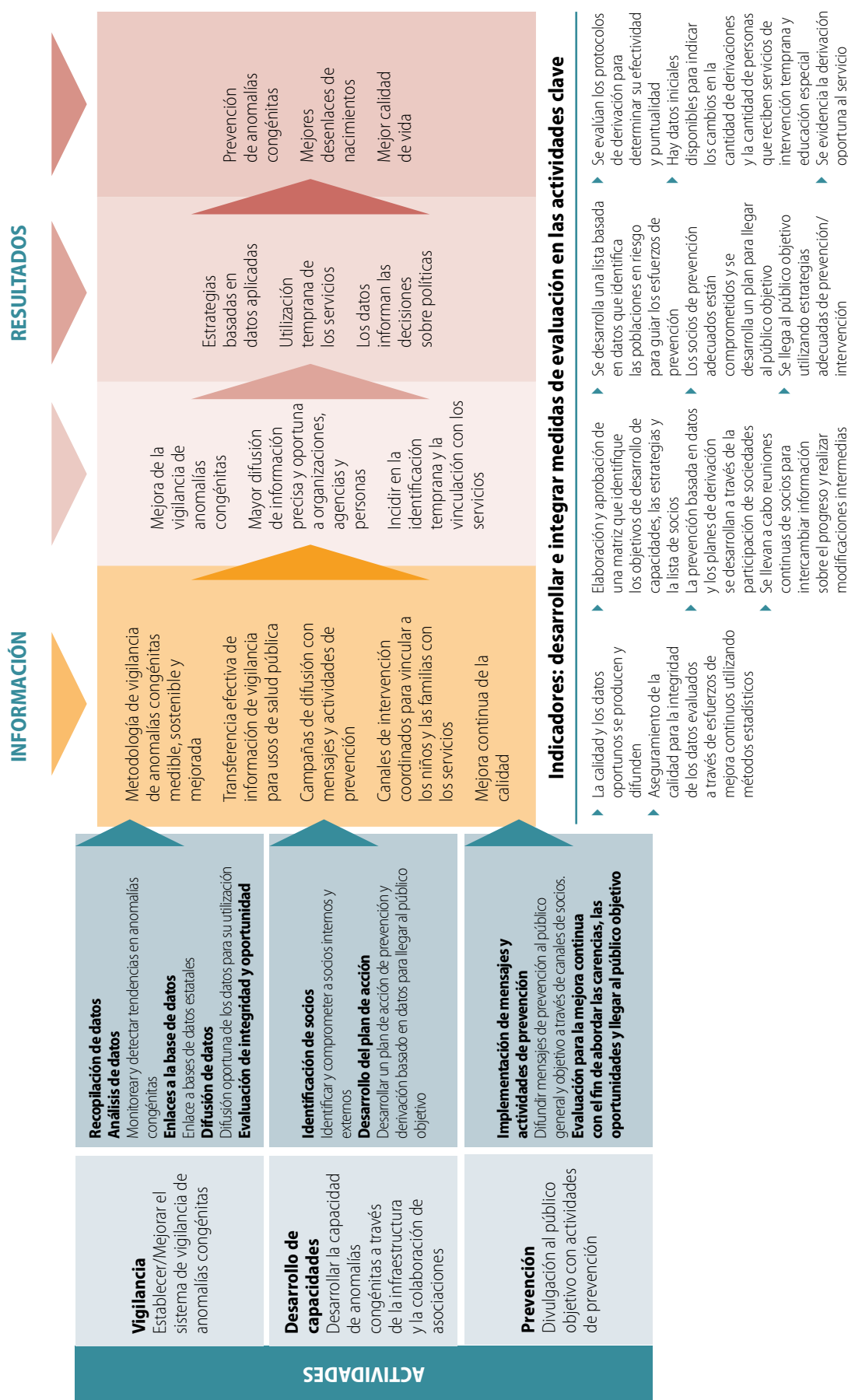
### Ejemplo de modelo lógico

#### MODELO LÓGICO CONCEPTUAL ● Vigilancia de anomalías congénitas



Fuente: Mokdad et al. (2010), págs. 255-274; adaptado de la Fig. 12.2 (pág. 270), con permiso de Oxford University Press Inc. (55).

## MODELO LÓGICO DE TRABAJO • Modelo lógico de anomalías congénitas e indicadores de proceso



## Apéndice E

### Hoja de trabajo para el desarrollo de capacidades

Ejemplos de posibles socios	Vigilancia	Derivación	Prevención	Ejemplos de posibles roles
Ministerios de salud	X	X	X	Establecer políticas y reglamentaciones para la prestación y los servicios de atención médica.
Hospitales y, si corresponde, asociaciones y clínicas hospitalarias	X	X		Actuar como fuentes de datos; fuentes de derivación.
Departamentos de salud regionales y locales	X	X	X	Actuar como fuentes de datos; conducen a las audiencias para actividades de derivación y prevención.
Centros de salud primarios y proveedores de atención médica	X	X	X	Actuar como fuentes de datos y también como fuentes para actividades de prevención y difusión.
Trabajadores de salud comunitarios y voluntarios de salud comunitarios	X	X	X	Actuar como posibles fuentes de datos porque, en muchos países, estas personas están presentes en la entrega; proporcionar información de prevención.
Asociaciones, fundaciones y otras organizaciones no gubernamentales de anomalías congénitas	X		X	Proporcionar defensa para la infraestructura de anomalías congénitas a nivel nacional y local; servir como canales de difusión para actividades y mensajes de prevención; fuentes potenciales de datos de resultados; actuar como posibles fuentes de datos.
Organizaciones internacionales	X	X	X	Proporcionar apoyo, asistencia técnica y experiencia.
Facultades de medicina/Organismos de investigación	X			Proporcionar servicios de laboratorio especializados, como análisis cromosómicos o tener clínicas donde se observen personas con anomalías congénitas; puede ayudar a impulsar la vigilancia de anomalías congénitas.



## Apéndice F

---

### Sugerencias para comunicar las noticias de un diagnóstico de anomalía congénita a una familia

*Nota:* Es importante recordar que los extractores de datos, aquellas personas que extraerán información de los registros del hospital o de los registros médicos para la identificación y clasificación de anomalías congénitas, no deben proporcionar información a los padres sobre un diagnóstico o servicio. **Esto lo debe hacer un proveedor de atención médica.** Tenga en cuenta lo siguiente:

- ▶ Se les informa a los padres sobre el diagnóstico lo antes posible, incluso si es una sospecha, pero aún no se ha confirmado.
- ▶ Un profesional de la salud con suficiente conocimiento de la afección comunica el diagnóstico en persona. Los proveedores de atención médica deben coordinar el mensaje para garantizar la coherencia en la información proporcionada a la familia.
- ▶ Comience la conversación con palabras positivas y evite usar juicios de valor al iniciar la conversación, como “Lo siento” o “Lamentablemente, tengo malas noticias”. Los padres recuerdan las palabras exactas del primer contacto con el proveedor de atención médica incluso después de muchos años.
- ▶ Se informa a la familia sobre el diagnóstico, el tratamiento y el pronóstico, en el idioma de su preferencia. Si es posible, un intérprete médico profesional está presente en el momento de la divulgación.
- ▶ Se analiza el diagnóstico, el tratamiento y el pronóstico en un entorno privado y cómodo, sin interrupciones. El bebé podría estar presente en la habitación a menos que esté enfermo. Conceda tiempo para las preguntas y haga planes para una conversación de seguimiento. Deténgase, cuando sea posible, para evaluar la comprensión.
- ▶ Los padres deben recibir información precisa y actualizada. Normalmente, la información se proporciona con una perspectiva equilibrada, que incluye aspectos positivos y desafíos relacionados con la anomalía congénita.
- ▶ Se proporciona la información sobre el diagnóstico, el tratamiento y el pronóstico de manera sensible y cuidadosa, pero segura y sencilla, utilizando términos comprensibles, no médicos y un lenguaje claro y conciso.
- ▶ Se debe usar lenguaje sensible y evitar la terminología obsoleta u ofensiva. En el entorno neonatal, el bebé debe estar presente y debe mencionarse por su nombre.
- ▶ Se debe evaluar el conocimiento de esa anomalía congénita específica, incluida la etiología. Debido a que a menudo puede haber culpa asociada con las anomalías congénitas, que a menudo recae en la madre, es importante analizar estos temas con los padres.
- ▶ Se pueden proporcionar recursos informativos, incluida información de contacto para grupos de apoyo locales y nacionales, información impresa actualizada u hojas de datos, y libros. Cuando corresponda, las derivaciones a otros especialistas también podrían ser útiles (p. ej., genetistas médicos, asesores genéticos, cardiólogos, neonatólogos).

*Fuente:* Sugerencias modificadas de Sheets et al. (2011) (56).

## Apéndice G

### Ejemplo de formulario de extracción

#### Programa de vigilancia de anomalías congénitas

Identificación del registro de caso: Fecha de reporte: (dd/mm/aaaa)		Nombre del centro de salud: Ciudad: Provincia/Estado/Territorio:	
---	--	--	--

FETO/NEONATO		PADRES	
Nombre, si está disponible: Fecha de nacimiento: (dd/mm/aaaa)      Fecha del diagnóstico la anomalía congénita: (dd/mm/aaaa) Sexo: <input type="radio"/> hombre <input type="radio"/> mujer <input type="radio"/> ambiguo <input type="radio"/> faltante/desconocido Desenlace al nacer: <input type="radio"/> nacido vivo <input type="radio"/> mortinato <input type="radio"/> interrupción electiva del embarazo con anomalía fetal Edad gestacional: (semanas completas) Mejor estimación: ecografía: FUM: otro: Peso: (gramos) Talla: (cm) Perímetro cefálico: (cm) Nacimiento múltiple: <input type="radio"/> Sí <input type="radio"/> No En caso afirmativo, especifique: Se tomaron fotografías: <input type="radio"/> Sí <input type="radio"/> No ¿El neonato murió? <input type="radio"/> Sí <input type="radio"/> No En caso afirmativo, especifique la fecha de la muerte: (dd/mm/aaaa) Causa de la muerte: Autopsia: <input type="radio"/> Sí <input type="radio"/> No En caso afirmativo, especifique los detalles al dorso de esta hoja.		Nombre(s) del padre, si esta disponible: Apellido(s) del padre: Fecha de nacimiento del padre: (dd/mm/aaaa)      Edad del padre: (años completos) Origen étnico: Nombre(s) de la madre: Apellido(s) de la madre (incluido el apellido de soltera): Fecha de nacimiento de la madre: (dd/mm/aaaa)      Edad de la madre: (años completos) Origen étnico: Dirección principal durante el primer trimestre del embarazo: Ciudad: Provincia: Dirección actual (si es diferente de la anterior): Ciudad: Provincia: Número de teléfono: Cantidad total de partos anteriores: nacidos vivos: muertes intrauterinas: abortos espontáneos: interrupciones voluntarias del embarazo:	
¿Los padres del feto/neonato tienen relación de parentesco? <input type="radio"/> Sí <input type="radio"/> No En caso afirmativo, especifique: <input type="radio"/> primos hermanos <input type="radio"/> primos segundos <input type="radio"/> tía - sobrino <input type="radio"/> tío - sobrina <input type="radio"/> otro (especifique):			
Anomalia congénita presente	Descripción completa la anomalía congénita (use el reverso del formulario si es necesario)	Código de la CIE-10	C o P*
1.			<input type="radio"/> C <input type="radio"/> P
2.			<input type="radio"/> C <input type="radio"/> P
3.			<input type="radio"/> C <input type="radio"/> P
4.			<input type="radio"/> C <input type="radio"/> P
5.			<input type="radio"/> C <input type="radio"/> P
6.			<input type="radio"/> C <input type="radio"/> P
7.			<input type="radio"/> C <input type="radio"/> P
8.			<input type="radio"/> C <input type="radio"/> P
9.			<input type="radio"/> C <input type="radio"/> P
10.			<input type="radio"/> C <input type="radio"/> P
Pruebas de diagnóstico realizadas, resultados pendientes, notas y comentarios:   <div style="text-align: right;">* C = diagnóstico confirmado P = diagnóstico posible</div>			
Nombre del profesional que completa el formulario: <input type="radio"/> médico <input type="radio"/> miembro del personal de enfermería <input type="radio"/> otro (especificar):		Información de contacto:	





Información adicional a partir de la autopsia:

--

Información adicional acerca de la anomalía congénita:

--

## Apéndice H

### Posibles variables centrales

El formulario de extracción puede modificarse según las necesidades de cada país. La explicación y las indicaciones a continuación pueden revisarse en consecuencia.

Las indicaciones para el formulario de extracción ayudarán al personal que participa en el sistema de vigilancia de anomalías congénitas a aclarar dudas sobre cómo completar el formulario. Revise la columna de variable (tercera columna) y la columna de explicación (cuarta columna) antes de completar el formulario.

Columna 1: Número variable; útil cuando se diseña la base de datos

Columna 2: Diferentes categorías de variables

Columna 3: Nombre de la variable

Columna 4: Indicaciones para completar el formulario de extracción para cada variable en particular.

Número de variable	Categoría	Nombre de la variable	Indicaciones
<b>Reporte</b>			
1		Identificación de registros de casos	Cada caso tiene un número de identificación único. Cada país puede decidir cómo crear el código; por ejemplo, el año y el mes de nacimiento del bebé pueden ser parte de la identificación única.
2		Fecha de reporte	Indique la fecha en que el personal de vigilancia completa el formulario; notifique el día, el mes y el año.
3		Nombre del centro de salud	Indique el nombre del hospital donde se identificó el feto o neonato con una anomalía congénita.
4		Ciudad, provincia, estado o territorio	Indique la ciudad, provincia, estado o territorio donde tuvo lugar el parto.
<b>Padre</b>			
5	Información de identificación e información demográfica	Nombre(s)	Indique los nombres y apellidos del padre, según lo que se utilice comúnmente en el país.
6		Fecha de nacimiento del padre o edad si la fecha de nacimiento no está disponible	Indique la fecha de nacimiento del padre. Si se conoce, siga el mismo sistema que se usó en la fecha de reporte: día, mes y año. Si solo está disponible el año, use el año; si solo está disponible la edad, use la edad.
7		Origen étnico	Indique el origen étnico del padre, si corresponde.



<b>Madre</b>			
8	Información de identificación e información demográfica	Nombre(s)	Indique los nombres y apellidos de la madre, según lo que se utilice comúnmente en el país. Asegúrese de incluir su apellido de soltera.
9		Fecha de nacimiento de la madre o edad si la fecha de nacimiento no está disponible	Indique la fecha de nacimiento de la madre. Si se conoce, siga el mismo sistema que se usó en la fecha de reporte: día, mes y año. Si solo está disponible el año, use el año; si solo está disponible la edad, use la edad.
10		Origen étnico	Indique el origen étnico de la madre, si corresponde.
11		Dirección principal durante el embarazo	Indique la dirección principal de la madre durante el embarazo.
12		Dirección actual	Indique la residencia materna al momento del parto, como el departamento y el municipio. Utilice la codificación de país disponible.
13		Número de teléfono	Indique el número de teléfono donde se puede contactar a la madre.
Antecedentes obstétricos			
14		Cantidad total de embarazos	Indique la cantidad total de embarazos previos: nacidos vivos, muertes intrauterinas (mortinatos), abortos espontáneos y abortos interrumpidos.
<b>Feto/Neonato</b>			
15	Información de identificación e información demográfica	Nombre, si está disponible	Indique el nombre del feto o neonato y su(s) apellido(s), según lo que se utilice comúnmente en el país.
16		Fecha de nacimiento	Indique la fecha de nacimiento del feto o neonato. Si se conoce, siga el mismo sistema que se usó en la fecha de reporte: día, mes y año.
17		Sexo	Indique el sexo del feto o neonato, si se conoce. En caso de genitales ambiguos, indicar como "ambiguo"; si no se puede determinar el sexo durante la autopsia, indicar como "desconocido".
18		Fecha del diagnóstico	Indique la fecha del diagnóstico de la/las anomalía/s; escriba la fecha como se indica: día, mes y año.
19		Desenlace al nacer	Indique si el embarazo dio lugar al nacimiento de un bebé con vida, muerte fetal, aborto espontáneo o interrupción del embarazo.



Mediciones del nacimiento		
20	Edad gestacional	Escriba la edad gestacional en semanas; calcule la cantidad de semanas en función del primer día del último período menstrual normal o en una ecografía realizada durante el primer trimestre, si la información está disponible.
21	Peso	Registre el peso del feto o neonato en gramos. Si el feto o neonato nació muerto, documente el peso (utilice gramos si se usan gramos en el país).
22	Talla	Registre la talla en centímetros y use una coma para separar los decimales.
23	Perímetro cefálico	Registre el perímetro cefálico en centímetros y use una coma para separar los decimales.
24	Nacimiento múltiple (orden de nacimiento)	Indique si el nacimiento fue múltiple y, en caso afirmativo, el orden de nacimiento del feto o neonato con anomalía congénita. Complete un formulario para cada feto o neonato si más de uno tiene una anomalía congénita. Complete solo un formulario si los bebés son mellizos unidos.
25	Fotografías tomadas	Si es posible, tome al menos tres fotografías: (i) todo el feto o neonato; (ii) la parte frontal y posterior del feto o neonato; y (iii) la/s anomalía/s. Consulte el Apéndice J para obtener información sobre cómo tomar fotografías.
26	Consanguinidad de los padres	Indique cualquier relación biológica entre los padres.
27	Si el recién nacido nació vivo y murió, incluya la fecha de muerte	Escriba la fecha como se indica: día, mes y año.
28	Resultados de la autopsia	Indique si se realizó una autopsia y si los hallazgos de la autopsia se suman al diagnóstico de la anomalía congénita. Esta información puede ir en el reverso del formulario.
29	Anomalía(s) presente(s)	Escriba los nombres de la/s anomalía/s; enumere todas las anomalías congénitas presentes.
30	Describir en detalle cada anomalía congénita	Proporcione una descripción completa de cada anomalía congénita identificada.
31	Código	Codifique la anomalía congénita de acuerdo con la <i>Clasificación internacional de enfermedades y problemas de salud relacionados</i> , 10.a revisión (12).



32	C o P	Indique si el diagnóstico está confirmado (C) o es posible (P), y si se necesitan más pruebas.
33	Pruebas de diagnóstico realizadas o pendientes; notas y comentarios	Indique qué pruebas se realizaron o son necesarias. Incluya cualquier otro comentario relevante.
<b>Información del hospital</b>		
34	Nombre y profesión de la persona que completa el formulario	Identifique el nombre y la profesión de la persona que completa el formulario.
35	Información de contacto	Indique un nombre y número de teléfono si se necesita más información para completar el formulario.

## Apéndice I

### Posibles variables opcionales

Número de variable	Categoría	Nombre de la variable	Explicación e indicaciones
1	<b>Reporte</b>	Fuente de información	Indique las diferentes fuentes de datos dentro del hospital donde se identifica un feto o neonato con una anomalía congénita (p. ej., sala de parto o cirugía).
	<b>Padre</b>		
2		Ocupación/ Trabajo	Según la <i>Clasificación estándar internacional de ocupaciones</i> de 1988; consulte <a href="http://www.ilo.org/public/english/bureau/stat/isco/index.htm">www.ilo.org/public/english/bureau/stat/isco/index.htm</a> .
3		Antecedentes médicos familiares	Indique si hay alguien en la familia del padre que tenga anomalía/s congénita/s, incluido el padre mismo.
	<b>Madre</b>		
4	Información demográfica	Estado civil	Indique si la madre está casada, es soltera, está separada, vive con alguien, pero no está casada o es viuda.
5		Ocupación/ Trabajo al momento de la concepción	Según la <i>Clasificación estándar internacional de ocupaciones</i> de 1988; consulte <a href="http://www.ilo.org/public/english/bureau/stat/isco/index.htm">www.ilo.org/public/english/bureau/stat/isco/index.htm</a> .
6		Número de identificación del país	Esto corresponde a cualquier documento legal que identifique a la madre en cada país; utilícelo si está disponible en el país.
7		Peso (antes del embarazo)	Indique el peso de la madre antes del embarazo en kilogramos o libras, de acuerdo con lo que se usa en el país.
8		Educación (años o nivel más alto)	Indique el nivel más alto de educación que alcanzó la madre. Consulte la <i>Clasificación estándar internacional de ocupaciones</i> para 1997 para obtener información; consulte <a href="http://www.unesco.org/education/information/nfsunesco/doc/isc97.htm">http://www.unesco.org/education/information/nfsunesco/doc/isc97.htm</a> .
9		Religión	Indique la afiliación religiosa de la madre, si corresponde.
10		Estado socioeconómico	Indique el estado socioeconómico de la madre.



Antecedentes obstétricos			
11	Salud	Enfermedades crónicas	Indique cualquier enfermedad que tenga la madre (p. ej., diabetes, epilepsia o infecciones).
		Fecha del último período menstrual	Indique el primer día del último período menstrual normal. Siga el sistema: día, mes y año.
12		Pruebas prenatales	Indique si la madre recibió servicios de atención prenatal y en qué mes de embarazo comenzó a recibir los servicios.
13		Antecedentes médicos familiares	Indique si se realizó alguna de las siguientes pruebas: alfafetoproteína sérica materna, amniocentesis, obtención de muestras de vellosidades coriónicas, ecografía o ecocardiograma fetal.
14			Indique si hay alguien en la familia de la madre con anomalía/s congénita/s, incluida la madre misma.
Recién nacido			
15	Información de nacimiento	Tipo de parto	Indique si el parto fue vaginal o por cesárea; también indique si el parto fue inducido.





## Apéndice J

---

### **Sugerencias para tomar fotografías de un feto o neonato con una anomalía congénita**

#### ***Si se requiere el consentimiento de los padres para tomar la fotografía***

- ▶ Asegurarse de que el formulario de consentimiento esté firmado antes de tomar la fotografía.
  - *Nota:* Si los padres no otorgan su consentimiento para una fotografía, el feto o el neonato aún pueden ser incluidos en el programa de vigilancia.

#### ***Antes de tomar la fotografía***

- ▶ Busque un fondo claro o azul oscuro limpio, simple y sin patrones (sin mantas ni otras cosas en el moisés o en la camilla de examen).
- ▶ Si hay objetos en la camilla de examen que afectan la fotografía, quítelos antes de tomar la fotografía.

#### ***Cuando tome la fotografía***

- ▶ Observe a todo el feto o neonato, además de varias vistas enfocadas en la/s anomalía/s congénita/s.
- ▶ Tome una vista separada de la cara, si es posible.
- ▶ Realice una vista frontal o posterior, o ambas, más una vista lateral, según la anomalía congénita.
- ▶ Evite tomar fotografías en ángulo; es decir, tome todas las fotografías sosteniendo la cámara a 90° del feto o neonato.
- ▶ No use identificación personal; en su lugar, use identificación codificada.
- ▶ Si se toma más de una fotografía, asegúrese de que todas las fotografías puedan identificarse con un código para ese feto o neonato en particular.
- ▶ Asigne identificadores a los archivos de las fotografías, usando un código único y agregando un número más para indicar la cantidad de fotografías tomadas del mismo feto o neonato (p. ej., 0001\_1; 0001\_2, etc.).
- ▶ Coloque una etiqueta al lado del feto o neonato, pero sin tocarlo, si es necesario. De manera similar, coloque una regla o cinta métrica junto al feto o neonato, pero sin tocarlo, para ayudar a calcular el tamaño.
- ▶ Asegúrese de que haya iluminación adecuada y que no haya sombras en la fotografía. Use el flash si es necesario.
- ▶ Tenga en cuenta el costo del almacenamiento de fotografías.

#### **Cuando se utiliza una cámara digital**

- ▶ Utilice alta resolución, al menos 300 ppi (píxeles por pulgada).
- ▶ Revise las fotografías rápidamente mientras está en el lugar.
- ▶ Guarde la imagen en formato jpeg (jpg); asegúrese de que cada fotografía se transfiera a un archivo de computadora u otro almacenamiento seguro antes de eliminarla de la cámara.

También se pueden usar tabletas o teléfonos inteligentes para tomar fotografías.

## Apéndice K

### Indicador de calidad de datos (DQI) herramienta de Excel

Esta herramienta DQI está disponible gratuitamente y se puede descargar en <http://www.icbdsr.org/data-quality-indicators-tool/>. La herramienta es un archivo de Excel, donde un programa puede ingresar sus datos de vigilancia y el DQI se calcula automáticamente. Esta herramienta es especialmente útil para programas en entornos de bajos recursos (p. ej., en el seguimiento hospitalario breve, generalmente hasta el alta hospitalaria del centro de maternidad).

La herramienta DQI se centra en cuatro procesos de vigilancia clave: (1) comprobación, (2) descripción, (3) codificación y (4) clasificación. En la herramienta Excel, se incluye un total de 40 indicadores de calidad que cubren los procesos clave de vigilancia.

#### (1) Determinación de DQI

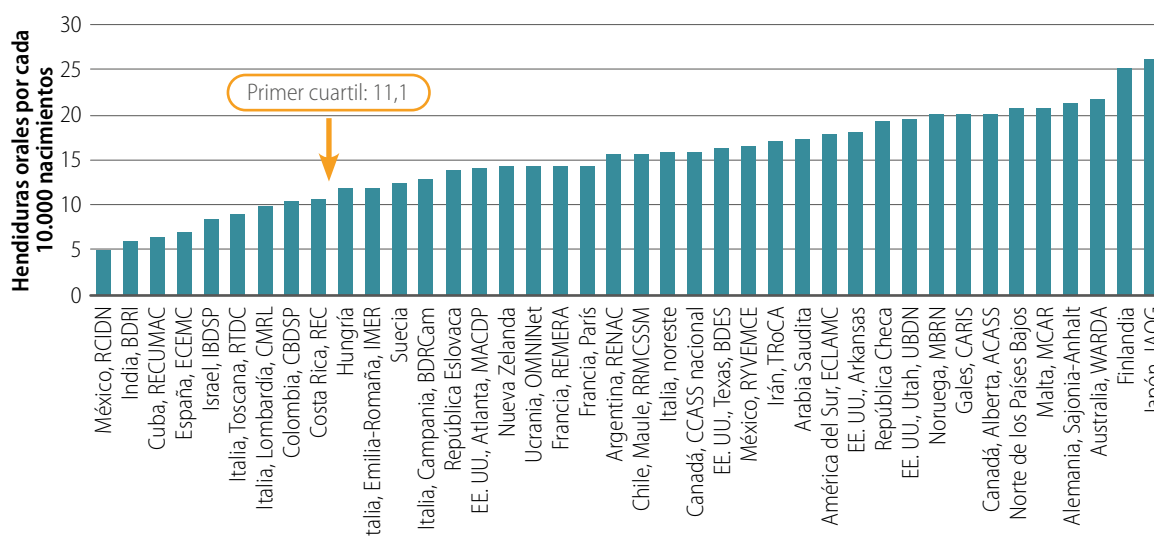
Hay dos tipos de determinación de DQI: valores umbral y orden esperado de prevalencia al nacer.

##### Valores umbral:

- ▶ Estos valores comparan la prevalencia observada de defectos congénitos específicos con una “prevalencia umbral”, por debajo de la cual es probable que haya un subregistro.
- ▶ Los umbrales se basan en los reportes anuales de ICBDSR de 2003–2012 para hendiduras orales, defectos del tubo neural, defectos de la pared abdominal, hipospadias, deficiencias de las extremidades y microtia/anoia.
- ▶ Para la distribución de la prevalencia en los programas de ICBDSR, el primer cuartil se define arbitrariamente como el valor umbral.

En el siguiente gráfico de barras, los programas de ICBDSR se ordenan por prevalencia de hendiduras orales. El valor umbral es el 1.er cuartil o el 25.º percentil.

### Prevalencia de hendiduras orales por cada 10.000 nacimientos



#### Orden previsto de prevalencia al nacer:

Según la bibliografía publicada, se prevé que algunos subtipos sean más frecuentes que otros. Por ejemplo:

- ▶ Labio fisurado y paladar hendido > paladar hendido > labio fisurado
- ▶ Espina bífida > anencefalia > encefalocele
- ▶ Relación de espina bífida/anencefalia = 1,00–1,33 (rango aceptable)
- ▶ Gastrosquisis > onfalocele
- ▶ Gastrosquisis en madres menores de 20 años > 20 años o más

- ▶ Defectos transversales de extremidades > defectos preaxiales > defectos postaxiales
- ▶ Defectos de reducción de las extremidades superiores > defectos de reducción de las extremidades inferiores
- ▶ Polidactilia postaxial > polidactilia preaxial
- ▶ Síndrome de Down entre madres de 35 años o más > menores de 35 años de edad.

## (2) DQI de descripción

El DQI de descripción indica cuán precisa y completa es la descripción y documentación de los defectos congénitos por parte del personal local utilizando criterios preestablecidos. Por ejemplo, algunos componentes de la descripción precisa y completa son:

- ▶ Hendiduras orales: Lateralidad y extensión
- ▶ Espina bífida: Nivel de lesión y cobertura de la piel
- ▶ Encefalocele: Lugar (es decir, occipital, temporal, frontal, etc.)
- ▶ Defectos de la pared abdominal: Localización, relación con el cordón umbilical, membrana cubierta
- ▶ Hipospadias: Grado especificado (primero, tercero; si el programa incluye primer grado, evaluar por separado)
- ▶ Defectos de reducción de extremidades: Sitio (extremidad y segmento) y tipo (preaxial, postaxial, etc.)
- ▶ Deformidades en los pies: Rotación y posición
- ▶ Defectos cardíacos congénitos: Tipo
- ▶ Microtia: Grado (segundo, tercero, cuarto: anotia)

## (3) DQI de codificación

El DQI de codificación evalúa si hay errores en el proceso de codificación. Entre algunos de los ejemplos se incluyen los siguientes:

- ▶ Labio fisurado medio mal codificado como hendidura típica
- ▶ Labio fisurado y paladar hendido codificados con dos códigos (Q35 y Q36)
- ▶ Hipospadias codificadas como genitales ambiguos (como el único diagnóstico)
- ▶ Gastrosquisis codificada como onfalocele con ruptura.

## (4) DQI de clasificación

El DQI de clasificación evalúa la distribución como aislada, múltiples (múltiples anomalías congénitas [MCA]) y síndromes, para aquellos defectos congénitos cuya distribución típica es bien conocida en la bibliografía. Por ejemplo:

- ▶ Porcentaje de casos síndrómicos y de MCA en el paladar **paladar hendido** > en **labio fisurado con o sin paladar hendido**
- ▶ Porcentaje de casos síndrómicos y de MCA en **encefalocele** > en **espina bífida**
- ▶ **Onfalocele:** Porcentaje de MCA y casos síndrómicos > aislados
- ▶ **Gastrosquisis:** Porcentaje aislados > 80 %
- ▶ **Hipospadias:** Porcentaje aislados > 80 %

Estos DQI de determinación, codificación y clasificación pueden ser proporciones, centinela o cocientes.

- ▶ *DQI basado en la proporción:* Expresado como porcentaje. El numerador es la cantidad de casos con una descripción precisa de un defecto congénito, y el denominador es la cantidad total de casos con ese defecto congénito. Por ejemplo, la proporción de casos de labio fisurado con lateralidad especificada.
- ▶ *DQI centinela:* Un indicador centinela identifica la ocurrencia de eventos que son intrínsecamente (siempre) indeseables y eso debería desencadenar un análisis e investigación adicionales. Estos eventos indeseables probablemente reflejen una deficiencia en la calidad de los datos (por ejemplo, una prevalencia muy baja de un defecto congénito podría deberse a un subregistro). Los indicadores centinela se marcaron como “alcanzado” o “no alcanzado”.
- ▶ *DQI de cociente:* Cociente entre dos prevalencias. Por ejemplo, el cociente entre espina bífida/anencefalia.

La herramienta DQI incluye los siguientes defectos congénitos:

- ▶ Hendiduras orales
- ▶ Defectos del tubo neural
- ▶ Onfalocele

- ▶ Gastrosquisis
- ▶ Hipospadias
- ▶ Deficiencias de las extremidades
- ▶ Pie equinovaro
- ▶ Defectos cardíacos congénitos críticos
- ▶ Microtia/Anotia
- ▶ Polidactilia
- ▶ Síndrome de Down

El DQI para hendiduras orales incluido en la herramienta Excel se muestra a continuación.

*Nota:* En la columna más a la derecha de esta tabla y las siguientes tablas, los códigos se refieren al número de casos con ese código. Por ejemplo, “Q35.x + Q36.x + Q37.x” significa “cantidad de casos codificados Q 35.x + cantidad de casos codificados Q36.x + etc.”

Defecto de nacimiento	Indicador de calidad de datos (DQI)	Proceso de vigilancia evaluado	Tipo de DQI	Definición general	Definición operativa por códigos de la CIE-10 del RCPCH (1)
Hendiduras orales	Prevalencia mínima	Determinación	Centinela	Prevalencia de hendiduras orales > 11,1 por cada 10.000 nacimientos	$(Q35.x + Q36.x + Q37.x) \times 10.000 /$ Cantidad total de nacimientos > 11,1
Hendiduras orales	Prevalencia por tipo	Determinación	Centinela	Prevalencia de labio fisurado y paladar hendido > prevalencia de paladar hendido > prevalencia de labio fisurado	$Q37.x \times 10.000 /$ Cantidad total de nacimientos > $Q35.x \times 10.000 /$ Cantidad total de nacimientos > $Q36.x \times 10.000 /$ Cantidad total de nacimientos
Labio fisurado	Lateralidad	Descripción	Proporción	Proporción de casos con lateralidad especificada de labio fisurado	$(Q36.0 + Q36.1 + Q36.90) \times 100 / Q36.x$
Labio fisurado	Codificación de la hendidura mediana	Codificación	Centinela	Al menos un caso informado de labio fisurado medio. El labio fisurado o medio es poco frecuente, pero ningún caso informado sugiere una posible codificación incorrecta como labio fisurado típico	$Q36.1 > 0$
Paladar hendido	Extensión anatómica de la hendidura	Descripción	Proporción	Proporción (%) de casos con paladar hendido, con extensión especificada (paladar duro y/o blando)	$(Q35.1 + Q35.3 + Q35.5 + Q35.7) \times 100 / Q35.x$



La primera columna enumera los defectos congénitos seleccionados. La segunda columna describe el indicador de calidad de datos. La tercera columna es para el proceso que se está evaluando (determinación, descripción, codificación, clasificación). Para hendiduras orales, la tabla incluye el DQI para los procesos de verificación, descripción y codificación. En la cuarta columna, se especifica el tipo de DQI: centinela o proporción o cociente. En la quinta columna, hay una definición general de DQI. En la última columna, el DQI se define operativamente, utilizando códigos de la CIE-10.

El primer indicador es para hendiduras orales totales. Muestra un indicador de prevalencia mínima, evaluando el proceso de determinación. El tipo es centinela, porque el resultado puede “alcanzarse” o “no alcanzarse”. La definición es un umbral; es decir, lograr este indicador significa que la prevalencia de hendiduras orales totales para un programa debe ser superior a 11,1 por cada 10.000 nacimientos. Si la prevalencia está por debajo de ese umbral, es posible un subregistro.

El tercer indicador que se muestra se enfoca en el labio fisurado. Es una descripción del DQI, ya que evalúa la proporción de casos de labio fisurado con lateralidad especificada. El tipo es la proporción y se expresa como un porcentaje.

El siguiente ejemplo muestra un DQI para defectos del tubo neural (DTN).

Defecto de nacimiento	Indicador de calidad de datos (DQI)	Proceso de vigilancia específico evaluado	Tipo de DQI	Definición general	Definición operativa basada en códigos de la CIE-10 del RCPCH (1)
Defectos del tubo neural	Prevalencia mínima	Determinación	Centinela	Prevalencia de defectos del tubo neural > 5,7 por cada 10.000 nacimientos	$(Q00.x + Q01.x + Q05.x) \times 10.000 / \text{Cantidad total de nacimientos} > 5,7$
Defectos del tubo neural	Prevalencia por tipo	Determinación	Centinela	Prevalencia de espina bífida > prevalencia de anencefalia > prevalencia de encefalocele	$Q05.x \times 10.000 / \text{Cantidad total de nacimientos} > Q00.x \times 10.000 / \text{Cantidad total de nacimientos} > Q01.x \times 10.000 / \text{Cantidad total de nacimientos}$
Espina bífida	Cobertura cutánea	Descripción	Proporción	Proporción (%) de casos de espina bífida con cobertura cutánea especificada (abierta o cerrada)	$(Q05.x1 + Q05.x2) \times 100 / Q05.x$
Espina bífida	Nivel	Descripción	Proporción	Proporción (%) de casos de espina bífida con nivel especificado	$(Q05.0x + Q05.1x + Q05.2x + Q05.3x + Q05.5x + Q05.6x + Q05.7x + Q05.8x) \times 100 / Q05.x$
Espina bífida y anencefalia	Cociente de prevalencia de espina bífida/anencefalia	Determinación	Cociente	El cociente de espina bífida/anencefalia debe estar entre 1,00 y 1,33	$1,33 > Q05.x / Q00.x > 1,0$



Existen tres indicadores de determinación y dos indicadores de descripción. Los indicadores de determinación incluyen una prevalencia mínima de DTN de 5,7 por cada 10.000 nacimientos. La prevalencia de espina bífida debe ser más alta, seguida de la prevalencia de anencefalia y luego la prevalencia de encefalocele.

La última fila muestra el cociente de prevalencia del indicador de espina bífida/anencefalia, que es un indicador de determinación para evaluar el subregistro de la anencefalia. Además, los indicadores de espina bífida evalúan la precisión de la descripción con respecto al nivel y la cobertura cutánea.

### **Uso de la herramienta DQI de Excel**

La herramienta DQI de Excel permite la evaluación sistemática de la calidad de los datos obtenidos a través de la vigilancia de defectos congénitos. Puede descargarse en <http://www.icbdsr.org/data-quality-indicators-tool/>.

La herramienta DQI de Excel tiene cuatro hojas de trabajo:

1. Preguntas frecuentes
2. Panel de entrada
3. Informe de DQI
4. Definiciones de DQI.

La primera pestaña de la herramienta DQI de Excel contiene **preguntas frecuentes** sobre la herramienta y su uso.

### **Panel de entrada**

La segunda pestaña contiene la hoja de trabajo para ingresar datos. Esta es la única pestaña en la que se le pide al usuario que ingrese información.

El usuario debe ingresar la cantidad total de casos, clasificados por presentación clínica (aislados, múltiples, síndromes); la cantidad de nacimientos por grupos etarios maternos, y la cantidad de casos por descripciones especificadas para afecciones seleccionadas.

La Tabla 1 permite al usuario ingresar la cantidad de casos y la clasificación clínica (aislados, múltiples, síndromes) de defectos congénitos seleccionados. Estos datos se utilizan para generar el DQI de determinación y el DQI de clasificación.

La Tabla 2 permite al usuario ingresar la cantidad de nacimientos y casos de síndrome de Down por grupos etarios maternos. Estos datos se utilizan para calcular la prevalencia para la determinación del DQI.

La Tabla 3 permite al usuario ingresar la cantidad de casos de defectos congénitos seleccionados con descripción especificada; por ejemplo, casos de hendidura oral por lateralidad. Estos datos se utilizan para calcular el DQI de descripción y codificación.

La siguiente imagen muestra la “Tabla 1. Clasificación clínica y prevalencia de defectos congénitos seleccionados”.



**Tabla 1. Clasificación clínica y prevalencia de casos con defectos congénitos seleccionados. Esta tabla se utiliza para generar el DQI de determinación y el DQI de clasificación**

Defectos congénitos o anomalías congénitas (CIE-10 del RCPCH)	Total de casos	Clasificación clínica						Prevalencia por cada 10.000
		Aislados		Múltiples anomalías congénitas		Síndromes		
		n	%	n	%	n	%	
Defectos cardíacos congénitos (Q20-Q26)			#DIV/0!		#DIV/0!		#DIV/0!	#DIV/0!
Defectos cardíacos congénitos críticos (*)			#DIV/0!		#DIV/0!		#DIV/0!	#DIV/0!
Defectos del tubo neural (Q00, Q01, Q05)			#DIV/0!		#DIV/0!		#DIV/0!	#DIV/0!
Anencefalia (Q00)			#DIV/0!		#DIV/0!		#DIV/0!	#DIV/0!
Espina bifida (Q05)			#DIV/0!		#DIV/0!		#DIV/0!	#DIV/0!
Encefalocele (Q01)			#DIV/0!		#DIV/0!		#DIV/0!	#DIV/0!
Hendiduras orales (Q35-Q37)			#DIV/0!		#DIV/0!		#DIV/0!	#DIV/0!
Labio fisurado solamente (Q36)			#DIV/0!		#DIV/0!		#DIV/0!	#DIV/0!
Labio fisurado y paladar hendido (Q37)			#DIV/0!		#DIV/0!		#DIV/0!	#DIV/0!
Solo paladar hendido (Q35)			#DIV/0!		#DIV/0!		#DIV/0!	#DIV/0!
Hipospadias (Q54.0-Q54.3, Q54.8, Q54.9)			#DIV/0!		#DIV/0!		#DIV/0!	#DIV/0!
Hipospadias de primer grado (Q54.0)			#DIV/0!		#DIV/0!		#DIV/0!	#DIV/0!
Hipospadias de segundo grado (Q54.1)			#DIV/0!		#DIV/0!		#DIV/0!	#DIV/0!
Hipospadias de tercer grado (Q54.2-Q54.3)			#DIV/0!		#DIV/0!		#DIV/0!	#DIV/0!
Deficiencias de las extremidades (Q71-Q73)			#DIV/0!		#DIV/0!		#DIV/0!	#DIV/0!
Extremidad superior (Q71)			#DIV/0!		#DIV/0!		#DIV/0!	#DIV/0!
Extremidad inferior (Q72)			#DIV/0!		#DIV/0!		#DIV/0!	#DIV/0!
Transversal (Q71.2-Q71.3)			#DIV/0!		#DIV/0!		#DIV/0!	#DIV/0!
Preaxial (Q71.31-Q72.5)			#DIV/0!		#DIV/0!		#DIV/0!	#DIV/0!
Postaxial (Q71.5; Q72.9)			#DIV/0!		#DIV/0!		#DIV/0!	#DIV/0!
Pie equinovaro (Q66)			#DIV/0!		#DIV/0!		#DIV/0!	#DIV/0!
Pie equinovaro (Q66.0)			#DIV/0!		#DIV/0!		#DIV/0!	#DIV/0!
Pie calcáneo valgo (Q66.4)			#DIV/0!		#DIV/0!		#DIV/0!	#DIV/0!
Microtia/Anotia (Q16; Q17.2x)			#DIV/0!		#DIV/0!		#DIV/0!	#DIV/0!
Polidactilia (Q69)			#DIV/0!		#DIV/0!		#DIV/0!	#DIV/0!
Preaxial (Q69.02, Q69.22)			#DIV/0!		#DIV/0!		#DIV/0!	#DIV/0!
Postaxial (Q69; Q69)			#DIV/0!		#DIV/0!		#DIV/0!	#DIV/0!
Defectos de la pared abdominal ventral (Q79.2, Q79.3, Q79.5)			#DIV/0!		#DIV/0!		#DIV/0!	#DIV/0!
Onfalocele (Q79.2)			#DIV/0!		#DIV/0!		#DIV/0!	#DIV/0!
Gastrosquisis (Q79.3)			#DIV/0!		#DIV/0!		#DIV/0!	#DIV/0!
Edad materna <20 años			#DIV/0!		#DIV/0!		#DIV/0!	#DIV/0!
Edad materna >19 años			#DIV/0!		#DIV/0!		#DIV/0!	#DIV/0!
Síndrome de Down (Q90)		NA	NA	NA	NA		#DIV/0!	#DIV/0!
Edad materna <35 años		NA	NA	NA	NA		#DIV/0!	#DIV/0!
Edad materna >34 años		NA	NA	NA	NA		#DIV/0!	#DIV/0!

Esta tabla tiene dos tipos de celdas. Las celdas verdes son para ingresar datos. Las celdas grises (con la división por error cero: #DIV/0!) calcularán automáticamente los resultados una vez que se ingresen los datos en las celdas verdes de esta tabla y de la Tabla 2.

La siguiente es la “Tabla 2. Cantidad de nacimientos y casos de síndrome de Down por edad materna” del panel de entrada.

**Tabla 2. Cantidad de nacimientos y casos de síndrome de Down por edad materna**

Edad materna	Cantidad de nacimientos	Nacidos vivos con síndrome de Down	ETOP del síndrome de Down antes de las 16 semanas	ETOP del síndrome de Down a las 16 semanas o más	ETOP del síndrome de Down que habría terminado como nacimiento de un bebé vivo	Prevalencia de nacidos vivos observados ajustada	Prevalencia prevista	Cantidad prevista de casos
<20						#DIV/0!	5,70	0
20-24						#DIV/0!	7,15	0
25-29						#DIV/0!	9,11	0
30-34						#DIV/0!	14,99	0
35-39						#DIV/0!	45,07	0
40-44						#DIV/0!	156,33	0
45+						#DIV/0!	519,60	0
Total	0	0				#DIV/0!	#DIV/0!	0

Para cada grupo etario materno, la tabla calcula y compara la cantidad observada de casos con síndrome de Down (nacidos vivos más interrupciones electivas del embarazo [ETOP]), ajustado por pérdidas fetales espontáneas que habrían ocurrido si se hubiera permitido que el embarazo continuara frente a la cantidad prevista de casos, en función de los mejores datos publicados disponibles (se cree que la cantidad prevista depende exclusivamente de la edad materna).

Si el usuario no tiene información de ETOP, puede dejar vacías las celdas de las columnas de ETOP. Esta información se utiliza para evaluar el DQI de cociente observado/previsto del síndrome de Down. El resultado de este DQI se mostrará en la hoja de trabajo de informe del DQI de la herramienta.



Una vez que el usuario ingresa los datos en la Tabla 1 y la Tabla 2, las celdas muestran los resultados de la clasificación clínica y la prevalencia por cada 10.000 (consulte la imagen).

**Tabla 1. Clasificación clínica y prevalencia de casos con defectos congénitos seleccionados. Esta tabla se utiliza para generar el DQI de determinación y el DQI de clasificación**

Defectos congénitos o anomalías congénitas (CIE-10 del RCPCH)	Total de casos	Clasificación clínica						Prevalencia por cada 10.000
		Aislados		Múltiples anomalías congénitas		Síndromes		
		n	%	n	%	n	%	
Defectos cardíacos congénitos (Q20-Q26)	1475	932	63,19	274	18,58	269	18,24	48,29
Defectos cardíacos congénitos críticos (*)	353	256	72,52	66	18,70	31	8,78	11,56
Defectos del tubo neural (Q00, Q01, Q05)	270	221	81,85	42	15,56	7	2,59	8,84
Anencefalia (Q00)	57	51	89,47	6	10,53	0	0,00	1,87
Espina bífida (Q05)	175	147	84,00	22	12,57	6	3,43	5,73
Encefalocele (Q01)	39	23	58,97	15	38,46	1	2,56	1,28
Hendiduras orales (Q35-Q37)	502	351	69,92	124	24,70	27	5,38	16,43
Labio fisurado solamente (Q36)	63	49	77,78	14	22,22	0	0,00	2,06
Labio fisurado y paladar hendido (Q37)	341	252	73,90	70	20,53	19	5,57	11,16
Solo paladar hendido (Q35)	99	51	51,52	40	40,40	8	8,08	3,24
Hipospadias (Q54.0-Q54.3, Q54.8, Q54.9)	81	68	83,95	7	8,64	6	7,41	2,65
Hipospadias de primer grado (Q54.0)	42	38	90,48	2	4,76	2	4,76	1,38
Hipospadias de segundo grado (Q54.1)	7	5	71,43	0	0,00	2	28,57	0,23
Hipospadias de tercer grado (Q54.2-Q54.3)	17	14	82,35	3	17,65	0	0,00	0,56
Deficiencias de las extremidades (Q71-Q73)	153	81	52,94	63	41,18	9	5,88	5,01
Extremidad superior (Q71)	109	56	51,38	47	43,12	6	5,50	3,57
Extremidad inferior (Q72)	57	26	45,61	27	47,37	4	7,02	1,87
Transversal (Q71.2-Q71.3)	42	28	66,67	12	28,57	2	4,76	1,38
Preaxial (Q71.31-Q72.5)	19	3	15,79	15	78,95	1	5,26	0,62
Postaxial (Q71.5; Q72.9)	10	5	50,00	4	40,00	1	10,00	0,33
Pie equinovaro (Q66)	378	243	64,29	107	28,31	28	7,41	12,38
Pie equinovaro (Q66.0)	180	136	75,56	37	20,56	7	3,89	5,89
Pie calcáneo valgo (Q66.4)	16	12	75,00	4	25,00	0	0,00	0,52
Microtia/Anotia (Q16; Q17.2x)	122	78	63,93	41	33,61	3	2,46	3,99
Polidactilia (Q69)	239	176	73,64	47	19,67	16	6,69	7,82
Preaxial (Q69.00; Q69.1; Q69.20)	46	36	78,26	6	13,04	4	8,70	1,51
Postaxial (Q69.02; Q69.22)	148	117	79,05	23	15,54	8	5,41	4,85
Defectos de la pared abdominal ventral (Q79.2, Q79.3, Q79.5)	315	259	82,22	42	13,33	14	4,44	10,31
Onfalocelo (Q79.2)	66	29	43,94	24	36,36	13	19,70	2,16
Gastrosquisis (Q79.3)	239	228	95,40	11	4,60	0	0	7,82
Edad materna <20 años	113	109	96,46	4	3,54	0	0	26,87
Edad materna >19 años	126	119	94,44	7	5,56	0	0	4,78
Síndrome de Down (Q90)	548	NA	NA	NA	NA	548	100	17,94
Edad materna <35 años	253	NA	NA	NA	NA	253	100	10,00
Edad materna >34 años	295	NA	NA	NA	NA	295	100	56,11

La siguiente es la “Tabla 3. Número de casos con descripción especificada” en el panel de entrada. Los datos se utilizan para calcular el DQI de descripción y el DQI de codificación, que se muestra en la hoja de trabajo del Informe de DQI.

Hendiduras orales	
Cantidad de casos con lateralidad especificada (Q36.0 + Q36.1 + Q36.90)	
Cantidad de casos con labio fisurado medio (Q36.1)	
Cantidad de casos con paladar hendido, con extensión especificada - paladar duro y/o blando (Q35.1+Q35.3+Q35.5+Q35.7)	
Cantidad de casos con labio fisurado y paladar hendido codificados bajo el encabezado Q37	
DTN	
Cantidad de casos de espina bífida con cobertura cutánea especificada: abierta o cerrada (Q05.x1+Q05.x2)	
Número de casos de espina bífida con nivel especificado (Q05.0x + Q05.1x + Q05.2x + Q05.3x + Q05.5x + Q05.6x + Q05.7x + Q05.8x)	
Cantidad de casos de encefalocele con una localización especificada: occipital, temporal, frontal, etc. (Q01.0 + Q01.1 + Q01.2 + Q01.8 + Q01.80 + Q01.81 + Q01.82 + Q01.83)	
Hipospadias	
Cantidad de casos codificados con genitales ambiguos si hipospadias es el único diagnóstico (Q54.x y Q56.4)	

Reducción de extremidades	
Cantidad de casos con tipo de deficiencias de las extremidades y localización especificada (Q71.0-Q71.6 + Q72.0-Q72.7)	
Pie equinovaro	
Número de casos con rotación y posición especificadas (Q66.0-Q66.7)	
Defectos cardíacos congénitos	
Cantidad de casos con defectos cardíacos congénitos especificados (Q20.0-Q20.6 + Q21.0-Q21.8 + Q22.0-Q22.6 + Q23.0-Q23.4 + Q24.0-Q24.6 + Q25.0-Q25.7)	
Microtia/Anotia	
Cantidad de casos con microtia con grado especificado (Q16.0 + Q17.22 + Q17.23)*	
Polidactilia	
axial y postaxial, y localización (mano, pies, lateralidad) especificada (Q69.0x- Q69.2x)	
Síndrome de Down	
Casos con defectos cardíacos congénitos (Q20.x- Q25.x)	

Por ejemplo, el DQI de descripción de hendiduras orales se centra en la lateralidad y la extensión (paladar duro y/o blando). Para el DQI de descripción de los DTN, una descripción precisa debe incluir detalles sobre la cobertura cutánea y el nivel de lesión de la espina bífida, así como la localización del encefalocele.

### Hoja de trabajo de reporte de DQI

La tercera pestaña de la herramienta Excel es la hoja de trabajo de reporte de DQI, que tiene dos tablas: Tabla 1 “Resumen de indicadores de calidad de datos, por proceso” y Tabla 2 “Informe de indicadores de calidad de datos”.

La Tabla 1 es un resumen con la cantidad total de indicadores por proceso y la proporción marcada como alcanzada.

Proceso	Indicadores marcados como “Alcanzado”	Cantidad total de indicadores	Proporción de indicadores “alcanzados”
<b>Determinación</b>	0	18	0,00%
<b>Descripción</b>	0	13	0,00%
<b>Codificación</b>	0	3	0,00%
<b>Clasificación</b>	0	6	0,00%

Los indicadores de descripción se definen como “alcanzados” cuando la proporción de casos con una buena descripción es superior al 80 %.

La Tabla 2 “Informe de indicadores de calidad de datos” es la tabla principal de la hoja de trabajo de reporte de DQI. Esta tabla muestra los resultados del DQI para cada anomalía específica. La siguiente imagen presenta la Tabla 2 antes de introducir los datos.

**Tabla 2. Informe de indicadores de calidad de datos. Incluya en este título el nombre del sistema de vigilancia y los años de los datos. El DQI logrado en verde**

Defecto congénito	Indicador de calidad de los datos	Proceso de vigilancia	Definición	Resultado	Métrica real
Hendiduras orales	Prevalencia mínima	Determinación	Prevalencia de hendiduras orales > 11,1 por cada 10.000 nacimientos	#DIV/0!	#DIV/0!
	Prevalencia por tipo	Determinación	Prevalencia de labio fisurado y paladar hendido > Prevalencia de paladar hendido > Prevalencia de labio fisurado	#DIV/0!	#DIV/0!
Labio fisurado	Lateralidad	Descripción	Proporción de casos con lateralidad especificada de labio fisurado	#DIV/0!	
	Codificación de la hendidura mediana	Codificación	Al menos un caso informado de labio fisurado medio. El labio fisurado medio es poco frecuente, pero ningún caso informado sugiere una posible codificación incorrecta como labio fisurado típico	n/a	Cantidad de casos con labio fisurado medio:
Paladar hendido	Extensión	Descripción	Proporción (%) de casos con paladar hendido, con extensión especificada (paladar duro y/o blando)	#DIV/0!	
	Casos de MCA y síndromes	Clasificación	Los casos con paladar hendido deben ser más frecuentes con síndromes y defectos congénitos múltiples (MCA), que con labio fisurado con o sin casos de paladar hendido	#DIV/0!	#DIV/0!
Labio fisurado y paladar hendido	Uso de código único	Codificación	Proporción (%) de casos con labio fisurado y paladar hendido codificados bajo el encabezado Q37	#DIV/0!	
Defectos del tubo neural	Prevalencia mínima	Determinación	Prevalencia de defectos del tubo neural > 5,7 por cada 10.000 nacimientos	#DIV/0!	#DIV/0!
	Prevalencia por tipo	Determinación	Prevalencia de espina bífida > prevalencia de anencefalia > prevalencia de encefalocele	#DIV/0!	#DIV/0!
Espina bífida	Cobertura cutánea	Descripción	Proporción (%) de casos de espina bífida con cobertura cutánea especificada (abierta o cerrada)	#DIV/0!	
	Nivel	Descripción	Proporción (%) de casos de espina bífida con nivel especificado	#DIV/0!	
Espina bífida y anencefalia	Cociente de prevalencia de espina bífida/anencefalia	Determinación	El cociente de espina bífida/anencefalia debe estar entre 1,00 y 1,33	#DIV/0!	

La tabla incluye información sobre el defecto de nacimiento, el DQI, el proceso de vigilancia evaluado y la definición del indicador. Una vez que el usuario complete la hoja de trabajo del Panel de entrada, las celdas “en blanco” y de error (#DIV/0!) mostrarán el resultado para cada DQI.

Para ilustrar el uso de la herramienta de Excel DQI, se presentan los datos de la Red Nacional de Anomalías Congénitas de Argentina (RENAC) (consulte la tabla en la pág. 234). La columna de resultados muestra los resultados de cada indicador. Los indicadores alcanzados están marcados en verde. Los indicadores que no se lograron están marcados en rojo. Para los indicadores de proporción, “no logrado” son aquellos con un resultado inferior al 80 %. La última columna muestra los datos reales utilizados para cada DQI. Esto es útil para saber por cuánto no se alcanzó el DQI.



Defecto de nacimiento	Indicador de calidad de los datos	Proceso de vigilancia	Definición	Resultado	Métrica real
Hendiduras orales	Prevalencia mínima	Determinación	Prevalencia de hendiduras orales > 11,1 por cada 10.000 nacimientos	<b>Alcanzado</b>	Prevalencia de hendiduras orales (por cada 10.000): 16,43
	Prevalencia por tipo	Determinación	Prevalencia de labio o fisurado y paladar hendido > Prevalencia de paladar hendido > Prevalencia de labio fisurado	<b>Alcanzado</b>	Prevalencia de labio fisurado y paladar hendido (por cada 10.000): 11,16  Prevalencia de paladar hendido (por cada 10.000): 3,24  Prevalencia de labio fisurado (por cada 10.000): 2,06
Labio fisurado	Lateralidad	Descripción	Proporción de casos con lateralidad especificada de labio fisurado	<b>92,06</b>	
	Codificación de la hendidura mediana	Codificación	Al menos un caso informado de labio fisurado medio. El labio fisurado medio es poco frecuente, pero ningún caso informado sugiere una posible codificación incorrecta como labio fisurado típico	<b>Alcanzado</b>	Cantidad de casos con labio fisurado medio: 4
Paladar hendido	Extensión	Descripción	Proporción (%) de casos con paladar hendido, con extensión especificada (paladar duro y/o blando)	<b>71,72</b>	
	Casos con múltiples anomalías congénitas (MCA) y síndromes	Clasificación	Los casos de paladar hendido deben encontrarse con más frecuencia con síndromes y MCA que con labio fisurado con o sin casos de paladar hendido	<b>Alcanzado</b>	Proporción (%) de casos con paladar hendido con síndromes y múltiples anomalías congénitas: 48,48  Proporción (%) de casos con labio fisurado con o sin paladar hendido con síndromes y múltiples anomalías congénitas: 26,1
Labio fisurado y paladar hendido	Uso de código único	Codificación	Proporción (%) de casos con labio fisurado y paladar hendido codificados bajo el encabezado Q37	<b>100</b>	

### Hoja de trabajo de DQI de definiciones

La cuarta pestaña presenta la hoja de trabajo de definiciones que incluye el tipo de indicador (centinela, proporción o cociente) y la definición operativa con los códigos y las operaciones utilizados para calcular el DQI.



Defecto de nacimiento	Indicador de calidad de los datos	Proceso de vigilancia	Tipo	Definición	Códigos de la CIE-10 del RCPCH involucrados (1)
Hendiduras orales	Prevalencia mínima	Determinación	Centinela	Prevalencia de hendiduras orales > 11,1 por cada 10.000 nacimientos	$(Q35.x + Q36.x + Q37.x) \times 10.000 / \text{Cantidad total de nacimientos} > 11,1$
	Prevalencia por tipo	Determinación	Centinela	Prevalencia de labio fisurado y paladar hendido > Prevalencia de paladar hendido > Prevalencia de labio fisurado	$Q37.x \times 10.000 / \text{Cantidad total de nacimientos} > Q35.x \times 10.000 / \text{Cantidad total de nacimientos} > Q36.x \times 10.000 / \text{Cantidad total de nacimientos}$
Labio fisurado	Lateralidad	Descripción	Proporción	Proporción de casos con lateralidad especificada del labio fisurado	$(Q36.0 + Q36.1 + Q36.90) \times 100 / Q36.x$
	Codificación de la hendidura mediana	Codificación	Centinela	Al menos un caso informado de labio fisurado medio. El labio fisurado medio es poco frecuente, pero ningún caso informado sugiere una posible codificación incorrecta como labio fisurado típico	$Q36.1 > 0$
Paladar hendido	Extensión	Descripción	Proporción	Proporción (%) de casos con paladar hendido, con extensión especificada (paladar duro y/o blando)	$(Q35.1 + Q35.3 + Q35.5 + Q35.7) \times 100 / Q35.x$
	Casos con múltiples anomalías congénitas (MCA) y síndromes	Clasificación	Centinela	Los casos de paladar hendido deben encontrarse con más frecuencia con síndromes y MCA que con labio fisurado con o sin casos de paladar hendido	Proporción de síndromes y MCA ( $Q35.x$ ) > Proporción de síndromes y MCA ( $Q36.x - Q37.x$ )
Labio fisurado y paladar hendido	Uso de código único	Codificación	Centinela	Proporción (%) de casos con labio fisurado y paladar hendido codificados bajo el encabezado Q37	No debe haber casos con códigos separados para labio fisurado y paladar hendido ( $Q35 + Q36/Q37$ )



### Interpretación de los resultados

El objetivo básico del DQI es hacer explícitas y visibles las métricas de la calidad de los datos. Este es un punto de inicio: El personal del programa y los usuarios de datos pueden usar estas métricas para hacer un seguimiento continuo de lo que está sucediendo. Preguntar “¿qué está sucediendo?” es la cuestión fundamental de la evaluación de calidad que debe responderse antes de que pueda comenzar la mejora de la calidad.

En general, el DQI debe interpretarse como **indicadores que muestran dónde se necesita una mayor investigación:**

- ▶ La calidad de los datos es a menudo, pero no siempre, el impulsor: La variación en cierto DQI **podría reflejar, en parte, una variación verdadera a lo largo del tiempo o por geografía. Al interpretar el DQI, idealmente utilice datos de referencia o población específicos.**
  - Ejemplo: La prevalencia de hipospadias en América Latina es probablemente más baja que en Europa (57, 58)
- ▶ **El DQI hace que los datos sean más visibles y son útiles para lo siguiente:**
  - documentar y hacer un seguimiento de la calidad del programa
  - dirigir y apoyar los esfuerzos de mejora de la calidad
  - comparar diferentes sitios o fuentes de datos dentro de un programa
  - interpretar la variación entre programas
  - mejorar la información de los datos del programa al informar al público y a las partes interesadas.

El DQI debe interpretarse **en el contexto de la metodología del programa.**

- ▶ Ejemplo: Defectos cardíacos congénitos (DCC)
  - Si un programa solo determina los casos diagnosticados hasta el alta hospitalaria del centro de maternidad, se omitiría una fracción (considerable para algunos defectos cardíacos) y la prevalencia asociada sería espuriamente baja.
  - Además, si un cardiólogo pediátrico no está disponible para el diagnóstico/revisión de casos/codificación, entonces esta falta de aportes clínicos podría reflejarse en el DQI relacionado con los DCC.

Los hallazgos del DQI pueden indicar y respaldar acciones prácticas para mejorar la calidad de los datos.

Por ejemplo, un programa podría desarrollar:

- **comentarios regulares, oportunos y constructivos** para hospitales y proveedores
- **reuniones** con el personal de los hospitales locales para **analizar, aprender, capacitar**
- **herramientas tales como listas de verificación** para promover la descripción sistemática de todas las características clave del caso o anomalía específicos.

Después de las intervenciones, use el DQI para **hacer un seguimiento del impacto** de estas intervenciones de mejora de la calidad. Finalmente, el control de la calidad y la mejora de la calidad son diferentes, pero complementarios.



**Para obtener más información, comuníquese con:**

**Centro Nacional de Defectos Congénitos y Discapacidades del Desarrollo  
Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades**

1600 Clifton Rd, MS-E86, Atlanta, GA 30333, Estados Unidos de América

[www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects](http://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects)

**Organización Internacional de Vigilancia e Investigación de los Defectos Congénitos (ICBDSR)**

Centro Internacional de Defectos Congénitos (ICBD)

Rm 2S222 Division of Medical Genetics

Universidad de Utah

295 Chipeta Way, Salt Lake City, Utah, Estados Unidos de América

Correo electrónico: [icbd@icbd.org](mailto:icbd@icbd.org)

[www.icbdsr.org](http://www.icbdsr.org)

**Department of Maternal, Newborn, Child and Adolescent Health and Ageing**

Organización Mundial de la Salud

Avenue Appia 20, 1211 Ginebra 27, Suiza

Correo electrónico: [mncah@who.int](mailto:mncah@who.int)

[www.who.int](http://www.who.int)

[www.who.int/teams/maternal-newborn-child-adolescent-health-and-ageing](http://www.who.int/teams/maternal-newborn-child-adolescent-health-and-ageing)

9789240057524

