

E C L A M C
MANUAL OPERACIONAL
EDICION 2009

Incluye Normas Generales

Excluye Modalidad Electrónica

Río de Janeiro

2009

INDICE

	Página
1. QUE ES EL ECLAMC	1
1.1. PRESENTACION	1
1.2. EN LO CONCEPTUAL	1
1.3. HISTORIAL DE ESTOS MANUALES	3
2. PARA SER MIEMBRO DEL ECLAMC	5
2.1. INSTRUCCIONES	5
2.2. LAS DIRECCIONES DEL ECLAMC	5
2.3. NORMAS DE ETICA Y PROTECCION DE PRIVACIDAD	6
3. MODO OPERACIONAL	8
3.1. COMO ORGANIZAR EL TRABAJO DEL ECLAMC	8
3.2. LOS RECIEN NACIDOS	8
3.3. EL EXAMEN DE LOS RECIEN NACIDOS	9
3.4. REGISTRO Y ENVIO PERIODICO DEL MATERIAL	9
4. IMN: INFORME MENSUAL DE NACIMIENTOS	10
4.1. NORMAS	10
4.2. CONTENIDO DEL IMN	11
4.3. PROGRAMA INFORMES PARA EL IMN	13
5. DEFINICION Y DESCRIPCION DE LAS MALFORMACIONES	13
5.1. DEFINICION DE MALFORMACION	13
5.2. DESCRIPCION DE LAS MALFORMACIONES	14
<i>TECNOLOGÍAS ADECUADAS PARA LA BÚSQUEDA NEONATAL DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS</i>	
.....	15
5.3. DESCRIPCION DE SINDROMES	34
6. DEFINICION DE LOS CONTROLES	35
6.1. DEFINICION DEL RECIEN NACIDO CONTROL	35
6.2. CONTROL NO SIGUIENTE:	36
6.3. JUSTIFICATIVA DEL CONTROL	36
7. FICHA DEL CASO Y DEL CONTROL	37
7.1. CONSIDERACIONES GENERALES	37
7.2. LOS RUBROS	37
7.3. DATOS DIFICILES	51
8. SITUACIONES ESPECIALES	53
8.1. RESPECTO A LOS CONTROLES	53
8.2. CREADAS POR LOS MELLIZOS	53
9. PROGRAMAS ADICIONALES	54
9.1. MOLECLAMC: ECLAMC MOLECULAR Y BANCO DE ADN	54
9.1.1. CIEN NACIMIENTOS CONSECUTIVOS	55
9.1.1.1. Normas y definiciones	55
9.1.1.2. Colecta de material	55
9.1.1.3. Manejo de la sangre de los RN consecutivos	55
9.1.2. MALFORMADOS	56

9.1.2.1. Normas y definiciones.....	56
9.1.2.2. Colecta de material.....	56
9.1.2.3. Gota de sangre seca de los RN con malformaciones mayores.....	56
9.1.2.4. Sangre de los RN con malformaciones de máximo interés	57
9.1.2.4.1. Inmortalización.....	57
9.1.2.4.2. Extracción de ADN "in situ"	57
9.1.2.4.3. Gota seca, pero abundante	58
9.1.2.5. Listas de inclusión y exclusión.....	58
9.1.2.6. Consentimiento informado	59
9.1.3. NORMAS DE AUTORIA Y EXCLUSIVIDAD EN EL MOLECLAMC	61
9.2. FOTOECLAMC	61
9.3. PREVENCIÓN DE ANOMALIAS CONGÉNITAS	62
9.3.1. PREVENCIÓN PRIMARIA	63
9.3.2. PREVENCIÓN TERCIARIA= PROYECTO ORIENTE.....	64
10. ANEXOS	66
10.1. ENCABEZAMIENTO DE HOJA DE LIBRO DE SALA DE PARTOS	66
10.2. INFORME MENSUAL DE NACIMIENTOS	67
10.3. INFORMES MENSUALES DE NACIMIENTOS CON GEMELOS	68
10.4. FICHA DE MALFORMADO Y CONTROL	69
10.5. MODELO DE CUADRO DE HERMANDAD.....	70
10.6. GENEALOGIAS.....	71
10.7. GENEALOGIAS POR CONSANGUINIDAD	72
10.8. GENEALOGIAS POR PARIENTE MALFORMADO	73
10.9. GUIAS DESCRIPTIVAS	74
10.9.1. ATRESIA ESOFAGICA	75
10.9.2. ANO IMPERFORADO	76
10.9.3. OBSTRUCCIONES INTESTINALES.....	78
10.9.4. DEFECTOS DE LA PARED CORPORAL.....	80
10.9.5. DEFECTOS DEL TUBO NEURAL.....	81
10.9.6. EXTROFIA DE CLOACA Y DE VEJIGA.....	82
11. INDICE ALFABETICO	83

1. QUE ES EL ECLAMC

1.1. PRESENTACION

El Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas: ECLAMC es un programa de investigación clínica y epidemiológica de las anomalías del desarrollo que opera con nacimientos hospitalarios en países latinoamericanos.

El ECLAMC comenzó a funcionar el primero de julio de 1967 y en más de 40 años de funcionamiento conserva lo esencial de su diseño experimental original aunque haya sufrido una lógica evolución funcional, impuesta por los adelantos en el conocimiento general en la materia y por la propia experiencia acumulada.

El ECLAMC fue programado como investigación de los factores de riesgo en la causalidad de las malformaciones, con metodología caso-control y con una complejidad operativa que fue aumentando con el pasar de los años. Trátase, entonces, de un programa viable en sólo algunas maternidades, limitando el volumen de nacimientos analizables. Esta necesidad del estudio de causas lo limita en la cobertura de su estudio de frecuencias, función que comenzó a desempeñar con el surgimiento del concepto de vigilancia epidemiológica o monitorización de las malformaciones, en 1974, y para la que no había sido originariamente diseñado.

1.2. EN LO CONCEPTUAL

El ECLAMC es un acuerdo voluntario entre profesionales dedicados al estudio de las malformaciones congénitas en recién nacidos de maternidades latinoamericanas. El espíritu colaborativo que los integra garantiza el cumplimiento de las normas operacionales dadas en este Manual, base de la uniformidad de criterios necesaria para la comparabilidad de los datos registrados en los diferentes hospitales. Bajo esta definición general viene funcionando el programa desde su comienzo, en julio de 1967.

Tratándose de un acuerdo entre personas, el ECLAMC carece de base institucional y de presupuestos propios, fundamentos de su autonomía intelectual y continuidad a largo plazo.

Su carácter voluntario y colaborativo, por otra parte, garantiza la calidad de información exigida para un programa de amplia cobertura y gran nivel de complejidad, dos características de difícil compatibilidad.

Trátase de un programa con la calidad y complejidad de una investigación clínica, fácilmente realizable en un único hospital, pero multiplicada en tamaño muestral por muchos hospitales encuadrados en un marco operacional único, que colocan sus datos a disposición del programa, dentro de los plazos previstos.

Las necesidades económicas del ECLAMC son cubiertas mediante subsidios de investigación, solicitados para programas específicos, y mediante la utilización de la capacidad instalada (salarios, imprenta, correo, computación, etc.) en las instituciones con las que el programa se relaciona.

Mientras el ECLAMC, como programa de investigación carece de base y dependencia institucional, su existencia y continuidad están garantizadas por las **asociaciones** ECLAMC existentes en Argentina y en Brasil, con personerías jurídicas en sus respectivos países.

Son **miembros** del ECLAMC todos los profesionales que ejecutan, supervisan o coordinan las acciones del mismo, en sus grupos periféricos y central (Coordinación).

El **grupo periférico** está compuesto por los profesionales de las diferentes maternidades que participan activamente en el programa. Cada hospital puede tener varios profesionales miembros del ECLAMC, pero solo uno de ellos será el miembro **responsable** (o médico contacto) de representarlos en sus relaciones de rutina frente al grupo central.

La **coordinación** está compuesta por los profesionales responsables por el diseño, coordinación, supervisión, apoyo, control de calidad y análisis de la información producida por el programa. Existen también los **profesionales de apoyo**, en su mayoría genetistas médicos que, en sus respectivas regiones, colaboran con las maternidades del ECLAMC en el estudio de casos clínicos seleccionados, así también como a los **coordinadores regionales** que pudiera llegar a indicarse cuando fuere necesario.

La **coordinación carece de sede fija**, la que puede mudar de acuerdo con las conveniencias del ECLAMC, previa notificación a todos sus miembros. La disponibilidad de microcomputadores y correos electrónicos, que permiten multiplicar la enorme base de datos acumulados en más de 40 años con relativa facilidad y a bajo costo, han permitido descentralizar la Coordinación. Esta descentralización permite aprovechar recursos humanos, institucionales y financieros de varios países, asegurando la sobrevivencia del ECLAMC en nuestro medio inestable.

Este **Manual Operacional** constituye el diseño de investigación y el marco operacional del ECLAMC, aprobado como tal a través de las diferentes reuniones anuales de todos sus miembros, las que vienen realizándose, ininterrumpidamente, desde el año 1969. Toda modificación es decidida, plenariamente, por los miembros del programa. Por lo tanto, es obligación de la coordinación del ECLAMC el vigilar celosamente por su cumplimiento.

La **autoría intelectual** del ECLAMC, incluyendo al ECLAMC en si y a la información acumulada en sus archivos, corresponde a todos sus miembros por igual. La autoría de los trabajos producidos con dicha información, por otra parte, corresponde a los autores de las ideas analizadas y a las personas involucradas en dicho análisis, sean o no miembros del ECLAMC. En otras palabras, los datos acumulados por el ECLAMC se encuentran disponibles para cualquier investigador que desee utilizarlos.

En todos los casos se hará referencia a que la información utilizada pertenece al ECLAMC, mediante la siguiente frase:

"Este trabajo fue realizado con datos del Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas: ECLAMC."

Dentro de sus posibilidades presupuestarias, la Coordinación garantizará la **integración** de sus miembros mediante circulares periódicas, documentos internos, reuniones anuales, visitas a los hospitales y una correspondencia ágil y continua. Como ejemplo del esfuerzo de integración ya realizado, presentase la lista de las reuniones anuales ininterrumpidamente realizadas por el ECLAMC:

01	1969	Buenos Aires	ARG
02	1970	Recreo	ARG
03	1971	Recreo	ARG
04	1972	Recreo	ARG
05	1973	Recreo	ARG
06	1974	Recreo	ARG
07	1975	Ribeirão Preto	BRS
08	1976	Maracaibo	VEN
09	1977	Recreo	ARG
10	1978	Rio de Janeiro	BRS
11	1979	Mendoza	ARG
12	1980	Rio de Janeiro	BRS
13	1981	Punta de Tralca	CHL
14	1982	Praia do Frade	BRS
15	1983	Chapadmalal	ARG
16	1984	Montevideo	URU
17	1985	Montevideo	URU
18	1986	Praia do Frade	BRS
19	1987	Praia do Frade	BRS
20	1988	Caxias do Sul	BRS
21	1989	Buenos Aires	ARG
22	1990	Esquel	ARG
23	1991	Ipanema	BRS
24	1992	Torres	BRS
25	1993	Portobello	BRS
26	1994	Santiago	CHL
27	1995	Solis	URU
28	1996	Portobello	BRS
29	1997	Colonia	URU
30	1998	Buenos Aires	ARG
31	1999	Florianópolis	BRS
32	2000	Canela	BRS
33	2001	Portogallo	BRS
34	2002	Portobelo	BRS
35	2003	Portobelo	BRS
36	2004	Portogallo	BRS
37	2005	Portogallo	BRS
38	2006	Portogallo	BRS
39	2007	Portogallo	BRS
40	2008	Portogallo	BRS

1.3. HISTORIAL DE ESTOS MANUALES

Este Manual Operacional reúne el marco operacional y todas las definiciones utilizadas por el ECLAMC. Desde sus comienzos, en 1967, ha sido renovado periódicamente, actualizándose sin descaracterizarse, y su historia es aproximadamente la siguiente:

Edición 1967:

Por ser el primero, funcionó como un documento provisorio. Ya contenía la mayoría de las normas que continúan vigentes actualmente, generalmente basadas en principios metodológicos y en normas de otros estudios: la investigación de Stevenson en 14 países, y los registros de malformaciones de Suecia, Finlandia y British Columbia (Canadá), fueron los principales inspiradores del ECLAMC. Este diseño operativo fue cuidadosamente preparado durante un año, junto a un grupo de técnicos en estadísticas de salud del Ministerio de Salud Pública de Argentina, cuyos consejos de entonces continúan beneficiándonos diariamente un cuarto de siglo más tarde.

Edición 1970:

Resultó de la RAE-1: Primera Reunión Anual del ECLAMC, efectuada en diciembre de 1969 en Buenos Aires, conjuntamente con un Seminario Viajero en Genética y Salud Pública, organizado por la OMS. Siguiendo una guía de discusión, conteniendo dudas y fracasos de sus primeros dos años de funcionamiento, se revieron todos y cada uno de los aspectos operativos del programa ECLAMC y se incorporó el importantísimo dato sobre "antepasados".

Edición 1971:

La Segunda Reunión Anual, en octubre de 1970, volvió a ser deliberativa. Tres grupos de trabajo: - Definición y descripción de las malformaciones, - Variables genéticas y ambientales que se interrogan a la madre, - Rutinas de funcionamiento, decidieron todas las normas y la forma de expresarlas por escrito en formularios y manuales. A partir de entonces, todo cambio operacional fue producto de discusión y decisión en plenario, incluyendo algunas, como el registro de grupos sanguíneos materno, que el plenario de la RAE-10 adoptó en contra de la opinión del coordinador. El tiempo probó que el plenario tenía razón.

Edición 1976:

En 1976 se editó una nueva versión del Manual Operacional, producido en Maracaibo, sin mediar ninguna mudanza operativa importante, sino la incorporación de fichas con una diagramación mejorada. Las complicaciones y agentes exógenos del primer trimestre del embarazo comenzaron a ser escritos por extenso en lugar de marcados con una cruz sobre una lista preconcebida.

Edición 1982:

Fue una versión revolucionaria. Incorporaba la rutina de cobertura de mortinatos, iniciada en 1978, extendía la definición de malformación y recibía a la novísima modalidad de trabajo "Cohorte", por ese entonces llamada de "Monitor", y que venía a complementar a la modalidad "Caso/control" original. La nueva definición de malformación incluía las anomalías internas y las malformaciones diagnosticadas después del tercer día de vida, siempre que lo fueren antes del alta del hospital. Esta edición inauguraba también el diseño de tapa con los ravioles producidos por la conjunción de los genios del pintor Carlos Vergara y la genetista Iêda María Orioli.

Edición 1995:

Ha sido una edición con modificaciones profundas, producto de largas discusiones operacionales en la RAE-25, en octubre de 1993, incluyendo la extensión de cobertura a los nativos de peso menor de 500 gramos, registro de malformados independientemente de la edad de diagnóstico, pre o post natal y ampliación de los antecedentes prenatales a todos los tres trimestres. Estos cambios fueron exigencias de las nuevas técnicas diagnósticas, principalmente la difusión de

la ultrasonografía, abriendo las puertas del diagnóstico prenatal y de las anomalías internas sin necesidad de los viejos métodos invasivos y costosos.

Edición 2002:

Esa edición marca la entrada del ECLAMC al nuevo milenio, con sus nuevas herramientas cibernéticas y moleculares, así como el ajuste a las normas vigentes en lo referente a ética en investigación con seres humanos y preservación de la privacidad de las personas. Aunque aparentemente el ECLAMC se ha complicado mucho, en la práctica sucede lo contrario y las nuevas metodologías vienen simplificando y optimizando este proyecto de investigación.

Edición 2009:

En esta edición se separan las modalidades electrónicas para un manual especial, dejando aquí lo esencial del programa ECLAMC ejemplificado con su modo tradicional, en fichas de papel.

2. PARA SER MIEMBRO DEL ECLAMC

2.1. INSTRUCCIONES

Todo profesional, médico o paramédico, en condiciones de cumplir con las normas operacionales del ECLAMC en una institución de maternidad, pública o privada, independientemente de su volumen de partos, está invitado a participar del ECLAMC.

Para ello, debe escribir a la coordinación del ECLAMC a eclamc@eclamc.org o directamente a su coordinador: castilla@centroin.com.br.

Como programa de investigación, el ECLAMC exige información consistente y uniforme, la que es periódicamente sujeta a controles de calidad, de la que depende la continuidad de sus miembros en el programa.

2.2. LAS DIRECCIONES DEL ECLAMC

LOS E-MAILS SE ESCRIBEN A	castilla@centroin.com.br
CORREO VIA AEREA O VIA COURIER (FEDEX, DHL, etc.) SE MANDA A	ECLAMC/Genética/Fiocruz Av.Brasil 4365 Pavilhão Leônidas Deane, Sala 617 21.045-900 Rio de Janeiro RJ Brasil
LOS FAX SE MANDAN A	Brasil Argentina
POR TELEFONO SE LLAMA A	Brasil Argentina
LAS FOTOS DIGITALIZADAS SE MANDAN A Como esta dirección puede eventualmente cambiar, conviene consultar a la coordinación si sigue siendo la misma, si hace tiempo que no se utiliza.	fotos@eclamcnet.net

2.3. NORMAS DE ETICA Y PROTECCION DE PRIVACIDAD

Cada hospital cumplirá las normas vigentes en el mismo para obtener el aval del organismo responsable por la ética profesional. Cuando el hospital no cuente con ningún organismo, la Coordinación del ECLAMC le dará la cobertura necesaria.

Las informaciones contenidas en los formularios del ECLAMC, así como el material biológico recogido se mantiene con la identificación personal del paciente para su beneficio en los seguimientos del paciente y de la familia, pero estrictamente dentro de la red ECLAMC, incluyendo exclusivamente el hospital donde nació y la Coordinación del ECLAMC.

Es bien conocido que no solo nombres y direcciones identifican al paciente, sino que dados unos pocos datos como hospital y fecha de nacimiento, peso, sexo y diagnóstico, son por sí mismos suficientes para violar la privacidad (Sachs P, Gall W, Marksteiner A, Dorda W. Unambiguous identification of hospital patients. Case study at the university departments of the General Hospital, Vienna. International Journal of Medical Informatics, 57: 165-179, 2000). Por tal motivo, el día del nacimiento se elimina, junto con los apellidos, nombres, direcciones y teléfonos en el proceso de anonimización antes de cualquier transferencia de datos fuera de la red ECLAMC.

La madre de los recién nacidos malformados y controles registrados deberá ser beneficiada con un adecuado Término de Consentimiento Libre e Informado. El modelo presentado a continuación para la ficha ECLAMC y su documentación, así como en 9.1.2.6 para extracción de sangre para el MOLECLAMC, son meras propuestas que pueden ser modificadas o substituidas por los modelos vigentes en su hospital, previa consulta con la Coordinación del ECLAMC.

Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas-ECLAMC

**TÉRMINO DE CONSENTIMIENTO INFORMADO ECLAMC,
PARA FICHA Y DOCUMENTACIÓN**

INFORMACIÓN:

La mayoría de las anomalías congénitas no tienen una causa conocida. Es posible que factores familiares y también del ambiente puedan, en conjunto, causar estos problemas. Usted está siendo invitada a participar de esa investigación que tiene por objetivo saber mejor porque ocurren estos defectos. Para tal, recogeremos algunos datos de usted y su familia, así como documentación fotográfica, radiográfica y de otros procedimientos médicos, si ello fuera necesario. Esta investigación podrá beneficiar a muchas personas porque el riesgo de ocurrencia de esos defectos podría ser mejor previsto y así tomar medidas para disminuirlo. Así, si usted quiere colaborar firme el Término de Consentimiento abajo, después de leerlo detenidamente y después de aclarar todas sus dudas sobre este asunto con el médico que la está atendiendo.

CONSENTIMIENTO:

Declaro que, después de haber sido convenientemente aclarada por el investigador consiento en participar, en calidad de familiar responsable informante, de la investigación sobre malformaciones congénitas en esta entidad, siempre que se resguarde mi identidad y la de mi hijo; así como, tengo conocimiento de que podré solicitar informaciones sobre el desarrollo de la investigación, así como retirar mi consentimiento en participar de la misma.

Firma del responsable

Firma del testigo

Fecha y lugar

3. MODO OPERACIONAL

3.1. COMO ORGANIZAR EL TRABAJO DEL ECLAMC

Cada hospital monta un sistema de cobertura acorde con sus realidades, siendo imposible dictar normas únicas, estando la Coordinación a disposición de los miembros para dar recomendaciones y responder a dudas puntuales.

Las tareas del ECLAMC pueden dividirse en Cobertura y Registro.

La Cobertura o detección de los malformados depende de la calidad del examen de todos los nacimientos y por ello depende de la colaboración de todo el plantel médico del hospital y especialmente de los pediatras neonatólogos

El Registro debe ser hecho por una o pocas personas, una de las cuales será el **contacto** con la Coordinación, los que deben conocer en detalle las normas dictadas en este Manual.

Cada hospital puede organizar la distribución de tareas según sus propios criterios, pero el ECLAMC alerta sobre un par de aspectos a considerar.

1-**La cobertura debe estar a cargo del plantel de neonatología.** En tanto que el registro de malformados y controles puede estar a cargo de estudiantes, enfermeras, genetistas, obstetras, etc., la detección de malformados debe necesariamente ser parte de la rutina neonatal.

2-**No dividirse, para el Registro, en “casistas y controlistas”.** Varios participantes pueden compartir la tarea del registro de los malformados y sus controles. No obstante la división de tareas entre personas que llenan las fichas de los casos y otras las de los controles induce a graves e irreparables vicios en la información de casos y controles, en cuya comparabilidad se fundamenta la metodología empleada por el ECLAMC. En otras palabras, la persona que registra un malformado debe también registrar su control apareado.

3.2. LOS RECIEN NACIDOS

Se consideran en el programa a todos los nacimientos, vivos o muertos, ocurridos en la maternidad a partir de su ingreso al ECLAMC. Son nacimientos los vivos de cualquier peso y los muertos de 500 g o más.

No obstante, los malformados nacidos muertos de menos de 500 g de peso (Abortos), pueden ser registrados sistemáticamente u ocasionalmente, cuando se trate de casos interesantes y bien documentados.

Este REGISTRO DE ABORTOS (nacimientos muertos menores de 500 g) es opcional y los hospitales que deseen hacerlo deben combinar el modo de operar con la Coordinación. Los hospitales que opten por el registro de abortos deben enviarlos separadamente de los nacimientos, produciendo mensualmente:

-Un Informe Mensual de Nacimientos con la palabra ABORTOS escrita debajo del título "Informe Mensual de Nacimientos". La columna Nativivos queda en blanco, asentándose los datos en la columna Mortinatos y, obviamente, el dato de Peso queda sin especificar;

-Una ficha de malformado para cada aborto malformado, los que no llevan control apareado.

No se consideran a los nacimientos ocurridos fuera del hospital y que posteriormente ingresen al sector de neonatología, tal como ocurre en los servicios mixtos: abiertos y cerrados. Frente a situaciones poco claras, como la de nacimientos ocurridos entre la puerta del hospital y la sala de partos, se decidirá de acuerdo con las normas del propio hospital para su registro estadístico. De tal modo, si dicho nacimiento es incluido en el parte diario como ocurrido en el hospital, del mismo modo se lo considera a los fines del ECLAMC. Lo importante es que todo nacimiento registrado como malformado pertenezca al grupo de nacimientos hospitalarios.

3.3. EL EXAMEN DE LOS RECIEN NACIDOS

Todos los recién nacidos, vivos y muertos, son examinados clínicamente en la búsqueda de malformaciones y esta observación se extiende hasta su alta del hospital, la que a veces es posterior al alta del servicio, como en los casos de transferencia a cirugía, etc.

El número y contenido de exámenes clínicos requeridos por el programa no excede en nada a lo que debe ser la rutina de cualquier servicio de neonatología correctamente organizado. La semiología debe incluir inspección, percusión, auscultación, maniobra de Ortolani y examen de la permeabilidad de los orificios naturales.

3.4. REGISTRO Y ENVIO PERIODICO DEL MATERIAL

Todos los actuales miembros del ECLAMC somos sobrevivientes del siglo XX y por lo tanto estamos en la transición entre la escritura en papel y la digitación electrónica. Por eso, porque el “modus operandi” del ECLAMC sigue teniendo en el papel su modelo y en los computadores su alternativa, este Manual está impreso en papel y se refiere primariamente a la ficha en papel.

El cumplimiento de la regularidad en los envíos es esencial para el funcionamiento del programa porque...:

- 1-El procedimiento de vigilancia epidemiológica (monitorización) exige que el lapso transcurrido entre la ocurrencia de un nacimiento y su tabulación y análisis sea lo menor posible.
- 2-Los reparos de datos omitidos o inconsistentes son tanto más eficientes cuanto menor sea el lapso transcurrido.
- 3-La recuperación de los recién nacidos afectados con síndromes sospechadas por la Coordinación, a fin de realizar exámenes complementarios, también es tanto más factible cuanto menor el tiempo transcurrido desde su nacimiento.
- 4-Una correspondencia ágil es la mejor garantía de integración en un equipo de trabajo.

A fin de mantener un archivo de la información de su propio hospital y de obviar posibles pérdidas en el correo, el profesional responsable debe conservar en su poder ***un duplicado de todo el material*** enviado, con la lógica excepción de las muestras de sangre.

La Coordinación revisa, en todos sus detalles, el material recibido de cada hospital y acusa su recibo, consultando al profesional responsable sobre las omisiones e inconsistencias encontradas, a fin de reparar los datos deficientes, manteniendo así la calidad de la información del programa. El ***Acuse de Recibo y Reparo*** de datos deficientes es realizado por la Coordinación dentro del ***menor plazo posible*** desde la recepción del material.

La Ficha Caso-Control es impresa en bloques de 100 fichas y distribuida a todos los hospitales. Esta ficha (Ver 10.4) es a la que se refiere el presente Manual, rubro por rubro, en su Capítulo 7: FICHA DEL CASO Y DEL CONTROL.

Mensualmente y ***dentro del plazo máximo de una semana*** después del final de cada mes, el profesional responsable de cada hospital envía a la Coordinación, por correo, el material correspondiente al mes recientemente vencido:

- Informe Mensual de Nacimientos,
- Fichas de Malformados y Controles
- Documentación adicional: fotos, radiografías, protocolos, etc.
- Muestras de sangre de malformados y sus madres (Excepto para Candidatos)

4. IMN: INFORME MENSUAL DE NACIMIENTOS

4.1. NORMAS

Mensualmente y dentro del plazo máximo de una semana después del final de cada mes, el profesional responsable efectúa el cómputo de los nacimientos ocurridos en su hospital durante el mes que acaba de vencer, llena el formulario IMN y lo remite a la Coordinación.

Recuerde excluir los abortos (Peso menor de 500 gramos) y los nacimientos extrahospitalarios.

Los nacidos muertos, por no pasar por el sector de neonatología, exigen un sistema de cobertura especial. Monte usted su sistema de detección con la colaboración del personal médico y paramédico de obstetricia y de anatomía patológica.

La fuente de datos utilizada suele variar de un hospital a otro, dependiendo del número de nacimientos, de la organización de sus servicios de obstetricia, de neonatología y de estadística y archivo, así como también de la estructuración y coherencia de los libros de la sala de partos y de neonatología.

El cómputo mensual de nacimientos se simplifica cuando los libros de sala de partos y de neonatología contienen los datos requeridos por el ECLAMC. Un modelo de estructuración puede ser el del encabezamiento de hoja propuesto en el Anexo-10.1.

La participación en un programa de investigación suele mejorar los niveles de atención médica y los sistemas de registro del hospital. Un ejemplo es el esfuerzo para mejorar los libros de registro, venciendo las resistencias propias de las rutinas establecidas. No obstante ello, el solo hecho de haber alguien que ahora lee dichos libros, ayuda a mejorarlos.

El IMN, en todos sus datos, *se refiere a recién nacidos y no a partos*, como corresponde a la visión pediátrica y no obstétrica, de la neonatología. Por lo tanto, los dos productos de un parto gemelar entran por separado en los cálculos, tanto para Grávida como para Edad Materna.

4.2.CONTENIDO DEL IMN

Ver Anexo-10.2.

HOSPITAL : Número de código provisto por la Coordinación

MES : De 01 (enero) a 12 (diciembre)

AÑO : Ultimos dos dígitos, ej. 02 para 2002
Mes y año en que ocurrieron los nacimientos aquí notificados.

Dr. : Nombre del responsable

Los nacidos vivos (*NATIVIVOS:NV*) y muertos (*MORTINATOS:NM*) se asientan en columnas separadas, discriminados según ocho datos:

SEXO: Definición: Se refiere al sexo genital externo.

Categorías: Masculino, Femenino, Intersexo, No Especif.

No Especif.(NE): No especificado, puede ser necesaria para natimortos con omisión de sexo.

PESO: Definición: Peso al nacer, en gramos.

Categorías: Intervalos de 500 gramos:

< 500 (Menos de 500 g), válida solo para Nativivos
500 a 1000, 1001 a 1500, 1501 a 2000, 2001 a 2500, 2501 a 3000, 3001 a 3500,
3501 a 4000, 4001 a 4500, 4501 a 5000, 5001 a + (más de 5000),
NE: para no especificado.

ALTA: Definición: Se refiere a la condición de vivo o muerto al alta DEL HOSPITAL (y no del servicio) de los nacimientos vivos ocurridos ese mes (y no de las altas ocurridas ese mes).

Categorías: Vivo, Muerto, Sin alta aún.

Aclaración: Este dato suele no ser definitivo en el momento de llenar el informe, pudiendo haber nacidos de ese mes que aún no tuvieron alta, los que deben figurar en la categoría "Sin alta aún".

Actualización: Una vez por año, aproximadamente en abril, se actualizan las altas que quedaron sin especificar en los informes mensuales del año anterior. Para facilitar la respuesta a la actualización de altas y autopsias, se recomienda anotar el dato con tinta roja, a medida que ocurran las altas, en la copia del Informe Mensual que queda en el hospital (Ver 7.2.15)

AUTOPSIA:

Definición: Se refiere a que se haya realizado autopsia y que se disponga o dispondrá de su informe.

Categorías: Unica. Anótase el número de autopsias efectuadas en nacimientos ocurridos este mes.

Aclaración: La misma aclaración hecha para ALTA es válida para autopsia. Trátase de un dato provisorio, a ser actualizado anualmente.

MALFORMADOS:

Definición: La misma dada en 5.1.

Categorías: Unica. Anótase el número de malformados nacidos este mes.

Aclaración: El número de malformados en cada columna (NV y NM) debe coincidir con los respectivos números de Fichas de Malformados de ese mes.

GRAVIDA o GESTA:

Definición: Refiérese a la definición aceptada internacionalmente para orden de gravidez o de gestación, o grávida, o gesta. Incluye a todas las gestaciones de la madre, independientemente de su producto final: nativivo, natimorto, aborto espontáneo, aborto inducido, simple o múltiple.

Categorías: De 1 a 10 o más, existiendo una categoría NE para no especificados.

Aclaración: Deben contarse recién nacidos y no madres. Un par de mellizos son dos niños con igual orden de gravidez. Contabilice ambos.

EDAD MATERNA:

Definición: Edad de la madre, actual, en años cumplidos

Categorías: Intervalos de 5 años:

≤ 14 (14 o menos) , 15 a 19, 20 a 24, 25 a 29, 30 a 34,
35 a 39, 40 a 44, 45 a + (45 o más),
NE: para no especificados.

Aclaración: La misma de GRAVIDA: Contar recién nacidos y no madres.

GEMELARES:

Definición: Se refiere al número de recién nacidos producidos por partos múltiples (mellizos, trillizos, cuatrillizos, etc.) y no al número de partos en dichas categorías.

Categorías: Este rubro tiene dos partes bien diferenciadas:

En la primera: RN GEMELOS, se anota en número de recién nacidos (niños) gemelos que nacieron;

En la segunda: PARES, se explica de que tipo de pares nacieron esos niños.

Se pide que los especifique abajo por tipo de pares, habiendo 4 alternativas:

Pares Masc/Masc, Pares Fem/Fem, Pares Masc/Fem, Otros pares, donde se incluyen pares donde el sexo de uno o de ambos RN es desconocido o indeterminado.

Finalmente, hay un espacio previsto para las raras ocurrencias de **Trillizos, Cuatrillizos, Quintillizos**, etc.

Aclaración: Este rubro exige un poco de atención, pudiendo presentarse situaciones extrañas respecto a la distribución de RNs y de pares en las columnas de NV y NM. Los ejemplos de algunas de estas situaciones se dan en el Anexo-10.3. Consúltelo siempre que sea necesario y ante otras situaciones no previstas, explíquese por escrito al dorso de la ficha.

REVISION FINAL:

Una vez llenado el IMN y antes de enviarlo a la Coordinación, verifique los totales de cada columna dentro de cada dato, así como los dos elementos siguientes:

Deben coincidir los totales de los 5 datos que terminan con un renglón TOTAL: Sexo, Peso, Alta, Grávida, Edad Materna.

La causa más frecuente de no coincidencia es que las edades maternas y gravideces de los gemelos hayan sido contadas una sola vez, considerándose partos y no recién nacidos.

En GEMELOS, el número de RN GEMELOS (niños) debe ser el doble de la suma del número de PARES, a menos que alguno de ellos haya nacido fuera del hospital, haya abortos o haya trillizos, etc.

4.3. PROGRAMA INFORMES PARA EL IMN

Quienes prefieran utilizar los programas para completar electrónicamente los IMN, deben solicitarlos a la Coordinación.

5. DEFINICION Y DESCRIPCION DE LAS MALFORMACIONES

5.1. DEFINICION DE MALFORMACION

*Se considera **Malformación** a toda alteración morfológica, clínicamente diagnosticable con un aceptable grado de certeza, a cualquier edad pre o postnatal, en un nacimiento ocurrido en la maternidad durante su participación en el ECLAMC.*

Además, se registrará como defecto congénito a todo nacimiento, vivo o muerto, extremadamente pequeño para su edad gestacional (E-PEG), definido como por debajo del 1º centil para esa población. Este límite será decidido entre cada hospital y la Coordinación.

La distinción entre ciertas anomalías congénitas leves y las **variantes normales** del recién nacido no se encuadran dentro de normas estrictas, quedando a cargo del criterio clínico y del sentido común del neonatólogo que, por conocer bien al recién nacido normal, puede reconocer aquellas variaciones morfológicas que deben ser registradas como anormales. La distinción entre un hemangioma capilar leve interiliar y un hemangioma real, entre una mancha sacra mongólica y un

nevo pigmentado, entre un pie posicional y un talipes talovalgo, entre un soplo cardíaco funcional y uno patológico, entre un clic y un resalto de la cadera durante la maniobra de Ortolani, son ejemplos de la sutil diferencia entre variantes normales y anormales del recién nacido.

Se consideran y registran todas las malformaciones que son observadas en un recién nacido, sin límite de número, describiéndose cada una de ellas de acuerdo a las normas dadas en la sección 5.2.

En los malformados múltiples con diagnóstico sindrómico, ***la especificación del síndrome no exime de la descripción*** de cada una de las malformaciones que lo componen, con la única excepción del síndrome de Down (mongolismo), por ser el mejor conocido de todos los síndromes polimalformativos.

-CALIDAD ES MEJOR QUE CANTIDAD-

Es preferible no registrar las variaciones normales y dedicarle más tiempo al interrogatorio de cada malformado y cada control. Con las definiciones utilizadas en el ECLAMC, se espera un 2 a 3 por ciento de malformados. En algunos casos, se tiende a querer registrar variantes normales del recién nacido como malformaciones, triplicando el número de malformados y de controles que debían registrar. El único inconveniente producido por tal exceso de pseudomalformados es que les quita un tiempo que mejor aplicado estaría si concentrado en los verdaderos malformados y sus controles.

En dicho interrogatorio es necesario valorizar los datos más importantes para no perderse la parte más interesante del trabajo. Por ejemplo, cuando uno interroga consanguinidad debe marcar 200 veces "no" para encontrar un "sí". El día en que encuentra esa rareza del "sí" hay que gozarse haciendo una bonita genealogía, fijarse si los apellidos son iguales o no y de donde vienen los abuelos, es decir, ambas ramas de la familia. O cuando se describe una verdadera focomelia debe hacérselo con mucho más detalle que aquel con que se describe una amputación. Porque amputaciones habrá muchas otras, pero focomelia no habrá otra en su vida profesional. Esta es "su focomelia". Y cuando se interrogan los antepasados, su espíritu indagador debiera estar buscando al turco escondido entre los rasgos faciales del criollo. Y cuando se interrogan los antecedentes prenatales, cada medicamento rescatado de la memoria materna puede haber sido la causa de la malformación y merece ser paciente, para que ella recuerde su pasado lo mejor posible.

5.2. DESCRIPCION DE LAS MALFORMACIONES

El ECLAMC no acepta la mera enunciación de la malformación, tal como: polidactilia, labio leporino, sindactilia, etc., por no ser entidades únicas, ni etiológica ni patogénicamente. Las normas descriptivas exigidas permiten crear grupos diagnósticos comparables entre diferentes hospitales. Para unificar las descripciones, el ECLAMC normatizó los detalles a ser registrados en las anomalías más frecuentes.

No use abreviaturas, ni siquiera las que usted considere más divulgadas, porque su descripción será leída por la Coordinación en otro país, por personas de otra nacionalidad y posiblemente de otro idioma.

En la modalidad PAPEL deben consultarse las siguientes normas descriptivas, tarea que se ve facilitada en las modalidades electrónicas por serem interactivas.

En la ficha electrónica, al terminar de marcar todas las malformaciones presentes y sus detalles, se le pedirá que describa el cuadro clínico del niño con sus propias palabras. Puede o no repetir lo ya marcado, pero lo importante es que lo haga por extenso, sucintamente y sin abreviaturas.

TECNOLOGÍAS ADECUADAS PARA LA BÚSQUEDA NEONATAL DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS

Aun en la sala de partos, durante el primer examen físico neonatal y con equipamiento y habilidad limitados, los pediatras y enfermeras pueden investigar proactivamente 14 anomalías congénitas diferentes con la incorporación de unas pocas maniobras al examen físico de rutina del recién nacido. Algunas malformaciones no evidentes externamente al nacimiento pueden ser identificadas cuando son procuradas específicamente.

Diez minutos extras pueden descubrir anomalías que afectan uno de cada 100 a 200 nacidos vivos y en la mitad de ellos eso puede ser el primer paso para el diagnóstico precoz de anomalías y de síndromes más complejos y severos.

El diagnóstico precoz y el tratamiento adecuado, generalmente quirúrgico, son prerequisites de la prevención terciaria, que es la prevención de las complicaciones. Estas acciones de salud pueden asegurar un mejor resultado médico, mayor supervivencia y calidad de vida.

Equipamiento:

- Sonda nasogástrica para recién nacido, tipo K30 o K33.
- Panoscopio (oftalmo e otoscopios). (**)
- Linterna común, de 2 pilas, tamaño A, con un anillo de goma (caucho) negro en su extremo luminoso, que permita la adaptación a la superficie del cuero cabelludo sin escape de luz.

Procedimientos:

Paso 1: Búsqueda de 5 defectos; 2 minutos.

- Pase la sonda lubricada a través de una narina hasta visualizarla en el cavum. En ese momento, observe el paladar blando y la úvula (*úvula bífida, paladar blando hendido*).
- Retire la sonda e pásela a través de la otra narina (*Atresia de coanas*), hasta llegar al estómago. (*Atresia de esófago*).
- Use la misma sonda e introdúzcala por el ano hasta el recto (*Imperforación anal, Atresia rectal*).

Paso 2: Búsqueda de 6 defectos; 5 minutos.

- Tome el panoscopio, con el cabezal del otoscopio y con un embudo estrecho, de 2 mm. Mire ambos tímpanos (*Atresia de meato y canal auditivo*); cambie por un embudo mayor (3 mm) e ilumine dentro de cada narina mientras observa el techo de la boca buscando algún punto de transiluminación a través de la mucosa palatina (*paladar hendido submucoso*).

- Cambie el embudo por el mayor disponible (4 mm) y en ambiente poco luminoso apoye la punta del embudo detrás del escroto al nivel del cordón espermático de cada lado, procurando masas quísticas transiluminadas (*Hidrocele*).
- Con el mismo embudo, apoye su punta en el pulpejo de cada uno de los diez dedos y observe sus figuras dermatoglíficas (arco, alza o verticilo). Los dedos normalmente flexionados del recién nacido deben ser extendidos uno por uno, apoyando el pulpejo de cada dedo sobre a punta del embudo. De tal modo, la piel estará localizada exactamente en el plano focal de la lente del otoscopio. Lea las 10 figuras a un asistente. Estos signos pueden aportar elementos diagnósticos para algunas *anomalías cromosómicas*, como casi todos arcos para la trisomía 18 o casi todos verticilos para las polisomías del cromosoma X. Con alguna práctica puede también observarse la posición del trirradio palmar axial desplazado distalmente (*Síndrome de Down*), o la presencia de un trirradio extranumerario en la base del pulgar o del quinto dedo, indicando la presencia de una *polidactilia* con dedo extra posiblemente amputado *in-utero*.
- Coloque ahora el cabezal del oftalmoscopio y produzca el reflejo rojo retiniano, en ambos ojos simultáneamente (*catarata, opacidad corneal, retinoblastoma, y otros defectos oculares*). Espere pacientemente que el recién nacido abra los ojos de forma espontánea o intente el viejo reflejo de la muñeca. Una rápida mirada es suficiente para producir el reflejo rojo. El diagnóstico final de su sospecha diagnóstica será posteriormente hecho por el oftalmólogo.

(*)

Paso 3: Búsqueda de 2 defectos; 2 minutos.

- Adapte en el extremo luminoso de una linterna normal un anillo de material blando y opaco (goma, cinta aislante de electricista, etc) de modo que ella se adapte a la superficie curva del cráneo sin dejar escapar luz. Tome el niño en brazos y llévelo para un ambiente totalmente oscuro, como dentro de un armario, por ejemplo. Aplique la linterna al cuero cabelludo sin dejar escapar nada de luz. Espere un minuto para adaptarse a la oscuridad, no encienda la linterna hasta no estar ella bien apoyada al cráneo del niño. Repita esta maniobra sobre 4 puntos diferentes, correspondientes a los ángulos fronto-parietal y occipito-parietal derecho e izquierdo. Un halo luminoso menor de 1 cm en torno al borde de la linterna es normal. Una área iluminada mayor que eso sugiere *porencefalia* y una iluminación completa del cráneo diagnostica una *hidranencefalia*.

Paso 4: Búsqueda de 1 defecto; 1 minuto.

Ejecute la maniobra de Ortolani cuidadosamente, respetando cada uno de los 8 pasos y sin confundirla con una simple maniobra de limitación de abducción de caderas. (*)

1- El niño acostado en decúbito dorsal sobre una superficie plana y dura (mesa sin colchoneta) y el profesional ubicado a los pies del niño.

2- Tomar, del siguiente modo, ambas rodillas, una con cada mano: el pulgar aprieta la rodilla contra el hueco de la palma de esa mano mientras que los 4 dedos, extendidos a lo largo de la cara externa del muslo, permiten que la yema de los dedos 2º, 3º y 4º se apoyen en el trocánter del fémur.

3- Esperar hasta que el niño esté relajado, sin llorar. Esta precaución es fundamental para la eficiencia de la maniobra.

4- Lentamente flexionar las caderas y rodillas, simultánea y bilateralmente.

5- Con el hueco de la palma de las manos ejercer una leve y sostenida presión sobre las rodillas, en el sentido axial del fémur, mientras que las puntas de los dedos empujan los trocánteres en que están apoyados para arriba del plano de la mesa, como si intentaran levantar la pelvis del niño del plano de la mesa de examen.

6- Manteniendo en forma continuada este juego de presiones, se juntan las rodillas en la línea media (aducción).

7- Manteniendo este juego de presiones, se separan las rodillas hasta llevarlas casi al plano de la mesa (abducción).

8- Manteniendo este juego de presiones, vuelve a llevarse las rodillas a la línea media (aducción).

Interpretación:

-Cuando la maniobra es positiva, los dedos apoyados en el trocánter perciben un resalto, producido por la entrada (Paso 7) o salida (Paso 8) de la cabeza femoral al o del acetábulo.

Condiciones generales:

-Todos los movimientos deben ser suaves, lentos y decididos. El arte se aprende ejecutándolo todos los días.

-Basta con sentir el resalto una sola vez para que la maniobra sea considerada positiva, sin necesidad que se repita.

-La maniobra es tanto más eficiente cuanto menor es el tiempo pasado desde el nacimiento, recomendándose su ejecución en las primeras 12 hs de vida.

-Si percibir el resalto solo de un lado, se recomienda repetir la maniobra al día siguiente para descartar una alteración del otro lado.

(*) Estos dos procedimientos pueden ser postergados para cuando el niño esté relajado y dormido.

(**) Averiguar la disponibilidad de compra por la OPS-OMS en la representación en su país.

		CID10	Frec	Aso
1	Anomalías Oculares	Q15.8	10	60
2	Atresia de Coanas	Q30.0	2	50
3	Atresia de Esófago	Q39.0	10	30
4	Atresia de Ano	Q42.3	10	30
5	Atresia de Canal Auditivo	Q16.1	3	20
6	Anomalia Dermatoglífica	varias	2	99
7	Hidrocele	P83.5	10	20
8	Hidranencefalia	Q04.3	2	50
9	Luxación de cadera	Q65.2	4	70
10	Sub-Luxación de cadera	Q65.5	15	20

1 1	Paladar Hendido	Q35.-	5	50
1 2	Paladar Hendido Submucoso	Q35.1	2	20
1 3	Úvula bífida	Q35.7	3	20
1 4	Porencefalia	Q04.6	5	50
			83	---

Frec: Frecuencia estimada por 10.000 nacimientos

Aso: Porcentaje de casos asociados con otras malformaciones en el mismo niño.

Datos del ECLAMC:

Castilla EE, Orioli IM. ECLAMC: The Latin American Collaborative Study of Congenital Malformations. 2004. Community Genetics 7: 76-94.

5.2.1. ANENCEFALIA

DEFINICION: malformación congénita caracterizada por ausencia total o parcial de la bóveda craneana, del cuero cabelludo y ausencia cerebral (o cerebro reducido a una pequeña masa). Incluye craniorraquisquisis, iniencefalia y otros defectos del tubo neural como cefalocele o espina bífida abierta, cuando asociados con anencefalia. Excluye acefalia, esto es, ausencia de cabeza, observada en gemelos acardíacos amorfos.

A pesar que muchos hospitales tienen dificultad para describir detalladamente las anomalías craneofaciales de los anencéfalos, describa de modo que permita distinguir subgrupos morfológicos importantes como anencefalia, acrania, craneorraquisquisis, iniencefalia, etc.

Ver Anexo 10.9.5.

5.2.2. CEFALOCELE

DEFINICION: malformación congénita caracterizada por herniación del cerebro y/o meninges a través de defecto del cráneo. No se considera el cefalocele cuando también hay espina bífida.

Se especifican 3 características:

-Localización: Occipitocervical, Parietooccipital, Parietal (lado), Metópica, Frontonasal, etc.;

-Aspecto: Roto o no, características del cuero cabelludo;

-Tamaño: Perímetro en cm, dando, además, el perímetro cefálico.

Ver Anexo 10.9.5.

5.2.3. MICROCEFALIA

DEFINICION: cráneo pequeño congénito, definido por un perímetro cefálico (PC) abajo del 3° desvío estándar de las curvas apropiadas para edad y sexo. Si se utiliza una definición o umbral diferente (Ej.: 2 desvíos estándar), especificar el criterio utilizado. Excluir microcefalia asociada con anencefalia o cefalocele.

Se especifican 2 características:

- Perímetro cefálico;
- Forma del cráneo.

5.2.4. ARRINENCEFALIA, HOLOPROSENCEFALIA

DEFINICION: malformación congénita del cerebro, caracterizada por varios niveles de "clivage" incompleto de los hemisferios cerebrales. El tracto del nervio olfatorio puede estar ausente. Holoprosencefalia incluye ciclopia, etmocefalia, cebocefalia y agenesia de la premaxila.

Sin normas descriptivas.

5.2.5. HIDROCEFALIA

DEFINICION: malformación congénita caracterizada por dilatación de los ventrículos cerebrales, no asociada con atrofia cerebral primaria, con o sin aumento de la circunferencia craneana, y diagnosticada al nacimiento. No es considerada cuando están presentes cefalocele o espina bífida. Excluye: macrocefalia sin dilatación del sistema ventricular, cráneo de feto macerado, hidranencefalia, holoprosencefalia e hidrocefalia adquirida en el período postnatal.

La difusión de la ultrasonografía modificó los hábitos descriptivos de los pediatras. Antes, cualquier cabeza grande con fontanela tensa era rotulada de hidrocefalia. Ahora se exige evidencia de dilatación ventricular. Y si no la hay, se le llama macrocefalia. Una vez más, la denominación (hidro vs. macro cefalia) poco importa en tanto haya la siguiente descripción normatizada.

Se especifican 3 características:

- Perímetro cefálico;
- Forma del cráneo;
- Descripción ecográfica:

Extensión:

Monoventricular, Biventricular, Triventricular o supratentorial, Tetraventricular, global o generalizada, Dandy-Walker (dilat IV ventr, tri-o-tetra-ventricular), Arnold-Chiari, externa, comunicante (sin espina bífida), hidranencefalia, hidrocefalia clínica con US normal, US mal definido o sin US, otra (Describir);

Lesiones Suyacentes:

Cuerpo caloso (inc septum pellucidum), Holoprosencefalia, Arrinencefalia, Ventrículo único, Quiste de parénquima, Porencefalia, Agiria, Paquigiria, Lisencefalia, Esquisencefalia, Quiste de fosa posterior, Anom cisterna magna, Quiste aracnoideo, Quiste plexo coroideo, Papiloma plexo coroideo, Disminución plexo coroideo, Hemorragia, Hematoma, Atrofia cerebral sin hidranencefalia ni hidrocefalia severa, Necrosis, Calcificaciones, Otras anom del encéfalo (Describir);

5.2.6. ESPINA BÍFIDA

DEFINICION: familia de malformaciones congénitas causadas por defectos del cierre de la columna vertebral caracterizada por hernia o exposición de la médula espinal y/o meninges a través de la columna incompletamente cerrada. Incluye meningocele, meningomielocoele, mielocoele, mielomeningocoele, raquisquisis. La espina bífida no se considera cuando hay anencefalia. Excluye: espina bífida oculta y teratoma sacrococcígeo sin disrafismo.

No escriba "mielomeningocoele" como sinónimo de espina bífida pues no lo son. Ni toda espina bífida es un "mielomeningocoele", ni todo "mielomeningocoele" es una espina bífida. Un "mielomeningocoele" puede ser un cefalocoele y una espina bífida puede ser un "meningocele", entre otros. Simplifique y escriba "espina bífida".

Se especifican 4 características:

- Nivel: Cervical, Torácica, Lumbar, Sacra y localizaciones intermedias;
- Tipo: Meningocoele, Mielomeningocoele, Mielocoele, Mielosquisis, Mielocistocoele, Otra (Describir);
- Aspecto: Saco meníngeo roto, Saco parcialmente epitelizado, etc.;
- Extensión: Expresada como de tal a tal vértebra, o en centímetros.

Ver Anexo 10.9.5.

5.2.7. ANOFTALMIA E MICROFTALMIA

DEFINICION: globo ocular aparentemente ausente o pequeño. Algunos elementos anexos normales y los párpados están generalmente presentes. En la microftalmia, el diámetro de la córnea es generalmente menor de 10 mm y el diámetro antero-posterior del globo es menor de 20 mm.

Se especifica el lado.

Sin normas descriptivas.

5.2.8. ANOMALIAS DE LA OREJA

Distinga las *Malformaciones* de las *Deformidades*.

Las *Malformaciones* consisten en la ausencia o falta de fusión de partes de la oreja.

DEFINICION: **ANOTIA/MICROTIA:** malformación congénita caracterizada por partes ausentes del pabellón (con o sin atresia del conducto auditivo) comúnmente descrita en grados (I a IV), de los cuales la forma grave (grado IV) es la anotia, ausencia del pabellón. Excluye orejas pequeñas de forma normal, meato auditivo imperforado con pabellón normal, orejas displásicas y de implantación baja.

Las *Deformidades* consisten en la alteración de la forma de los relieves normales de la oreja, pero sin su ausencia ni falta de fusión.

No se aceptan descripciones sumarias tales como "orejas displásicas", ni "microtia", debiendo ajustarse la descripción, escrita o dibujada, a la nomenclatura anatómica de los relieves del pabellón auricular: hélix, antihélix, trago, antitrigo, lóbulo, escafa, concha, fosa triangular, meato y canal.

Se especifican 4 características:

-Tipo de anomalía:

-Malformación de la oreja: ausencia, hipoplasia o falta de fusión de cualquier parte (especificar) de la oreja;

Microtia I: se reconocen todas las partes

Microtia II: solo queda un cordón (el borde del helix)

Microtia III: solo hay pedazos sueltos no identificables

Microtia IV: Anotia: ausencia

Microtia, tipo NE

-Deformidad de la oreja: borramiento, sobreplegamiento, despleamiento, etc., de un relieve (especificar);

Deformidad de oreja

Lóbulo hendido

Implantación baja de oreja

Otras (describir).

-Partes afectadas de la oreja;

-Permeabilidad del conducto auditivo externo. Característica fundamental para clasificar el tipo de anomalía del pabellón auricular;

-Lado: Derecho, Izquierdo, Bilateral.

5.2.9. ANOMALIAS DE LA IMPLANTACION DE LAS OREJAS

DEFINICION: No existiendo criterios clínicos objetivos para la definición de la normalidad en la implantación de las orejas, se consideran como orejas de implantación baja solamente a los casos extremos, que no presentan dudas.

Se especifican 2 características:

- Intensidad: Leve, Grave;
- Lado: Derecho, Izquierdo, Bilateral.

5.2.10. APENDICES PREAURICULARES

DEFINICION: Apéndice cutáneo en la oreja o en torno de ella.

Se especifican 6 características:

- Tamaño: en mm;
- Número;
- Localización: Delante del trago, Preauricular, Auricular, En la mejilla, Retroauricular, Otra (Describir);
- Lado: Derecho, Izquierdo, Bilateral;
- Consistencia: Blanda, Cartilaginosa, etc.;
- Tipo de base: Sésil, Pediculada.

5.2.11. FISTULA (O FOSETA) PREAURICULAR

Se especifican 3 características:

- Número;
- Localización: Preauricular, Auricular, En la mejilla, Retroauricular, Otra (Describir);
- Lado: Derecho, Izquierdo, Bilateral.

5.2.12. MACROSTOMÍA

DEFINICION: La macrostomia, junto con las fosetas y apéndices preauriculares, constituye el grupo de anomalías de la línea trago-oral. La macrostomia se reconoce por asimetría de la boca y/o por la forma anómala de la comisura labial.

Macrostomia no debe ser entendida como sinónimo de boca grande (bocón) porque ambas cosas son dismorfológicamente muy diferentes.

Se especifican 3 características:

- Forma de la comisura bucal: borrada, deformada, cuadrada, en sacabocado, etc;

-Extensión del defecto de la comisura labial: en mm;

-Lado: Derecho, Izquierdo, Bilateral.

5.2.13. CARDIOPATIAS CONGÉNITAS

Hoy en día las cardiopatías son descriptas en base al informe ecocardiográfico. Transcriba ese informe del modo más completo posible. Pero si no hubiere electrocardiograma, descríbalas con los datos clínicos basados en su auscultación.

Aunque todos los tipos deban ser registrados, solo tres tipos muy severos son definidos aquí:

DEFINICION: TETRALOGIA DE FALLOT: condición caracterizada por defecto septal ventricular, dislocamiento de la aorta, estenosis del infundíbulo pulmonar y, frecuentemente, hipertrofia ventricular derecha.

DEFINICION: TRANSPOSICIÓN DE LOS GRANDES VASOS: defecto cardíaco en el cual la aorta sale del ventrículo derecho y la arteria pulmonar del izquierdo, con o sin otros defectos cardíacos asociados. Incluye doble salida del ventrículo, también llamada de transposición corregida.

DEFINICION: CORAZÓN IZQUIERDO HIPOPLÁSICO: defecto cardíaco con ventrículo izquierdo hipoplásico, asociado con atresia de la válvula mitral y/o aórtica, con o sin otro defecto cardíaco.

La persistencia del ductus arterioso en pesos menores de 2.500 g y en altitudes superiores a 2.000 msnm no se registra como malformación congénita.

5.2.14. ATRESIA DE COANAS

DEFINICION: obstrucción congénita (membranosa u ósea) de las coanas. Excluye estenosis de coanas y congestión de la mucosa nasal.

Sin normas descriptivas.

5.2.15. LABIO LEPORINO Y/O PALADAR HENDIDO

DEFINICION: HENDIDURA LABIAL CON O SIN HENDIDURA PALATINA: malformación congénita caracterizada por hendidura parcial o completa del labio superior, con o sin hendidura de la región alveolar o del paladar duro. Excluye la hendidura medial del labio superior o inferior y hendiduras faciales oblicuas (hendidura en dirección del ojo, etc).

DEFINICION: HENDIDURA PALATINA SIN HENDIDURA LABIAL: malformación congénita caracterizada por defecto del cierre del paladar blando y/o duro atrás del foramen incisivo, sin hendidura labial. Incluye hendidura submucosa del paladar.

Excluye hendidura palatina con hendidura labial, úvula bífida, paladar corto funcional y paladar alto y estrecho.

NOTA:

-En los labios hendidos mediales describir la presencia de premaxila si/no, el perímetro cefálico en cm y demás detalles clínicos.

Se utiliza la fórmula descriptiva de Kilner, que permite especificar muchos detalles con un mínimo de esfuerzo. Contiene los siguientes elementos:

Áreas: Son 4: LABIO, ENCIA, PALADAR BLANDO, PALADAR OSEO, separadas con sbarras verticales.

Lado: DER (derecho) e IZQ (izquierdo) son considerados dentro de cada una de las 4 áreas.

Ambos lados son especificados, estén afectados o no, dentro de cada área, respetando el orden de especificar primero el lado DER y después el IZQ.

Para especificar una fisura MEDIAL, sólo ella figura dentro del área correspondiente. De tal modo, toda área que contiene una única especificación, corresponde, necesariamente, a una fisura medial.

LABIO		ENCIA		PALADAR OSEO		PALADAR BLANDO	
DER	IZQ	DER	IZQ	DER	IZQ	DER	IZQ

Extensión: La extensión de la fisura se expresa para cada lado y para cada área, en tercios, de acuerdo con la siguiente guía:

- Labio** 0/0 No hay fisura
 1/3 La fisura no pasa del reborde mucosocutáneo
 2/3 La fisura pasa del reborde mucosocutáneo
 3/3 La fisura penetra en la nariz
- Encía** 0/0 No hay fisura
 1/3 La fisura afecta a menos de la mitad del espesor del reborde alveolar
 2/3 La fisura afecta a más de la mitad del espesor del reborde alveolar y es incompleta
 3/3 Fisura completa que quiebra el arco maxilar y produce su dislocación
- Paladar Oseo** 0/0 No hay fisura
 1/3, 2/3, 3/3 Según la proporción fisurada del paladar óseo
- Paladar Blando** Igual criterio que el indicado para el paladar óseo.

EJEMPLO 1:

-Descripción: Labio leporino unilateral izquierdo que afecta al labio hasta más allá del borde mucosocutáneo sin llegar a penetrar la narina y fisura medial completa del paladar blando.

-Fórmula:
$$\begin{vmatrix} 0 & 2 \\ - & - \\ 0 & 3 \end{vmatrix} \begin{vmatrix} 0 & 0 \\ - & - \\ 0 & 0 \end{vmatrix} \begin{vmatrix} 0 & 0 \\ - & - \\ 0 & 0 \end{vmatrix} \begin{vmatrix} 3 \\ - \\ 3 \end{vmatrix}$$

EJEMPLO 2:

-Descripción: Labio leporino completo que llega a la narina , unilateral izquierdo, con fisura casi completa de la encía del lado izquierdo y con fisura del paladar óseo y blando, estando el vómer pegado a la valva palatina derecha.

-Fórmula:
$$\begin{vmatrix} 0 & 3 \\ - & - \\ 0 & 3 \end{vmatrix} \begin{vmatrix} 0 & 2 \\ - & - \\ 0 & 3 \end{vmatrix} \begin{vmatrix} 0 & 3 \\ - & - \\ 0 & 3 \end{vmatrix} \begin{vmatrix} 3 \\ - \\ 3 \end{vmatrix}$$

EJEMPLO 3:

-Descripción: Labio leporino medial que se extiende hasta la mitad del labio, muesca poco profunda, medial de la encía, paladar óseo y blando no afectados.

-Fórmula:
$$\begin{vmatrix} 2 \\ - \\ 3 \end{vmatrix} \begin{vmatrix} 1 \\ - \\ 3 \end{vmatrix} \begin{vmatrix} 0 \\ - \\ 0 \end{vmatrix} \begin{vmatrix} 0 \\ - \\ 0 \end{vmatrix}$$

5.2.16. ATRESIA Y ESTENOSIS DE ESÓFAGO

DEFINICION: malformación congénita caracterizada por falta de continuidad o estrechamiento del esófago, con o sin fístula traqueal. Incluye fístula traqueo-esofágica con o sin mención de atresia o estenosis del esófago.

Se describe, de acuerdo a la información radiológica y quirúrgica:

- La existencia o no de fístula traqueoesofágica y;
- La localización de la fístula en los cabos proximal y/o distal del esófago.

Ver Anexo 10.9.1.

5.2.17. ATRESIA INTESTINAL

DEFINICION: oclusión completa o parcial del lumen de un segmento del intestino delgado o grueso. Puede involucrar un área única o múltiples áreas del duodeno, yeyuno, íleo o colon.

-Descripción: Ver Anexo 10.9.3

5.2.18. ANO IMPERFORADO

DEFINICION: malformación congénita caracterizada por falta de continuidad del canal anorrectal o de la comunicación entre el recto y el ano, o estrechamiento del canal anal, con o sin fístula, para los órganos vecinos. Excluye estenosis leve, que no necesite corrección y ano ectópico.

Se describen 2 características:

-Tipo de atresia: Baja (Imperforación anal), Alta (Atresia rectal);

-Existencia de fístula recto-(perineal, vaginal, vesical, etc.).

Ver Anexo 10.9.2.

5.2.19. GENITALES AMBIGUOS

DEFINICION: **Sexo indeterminado:** ambigüedad genital al nacimiento que no permite la determinación inmediata del sexo fenotípico. Incluye hermafroditismo o pseudo-hermafroditismos femenino y masculino.

El recién nacido con genitales ambiguos representa un grave problema médico y social desde el momento del nacimiento, que exige, para su diagnóstico etiológico, una minuciosa descripción clínica, previa a cualquier examen complementario. Por ello, el esquema descriptivo propuesto, no sólo tiene un interés académico, sino también práctico.

Se recomienda hacer un dibujo aclaratorio.

Se especifican 8 características:

-Aspecto general: Masculino, Femenino, Indefinido;

-Piel genital: Pigmentación : Normal, Aumentada
Textura : Normal, Seca, Oleosa
Pelos o Vello : Ausentes, Presentes;

-Falo (Pene o Clítoris): Tamaño (longitud y diámetro) en mm;

-Meato urinario: Posición: Ver 5.2.20.;

-Orificio vaginal: Ausente o Presente, Tamaño y Forma;

- Distancia fúrculo-anal (Entre la horquilla posterior del orificio vaginal y el ano), en mm;
- Escroto o labios mayores:
 - Fusionado en línea media, Abierto, Bífido, etc.
 - Aspecto: Ver 5.2.20.;
- Gónadas palpables:
 - Si o no, Lado, Localización (Ver 5.2.22.)

5.2.20. HIPOSPADIAS

DEFINICION: malformación congénita caracterizada por la abertura de la uretra en la superficie ventral del pene, distal al surco. Incluye hipospadia peneana, escrotal y perineal. Excluye genitalia ambigua (intersexo o pseudohermafroditismo).

Se especifican 3 características:

- Posición del meato: Observe por donde orina el niño. Glande, Surco balanoprepucial, Cuerpo del pene, Escroto, Periné;
- Aspecto del escroto: Normal, Muy liso, Muy rugoso, Hipoplásico, Bífido;
- Testículos: Ver 5.2.22.

5.2.21. EPISPADIAS

DEFINICION: malformación congénita caracterizada por la abertura de la uretra en la superficie dorsal do pene. No se la considera cuando hay extrofia de vejiga.

5.2.22. CRIPTORQUIDIA

DEFINICION: La mera falta de descenso de un testículo no constituye una malformación en el recién nacido dado que dicho testículo puede completar su descenso días o semanas más tarde. Pero si el peso es normal, la falta de descenso es bilateral y/o se acompaña de un escroto hipoplásico, ello constituye una anomalía congénita.

Se especifican 4 características:

- Lado afectado por la falta de descenso;
- Localización: No palpable, En canal inguinal, etc.;
- Tamaño y consistencia del testículo palpable;
- Aspecto del escroto (Ver 5.2.20.).

5.2.23. TALIPES

DEFINICION: Aunque frecuente, el pie bot es difícil de definir, por confundirse con posiciones normales del pie del recién nacido. Esto obliga a una descripción minuciosa de las deformidades del pie. Ver definiciones abajo.

No escriba “pie bot” o “pie zambo” o “pie contrahecho” por ser denominaciones insuficientes para el ECLAMC.

Se especifican 4 características:

- Tipo de talipes: Equinovaro, Talovalgo, Cavo, En mecedora, etc.;
- Lado afectado: Derecho, Izquierdo, Bilateral;
- Reductibilidad activa (Si o No): En respuesta al reflejo plantar o dorsal;
- Reductibilidad pasiva (Si o No): Por maniobra manual forzada.

EJEMPLO: Pie bot, equinovaro bilateral, no reducible activamente, parcialmente reducible pasivamente.

DEFINICIONES:

EQUINOVARO son malposiciones del pie en equinismo y varismo que no se corrigen como respuesta al reflejo plantar provocado, el que se obtiene tomando la rodilla con una mano y estimulando la planta como en la toma del Babinski y pudiendo emplearse los sucedáneos conocidos del Babinski. La falta en esta reductibilidad activa hace el diagnóstico. En una segunda etapa, se toma la reductibilidad pasiva para completar su descripción.

TALOVALGO son malposiciones del pie con dorsiflexión marcada y permanente que sólo exagera la posición normal del pie del recién nacido y por ello son difíciles de definir. Al realizarse la reducción pasiva forzada, se observa en el dorso del pie, a la altura del tobillo, un pterigio o cordón cutáneo tenso, que indica que la dorsiflexión de ese pie no es un hecho transitorio posicional, sino que tiene una razón anatómica y patológica subyacente.

5.2.24. AGENESIA RENAL

DEFINICION: malformación congénita caracterizada por completa ausencia de los riñones. También falta la arteria renal de ese lado.

Se especifica el lado.

5.2.25. RIÑÓN QUÍSTICO

DEFINICION: malformación congénita caracterizada por quistes múltiples del riñón. Incluye riñón poliquístico infantil, riñón multiquístico, otras formas de riñón quístico y riñón quístico de tipo no especificado. Excluye al quiste único renal.

Se especifica el lado. y el tipo de la quistosis

5.2.26. EXTROFIA DE VEJIGA

DEFINICION: malformación compleja caracterizada por defecto de cierre de la pared abdominal infraumbilical u vejiga. La vejiga se abre en la pared ventral del abdomen entre el ombligo y la sínfisis pubiana. Está frecuentemente asociada con epispadias y anomalías estructurales de los huesos pubianos.

Describir con detalles. Ver Anexo 10.9.6.

5.2.27. POLIDACTILIA

DEFINICION: Dedo/s extra.

Se especifican 5 características:

- Miembros afectados: Mano y/o Pie. Derecho, Izquierdo, Bilateral;
- Dedo duplicado (Dedo en que se implanta el dedo extra): 1°, 2°, 3°, 4°, 5°;
- Nivel de implantación del dedo extra: Carpo (Tarso), Metacarpo (Metatarso), Falange proximal, media o distal;
- Tipo de base del dedo extra: Sésil, Pediculada;
- Presencia de uña o de esbozo de lecho ungueal en el dedo extra: Si, No.

NOTAS:

- Cuando describa duplicación del 1° dedo, aclare pulgar o hallux, aunque parezca redundante, pero ello evita confundir el 1° con el 5° dedo, dependiendo de donde se comienza a contar.
- Referirse a las falanges como Proximal, Media, Distal y no usar: Primera, Segunda, Tercera.
- No confunda duplicación parcial con polisindactilia. En esta última, la sindactilia no debe involucrar al dígito extra. Si lo hace, es duplicación parcial.

5.2.28. SINDACTILIA

DEFINICION: Dos o más dedos fusionados.

Se especifican 4 características:

- Miembros afectados: Mano y/o Pie. Derecho, Izquierdo, Bilateral;
- Dedos involucrados (Dedos pegados): 1° y 2°, 2° y 3°, etc.;
- Extensión de la sindactilia: Expresada con respecto a las falanges pegadas;

-Uñas: Separadas, Parcialmente fusionadas, Totalmente fusionadas, etc.

NOTAS:

-Ver Nota 5.2.27.

-La sindactilia entre 2º y 3º dedos del pie debe tener una extensión mayor de un tercio (Falanges proximales) para ser considerada como anomalía.

5.2.29. ANOMALIAS POR REDUCCION DE LOS MIEMBROS

DEFINICION: malformación congénita caracterizada por ausencia completa o parcial o hipoplasia grave de estructuras esqueléticas de los miembros. Incluye hipoplasia femoral. Excluye: hipoplasia leve con forma normal de las partes esqueléticas, braquidactilia, reducción de los dedos de las manos o pies directamente asociadas con sindactilia, displasia esquelética, o sirenomelia.

Este grupo de anomalías incluye desde la ausencia de una falange hasta la ausencia total de un miembro.

No utilice términos mal definidos y confusos como: focomelia, hemimelia, ectrodactilia, etc. Describa el miembro afectado sin recurrir a ningún término específico.

Es imprescindible tomar una radiografía.

Se especifican 4 características:

-Miembros afectados;

-Partes ausentes;

-Partes presentes y anormales: Hipotróficas, Deformadas, etc.;

-Partes presentes y normales.

5.2.21. LUXACION DE LA CADERA

DEFINICION: ORTOLANI POSITIVO: Es la preluxación, muy frecuente, donde la cabeza femoral está dentro del acetábulo pero es luxable por la maniobra de Ortolani. Sólo a partir de los tres meses de edad se expresará radiológicamente como displasia de cadera. Debe ser tratada posturalmente.

DEFINICION: RIGIDEZ DE QUADRIL: Es la luxación verdadera de la cadera, muy rara y frecuentemente asociada a otras malformaciones, donde la cabeza femoral se encuentra fuera del acetábulo en el momento del nacimiento, no pudiéndose realizar la maniobra de Ortolani porque la cadera está rígida. Tiene evidencias radiológicas en el recién nacido. Debe ser tratada quirúrgicamente.

Se especifican 2 características:

- El tipo de anomalía: -Ortolani positivo
- Rigidez de cadera.

Nunca escribir "Luxación de cadera", por ser ambiguo;

- Lado afectado.

FUNDAMENTOS=

La nomenclatura propuesta es no comprometida con denominaciones que suelen pasar de moda cada tantos años. Hoy en día se prefiere displasia del desarrollo de la cadera a luxación de cadera; displasia típica en lugar de subluxación u Ortolani positivo, y displasia teratológica a luxación verdadera o rigidez de cadera. El ECLAMC no entra en el mérito de las nomenclaturas y simplemente describe el signo semiológico sin interpretarlo.

MANIOBRA DE ORTOLANI: Esta es una descripción detallada de la maniobra de Ortolani, según las recomendaciones surgidas de la 2ª Reunión Anual del ECLAMC, 1970. (ver descripción en Tecnologías adecuadas para la búsqueda neonatal de anomalías congénitas – Paso 4).

5.2.31. HÉRNIA DIAFRAGMÁTICA

DEFINICION: malformación congénita caracterizada por hernia en el tórax del contenido abdominal a través de un defecto del diafragma. Incluye ausencia total del diafragma. Excluye hernia hiatal, eventración y parálisis del nervio frénico.

Se especifica el lado.

5.2.32. DEFECTOS DE LA PARED ABDOMINAL

DEFINICION: Onfalocele: malformación congénita caracterizada por hernia del contenido abdominal a través de la inserción umbilical, cubierta por una membrana que puede o no estar intacta. Excluye gastrosquisis (hernia paraumbilical), aplasia o hipoplasia de los músculos abdominales y hernia umbilical cubierta por piel.

DEFINICION: Gastrosquisis: malformación congénita caracterizada por hernia visceral a través de defecto de la pared abdominal lateralmente a un cordón umbilical intacto y no cubierto por membrana. Excluye: aplasia o hipoplasia de los músculos abdominales, hernia umbilical cubierta por piel, onfalocele.

DEFINICION: Defectos de la pared abdominal: casos no especificados como onfalocele ni gastrosquisis.

Al describir defectos de la pared abdominal, con o sin evisceración, con o sin ruptura del saco herniario, deben distinguirse los defectos periumbilicales (que involucran al cordón umbilical): **Onfalocele**, de los defectos paraumbilicales (laterales al cordón): **Gastrosquisis** y los de otros tipos: **celosomias** o estrofosomias varias.

Se especifican 5 características del defecto de la pared:

-Relación con el cordón

Periumbilical

Paraumbilical

Supraumbilical

Infraumbilical

Otro (escribir);

-Lado: Derecho, Izquierdo, Bilateral;

-Extensión del defecto de la pared: Describir;

-Saco íntegro o roto;

-Organos eviscerados.

Evite la palabra gastrosquisis, cuyo uso específico ha sido desvirtuado en nuestro medio equiparándosele a cualquier defecto de la pared abdominal con evisceración.

Ver Anexo 10.9.4.

5.2.33. NEVO

DEFINICION: Todo nevo hiperpigmentado o hipopigmentado es considerado como anomalía congénita, con la única excepción de las manchas mongólicas comunes.

Se especifican 5 características:

-Número de nevos: aproximado, si fueren muchos;

-Tamaño en mm de diámetro;

-Localización: en la superficie del cuerpo;

-Color: Negro, Gris, Marrón, Azul, etc.;

-Textura: Normal, Rugosa, Con pelos, etc.

5.2.34. HEMANGIOMA

DEFINICION: Todo hemangioma que por su intensidad, tamaño o localización pueda ser considerado como anormal, constituye una anomalía congénita.

Se especifican 5 características:

-Número de hemangiomas;

-Tamaño en mm de diámetro;

-Localización;

- Color: Rosado, Granate, Rojo vinoso, etc.;
- Textura: Lisa, Rugosa. Abollonada, etc.

5.2.35. MICROGNATIA Y RETROGNATIA

DEFINICION: Mandíbula pequeña o retraída.

Se distingue **Micrognatia**: mandíbula (maxilar inferior) disminuida globalmente de tamaño, de **Retrognatia**: mandíbula disminuida de tamaño sólo en su rama horizontal: mentón retraído.

Se especifican 2 características:

- Tipo de anomalía: Micrognatia o Retrognatia;
- Gravedad: Severa, Leve, etc.

5.2.36. FACIES ANORMALES

DEFINICION: Facies atípicas para un recién-nacido de esa población.

La descripción de las facies exige una extensa y detallada exposición de alteraciones morfológicas, fundamentadas por mediciones. Los dibujos suelen no ayudar en nada a la descripción, pero una fotografía es de gran utilidad. No obstante ello, la fotografía no exime de una descripción escrita ya que muchas características faciales se deforman en las fotografías y signos evidentes en vivo no lo son en fotos.

Las características faciales deben ser interpretadas después de haber examinado las facies de la madre y del padre para ver si las facies del niño se apartan visiblemente de la de ellos o no. Algunas facies "raras" no pasan de ser características familiares.

No se deben utilizar términos genéricos tales como "facies peculiar", "facies sindrómica", "facies raras", que nada describen ni expresan.

5.2.37. GEMELOS ACOPLADOS

DEFINICION: Siameses o unidos.

Los gemelos acoplados o siameses suelen causar el problema de ser considerados como uno o dos recién nacidos. A los fines del ECLAMC, en el conteo de recién nacidos y en la elección de controles apareados, se utiliza el criterio siguiente:

Si el sentido común indica que, bajo condiciones propicias, los gemelos pudieran ser separados quirúrgicamente con posibilidades de sobrevivencia para ambos, entonces se los considera como dos niños. Caso contrario, como uno solo. Ante situaciones de duda, se consulta a la Coordinación.

5.3. DESCRIPCION DE SINDROMES

5.3.1. CASOS INTERESANTES

POLIMALFORMADOS

CASO POLIMA o polimalformado, es un recién nacido que presenta más de una malformación y es el diagnóstico de malformación más frecuente de todos, presentándose en uno de cada 300 nacimientos.

La probabilidad de establecer un diagnóstico sindrómico en un polimalformado aumenta con el detalle descriptivo y la documentación de cada una de sus malformaciones, pues un polimalformado sin foto, ni radiografía, ni documentación pertinente no puede ser mostrado a nadie para pedir su opinión. ***Un caso indocumentado es un caso inconsulto.***

Por ello, el ECLAMC recomienda:

- Describir cada malformación según las normas de este Manual (Ver 5.2.);
- Documentar el caso con radiografías, fotos, autopsia, cariotipo, etc.

La documentación del caso es esencial para el estudio, consulta y diagnóstico diferencial de estos casos.

La Coordinación del ECLAMC dispone de sistemas de aproximación diagnóstica por computación para síndromes malformativos que, sólo pueden ser aplicados a los casos documentados.

En las reuniones anuales del ECLAMC se presentan y discuten los polimalformados debidamente documentados, tratándose de la instancia más sofisticada de aproximación diagnóstica disponible.

5.3.2. DISPLASIAS ESQUELETICAS

Sin radiografía es imposible hacer diagnóstico.

CASO DISESQ es el niño con sospecha de displasia esquelética, frecuentemente con alta letalidad perinatal, que responde a la siguiente definición:

Todo recién nacido, vivo o muerto, con baja talla, desproporción entre tronco y miembros y/o estrechez torácica y/o porque le parece sospechoso como displasia esquelética por cualquier otro motivo.

Lo que antiguamente solía denominarse de acondroplasia o condrodistrofia, incluye hoy en día a muchas síndromes.

Ni todo recién nacido con miembros cortos es una acondroplasia, ni cuando se muere es una displasia tanatofórica.

Los enanismos del recién nacido comportan un vasto capítulo, incluyendo muchos cuadros específicos diferentes, con diferentes denominaciones, diferentes pronósticos y diferentes riesgos de repetición familiar. Todas estas diferencias nos obligan a un diagnóstico diferencial completo.

Para poder colaborar en el diagnóstico diferencial, el ECLAMC montó la siguiente RUTINA DISESQ que requiere, en todos los casos disesq, incluso las supuestas acondroplasias clásicas, la siguiente documentación:

- Ficha caso/control completa con una descripción clínica detallada, incluyendo las medidas de talla, pubis-planta, perímetro cefálico, perímetro torácico, perímetro abdominal.
- Una radiografía de cuerpo entero, anteroposterior y lateral;
- Una fotografía;

Este material le permitirá a la Coordinación consultar a los mejores especialistas del mundo sobre cada caso.

5.3.3. ANOMALIAS CROMOSOMICAS

CASO KROMOS es el niño con dos o más malformaciones no relacionadas entre si, es decir, independientes, en el que se recomienda hacer estudio cromosómico con bandas G.

El único síndrome por anomalía cromosómica del que se acepta su diagnóstico clínico aún sin cariotipo, es el síndrome de Down. Todos los otros (Edwards, Patau, Turner, cri-du-chat, etc.) deben ser descriptos en detalle como cualquier polimalformado, haya o no documentación cromosómica que fundamente la sospecha diagnóstica clínica.

Es de interés para el ECLAMC disponer del dato del cariotipo, normal o anormal, de cualquier recién nacido al que se le haya efectuado un estudio cromosómico. No debe marcarse evidencia citogenética sin aclarar la fórmula cromosómica. Haber pedido un cariotipo no es una evidencia citogenética.

6. DEFINICION DE LOS CONTROLES

6.1. DEFINICION DEL RECIEN NACIDO CONTROL

Es el recién nacido vivo no malformado y de igual sexo del malformado que haya nacido en el hospital inmediatamente después de un malformado.

Ejemplo: Hoy a las 8,00 hs nació un niño varón con polidactilia, a las 9,30 hs nació una niña, a las 10,15 hs nació otra niña y a las 11,15 hs nace un niño, este último es el control del niño con polidactilia.

Esta definición provee un grupo control apareado uno a uno, por sexo, lugar y momento de nacimiento, con el grupo malformado.

El recién nacido control debe necesariamente ser no malformado, pues esa debe ser la única característica que los diferencie, pero eso no significa que deba necesariamente ser sano. Un recién

nacido al que le corresponda ser control, debe ser considerado como tal aunque sea prematuro, enfermo por membrana hialina, eritroblastosis, etc.

No se aceptan controles de diferente sexo del malformado al que se aparea. Cuando eso ocurre por error, se lo elimina y solicitase un control no siguiente.

6.2. CONTROL NO SIGUIENTE:

que nazca primero a partir de las 8 horas del día siguiente

Cuando no ha sido posible tomar como control al nacimiento siguiente y de igual sexo a un malformado: se toma como control al nacimiento vivo no malformado y de igual sexo al del malformado ***que nazca primero a partir de las 8 horas del día siguiente*** al momento en que el médico supo de la necesidad de tomar un control no siguiente.

Este criterio elige al control no siguiente antes de su nacimiento, independientemente de cualquier característica del recién nacido seleccionado.

El control no siguiente puede haber nacido en un año calendario diferente al en que nació el malformado.

El ECLAMC sólo acepta la inclusión de controles no siguientes como hecho ocasional, nunca mayor del diez por ciento de los controles, ya que introducen vicios de información capaces de afectar toda la información recogida, en controles y en malformados.

Ver 8.1. para situaciones especiales.

6.3. JUSTIFICATIVA DEL CONTROL

Todo recién nacido vivo malformado debe tener apareado un recién nacido vivo CONTROL.

Los recién nacidos muertos y los abortos malformados no tienen control apareado.

Los datos registrados en las fichas de los malformados sólo pueden ser interpretados cuando se los compara con esos mismos datos registrados en los recién nacidos no malformados.

Lo ideal sería llenar una ficha CASO/CONTROL para cada uno de todos los recién nacidos, pero su complejidad demandaría un enorme tiempo extra de los médicos participantes. Por ello, el ECLAMC se vale de un ***grupo control*** que representa al total de los recién nacidos no malformados. Para que esa representación sea fidedigna, los controles deben ser seleccionados de un modo estricto, de acuerdo con la definición que sigue en 6.2.

Al recién nacido definido como control se le llena una ficha idéntica a la del malformado con estas únicas diferencias obvias:

- Marcar el casillero CONTROL (siguiente o no-siguiente);
- Escribir el nombre del malformado al cual se aparea (Ver 7.2.3.);

-Dejar en blanco el espacio: MALFORMACIONES;

-Marcar la casilla EVIDENCIA clínica.

7. FICHA DEL CASO Y DEL CONTROL

7.1. CONSIDERACIONES GENERALES

Ver el modelo de la ficha en el Anexo-10.4.

La ficha caso/control se aplica, por igual, a los recién nacidos malformados, vivos y muertos, como a los controles.

La ficha contiene información extensa y compleja, incluyendo 57 datos diferentes: 5 de identificación, 14 de descripción fenotípica, 11 de factores de riesgo ambientales y 27 de factores de riesgo familiares.

La ficha está dividida en dos partes, operacionalmente bien diferenciadas. Su parte superior, hasta la barra horizontal de casilleros (Debajo de MALFORMACIONES y encima de CONSULTAS PRENATALES), contiene datos que pueden ser obtenidos directamente de la historia clínica y del examen del niño. Su parte inferior, por el contrario, exige el interrogatorio especial de la madre y pocos de estos datos pueden encontrarse en los registros usuales de los hospitales.

Las fichas son provistas en bloques de cien unidades.

7.2. LOS RUBROS

A continuación se presentan las normas de cada rubro de la ficha caso/control, en una secuencia que corresponde, a su lectura de izquierda a derecha y de arriba a abajo.

Todos los casilleros que requieren marcación con una *X* **preceden** siempre al nombre de la categoría que identifican, con la única excepción de escolaridad y ocupación de los padres.

Los datos desconocidos se especifican con un signo de interrogación, significando que la madre no supo informar, pero **no deben dejarse espacios en blanco**, lo que significa que el médico se olvidó de registrar el dato.

7.2.1. NOMBRES

Escribir nombres y apellidos del niño o de su madre. Si es de la madre, se escribe "RN de...".

7.2.2. DIRECCIÓN

Escribir la dirección del domicilio usual de la madre, especificando con claridad calle, número, barrio y ciudad.

Teléfono de contacto, esencial para seguimientos.

Marcar si la madre reside en el municipio del hospital o en otro municipio, aclarando en cual.

Este dato es valioso para estudios ecológicos de contaminantes ambientales y su omisión no garantizaría anonimato ya que pocos datos como tipo de malformación, peso y edad materna permite identificar con seguridad un recién nacido dado en la mayoría de los hospitales [Sachs P, Gall W, Marksteiner A, Dorda W. Unambiguous identification of hospital patients : Case study at the university departments of the General Hospital, Vienna. Int J Med Informatics, 57:165-179, 2000].

7.2.3. MALFORMADO/CONTROL

Marcar el casillero que corresponde: **Malformado**, **Control**, **Siguiente** o **No Siguiente**, escribiendo a continuación el nombre del malformado al cual se aparea, tal como figure en el rubro 7.2.1. de la ficha del malformado.

7.2.4. MALFORMACIONES

Espacio abierto para describir las malformaciones de acuerdo a las normas dadas en 5.2. quedando en blanco en las fichas de los controles.

7.2.5. HOSPITAL

Escribir el número de código del hospital en el ECLAMC.

7.2.6. DEJE EN BLANCO LOS 3 CASILLEROS SIGUIENTES

La Coordinación escribirá aquí el número de ficha de acuerdo con un sistema identificador propio.

En las modalidades electrónicas, el programa de envío de las fichas colocará esta numeración automáticamente.

7.2.7. NACIMIENTO: DIA-MES-AÑO

Escribir día, mes y año de nacimiento, utilizando solamente números arábigos de dos dígitos: No debe escribirse 9 VII 2002, sino 09 07 02.

7.2.8. N° HIST.

Escribir el número de la historia clínica o, si no la hubiera, el de una numeración secuencial creada por usted para poder identificar al niño en futura correspondencia con la Coordinación.

7.2.9. Dr.

Escribir el nombre de la persona que efectivamente llenó la ficha, aunque no sea el médico contacto y aunque no sea Dr.

7.2.10. PESO

Escribir el peso al nacer, en gramos.

7.2.11. GESTA

Orden de gravidez, definida como en 4.2. y de acuerdo a como figure en la historia clínica.

7.2.12. EDAD GESTACIONAL

Marque uno de los tres casilleros, el que corresponda, según los criterios vigentes en su hospital:

PEG: Pequeño para edad gestacional
 AEG: Adecuado para edad gestacional
 GEG: Grande para edad gestacional

No marque más de un casillero ni deje los tres sin marcar.

Escribir la **edad gestacional clínica, en semanas**, de acuerdo al método en uso en su hospital.

7.2.13. NACIDO

Marcar: **vivo** si es nativo, **muerto** si es mortinato, **aborto** si es mortinato de peso menor de 500g. Para esta última alternativa ver rubro 3.2. Registro de Abortos

7.2.14. SEXO

Marcar **masc** (masculino), **femen** (femenino), **intersexo**.

7.2.15. ALTA

Marcar **vivo**, **muerto** o **sin alta** aún.

Escribir la edad al alta o muerte en días.

Revise este rubro antes de enviar las fichas a la Coordinación, pues es fácilmente omitido.

Actualización: Una vez por año, aproximadamente en abril, se actualizan las altas de los casos del año anterior informados como **sin alta** aún. (Ver 4.2.ALTA)

7.2.16. PRESENT: PRESENTACION FETAL

Marcar el casillero que corresponde, de acuerdo con el dato de la historia obstétrica: **cefal** (cefálica, cara), **podal** (podálica, pelviana), **otra** (transversa, etc).

7.2.17. PARTO: FORMA DE TERMINACION DEL PARTO

Marcar **espon** (espontáneo, incluyendo a las inducciones por goteo o similar), **vacum** (vacum), **forcep** (forceps), **cesarea**.

7.2.18. GEMELAR

Marcar **no** o **si**. Si es gemelar complete 7.2.20.

7.2.19. EVIDENCIAS: EVIDENCIAS DIAGNOSTICAS

Considerar únicamente aquellos estudios de los que existe documentación y que hayan colaborado para el diagnóstico de la malformación.

Marcar todos los casilleros que correspondan.

Marcar citogenética solo cuando tenga resultado, especificándose la fórmula cromosómica.

Los controles tienen evidencia "clínica" por definición.

7.2.20. HERMANO MELLIZO NO MALFORMADO

Cuando el malformado o el control tiene un mellizo no malformado, luego de marcar lo que corresponda en el rubro 7.2.18. se escriben aquí los datos del hermano mellizo:

- ORDEN : marcar **1º, 2º, otro**
- NACIDO : marcar **NV**: nativivo, **NM/AE**: mortinato o aborto
- ALTA : marcar **vivo, muerto, NE**
- SEXO : marcar **masc, feme, NE**
- PRES : marcar **cefal, podal, otra**
- PARTO : marcar **esp** (espontáneo), **vac** (vacum), **forc** (forceps), **cesar** (cesarea)
- PESO : escribir, en gramos

Si es trillizo, cuatrillizo, quintillizo, etc., especifíquelo convenientemente, y los datos solicitados en este rubro se especificarán para el 3^{er}, 4º, 5º, etc., utilizando este mismo casillero de otras fichas en blanco, debidamente identificadas.

Si el hermano mellizo fuera malformado se le llenará una ficha completa y se le apareará un control.

Para más detalles, ver el rubro 8.2.

7.2.21. EDAD DE DIAGNOSTICO

Marcar lo que corresponda: **prenatal**, **natal** (1^{er} día), o **postnatal**, especificando la edad en días, meses o años.

Marque un solo casillero; siempre el que ocurrió antes. Por ejemplo, si está tentado a marcar prenatal y natal, marque solo prenatal. Si usted marca más de un casillero solo consideraremos el más anterior.

La diferencia entre natal y postnatal es que el primero significa al nacimiento, o dentro del primer día de vida. Por lo tanto, postnatal 01 día, es una marcación equivocada. Postnatal significa que la malformación pasó desapercibida al nacer y el diagnóstico se hizo algunos días después y en este caso usted está obligado a especificar la edad en la que se hizo el diagnóstico. Marcación postnatal sin especificación de edad se considera dato incompleto.

7.2.22. DEJE EN BLANCO

Casilla en blanco, al lado de EDAD DE DIAGNOSTICO. Aquí la Coordinación anotará la documentación adicional disponible.

7.2.23. CONSULTAS PRENATALES

Si no tuvo ninguna, marcar **NO** y final del rubro. Si tuvo una o más, marcar **SI**, especificando las siguientes informaciones:

Nº___ número de consultas;

De___a___semanas de gestación (Primera y última consultas);

Lugar o lugares de las consultas: Lo importante es saber si fue en este hospital (**Aquí**), o en otro lugar (**Otro**).

¿Que significa "aquí" y "otro" como lugar de la consulta prenatal cuando un hospital tiene consultorios externos distantes del mismo pero a el vinculados programáticamente? Como las posibilidades son muchas, la solución es, como para otros rubros de la ficha, el sentido común. Usted decide para su hospital el significado de "aquí" y a partir de ese momento usa siempre esa definición.

US: Ultrasonografía, **NO** o **SI**. En caso afirmativo, especifícase:

Fecha de la primera US (*1ª US*), utilizando la nomenclatura dada en 7.2.7. y
Nº Total de exámenes ultrasonográficos.

Otros (especificar), se refieren al otros exámenes menos frecuentes (amniocentesis, etc.).

Resultados. Debe aquí siempre resumirse los hallazgos de la US y otros exámenes prenatales:
 Normal, RCIU, anencefalia, etc.

7.2.24. ÚLTIMA MENSTRUACIÓN: FECHA DEL ÚLTIMO PERIODO MENSTRUAL NORMAL

Escribir día, mes y año del comienzo del último periodo menstrual normal, previo a la gestación de este niño, utilizando la nomenclatura dada en 7.2.7.

7.2.25. PLACENTA

PESO Escribir el peso en gramos, o ? si no se sabe.

AN Anomalías de la placenta: Anomalías de la forma o de la implantación, incompleta, infartos, membranáceas, quistes del amnios, carúnculas amnióticas, degeneración, fibrosis, necrosis, reblandecimiento prematuro, etc. Si precisa más espacio, extiéndase en el espacio para las malformaciones del niño.

7.2.26. GRUPOS SANGUINEOS: RN, Madre, Padre

Marcar el casillero que corresponda de acuerdo con sus grupos ABO y Rh.

El ECLAMC exige el grupo sanguíneo de la madre, siendo opcional el dato para RN y padre.

7.2.27. CORDON UMBILICAL

Escribir el número (*Nº*), o ? si no se sabe, de los siguientes datos:

cm largo LONGITUD del cordón, antes de ser cortado, en cm.

vasos Nº DE VASOS. El conteo del nº de vasos, que normalmente es de tres: una vena y dos arterias, exige un mínimo de práctica. Un cordón ya momificado, en el que no se visualizan los vasos puede ser observado si se corta un trozo de un cm con un alicate y se lo coloca en un recipiente con agua durante un par de horas. La gelatina se rehidrata, visualizándose, entonces, los vasos.

circul Nº DE CIRCULARES DEL CORDON

nudos Nº DE NUDOS VERDADEROS DEL CORDON

Otras anomalías del cordón: Prolapso, compresión, desgarro, ruptura, torsión, várices, quistes, etc., deben ser especificadas entre las malformaciones del niño, al igual que el número anómalo de vasos.

7.2.28. ANTECEDENTES DEL EMBARAZO

Dato difícil (Ver 7.3.)

Para cada uno de los 10 grupos de antecedentes:

1-Marcar la columna SI o NO. Si marca SI continúe, dando mayores detalles y precisando el momento en que ocurrió el hecho.

2-Describir en ESPECIFICACIONES el tipo de antecedente.

3-Marcar el momento en que actuó el antecedente mencionado, excepto para las enfermedades crónicas, por no ser ellas puntuales en el tiempo. La primera columna corresponde al período preconcepcional (**PRE**), definido como **un mes antes de la concepción**, mientras que las tres columnas siguientes corresponden a cada uno de los tres trimestres de la gestación.

.1. INMUNIZACIONES

Vacunas de diferentes tipos. Pregunte sobre las más frecuentes en su región.

.2. SIGNOS Y SINTOMAS

Fiebre, contracciones uterinas, vómitos, diarrea, convulsiones, rotura de membranas, oligoamnios, poliamnios.
Cefalea, artralgias, náusea, etc.

.3. ENFERMEDADES AGUDAS

Gripe, Parotiditis, Rubéola, Sarampión, Hepatitis, Varicela, Shock anafiláctico, etc.

.4. ENFERMEDADES CRONICAS

Diabetes, Hipertensión arterial, Hipotiroidismo, Asma, Tuberculosis, Sífilis, Insuficiencia cardíaca, Insuficiencia renal, Cáncer, etc.

Diabetes: Posiblemente se trate de la enfermedad materna más teratogénica y por eso merece especial atención en el interrogatorio.

Especificar=

- Tipo de diabetes
- Edad de comienzo
- En diabetes gestacional, en qué se basó el diagnóstico.

Hay 4 tipos de diabetes mellitus=

- **Gestacional** = diagnosticada en este embarazo (aunque después del parto continúe diabética), o bien en un embarazo anterior, y vuelta a aparecer en este último. Diagnóstico hecho en base a **alguno de 3 criterios**:
 - 1) Dos glucemias en ayunas >104 mg/dl;
 - 2) Glucemia 2 hs post-sobrecarga de 75 g de >139 mg/dl; o
 - 3) Dos valores anormales en la curva con sobrecarga de 100g (método O'Sullivan y Mahan modificado, límites 95,180, 155, 140 a las 0,1,2 y 3 horas)
- **Tipo-1** = Insulinodependiente (casi) desde el comienzo; comienzo (habitualmente) antes de los 20 años; tendencia a cetoacidosis; evidencia de autoinmunidad (anticuerpos anti-isletos, otros); asociación con HLA-DR ó DQ característicos.
- **Tipo-2** = Habitualmente no insulinoquiriente; comienzo (habitualmente) después de los 20 años; no tendencia a cetosis; frecuentemente antecedente familiar de diabetes.

- MODY (Maturity Onset Diabetes of the Young) = Diabetes tipo 2 de comienzo en infancia, de herencia autosómica dominante.
- Puede haber otras = por pancreatometría, por ejemplo.

.5. FACTORES FISICOS

Traumatismo severo, Shock eléctrico, Radiaciones, Otros.

Las Radiaciones deben ser encuadradas dentro de alguno de los siguientes grupos:

- Radiografía dental
- Radiografía no abdominopelviana
- Radiografía abdominopelviana
- Radioscopia
- Estuvo en la sala de rayos, por ejemplo, acompañando a un pariente radiografiado.
- Radioterapia
- Ocupacional

Entre los Otros, se encuentran: -Diatermia, onda corta, -DIU retenido: Removido o no durante la gravidez, -Ecografía, ultrasonido, -Resonancia magnética, -Laser, Cirugía, -Radiodiagnóstico= Radioisótopos, I¹³¹, etc., -Electrocoagulación, cauterización cervical, -Ambiental, medio ambiente, ecológica, -Ultravioleta, -Maniobra abortiva mecánica, sonda, curetaje, -Cerclaje, -Otro no clasificable

.6. MEDICAMENTOS Y OTROS FACTORES QUIMICOS

Especifique con el mayor detalle posible cada uno de los medicamentos recibidos, con sus

- nombres,
- vías,
- dosis,
- duración.

Los medicamentos recibidos deben ser coherentes con las enfermedades registradas anteriormente.

Aspirina, Vitaminas y minerales son considerados medicamentos.

La previsión de 4 líneas indica la importancia que ellos tienen en el estudio de las malformaciones. Utilice una línea por medicamento. Si precisa más líneas utilice las de otros antecedentes marcados No, aclarando con una flecha esta extensión. Esta situación afecta a 1% de las fichas del ECLAMC.

.7. METRORRAGIA

Marcar No o Si y en caso afirmativo especificar cantidad y duración de la hemorragia vaginal.

.8. FUMA

Marcar No o Si y en caso afirmativo escribir el número promedio de cigarrillos fumados diariamente, sin olvidarse de marcar el momento en la/las columna/s correspondientes.

No es una pregunta muy difícil porque el hábito de fumar es regular y porque es socialmente aceptado.

.9. BEBE

Marcar No o Si

y en caso afirmativo, especificar

si SE EMBORRACHÓ alguna vez

y si padece o no de ALCOHOLISMO SEVERO (Dependencia)

marcando los casilleros correspondientes y

sin olvidarse de marcar el momento en la/las columna/s correspondientes.

Sea muy cuidadoso con este dato porque suele ser un “tabú” social, pudiendo provocar culpa en la madre interrogada.

.10. DROGAS

Marcar No o Si y en caso afirmativo especificar el tipo de droga utilizada y la frecuencia.

Sea muy cuidadoso con este dato porque suele ser un “tabú” social, pudiendo provocar culpa en la madre interrogada.

Siendo la madre una drogadicta reconocida no hace falta hacerle sufrir la perturbación del interrogatorio.

7.2.29. CUADRO DE HERMANDAD

En este cuadro se asientan, en orden cronológico, todos los embarazos de la madre del niño, *excepto los terminados en aborto provocado*. Inclúyense todos los nativos, natimortos y abortos espontáneos (incluso extrauterinos) tenidos por la madre del niño, hayan sido o no productos de un mismo padre.

Cada columna del cuadro corresponde a una gestación de la madre, de la que se asienta la siguiente información:

PRODUCTO : NV:nativo, NM:mortinato, AE:aborto espontáneo

SEXO : M:masculino, F:femenino, I:indeterminado

FECHA : DIA MES AÑO

Utilizar solamente las abreviaturas mencionadas. El uso de otras letras imposibilitaría la interpretación. Por ejemplo, una H en sexo puede tanto significar "hombre" como "hembra". La fecha se especifica con números arábigos de dos dígitos, tal como se hace con todas las fechas de esta ficha (Ver 7.2.7.). Ningún casillero debe quedar en blanco, debiendo utilizarse un ? para los datos no especificados.

Al iniciar el interrogatorio de este cuadro de hermandad, se alerta a la madre respecto a nuestra falta de interés por las gestaciones acabadas en abortos provocados a fin que ella no confunda dicha información con la de los abortos espontáneos.

El cuadro de hermandad incluye al niño titular de la ficha que, por el orden cronológico utilizado, es siempre el último miembro de la hermandad, indicándosele con una flecha en el borde superior de su columna (Ver Anexo-10.5)

Si la madre tuvo más de 15 gestaciones se adjunta otra ficha, debidamente identificada, con la continuación del cuadro de hermandad, cuyas gestaciones se modifican, partiendo del número 16.

Si la madre tuvo embarazos gemelares, cada producto ocupa una columna diferente y ambas columnas se unen, en su borde superior, por un trazo en V invertida y los números de las gestaciones subsiguientes se modifican (Ver Anexo-10.5).

En caso que las gestaciones de la madre sean producto de más de un padre, dicha situación se aclara en el borde superior del cuadro de hermandad mediante una cuña en V rellena (Ver Anexo-10.5) y se lo marca en el rubro 7.2.30.

Verificar que los datos del cuadro de hermandad no sean incompatibles entre si. Cuando existan periodos prolongados entre gestaciones se interroga el porque de dicho espaciamiento, ya que el mismo puede deberse a un cambio de cónyuge, a una omisión de gestaciones, o a un error en las fechas informadas.

El cuadro de hermandad, conjuntamente con los rubros siguientes, referentes a los padres, constituye una genealogía básica en forma tabulada. La información que puede obtenerse de ella es de gran importancia: orden de gravidez, orden de paridad, tamaño de la hermandad, relación de sexos de la hermandad, frecuencia de letales en la hermandad, etc.

7.2.30. ¿SON TODOS HIJOS DEL MISMO PADRE?

Se refiere a que todas las gestaciones de la madre hayan sido o no producidas por el mismo padre.

Marcar el casillero que corresponde, *si* o *no*.

En caso negativo, especificar cuales son los productos de cada padre mediante una cuña sobre el cuadro de hermandad.

7.2.31. FECHA DE INICIO DE CONVIVENCIA

Escribir el *día, mes y año* del comienzo de la convivencia estable de la madre con el padre del niño titular de la ficha, utilizando la nomenclatura dada en 7.2.7. Corresponde a la fecha del matrimonio biológico de los padres. Se recomienda interrogar primero el año, luego el mes y finalmente el día. En caso de tratarse de una convivencia no estable, escriba "esporádica".

7.2.32. CONCIBE FACIL ?

Efectuar tres preguntas:

Pregunta-1: ¿Se embaraza usted con facilidad?

Respuesta SI: Marcar el casillero *si* y final del rubro.

Respuesta NO: Marcar el casillero *no* y preguntar 2 y 3.

Pregunta-2: ¿Le hicieron estudios por ese problema?

Respuesta SI: Marcar el casillero *hizo estudios*.

Respuesta NO: No marcar nada.

Pregunta-3: ¿Le hicieron tratamientos por ese problema?

Respuesta SI: Marcar el casillero *hizo tratamientos*.

Respuesta NO: No marcar nada.

7.2.33. ESCOLARIDAD: *Mad* (Madre), *Pad* (Padre)

Se refiere al nivel máximo de escolaridad logrado por la madre y por el padre, aún cuando todavía se encuentren cursando sus estudios.

Se marca el casillero que corresponde, para la madre y para el padre, dentro de las 8 categorías de escolaridad disponibles:

1 NO: no lee	Nunca fue a la escuela y es analfabeto
2 NO: si lee	Nunca fue a la escuela pero sabe leer
3 Prim incomp	Primaria incompleta
4 Prim comp	Primaria completa
5 Secu incomp	Secundaria incompleta
6 Secu comp	Secundaria completa
7 Univ incomp	Universitaria incompleta
8 Univ comp	Universitaria completa

Aunque este dato es conceptualmente simple, algunas complicaciones pueden surgir porque el ECLAMC funciona en diferentes países, con sistemas escolares también diferentes, y existiendo países que cambiaron sus sistemas educativos en el lapso en que pudieron haber nacido los padres, digamos, entre 1900 y 1980. La tabla siguiente aclara la situación para algunos países en algunos periodos y sirve de guía para otras situaciones:

Años	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	etc
ARG	P-----							S-----					T-----		
BRS1	P-----					S1-----				S2-----			T-----		
BRS2	P-----							S-----				T-----			
CHL	P-----							S-----				T-----			
URU	P-----						S-----						T-----		

P:Primaria, S:Secundaria, T:Terciaria
 S1:Ginasial, S2:Científico, ambos son Secundaria
 BRS1 hasta 1975; después:BRS2

7.2.34. OCUPACION: *Mad* (Madre), *Pad* (Padre)

Dato difícil (Ver 7.3.)

De acuerdo a estas instrucciones, la madre y el padre deben ser ubicados en alguna de las 8 categorías ocupacionales siguientes, marcándose el casillero que mejor corresponda:

1 De la casa	Ama de casa, quehaceres domésticos, de la casa.
2 Desocupado	No trabaja. Por ser desempleado, estudiante, discapacitado, jubilado, preso, etc. Interesa su condición de actividad durante el periodo de gestación de este niño.
3 Obr no calif	Obrero no calificado. El que no tiene oficio. Es el peón rural o urbano, estable o temporario. Es el que realiza tareas manuales para las que no se requiere ningún tipo de habilidad o experiencia especial. Trabaja en relación de dependencia.
4 Obr calif	Obrero calificado. Tiene un oficio que exige cierta habilidad o conocimiento de su arte o profesión. Incluye tanto al obrero rural como al urbano. Trabaja en relación de dependencia.
5 Obr indep	Obrero independiente. Trabaja por cuenta propia. Incluye obreros calificados que trabajan en forma independiente, así como a comerciantes minoristas de escasa monta y vendedores ambulantes.

<i>6 Empleado</i>	Es el trabajador de cuello blanco, por contraposición con el obrero que es el trabajador de cuello azul (Vance Packard). Puede ser empleado estatal o privado. Incluye a los profesionales no universitarios, como los graduados en escuelas secundarias profesionalizantes.
<i>7 Patrón</i>	Es el que emplea trabajo asalariado de otros o que potencialmente pudiera hacerlo.
<i>8 Prof/Ejec</i>	Profesional, Ejecutivo, Empresario. Se refiere a los profesionales universitarios, oficiales y jefes de las fuerzas armadas y de seguridad, y jefes de alto nivel de las empresas estatales o privadas.

EJEMPLO

A fin de ilustrar la necesidad de interrogar detalladamente este rubro, tomamos el ejemplo siguiente. El padre del niño es un PINTOR. -Si su trabajo específico consiste en alcanzar los baldes de pintura a los que pintan y ejecutar otras tareas auxiliares: Obrero no calificado (3). -Si su trabajo es pintar paredes: Obrero calificado (4). -Si su trabajo es pintar paredes, pero no trabaja para ningún patrón, sino que él mismo contrae sus propios contratos de trabajo: Obrero independiente (5). -Si además de trabajar independientemente, emplea a otros pintores que trabajan para él, en forma fija o temporaria: Patrón (7).

7.2.35. ACTIVIDAD OCUPACIONAL DE LA MADRE

En tanto que el rubro 7.2.34. se refiere a “condición de actividad” y “categoría ocupacional” como indicadores de nivel socioeconómico, este rubro 7.2.35. se refiere a “rama de actividad” como indicador de posibles exposiciones ocupacionales a agentes teratogénicos.

-Preguntar si la madre trabaja afuera de su casa. (En caso que la madre desarrolle un trabajo remunerado en su propia casa, se considera como si trabajase afuera),

y en caso afirmativo, especificar el tipo de trabajo.

Ejemplos: obrera metalúrgica, floricultura, enfermera, costurera, maestra de escuela, etc.

7.2.36. MADRE

.1.EDAD Edad en años cumplidos.

.2.APELLIDO Apellido de soltera solamente. Escriba una letra en cada casilla.

.3.LUGAR DE NACIMIENTO Especificar Localidad (Ciudad, pueblo), Provincia o Estado (división política mayor del país) y País.

.4.PAIS DE NACIMIENTO DE ABUELOS Es decir, de los padres de la madre.

El rubro se refiere estrictamente a "país de nacimiento" y no a "nacionalidad", que significa otra cosa diferente. En caso de desconocerse el dato para uno o más abuelos, se escribe ? en el casillero correspondiente.

7.2.37. PADRE

Se refiere al padre biológico, sea o no el padre legítimo del niño. En los casos de paternidad desconocida, se aclara la situación y se escribe ? en cada dato de este rubro.

.1.EDAD Edad en años cumplidos

.2.APELLIDO Escriba una letra en cada casilla

.3.LUGAR DE NACIMIENTO Vale lo dicho en 7.2.36.3.

.4.PAIS DE NACIMIENTO DE ABUELOS Es decir, de los padres del padre. Vale lo dicho en 7.2.36.4.

7.2.38. MALFORMADOS EN LA FAMILIA

Se interroga si existe alguien en la familia del niño que padezca algún defecto de nacimiento. La pregunta se refiere a la familia del niño que, además de la familia materna, incluye también a la paterna. En caso de una respuesta negativa se recomienda reformular la pregunta con otras palabras y si volviese a ser negativa, se marca el casillero **no** y fin de este rubro. En caso de una respuesta afirmativa, se marca el casillero **si** y se hace la genealogía de acuerdo con 7.2.40.

Si el pariente afectado es hermano, padre o madre, describa la malformación con los mismos detalles exigidos para el recién nacido en 5.2.

Si el pariente afectado ha sido registrado por el ECLAMC especifique hospital y fecha de nacimiento, nombres y diagnóstico.

7.2.39. CONSANGUINIDAD PARENTAL

Se refiere a la relación de parentesco consanguíneo que pudiera existir entre los padres del niño.

Es un fenómeno raro y la pregunta puede no ser entendida, recomendándose formularla de diferentes formas: ¿Son usted y su esposo parientes? ¿Son ustedes primos, o algo por el estilo? Y en caso de ser los apellidos iguales y/o sus localidades de nacimiento las mismas, debe continuar insistiéndose en esta pregunta.

Respuesta NO. Marcar el casillero **no**. En caso de apellidos iguales debe aclararse: "no, a pesar de la isonimia".

Respuesta SI. Marcar el casillero **si** y hacer la genealogía de acuerdo con 7.2.40.

7.2.40. GENEALOGIA

Dato difícil (Ver 7.3.)

NORMAS GENERALES PARA LA GENEALOGIA

Se debe hacer un árbol genealógico siempre que haya algún pariente malformado (rubro 7.2.38.) o haya consanguinidad entre los padres (rubro 7.2.39.).

Todo árbol genealógico exige un tiempo adicional de interrogatorio especializado, el que dependerá del tamaño de la familia. A esta altura usted ya sabe cuantos hermanos tiene el niño; pregunte cuantos hermanos tiene la madre y cuantos el padre y si esos tíos del niño tienen hijos. Esto le dará una idea aproximada del tiempo que necesitará para hacer esa genealogía.

Los símbolos básicos se presentan en el Anexo-10.6.

ARBOL GENEALOGICO INDICADO POR CONSANGUINIDAD PARENTAL

El objetivo de estas genealogías es ilustrar esquemáticamente cual es el tipo y el grado de parentesco entre los padres del niño. Con tal finalidad, la genealogía debe conectar a ambos padres por línea directa sin necesidad de perder tiempo con parientes colaterales.

Toda genealogía que ilustre consanguinidad debe cerrarse por encima con una línea de hermandad que conecte las ramas materna y paterna del niño.

El recién nacido debe estar siempre indicado con una flecha inferior derecha ya que él es el punto de referencia dentro del árbol.

La consanguinidad se interroga en el siguiente orden. ¿Usted está emparentada con su marido por el lado de su madre o de su padre? ¿Y por el lado de su abuela o de su abuelo? ¿Y por el lado del abuelo o de la abuela de su marido? Y así sucesivamente hasta llegar a la línea de hermandad superior que la conecta a ella con su marido. Nunca se pregunta inicialmente cual es el tipo de parentesco entre ellos, pues lo más probable es que responda que no sabe.

Diferentes ejemplos de consanguinidad se presentan en el Anexo-10.7

ARBOL GENEALOGICO INDICADO POR PARIENTE MALFORMADO

El objetivo de estas genealogías es la identificación de pariente/s malformado/s, especificando sus tipos y grados de parentesco con el niño titular de la ficha, así como también establecer frecuencias de dichas malformaciones entre los diferentes tipos de parientes. Para ello, la genealogía debe ser:

-Completa: Incluyendo a todos los familiares, vivos y muertos, sanos y malformados, nativos, natimortos o abortos.

-Simétrica: Abarcando ambas ramas, materna y paterna, aún cuando los malformados pertenezcan a una única rama.

-De extensión limitada hasta parientes de tercer grado, incluyendo hermanos, medios hermanos, padres, tíos, medios tíos, primos y abuelos.

Si hubiera alguna información útil sobre un pariente más alejado que tercer grado, puede extenderse la genealogía para abarcarlo, pero sin necesidad de respetar la integridad ni la simetría de la genealogía para los parentescos más alejados que tercer grado.

El recién nacido, titular de la ficha, debe estar siempre indicado con una flecha inferior derecha, por constituir el punto de referencia en la genealogía, con respecto al cual se designarán padres, hermanos, tíos, etc.

La malformación de cada individuo afectado se identifica con un símbolo lleno, cuyo llenado (sólido, rayado, horizontal, etc.) debe aclararse al pie de la genealogía.

Dos ejemplos se presentan en el Anexo-10.8.

7.2.41. ANTEPASADOS

Dato difícil (Ver 7.3.)

Este rubro se refiere a los grupos raciales existentes entre los antepasados del niño, correspondiendo, por lo tanto, a la extracción racial y no a la raza del niño. Este concepto es válido para poblaciones latinoamericanas, donde la variada gama de mezclas raciales dificulta decir que un individuo pertenezca a tal o cual raza, pero permite decir que tiene antepasados de tal y cual razas con relativa objetividad.

Observar primero lo obvio e interrogar después lo no obvio.

Por ejemplo, si el recién nacido o su madre tienen características faciales y pigmentación negroide, se debe marcar el casillero *Negros* sin necesidad de preguntar si el niño tiene antepasados negros. Una vez marcado *Negros*, por ser obvio, se interroga a la madre sobre las seis categorías raciales restantes que figuran en la ficha, marcándose todas las que sean reconocidas como presentes entre los antepasados. Es importante entender que en este rubro deben marcarse cuantos casilleros sean necesarios. Por ejemplo, un niño con facies de japonés y con madre japonesa, puede tener un padre de cualquier otra raza sin ello ser obvio a la observación clínica.

En el momento de encararse este rubro, ya se han registrado los apellidos y los lugares de nacimiento de los padres y de los abuelos; es decir que se dispone ya de una cierta información previa que orienta con respecto a lo obvio en los antepasados antes de comenzar el interrogatorio.

Las categorías raciales consideradas son lo suficientemente amplias como para poder ser respondidas con un mínimo de información. Por lo tanto, raramente se admite la omisión de este rubro.

Marcar el casillero o los casilleros que correspondan. En nuestros países la marcación de **varios casilleros** es más frecuente que la de un único casillero debido a la variada mezcla racial de nuestras poblaciones. Los errores más frecuentes son la Monomarca y la Monotonía.

Monomarca es la tendencia a marcar un único casillero, indicando una homogeneidad de antecedentes raciales propia de pequeños aislados poblacionales, lo que no suele ser el caso de nuestras poblaciones urbanas latinoamericanas.

Monotonía es la tendencia a marcar siempre la misma categoría, lo que lleva a que esta variable no varíe, siendo por lo tanto inutilizada en ese hospital. La categoría más propicia a la monotonía es la de "Nativos". Trate de distinguir entre los nativos aquellos que son más nativos que otros, reservando la monomarca para los primeros e indagando antepasados de otras categorías para los segundos. Grados de Nativos cada uno sabe reconocer en su población a partir de características físicas, apellidos, etc.

Las definiciones de las siete categorías raciales utilizadas son:

-*Europeos latinos*: españoles, portugueses, italianos, franceses, rumanos.

-*Europeos no latinos*: germanos, sajones, eslavos y los de cualquier otro grupo europeo que no sea "latino"; por ejemplo, gitanos, vascos, etc.

-*Judíos*: Incluye sefardíes y askenazis, refiriéndose a su sentido étnico y no al religioso. Excluiría a Sammie Davies Junior, lógicamente.

-*Nativos*: Es el grupo que, con máxima probabilidad, tiene una mezcla de indígena con europeo latino. Son aquellos casos que, hasta donde llega la memoria familiar, tienen su origen en Latinoamérica. Incluye a los orígenes indoamericanos y criollos, sin interesar pureza ni exclusividad. Son los hijos de la tierra. Los de aquí nomás.

-*Turcos*: Son los árabes y siriolibanese que, en nuestro medio, se los denomina turcos sin serlos ya que los que nacen en Turquía son "europeos-no-latinos".

-*Negros*: Incluye a la raza negra africana.

-*Orientales*: Japonés, chino, coreano, vietnamita, etc.

7.2.42. CASILLA EN BLANCO CON ASTERISCO

Debajo de ANTEPASADOS, donde es posible aclarar datos de cualquier lugar de la ficha, identificándolo con un asterisco.

7.3. DATOS DIFÍCILES

Queremos aquí prestar especial atención a cuatro datos que fueron marcados como difíciles por la experiencia del ECLAMC. Difícil no quiere decir inviable, ni ambiguo, ni equívocos, porque si lo fueren, no existirían en la ficha. Difícil quiere decir complejo, intrincado o complicado. Esta discusión separada de las dificultades pretende facilitar su enfoque por parte de la persona que interroga y también de la madre que responde.

ANTECEDENTES DEL EMBARAZO (Ver 7.2.28.)

Su principal dificultad radica en su carácter retrospectivo. La memoria materna, estimulada por la habilidad médica del interrogador, es la única documentación existente sobre hechos que ocurrieron muchos meses atrás. Memoria e interés médico están gravemente viciados porque madre y médico ya saben si el recién nacido es normal o patológico. Interés médico, culpa, etc., son prejuicios que influyen sobre estos datos.

Interrogar estos datos parte por parte, nunca haciendo la pregunta global ¿"Le pasó a usted algo durante el embarazo?", pues la pesquisa de agentes potencialmente teratogénicos, que actuaron muchos meses atrás, exige paciencia y sagacidad en el interrogatorio.

Recuerde que muchas madres no consideran "enfermedad" a síntomas y signos como cefalea, vómitos o fiebre. Ni tampoco consideran "medicamentos" a anticonceptivos orales, abortivos y otros factores químicos que sin ser medicamentos, interesan en este rubro: pesticidas, metales pesados, etc.

Fumar, beber y drogarse son datos importantes pero profundamente sensibles. Manéjelos como tales.

OCUPACION PATERNA (Ver 7.2.34.)

Su dificultad radica en su carácter no médico y en su extrema simplificación. Por no ser una información médica, sino sociológica y económica, nos sentimos inseguros al interrogarla. Por estar abreviado exige concentración.

Un dato de ocupación completo debiera constar de tres elementos: *-Condición de actividad*, *-Nivel ocupacional* y *-Rama de actividad*. El primero pregunta si trabaja y, en caso negativo, porque no trabaja: desocupado, ama de casa, estudiante, preso, lisiado, jubilado, etc. El segundo coloca el tipo de trabajo en una escala jerárquica general, de interés socioeconómico. El tercero especifica el tipo de trabajo. Pero así de completo, el dato ocuparía una ficha propia, exigiendo la colaboración de un trabajador social especializado. Por ese motivo, el ECLAMC solo recoge la información de utilidad socioeconómica, con una escala de ocho puntos, combinando elementos de *condición de actividad* (Categorías 1 y 2), con elementos de *nivel ocupacional* (Categorías 3 a 8).

Compatibilizar la enorme variación entre los muchos países del ECLAMC con la complejidad del dato no es tarea simple y debe basarse en la creatividad y sentido común de cada participante del programa.

Un profesional universitario es una situación permanente. Un padre que siendo arquitecto, trabaja de taxista es situación frecuente en nuestras economías del tercer mundo. Ese padre "es" arquitecto aunque "esté" taxista y debe ser codificado como arquitecto, no como taxista.

Por el contrario, la desocupación es un estado temporario. Una persona no "es" desocupada sino que "está" desocupada, a pesar que esa temporalidad puede ser prolongada. Si el desocupado tiene un oficio, arte o profesión, debe codificarse el oficio a menos que la desocupación haya durado mucho y el límite solo puede decirlo el sentido común. Pero si carece de oficio se codifica "desocupado" porque ignoramos cual es el trabajo que estaría haciendo si estuviera ocupado.

Aunque el ECLAMC debe dictar solo normas generales, algunas consideraciones especiales son:

-Para los agentes de las fuerzas armadas y de seguridad: Soldado es código 2, excepto en Uruguay, donde es código 3; Agente de Policía es código 4; Suboficial es código 6; Oficiales y jefes son código 8.

-Los contratistas de viña en la región de Cuyo (Argentina) son considerados como Patrón (código 7).

-Otras situaciones especiales que se presenten serán resueltas por el propio médico, ya que su conocimiento de la situación local es mayor del que pueda tener la Coordinación del ECLAMC.

GENEALOGIA (Ver 7.2.40.)

La única dificultad en este dato simplísimo es el miedo del médico en utilizar una técnica iconográfica rápida y simple para registrar los antecedentes familiares. Y la culpa es de los genetistas que hicieron creer que esta técnica analfabeta es un sofisticado método abstracto, llegando al colmo de rebautizar a la vieja historia familiar como genealogía, heredograma, o pedigree. El rubro 7.2.40. comporta una clase desmistificadora de las "genealogías".

De todos modos, ese miedo no se justifica, pues al llenar el cuadro de hermandad y los dos renglones sobre madre y padre, sin saberlo, usted ya hizo una genealogía "tabulada" en lugar de "gráfica".

ANTEPASADOS (Ver 7.2.41.)

La dificultad de este rubro es conceptual. No debe pensarse en otorgarle una determinada raza al recién nacido ni a su madre, sino en reconocer tantas razas como fuere posible entre los *antepasados* del recién nacido.

El resto es solo sentido común, principalmente en aquello de ***observar lo obvio*** y solo interrogar lo no obvio.

8. SITUACIONES ESPECIALES

Estas son las previsiones hechas para situaciones que pueden presentarse ocasionalmente. Frente a otras situaciones especiales que no estuvieran aquí previstas, se recomienda guiarse por el sentido común y, dentro de lo posible, consultar a la Coordinación.

8.1. RESPECTO A LOS CONTROLES

- 8.1.1. Nacen dos malformados seguidos en el hospital, ambos del mismo sexo;

Se toman como controles a los dos nacimientos no malformados, siguientes y de igual sexo al de los malformados, apareando cada control a cada uno de los malformados.

- 8.1.2. El malformado es intersexo;

Se toma como control al nacimiento siguiente, sea cual fuere su sexo.

8.2. CREADAS POR LOS MELLIZOS

- 8.2.1. Nace un par de mellizos, ambos malformados y ambos nacidos vivos;

Se hace una ficha completa para cada uno y se toma un control, apareado por sexo, para cada uno.

- 8.2.2. Nace un par de mellizos, ambos malformados, uno nacido vivo y el otro nacido muerto;

Se hace una ficha completa para cada uno y se toma un control, apareado por sexo, solo para el nacido vivo.

- 8.2.3. Nace un par de mellizos, ambos malformados y ambos nacidos muertos;

Se hace una ficha completa para cada uno y no se toma control para ninguno.

- 8.2.4. Nace un par de mellizos, siendo uno de ellos malformado y el otro no;

Se hace una ficha solo para el malformado, llenándose los datos del otro mellizo en el rubro 7.2.20. Si el malformado fuera nacido vivo, lleva control; si fuera nacido muerto, no lo lleva.

- 8.2.5. Nace un par de mellizos, ambos no malformados, a continuación de un niño malformado cuyo sexo es igual al de uno o ambos de los mellizos;

Se define como control al mellizos de igual sexo, haciéndole una ficha completa, con los datos del otro en el rubro 7.2.20.

- 8.2.6. Nace un par de mellizos, uno de ellos no malformado y de igual sexo que un malformado nacido inmediatamente anterior a el, siendo el otro mellizo malformado;

Se hace una ficha completa para el mellizo malformado, con los datos del otro en el rubro 7.2.20., tomándose un control siguiente para el mellizo malformado y un control no siguiente para el malformado anterior. En otras palabras, el mellizo normal no puede ser control del malformado anterior ya que una misma madre ingresaría a la base de datos dos veces, como madre de malformado y como madre de control.

A esta situación se daba una solución opuesta en las versiones anteriores de este manual, hasta que el primer caso real (Caso 308.175.90) apareció en 1990 obligándonos a repensar la medida.

- 8.2.7 Nace un par de mellizos, ambos malformados, pero uno de ellos es nacido muerto y pesa menos de 500 g.

Se hace una ficha completa para cada uno de ambos mellizos, pero solamente el mayor de 500 g, si fuera nacido vivo, lleva un control apareado.

- 8.2.8. Un par de mellizos nacidos vivos y no malformados no puede ser usado como dos controles de dos malformados pues, como en la situación anterior, duplicaría una misma madre en la base de datos.

9. PROGRAMAS ADICIONALES

Adicional no significa secundario ni opcional, sino que son parte del ECLAMC que se fueron agregando a la mera detección y registro de los malformados a través de los años de funcionamiento del ECLAMC en un proceso continuado de adaptación a las nuevas tecnologías y pautas culturales de nuestros países.

9.1. MOLECLAMC: ECLAMC MOLECULAR Y BANCO DE ADN

-El ECLAMC recoge sangre de TODAS las malformaciones mayores, cuya frecuencia suele ser de 1% de los nacimientos.

-Cada hospital debe recoger sangre de cordón de 100 nacimientos consecutivos y por única vez, como referencial de la población de nacimientos.

La Coordinación provee a los hospitales con el material (papeles de filtro especiales y sobrecitos) necesario y combina con los mismos los modos de envío más adecuados dependiendo del volumen de nacimientos y del lugar geográfico.

9.1.1. CIEN NACIMIENTOS CONSECUTIVOS

9.1.1.1. Normas y definiciones

-Cada hospital debe recoger sangre de cordón de 100 nacimientos consecutivos y por única vez, como referencial de la población de nacimientos.

Por tratarse de un estudio de población y no de personas, no hay necesidad de identificar a cada RN. La población es definida por el nombre del hospital y por el período en el cual se obtuvieron las muestras.

¿Que significa nacimientos consecutivos? Lo ideal es que a partir de determinada fecha se incluyan a todos los nacimientos hasta llegar a 100 RNs, como mínimo. Pero esta consecutividad puede ser quebrada, siempre que se especifique el criterio de selección utilizado.

Junto con las 100 muestras de sangre de cordón se enviará una descripción de como fueron elegidos los RNs, incluyendo: hospital, fecha de inicio y de fin, número de RNs y modo de selección.

En casos especiales, de maternidades con gran volumen de nacimientos o localizadas en áreas sin otras maternidades vinculadas al ECLAMC, se requerirá una muestra de 300 nacimientos consecutivos en lugar de 100, lo que será acordado entre la maternidad y la Coordinación.

9.1.1.2. Colecta de material

Colectar sangre del recién nacido directamente del cordón umbilical en el momento del parto, sin necesidad de identificar cada muestra.

Tratándose de muestras obtenidas por un procedimiento no invasivo y totalmente anónimo, no hay necesidad de obtener un consentimiento informado de los padres. De todos modos, si su hospital dispone de un comité de ética, débese presentar este proyecto para su aprobación.

9.1.1.3. Manejo de la sangre de los RN consecutivos

Con la sangre del cordón se embebe un papel de filtro, extremando el cuidado de dejarlos secar muy bien antes de ensobrarlos.

Los sobres sin identificar, se acumulan dentro de un sobre grande o caja especial del correo y cuando se hayan completado las 100 muestras, se combina con la coordinación del ECLAMC su forma de entrega.

9.1.2. MALFORMADOS

9.1.2.1. Normas y definiciones

-El ECLAMC recoge sangre de TODAS las malformaciones mayores, cuya frecuencia suele ser de 1% de los nacimientos.

Como toda definición de malformación mayor o menor es siempre arbitraria, la Lista presentada en 9.1.2.5 pretende ser una guía general y en todos los casos, use usted su criterio clínico, que siempre será mejor que cualquier lista.

La **Lista de inclusión y exclusión** (Ver 9.1.2.5) tiene una primera columna de exclusión, con ejemplos de anomalías menores, de las que no es necesario recoger sangre; una segunda columna, con ejemplos de anomalías mayores, de las que se recogerá gota de sangre seca (Ver 9.1.2.3), y una tercera columna de anomalías mayores de máximo interés, que por rareza o significado científico, requieren recolectar 5 ml. de sangre heparinizada para inmortalización o extracción de ADN (Ver 9.1.2.4).

9.1.2.2. Colecta de material

Colectar sangre del recién nacido y de sus padres: la madre siempre y el padre cuando se pueda.

En todos los casos debe obtenerse el consentimiento informado (Ver 9.1.2.6) de la madre o responsable por el recién nacido, antes de las coletas de sangre.

La colecta de sangre del recién nacido se hará por el método de punción capilar del calcáneo, excepto por el grupo de máximo interés, del que recogerán 5 ml de sangre venosa en jeringa heparinizada. Si la malformación se conoce prenatalmente se recomienda la coleta de sangre del RN directamente del cordón umbilical en el momento del parto. La colecta de sangre de los padres se hará por el método de punción capilar en la yema digital o de punción venosa. De todos modos, cada hospital tiene la libertad de elegir el método más adecuado para cada caso y situación.

9.1.2.3. Gota de sangre seca de los RN con malformaciones mayores

Las gotas de sangre serán depositadas en papel de filtro especial, secadas naturalmente al aire, identificadas y puestas en un sobre especial para posterior envío por correo.

Los papeles de filtro se dejan secar durante 4 hs, evitando el contacto entre ellos. De lo contrario se facilita el crecimiento de hongos, cuyo ADN contaminaría la muestra, o se contamina con el ADN de otros papeles.

Los sobres adecuadamente identificados (Ver a continuación), junto con los de sus padres, se envían a la coordinación del ECLAMC por correo. En la modalidad PAPEL, los sobrecitos de sangre deben estar prendidos con un “clip” a la ficha correspondiente.

Nunca envíe un sobrecito sin identificar de acuerdo a las normas dadas porque la Coordinación lo eliminará inmediatamente, porque es preferible perder un caso que confundirlo con otro caso.

IDENTIFICACIÓN DE SOBRECITOS

El papel de filtro con gota de sangre seca debe estar dentro de un sobrecito identificando hospital, nombres y fecha de nacimiento y adjunto a la ficha ECLAMC correspondiente con un clip (Para Modalidad PAPEL). Tratándose de un caso No-Eclamc igual debe tener una ficha Eclamc con sus datos y con la aclaración que no es Eclamc.

<p>no escriba en la parte superior</p> <p>Hospital (código) Persona: RN, Madre, Padre, Hermano, etc. Nombres del RN / fecha nacimiento</p> <p>no escriba en la parte inferior</p>

9.1.2.4. Sangre de los RN con malformaciones de máximo interés

Hay 3 vías posibles a seguir, según las posibilidades locales y de acuerdo a lo decidido en cada hospital junto con la Coordinación.

9.1.2.4.1. Inmortalización

Cuando el hospital pueda enviar la muestra de sangre al laboratorio determinado por el ECLAMC en un plazo menor de 24 hs. Este procedimiento está limitado a unos pocos hospitales y a modo experimental.

9.1.2.4.2. Extracción de ADN "in situ"

Cuando el hospital puede enviar la muestra de sangre a un laboratorio capacitado para extraer ADN, en un plazo menor de 72 hs.

El ADN extraído será conservado en un tubo Eppendorf de 2.5 ml, identificado, guardado en freezer a -20°C y su posterior envío decidido junto con la coordinación del ECLAMC.

Todo laboratorio de citogenética puede fácilmente capacitarse para extraer ADN. La coordinación del ECLAMC puede ayudarlos a montar las técnicas necesarias.

En estos hospitales se recomienda que todos los casos con malformaciones mayores de máximo interés sean también cariotipados.

9.1.2.4.3. Gota seca, pero abundante

Cuando el hospital no puede enviar la muestra de sangre a un laboratorio capacitado para extraer ADN, en un plazo menor de 72 hs. En estos casos la extracción del ADN la hará el propio grupo coordinador.

Con la sangre de la jeringa se embeben uno o más papeles de filtro, extremando el cuidado de dejarlos secar muy bien antes de ensobrarlos.

El sobre identificado, junto con el de sus padres se adjunta al envío de la ficha correspondiente, a la coordinación del ECLAMC.

9.1.2.5. Listas de inclusión y exclusión

LISTA 1	ANOMALIAS MENORES No recoger sangre	ANOMALIAS MAYORES Gota de sangre seca	DE INTERES ESPECIAL 5 ml de sangre
PIEL	Hemangioma plano; Petequia; Telangiectasia; Nevus; Mamila extra; Apéndices cutáneos		
NERVIOSO		Anencefalia; Espina bífida; Cefalocele; Hidrocefalia	
OJOS	Epicanto, Oblicuidad	Microftalmia; Anoftalmia	
OREJA	Deformidad de la oreja Oreja baja	Malformación de la oreja Microtia	
BOCA	Diente neonatal; Muesca en encía; Micro/ Retrognatia Prognatismo; Hipopl. malar; Glosptosis; Macro/ Micro/Anquilo glosia; Brevedad del frenillo; Lengua hendida; Adherencias linguales; Paladar hendido submucoso	Fisura labial; Paladar hendido; Macrostomia verdadera	
FACIES	Llanto asimétrico; Facies peculiar		
CARDIO VASCULAR	Arteria umbilical única; Ductus permeable	Otros defectos cardíacos	
RESPIRATORIO	Nariz deformada; Pólipo nasal; Atresia de coanas; Velo de laringe; Laringomalacia	Otros defectos respiratorios	
DIGESTIVO	Estenosis hipertrofica del píloro; Divertículo de Meckel; Fisura anal; Ano ectópico; Pólipo rectal; Prolapso rectal; Hepatomegalia	Atresia anal Atresia esofágica Atresia intestinal Otros defectos digestivos	
GENITO URINARIO	Prepucio hendido; Hipospadias balánica; Hidrocele; Criptorquidia Hipertrofia clítoris; Ano vulvar; Himen imperf.; Papiloma vaginal; Ptosis renal	Agnesia renal Otros defectos genitales y renales	
ABDOMEN	Hernia inguinal, Hernia umbilical, Otras hernias; Diastasis de rectos anteriores del abdómen	Onfalocele Gastrosquisis Otras celosomias	
MIEMBROS	Pies deformados reducibles; Subluxación cadera; Clinodactilia	Polidactilia ; Sindactilia; Reducción y Otros defectos de miembros	POLIDACTILIAS RARAS Polidactilias diferentes de las frecuentes duplicaciones del primero y quinto dedos
AXIAL	Espina bífida oculta; Costilla cervical supernumeraria	Otros defectos del esqueleto axial	

LISTA 1	ANOMALIAS MENORES No recoger sangre	ANOMALIAS MAYORES Gota de sangre seca	DE INTERES ESPECIAL 5 ml de sangre
CASOS GENETICOS			Síndromes de los que se conoce un fuerte componente genético, incluyendo displasias esqueléticas, casi todos los síndromes dismórficos; polidactilia tetramélica:4 miembros
CASOS FAMILIARES			Cualquier anomalía mayor con varios parientes afectados
TUMORES			Casos con tumores congénitos, incluyendo angiomatosis y nevus grandes o peludos
POLIMALFORMA DOS		Síndrome de Down y otras anomalías cromosómicas	Malformados múltiples (3 o más anomalías mayores no relacionadas) con o sin diagnóstico sindrómico
ANOMALIAS RARISIMAS			Ciclopia y sus equivalentes; situs inversus, sirenomelia

9.1.2.6. Consentimiento informado

El modelo presentado a continuación para extracción de sangre para el MOLECLAMC, es una mera propuesta que puede ser modificada o substituida por modelos vigentes en su hospital, previa consulta con la Coordinación del ECLAMC.

Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas-ECLAMC

**TÉRMINO DE CONSENTIMIENTO INFORMADO MOLECLAMC,
PARA EXTRACCIÓN DE SANGRE**

INFORMACIÓN:

La mayoría de las anomalías congénitas no tienen una causa conocida. Es posible que factores familiares y también del ambiente puedan, en conjunto, causar estos problemas. Usted está siendo invitada a participar de esa investigación que tiene por objetivo saber mejor porque ocurren estos defectos. Para tal, recogeremos algunas gotas de sangre de usted y de su hijo(a), sin riesgo para ustedes. En esa sangre estudiaremos si hay asociación de factores genéticos con el defecto que su hijo presenta. Esas muestras de sangre no serán reveladas a terceros bajo ningún concepto. Esta investigación podrá beneficiar a muchas personas porque el riesgo de ocurrencia de esos defectos podría ser mejor previsto y así tomar medidas para disminuirlo. Así, si usted quiere colaborar firme el Término de Consentimiento abajo, después de leerlo detenidamente y después de aclarar todas sus dudas sobre este asunto con el médico que la está atendiendo.

CONSENTIMIENTO:

Después de leer, entender y no teniendo ninguna duda sobre la Carta de Información precedente, autorizo que sean tomadas muestras de sangre mía y de mi hijo(a) recién nacido(a) para que sean estudiados los factores genéticos que contribuyen a la ocurrencia de las anomalías congénitas.

Firma de la madre del paciente o de su representante legal

Firma del testigo

Fecha y lugar

9.1.3. NORMAS DE AUTORIA Y EXCLUSIVIDAD EN EL MOLECLAMC

Desde sus orígenes, el ECLAMC ha seguido normas de autoría claras y preestablecidas que, en 40 años de vida, ha evitado cualquier situación conflictiva. Este Manual Operacional es claro al respecto en su Capítulo 1.2. EN LO CONCEPTUAL, sobre *autoría intelectual*. Coherentemente, el MOLECLAMC se ajusta a los mismos principios.

Todo trabajo molecular publicado por el grupo Coordinador incluye como autores a un representante de cada hospital, cuyos casos con resultados positivos se incluyen en el trabajo, además de los responsables del proyecto de investigación. Desde luego, la probabilidad de encontrar un caso publicable, portador de una mutación trascendente, aumenta con el número de casos del que se envíe sangre al banco del ECLAMC.

Como en casi todos los trabajos colaborativos, se incluye un único coautor por hospital que provee casos con resultados positivos y el responsable de cada hospital decidirá quien será el autor de su hospital. Cuando hay varios colegas en igualdad de condiciones, se sugiere turnarse en la autoría, uno por trabajo.

Este banco no pretende ser exclusivo y el ECLAMC estimula a los hospitales que deseen montar un banco propio de ADN o células a hacerlo, siempre que ello no implique en reducción de la cantidad de material enviada al ECLAMC. Se espera que esta condición de no exclusividad sea recíproca y que ningún hospital del ECLAMC extraiga sangre para estudios moleculares fuera del ECLAMC, sin compartir la muestra con el banco del ECLAMC.

9.2. FOTOECLAMC

fotos@eclamcnet.net

para recepción de fotos digitalizadas, por cámara digital o por “scanner”.

Como esta dirección puede eventualmente cambiar, conviene consultar a la coordinación si sigue siendo la misma, si hace tiempo que no se utiliza.

Las fotos del caso permiten la consulta de casos difíciles con la Coordinación del ECLAMC, que por su vez podrá consultar otros especialistas en el mundo si necesario.

Asegúrese que las imágenes a enviar estén en alguno de los siguientes formatos: gif, tif, jpg, o cam. Si va a enviar imágenes con otras extensiones (ej.: .bmp, etc.) consulte previamente a la Coordinación.

Solicite autorización por escrito del padre o tutor para realizar las fotografías cuando las fotos incluyan estructuras reconocibles. Puede solicitar un modelo de autorización a la Coordinación del ECLAMC.

Si prefiere enviar sus fotos digitalizadas por correo, en CD, puede hacerlo siempre que se cumplan las mismas normas de identificación que para los envíos por e-mail.

COMO IDENTIFICAR EL ARCHIVO DE UNA FOTO

Identificar cada foto del siguiente modo,
caso contrario, será imposible saber a cual paciente corresponde la foto:

RESUMIDAMENTE=

Envíenos cada foto como un archivo separado con el siguiente nombre:

XXX-AAMMDD-YYNN.ext

en el que

XXX es el código de su hospital

- guión

AAMMDD año, mes y día de nacimiento

- guión

YYY iniciales nombres y apellido

NN número de la foto

.ext punto y extensión del archivo

DETALLADAMENTE=

Denomine el archivo de cada foto con un nombre de 16 caracteres:

-Primeros tres dígitos: número del hospital; ej.: para la Maternidad Suizo Argentina: 333

-Agregue luego un guión

-Seis dígitos con fecha de nacimiento del propósito, en el orden año, mes, día, sin divisorias.

Para quien nació el 5 de febrero de 2001 sería 010205.

Siempre deben ser 6 dígitos, por lo que debe agregar ceros donde corresponda

-Agregue luego otro guión

-Siguen 3 dígitos con 3 letras iniciales del paciente.

Si solo dispone de dos (Juan Perez), use también la segunda del apellido (JPE).

-2 dígitos: número de foto para ese paciente. Si le realiza mas de una fotografía; ej.: 01, 02, etc.

-Finalmente, agregue un punto y la extensión con la que graba su imagen digital (jpg, gif, tif, cam, etc.)

Es decir que, por ejemplo, la tercera foto de Juan Perez, nacido en el Hospital 333 se llamaría:

333-010205-jpe03.jpg

Para casos no nacidos en el ECLAMC:

-Primeros tres dígitos: reemplace el número del hospital por las iniciales de la persona que envía la foto; luego continúe igual que para casos ECLAMC.

9.3. PREVENCIÓN DE ANOMALIAS CONGÉNITAS

El ECLAMC asume, frente a la comunidad latinoamericana, la responsabilidad en la prevención de las anomalías congénitas, principalmente en sus estrategias de prevención primaria y terciaria.

Las acciones comprometidas hasta la fecha son las siguientes.

9.3.1. PREVENCIÓN PRIMARIA

Posición asumida en un decálogo de prevención primaria difundido en forma de “folder” (Decálogo), Manifiesto y Libro, en grado creciente de complejidad. Los folders, dirigidos a la población general han sido vehiculizados por la prensa en general, el Manifiesto publicado en revistas médicas latinoamericanas y el libro editado por la Fundação Oswaldo Cruz.

El Decálogo es el siguiente:

La Prevención Primaria de los Defectos Congénitos

Recomendaciones del ECLAMC Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas Centro Colaborador de la Organización Mundial de la Salud para la Prevención de las Malformaciones Congénitas

Este MANIFIESTO del ECLAMC es el capítulo de conclusiones del libro

PREVENCIÓN PRIMARIA DE LOS DEFECTOS CONGÉNITOS;

Autores: Eduardo E Castilla, Jorge S Lopez-Camelo, Joaquín E Paz, Iêda M Orioli;

Editor: María da Graça Dutra;

publicado por la Editora de la Fiocruz, Rio de Janeiro, en 1995

Este libro puede adquirirse en la editora
editora@fiocruz.br

Decálogo

- 1**
Aún sin saberlo, cualquier mujer en edad fértil puede estar embarazada
- 2**
Lo ideal es completar la familia mientras aún se es joven
- 3**
Los controles prenatales son la mejor garantía para la salud del embarazo
- 4**
Es importante vacunarse contra la rubéola antes de quedar embarazada
- 5**
Deben evitarse los medicamentos, excepto los imprescindibles
- 6**
Las bebidas alcohólicas perjudican al embarazo
- 7**
No fumar y evitar los ambientes en que se fuma
- 8**
Comer de todo y bien, prefiriendo verduras y frutas
- 9**
Consultar si el tipo de trabajo habitual es perjudicial para el embarazo
- 10**
Ante cualquier duda consultar al médico o a un servicio especializado (Servicios de Información Teratogénica)

9.3.2. PREVENCIÓN TERCIARIA= PROYECTO ORIENTE

Con la colaboración de
Hebe Campaña y Viviana Cosentino.

LA ORIENTACIÓN NEONATAL

Como método de prevención terciaria, la orientación neonatal tiende a evitar las complicaciones de las anomalías congénitas, orientando la familia hacia los mejores centros de tratamiento y rehabilitación disponibles.

Cuatro acciones concretas:

- 1- Literatura orientadora;
- 2- Identificación de los centros de excelencia;
- 3- Creación de canales de derivación eficientes;
- 4- Integración de la maternidad con las asociaciones de apoyo.

Las guías de orientación

Como primera acción, el ECLAMC produce una serie de guías de orientación en forma de "folders" explicativos, dirigidos a las familias de los recién nacidos, afectados por alguna de las anomalías más frecuentes e invalidantes, comenzando a partir de la siguiente lista (Entre paréntesis: frecuencia por mil nacimientos):

- 1- Anomalías congénitas en general (30);
- 2- Cardiopatías (3);
- 3- Síndrome de Down (1,5);
- 4- Fisuras labiopalatinas (1,5);
- 5- Hidrocefalia (1);
- 6- Espina bífida (1);
- 7- Pie bot (2);
- 8- Luxación cadera (2);
- 9- Polimalformados (2);
- 10- Polidactilias (2);
- 11- Hipospadias etc. (1);
- 12- Anomalías renales (1);
- 13- Reducción de miembros (0.5);
- 14- Atresias intestinales (0.5).

Contenido

Cada guía contiene: -Definición, -Tipos y nomenclaturas, -Significado, -Recomendaciones inmediatas; -Direcciones de asociaciones de apoyo y direcciones de centros de tratamiento y de rehabilitación locales.

Se define la anomalía, facilitando su comprensión por parte de los padres a fin de ayudar a su aceptación y manejo real y objetivo. Otras informaciones tales como pronósticos, del niño y de la familia (asesoramiento genético), se postergan para una etapa ulterior, cuando la familia haya ya absorbido el diagnóstico y se deja en manos de los grupos profesionales y de apoyo con que establecerán contacto. Informaciones sobre el futuro del niño no deben ser ofrecidas si no se

preguntan, pero deben ser respondidas si preguntadas, de modo objetivo y escueto, ya que en tiempos de grandes avances tecnológicos es muy difícil hacer futurología.

Las direcciones de los centros de excelencia, para tratamiento, rehabilitación y apoyo (asociaciones de padres), quedan en blanco en el "folder" para que cada maternidad las complete de acuerdo a su realidad local.

Distribución inicial

El ECLAMC distribuye estas guías de orientación familiar en la red de maternidades participantes del ECLAMC, localizadas en diferentes países latinoamericanos. También se les distribuirán a toda maternidad que lo requiera.

Los folders se producen paulatinamente, siguiendo la lista mencionada prioritaria, enviándoseles a cada maternidad una cantidad suficiente, dependiente de su número de nacimientos anuales.

Si bien estas guías estarán dirigidas a los padres de recién nacidos, también se les provee a los centros de tratamiento, de rehabilitación y asociaciones de apoyo que lo requieran.

Recomendaciones a los efectores de salud

Cada envío de guías de orientación familiar se acompaña de un texto con recomendaciones a los efectores de salud en cada maternidad que los distribuye: médicos, enfermeras, rehabilitadores, maestros especializados, asociaciones de padres, etc.

Evaluación del impacto

Una comisión especial del ECLAMC compuesta por la Lic.Hebe Campaña, la Dra.Viviana Cosentino y el coordinador del ECLAMC, conduce, en conjunto con los efectores de salud, especialistas para tratamiento y rehabilitación y asociaciones de padres involucrados dentro de la red continental del ECLAMC, un programa de evaluación de impacto, midiendo la eficiencia operativa de cada paso del programa de acuerdo con el siguiente esquema:

- Distribución a las maternidades
- Distribución a las familias
- Contacto con los centros de tratamiento
- Canales de derivación con los centros de tratamiento
- Evaluación de complicaciones

10. ANEXOS

10.1. ENCABEZAMIENTO DE HOJA DE LIBRO DE SALA DE PARTOS

[illegible]

10.2. INFORME MENSUAL DE NACIMIENTOS

INFORME MENSUAL DE NACIMIENTOS

E C L A M C

HOSPITAL

MES

AÑO

Dr. _____

		NATIVIVOS	MORTINATOS
SEXO	MASCULINO		
	FEMENINO		
	INTERSEXO		
	NO ESPECIF.		
	TOTAL		

PESO	< 500		////////////////
	500-1000		
	1001- 1500		
	1501- 2000		
	2001- 2500		
	2501- 3000		
	3001- 3500		
	3501- 4000		
	4001- 4500		
	4501- 5000		
	5001- +		
	NO ESPECIF.		
	TOTAL		

	NATIVIVOS	MORTINATOS
ALTA VIVO		////////////////
ALTA MUERTO		////////////////
SIN ALTA AUN		////////////////
TOTAL		////////////////

AUTOPSIAS		
MALFORMADOS		

GRUPO	1		
	2		
	3		
	4		
	5		
	6		
	7		
	8		
	9		
	10 O MAS		
	NO ESPECIF.		
	TOTAL		

		NATIVIVOS	MORTINATOS
EDAD	≤ 14		
	15-19		
	20-24		
	25-29		
	30-34		
	35-39		
	40-44		
	45- +		
MATERNIDAD	NO ESPECIF.		
	TOTAL		

GEMELOS	RN GEMELOS		
	Especifiquelos abajo por tipo de Pares		
	Pares Masc/Masc		
	Pares Fem/Fem		
	Pares Masc/Fem		
	Otros pares		
	TRIPLOS		
	CUADRUPLS		
QUINTUPLOS	QUINTUPLOS		

10.3. INFORMES MENSUALES DE NACIMIENTOS CON GEMELOS

	RN GEMELOS		
G	Especifiquelos abajo por tipo de Pares		
E	Pares Masc/Masc		
M	Pares Fem/Fem		
E	Pares Masc/Fem		
L	Otros pares		
O	TRIPLOS		
S	CUADRUPLS		
	QUINTUPLS		

ESTRUCTURA GENERAL

Aqui dice RN (recién nacidos). Se trata de NIÑOS

Aqui dice PARES. Por lo tanto se trata de dos niños; los mismos de arriba, pero agrupados en pares

Aqui son JUEGOS de 3, 4, 5 niños cada uno, debiendo especificarse sus sexos

SITUACION 1

Hay 4 NV mellizos 2 de un par Masc/Masc y 2 de un par Masc/Fem. Y 2 NM mellizos de un par Masc/?, es decir, que el sexo de uno de ellos es desconocido por estar macerado, lo cual se especifica aparte, como lo indica el asterisco

	RN GEMELOS	4	2
G	Especifiquelos abajo por tipo de Pares		
E	Pares Masc/Masc	1	
M	Pares Fem/Fem		
E	Pares Masc/Fem	1	
L	Otros pares		1 *
O	TRIPLOS		
S	CUADRUPLS		
	QUINTUPLS		

SITUACION 2

Hay 5 NV gemelos 2 de un par Masc/Masc y 3 de un juego de trillizas Fem/Fem/Fem. Y 2 mellizos NM, de un par ??/? porque no se registró el sexo de ellos, lo que se especifica aparte, como lo indica el asterisco

	RN GEMELOS	5	2
G	Especifiquelos abajo por tipo de Pares		
E	Pares Masc/Masc	1	
M	Pares Fem/Fem		
E	Pares Masc/Fem		
L	Otros pares		1 *
O	TRIPLOS	FFF	
S	CUADRUPLS		
	QUINTUPLS		

SITUACION 3

Hay 8 NV y un NM gemelos
Ocurre que hubo un par de mellizos Fem/Fem en el que uno era NV y el otro NM, como se explica aparte, por el asterisco.
Además, hay un juego de trillizos y otro de cuatrillizos todos NV y con sus sexos especificados

	RN GEMELOS	8	1
G	Especifiquelos abajo por tipo de Pares		
E	Pares Masc/Masc		
M	Pares Fem/Fem	1	→ *
E	Pares Masc/Fem		
L	Otros pares		
O	TRIPLOS	FFF	
S	CUADRUPLS	MMFF	
	QUINTUPLS		

SITUACION 4

Hay un NM gemelo, miembro de un par Masc/Fem, siendo que el miembro Masc pesaba menos de 500 g (aborto, lo que se especifica aparte, como lo anuncia el asterisco)

	RN GEMELOS	0	1
G	Especifiquelos abajo por tipo de Pares		
E	Pares Masc/Masc		
M	Pares Fem/Fem		
E	Pares Masc/Fem		1 *
L	Otros pares		
O	TRIPLOS		
S	CUADRUPLS		
	QUINTUPLS		

10.4. FICHA DE MALFORMADO Y CONTROL

[illegible]

10.5. MODELO DE CUADRO DE HERMANDAD

Situación: El niño titular de la ficha es producto de la 7ª gestación de su madre; las primeras 3 gestaciones corresponden a un primer cónyuge y las 4 restantes a un segundo esposo, padre de este niño. La 2ª gestación fue un embarazo gemelar que produjo dos nativos del sexo femenino.

▼ ↙ ^															
GESTACION	1	2	3 2	4 3	5 4	6 5	7 6	8 7	9	10	11	12	13	14	15
PRODUCTO NV NM AE	NV	NV	NV	AE	NM	NV	NV	NV							
SEXO M F I	M	F	F	I	M	F	F	M							
DIA DE NACIMIENTO	01	12	12	?	12	21	05	03							
MES DE NACIMIENTO	01	07	07	10	12	11	05	01							
AÑO DE NACIMIENTO	57	59	59	61	65	66	68	75							

10.6. GENEALOGIAS

Individuo de sexo masculino



Individuo de sexo femenino



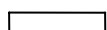
Individuo de sexo desconocido



Aborto espontáneo



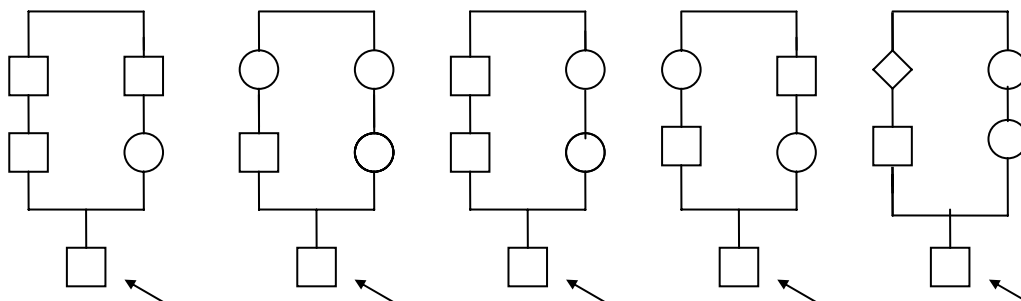
Línea de matrimonio : une a dos cónyuges biológicos



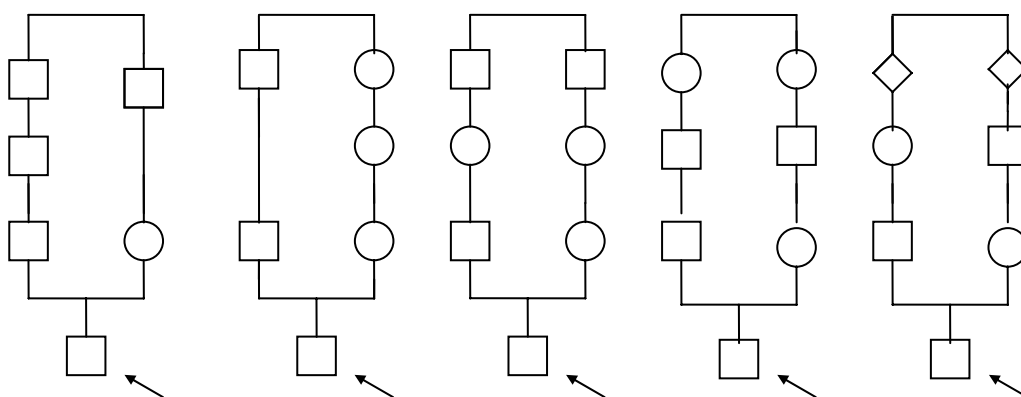
Línea de hermandad : une a todos los que sean hermanos de misma madre y de mismo padre

10.7. GENEALOGIAS POR CONSANGUINIDAD

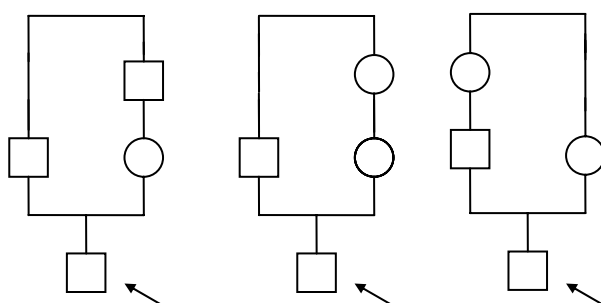
- Ejemplos de cuando los padres son primos hermanos:



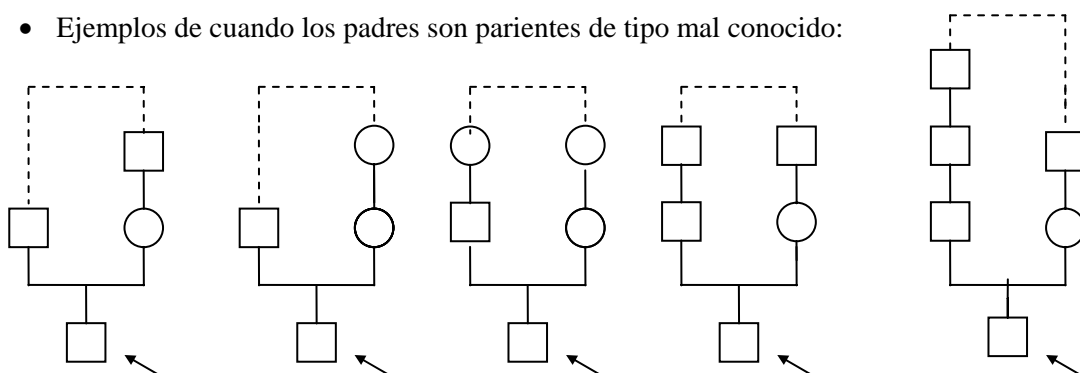
- Ejemplos de cuando los padres son primos en segundo grado:



- Ejemplos de cuando los padres son tío-sobrino o tía-sobrino:

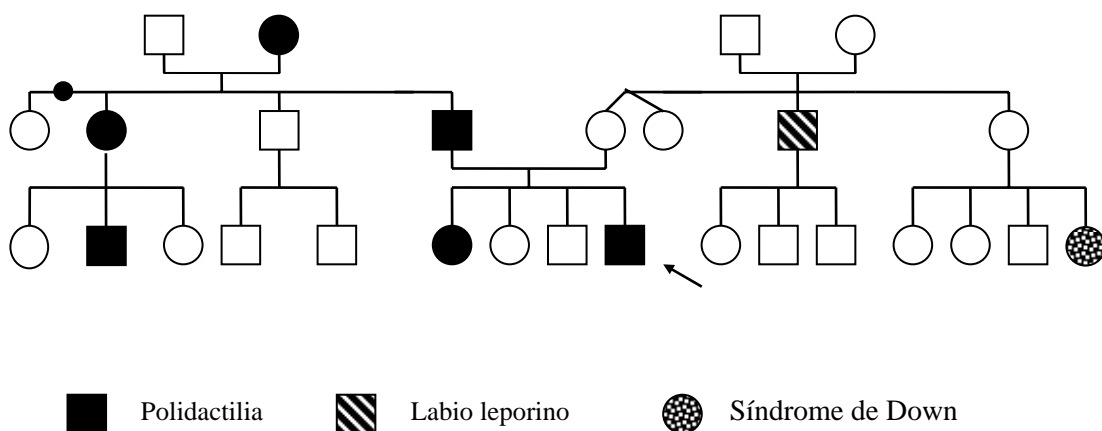


- Ejemplos de cuando los padres son parientes de tipo mal conocido:

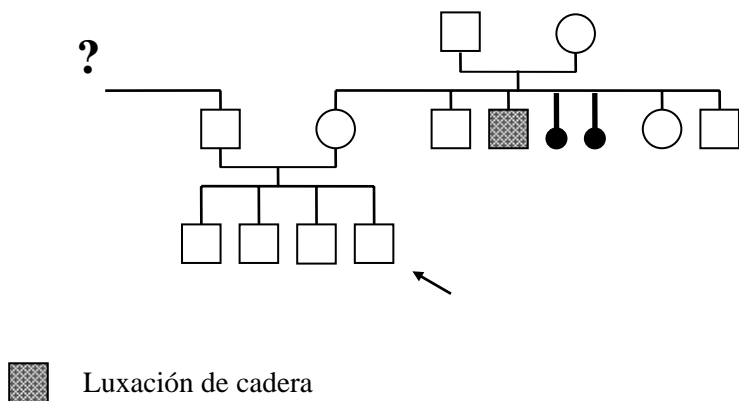


10.8. GENEALOGIAS POR PARIENTE MALFORMADO

EJEMPLO-1: Tienen polidactilia: el recién nacido, su hermana mayor, su padre, su abuela paterna, una tía (hermana del padre) y un primo (hijo de la anterior). El padre es el segundo en orden de nacimiento (Ver punto en la línea de hermandad del padre, marcando su localización). La madre tiene una hermana melliza, un hermano con labio leporino y una hermana sana que tuvo una hija con síndrome de Down que es la menor de 4 hijos.



EJEMPLO-2: Es un recién nacido control que tiene un tío (hermano de la madre) con luxación de cadera y del que se desconocen los datos de la rama paterna.



10.9. GUIAS DESCRIPTIVAS

Con la colaboración de
Acy G Cunha.

El objetivo de esta guía es el de proveer a los profesionales del ECLAMC de un instrumento que les facilite la difícil tarea de describir las malformaciones congénitas.

Con tal fin hemos trabajado juntos un epidemiólogo clínico en dismorfología y un cirujano pediátrico. El primero, interesado en causalidad, acostumbrado a leer descripciones, interpretarlas etiopatogénicamente y encuadrarlas en el código diagnóstico más apropiado para una posterior recuperación y manejo computacional. El segundo, interesado en el bienestar de pacientes, experimentado en el detalle anatómico y la repercusión funcional de cada malformación, conocedor de la importancia práctica del diagnóstico diferencial y su efecto en el pronóstico y en la indicación terapéutica. Una visión sanitaria y otra asistencial, una teórica y otra práctica, una poblacional y otra individual. Ambos con la misma intención de servirles a ustedes y con ello mejorar la atención de nuestros recién nacidos y la calidad de información del ECLAMC.

ATRESIA ESOFAGICA
ATRESIA ANAL
OBSTRUCCIONES INTESTINALES
DEFECTOS DE LA PARED CORPORAL
DEFECTOS DEL TUBO NEURAL
EXTROFIA DE VEJIGA Y DE CLOACA

10.9.2. ANO IMPERFORADO

INCLUYE

Ano imperforado, atresia rectal, ano perineal, ano anterior, ano vulvar.

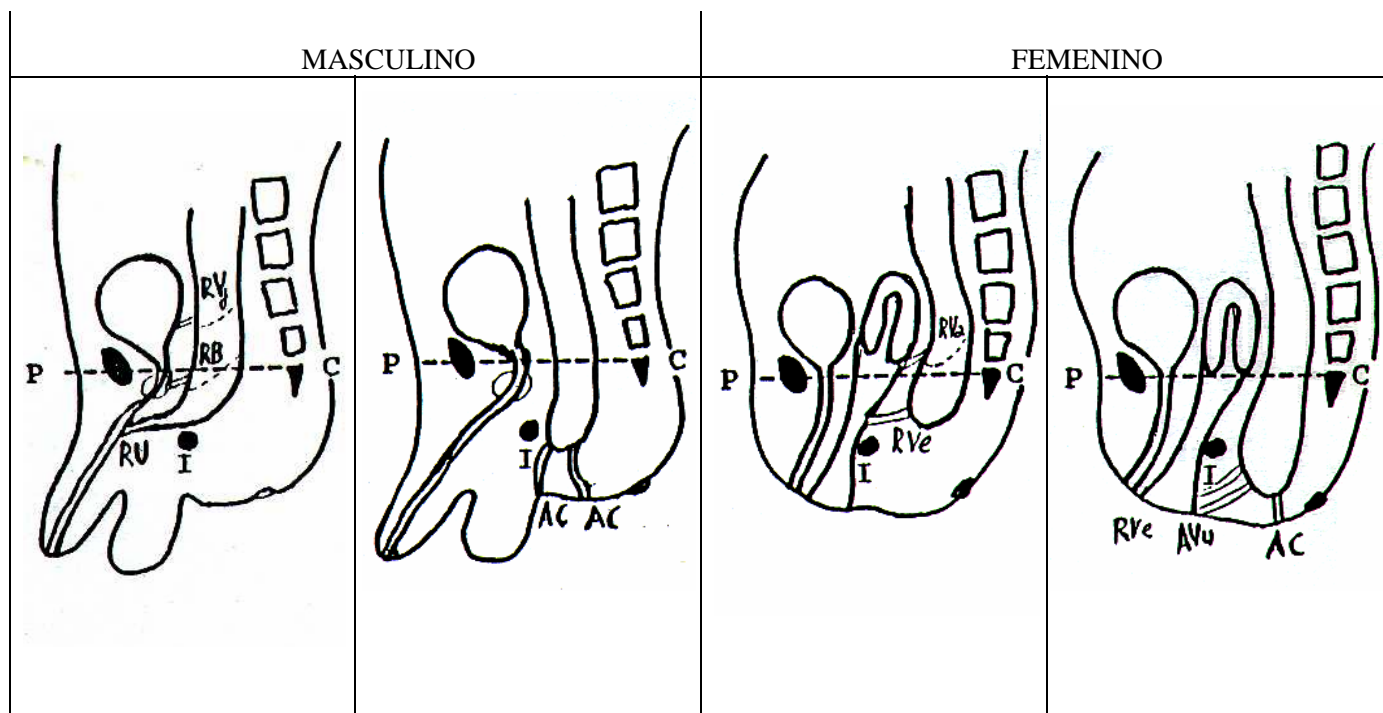
Ver Norma Descriptiva en 5.2.13.

DIAGNOSTICO

La división por niveles (alta, intermediaria y baja) se refiere al fondo de saco más distal del recto, revelado por la imagen aérea en un invertograma: radiografía en riguroso perfil, hecha después de las 12 horas de vida con el RN de cabeza para abajo.

La línea pubo-coxígea (PC), corresponde al nivel del Haz puborrectal de los músculos elevadores del ano y la porción más baja osificada del isquion es el punto I.

Por encima del PC es ALTA, abajo del I es BAJA y entre ambos: INTERMEDIA.



REPAROS RADIOLOGICOS= PC Línea-PC(Pubis-Coxis), I-Isquion

NIVEL	DENOMINACION	FISTULAS			
		TIPO	MASCULINO	TIPO	FEMENINO
ALTA	Agenesia anorrectal	RVj RU sf	rectovesical (6%) rectouretral (80%) sin fístula	RVj RVa sf	rectovesical rectovaginal sin fístula
INTER MEDIA	Agenesia anal	RB sf	rectobulbar (60%) sin fístula (40%)	RVe sf	rectovestibular sin fístula
BAJA	Ano imperforado	AC ea	anocutánea estenosis anal	AC AVu ea	anocutánea anovulvar estenosis anal

CONDUCTA

Toda anomalía ALTA e INTERMEDIA debe ser colostomizada (del sigmoide proximal, con dos bocas separadas) y descenso del recto, en un segundo tiempo. La tentativa de cirugía por vía baja puede llevar a lesión muscular con incontinencia definitiva.

Las anomalías BAJAS pueden ser corregidas por vía baja, anoplastias perineales, mantenidas por dilatación hasta su corrección definitiva.

FRECUENCIAS EN EL ECLAMC 1/2500 nacimientos

ANOMALIAS ASOCIADAS

Sistema nervioso

Genitourinarias

Cardiovasculares

Columna (sacro)

VATER

Down

10.9.3. OBSTRUCCIONES INTESTINALES

INCLUYE





Todas las causas de obstrucción intestinal en el recién nacido

No existen normas descriptivas en este manual.


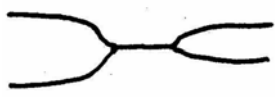


CAUSAS EN EL RN=

ESTOMAGO	DELGADO	GRUESO
Estenosis pilórica Diafragma prepilórico Quiste gastropilórico (*) Atonia gástrica	Atresia/estenosis Estenosis hipertrófica duodeno Quistes (*) Páncreas anular (+) Malrotación, no-rotación Vólvulo, Invaginación Vena porta preduodenal Hernia estrangulada Ileo meconial Adherencias, tumores Trombosis mesentérica	Ano imperforado Atresia/estenosis Quiste (*) Invaginación Hirschprung Hiperganglioneosis (#) Microcolon megacistis
(*) De duplicación (+) Doble burbuja		(#) Displasia neuronal

OBSTRUCCIONES DUODENALES Disturbio de recanalización en 8ª semana excepto por el páncreas anular que se debe a compresión extrínseca.

I DIAFRAGMA	II CON CORDON	III SEPARADOS	PANCREAS ANULAR
			

OBSTRUCCIONES YEYUNOILEALES Catástrofe vascular

I DIAFRAGMA	II CON CORDON	III SEPARADOS	IV APPLE PEEL
			

DIAGNOSTICO

ATRESIAS	DISTENSION ABDOMINAL	ELIMINACION DE MECONIO	VOMITOS BILIOSOS	OTROS SIGNOS
DUODENO	No	No	Si	Polihidramnios
YEYUNOILEO	Si	No	Si	Polihidramnios Ictericia Peritonitis meconial
COLON	Si	No	Si	

PERSISTENCIA DEL CONDUCTO ONFALOMESENTERICO

Hay eliminación de contenido ileal, con o sin prolapso del conducto, a través de un anillo umbilical no obliterado.

Conducto onfalomesentérico es un pésimo nombre, ya que nada tiene que ver con el mesenterio.

Debiera ser "onfaloentérico"

FRECUENCIAS EN EL ECLAMC

ATRESIAS INTESTINALES	Duodeno	1/10000 nacimientos
	Yeyunoileo	1/15000 nacimientos
	Colon	1/20000 nacimientos

OBSTRUCCION DE DELGADO

Por atresia, son del Duodeno el 40 %
del Yeyuno el 25 % y
del Ileo el 35 %

Por estenosis, son del Duodeno el 75 %
del Yeyuno el 5 % y
del Ileo el 20 %

El páncreas anular representa 1/3 de todas las obstrucciones duodenales y es frecuente en Down

ANOMALIAS ASOCIADAS Son muy frecuentes y de todo tipo

30% de las obstrucciones duodenales ocurren en Down

ANOTACIONES PRACTICAS

La malrotación intestinal produce obstrucción duodenal por compresión de banda peritoneal.

La inserción del meso es corta, habiendo riesgo de vólvulo con extensa necrosis intestinal, lo que constituye una emergencia quirúrgica.

Prevenga siempre la neumonía de aspiración colocando sonda nasogástrica.




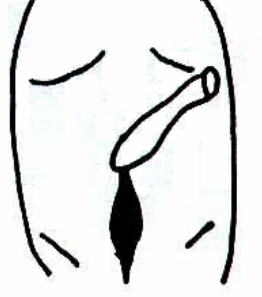
Un íleo meconial puede ser una mucoviscidosis, con alto riesgo de repetición en hermanos.

10.9.4. DEFECTOS DE LA PARED CORPORAL

INCLUYE

Onfalocele, gastrosquisis, estrofosomia, celosomia, ectopia cordis

Ver Norma Descriptiva en 5.2.22.

ONFALOCELE	GASTROSQUISIS	CELOSOMIA CEFALICA	CELOSOMIA CAUDAL
			
La hernia de cordón, frecuentemente derecha, es su grado mínimo: con un anillo menor de 4 cm	Es casi siempre derecha	Puede extenderse al esternón con ectopia cordis y hasta Pentalogia de Cantrell	Excluye la extrofia vesical, en la que se ve la mucosa vesical expuesta

IMPORTANCIA PRACTICA

El pronóstico de vida es mucho mejor para las gastrosquisis que para los onfaloceles, porque en la mayoría de los casos se trata de un defecto aislado, sin comprometimiento de otras estructuras, cosa más rara entre los onfaloceles.

PROBLEMAS USUALES

Cuando el saco herniario está roto y el plastrón visceral cubre el defecto de la pared abdominal, se requiere una cuidadosa manipulación de los órganos eviscerados para precisar la exacta localización del defecto de pared.

No use la palabra "gastrosquisis" como sinónimo de evisceración, vicio común en nuestro medio, introducido por los ecografistas.

FRECUENCIAS EN EL ECLAMC

TODOS LOS DEFECTOS DE LA PARED ABDOMINAL	1/ 3300 nacimientos
ONFALOCELE	1/ 4500 nacimientos
GASTROSQUISIS	1/14000 nacimientos



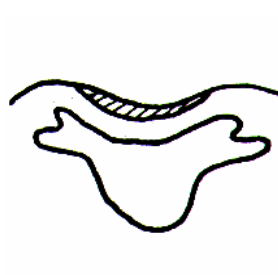
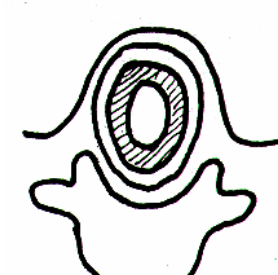
10.9.5. DEFECTOS DEL TUBO NEURAL

INCLUYE Anencefalia, espina bífida, cefalocele.

Ver Norma Descriptiva en 5.2.1, .2 y .5.

TIPOS DE ESPINA BIFIDA

Si desconoce el tipo, diga simplemente ESPINA BIFIDA. No diga mielomeningocele o meningocele como sinónimos de espina bífida, pues esos términos pueden también referirse a un cefalocele y exigen conocer bien a los elementos constitutivos del defecto del tubo neural.

MENINGOCELE	MIELOMENINGOCELE	MIELOSQUISIS	MIELOCISTOCELE
			
Bolsa llena de liquor, que se comunica con el espacio subaracnoideo		Hay raíces nerviosas o médula incorporadas a la pared de la bolsa. Piel de aspecto anormal	

LA IMPORTANCIA DE LOS DOS GRANDES GRUPOS DE ESPINA BIFIDA

	NIVEL	DEFECTO DE LA	FREC	TIPO COMUN	ALT.MOTORA
CRANEAL	CERVICAL TORACICO	Neurolización (*)	15 %	Meningocele	Paraplejia espástica
CAUDAL	LUMBAR SACRO	Canalización	85 %	Mielo- meningocele	Paraplejia flácida

(*) Mismo mecanismo de la anencefalia

CONDUCTAS

Radiográficamente identificar a las vértebras comprometidas.

Un mielomeningocele íntegro con piel fina o roto en las primeras seis horas de vida es una urgencia quirúrgica para evitar su infección.

Medir diariamente el perímetro cefálico en el postoperatorio para decidir la derivación ventriculoperitoneal.

FRECUENCIAS EN EL ECLAMC	NACIMIENTOS	PORCENTAJE ASOCIADO CON OTRAS MALFORMACIONES
ANENCEFALIA	1/1600	9 %
CEFALOCELE	1/5700	32 %
ESPINA BIFIDA CRANIAL	1/7500	21 %
CAUDAL	1/2000	13 %
TOTAL	1/1600	15 %
TOTAL DE DEFECTOS DEL TUBO NEURAL	1/ 700	14 %

10.9.6. EXTROFIA DE CLOACA Y DE VEJIGA

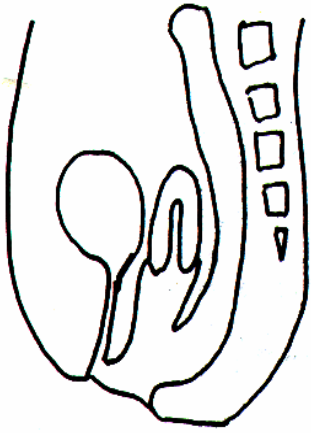
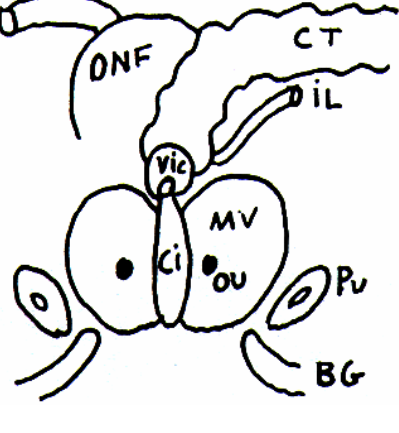
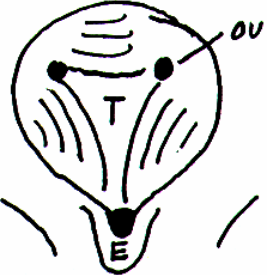

INCLUYE

Los defectos resultantes de un desarrollo anormal de la membrana cloacal entre la 5ª y la 10ª semana. Cuanto más precoz, mayor su gravedad que, en orden creciente incluye: epispadias, extrofia vesical, persistencia de la cloaca y extrofia de la cloaca (o fisura vesico-intestinal).

No existen normas descriptivas en este manual.

DESARROLLO

La falla del desarrollo del tabique urorrectal deja sin dividir al intestino posterior en una parte ventral (seno urogenital) y otra dorsal (recto) que juntos comportan la cloaca, así como también falla la abertura separada de los conductos urogenital y rectal en el perine primitivo.

PERSISTENCIA DE CLOACA femenino	EXTROFIA DE CLOACA intersexo	EXTROFIA DE VEJIGA masculino	EPISPADIAS masculino
			
IL ileon T trigono E epispadias BG bulbos genitales separados	ONF onfalocele MV mucosa vesical PU pubis abierto	OU orificio uretral CT colon transverso VIC valvula ileocecal CI ciego abierto y prolapsado	

CLOACA PERSISTENTE: "Strictu sensu", existente solo en el sexo femenino, donde existe una abertura única, como en las aves, para los 3 conductos: genital, urinario e intestinal.

EXTROFIA DE CLOACA: Mal pronóstico de supervivencia y de calidad de vida, con genitales inadecuados. Corrección dentro de las 48 horas de vida con reconstrucción vesical primaria y colostomía. Onfalocele siempre presente. Ano imperforado con dos tubérculos genitales paramediales, separados e insuficientes para construir un pene, dos hemivejigas y separación de las ramas pubianas.

EXTROFIA DE VEJIGA: Afecta preferentemente al sexo masculino (2 a 1). Con reconstrucción precoz y por etapas puede llegar a vivir como masculino. Se puede lograr continencia urinaria o algún tipo de derivación continente con cateterismo uretral intermitente.

FRECUENCIAS EN EL ECLAMC

EXTROFIAS 1/40000 nacimientos= 60 % Vesical
30 % Epispadias
10 % Cloacal

ANOMALIAS ASOCIADAS FRECUENTES Espina bífida
Escoliosis
Talipes
Anomalías renales varias

11. INDICE ALFABETICO

C

abortos, 8, 36, 38, 39, 49
 espontáneo, ver tb. cuadro de hermandad, 44
 exclusión de, 10, 13, 44
 informe mensual de, 8
 registro de, 8, 38
 acondroplasia, 34
 actividad ocupacional de la madre, 47
 actualización anual
 de altas, 11
 de autopsias, 12
 acuse de recibo y reparo, 10
 AEG, 38
 agenesia renal, 28
 alcohol, 43
 alta, 11, 39
 actualización anual de, 11
 AN (anomalía de la placenta), 41
 anencefalia, 18, 81
 anexos, 66
 ano imperforado, 26, 76, 78, 82
 anoftalmia, 20
 anomalías
 de la placenta, 41
 del cordón, 41
 anomalías congénitas leves, 13
 anomalías cromosómicas, 35
 anomalías de la oreja, 21
 deformidad, 21
 implantación anómala, 21
 malformación, 21
 anomalías dermatológicas
 tecnología para la búsqueda de, 16
 polidactilia, 16
 polisomías del cromosoma X, 16
 síndrome de Down, 16
 trisomía 18, 16
 anomalías oculares
 tecnología para la búsqueda de, 16
 anomalías por reducción, 30
 anotía, 21
 antecedentes del embarazo, 41, 51
 alcohol, 43
 drogas, 43
 enfermedades agudas, 42
 enfermedades crónicas, 42
 factores físicos, 42
 humo, 43
 inmunizaciones, 41
 medicamentos, 43
 metrorragia, 43
 signos y síntomas, 41
 antepasados, 49, 50, 52
 apellido de los padres, 47
 apéndice preauricular, 22

arrinencefalia, 19
 asterisco, 50
 atresia de ano
 tecnología para la búsqueda de, 15
 atresia de canal auditivo
 tecnología para la búsqueda de, 15
 atresia de coanas
 tecnología para la búsqueda de, 15
 atresia rectal, 26, 76
 atresia y/o estenosis del esófago, 25, 74, 75
 tecnología para la búsqueda de, 15
 atresias intestinales, 25, 79
 autopsia, 12
 actualización anual de, 12

E

cardiopatías congénitas, 23
 casilla en blanco con asterisco, 50
 caso/control, 36
 cavo, pie, 28
 cefalocole, 18, 19, 20, 81
 celosomia, 80
 concibe fácil, 45
 condrodistrofia, 34
 consanguinidad, 48
 genealogía, 48, 72
 consultas prenatales, 37, 40
 control, 35, 36, 37
 definición, 35
 no siguiente, 35, 36, 37, 53
 situaciones especiales, 52
 cordón umbilical, 41
 anomalías del, 41
 cri-du-chat, síndrome de, 35
 criptorquidia, 27
 cuadro de hermandad, 44, 70
 abortos espontáneos, 44
 con gemelos, 44, 70
 cuatrillizos
 hermano mellizo no malformado, 39
 informe mensual de nacimientos, 12, 13, 68

F

datos difíciles
 antecedentes del embarazo, 51
 antepasados, 52
 genealogía, 52
 ocupación paterna, 51
 defecto congénito
 E-PEG, 13
 defectos del tubo neural
 anencefalia, 18, 81
 cefalocole, 18, 19, 20, 81
 espina bífida, 18, 19, 20, 81

deformidades
 de la oreja, 21, 57
 del pie, 27
 deje en blanco, 38, 40
 diabetes, 42
 diagnóstico sindrómico, 14, 34, 58
 DISESQ, caso, 34
 displasia esquelética, 34, 58
 radiografía, 30, 34
 doctor, 11, 38, 67
 domicilio de la madre, 37
 Down, síndrome de, 14, 35, 58
 tecnología para la búsqueda de, 16
 drogas, 43

G

ECLAMC
 ¿que es?, 1
 autoría intelectual, 2, 61
 carácter voluntario y colaborativo, 1
 direcciones, 5
 los miembros, 5
 normas de ética, 6
 normas generales, 1, 2, 8, 61
 edad al alta, 39
 edad de diagnóstico, 40
 edad de los padres, 12, 47
 edad gestacional, 13, 38
 AEG, 38
 E-PEG, 13
 GEG, 38
 PEG, 38
 edad materna, 12, 47
 Edwards, síndrome de, 35
 enanismos, 34
 enfermedades
 agudas, 42
 crónicas, 42
 diabetes, 42
 epispadias, 27, 82
 equinovaro, pié, 28
 eritroblastosis, 35
 escolaridad de los padres, 45
 espina bífida, 18, 19, 20, 81
 ética
 consentimiento informado, 7, 60
 normas, 6
 evidencias diagnósticas, 36, 39
 en control, 36
 extrofia de cloaca, 82
 extrofia de vejiga, 28, 74, 82

H

facies anormales, 33
 factores físicos, 42
 fecha de inicio de la convivencia, 45
 fecha de nacimiento, 38
 ficha de malformado y control, 10, 36

modelo, 69
 fístula
 anal, 26, 76
 preauricular/auricular, 22
 traqueoesofágica, 25, 75
 foseta preauricular/auricular, 22
 FOTOECLAMC, 61

I

gastrosquisis, 31, 32, 58, 80
 GEG, 38
 gemelos acoplados, 33
 gemelos, ver tb. mellizos, 12, 39
 cuadro de hermandad con, 44, 70
 en el informe mensual, 12, 67, 68
 gemelos acoplados, 33
 hermano mellizo no malformado, 39
 situaciones especiales, 53
 genealogía
 normas generales, 48, 52, 71
 por consanguinidad, 48, 72
 por pariente malformado, 49, 73
 genitales ambiguos, 26
 gesta, ver orden de gravidez, 12, 38
 grávida, ver orden de gravidez, 12
 gravidez extrauterina, 44
 grupos sanguíneos, 41

J

hemangioma, 13, 32
 hermandad, ver cuadro de, 44, 70
 hermano mellizo malformado, 39
 hermano mellizo no malformado, 39
 hidranencefalia
 tecnología para la búsqueda de, 16
 hidrocefalia, 19
 descripción ecográfica, 19
 hidrocele
 tecnología para la búsqueda de, 16
 hijos del mismo padre, 44, 45, 71
 hipospadias, 27
 historia clínica nº, 38
 holoprosencefalia, 19
 hospital, código, 11, 38, 67
 humo, 43

K

imperforación anal, 15, 26, 76, 78, 82
 implantación anómala de la oreja, 21
 informe mensual
 contenido, 11
 de abortos, 8
 gemelos, 12, 13, 68
 modelo, 67
 normas, 10, 68
 recién nacidos x partos, 11

revisión final, 13
 uso del programa INFORMES, 13
 inmunizaciones, 41

M

KROMOS, caso, 35

N

labio leporino, 23, 25
 lugar de nacimiento de los padres, 47
 luxación de cadera, 30, 31
 tecnología para la búsqueda de, 16

O

macrocefalia, 19
 macrostomía, 22
 malformación
 definición, 13
 E-PEG, 13
 normas descriptivas, 13, 14
 cualidad X cantidad, 14
 polimalformados, 33, 58
 síndromes, 14, 34, 35, 58
 malformados en la familia, 47
 genealogía, 49, 73
 mancha sacra mongólica, 13, 32
 maniobra de Ortolani, 31
 manual operacional
 ediciones, 4, 5
 medicamentos, 43
 aspirina, 43
 minerales, 43
 vitaminas, 43
 mellizos, 12, 39, 53, 54, 68
 situaciones especiales, 53
 membrana hialina, 35
 meningocele, 20, 81
 metrorragia, 43
 microcefalia, 19
 microftalmia, 20
 micrognatia, 32
 microtia, 21
 mielocelo, 20
 mielomeningocele, 20, 81
 miembros del ECLAMC, 5
 minerales, 43
 modalidades ECLAMC
 Electrónica, 5, 14, 38
 PAPEL, 14, 56
 modo operacional, 8
 MOLECLAMC
 colecta de material
 consentimiento informado, 60
 malformaciones de máximo interés, 55, 56, 57
 malformados, 54, 55
 nacimientos consecutivos, 54

normas y definiciones, 54, 55
 ECLAMC molecular, 6, 54, 59, 61
 identificación del material, 56
 mongolismo, ver Down, síndrome de, 14
 monitorización, 1, 9

P

nacido (nativo/mortinato), 11, 38, 39, 44
 nacimientos, exclusión de
 abortos, 10, 13, 44
 extrahospitalarios, 9, 10
 nevo, 14, 32
 n° de la historia clínica, 38
 nombres y apellidos del RN/madre, 37, 56
 normas operacionales del ECLAMC
 autoría intelectual, 2, 61
 descriptivas de las malformaciones, 14
 ética, 6
 genealogía, 48
 generales, 1, 61
 informe mensual, 10
 MOLECLAMC
 malformados, 54, 55
 nacimientos consecutivos, 54
 número de la historia, 38

Q

obstrucciones intestinales, 74, 78
 ocupación de los padres, 46, 51
 onfalocele, 31, 58, 80, 82
 orden de gravedad, 12, 38, 44
 oreja, 21, 22, 57
 ortolani positivo, 30, 31

R

país de nacimiento de los abuelos, 47
 paladar hendido, 18, 24, 57
 paladar hendido submucoso
 tecnología para la búsqueda de, 15
 pared abdominal, defectos de la, 31, 74, 80
 pares, tipo de, 12
 parto, forma de terminación del, 39
 Patau, síndrome de, 35
 PEG, 38
 peso, 8, 11, 38
 pie bot, 27, 28
 placenta
 anomalías de la placenta, 41
 peso de la placenta, 40
 polidactilia, 29
 tecnología para la búsqueda de, 16
 POLIMA, caso, 33
 polimalformado, 33, 58
 documentación, 33, 58
 porencefalia
 tecnología para la búsqueda de, 16

PRE (período preconcepcional), 41
 presentación fetal, 39
 prevención
 primaria, 63
 terciaria, 64
 programa INFORMES, 13
 proyecto oriente, 64

S

quintillizos
 hermano mellizo no malformado, 39
 informe mensual de nacimientos, 13

T

RAEs, lista de las, 3
 recién nacidos
 controles, 35, 52
 el examen de los, 9
 malformados, 13
 reducción de los miembros, 30
 registro de abortos, 8, 38
 retrognatia, 32, 33, 57
 reuniones anuales, lista de las, 2
 rigidez de cadera, 30, 31
 riñón cístico, 28

U

sexo, 11, 38, 39, 44, 70
 sexo indeterminado, ver tb. genitales ambiguos, 26
 siameses, 33
 signos, 41, 79
 sindactilia, 29
 síndromes, 14, 34, 35, 58
 documentación, 34
 síntomas, 41, 51
 situaciones especiales
 creadas por los mellizos, 53
 respecto a los controles, 52
 sub-luxación de cadera
 tecnología para la búsqueda de, 16

V

tabaco, 43
 talipes, ver tb. pie bot, 14, 28
 taloalvo, pie, 14, 28
 tecnologías para la búsqueda de anom. congénitas, 15
 anomalías
 atresia de ano, 15
 atresia de canal auditivo, 15
 atresia de coanas, 15
 atresia de esófago, 15
 hidranencefalia, 16
 hidrocele, 16
 luxación de cadera, 16
 oculares, 16
 paladar hendido submucoso, 15
 polidactilia, 16
 polisomias del cromosomo X, 16
 porencefalia, 16
 síndrome de Down, 16
 sub-luxación de cadera, 16
 trisomía 18, 16
 úvula bífida, 15
 equipamientos, 15
 procedimientos, 15
 término de consentimiento, 7, 60
 todos hijos del mismo padre, 44, 45, 71
 trillizos
 hermano mellizo no malformado, 39
 informe mensual de nacimientos, 12, 13, 68
 Turner, síndrome de, 35

W

último periodo menstrual, 40
 úvula bífida
 tecnología para la búsqueda de, 15

X

vigilancia epidemiológica, 1, 9
 vitaminas, 43