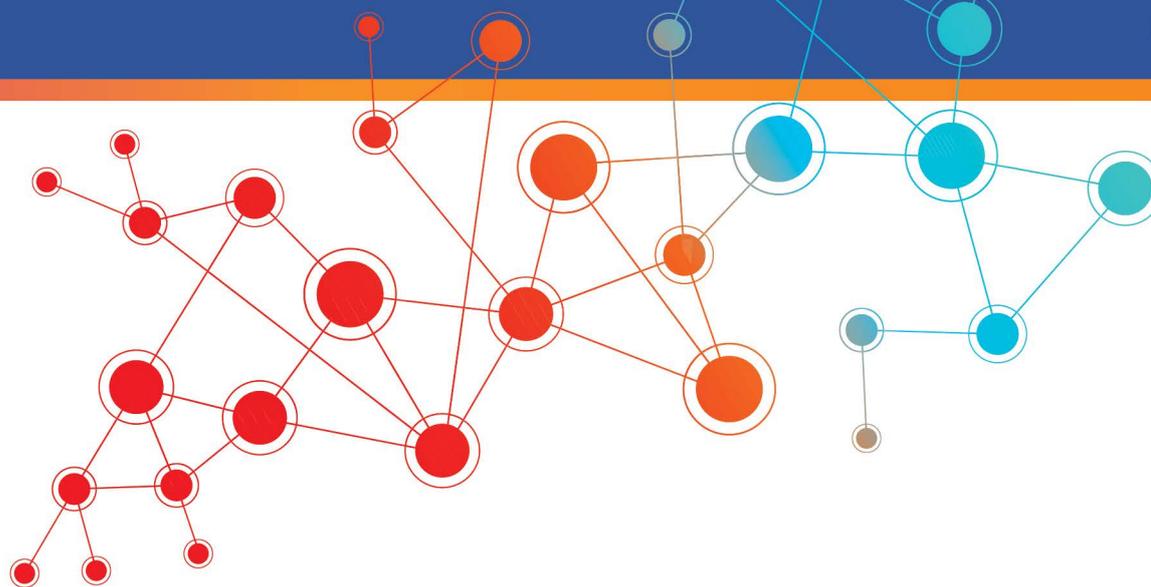


VIGILANCIA DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS

MANUAL PARA GESTORES DE PROGRAMAS

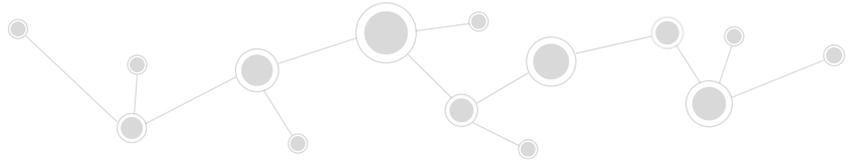


Organización
Mundial de la Salud



International Clearinghouse for Birth Defects
Surveillance and Research

**VIGILANCIA DE
ANOMALÍAS
CONGÉNITAS**
MANUAL PARA
GESTORES DE
PROGRAMAS



Catalogación por la Biblioteca de la OMS:

Vigilancia de anomalías congénitas: manual para gestores de programas.

1.Anomalías Congénitas – epidemiología. 2.Anomalías Congénitas – prevención y control. 3.Defectos del Tubo Neural. 4.Vigilancia en Salud Pública. 5.Países en Desarrollo. I.Organización Mundial de la Salud. II.Centers for Disease Control and Prevention (U.S.). III.International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research.

ISBN 978 92 4 354872 2

NLM classification: QS 675

© Organización Mundial de la Salud, 2015

Se reservan todos los derechos. Las publicaciones de la Organización Mundial de la Salud están disponibles en el sitio web de la OMS (www.who.int) o pueden comprarse a Ediciones de la OMS, Organización Mundial de la Salud, 20 Avenue Appia, 1211 Ginebra 27, Suiza (tel.: +41 22 791 3264; fax: +41 22 791 4857; correo electrónico: [e-mail: bookorders@who.int](mailto:bookorders@who.int)).

Las solicitudes de autorización para reproducir o traducir las publicaciones de la OMS - ya sea para la venta o para la distribución sin fines comerciales - deben dirigirse a Ediciones de la OMS a través del sitio web de la OMS (www.who.int/about/licensing/copyright_form/en/index.html).

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

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

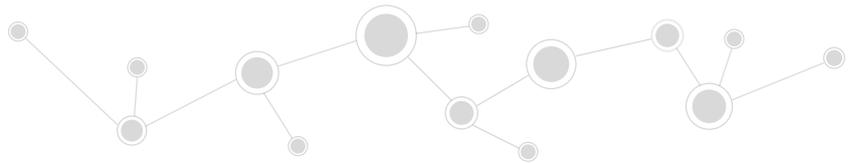
La Organización Mundial de la Salud ha adoptado todas las precauciones razonables para verificar la información que figura en la presente publicación, no obstante lo cual, el material publicado se distribuye sin garantía de ningún tipo, ni explícita ni implícita. El lector es responsable de la interpretación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

Diseño y maquetación: Alberto March.

Impreso por WHO Document Production Services, Ginebra, Suiza.

● Forma de cita propuesta

OMS/CDC/ICBDSR. *Vigilancia de anomalías congénitas: manual para gestores de programas*. Ginebra: Organización Mundial de la Salud; 2015.



Nota de agradecimiento

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

Agradecemos los aportes técnicos a la preparación de este manual realizados por el personal del NCBDDD de los CDC estadounidenses, la ICBDSR y la OMS, y en particular por las siguientes personas (por orden alfabético): Dr. José Fernando Arena, Dr. Alejandro Azofeifa, Dra. Luz María De-Regil, Dr. Robert J. Berry, Dr. Jan Ties Boerma, Dr. Lorenzo Botto, Dra. Marie-Noel Brune Drisse, Dra. Margaret Davis, Lic. Alina Flores, Dr. Jaime L. Frías, Dra. Melba Filimina Gomes, Dra. Margaret Honein, Dra. Elizabeth Mary Mason, Dr. Pierpaolo Mastroiacovo, Dr. Mario Merialdi, Dra. Cynthia Moore, Dr. Joseph Mulinare, Dra. María Neira, Dr. Juan Pablo Peña-Rosas, Dr. Vladimir B. Poznyak, Dra. Françoise Renaud, Dr. Jorge Rosenthal, Dr. Csaba Siffel, Dr. Joseph Sniezek, Dra. Gretchen Stevens, Dra. Marleen Temmerman, Lic. Diana Valencia y Dr. Severin Von Xylander.

Los dibujos del capítulo 4 y el modelo lógico operativo del anexo D fueron suministrados por el NCBDDD de los CDC.

Asimismo, agradecemos los valiosos comentarios que nos hicieron llegar durante la elaboración del manual los Dres. Rajesh Mehta y Neena Raina, de la Oficina Regional de la OMS para Asia Sudoriental y la Red Nacional para la Prevención de Defectos Congénitos de los Estados Unidos.

La OMS, los CDC y la ICBDSR agradecen los aportes técnicos de los participantes en la reunión para la formación mundial y regional en la vigilancia de anomalías congénitas.

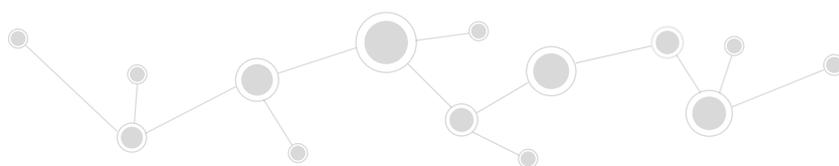
Apoyo financiero

La OMS agradece a los CDC de los EE. UU., y en particular al Centro Nacional de Defectos Congénitos y Discapacidades del Desarrollo, el apoyo financiero prestado para la publicación del presente manual en el marco del acuerdo de cooperación 5 E11 DP002196, *Prevención mundial de las enfermedades no transmisibles y promoción de la salud*.

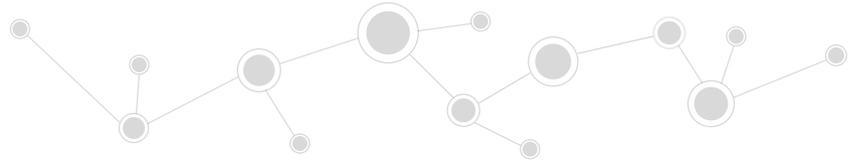


Índice

Abreviaciones	vi
Objetivos del manual	1
1. Vigilancia de las anomalías congénitas	2
Introducción	2
Finalidad de la vigilancia de las anomalías congénitas	2
Tipos de programas de vigilancia	3
Anomalías congénitas: definiciones	3
2. Actividades e instrumentos de planificación	6
Modelos lógicos	6
Colaboradores y financiamiento	9
Legislación	10
Cuestiones de privacidad y confidencialidad	10
Difusión de los datos	11
Comunicación con los padres	12
3. Enfoques de la vigilancia	13
Población cubierta por la vigilancia	13
Detección de los casos	18
Localización de casos	20
Inclusión de casos	21
Formatos para la descripción de las anomalías congénitas	22
Edad de inclusión	23
Inclusión de los resultados de embarazo	24
Sistema de codificación	27
Posibles criterios de inclusión y exclusión	27
Ejemplos de criterios de inclusión para la vigilancia poblacional	27
Ejemplos de criterios de inclusión para la vigilancia hospitalaria	28
Ejemplos de criterios de exclusión para la vigilancia poblacional y la hospitalaria	29
Variables fundamentales para la vigilancia	30
Métodos e instrumentos de recopilación de datos	33
Manejo de datos y protocolos	34
Recopilación y manejo de los datos	36

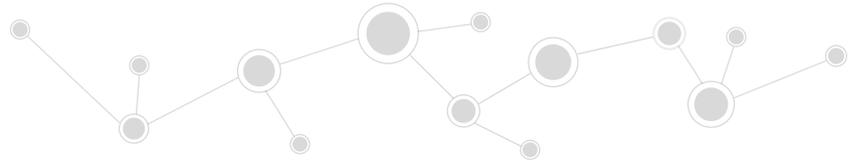


4. Diagnóstico y codificación de las anomalías congénitas	40
Lista inicial de anomalías congénitas que podrían incluirse en la vigilancia	40
Anomalías congénitas del sistema nervioso	42
Paladar hendido y labio fisurado	52
Anomalías congénitas de los órganos genitales	56
Malformaciones y deformidades congénitas del sistema osteomuscular	58
5. Codificación	68
Codificación de las anomalías congénitas	68
Clasificación Internacional de Enfermedades	68
Personal responsable del diagnóstico y la codificación	70
Efecto de la certeza del diagnóstico sobre la codificación	70
Codificación de las anomalías congénitas múltiples	70
Uso de códigos para la vigilancia, el análisis y la presentación de los datos	71
Referencias	74
Glosario	77
Anexo A. Propuesta de lista inicial de anomalías congénitas que podrían ser vigiladas (con sus correspondientes códigos de la CIE-10)	88
Anexo B. Anomalías congénitas externas menores	89
Anexo C. Causas de las anomalías congénitas y clasificación según su patogenia y presentación clínica	97
Anexo D. Ejemplo de modelo lógico	100
Anexo E. Hoja de trabajo para desarrollar capacidad	102
Anexo F. Sugerencias para comunicar a la familia el diagnóstico de una anomalía congénita	103
Anexo G. Modelo de formulario de extracción de datos	104
Anexo H. Posibles variables fundamentales	106
Anexo I: Posibles variables opcionales	110
Anexo J: Sugerencias para tomar fotografías de un feto o un neonato que presenta una anomalía congénita	112
Anexo K. Prevalencia de algunas anomalías en el período 2004-2008, por programa de vigilancia	113



Abreviaciones

CDC	Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (EE. UU.)
CIE-10	Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y Problemas de Salud Conexos, décima revisión
EE. UU.	Estados Unidos de América
ICBDSR	Organización Internacional de Vigilancia e Investigación de los Defectos Congénitos
NBDPN	Red Nacional para la Prevención de Defectos Congénitos (EE. UU.)
NCBDDD	Centro Nacional de Defectos Congénitos y Discapacidades del Desarrollo (CDC, EE. UU.)
OMS	Organización Mundial de la Salud
ONG	Organización no gubernamental
RCPCH	Royal College of Paediatrics and Child Health
SAI	<i>sine alter indicatio</i> (sin especificar)



Objetivos de este manual

Las anomalías congénitas, también conocidas como defectos congénitos, son anomalías estructurales o funcionales (como los trastornos metabólicos) que están presentes desde el nacimiento. Constituyen un grupo variado de afecciones de origen prenatal que pueden deberse a defectos monogénicos, alteraciones cromosómicas, herencia multifactorial, teratógenos ambientales o malnutrición por carencia de micronutrientes.

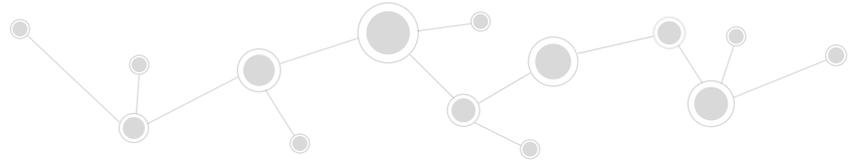
La finalidad de este manual es servir de instrumento para el desarrollo, la aplicación y la mejora continua de un programa de vigilancia de anomalías congénitas, en particular para los países con recursos limitados. El manual se centra en los programas de vigilancia poblacional y hospitalaria y ofrece la información metodológica necesaria para desarrollar ambos tipos de programas dado que algunos países pueden considerar que no es factible empezar desarrollando un programa poblacional. Además, aunque en los países de ingresos predominantemente bajos o medianos muchos partos se producen fuera de los hospitales, algunos países con recursos limitados pueden optar por comenzar con un programa de vigilancia hospitalaria y ampliarlo luego a uno poblacional. Todos los países que deseen proceder a esta ampliación o emprender el desarrollo de un programa poblacional hallarán de utilidad el presente manual para lograr su objetivo.

El manual ofrece algunos ejemplos de anomalías congénitas (véase el anexo A). Por lo general, son anomalías lo suficientemente graves como para que haya muchas probabilidades de que se identifiquen y se registren en los primeros días de vida. Además, por su gravedad y frecuencia, repercuten notablemente en la salud pública, y en el caso de algunas de ellas es posible la prevención primaria. Aun así, la lista es solo una propuesta; los países pueden optar por vigilar un subgrupo de estas anomalías congénitas o añadir otras para atender sus necesidades. En particular, este manual ayudará al lector a:

- describir la finalidad y la importancia de la vigilancia de las anomalías congénitas en salud pública;
- describir el uso de modelos lógicos en la planificación y la evaluación de un programa de vigilancia;
- conocer la manera de presentar los datos a los responsables de la elaboración de políticas públicas;
- elaborar una lista inicial de anomalías congénitas que podrían ser objeto de vigilancia;
- describir los instrumentos necesarios para determinar y codificar los casos identificados;
- describir los procesos para el manejo y el análisis de los datos;
- entender la forma de calcular la prevalencia de anomalías congénitas.

La vigilancia de anomalías congénitas debería ser continua e incluir seguimiento sistemático de los productos del embarazo para determinar su presencia. En los países con capacidad para identificar factores de riesgo asociados con anomalías congénitas, tales como las exposiciones maternas (p. ej., el uso de medicamentos durante el primer trimestre), se puede crear un registro de embarazos o llevar a cabo un estudio de casos y controles para recopilar datos de exposiciones durante la gestación.

Este manual se ha concebido para facilitar la recopilación de información esencial con miras a evaluar la magnitud de las anomalías congénitas. Debe tenerse en cuenta que no contiene información específica acerca de la forma de recopilar datos sobre factores de riesgo o de cómo tratar a un neonato que presente anomalías congénitas.



1. Vigilancia de anomalías congénitas

Introducción

Las anomalías congénitas se definen como anomalías de la estructura o función que están presentes al nacer y son de origen prenatal (1). A menudo se utilizan los términos sinónimos «defectos congénitos», «defectos de nacimiento», «anomalías congénitas» y «malformaciones congénitas», aunque este último tiene un significado más específico. En el presente manual se utilizará siempre el término «anomalías congénitas».

La Organización Mundial de la Salud (OMS) estima que mundialmente en 2010 270 000 fallecimientos en los primeros 28 días de vida son atribuibles a anomalías congénitas, entre las cuales destacan por su gravedad y frecuencia los defectos del tubo neural. En un esfuerzo por reducir el número de anomalías congénitas en todo el mundo, la 63.ª Asamblea Mundial de la Salud adoptó la resolución *Defectos congénitos*, que, entre otros objetivos, exhorta a los países a desarrollar capacidad en materia de prevención de las anomalías congénitas y a sensibilizar sobre los efectos de estas (2). El desarrollo de un programa de vigilancia poblacional que registre con exactitud las anomalías congénitas permite a los países conocer mejor el impacto de morbilidad de estas anomalías, los riesgos de padecerlas, referir oportunamente a los neonatos identificados a servicios apropiados, y utilizar la prevalencia para evaluar los programas de prevención o atención clínica. Los países también pueden utilizar la información recopilada para informar a los interesados y los responsables de la elaboración de políticas públicas acerca de la importancia de invertir en programas orientados a reducir los casos de anomalías congénitas y ayudarles a planificar los servicios pertinentes.

Finalidad de la vigilancia de anomalías congénitas

En salud pública, se define la vigilancia como la recopilación, el análisis y la interpretación de datos de salud de forma sistemática y continua para fines relacionados con la salud pública, y la puntual difusión de esa información para que sea evaluada y se dé la respuesta de salud pública que corresponda con miras a reducir la morbilidad y la mortalidad (3, 4). La vigilancia permite planificar, implementar y evaluar estrategias sanitarias e integrar datos en el proceso de toma de decisiones para ayudar a prevenir problemas de salud.

El fin último de un programa de vigilancia es prevenir los problemas de salud y sus complicaciones. Los datos de la vigilancia, una vez recopilados, son fundamentales para determinar si un programa está teniendo algún efecto, evaluar si hacen falta nuevas estrategias, y detectar las áreas problemáticas y las poblaciones destinatarias que requieren unas intervenciones o un seguimiento más intensivos.

Los objetivos de un programa de vigilancia de anomalías congénitas son:

- hacer un seguimiento de las tendencias de la prevalencia de diferentes tipos de anomalías congénitas en una población definida;
- detectar conglomerados de casos de anomalías congénitas (clústers);
- referir a los lactantes afectados a los servicios apropiados en el momento oportuno;
- comunicar puntualmente los resultados y las interpretaciones a las organizaciones y departamentos gubernamentales asociados que proceda;
- proporcionar una base documental para la investigación epidemiológica (incluidos los factores de riesgo) y los programas de prevención;
- permitir la evaluación de los programas de prevención.



Se ha utilizado la vigilancia de anomalías congénitas con uno o más de los fines siguientes:

- medir la magnitud de las anomalías congénitas e identificar poblaciones de alto riesgo;
- detectar disparidades en la prevalencia de los defectos en función de factores tales como la raza o el origen étnico, la edad materna, el nivel socioeconómico o la región geográfica;
- evaluar los efectos del cribado y el diagnóstico prenatal y de otros cambios de las tecnologías de diagnóstico sobre la prevalencia al nacer;
- describir los resultados a corto y a largo plazo de los niños con anomalías congénitas, y proporcionar información de interés para el tratamiento a largo plazo de las personas con anomalías congénitas mayores;
- guiar las políticas públicas y los programas de salud pública y de atención de salud y planificar los servicios que necesita la población afectada;
- guiar la planificación, implementación y evaluación de programas para ayudar a prevenir las anomalías congénitas (4) y reducir al mínimo las complicaciones y los resultados adversos entre los afectados por ellas;
- evaluar los posibles riesgos adicionales y la naturaleza de los resultados adversos (incluidas las anomalías congénitas) en los fetos y neonatos expuestos a los medicamentos durante el embarazo, para orientar las políticas nacionales y mundiales de salud pública (5).

Tipos de programas de vigilancia

Los programas de vigilancia pueden ser poblacionales o basados en establecimientos de atención de salud u hospitales, y pueden utilizar la detección activa de los casos, la pasiva o una combinación de ambas. En el capítulo 3 se ofrece más información sobre los tipos de programas y la búsqueda de los casos.

Los programas de vigilancia de anomalías congénitas que son de ámbito poblacional registran los productos de embarazo con anomalías congénitas en una población que reside en una zona geográfica definida, y los programas hospitalarios registran los casos encontrados en determinados establecimientos sanitarios. Por lo general, los programas centinela de vigilancia de anomalías congénitas se aplican en uno o unos pocos hospitales o centros de atención de salud para obtener estimaciones rápidas de los resultados gestacionales adversos.

Anomalías congénitas: definiciones

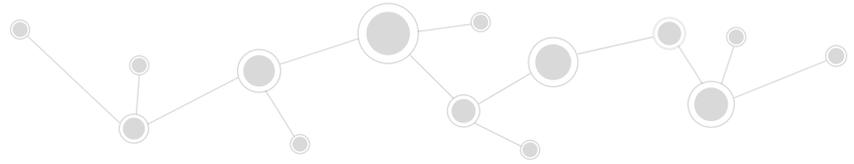
Las anomalías congénitas comprenden una amplia gama de anomalías de la estructura o función que están presentes al nacer y son de origen prenatal. Por motivos prácticos y de eficiencia, la atención se centra generalmente en las anomalías estructurales mayores, definidas como alteraciones estructurales que tienen consecuencias médicas, sociales o estéticas considerables para la persona afectada y por lo general requieren una intervención médica o quirúrgica. Algunos ejemplos son el labio fisurado y la espina bifida. Las anomalías estructurales mayores son responsables de la mayor parte de la mortalidad, la morbilidad y la discapacidad asociadas a las anomalías congénitas (véase el recuadro 1.1). En cambio, las anomalías congénitas menores, aunque más frecuentes en la población, son alteraciones estructurales que no plantean problemas de salud importantes en el periodo neonatal y suelen tener consecuencias sociales o estéticas limitadas para el individuo afectado; es el caso, por ejemplo, del pliegue palmar único y la clinodactilia. Las anomalías mayores a veces se



asocian con anomalías menores, las cuales podrían ser objetivas (por ejemplo, los apéndices preauriculares) o más subjetivas (como las orejas de implantación baja). En el recuadro 1.2 se muestra una selección de anomalías congénitas externas menores que se registran con frecuencia en el marco de diversos sistemas de vigilancia, pero solo cuando se asocian con alguna de las anomalías mayores bajo vigilancia. En el anexo B se ofrece una relación más detallada de anomalías menores.

Recuadro 1.1. Algunas anomalías congénitas externas mayores

Anencefalia
Craneorraquisquis
Defectos por reducción de extremidades superiores e inferiores
Encefalocele
Espina bífida
Exómfalos/onfalocele
Gastrosquisis
Hipospadias
Iniencefalia
Labio fisurado
Labio fisurado y paladar hendido
Paladar hendido
Pie equinvaro/pie zambo

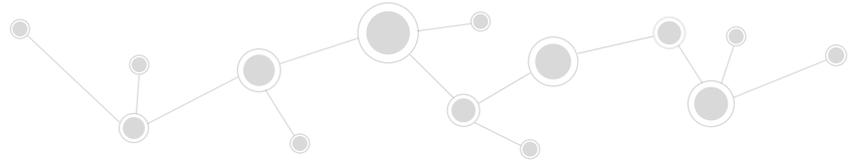


Recuadro 1.2. Algunas anomalías congénitas externas menores

Ano ectópico
Anoniquia (ausencia de uñas)
Apéndice o fosita auricular
Apéndice, mamelón o fosita branquial
Apéndice, mamelón o lóbulo preauricular
Aplasia de la piel (si es extensa, se considera una anomalía mayor)
Arteria umbilical única
Asimetría facial
Camptodactilia
Coloboma del iris
Cuello alado (*pterygium colli*)
Dedos superpuestos
Dientes congénitos
Exceso de piel en el cuello
Frenillo lingual corto (anquiloglosia)
Hernia umbilical
Hidrocele
Hipoplasia de las uñas de las manos
Hipoplasia de las uñas de los pies
Micrognatia
Muesca en el lóbulo de la oreja

Oreja gacha
Oreja prominente
Pene pequeño (salvo que se haya documentado como micropene)
Mamilas supernumerarias
Pies en mecedora
Plagiocefalia
Pliegue en el lóbulo de la oreja
Pliegue único interfalángico del quinto dedo de la mano
Polidactilia de tipo B como mamelón cutáneo, afecta a la mano y el pie
Polidactilia postaxial de tipo B de la mano
Polidactilia postaxial de tipo B del pie
Sindactilia de los dedos segundo y tercero del pie
Surco palmar transversal único
Testículo no descendido (criptorquidia) bilateral
Testículo no descendido (criptorquidia) unilateral
Trago supernumerario
Úvula bífida o fisura de la úvula

Al crear un programa nuevo de vigilancia de anomalías congénitas se puede empezar por incluir solo las anomalías estructurales que sean identificables de inmediato y fáciles de reconocer en la exploración física al nacer o poco después. La lista puede variar en función de la capacidad y los recursos del sistema de salud y el programa de vigilancia, pero por lo general comprenden las anomalías congénitas externas mayores, como las fisuras orofaciales, los defectos del tubo neural y los defectos de reducción de extremidades. Por el contrario, la detección de la gran mayoría de las anomalías estructurales internas (por ejemplo, los defectos cardíacos congénitos, las malrotaciones intestinales y la agenesia renal unilateral) requiere técnicas de diagnóstico por imagen u otros procedimientos especializados que pueden no estar siempre disponibles. En algunos casos, las anomalías internas tienen manifestaciones externas que permiten al observador sospechar un determinado diagnóstico, como ocurre con la secuencia de obstrucción uretral temprana. Elaborar una clasificación basada en la patogenia o en la presentación clínica puede ser importante para la vigilancia, ya que una misma anomalía congénita puede obedecer a diferentes causas. Además, la distinción puede ser importante tanto para los estudios clínicos como para los etiológicos. En el anexo C se ofrece más información sobre las causas de las anomalías congénitas y su clasificación según la patogenia y presentación clínica.



2. Actividades e instrumentos de planificación

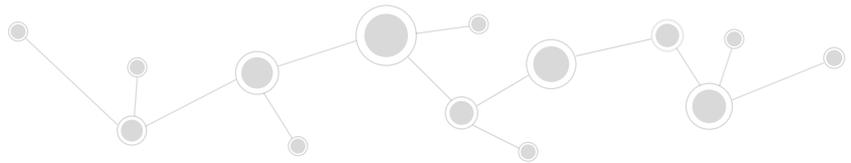
Antes de poner en marcha la vigilancia y la recopilación de datos es preciso adoptar muchas medidas. Se puede elaborar un modelo lógico que ayude a planificar el financiamiento y la dotación de personal del programa y a especificar los resultados de la vigilancia a corto y largo plazo. El proceso de planificación comprenderá la identificación de la normativa que rige las cuestiones de privacidad y confidencialidad en materia de recopilación y notificación de datos y la elaboración de un protocolo que regule la manera de abordarlas.

Modelos lógicos

Un enfoque que puede ser útil a la hora de planificar, implementar y evaluar un programa de vigilancia de anomalías congénitas es el basado en el uso de modelos lógicos, que son representaciones gráficas del funcionamiento del programa. Los modelos lógicos pueden identificar qué actividades es preciso llevar a cabo, en qué orden, y cómo se lograrán los resultados. En la mayor parte de los casos constan de los componentes siguientes:

- *Recursos:* ¿Qué recursos existen en la actualidad? ¿Qué recursos se necesitarán para crear o ampliar un programa de vigilancia?
- *Actividades:* ¿Qué actividades hacen falta para que el programa de vigilancia funcione? Téngase en cuenta que puede haber más de una población destinataria.
- *Resultados:* ¿Qué resultados está previsto obtener de las actividades?
- *Expectativas:* ¿Cuáles son las expectativas (o resultados) de cada área del programa a corto, medio y largo plazo?

Los modelos lógicos se pueden diseñar de formas muy diversas (circulares, lineales, columnares o mixtos) y tener el grado de detalle que se desee (sencillos, moderadamente complejos o muy complejos). Probablemente lo ideal sea empezar por colocar toda la información de interés en una tabla (véase el cuadro 2.1) y a partir de ella elaborar el modelo lógico (véase la figura 2.1).



Cuadro 2.1. Ejemplo de la información que puede incluirse en un modelo lógico

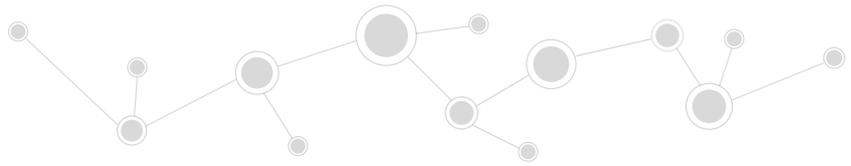
Recursos	Actividades	Productos	Resultados a corto y largo plazo	Impacto
Fuentes de financiamiento	1. Creación de un sistema de vigilancia	Implementación de un sistema de vigilancia	Aplicación uniforme del programa de vigilancia a escala nacional	Mejora de la calidad de vida de las personas afectadas
Infraestructura	1a. Identificación de las metas	Elaboración de informes y recomendaciones	Aumento de los conocimientos	Reducción de la mortalidad en menores de 5 años
Director y personal del programa	1b. Elaboración y distribución de una encuesta inicial para el informe del análisis de la situación	Creación de un programa modelo de vigilancia actualizable	Elaboración de políticas públicas	Reducción en la prevalencia de las anomalías congénitas prevenibles
Colaboradores gubernamentales y no gubernamentales	1c. Identificación de los colaboradores pertinentes	Identificación de los factores de riesgo modificables	Mejora, de la infraestructura basada en las necesidades, y el manejo de las anomalías congénitas	
Facilitadores, motivadores o «líderes» hospitalarios	1d. Selección de los hospitales			
Apoyo legislativo para la recopilación de datos	1e. Elaboración y aplicación de protocolos de vigilancia con directrices uniformes			
Instrumentos para la recopilación y el análisis de los datos	1f. Establecimiento de una experiencia piloto de vigilancia de anomalías congénitas			
	1g. Evaluación de la calidad y la utilidad de los datos			
	2. Incorporación de los colaboradores			
	2a. Creación de un grupo de trabajo			
	2b. Promoción			
	3. Evaluación y seguimiento			

Traducido y adaptado de: Grupo de trabajo de India, Taller regional de vigilancia de anomalías congénitas; Colombo, Sri Lanka, abril de 2012.

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

Modelo lógico para la vigilancia de anomalías congénitas





Elaborar un modelo lógico tiene sus ventajas. Puede ser útil para definir las metas y los objetivos y fomentar acuerdos entre los colaboradores respecto a las funciones y responsabilidades relacionadas con las diversas actividades. Y puede también ayudar a detectar deficiencias u obstáculos y a establecer conexiones entre las actividades y los resultados. En el anexo D se ofrece otro ejemplo de un modelo lógico.

Colaboradores y financiamiento

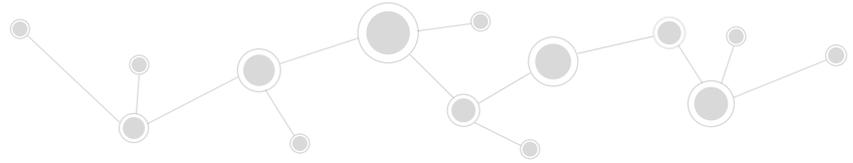
Para elaborar, aplicar y mantener un programa de vigilancia es esencial la participación de colaboradores muy diversos. Se puede identificar e incorporar a los principales colaboradores, financiadores e interesados al comienzo del desarrollo del programa, en las etapas de planificación; ello puede ayudar a que el programa se mantenga a largo plazo. Determinar las funciones y responsabilidades que el programa requiere puede ayudar a definir qué tipo de colaboradores habría que invitar a participar en la iniciativa.

Entre las áreas en las que podrían participar los colaboradores cabe mencionar el desarrollo de metas y objetivos para el programa de vigilancia, la elaboración de medidas de política pública y su aplicación a través de los cauces apropiados, y la identificación de apoyos financieros para la capacitación del personal hospitalario.

A continuación se ofrecen algunos ejemplos de posibles colaboradores que cabe considerar a la hora de elaborar o aplicar un programa de vigilancia:

- El Ministerio de Salud y otros departamentos de la administración pública;
- ministerios relacionados con el medio ambiente, departamentos de toxicología, centros toxicológicos y unidades de salud ambiental infantil;
- organizaciones y departamentos que regulan hospitales, maternidades y servicios de obstetricia;
- asociaciones profesionales de profesionales de la salud;
- profesionales de la salud;
- compañías de seguros;
- universidades;
- organizaciones comunitarias interesadas en las anomalías congénitas;
- grupos comunitarios y de promoción;
- grupos de apoyo a los padres y familiares con niños afectados por anomalías congénitas;
- oficinas de protección de la privacidad y de ética jurídica;
- oficinas de seguridad, acceso a datos y gestión de la información;
- investigadores;
- profesionales encargados de la elaboración de políticas públicas;
- medios de comunicación;
- líderes religiosos.

La información contenida en el anexo E puede resultar útil para elaborar una lista de colaboradores y determinar cómo pueden participar de forma idónea con el programa de vigilancia.



Legislación

Reporte obligatorio

Tanto la definición de reporte obligatorio como la instancia de la que emana el mandato y la aplicación o no de este difieren de unos países a otros. En los Estados Unidos de América (EE. UU.), tratándose de un programa de vigilancia, la declaración obligatoria exige que el personal del hospital mantenga un registro y notifique al programa todos los casos de anomalías congénitas y de defunciones fetales dentro de un plazo determinado y en un formato normalizado. Unos datos estructurados y fiables permiten justificar que los países inviertan en programas sostenibles de prevención de las anomalías congénitas y pueden ayudar a formular políticas públicas que propicien una adecuada distribución de los recursos entre los bebés nacidos con anomalías congénitas. Además, las notificaciones periódicas en un formato normalizado pueden facilitar mucho los análisis de la prevalencia y las tendencias de las anomalías congénitas objeto de seguimiento.

Reporte voluntario

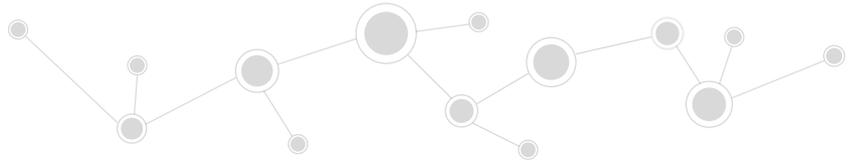
Así como la definición de reporte obligatorio difiere de unos países a otros, lo mismo puede ocurrir con la del reporte voluntario. En general, en el caso de esta última, los ministerios de salud animan al personal de los hospitales y establecimientos de salud a mantener un registro y notificar al programa de vigilancia todos los casos de anomalías congénitas y muertes fetales, pero los centros tienen potestad para decidir si lo cumplen o no. Asimismo, el ministerio puede solicitar que estos declaren los casos según un formato uniforme, pero cada centro decidirá si va a notificar esta información y cómo y cuándo lo hará.

Cuestiones de privacidad y confidencialidad

Cada país tiene sus propias leyes, reglamentos y protocolos para proteger los datos de los pacientes. Es importante conocer las leyes y reglamentos que rigen la recopilación, el uso, la difusión y la protección de la información personal. Antes de poner en marcha un programa de vigilancia de anomalías congénitas se puede examinar la normativa y aplicar políticas públicas relativas a la recopilación, la gestión y el uso de los datos. Lo ideal sería que la autoridad para operar un programa de vigilancia quede explícita en la legislación y sus reglamentos. Es igualmente importante contar con normas que protejan al público y a los proveedores y los miembros del personal de vigilancia que notifiquen la información. Durante la preparación del protocolo del programa deberán especificarse la finalidad de la vigilancia, los tipos de datos que se obtendrán y los motivos por los que estos son necesarios, el formato en el que se recopilarán (papel, soporte electrónico o ambos), las personas que tendrán acceso a ellos, el uso que se les dará, el lugar en el que se almacenarán a buen recaudo, y el tiempo que, por ley, habrán de conservarse. Asimismo, es importante instruir al personal hospitalario acerca de la finalidad del programa y de la forma en que se protegerán la privacidad y la confidencialidad del paciente. Por último, es indispensable que el personal del programa firme acuerdos de confidencialidad antes de comenzar a trabajar en él.

Privacidad

En materia de información personal sobre salud, la privacidad es el derecho del individuo a ejercer el control sobre la obtención, el uso y la revelación de información sobre su salud que permitiría identificarlo. Para evitar el uso de información personal y proteger la privacidad de la familia, a cada feto o neonato que presenta una anomalía congénita se le asigna un identificador único.



Confidencialidad

En lo que concierne a los datos del paciente, la confidencialidad se refiere al derecho del individuo a que la información médica personal que permitiría identificarlo se mantenga bien custodiada. La información confidencial debe conservarse en condiciones de seguridad según lo establecido por la normativa de cada país, y fuera de la vista de personas no autorizadas. Es importante señalar que la información confidencial solo puede ponerse a disposición de determinados dispensadores de atención de salud y del personal específico que supervisa el programa de vigilancia. Cuando se comparten los datos con otros interesados del país (como directores de hospitales y responsables de la elaboración de políticas públicas), todos los informes se agregan y no llevan ninguna información que permita identificar a los pacientes (como nombres o direcciones). Cuando es posible, se firman regularmente acuerdos de confidencialidad para recordarle al personal la importancia de esta práctica.

Seguridad

Cuando se trata de información de los pacientes, la seguridad se refiere a las salvaguardias y prácticas tecnológicas y administrativas destinadas a proteger los sistemas de datos frente a la revelación, modificación o destrucción injustificadas de estos. Todas las personas tienen derecho a que la información médica que permita identificarlas se mantenga segura. En este contexto, la seguridad se refiere específicamente a la forma en que se almacena la información personal, a las personas que tienen acceso a ella y a las personas a las que se les puede comunicar.

Consentimiento informado

Los procesos y requisitos relacionados con el consentimiento informado varían de unos países a otros. Dada la importancia que tienen para la salud pública la evaluación y el seguimiento de los casos de anomalías congénitas, la mayoría de los países no exigen obtener el consentimiento informado antes de notificar un diagnóstico de anomalía congénita a un programa de vigilancia. Si en el país está vigente una ley que exige la firma de un formulario de consentimiento, solo se puede comunicar la información una vez firmado este. Si no hay ley que lo exija, se les puede comunicar a los padres que se compartirá la información que no permita identificar a su hijo.

Difusión de los datos

En el proceso de implementación de un programa de vigilancia de anomalías congénitas, al margen de la recopilación y el análisis de los datos de la vigilancia, es importante planificar cómo se difundirá la información generada. Parte de esta planificación anticipada consiste en determinar los procesos de adaptación de los documentos (p. ej., los informes estadísticos y los informes anuales) a los diversos destinatarios potenciales que recibirán información sobre los resultados de la vigilancia, y que comprenden los colaboradores, los dispensadores de atención de salud y la población. Los datos de la vigilancia son útiles, entre otras cosas, para:

- identificar las tendencias de las anomalías congénitas;
- planificar, aplicar y evaluar intervenciones basadas en datos;
- motivar para la acción en la comunidad;
- informar a los responsables de crear política pública y funcionarios públicos;
- informar a los profesionales clínicos y de salud pública, las organizaciones no gubernamentales (ONG) y la población;
- identificar a los niños con necesidades especiales y referirlos a los servicios pertinentes.



Esta información permite elaborar estrategias orientadas a mejorar los resultados de salud en una determinada población, identificar y corregir las barreras infraestructurales, y trabajar para lograr el apoyo de los colaboradores locales y regionales.

Sus principales usuarios suelen ser los profesionales de la salud pública y los dispensadores de atención de la salud. La información destinada fundamentalmente a estas personas comprende el análisis y la interpretación de los resultados de la vigilancia y recomendaciones derivadas de estos datos. Es importante informar a las instituciones y los dispensadores de atención de salud participantes acerca de la situación en la que se encuentran sus establecimientos u hospitales, así como las áreas del sistema de salud que utilizan la información para evaluar los progresos en este tipo de programas. Si es factible, cabe crear un comité en el que participen expertos técnicos e interesados y que facilite las discusiones sobre cuestiones relacionadas con la seguridad y la confidencialidad, los análisis estadísticos, la presentación y el intercambio de datos, y la evaluación de la viabilidad y la utilidad de proyectos de colaboración. Si los datos se analizan y presentan de manera eficaz, en todos los niveles de la toma de decisiones, los responsables de esta podrán visualizar y comprender mejor las implicaciones de la información.

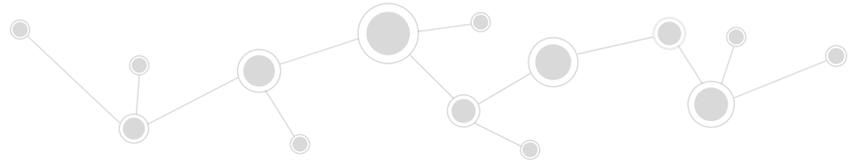
Se puede elaborar un protocolo para la comunicación y difusión de la información orientado a atender las necesidades de los diversos destinatarios, y en el que se aborden preguntas como las siguientes:

- ¿Qué mensaje es más pertinente para determinados destinatarios?
- ¿Existe un calendario para la difusión de los datos?
- ¿Qué determinará si la información que se ha difundido ha resultado útil y si se han alcanzado los objetivos?
- ¿Qué formato y qué medio hay que utilizar para llegar a estos destinatarios?

Los datos pueden difundirse en papel, en soporte electrónico o combinando ambos medios. La tecnología permite publicar comunicados de prensa, cartas, folletos, informes y artículos científicos en formato de página web o difundirlos a través de las redes sociales. En las referencias 6 a 11 de la bibliografía se ofrecen algunos ejemplos de modalidades de difusión de la información.

Comunicación con los padres

Es importante recordar que los extractores de datos, es decir, las personas que extraen la información de los registros de los hospitales o las historias clínicas para identificar y clasificar las anomalías congénitas, no son quienes informan a los padres sobre los diagnósticos o servicios. Esta labor corresponde generalmente a un profesional sanitario idóneo. Este apartado se ha incluido en el presente manual únicamente para recordar a todo el personal de los programas que cada «caso» identificado significa que a partir de ese momento los miembros de la familia tienen que hacer frente a la muerte o la discapacidad de un niño. A los profesionales sanitarios autorizados —esto es, los miembros del personal médico, de enfermería y de atención de partos que presten asistencia directa a los pacientes y trabajen en el marco del programa de vigilancia— les será beneficioso recibir formación sobre la manera de comunicar adecuadamente información delicada. Es probable que unos padres embargados por el dolor no alcancen a comprender del todo un diagnóstico complejo, por lo que podría resultar útil ofrecerles información escrita al respecto y también sobre organizaciones, grupos de apoyo, servicios de ayuda para afrontar el duelo y servicios de asesoramiento genético. El anexo F contiene una lista de sugerencias, dirigidas a los profesionales sanitarios, sobre la manera de comunicar a los padres información sobre el diagnóstico de una anomalía congénita.



3. Enfoques de la vigilancia

En este capítulo se describen algunos de los enfoques metodológicos aplicados a la vigilancia de anomalías congénitas.

Población cubierta por la vigilancia

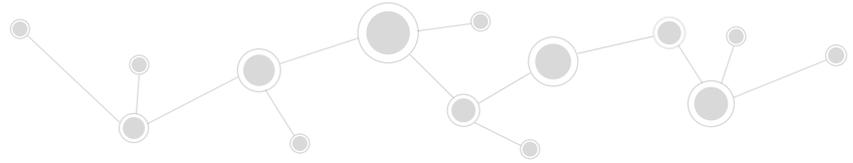
Una vez establecidos los objetivos de la vigilancia, las medidas siguientes consisten en definir la población que estará sometida a ella e identificar la zona de cobertura. El programa puede ser poblacional o basado en hospitales o establecimientos de atención de salud (fig. 3.1). En el caso de los programas poblacionales, la cobertura (zona geográfica) puede ser una ciudad, una región o un país entero; estos programas tienen una población de partida concreta (definida generalmente por el lugar de residencia de la madre), y en ellos se determinan e incluyen todas las anomalías congénitas identificadas en esa población de partida, con independencia del lugar en el que se haya producido el parto.

En cambio, en los programas hospitalarios no suele ser posible definir con precisión la población base. Por lo general, su cobertura suele ser de al menos unos pocos hospitales o clínicas o establecimientos de salud de una región geográfica, pero no suele haber zonas de captación bien delimitadas para cada hospital, por lo que tampoco hay un denominador definido de la población completa a partir de la cual se detectan todos los casos. Cuando mejor funcionan estos programas es cuando la mayoría de los partos ocurren en hospitales y los hospitales dan cobertura a la mayor parte de la población de interés de una región geográfica.

Puede que por falta de recursos u otras restricciones algunos países no consideren factible poner en marcha un programa de vigilancia de ámbito poblacional y prefieran empezar por elaborar uno basado en hospitales o establecimientos de salud; sea como sea, es crucial conocer las limitaciones de los programas de vigilancia hospitalaria y tenerlas en cuenta a la hora de interpretar sus resultados.

Fig. 3.1. Cobertura poblacional en los programas de vigilancia





Programas de vigilancia poblacional

Los programas de vigilancia de anomalías congénitas de ámbito poblacional recopilan datos de una población de partida completa (fetos o neonatos con anomalías congénitas y número total de nacimientos), nacida de madres residentes que viven en una zona de captación (área geográfica) específica, y durante un periodo definido.

Por lo tanto, en un programa poblacional, el denominador utilizado para calcular la prevalencia son todos los nacidos de madres residentes, y el numerador se compone de los fetos o neonatos con anomalías congénitas nacidos de madres residentes. Debido a esta definición, en los programas poblacionales se recopilan todos los nacimientos, es decir, no solo los que se producen en hospitales, maternidades o centros de salud sino también los ocurridos en el hogar.

En la mayor parte de los programas de vigilancia de anomalías congénitas se utiliza la residencia principal de la madre en el momento del parto o de la interrupción voluntaria del embarazo para definir la población base en la que aparecen los casos. Por ejemplo, se podría definir la residencia como la dirección principal de la madre durante los tres meses anteriores al embarazo y el primer trimestre de este. Sin embargo, la cuestión fundamental es que la definición de la condición de residente utilizada para los casos (el numerador) debe ser la misma que la utilizada para todos los nacimientos (el denominador). La figura 3.2 muestra un ejemplo de programa poblacional. Se incluyen en él todos los fetos y neonatos identificados con anomalías congénitas nacidos de *madres residentes en la zona de captación* (área limitada por la línea discontinua) (2 a 7 en la figura 3.2) y también los fetos y neonatos con anomalías congénitas nacidos fuera de ella (como el caso de uno nacido en el hogar mientras la madre estaba visitando a un familiar que vivía fuera de la zona de captación), pero cuyas madres sean residentes (1, 8, 9 y 10 en la figura 3.2). No se incluyen los fetos y neonatos con anomalías congénitas nacidos de *madres no residentes*. Las fuentes de datos comprenden todos los establecimientos sanitarios de la zona de captación en los que se produzcan nacimientos, los registros civiles (por ejemplo, los registros de nacimientos y defunciones), los centros de tratamiento de referencia para las personas con anomalías congénitas (hasta la edad límite definida para la inclusión), las bases de datos administrativas y todos los establecimientos de atención de salud que identifiquen fetos o neonatos con anomalías congénitas.

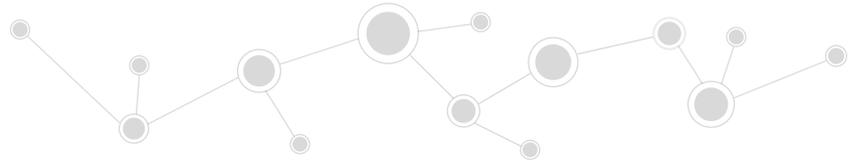
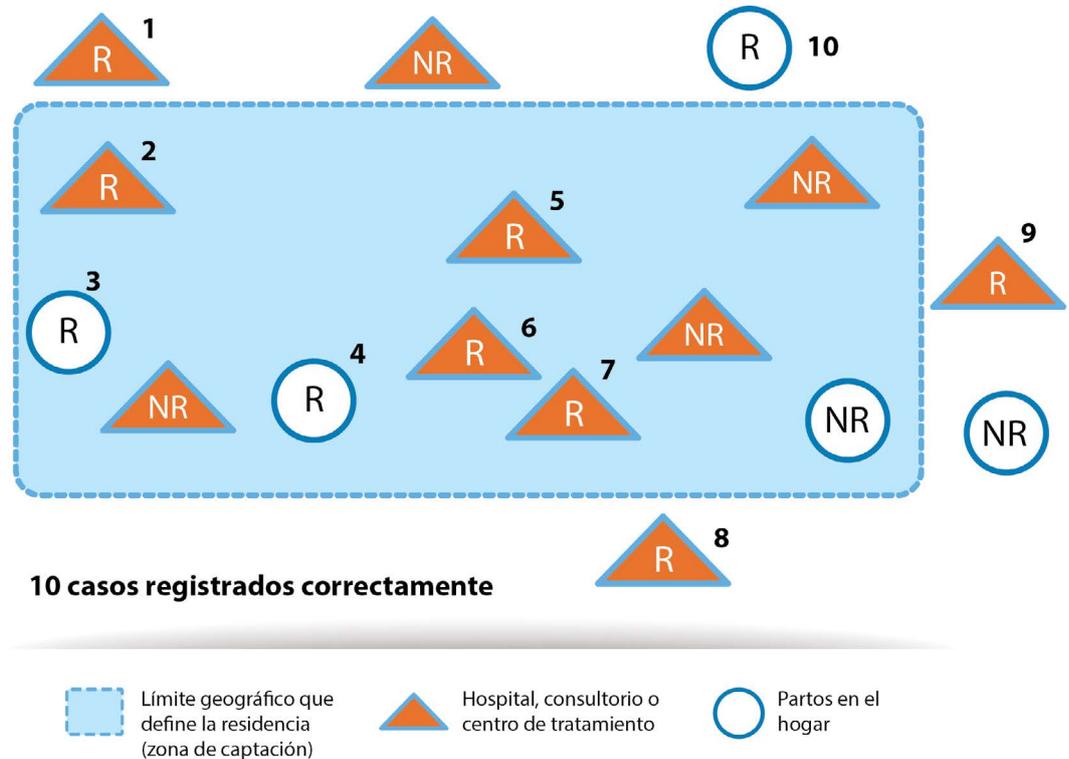


Fig. 3.2. Zona de captación de un programa de vigilancia poblacional



R = feto o neonato con una anomalía congénita cuya madre es residente.

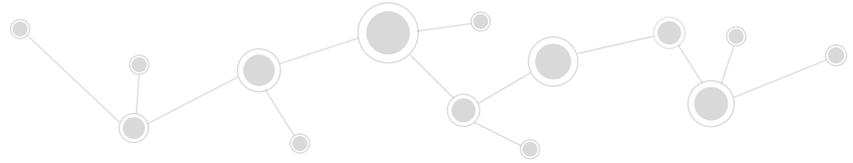
NR = feto o neonato con una anomalía congénita cuya madre no es residente.

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

Programas de vigilancia hospitalarios

Los programas de vigilancia de anomalías congénitas basados en hospitales registran todos los productos de embarazo con anomalías congénitas que aparecen en centros hospitalarios seleccionados de una zona geográfica definida (por ejemplo, un estado, una provincia o un condado).

En este tipo de programas, el denominador utilizado para calcular la prevalencia es la cifra de nacimientos ocurridos en los hospitales participantes. El numerador (casos) suele ser la cifra de fetos, nacidos vivos y mortinatos afectados cuyo parto se ha producido en esos hospitales. Los fetos y neonatos con anomalías congénitas que nazcan en el hogar no se incluyen, aunque se hayan identificado y registrado en hospitales participantes en el programa (ya que no forman parte del denominador).



Dado que la inclusión en un programa hospitalario depende del lugar del parto, no de la residencia de la madre en ese momento, es difícil establecer cuál es la población base en la que se generan los casos. En la vigilancia de anomalías congénitas, esto crea un problema cuando las pautas de referencia sesgan las probabilidades de que el parto de un feto o un neonato afectado ocurra en un hospital del sistema. Por lo tanto, una preocupación importante de los programas hospitalarios es el sesgo de referencia de los casos, es decir, el parto selectivo de los embarazos afectados en hospitales participantes en el programa. Si, además, se tiene en cuenta que este sesgo de referencia puede variar con el tiempo, ya sea porque se modifiquen las pautas de referencia o porque se añadan o retiren hospitales del programa, ello agrava el problema que plantea el uso longitudinal de estos datos hospitalarios para el seguimiento.

Por lo general, estos programas hospitalarios recopilan datos sobre los fetos, nacidos vivos y los mortinatos. Dado que los neonatos son dados de alta de las maternidades unos días después del parto, los programas hospitalarios suelen registrar solo las anomalías congénitas que son evidentes durante la estancia en el hospital, salvo que también registren las de los que reingresan para ser sometidos a una intervención quirúrgica u otros procedimientos. Obsérvese que los fetos y neonatos diagnosticados después del parto en un hospital participante en un programa hospitalario no se incluyen a efectos de la vigilancia, salvo que el parto se haya producido también en un centro participante en un programa hospitalario.

Para ilustrar este caso, la figura 3.3 presenta un ejemplo de hospitales participantes y no participantes en un programa de vigilancia hospitalario. Se incluyen en el programa todos los fetos y neonatos con anomalías congénitas nacidos en hospitales participantes, independientemente de la residencia de la madre (1 a 4 en la figura 3.3). No se incluyen los fetos y neonatos con anomalías congénitas nacidos de madres que son residentes pero dan a luz *fuera de un hospital participante o en el hogar*. Los fetos y neonatos con anomalías congénitas nacidos de madres no residentes sí se incluyen si el parto se ha producido en un hospital participante.

La detección de los fetos y neonatos identificados con anomalías congénitas en los hospitales participantes puede variar. Algunos son hospitales de atención primaria, mientras que otros pueden ser centros especializados en determinadas enfermedades o en el diagnóstico y la atención prenatales, y operar como hospitales de referencia para las pacientes de fuera de la zona de captación. Como se ha comentado, estos hospitales atenderán a una proporción mucho mayor de fetos y neonatos con anomalías congénitas, lo que introducirá un sesgo en el cálculo de la prevalencia de estas en el nacimiento.

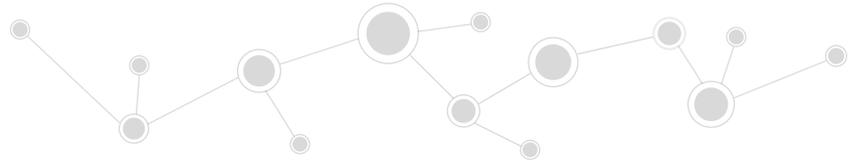
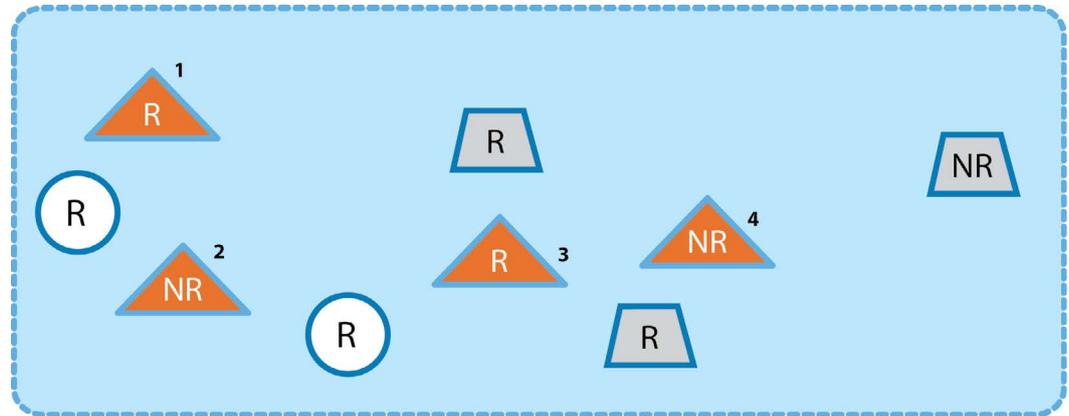


Fig. 3.3. Zona de captación de un programa de vigilancia hospitalaria



4 casos registrados correctamente



R = feto o neonato con una anomalía congénita cuya madre es residente; se incluye si ha sido identificado en un hospital participante.

NR = feto o neonato con una anomalía congénita cuya madre no es residente; se incluye si ha sido identificado en un hospital participante.

La magnitud del sesgo puede cambiar a lo largo del tiempo debido a fluctuaciones de las pautas de referido y de la proporción de nacimientos ocurridos fuera del hospital. Esto podría dar lugar a variaciones de las tasas que no guardarían relación con la prevalencia subyacente, sino con dichas pautas. Además, el sesgo dependerá de cuántos hospitales o establecimientos se incluyan: todos, la mitad o solo un pequeño porcentaje.

En los programas de vigilancia hospitalarios, las estimaciones de los productos de embarazo que presentan anomalías congénitas se limitan a los nacimientos ocurridos en los hospitales notificadores en los que se recopilan datos. Por consiguiente, las estimaciones de la prevalencia podrían estar sesgadas, sobre todo si los partos hospitalarios son una minoría del total de partos y si los hospitales reciben una alta proporción de embarazos difíciles o complicados o no son representativos de la población de interés. El sesgo limita la representatividad y utilidad de los datos de la vigilancia. Sin embargo, si casi todos los hospitales de un país participan en el programa de vigilancia y casi todos los nacimientos se producen en hospitales, dicho programa puede aproximarse a un programa de vigilancia poblacional.



Por último, generalmente se instaure en algunos centros clave un subconjunto de la vigilancia hospitalaria conocido como «vigilancia centinela» con objeto de obtener estimaciones rápidas de los productos de embarazo. Dado que las anomalías congénitas son sucesos relativamente infrecuentes, es probable que estos programas de vigilancia centinela no las registren muy eficazmente.

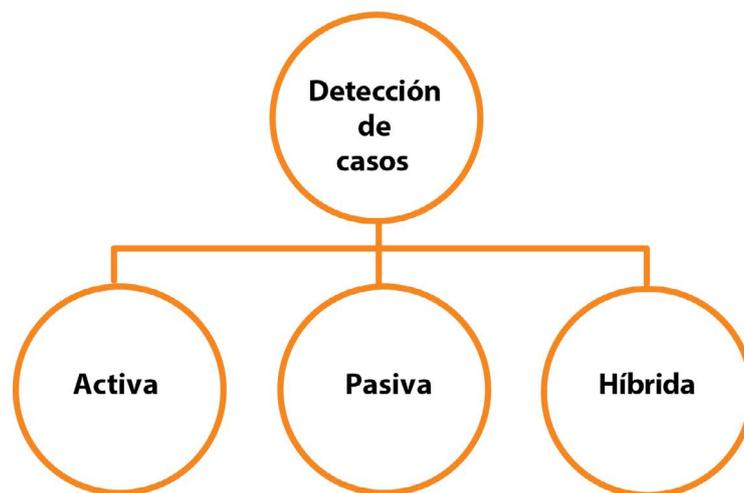
Aunque los programas de vigilancia poblacionales difieren claramente de los hospitalarios, tienen algunas características en común; entre ellas:

- Los médicos participantes pueden ser «facilitadores, motivadores» esto es, líderes comprometidos con el programa.
- Los datos recolectados son útiles para documentar la posible existencia de un problema.
- Los datos recopilados son útiles para alertar a las autoridades sanitarias y funcionarios públicos de la necesidad de invertir más en las posibles causas y las estrategias de prevención.
- Los niños afectados pueden ser referidos a servicios apropiados.
- Se pueden generar datos de alta calidad de los casos, incluidos datos sobre posibles factores de riesgo.

Detección de casos

Una vez decidido el tipo de cobertura poblacional, el siguiente paso es definir cómo se encontrarán los casos. Se puede hacer aplicando enfoques activos, pasivos o mixtos (véase la figura 3.4).

Fig. 3.4. Detección de casos



Detección activa

Cuando se opta por la detección activa, lo habitual es contratar a personal responsable de vigilancia y formarlo para que lleve a cabo la extracción de datos. Estas personas son los extractores, y visitan cada cierto tiempo los centros participantes (p. ej., hospitales, centros de atención y clínicas) o tienen acceso electrónico a ellos y examinan activamente múltiples fuentes de datos (como libros de registro, historias clínicas y registros de alta y de defunción) para identificar los casos. Por lo tanto, podría ser importante visitar todas las áreas del hospital en las que hubiera la posibilidad de identificar un feto o un neonato aquejado de una anomalía congénita (por



ejemplo, los servicios de obstetricia y las unidades de cuidados intensivos neonatales). En el caso de los fetos o neonatos identificados a partir de los libros de registro como aquejados de anomalías congénitas, los extractores suelen solicitar la historia clínica de la madre y el hijo para extraer la información pertinente y volcarla en un formulario de notificación (véase el anexo G). Cabe señalar que para que este proceso funcione correctamente las historias clínicas han de contener dicha información en un formato que pueda ser identificado y volcado fácilmente por los extractores, los cuales suelen tener una formación médica limitada.

Aunque exige muchos recursos y personal, la detección activa de los casos tiende a mejorar la detección y notificación de estos y la calidad de la información, ya que se recopilan datos clínicos más exhaustivos.

Los programas de vigilancia pueden mejorar la detección de los casos si vinculan bases de datos administrativas (como los registros civiles, los datos sobre altas y las bases de datos de las aseguradoras) con la suya propia, lo que les permitirá identificar posibles casos adicionales que no se detectaron a partir de las fuentes más comunes; esos casos deberán ser verificados por personal que acudirá a las maternidades y examinará las historias clínicas.

Detección pasiva

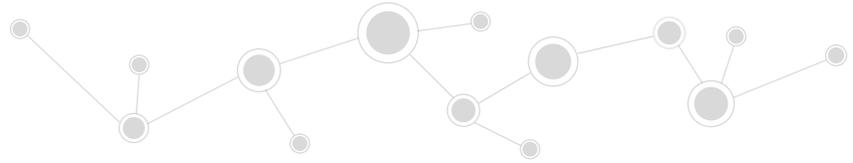
En la detección pasiva, el personal hospitalario que identifique un feto o un neonato con una o varias anomalías congénitas notificará esta información directamente al registro del programa de vigilancia. Además, se pueden detectar los casos mediante la vinculación de bases de datos administrativas (como registros civiles, datos de altas y bases de datos de seguros) a la base de datos del programa de vigilancia. En esta modalidad de detección lo habitual es que la información notificada al registro de la vigilancia no se verifica mediante extracción directa de la historia clínica.

La detección pasiva de los casos es menos costosa porque se requieren menos recursos y personal, pero la responsabilidad de la notificación recae en los hospitales, centros de atención y clínicas, por lo que es probable que sus trabajadores, que ya están muy ocupados, tengan que dedicarle tiempo y esfuerzo, lo cual podría repercutir negativamente en la tasa de notificación, la exhaustividad de la documentación o la puntualidad de las notificaciones. Además, la detección pasiva en general aporta datos menos completos de cada caso y subestima el número de anomalías congénitas que se producen; por otra parte, al no haber validación de la información notificada también puede que se sobrestimen ciertas anomalías congénitas.

Detección híbrida

Consiste en combinar la detección pasiva de la mayoría de los tipos de anomalías congénitas y la detección activa de algunas anomalías congénitas definidas, o de un porcentaje de todas las anomalías seleccionadas, como mecanismo de control de la calidad. Por ejemplo, un programa de vigilancia puede llevar a cabo la detección activa de los defectos del tubo neural para allegar información más detallada de los casos con mayor puntualidad y, en cambio, utilizar la detección pasiva para todas las demás anomalías congénitas bajo vigilancia. Del mismo modo, un programa puede combinar la notificación pasiva con una verificación activa de determinadas anomalías congénitas.

Sea cual sea el método de detección elegido (activo o pasivo), cada hospital participante puede identificar a un «facilitador, motivador» o líder que esté comprometido con el programa, y es probable que ello ayude a lograr una mayor implicación de las unidades y servicios hospitalarios participantes en el programa de vigilancia. Además, el líder podría tener la función de formar a otros miembros del personal (médico, técnico, de enfermería, etc.) en la identificación de los casos, el registro de los datos y la supervisión del flujo de información, a fin de mantener un

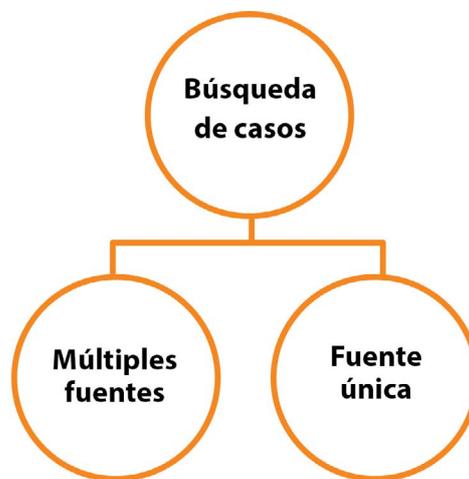


control de calidad continuo y activo respecto a la cantidad de información y su exhaustividad. El papel del líder o «facilitador, motivador» puede ser importante para el éxito de un programa.

Búsqueda de casos

Los programas de vigilancia de anomalías congénitas pueden decidir a qué fuentes acudirán para identificar los casos (véase la figura 3.5).

Fig. 3.5. Localización de casos



Fuentes de datos

El recurso a varias fuentes puede mejorar la exhaustividad de la detección, ya que se identificarán casos que no estarían disponibles a partir de una sola fuente, y elevar la calidad de los datos, puesto que se dispondrá de más y mejor información sobre cada caso. Por ejemplo, en un caso cabe que no sea posible emitir un diagnóstico en la sala de partos, pero los especialistas del servicio de pediatría sí lleguen a establecerlo y los análisis de laboratorio lo confirmen. Aunque el uso de múltiples fuentes de datos lleva más tiempo y retrasa el proceso de recopilación de información, puede mejorar la detección de casos y la calidad de los datos en general. Con gran frecuencia, utilizar una sola fuente supone que la mayoría de los casos de fetos o neonatos con anomalías congénitas queden sin determinar. Por ejemplo, la figura 3.6 muestra que en Puerto Rico se detectaban muchos menos casos de defectos del tubo neural cuando la única fuente de datos era el registro civil que cuando se pasó a consultar varias fuentes (por ejemplo, libros de registro de salas de partos, unidades de cuidados neonatales y servicios de pediatría) en el marco del Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos.

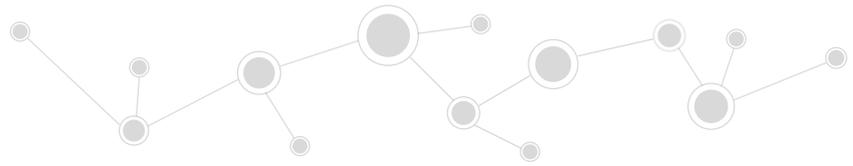
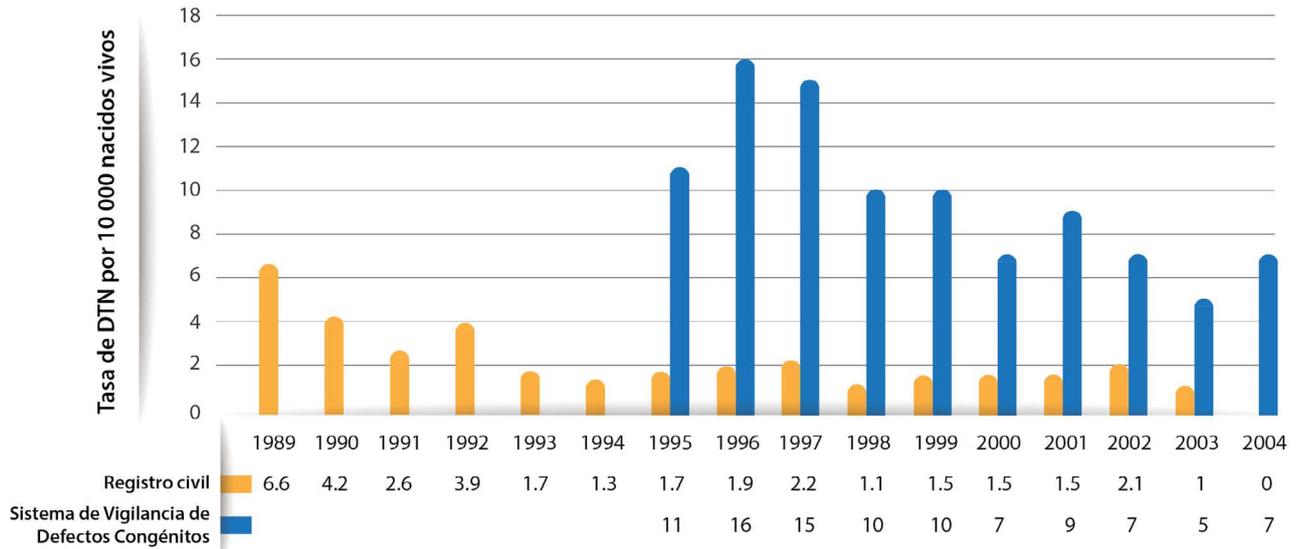


Fig. 3.6. Comparación entre la detección de casos basada en el registro civil y la basada en varias fuentes; Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos (Puerto Rico)



DTN: defectos del tubo neural

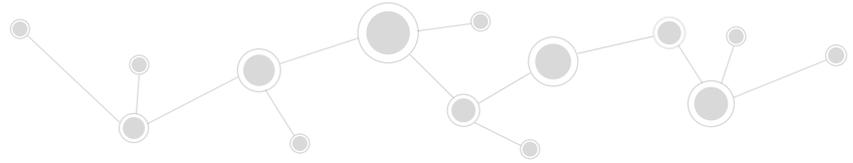
Fuente: Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos del Departamento de Salud de Puerto Rico, y Secretaría Auxiliar de Planificación y Desarrollo (San Juan, Puerto Rico).

Inclusión de casos

Cada programa de vigilancia decide qué anomalías congénitas incluirá: uno puede optar por incluir todas las mayores, en tanto que otro quizás prefiera ceñirse a una selección adaptada a las necesidades del país (véase la figura 3.7). Como se comenta en el capítulo 4, una alternativa es comenzar por un pequeño número de anomalías congénitas fácilmente reconocibles e ir ampliando la lista a medida que el programa vaya teniendo más experiencia y recursos.

Fig. 3.7. Inclusión de casos





Formatos para la descripción de las anomalías congénitas

Como se ilustra en la figura 3.9, el formato idóneo para registrar la información sobre anomalías congénitas en el formulario de extracción de datos es la descripción literal o bien la lista con casillas de verificación, aunque a veces pueden utilizarse ambos. Desde el punto de vista cualitativo, las listas con casillas de verificación no suelen bastar, por sí solas, para obtener datos de alta calidad ni en la extracción inicial ni en el examen de los casos, aunque en los países con recursos para la recopilación electrónica de datos podrían ser útiles como primer paso si se acompañan de un menú desplegable con más opciones para categorizar la anomalía congénita. Por otra parte, el hecho de incluir en el formulario un campo para las descripciones literales permite recopilar detalles, y esta información suplementaria puede ayudar a esclarecer el diagnóstico y la clasificación, utilizarse en la planificación de la atención sanitaria del niño y ser útil a la hora de evaluar la exactitud y exhaustividad de la información y la codificación en el marco del examen de los casos y el control continuo de la calidad.

Fig. 3.8. Formatos para la descripción

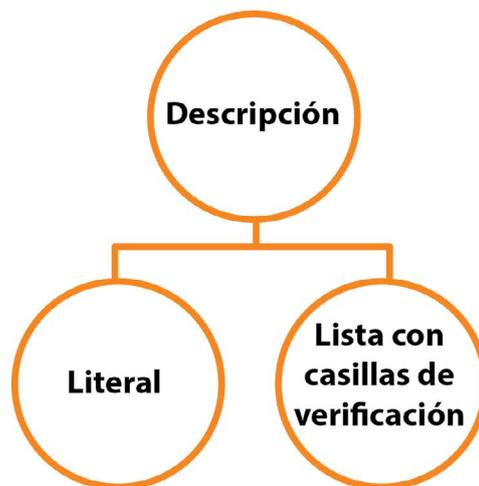


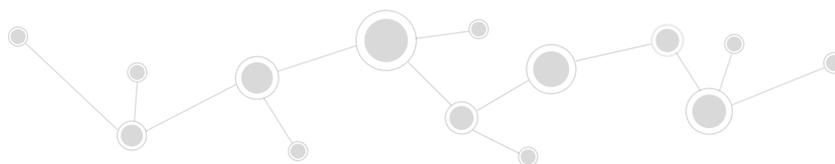
Fig. 3.9. Ejemplos del formato de descripción literal y el formato de lista con casillas de verificación para documentar las anomalías congénitas

Descripción literal

Anomalía congénita seleccionada	Descripción/comentarios/detalles
1. Labio fisurado	Niño nacido con labio fisurado unilateral izquierdo; el paladar está intacto. Presenta también microcefalia y puños cerrados.

Lista con casillas de verificación

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



Al codificar el caso tomado como ejemplo en la figura 3.9, si la información disponible se limita a una de las casillas marcadas, el código según RCPCH será el Q36.99 (labio fisurado). Sin embargo, si se dispone de la descripción literal, el código será más específico: Q36.9 (labio fisurado unilateral).

Edad de inclusión

Los países que cuentan con programas de vigilancia de anomalías congénitas aplican criterios diferentes en el caso de la edad de inclusión. Algunos solo incluyen información sobre fetos o neonatos con anomalías congénitas que hayan sido determinadas durante el periodo neonatal temprano (véase el cuadro 3.1), mientras que otros incluyen información sobre casos determinados durante el primer año de vida o más tarde (véase la figura 3.10).

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



Table 3.1. Periodos del primer año de vida

Periodo	Días
Neonatal	0–27
Neonatal temprano	0–6
Neonatal tardío	7–27
Postneonatal	28–364

El Western Australian Birth Defects Registry [Registro de Anomalías Congénitas de Australia Occidental] incluye los casos diagnosticados hasta los 6 años de edad. En la figura 3.11, procedente de la referencia 13, se indica el porcentaje acumulado de casos con anomalías congénitas externas e internas mayores según la edad en el momento del primer diagnóstico. Los autores examinaron la edad de diagnóstico de todas las anomalías congénitas notificadas al Registro de Anomalías Congénitas entre 2000 y 2001: casi el 60% de las mayores se diagnosticaron en la primera semana de vida; casi el 70% de ellas, en el primer mes; casi el 90%, en el primer año, y casi el 100%, en los seis primeros años.

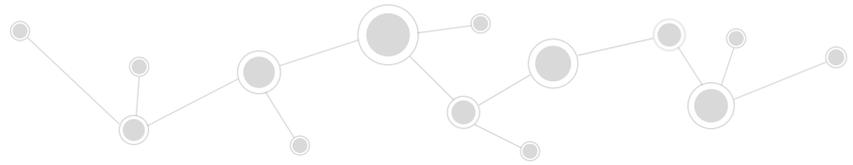
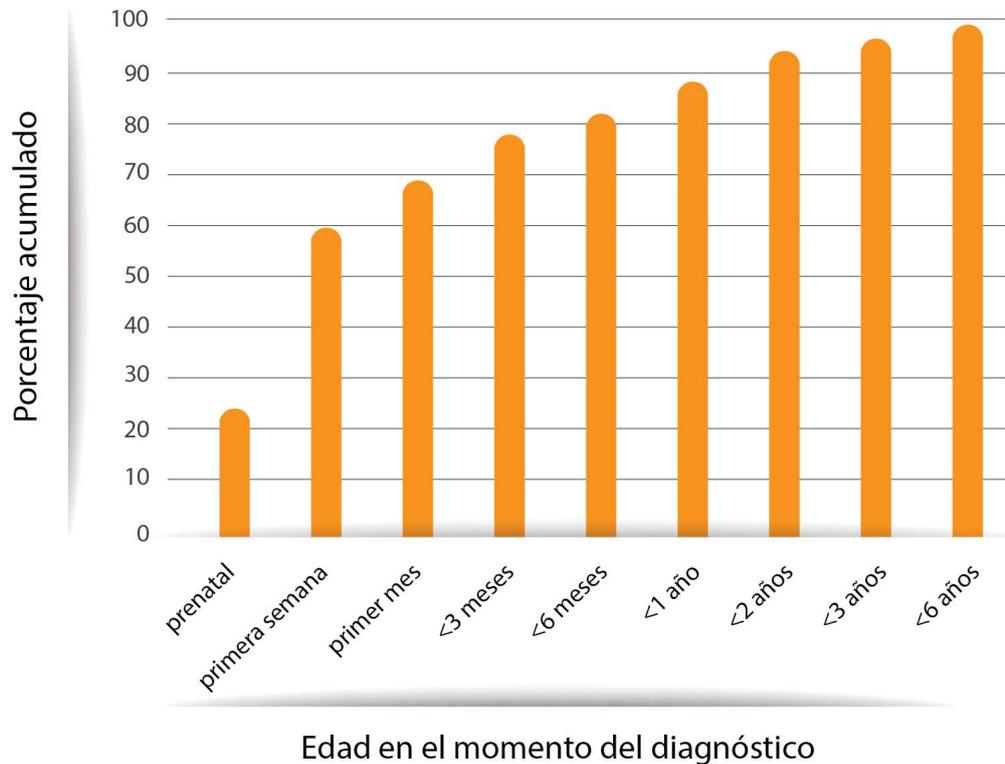


Fig. 3.11. Porcentaje acumulado de casos de anomalías congénitas mayores según la edad en el momento del primer diagnóstico

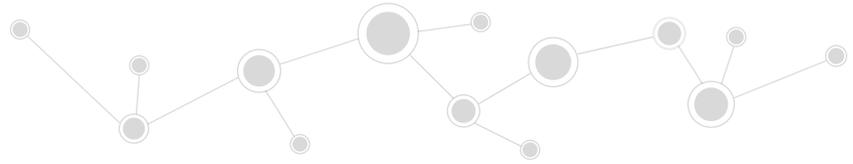


Fuente: reproducido de Bower et al., 2010 (13), con autorización de la editorial.

La edad en el momento del diagnóstico es un componente crucial de la definición de caso. En general, cuanto más alto es el límite de edad, mayor es la frecuencia de anomalías que se notifica, en particular de las que afectan a órganos internos que pueden no ser evidentes en el momento del nacimiento. Por ejemplo, hay anomalías externas que se observan al nacer, como los defectos del tubo neural y la gastrosquisis, mientras que algunas anomalías internas, entre ellas las cardíacas, pueden no ser identificadas hasta días después del parto, cuando no semanas o incluso meses. Además, algunas anomalías requieren confirmación posnatal.

Inclusión de los productos de embarazo

Los programas de vigilancia aspiran si es posible a detectar anomalías congénitas en todos los productos de embarazo —nacidos vivos, mortinatos e interrupciones voluntarias del embarazo— (véase la figura 3.12). Algunos países tienen la capacidad y los recursos necesarios para detectar todas o la mayoría de ellas cuando se producen en etapas relativamente tardías de la gestación, pero es sumamente difícil detectar de manera sistemática las que se producen antes de las 28 semanas de gestación, en particular en los casos de interrupción voluntaria del embarazo. Por ello, si en una determinada zona de captación no es posible la detección prenatal de las anomalías congénitas, sería más factible limitarla inicialmente a los nacidos vivos y los mortinatos de 28 semanas de edad gestacional o más o con un peso al nacer de 1000 g o más (si no se conoce la edad gestacional). Sin embargo, en muchos países, la detección únicamente en nacidos vivos es una limitación importante que puede menoscabar la fiabilidad de los cálculos de las tasas y tendencias, sobre todo en el caso



de anomalías en las que es muy frecuente que el embarazo se malogre antes de las 28 semanas de gestación (como la anencefalia). Si un país tiene capacidad para detectar los casos antes de las 28 semanas de gestación, hacerlo ayudará a estimar con más exactitud la prevalencia de anomalías como la anencefalia. Los programas interesados en conocer más detalles sobre la inclusión del diagnóstico prenatal en la vigilancia de anomalías congénitas hallarán sugerencias y consejos útiles y prácticos en las directrices elaboradas por la Red Nacional para la Prevención de Defectos de Nacimiento (NBDPN) de los EE. UU. (14).

Fig. 3.12. Inclusión de los productos de embarazo



En las figuras 3.13 y 3.14 se muestra el modo en que la inclusión de los diversos tipos de productos de embarazo ha mejorado la detección de los casos de anencefalia y de espina bífida en 14 países. Es importante señalar que los programas que incluyen las interrupciones voluntarias del embarazo encuentran estas a partir del seguimiento de los diagnósticos prenatales. Por ejemplo, la mayoría de los casos de anencefalia se detectan en mortinatos o interrupciones voluntarias. En la figura 3.13 se indica que en Gales, la Toscana (Italia) y los Países Bajos Septentrionales, por ejemplo, el 100% de los casos de anencefalia se detectaban en interrupciones voluntarias del embarazo, mientras que en Utah (EE. UU.), el 50% se detectaban en interrupciones voluntarias, el 40%, en mortinatos, y solo el 10% en nacidos vivos. Del mismo modo, como indica la figura 3.14, la proporción de casos de espina bífida detectados en interrupciones voluntarias del embarazo fue mucho más alta en Francia, Cuba y la Toscana que en los demás países, regiones o estados representados.

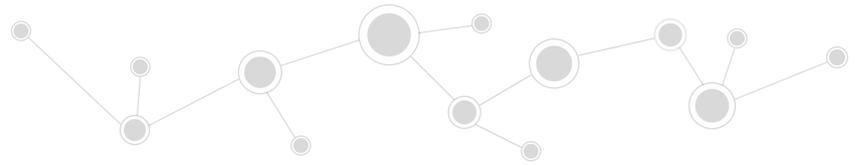
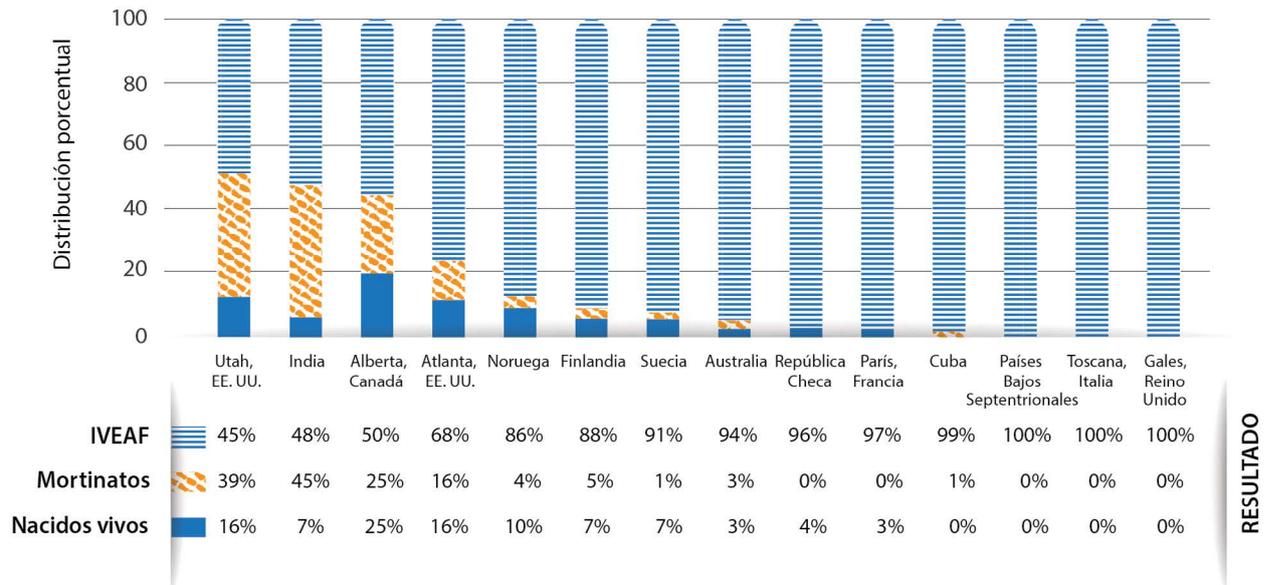


Fig. 3.13. Distribución de los productos de embarazo entre los casos detectados de anencefalia, 2007-2009

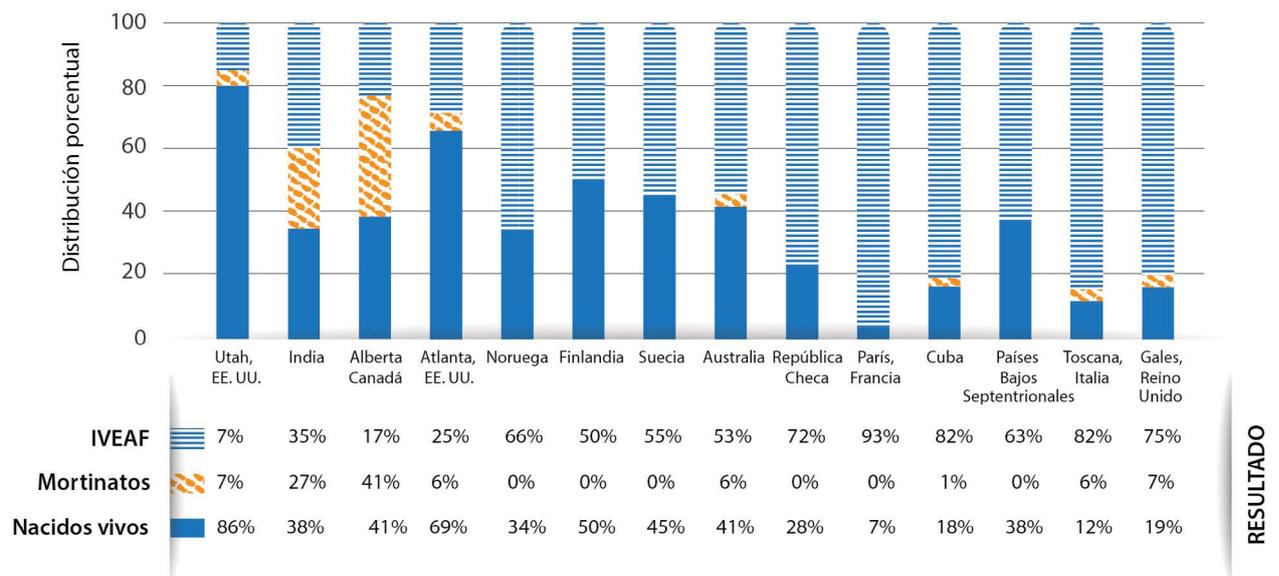


Nota: todos los programas de vigilancia, salvo el de la India, son poblacionales.

IVEAF = interrupción voluntaria del embarazo por anomalía fetal.

Fuente: Organización Internacional de Vigilancia e Investigación de los Defectos Congénitos (ICBDSR).

Fig. 3.14. Distribución de los productos de embarazo entre los casos detectados de espina bífida, 2007-2009



Nota: todos los programas de vigilancia, salvo el de la India, son poblacionales.

IVEAF = interrupción voluntaria del embarazo por anomalía fetal.

Fuente: Organización Internacional de Vigilancia e Investigación de los Defectos Congénitos (ICBDSR).



Sistema de codificación

La mayoría de los países utilizan el sistema de codificación de la CIE-10 (12) para clasificar las anomalías congénitas (el capítulo 5 ofrece más información sobre la codificación). Aunque cada uno de ellos puede elaborar su propio sistema local de codificación, la OMS recomienda emplear la CIE-10 para las notificaciones y comparaciones de carácter internacional.

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

Posibles criterios de inclusión y de exclusión

Para normalizar los criterios de inclusión de un caso (feto o neonato con una anomalía congénita) en un programa de vigilancia de anomalías congénitas es esencial caracterizar los criterios relacionados con los diagnósticos. Algunos de estos criterios son, por ejemplo, la edad a la que se diagnostica la anomalía (comentado anteriormente), el tipo de resultado del embarazo (también comentado anteriormente), la edad gestacional en el momento del parto y el peso al nacer, y el lugar de residencia de la madre. A continuación se ofrece más información sobre estos dos últimos criterios.

Edad gestacional en el momento del parto y peso al nacer

La edad gestacional en el momento del parto y el peso al nacer son componentes importantes de la definición de caso, ya que la frecuencia de algunas anomalías congénitas varía según estos factores. Por ejemplo, el conducto arterioso persistente y los testículos no descendidos son más frecuentes entre los neonatos prematuros y los de bajo peso al nacer que entre los neonatos a término, y son anomalías que se consideran fisiológicamente normales en el prematuro si se resuelven espontáneamente en un plazo breve. Las definiciones de peso al nacer y de edad gestacional figuran en el glosario (pág. 35).

Residencia de la madre

En la mayor parte de los programas de vigilancia de anomalías congénitas se utiliza la residencia principal de la madre en el momento del parto o de la interrupción voluntaria del embarazo para establecer la población de partida en la que aparecerán los casos. Por ejemplo, se podría definir la residencia como la dirección principal de la madre durante los tres meses anteriores al embarazo y el primer trimestre de este. Esta precisión tiene importancia porque la residencia y el lugar del parto pueden diferir, sobre todo en zonas en las que se refiere mucho a las pacientes. Es crucial atenerse a la residencia, no al lugar del parto, para identificar correctamente el denominador (la población de nacimientos de la que proceden los casos) y el numerador, y a su vez es indispensable que denominador y numerador sean correctos para poder hacer un seguimiento exacto de la prevalencia de una anomalía congénita y supervisar sus variaciones a lo largo del tiempo.

Ejemplos de criterios de inclusión para la vigilancia poblacional

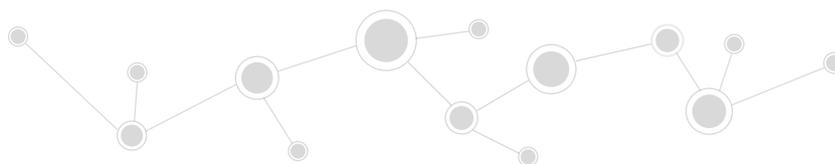
- Nacidos vivos y mortinatos:
 - o que en el parto presenten al menos una de las anomalías congénitas mayores seleccionadas (véase el anexo A);
 - o cuya madre sea residente de una zona de captación;
 - o que en el parto tengan una edad gestacional de 28 semanas o más, o bien, si esta se desconociera, un peso al nacer de 1000 g o más, o una edad gestacional definida por el programa. La OMS recomienda utilizar una edad gestacional de 28 semanas o más o un peso al nacer de 1000 g o más cuando no se disponga de la edad gestacional, pero cada país puede utilizar sus propios criterios, lo que le permitirá vincularlos con los datos de las estadísticas vitales.



- La anomalía congénita se puede diagnosticar en el periodo prenatal (y confirmar en el nacimiento), en el momento del nacimiento, durante el periodo de hospitalización neonatal o hasta una edad límite preestablecida para la detección de los casos.
- Si el país tiene capacidad de seguimiento de los neonatos, el programa de vigilancia puede considerar la posibilidad de registrar los datos de estos dentro de unos límites de edad que incluyan el periodo de seguimiento (por ejemplo, hasta el primer año de vida).
- Si el hospital tiene capacidad para registrar las interrupciones voluntarias del embarazo, el programa puede incluir los casos de fetos que, con cualquier edad gestacional, presenten al menos una de las anomalías congénitas mayores pertenecientes al subgrupo de anomalías congénitas para las cuales el diagnóstico prenatal se considera definitivo (como la anencefalia). Cada país adoptará sus propias disposiciones para registrar las interrupciones voluntarias, pero en muchos entornos lo que se hace es incluir los centros de diagnóstico prenatal entre las posibles fuentes de localización de casos.
- Los programas interesados en obtener información más detallada sobre la inclusión del diagnóstico prenatal en la vigilancia de anomalías congénitas hallarán sugerencias y consejos útiles y prácticos en las directrices elaboradas por la NBDPN de los EE. UU. (14).

Ejemplos de criterios de inclusión para la vigilancia hospitalaria

- Nacidos vivos y mortinatos:
 - o que en el parto presenten al menos una de las anomalías congénitas mayores seleccionadas (véase el anexo A);
 - o cuyo parto se produzca en un hospital participante en el programa;
 - o que en el parto tengan una edad gestacional de 28 semanas o más, o, si no se dispusiera de la edad gestacional, un peso al nacer de 1000 g o más. La edad gestacional puede determinarla cada país en función de su capacidad de identificar las anomalías congénitas que se producen antes de las 28 semanas de gestación.
- La anomalía congénita se puede diagnosticar en el periodo prenatal (y confirmar en el nacimiento), en el momento del nacimiento o durante el periodo de hospitalización neonatal. La duración habitual de la hospitalización después del parto varía de unos países a otros, pero se podría definir como un máximo de 7 días.
- Si el programa tiene capacidad para registrar las interrupciones voluntarias del embarazo, se puede estudiar la inclusión de los fetos que, con cualquier edad gestacional, presenten al menos una de las anomalías congénitas mayores pertenecientes al subgrupo de anomalías congénitas para las cuales el diagnóstico prenatal se considera definitivo (como la anencefalia). Cada país adoptará sus propias disposiciones para registrar las interrupciones voluntarias, pero en muchos entornos lo que se hace es incluir los centros de diagnóstico prenatal entre las posibles fuentes de localización de casos.
- Los programas interesados en obtener información más detallada sobre la inclusión del diagnóstico prenatal en la vigilancia de anomalías congénitas hallarán sugerencias y consejos útiles y prácticos en las directrices elaboradas por la NBDPN de los EE. UU. (14).



Ejemplos de criterios de exclusión para la vigilancia poblacional y la hospitalaria

- Neonatos que no presenten una de las anomalías congénitas mayores que figuran en la lista de inclusión inicial (véase el anexo A).
- Neonatos —con o sin anomalías congénitas— de menos de 28 semanas de edad gestacional o, si no se conoce esta, con un peso al nacer inferior a 1000 g (o con una edad gestacional o un peso menores de los definidos por el programa).
- Nacidos vivos y mortinatos con anomalías congénitas que se hayan identificado fuera de los hospitales participantes (en los programas de vigilancia hospitalarios) o fuera de la zona de detección (en los programas de vigilancia poblacionales).
- Residencia de la madre (en los tres meses anteriores al embarazo y el primer trimestre de este) fuera de la zona de captación (en los programas de vigilancia hospitalarios).

En el cuadro 3.2 se ofrecen ejemplos de criterios utilizados por diversos países para incluir las anomalías congénitas.

Cuadro 3.2. Ejemplos de criterios utilizados por algunos países para incluir las anomalías congénitas (ICBDSR, 2010)

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

VBDR = Victorian Birth Defects Register [Registro de Anomalías Congénitas de Victoria]
 CREC = Centro de Registro de Enfermedades Congénitas



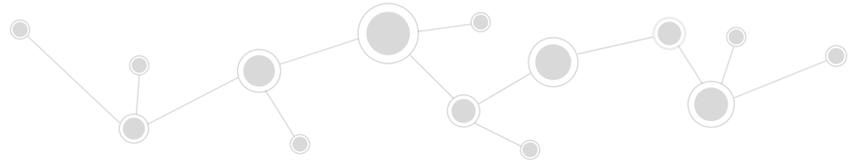
Una vez definidos los criterios de inclusión y exclusión de un programa, se puede elaborar un proceso de recopilación de datos normalizado. Ello supondrá identificar las variables fundamentales para la vigilancia y preparar un protocolo para los procedimientos normalizados de recopilación de datos.

Variables fundamentales para la vigilancia

El primer paso para decidir qué variables fundamentales se incluirán en el programa de vigilancia de anomalías congénitas consistirá en definir las metas y objetivos de este. Los países que ya cuentan con un programa de vigilancia en el que se identifican las poblaciones en situación de riesgo pueden estudiar la posibilidad de incluir variables demográficas tales como la edad de la madre, la raza y el origen étnico, la consanguinidad y otros factores relacionados con el contexto local.

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

Una vez elaborada la lista de variables fundamentales, se pueden incorporar estas al método de detección de casos. En el cuadro 3.3 se muestran las que se debe pensar en incluir en un programa de vigilancia de anomalías congénitas. El anexo H ofrece una lista de posibles variables fundamentales y sus definiciones.



Cuadro 3.3. Posibles variables fundamentales de la vigilancia

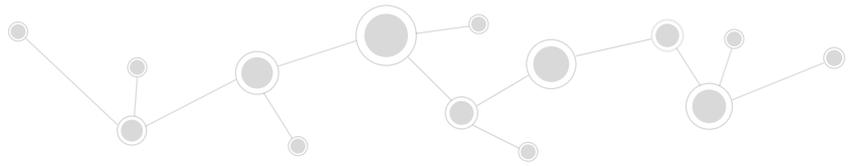
Informe	Padre	Madre	Feto/Neonato
<ul style="list-style-type: none"> • Código de identificación del caso • Fecha del informe • Hospital notificador • Ciudad, provincia, estado o territorio • Nombre de la persona que completa el informe 	<p>Datos de identificación</p> <ul style="list-style-type: none"> • Nombre y apellido(s) • Fecha de nacimiento o edad • Raza y origen étnico (si procede) 	<p>Datos de identificación</p> <ul style="list-style-type: none"> • Nombre y apellido(s) (incluidos los apellidos de soltera, si procede) • Fecha de nacimiento o edad • Raza y origen étnico (si procede) • Dirección durante los tres meses anteriores al embarazo y el primer trimestre de este • Dirección actual • Número de teléfono: <p>Antecedentes obstétricos</p> <p>Número total de:</p> <ul style="list-style-type: none"> • nacidos vivos • mortinatos (defunciones fetales) • abortos espontáneos • interrupciones voluntarias del embarazo 	<p>Datos de identificación</p> <ul style="list-style-type: none"> • Nombre y apellido(s) • Fecha de nacimiento • Sexo • Fecha del diagnóstico • Resultado del nacimiento <p>Mediciones al nacer</p> <ul style="list-style-type: none"> • Edad gestacional (semanas) • Peso (g) • Longitud (cm) • Perímetro cefálico (cm) <p>Información sobre el nacimiento</p> <ul style="list-style-type: none"> • Resultado del embarazo • Orden de nacimiento (si es parto múltiple) • Fecha del diagnóstico • Fecha de la defunción • Consanguinidad de los padres^a <p>Anomalía(s) congénita(s) presente(s)</p> <ul style="list-style-type: none"> • Tipo • Descripción: <ul style="list-style-type: none"> o descripción detallada de la anomalía congénita o dibujos o ilustraciones de la anomalía congénita • Código • Técnica(s) de diagnóstico (p. ej., radiografías) • Fotografías <p><i>Nota:</i> si un bebé tiene más de una anomalía congénita, se registran primero las mayores y luego todas las demás.</p> <p>Resultados de la autopsia</p> <ul style="list-style-type: none"> • Descripción

^aHace mucho tiempo que se sabe que la consanguinidad es un factor importante para enfermedades de herencia autosómica recesiva. Sin embargo, su papel como determinante de casos de anomalías congénitas mayores aisladas sigue siendo objeto de controversia. Aunque algunos estudios han puesto de manifiesto grados diversos de asociación entre consanguinidad y defectos del tubo neural no sindrómicos, hidrocefalia y hendiduras orales, la mayoría se basan en un pequeño número de individuos; además, sus enfoques metodológicos difieren, lo que dificulta las comparaciones entre ellos. Parece que la situación es distinta en el caso de las anomalías congénitas del corazón, ya que varios estudios multinacionales han mostrado que estas son significativamente más frecuentes entre la descendencia de parejas consanguíneas (15-21).



El programa de vigilancia puede incluir las variables opcionales que se indican a continuación siempre y cuando disponga de la información correspondiente. Véase en el anexo I una lista de variables opcionales y sus definiciones.

- Informe
 - o fuente de información
- Padre
 - o ocupación o trabajo
 - o antecedentes médicos familiares, historia de salud ambiental, o formulario de salud laboral
- Madre
 - o información demográfica
 - estado civil
 - ocupación o trabajo en el momento de la concepción
 - años y meses de residencia en el país
 - número de identificación nacional
 - peso (antes del embarazo)
 - educación (años o nivel más alto)
 - religión (si procede)
 - nivel socioeconómico
 - o antecedentes obstétricos
 - enfermedades crónicas
 - fecha de la última menstruación
 - atención prenatal: momento en el que se inició, grado de idoneidad
 - pruebas prenatales
 - antecedentes médicos familiares
 - medicamentos o vacunas recibidos durante el embarazo
 - medicamentos tradicionales utilizados habitualmente
- Neonato
 - o historia de salud ambiental
 - o tipo de parto



Métodos e instrumentos de recopilación de datos

Para recopilar los datos es preciso utilizar unos formularios de registro adecuados. La información obtenida permitirá evaluar el logro de los objetivos del programa, contabilizar los casos y ayudar a determinar las tendencias. Una vez seleccionadas las variables que se recopilarán, se puede crear el formulario de extracción de datos (véase el anexo G).

Recopilación de datos en papel

Durante muchos años, los datos de la vigilancia de anomalías congénitas se han recopilado y procesado utilizando listas predeterminadas con casillas de verificación o registrando descripciones literales en papel. Estos métodos de recopilación de datos todavía se utilizan mucho en los registros civiles y para diversos fines en el marco de la vigilancia y la investigación. La recopilación de datos en papel puede resultar costo efectiva, pero es probable que se tarde más tiempo entre ella y el análisis de los datos; además, el riesgo de error es mayor que en la recopilación electrónica, ya que los datos se recopilan primero en un formulario en papel y luego se transcriben a un formato electrónico para su análisis (22-24). Aun así, en entornos con pocos recursos todavía es frecuente el uso de formularios en papel bien estructurados para la recopilación de datos sobre anomalías congénitas.

Recopilación de datos en formato electrónico

Una alternativa a la recopilación de datos en papel es la basada en medios electrónicos. Los métodos de recopilación han ido evolucionando poco a poco de formatos en papel a formatos electrónicos. Mejorar los programas de vigilancia electrónica puede ser un proceso largo y costoso en el que será indispensable actualizar periódicamente los equipos y los programas informáticos para mantener un alto nivel de seguridad y de calidad de los datos. La posibilidad de recopilar estos por medios electrónicos dependerá de los recursos de cada país.

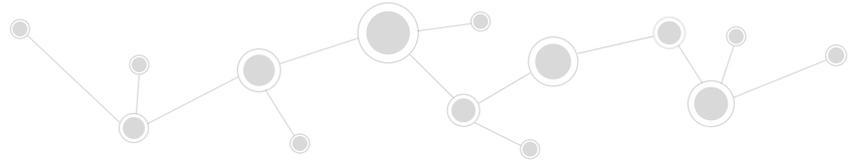
El instrumento ideal de recopilación permite recopilar los datos, transmitirlos de forma segura a un centro de gestión de datos para su almacenamiento y análisis, y recuperarlos, procesarlos o analizarlos cuando sea necesario. En los últimos decenios, la evolución de la tecnología ha ampliado significativamente las opciones en cuanto a posibles instrumentos electrónicos de recolección de datos.

Los avances de Internet han permitido que la notificación a través de la Web progrese gradualmente hacia la notificación en tiempo real (25), y en los últimos tiempos, los ordenadores portátiles, las tabletas y los teléfonos inteligentes ofrecen aún más opciones para la recopilación de datos. El acceso a los sistemas electrónicos, su uso y los recursos que se les asignan varían de unos países a otros, por lo que cada país tendrá que determinar qué método se ajusta mejor a sus necesidades.

Recopilación de datos mediante teléfonos inteligentes o tabletas

Dado que en los países en los que predominan las poblaciones con ingresos medianos y bajos es cada vez mayor el acceso a teléfonos inteligentes y tabletas, el uso de estos en el marco de un programa de vigilancia de anomalías congénitas puede mejorar la exactitud de los datos recopilados y acelerar y abaratar su transmisión y recuperación.

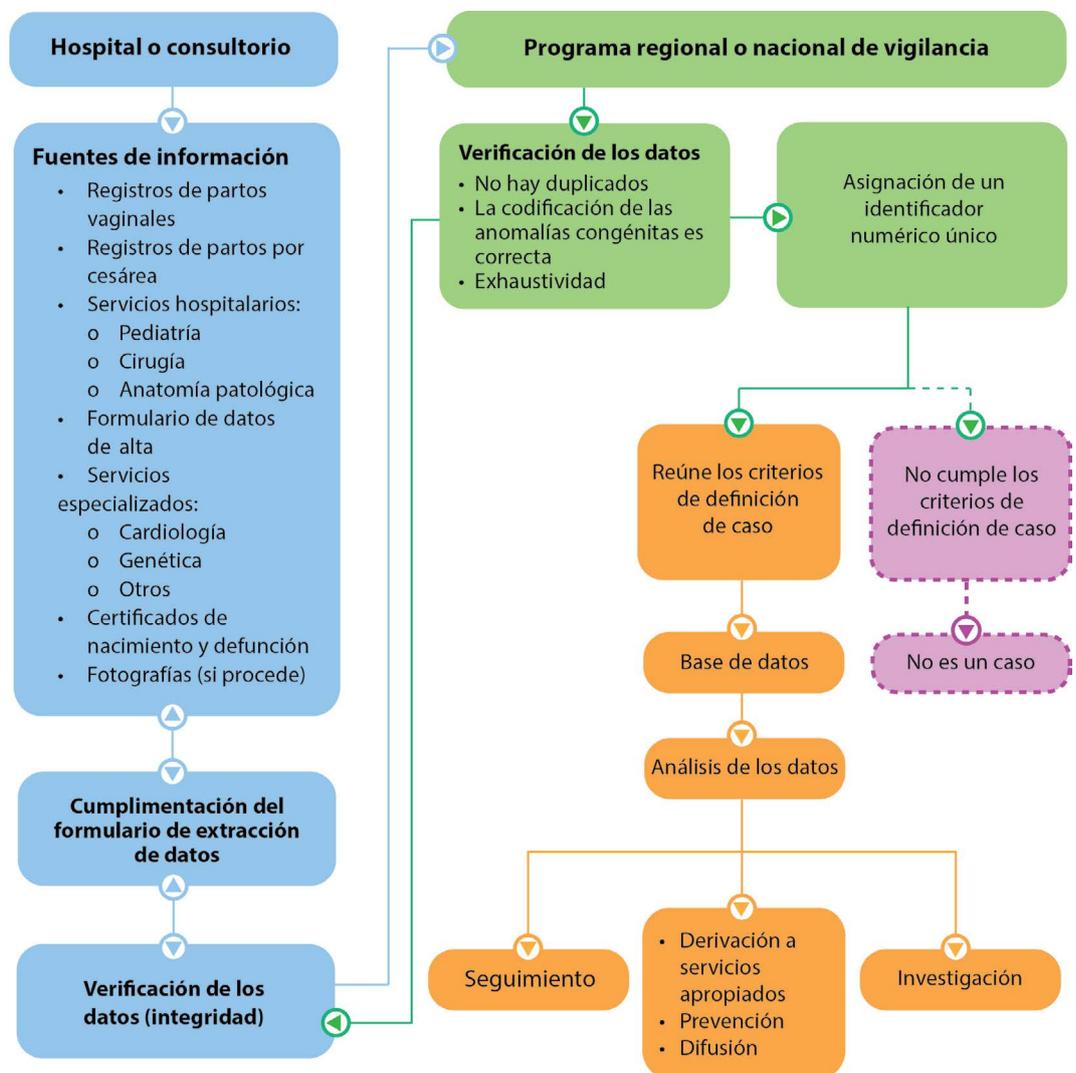
Los usuarios de teléfonos inteligentes y tabletas pueden tomar y transmitir fotografías, y acceder a bases de datos de información clínica, incluidas imágenes que les ayuden en el diagnóstico diferencial. Además, estos dispositivos móviles ofrecen una manera novedosa, sencilla, eficiente e instructiva de recopilar datos (cuyo ingreso resulta más fácil con las tabletas de mayor tamaño). El uso de estas tecnologías podría animar mucho al personal motivado a aportar datos a las bases de datos centrales por medio de sus dispositivos móviles; no obstante, dado que es fácil extraviar estos o que los roben, es indispensable programarlos para que todos los datos se cifren y queden garantizadas la privacidad y la seguridad de la información recopilada por el sistema.

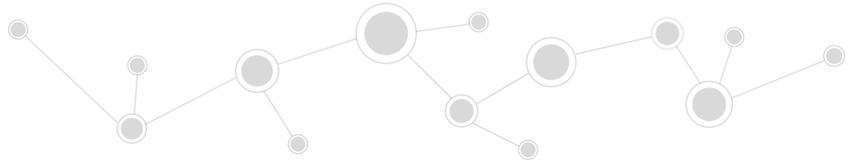


Manejo de datos y protocolos

El manejo de los datos es esencial para salvaguardar la integridad y la confidencialidad de la información recopilada para la vigilancia. No se puede llevar a cabo a menos que se forme a todo el personal participante en el cumplimiento del protocolo de recopilación de datos; ello garantizará el correcto uso de los instrumentos y la aplicación de un método de recopilación normalizado. Puede lograrse mediante la creación y el mantenimiento de un sistema organizado en el que haya un flujo ininterrumpido de datos que asegure la disponibilidad regular de estos pero también existan unos altos niveles de seguridad para preservar la confidencialidad. La figura 3.15 ofrece un ejemplo del tránsito de los datos recopilados en un hospital o centro de atención o una clínica a través de un programa de vigilancia.

Fig. 3.15. Ejemplo de diagrama de flujo para el manejo de datos





El protocolo de recopilación y manejo de los datos comprende procedimientos para:

- la identificación y el registro de las anomalías congénitas por parte de profesionales sanitarios en todos los servicios hospitalarios participantes;
- la formación del personal responsable de codificar las anomalías congénitas según el sistema de codificación de la CIE-10 (12);
- la toma de fotografías de los fetos o neonatos con anomalías congénitas, si procede en el contexto (véase el anexo J);
- la verificación de la información en el centro hospitalario participante;
- el envío de información al programa regional o nacional de vigilancia.

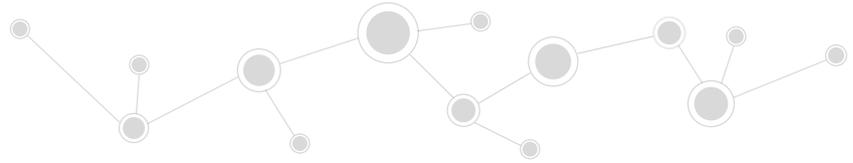
Por lo general, los casos de anomalías congénitas se identifican cuando se producen en las maternidades participantes de una zona de captación. El personal hospitalario que identifica a un feto o un neonato con una o varias anomalías congénitas suele registrar esta información en un libro de registro, basándose para ello en procedimientos normalizados.

La identificación de los casos se basa en criterios específicos, y el diagnóstico al nacer lo lleva a cabo un dispensador de atención de salud con experiencia. Si dicho dispensador no está disponible en el centro, se pueden tomar fotografías del feto o el neonato aquejado de la anomalía congénita e incorporarlas a la historia clínica para que posteriormente un especialista o dispensador de atención de salud con experiencia o un grupo de expertos que trabajen en el programa de vigilancia de anomalías congénitas verifiquen el diagnóstico (26). Por lo general, un miembro del personal del hospital o una persona con una formación especial toma al menos tres fotografías: una del feto o el neonato de frente, una de espaldas, y una o más de la parte o partes del cuerpo afectadas. Si se puede, al tomar la fotografía es importante colocar una cinta métrica junto a la zona o zonas afectadas para así documentar el tamaño de estas, y también se incluirá en la imagen algún tipo de número de identificación, para que se pueda vincular correctamente la fotografía a un caso concreto. En el anexo J se ofrecen más sugerencias sobre la toma de fotografías de fetos y neonatos con anomalías congénitas.

La frecuencia con la que se notificarán los datos al registro regional o nacional (por ejemplo, cada semana o cada mes) se puede definir en el protocolo de la vigilancia y dependerá del personal de vigilancia disponible y de las circunstancias propias de cada servicio participante.

Se elaborará un protocolo para el personal que trabaje en el programa de vigilancia, ya sea de ámbito regional o nacional; comprenderá procedimientos para:

- La verificación de los datos
- La aplicación de los criterios de inclusión de los casos en la base de datos
- El análisis de los datos
- La notificación y el intercambio de datos
- La protección de la información privada del paciente y de su familia
- El mantenimiento de la confidencialidad (en el capítulo 2 se ofrece más información sobre la privacidad y la confidencialidad)
- El referido y el tratamiento –clínico y quirúrgico– de los casos, si procede.



El personal encargado de manejar los datos es el responsable de examinar la información remitida por los hospitales participantes y comprobar si los formularios están completos, es decir, si se han cumplimentado todos los ítems y se han incluido los diagnósticos literales y codificados. Cuando la información parezca incorrecta o incompleta, el personal que supervise la verificación de los datos podrá devolver el formulario al centro y solicitar que se examine de nuevo, se complete o ambas cosas. Antes de ingresar los casos en la base de datos, deberá examinarlos un médico para verificar la anomalía congénita y su codificación.

Recopilación y manejo de los datos

La recopilación exacta de los datos y su manejo, que incluye el almacenamiento y el análisis, son componentes clave de todo programa de vigilancia de anomalías congénitas, y para estas labores se pueden utilizar diversos instrumentos y métodos de recopilación de datos. Unos sistemas de datos bien diseñados mejoran el manejo de estos, permiten elaborar análisis estadísticos e intercambiar información entre los distintos programas de vigilancia, y respaldan la vinculación de los datos sobre anomalías congénitas con otras informaciones disponibles para actividades de vigilancia, investigación y prevención.

Recopilación de datos

Es importante que sea personal capacitado del programa quien recopile y analice los datos de la vigilancia, y también que los datos sean exactos y de alta calidad antes de proceder a su análisis; si esto se hace bien, brindará información exacta, puntual y completa sobre la prevalencia de anomalías congénitas.

Calidad de los datos

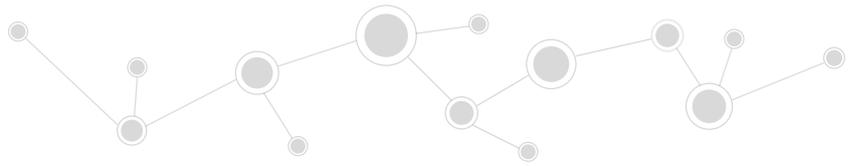
La calidad de los datos se funda en tres atributos principales: exhaustividad, exactitud y puntualidad.

La *exhaustividad* alude a la medida en que se han recopilado datos de todos los casos y los de cada caso están completos; por ejemplo, se han identificado todos los casos de una fuente de datos durante un periodo concreto, y en cada uno de ellos se han extractado todos los datos necesarios. Las auditorías de hospitales y la vinculación de los casos con los registros civiles o con centros de diagnóstico especializados pueden ayudar a evaluar la exhaustividad de la detección de los casos.

La *exactitud* alude a la medida en que los datos son fieles, correctos y válidos. Los métodos que ayudan a velar por la exactitud de los datos comprenden la reextracción de la información, las auditorías de la validez (p. ej., identificación de diagnósticos no detectados o de problemas de codificación), las revisiones clínicas (p. ej., verificación de códigos, pruebas y procedimientos), y la verificación del ingreso de datos (p. ej., programas adaptados para realizar comprobaciones de intervalos, campos automatizados, rechazo de los datos que se sabe que son inexactos, consultas sistemáticas de datos para detectar ingresos duplicados e identificación de problemas relacionados con las variables).

La *puntualidad* alude a la medida en que los datos se recopilan y analizan en los plazos previstos. Se mide por el tiempo que transcurre entre la fecha del diagnóstico y la de extracción de los datos, entre la fecha de extracción y la de envío de la información a la oficina, y entre la fecha de llegada a esta y la de ingreso en el sistema.

Los procedimientos de recopilación de datos se llevan a cabo de manera correcta y sistemática. Por lo general, los protocolos incluyen exámenes de la información en las fuentes de los datos para verificar que estos se registran de manera normalizada. Asimismo, si es factible, se establecerá un proceso por el que se examinará una muestra de las historias clínicas para



comprobar que la información recogida en los formularios de extracción refleja la que figura en aquellas.

Los datos de mala calidad pueden llevar a conclusiones erróneas sobre la ocurrencia de una anomalía congénita en una población e influir notablemente en el proceso de toma de decisiones de las autoridades de salud pública.

A continuación se ofrecen algunos ejemplos de factores que podrían afectar a la calidad de los datos:

- Ausencia de valores (por ejemplo, campos de datos vacíos en el formulario de extracción)
- Ingreso de casos por duplicado
- Errores en el diagnóstico, la descripción o la codificación de las anomalías congénitas
- Sesgos relacionados con una representación escasa o excesiva, lo cual puede ocurrir cuando:
 - o se incluyen solo los casos muy graves;
 - o se incluyen solo los casos de entornos urbanos;
 - o los datos proceden solo de fuentes de datos del sector privado;
 - o se incluyen casos de fuera de la zona de captación.

Los programas interesados en obtener información más detallada sobre la gestión de datos hallarán sugerencias en las directrices elaboradas por la NBDPN de los EE. UU. (14).

Análisis e interpretación de los datos

Prevalencia

En la vigilancia de anomalías congénitas no se suele usar «incidencia» para describir la ocurrencia de anomalías congénitas; este término se refiere a todos los nuevos casos de anomalías congénitas. Dado que no se pueden contabilizar con exactitud los abortos espontáneos, se propone medir la ocurrencia de anomalías congénitas mediante la «prevalencia en nacidos vivos», la «prevalencia al nacer» o la «prevalencia total».

En un programa de vigilancia de ámbito poblacional, la prevalencia de anomalías congénitas se calcula tomando como numerador la cifra total de casos existentes no duplicados (es decir, nacidos vivos y mortinatos y o interrupciones voluntarias del embarazo) y como denominador, el número total de nacidos vivos en la población de partida, todo ello en una zona de captación y durante un tiempo determinado. En el caso de la vigilancia de ámbito hospitalario, la prevalencia de anomalías congénitas se calcula tomando como numerador la cifra total de casos no duplicados aparecidos en un hospital y como denominador, la cifra total de nacidos vivos en ese hospital (la prevalencia hospitalaria puede incluir uno o más hospitales).

Nota: Es importante recordar que las estimaciones de la prevalencia basadas en datos hospitalarios pueden estar sesgadas, ya que solo dan la prevalencia de la anomalía en los hospitales participantes; no son estimaciones reales de la prevalencia de una anomalía en una población.

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

Por lo general, la prevalencia de anomalías congénitas se calcula y presenta como prevalencia por cada 10 000 nacidos vivos. Se puede calcular para todas las anomalías congénitas, para una en particular o para grupos de ellas. La expresión que se muestra a continuación se utiliza para calcular la prevalencia al nacer de anomalías congénitas, partiendo de que se están registrando tanto los nacidos vivos como los mortinatos:



Prevalencia al nacer = $a/b \times 10\,000$

a: Número de nacidos vivos y mortinatos con una determinada anomalía congénita (p. ej., espina bífida) contabilizados en la población de partida durante un año.

b: Número de nacidos vivos y mortinatos (durante ese mismo año).

$$1. \quad \text{Prevalencia en nacidos vivos} = \frac{\text{live birth cases}}{\text{total live births}} \times 10\,000$$

$$2. \quad \text{Prevalencia al nacer} = \frac{\text{casos en nacidos vivos y mortinatos}}{\text{número total de nacidos vivos y mortinatos}} \times 10\,000$$

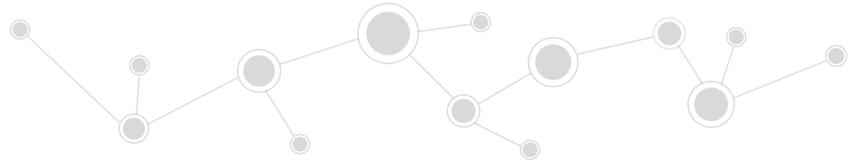
$$3. \quad \text{Prevalencia total} = \frac{\text{casos en nacidos vivos, mortinatos e IVEAF}}{\text{número total de nacidos vivos, mortinatos e IVEAF}} \times 10\,000$$

IVEAF = interrupción voluntaria del embarazo por anomalía fetal.

El numerador incluye los nacidos vivos y mortinatos conocidos con anomalías congénitas y las interrupciones voluntarias del embarazo con anomalías congénitas (si se dispone de estos datos), o todas ellas. El denominador solo incluye los nacidos vivos y los mortinatos (si se dispone de estos datos), ya que es prácticamente imposible contabilizar el número total de embarazos malogrados. Dado que el número de estos es relativamente pequeño en comparación con el número de nacidos vivos, su exclusión afecta poco a la estimación de la prevalencia. Los abortos espontáneos no están incluidos ni en el numerador ni en el denominador porque es prácticamente imposible contabilizar su número total.

El número de casos y la prevalencia bruta son indicadores habituales de la magnitud que a menudo se presentan con respecto al tiempo, el área geográfica, características demográficas o diversas combinaciones de estos factores (por ejemplo, por edad, raza y sexo). Cuando se detectan cambios en la prevalencia, se describen y analizan. Son muchos los factores que podrían influir en la prevalencia de un evento de salud: variaciones de la población debido a migraciones, mejora de las técnicas de diagnóstico y de notificación, o cambios en el sistema o los métodos de vigilancia. Es importante tener en cuenta estos factores a la hora de interpretar los resultados.

La descripción de los cambios a lo largo del tiempo es una manera importante de detectar tendencias. Una comparación del número de notificaciones de casos recopiladas durante un tiempo determinado puede ayudar a identificar las diferencias entre el número de casos en un periodo actual y el número en periodos de años anteriores. Estas diferencias pueden ayudar a determinar las distribuciones estacionales. El número de casos puede variar según la ubicación geográfica, por lo que el análisis por lugares ayudaría a identificar dónde se está produciendo un aumento de casos. En el caso de las anomalías congénitas raras, para poder ofrecer estimaciones estables es importante tener en cuenta el tamaño de la unidad geográfica que va a considerarse. El análisis de las características demográficas informa sobre las correspondientes a los individuos



con determinadas anomalías congénitas; las variables demográficas más utilizadas para el análisis son la edad, el sexo y la raza y el origen étnico.

En el anexo K se enumeran las estimaciones de la prevalencia de las anomalías congénitas seleccionadas en este manual para los años 2004-2008 y registradas por los programas de vigilancia que informan a la ICBDSDR.

Interpretación

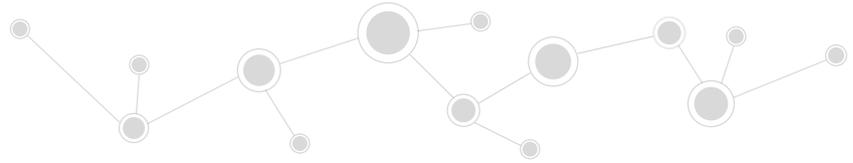
En el cuadro 3.4 se presenta un ejemplo de cálculo de la prevalencia de anomalías congénitas que pone de relieve la importancia de conocer el denominador. Si solo se conoce el número de casos (datos del numerador) y no se tiene información sobre el denominador, se puede interpretar erróneamente la verdadera carga de una anomalía congénita.

Table 3.4. Ejemplo de cálculo de la prevalencia que ilustra la importancia del denominador

	Numerador: número total de casos de anomalías congénitas por año	Denominador	Prevalencia	Casos por cada 10 000 nacidos vivos
País (ejemplo A)	100	100 000 (número total de nacidos vivos por año en la región o en toda la zona de captación)	0.001	10 por cada 10 000
País (ejemplo B)	100	10 000 (número total de nacidos vivos por año en los ocho hospitales de la zona de captación)	0.01	100 por cada 10 000
País (ejemplo C)	100	1000 (número total de nacidos vivos por año en un hospital de referencia de la zona de captación)	0.1	1000 por cada 10 000

Ejemplo A

Un país decide poner en marcha un programa de vigilancia de anomalías congénitas en una región en la que se estima que el número total de nacidos vivos por año es de 100 000. Será un programa de ámbito poblacional e incluirá a todos los fetos y neonatos identificados con anomalías congénitas en la región. Al cabo de un año, el programa ha identificado a 100 fetos y neonatos con anomalías congénitas. La prevalencia de anomalías congénitas de esa región será de 0,001 (10 casos por cada 10 000 nacidos vivos).



Ejemplo B

Un país decide poner en marcha un programa de vigilancia de anomalías congénitas en todas las maternidades de una región, de manera que participarán ocho hospitales y solo se contabilizarán los fetos y neonatos con anomalías congénitas que hayan nacido en alguno de ellos. Se calcula que el número total de nacimientos por año en los ocho hospitales es de 10 000. Al cabo de un año, el programa ha identificado 100 fetos y neonatos con anomalías congénitas. En esos hospitales, la prevalencia de anomalías congénitas será de 0,01 (100 casos por cada 10 000 nacidos vivos).

Ejemplo C

Un país decide poner en marcha un programa de vigilancia de anomalías congénitas en un hospital de referencia de una región al que se suelen referir los partos de fetos en los que se detectan anomalías congénitas durante el embarazo. En él se producen habitualmente 1000 nacimientos por año. Al cabo de un año, el hospital ha identificado 100 fetos y neonatos con anomalías congénitas, por lo que en ese centro en concreto la prevalencia de anomalías congénitas será de 0,1 (1000 casos por cada 10 000 nacidos vivos).

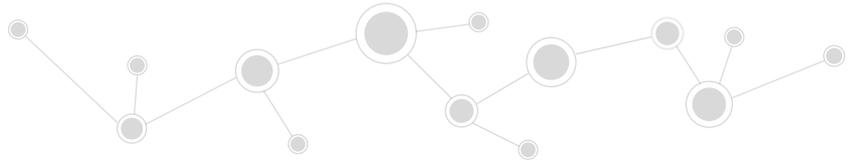
Si no se conoce el denominador de cada ejemplo, se puede malinterpretar la estimación de la prevalencia. En el ejemplo C, dicha estimación podría indicar que este país tiene una alta prevalencia de anomalías congénitas, cuando en realidad la estimación deriva de un denominador pequeño y el centro es un hospital de referencia. Las estimaciones de los ejemplos B y C representan la prevalencia de ocho hospitales y un hospital de referencia, respectivamente, por lo que no deberían considerarse verdaderas estimaciones de la prevalencia. En el ejemplo A, el cálculo se basa en el número total de nacidos vivos de una población, por lo que es el que ofrece la estimación más exacta de la prevalencia.

4. Diagnóstico y codificación de las anomalías congénitas

Lista inicial de anomalías congénitas que podrían incluirse en el seguimiento

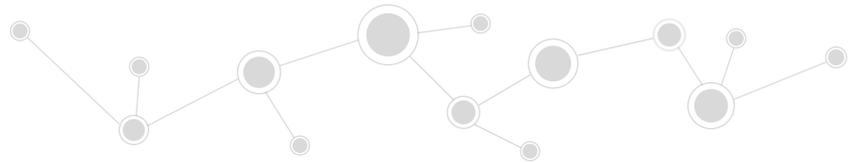
Se pueden elaborar programas de vigilancia orientados a registrar una serie de trastornos. Aunque algunos países tienen programas más desarrollados que otros, dados los fines del presente manual, se propone a continuación una lista inicial de anomalías congénitas que podrían ser objeto de seguimiento. Se han elegido porque son relativamente fáciles de identificar al nacer, tienen un notable impacto sobre la salud pública y en el caso de algunas de ellas cabría la prevención primaria. Además, los programas interesados en obtener información más detallada sobre la inclusión del diagnóstico prenatal en los programas de vigilancia de anomalías congénitas hallarán algunas propuestas y consejos útiles y prácticos en las directrices elaboradas por la NBDPN en los EE. UU. (14).

- Malformaciones congénitas del sistema nervioso
 - o Anencefalia
 - o Craneorraquisquisis
 - o Iniencefalia
 - o Encefalocele
 - o Espina bífida



- Paladar hendido y labio fisurado
 - o Paladar hendido aislado
 - o Labio fisurado aislado
 - o Paladar hendido con labio fisurado
- Malformaciones congénitas de los órganos genitales
 - o Hipospadias
- Malformaciones y deformidades congénitas del sistema osteomuscular
 - o Pie equinovaro (talipes equinovarus)
 - o Defectos por reducción de las extremidades superiores e inferiores (longitudinales, transversales e intercalares)
 - o Exómfalos/onfalocele
 - o Gastrosquisis

A medida que, en el proceso de desarrollo del programa de vigilancia, los establecimientos de salud, hospitales participantes y el personal del programa van adquiriendo experiencia, se pueden ir añadiendo a la lista otras anomalías congénitas, empezando por las que suscitan especial interés o preocupación en el país o la región, y en último término se podrían incluir todas las anomalías congénitas mayores enumeradas en el capítulo XVII de la CIE-10, titulado «Malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas (Q00-Q99)» (12). Sin embargo, datos de alta calidad relativos a un pequeño número de anomalías congénitas serán más útiles para la salud pública que datos de mala calidad sobre todas las anomalías congénitas. Es importante que las decisiones acerca de qué defectos se incluirán se evalúen en función de los recursos disponibles. Si el feto o el neonato tiene al menos una anomalía congénita que cumple las condiciones para ser registrada, esta y todas las demás anomalías congénitas mayores y menores observables se describirán con detalle y se incluirán en el formulario de extracción de datos (véase el anexo G). Al codificar las anomalías congénitas es importante hacerlo con la mayor especificidad posible y evitar el uso de códigos inespecíficos o demasiado generales. En el capítulo 5 se ofrece más información sobre la codificación.



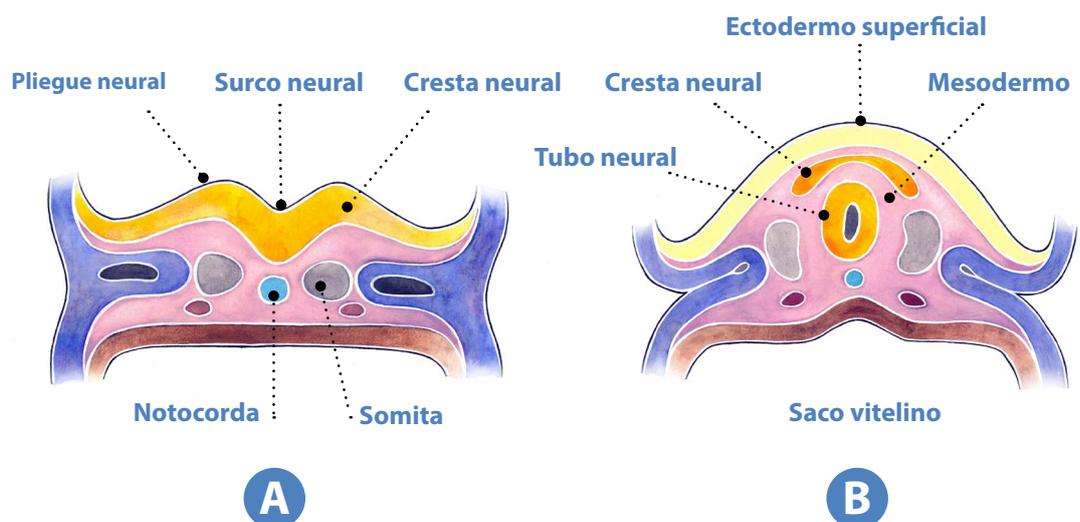
Anomalías congénitas del sistema nervioso

Los defectos del tubo neural afectan al encéfalo y la médula espinal y se encuentran entre las anomalías congénitas más frecuentes (véase la figura 4.1). La imagen A muestra una sección transversal del extremo rostral del embrión unas tres semanas después de la concepción en la que se observa el surco neural en proceso de cierre, situado sobre la notocorda. Los pliegues neurales son los márgenes elevados del tubo neural, coronados por la cresta neural, y delimitan el surco neural central. La imagen B muestra una sección transversal de la porción media del embrión tras el cierre del tubo neural. Este, que en última instancia dará origen a la médula espinal, está ahora cubierto por el ectodermo de superficie (que más tarde formará la piel). A partir del mesodermo intermedio se formará la columna vertebral. La notocorda está regresando. La imagen C muestra los rasgos clínicos y de desarrollo de los principales tipos de defectos del tubo neural. El esquema central es la visión dorsal de un embrión en desarrollo en la que se observa un tubo neural que está cerrado en el centro, pero sigue abierto en los extremos craneal y caudal. Las líneas de puntos A y B representan las secciones transversales de las imágenes A y B. Las bandas sombreadas apuntan a la región del tubo neural relacionada con cada defecto.

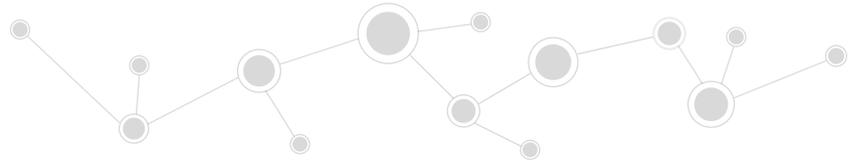
En la anencefalia, la ausencia de encéfalo y bóveda craneal puede ser total o parcial. La craneorraquisquisis se caracteriza por anencefalia acompañada de un defecto óseo contiguo de la columna vertebral y la exposición del tejido nervioso. En la espina bífida abierta, un defecto óseo de los arcos vertebrales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

Los tipos más frecuentes de defectos del tubo neural son la anencefalia, el encefalocele y la espina bífida.

Fig. 4.1. Neural tube defects



Fuente: adaptado de Botto et al., N. Engl. J. Med. 1999; 341: 1509-1519, con autorización de la editorial.



Anencefalia



Craneorraquisquisis



Espina bífida abierta



Neuroporo craneal

A

B

Neuroporo caudal

Pliegue neural

C

Somita

Surco neural



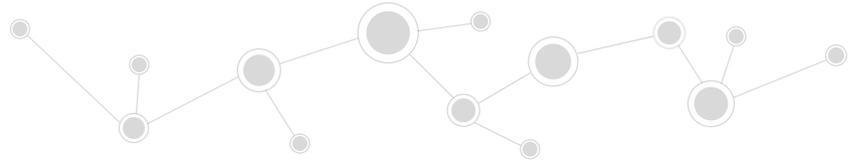
Iniencefalia



Encefalocele



Espina bífida cubierta/cerrada



Anencefalia (Q00.0)

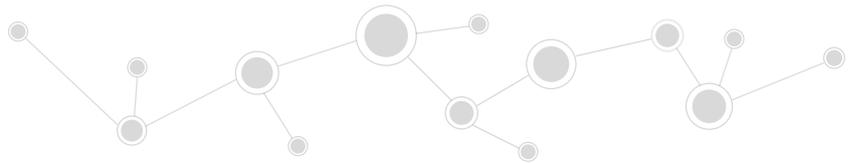
La anencefalia (véase la figura 4.2) se caracteriza por la ausencia total o parcial del encéfalo, junto con la ausencia total o parcial de la bóveda craneal y la piel que la recubre. Existen otros dos términos para designar esta anomalía, aunque rara vez se usan: *holoanencefalia*, en la cual el defecto óseo se extiende a través del foramen magno (agujero occipital) y afecta a todo el cráneo, y *meroanencefalia*, en la cual el defecto óseo se limita a la parte anterior del cráneo.

Otros dos términos que se emplean a veces como sinónimos de anencefalia pueden ser fuente de confusión, ya que también se usan para describir otras anomalías. Uno de ellos es *acrania*, utilizado a menudo para referirse a la *acalvaria*, o ausencia de neurocráneo (huesos de la bóveda craneal, duramadre y músculos asociados) y que no se considera relacionado con los defectos del tubo neural. El otro es *acefalia*, cuyo significado literal es «ausencia de la cabeza» y forma parte de un conjunto de anomalías observadas en los gemelos acardios. Estos dos términos, *acrania* y *acefalia*, no se codifican como anencefalia; el diagnóstico de *acrania* se puede examinar para decidir si sería más apropiado el de anencefalia.



Fig. 4.2. Anencefalia (Q00.0)

Fotografía: cortesía del proyecto de colaboración entre los CDC y la Universidad de Medicina de Beijing.



Craneorraquisquisis (Q00.1)

La craneorraquisquisis (véase la figura 4.3) consiste en la presencia de anencefalia con un defecto contiguo de la columna vertebral sin meninges que recubran el tejido nervioso (raquisquisis). Puede limitarse a la región cervical o afectar a todo el raquis. Estos neonatos pueden presentar también una retroflexión de la columna que recuerda al hábito corporal de los aquejados de iniencefalia.



Fig. 4.3. Craneorraquisquisis (Q00.1)

Fotografías: cortesía del proyecto de colaboración entre los CDC y la Universidad de Medicina de Beijing.

Iniencefalia (Q00.2)

La iniencefalia (véase la figura 4.4) es un raro y complejo defecto del tubo neural que afecta al occipucio y el inión y causa una retroflexión extrema de la cabeza, combinada de forma variable con un encefalocele occipital o raquisquisis de la columna cervical y torácica. En la iniencefalia el cráneo está siempre cerrado, lo que ayuda a distinguirla de la anencefalia con retroflexión raquídea.



Fig. 4.4. Iniencefalia (Q00.2)

Fotografías: cortesía del proyecto de colaboración entre los CDC y la Universidad de Medicina de Beijing.



Códigos de la CIE-10 y códigos utilizados por el Royal College of Paediatrics and Child Health (RCPCH)

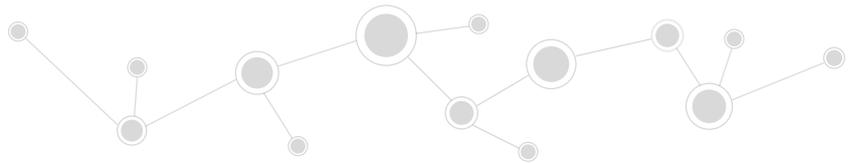
- Q00** Anencefalia y malformaciones similares (evítese el uso de este código general si se dispone de información más específica)
- Q00.0** Anencefalia; holoanencefalia; meroanencefalia
- Q00.00** Acrania
- Q00.00** Amielencefalia
- Q00.01** Hemianencefalia
- Q00.01** Hemicefalia
- Q00.1** Craneorraquisquisis
- Q00.2** Iniencefalia

Nota: En los casos en que hay anencefalia y espina bífida, pero una no es continuación de la otra, ambas anomalías deberán codificarse; sin embargo, al contabilizar las malformaciones solo se tendrá en cuenta la anencefalia.

Exclusiones

- Q00.00** Acefalia
- Q75.8** Acalvaria (ausencia de bóveda craneal especificada)
- Q79.80** Otras malformaciones congénitas del sistema osteomuscular. Presencia de bridas amnióticas/bridas estrangulantes o constrictivas/bandas de constricción^a

^a La ICBDSDR utiliza el código Q79.80 para identificar la presencia de una brida amniótica. La anomalía se codifica con el código de la anomalía congénita específica y con el Q79.80 de las bridas amnióticas.



Encefalocele

(Q01, Q01.0, Q01.1, Q01.2, Q01.8, Q01.9, Q61.90)

El encefalocele (véase la figura 4.5) es una lesión quística pedunculada o sésil que sobresale a través de un defecto en el cráneo; puede contener meninges y tejido encefálico herniados (encefalocele o meningoencefalocele) o solo meninges (meningocele craneal). Se localiza generalmente en la zona occipital, pero en Asia Sudoriental la localización anterior (frontal o nasofrontal) es la más frecuente (véase la figura 2.5c, d) (28). Se observa también en la secuencia de bridas amnióticas con atrapamiento de la cabeza.

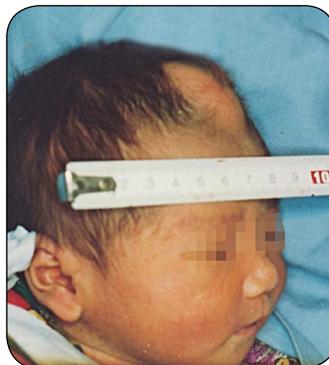


Fig. 4.5 Encefalocele

a. Encefalocele frontal (Q01.0)

Fotografías: cortesía del proyecto de colaboración entre los CDC y la Universidad de Medicina de Beijing.



b. Encefalocele nasofrontal (Q01.1)

Fotografía: cortesía del Dr Jaime Frías (EE.UU.).



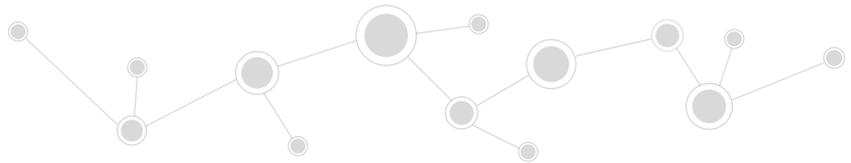
c. Encefalocele occipital (Q01.2)

Fotografía: cortesía del proyecto de colaboración entre los CDC y la Universidad de Medicina de Beijing.



Códigos de la CIE-10 y códigos adicionales utilizados por el RCPCH

- Q01** Encefalocele (evítese el uso de este código general si se dispone de información más específica); encefalomielocele; hidroencefalocele; hidromeningocele craneal; meningocele cerebral; meningoencefalocele
- Q01.0** Encefalocele frontal
- Q01.1** Encefalocele nasofrontal
- Q01.2** Encefalocele occipital
- Q01.8** Encefalocele de otros sitios; si se dispone de códigos más específicos, utilícese el que corresponda de los siguientes:
- Q01.80** Encefalocele parietal
- Q01.81** Encefalocele orbitario
- Q01.82** Encefalocele nasal
- Q01.83** Encefalocele rinofaríngeo
- Q01.9** Encefalocele, no especificado



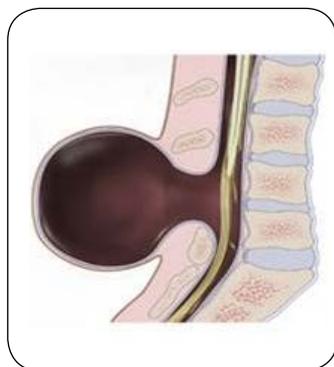
Espina bífida

(Q05, Q05.0, Q05.1, Q05.2, Q05.3, Q05.4, Q05.5, Q05.6, Q05.7, Q05.8, Q05.9)

Espina bífida es un término general utilizado para designar un defecto raquídeo del tubo neural en el que parte de las meninges, de la médula espinal o de ambas sobresale a través de una abertura de la columna vertebral (véase la figura 4.6). La hidrocefalia es una complicación frecuente, en particular entre los niños con mielomeningoceles abiertos (recubiertos por membranas). Los tipos específicos de espina bífida comprenden:

- El meningocele: este tipo de espina bífida se caracteriza por la hernia de las meninges a través de un defecto de la columna vertebral y la formación de un quiste lleno de líquido cefalorraquídeo. No contiene médula espinal, pero pueden estar presentes algunos elementos neurales.
- El mielomeningocele: consiste en una protrusión de las meninges y la médula espinal a través de una abertura en la columna vertebral. Es el tipo más frecuente de espina bífida, y representa alrededor del 90% de todos los casos.
- Mielocele: en este tipo de espina bífida, la médula espinal abierta, cubierta por una fina membrana, sobresale a través del defecto en la columna vertebral.

Fig. 4.6. Espina bífida



a. Meningocele (Q05)



b. Mielomeningocele (Q05)



c. Mielocele o mielosquisis (Q05)

Fotografía: c, cortesía del proyecto de colaboración entre los CDC y la Universidad de Medicina de Beijing.

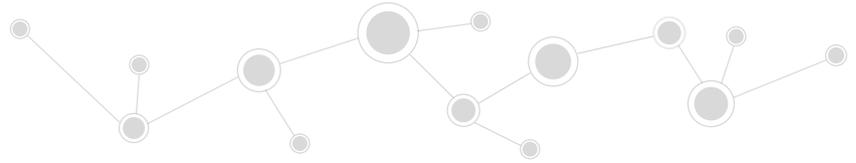


Fig. 4.6. Espina bífida



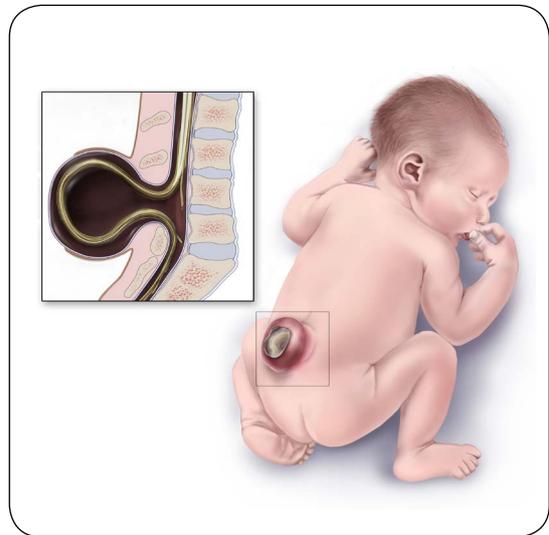
d. Espina bífida lumbar



e. Espina bífida cervical sin hidrocefalia (Q05.5)

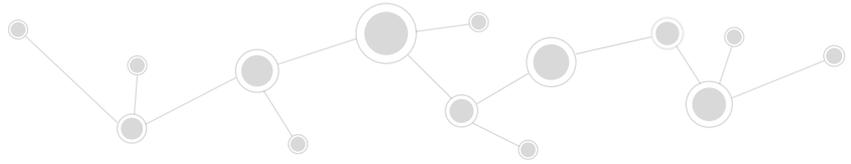


f. Espina bífida lumbosacra sin hidrocefalia (Q05.7)



g. Espina bífida lumbar sin hidrocefalia (Q05.7)

Fotografías: d, cortesía de la Dra Idalina Montes y el Dr Rafael Longo (Puerto Rico); e y f, cortesía del proyecto de colaboración entre los CDC y la Universidad de Medicina de Beijing.



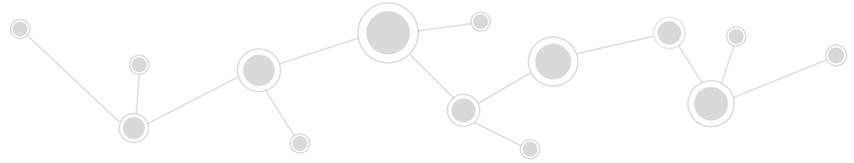
Códigos de la CIE-10 y códigos adicionales utilizados por el RCPCH

- Q05** Espina bífida
(evítase el uso de este código general si se dispone de información más específica)
Hidromeningocele (raquídeo); meningocele (raquídeo); meningomielocele
Mielocele; mielomeningocele; raquisquisis; espina bífida (abierta) (quística);
siringomielocele
- Q05.0** Espina bífida cervical con hidrocefalia
- Q05.1** Espina bífida torácica con hidrocefalia
- Q05.2** Espina bífida lumbar con hidrocefalia
Espina bífida lumbosacra con hidrocefalia
- Q05.3** Espina bífida sacra con hidrocefalia
- Q05.4** Espina bífida con hidrocefalia, sin otra especificación (ubicación no especificada)
- Q05.5** Espina bífida cervical sin hidrocefalia
- Q05.6** Espina bífida torácica sin hidrocefalia
- Q05.7** Espina bífida lumbar sin hidrocefalia
Espina bífida lumbosacra sin hidrocefalia
- Q05.8** Espina bífida sacra sin hidrocefalia
- Q05.9** Espina bífida, no especificada

Nota: en los casos en que hay anencefalia y espina bífida, pero una no es continuación de la otra, ambas anomalías deberán codificarse; sin embargo, al contabilizar las malformaciones solo se tendrá en cuenta la anencefalia.

Exclusiones

- Q07.0** Síndrome de Arnold-Chiari
- Q76.0** Espina bífida oculta



Paladar hendido y labio fisurado

El labio fisurado con o sin paladar hendido y el paladar hendido aislado se conocen en conjunto como hendiduras o fisuras orofaciales. A continuación se ofrecen las descripciones de cada una de estas anomalías. Para ayudar a comprenderlas, en la figura 4.7 se muestra la estructura de un paladar normal.

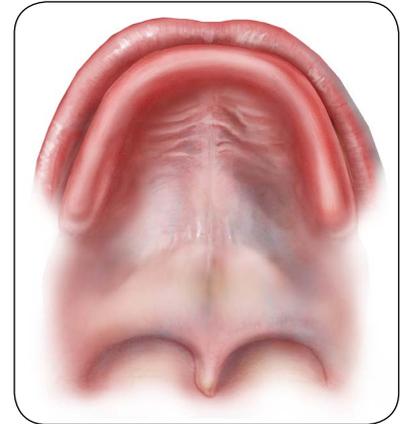


Fig. 4.7. Paladar normal

Paladar hendido

(Q35, Q35.1, Q35.3, Q35.5, Q35.59, Q35.9, Q87.0)

El paladar hendido se caracteriza por la fusión incompleta del paladar secundario y puede afectar a los paladares blando y duro (véase la figura 4.8) o solo al paladar blando. La lateralidad de la fisura del paladar es difícil de determinar, y algunos creen que no existe.

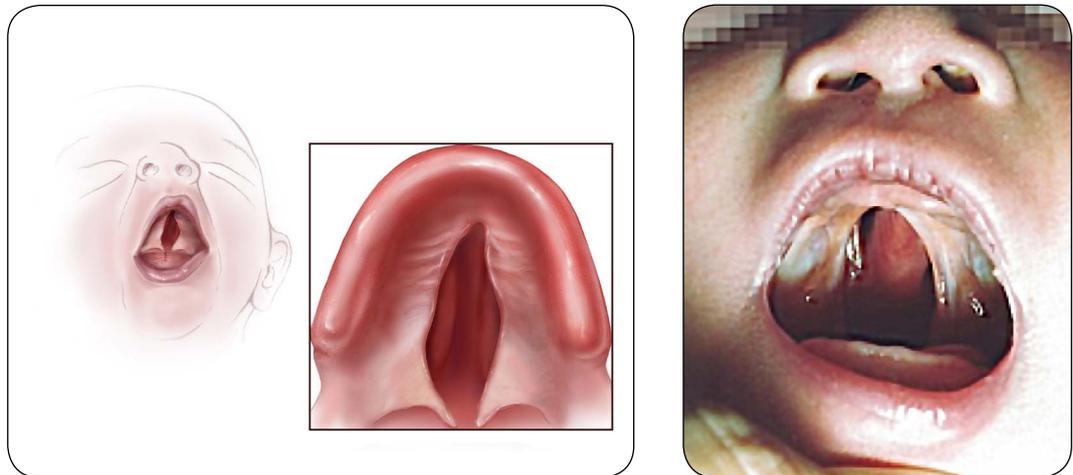


Fig. 4.8. Fisura del paladar duro y del paladar blando (Q35.59)

Fotografía: cortesía del proyecto de colaboración entre los CDC y la Universidad de Medicina de Beijing.



Códigos de la CIE-10 y códigos adicionales utilizados por el RCPCH

Q35	Paladar hendido (evítase el uso de este código general si se dispone de información más específica) Fisura palatina, palatosquisis
Q35.1	Hendidura del paladar duro
Q35.3	Hendidura del paladar blando
Q35.5	Hendidura del paladar duro y del paladar blando
Q35.59	Hendidura completa del paladar Hendidura del paladar duro y del paladar blando
Q35.9	Hendidura del paladar, sin otra especificación
Q87.0	Síndrome, secuencia o complejo de (Pierre) Robin (comprende micrognatia, desplazamiento posterior de la lengua y paladar hendido) ^a

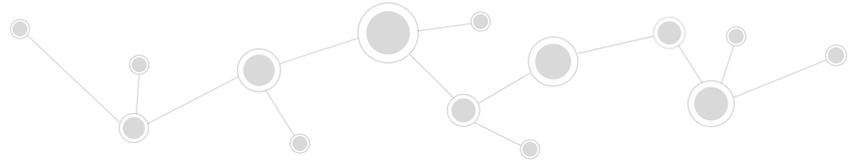
Nota: la mayoría de los especialistas no aceptan la existencia de lateralidad en la fisura del paladar, ya que esta anomalía es consecuencia de un defecto de la fusión de las crestas palatinas en la línea media. Por ello, los códigos preferidos son: Q35.1 Fisura del paladar duro; Q35.3 Fisura del paladar blando; Q35.59 Fisura del paladar duro y el paladar blando; Q35.9 Fisura del paladar y Q87.0 Síndrome, secuencia o complejo de (Pierre) Robin (comprende micrognatia, desplazamiento posterior de la lengua y fisura del paladar).

Exclusiones

Q35.7	Fisura de la úvula / Úvula bífida
Q35.9	Hendidura submucosa del paladar
Q37–Q37.9	Paladar hendido con labio fisurado ^b
Q38.5	Ausencia de úvula

^a La CIE-10 excluye del grupo Q35 el síndrome o secuencia de Robin (o de Pierre Robin), pero como es una anomalía muy frecuente, propone utilizar el código Q87.0.

^b El paladar hendido con labio fisurado se incluye en un grupo aparte (véase a continuación).



Labio fisurado (Q36, Q36.0, Q36.9, Q36.90, Q36.99)

El labio fisurado (véase la figura 4.9) se caracteriza por una fisura parcial o completa del labio superior. Puede ser unilateral o bilateral e ir acompañado de una fisura de la encía. Los casos de labio fisurado con hendidura del paladar primario (anterior al foramen o agujero incisivo) se codifican como labio fisurado solo, porque las fisuras del paladar primario afectan solo al alvéolo y, desde el punto de vista embriológico, guardan relación con el labio fisurado y son distintas de las hendiduras del paladar secundario.



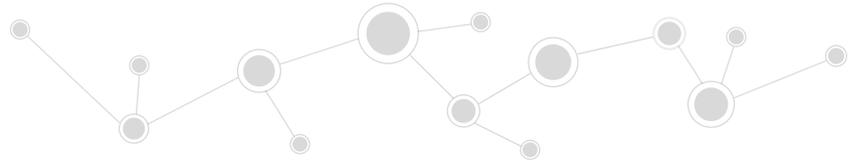
Fig. 4.9. Labio fisurado. a, b. unilateral (Q36.9); c. bilateral (Q36.0)

Fotografías: b. cortesía del Dr Jaime Frías (EE. UU.); c. cortesía del Dr Pedro Santiago y el Dr Miguel Yáñez (EE. UU.).

Códigos de la CIE-10 y códigos adicionales utilizados por el RCPCH

Q36	Labio fisurado (evítese el uso de este código general si se dispone de información más específica) Queilosquisis; fisura congénita del labio; hendidura labial congénita, labio hendido
Q36.0	Labio fisurado bilateral
Q36.9 or Q36.90	Labio fisurado, especificado como unilateral
Q36.99	Labio fisurado, sin otra especificación
Exclusiones	
Q36.1	Labio fisurado, línea media
Q37–Q37.9	Paladar hendido con labio fisurado ^a Seudofisura del labio superior o labio fisurado incompleto (no hay códigos de la CIE-10 asociados) Hendiduras o fisuras faciales oblicuas (fisuras faciales de Tessier) (no hay códigos de la CIE-10 asociados)

^a El paladar hendido con labio fisurado se incluye en un grupo aparte (véase a continuación).

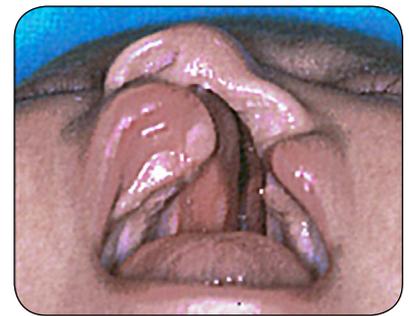
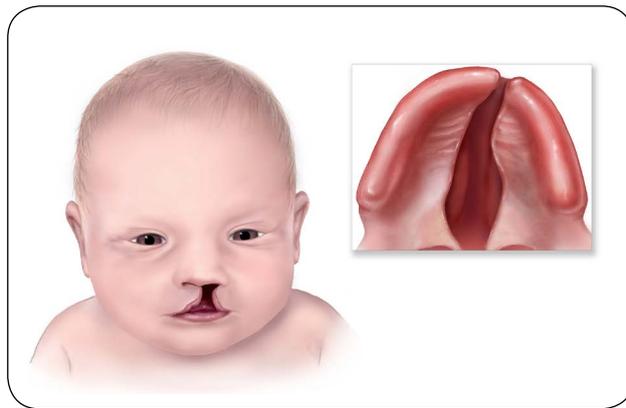


Paladar hendido con labio fisurado

(Q37, Q37.0, Q37.1, Q37.2, Q37.3, Q37.4, Q37.5, Q37.8, Q37.9, Q37.99)

El paladar hendido con labio fisurado se caracteriza por una fisura del labio superior que se extiende a través de los paladares primario y secundario, con o sin extensión a través del paladar blando (véase la figura 4.10).

Fig. 4.10. Paladar hendido con labio fisurado unilateral (Q37.10)



Fotografía: cortesía del Dr Pedro Santiago y el Dr Miguel Yáñez (EE. UU.).

Códigos de la CIE-10 y códigos adicionales utilizados por el RCPC

- Q37** Paladar hendido con labio fisurado (evítase el uso de este código general si se dispone de información más específica)
- Q37.0** Hendidura del paladar duro con labio fisurado bilateral
- Q37.10** Hendidura del paladar duro con labio fisurado, especificado como unilateral
- Q37.19** Hendidura del paladar duro con labio fisurado, sin otra especificación
- Q37.2** Hendidura del paladar blando con labio fisurado bilateral
- Q37.3** Hendidura del paladar blando con labio fisurado unilateral
- Q37.4** Hendidura del paladar duro y el paladar blando con labio fisurado bilateral
- Q37.5** Hendidura del paladar duro y el paladar blando con labio fisurado unilateral
- Q37.59** Hendidura del paladar duro y el paladar blando con labio fisurado, sin otra especificación
- Q37.8** Hendidura del paladar con labio fisurado bilateral, sin otra especificación
- Q37.9** Hendidura del paladar con labio fisurado unilateral, sin otra especificación
- Q37.99** Hendidura del paladar con labio fisurado, sin otra especificación

Exclusiones

Hendiduras o fisuras faciales oblicuas (fisuras faciales de Tessier)

- Q04.2** Casos con holoprosencefalia confirmada o probable
- Q79.80** Casos con presencia confirmada o probable de bridas amnióticas/bridas estrangulantes/bandas de constricción^a

^aLa ICBSR recomienda utilizar el código Q79.80 para identificar la presencia de una brida amniótica. La anomalía se codifica con el código de la anomalía congénita específica y con el Q79.80 de la brida amniótica.



Anomalías congénitas de los órganos genitales

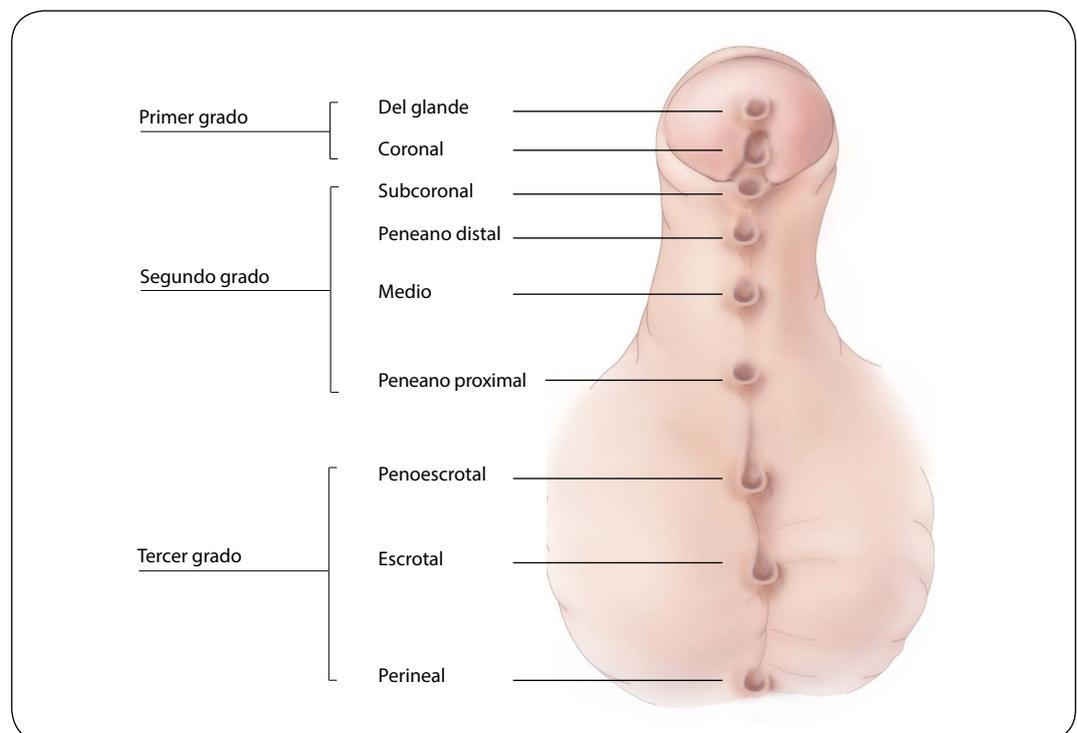
Hipospadias (Q54, Q54.0, Q54.1, Q54.2, Q54.3, Q54.4, Q54.8, Q54.9)

Desplazamiento del meato uretral en sentido ventral y proximal respecto al extremo del pene; se clasifica según la posición del meato en este:

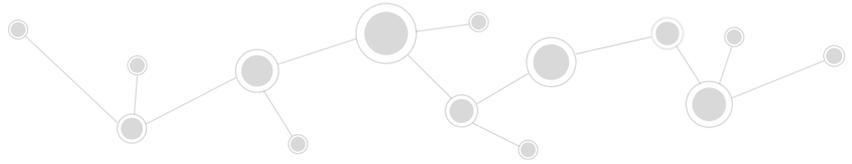
- Primer grado (Q54.0): el meato uretral se ubica en el glande (hipospadias del glande) o la corona (hipospadias coronal).
- Segundo grado (Q54.1): el meato uretral se ubica en el surco balanoprepucial o coronal (hipospadias subcoronal) o en el eje del pene (hipospadias peneano distal, medio o proximal).
- Tercer grado (Q54.2, Q54.3): el meato uretral se ubica en la unión del pene y el escroto (hipospadias penoescrotal o escrotal) o el perineo (hipospadias perineoescrotal, perineal o pseudovaginal).

El acortamiento del aspecto ventral del pene que se observa en hipospadias puede causar una curvatura conocida como cuerda congénita o encordamiento; es más frecuente en los casos graves, pero también puede ocurrir sin hipospadias.

Fig. 4.11. Hipospadias (Q54, Q54.0, Q54.1, Q54.2, Q54.3, Q54.4, Q54.8, Q54.9)

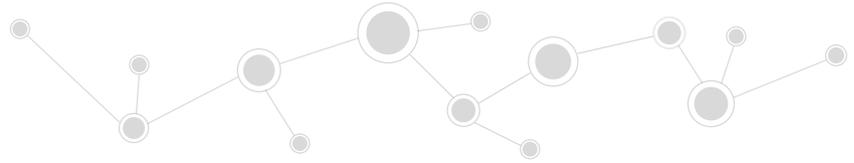


Nota: la ilustración indica todas las localizaciones posibles de la malformación, pero no se observarán todas en un mismo caso.



Subtipos:

- Q54** Hipospadias (evítese el uso de este código general si se dispone de información más específica)
- Q54.0** Hipospadias del glande: coronal/balánico o glandular
- Q54.1** Hipospadias peneano (hipospadias subcoronal)
- Q54.2** Hipospadias penoscrotal
- Q54.3** Hipospadias perineal
- Q54.8** Otros hipospadias, excluye: hipospadias femenino (**Q52.81**)
- Q54.9** Hipospadias, sin otra especificación



Malformaciones y deformidades congénitas del sistema osteomuscular

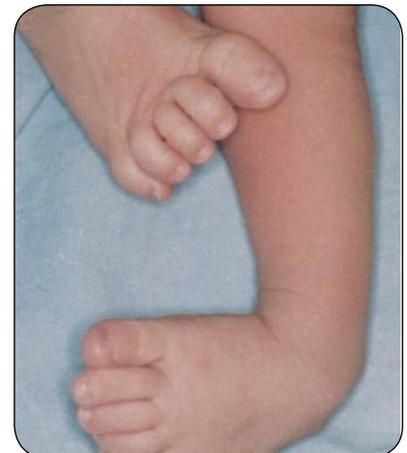
Pie equinovaro (*talipes equinovarus*) (Q66.0, Q66.1, Q66.4, Q66.8)

Se utiliza a veces el término «pie zambo» para describir diversos tipos de defectos del tobillo o del pie presentes al nacimiento. Sin embargo, los especialistas en traumatología y ortopedia lo emplean como sinónimo de pie equinovaro (véase la figura 4.12). Este trastorno, que puede aparecer con grados de intensidad muy diversos, se caracteriza por la aducción del antepié y el mediopié, la aducción del talón o el retropié, y la flexión plantar fija del tobillo (posición en equino) (29); es decir, el pie se dirige hacia abajo y hacia dentro y está rotado hacia el exterior sobre su eje. Otros defectos del pie y el tobillo comprenden el pie calcaneovalgo (en el que la articulación del tobillo está en flexión dorsal y el antepié se desvía hacia fuera) y el pie calcaneovaro (en el que la articulación del tobillo está en flexión dorsal y el antepié se desvía hacia dentro).



Códigos de la CIE-10 y códigos adicionales utilizados por el RCPCH

- Q66** Deformidades congénitas de los pies (evítese el uso de este código general si se dispone de información más específica)
- Q66.0** Pie equinovaro (*talipes equinovarus*)
- Q66.1** Pie calcaneovaro (*talipes calcaneovarus*)
- Q66.4** Pie calcaneovalgo (*talipes calcaneovalgus*)
- Q66.8** Otras deformidades congénitas de los pies
Pie zambo SAI (sin otra especificación)



Exclusiones

Pie zambo postural (sin códigos de la CIE-10 asociados)

Pie zambo asociado con diagnósticos o síndromes neuromusculares, como artrogriposis congénita múltiple, distrofia miotónica congénita y displasia diastrófica

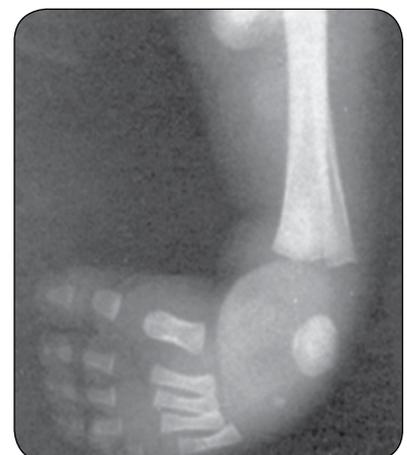
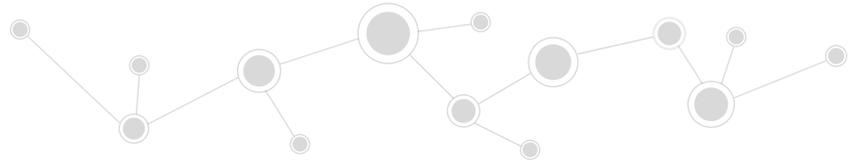


Fig. 4.12. Pie equinovaro (Q66.0)

Fotografía y radiografía: cortesía de la Dra Idalina Montes y el Dr Rafael Longo (Puerto Rico).



Defectos por reducción de las extremidades superiores e inferiores (longitudinales, transversales e intercalares)

Los defectos de reducción de extremidades representan una gran proporción de los defectos del desarrollo de estas y se caracterizan por la ausencia total o parcial o diversos grados de hipoplasia de sus estructuras óseas. Se clasifican en tres grandes grupos: reducciones longitudinales, transversales e intercalares. En algunos casos existen varios defectos, por lo que se clasificarán en más de uno de estos grupos.

Deficiencias longitudinales de las extremidades (Q71.4, Q71.5, Q71.6, Q72.4, Q72.5, Q72.6, Q72.7)

Las reducciones longitudinales de las extremidades (véanse las figuras 4.13 a 4.18) se refieren a la ausencia parcial de una extremidad que se extiende en paralelo al eje mayor de esta. Por lo general se afectan determinados componentes de los miembros: preaxiales (primer radio: pulgar, radio o ambos en uno o ambos miembros superiores, o dedo gordo, tibia o ambos en uno o ambos miembros inferiores); postaxiales (quinto radio: meñique, cúbito o ambos en uno o ambos miembros superiores, o quinto dedo del pie, peroné o ambos en uno o ambos miembros inferiores); o de los componentes centrales (por lo general de los radios tercero o cuarto de una o ambas manos –reducción también llamada mano hendida o mano en pinza de langosta o de cangrejo–, de uno o ambos pies (también llamada pie hendido), o de todos ellos.



Fig. 4.13. Aplasia radial (Q71.4)

Radiografía: cortesía de John Wiley and Sons © 2011. Am. J. Med. Genet. A. 155: 3071-3074.

Fotografías: cortesía del proyecto de colaboración entre los CDC y la Universidad de Medicina de Beijing.

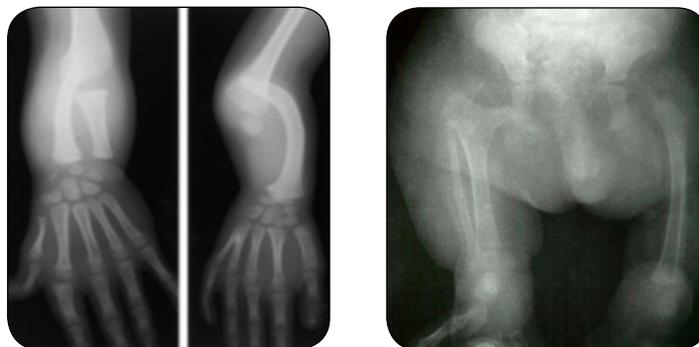


Fig. 4.14. Aplasia/hipoplasia cubital (Q71.5)

Radiografía: cortesía de John Wiley and Sons © 2011. AM. J. Med. Genet. A. 70: 107-113.

Fig. 4.15. A la derecha, aplasia femoral (Q72.4); a la izquierda, aplasia femoral (Q72.4) y del peroné (Q72.6)

Radiografía: cortesía del Dr Jaime Frías (EE. UU.).

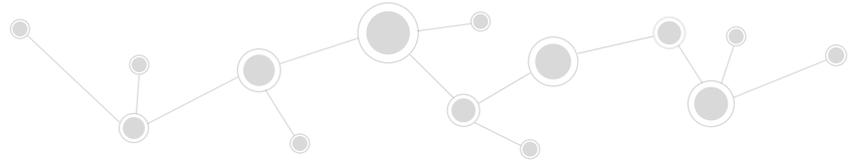


Fig. 4.16. Aplasia tibial (Q72.5)

Fotografía: cortesía del proyecto de colaboración entre los CDC y la Universidad de Medicina de Beijing.

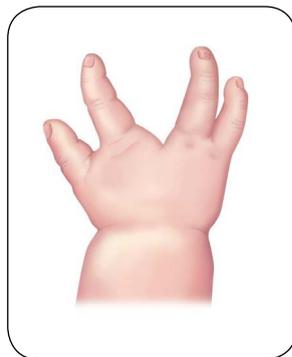


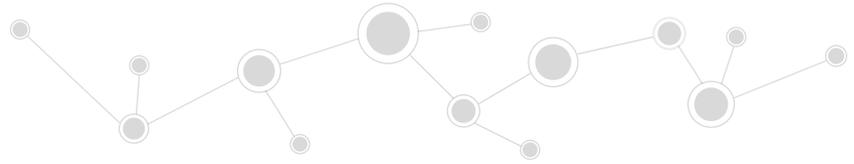
Fig. 4.17. Mano hendida (Q71.6)

Fotografía: cortesía del proyecto de colaboración entre los CDC y la Universidad de Medicina de Beijing.



Fig. 4.18. Pie hendido (Q72.7)

Fotografía: cortesía del proyecto de colaboración entre los CDC y la Universidad de Medicina de Beijing.



Reducciones transversales de las extremidades (Q71.0, Q71.2, Q71.3, Q72.0, Q72.2, Q72.3)

Las reducciones transversales de las extremidades (véanse las figuras 4.19 a 4.29) consisten en la ausencia total o parcial de las estructuras distales de un miembro en el plano transversal a partir del punto en el que comienza la reducción, con estructuras proximales básicamente intactas. Se conocen también como «amputaciones congénitas».



Fig. 4.19. Ausencia congénita del antebrazo y la mano (Q71.2)



Fig. 4.20

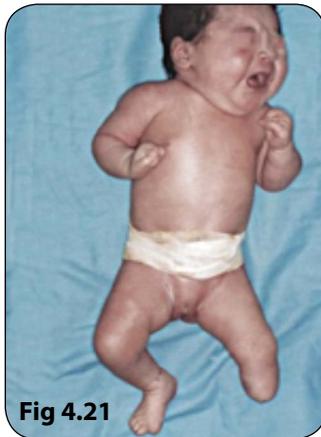


Fig 4.21

Fig. 4.20. Ausencia congénita del antebrazo y la mano (Q71.2)

Fig. 4.21. Ausencia congénita de la pierna y el pie (Q72.2)

Fotografías: cortesía del proyecto de colaboración entre los CDC y la Universidad de Medicina de Beijing.



Fig. 4.22. Afalngia de la mano. Ausencia parcial de las falanges (Q71.30)



Fig. 4.23. Afalngia de los pies. Ausencia parcial de las falanges (Q72.30)

Fotografías: cortesía de John Wiley and Sons © 2009. Am. J. Med. Genet. A. 149A: 93-127.

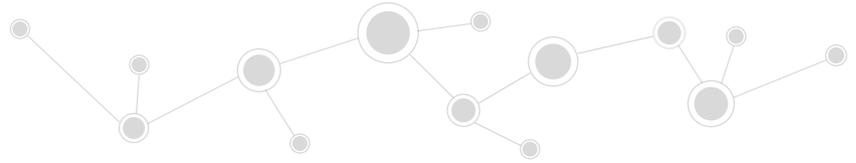


Fig. 4.24. Adactilia de la mano (Q71.30)

Fotografías y radiografía: cortesía del Dr E. Gene Deune, Johns Hopkins Department of Orthopedic Surgery, Division of Hand Surgery (EE. UU.).



Fig. 4.25. Adactilia de los pies (Q72.30)

Fotografías: cortesía de John Wiley and Sons © 2009. Am. J. Med. Genet. A. 149A: 93-127.



Fig 4.26



Fig 4.27

Fig. 4.26. Oligodactilia de la mano (Q71.30)

Fig. 4.27. Oligodactilia del pie (ausencia del primer dedo) (Q72.31)

Fotografías: cortesía de John Wiley and Sons © 2009. Am. J. Med. Genet. A. 149A: 93-127.



Fig 4.28

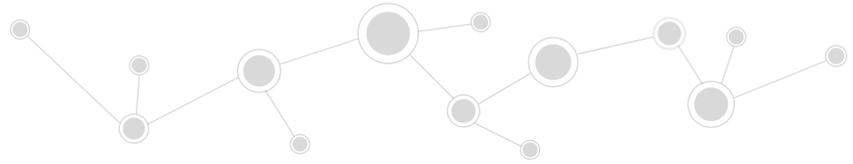


Fig 4.29

Fig. 4.28. Amelia del miembro superior (Q71.0)

Fig. 4.29. Amelia del miembro inferior (Q72.0)

Fotografías: cortesía del proyecto de colaboración entre los CDC y la Universidad de Medicina de Beijing.



Reducciones intercalares de las extremidades (Q71.1 y Q72.1)

Las reducciones intercalares de las extremidades se refieren a la ausencia completa o parcial del segmento proximal, el segmento medio o ambos de una extremidad, con todo o parte del segmento distal presente (véanse las figuras 4.30 y 4.31).

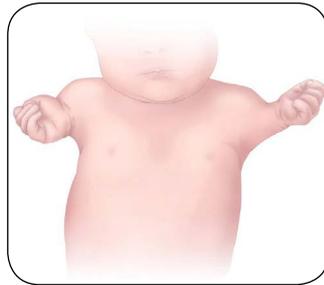


Fig. 4.30. Defectos por reducción del brazo y el antebrazo con presencia de la mano (Q71.1)

Fotografía: cortesía del Dr Jaime Frías (EE. UU.).



Fig. 4.31. Defectos por reducción de muslo y la pierna con presencia del pie (Q72.1)

Códigos de la CIE-10 y códigos adicionales utilizados por el RCPCH

Defectos por reducción de las extremidades superiores

- Q71** Defectos por reducción del miembro superior (evítese el uso de este código general si se dispone de información más específica)
- Q71.0** Ausencia congénita completa de una o ambas extremidades superiores
Amelia del miembro superior
- Q71.1** Ausencia congénita del brazo y el antebrazo con presencia de la mano
Focomelia del miembro superior
- Q71.2** Ausencia congénita del antebrazo y de la mano
- Q71.3** Ausencia congénita de la mano y de uno o varios dedos
- Q71.30** Ausencia congénita de uno o varios dedos de la mano (El resto de la mano está intacta.)
Afalangia: ausencia de una falange (un solo hueso en un dedo de la mano) o de varias
Adactilia: ausencia de dedos de la mano (generalmente se refiere a todos los dedos de una mano, aunque pueden estar presentes mamelones de tejido blando sin huesos)
Oligodactilia: menos de diez dedos de las manos completos
- Q71.31** Ausencia o hipoplasia del pulgar (Los demás dedos están intactos)
- Q71.4** Defecto por reducción longitudinal del radio
Aplasia/hipoplasia del radio
Mano zamba (congénita)
Mano zamba radial
- Q71.5** Defecto por reducción longitudinal del cúbito
Aplasia/hipoplasia del cúbito



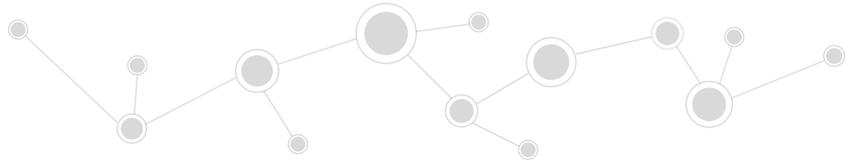
- Q71.6** Mano en pinza de langosta (o de cangrejo)
Mano hendida
Mano hendida congénita
- Q71.8** Otros defectos por reducción de una o ambas extremidades superiores
Acortamiento congénito de una o ambas extremidades superiores
- Q71.9** Defecto por reducción del miembro superior, sin especificar

Defectos por reducción de las extremidades inferiores

- Q72** Defectos por reducción del miembro inferior (evítese el uso de este código general si se dispone de información más específica)
- Q72.0** Ausencia congénita completa de uno o ambos miembros inferiores
Amelia de miembro inferior
- Q72.1** Ausencia congénita del muslo y la pierna con presencia del pie
Focomelia del miembro inferior
- Q72.2** Ausencia congénita de la pierna y del pie
- Q72.3** Ausencia congénita del pie y de uno o varios dedos
- Q72.30** Ausencia o hipoplasia congénita de uno o varios dedos del pie con el resto del pie intacto
Afalangia: ausencia de una falange (un solo hueso de un dedo del pie) o de varias
Adactilia: ausencia de dedos de los pies (por lo general se refiere a todos los dedos de un pie, aunque pueden estar presentes mamelones de tejido blando sin huesos)
Oligodactilia: menos de diez dedos de los pies completos
- Q72.31** Ausencia o hipoplasia del primer dedo del pie con presencia de los demás dedos
- Q72.4** Defecto por reducción longitudinal del fémur (denominado habitualmente aplasia/hipoplasia femoral)
Reducción focal proximal del fémur
- Q72.5** Defecto por reducción longitudinal de la tibia
Aplasia/hipoplasia tibial
- Q72.6** Defecto por reducción longitudinal del peroné
Aplasia/hipoplasia peronea
- Q72.7** Pie hendido
- Q72.8** Otros defectos por reducción de uno o ambos miembros inferiores
Acortamiento congénito de uno o ambos miembros inferiores
- Q72.9** Defecto por reducción del miembro inferior, sin otra especificación

Defecto por reducción de un miembro no especificado

- Q73** Defectos por reducción de un miembro no especificado (evítese el uso de este código general si se dispone de información más específica)
- Q73.0** Ausencia congénita de uno o varios miembros no especificados
Amelia SAI



Q73.1 Focomelia de uno o varios miembros no especificados
Focomelia SAI

Q73.8 Otros defectos por reducción de uno o varios miembros no especificados
Deformidad por reducción longitudinal de uno o varios miembros no especificados
Ectromelia SAI
Hemimelia SAI
Defecto por reducción SAI

Q73.80 Ausencia de dedos, sin especificar

Exclusiones

Q77.0–Q77.9, Q78.0–Q78.9 Acortamiento generalizado de las extremidades, incluidas las displasias óseas (osteocondrodisplasias)

Q79.80 Casos con presencia confirmada o probable de bridas amnióticas/bridas estrangulantes/bandas de constricción^a

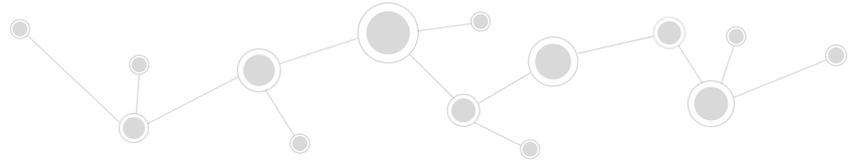
Q84.6 Hipoplasia de las uñas

Q89.80 Reducción de las extremidades inferiores con disgenesia caudal

Q87.2 Sirenomelia

Todos los tipos de braquidactilia (no existen códigos de la CIE-10 asociados)

^a La ICBDSDR recomienda utilizar el código Q79.80 para identificar la presencia de una brida amniótica. Se le asigna a la anomalía el código de la anomalía específica y el de la banda amniótica, Q79.80.



Exónfalos/onfalocele (Q79.2)

El onfalocele (véase la figura 4.32) es un defecto congénito de la pared abdominal anterior en el que los intestinos y órganos abdominales herniados están en general cubiertos por una membrana formada por el peritoneo y el amnios. A diferencia de la gastrosquisis, en la que el defecto abdominal se sitúa a un lado del ombligo, en el onfalocele el contenido abdominal se hernia a través del ampliado anillo umbilical y el cordón umbilical está inserto en la parte distal de la membrana que cubre el defecto.



Fig. 4.32. a, b. onfalocele (Q79.2) and c. con ruptura de membrana

Fotografías: cortesía del proyecto de colaboración entre los CDC y la Universidad de Medicina de Beijing.

Códigos de la CIE-10 y códigos adicionales utilizados por el RCPCB

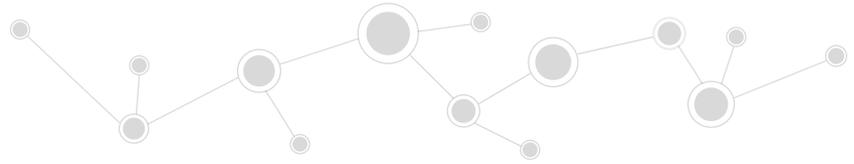
Q79 Malformaciones congénitas del sistema osteomuscular, no clasificadas en otra parte (evítese el uso de este código general si se dispone de información más específica)

Q79.2 Exónfalos/onfalocele

Exclusiones

Q79.3 Gastrosquisis

Q79.8 Hernia umbilical



Gastrosquisis (Q79.3)

La gastrosquisis es otro defecto de nacimiento de la pared abdominal anterior que se caracteriza por la hernia del intestino delgado y parte del intestino grueso, y ocasionalmente de otros órganos abdominales, en la cavidad amniótica (véase la figura 4.33). Es importante destacar que los órganos herniados no están cubiertos por una membrana protectora. El contenido abdominal eventrado puede estar enmarañado y cubierto por un material fibroso grueso, pero esta membrana no se parece a la piel. El defecto se sitúa a un lado del ombligo (generalmente a la derecha).

El onfalocelo puede confundirse con una gastrosquisis en los casos en los que la membrana que lo recubre se rompe, pero una exploración cuidadosa en la que se constate que la posición del defecto en la pared abdominal está situado a un lado de la inserción del cordón umbilical ayuda a confirmar el diagnóstico de gastrosquisis.



Fig. 4.33. Gastrosquisis (Q79.3)

Fotografía: cortesía del proyecto de colaboración entre los CDC y la Universidad de Medicina de Beijing.

Códigos de la CIE-10 y códigos adicionales utilizados por el RCPC

Q79 Malformaciones congénitas del sistema osteomuscular, no clasificadas en otra parte (evítese el uso de este código general si se dispone de información más específica)

Q79.3 Gastrosquisis

Exclusiones

Q79.2 Exónfalos/onfalocelo

Q89.81 Complejo miembros-pared abdominal



5. Codificación

Codificación de las anomalías congénitas

Uno de los aspectos esenciales de un programa de vigilancia de anomalías congénitas es su capacidad de generar información de manera eficiente. En este proceso es clave que la información diagnóstica registrada se codifique de manera adecuada y exacta, y el hecho de que dicha codificación se base en un sistema de clasificación de las enfermedades permite que el programa de vigilancia registre y clasifique los casos de anomalías congénitas de una manera normalizada. El ingreso de la información codificada en un sistema electrónico facilita la recuperación y el análisis de los datos. Es importante conocer y aplicar un sistema de codificación normalizado para poder clasificar y codificar los diversos tipos de anomalías congénitas con exactitud y congruencia.

Cuanto más precisa sea la descripción clínica de las anomalías congénitas presentes en un feto o un neonato, más exactas serán la clasificación y la codificación. Por ejemplo, si en un caso de espina bífida se desconocen el nivel de la lesión (cervical, torácica o lumbar), la presencia o no de hidrocefalia, o ambos datos, la anomalía congénita deberá codificarse como «espina bífida, sin especificar». Es importante obtener la mejor descripción clínica posible, examinar y clasificar con detenimiento la anomalía, y asignar el código o códigos correctos según la descripción. En la medida de lo posible, la base de datos debería poder conservar tanto los códigos como la descripción clínica detallada.

Las fotografías de las anomalías congénitas externas presentes pueden complementar la descripción clínica y ayudar a que se asigne el código correcto. Aunque es relativamente fácil hacer fotografías, para obtener unas imágenes óptimas se requiere cierta formación (relativa, por ejemplo, al momento oportuno y a las tomas). En el anexo J se ofrecen sugerencias para la toma de fotografías de fetos y neonatos con anomalías congénitas. También han de tenerse en cuenta las cuestiones relativas a la privacidad y deben adoptarse las medidas pertinentes para garantizar la confidencialidad. Algunas fotografías pueden permitir la identificación del neonato, por lo que es fundamental mantenerlas seguras como documentación confidencial de la vigilancia. En el capítulo 2 se ofrece más información sobre la privacidad y la confidencialidad.

Clasificación Internacional de Enfermedades

Se considera a la CIE-10 el sistema de clasificación diagnóstica de referencia a escala internacional en el ámbito de la epidemiología general, la gestión de datos sanitarios y la práctica clínica, y muchos países la utilizan ampliamente como sistema de clasificación de enfermedades. El uso de este sistema de codificación normalizado facilitará las alianzas y colaboraciones con otros programas que también lo empleen.

La CIE-10 es elaborada y mantenida por la OMS, en cuyo sitio web se ofrece la versión más reciente (12). Está disponible en las seis lenguas oficiales de la OMS (árabe, chino, español, francés inglés y ruso) y en 36 lenguas más; en la referencia 32 figura una lista de puntos de contacto para las 42 versiones idiomáticas.

En el sitio web de la OMS se ofrece un instrumento interactivo de autoaprendizaje de la CIE-10 para la formación (33).

Se ha utilizado la CIE-10 para clasificar las enfermedades en las historias clínicas y los registros civiles, a partir de los cuales se recopilan las estadísticas nacionales de mortalidad y morbilidad en los Estados Miembros de la OMS.



Los códigos de la CIE-10 se enumeran en orden alfanumérico y se describen con detalle.

La clasificación de las anomalías congénitas estructurales figura en el capítulo XVII:

«Malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas (Q00-Q99)» (12). Este capítulo contiene los siguientes bloques de códigos:

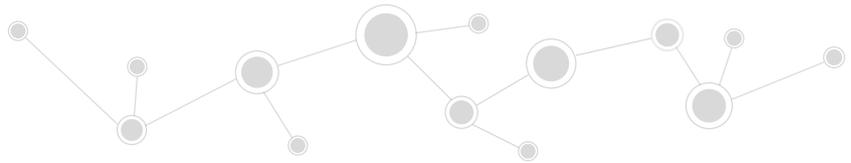
- **Q00–Q07** Malformaciones congénitas del sistema nervioso
- **Q10–Q18** Malformaciones congénitas del ojo, del oído, de la cara y del cuello
- **Q20–Q28** Malformaciones congénitas del sistema circulatorio
- **Q30–Q34** Malformaciones congénitas del sistema respiratorio
- **Q35–Q37** Paladar hendido y labio fisurado
- **Q38–Q45** Otras malformaciones congénitas del sistema digestivo
- **Q50–Q56** Malformaciones congénitas de los órganos genitales
- **Q60–Q64** Malformaciones congénitas del sistema urinario
- **Q65–Q79** Malformaciones y deformidades congénitas del sistema osteomuscular
- **Q80–Q89** Otras malformaciones congénitas
- **Q90–Q99** Anomalías cromosómicas no clasificadas en otra parte.

Modificaciones de la CIE-10

Los códigos de la CIE-10 carecen del grado de especificidad necesario para asignar un código único a determinadas anomalías congénitas y a la mayoría de los síndromes genéticos, por lo que algunos programas de vigilancia de anomalías congénitas utilizan una versión propia modificada de la CIE-10 que incluye códigos adicionales para algunas anomalías congénitas específicas ausentes de esta clasificación, añaden un dígito o hacen ambas cosas con miras a codificar más detalladamente algunas anomalías y lograr una mayor certeza diagnóstica.

A continuación se muestra un ejemplo del modo en que el RCPCH (antes denominado British Paediatric Association) elaboró una adaptación de la CIE-10 mediante la adición de un dígito suplementario a los códigos de esta para ampliarla y permitir una codificación más detallada (34). En este ejemplo, la adaptación consistió en añadir códigos específicos para distinguir entre los encefaloceles parietales, los orbitarios, los nasales y los rinofaríngeos de la manera siguiente:

- **Q01.8** Encefalocele de otros sitios (código CIE-10)
- **Q01.80** Encefalocele parietal
- **Q01.81** Encefalocele orbitario
- **Q01.82** Encefalocele nasal
- **Q01.83** Encefalocele rinofaríngeo



Personal responsable del diagnóstico y la codificación

Según se haya configurado el programa de vigilancia de anomalías congénitas, la codificación de estas se basa en la información clínica proporcionada y puede llevarse a cabo en un hospital, clínica, centro de salud, o en donde se lleve el registro central. Es importante capacitar al personal del hospital, la clínica, o el centro de salud que se encargará de diagnosticar y codificar las anomalías congénitas. Si la codificación se realiza en el hospital, la clínica o el centro de salud, también es importante y recomendable que alguien que conozca bien las anomalías congénitas (por ejemplo, un neonatólogo, un pediatra, un genetista clínico o un dismorfólogo) examine y confirme el diagnóstico y asigne los códigos correspondientes. Se enviarán luego estos, o las descripciones específicas de las anomalías congénitas, al registro central, donde se procederá al examen y la verificación definitivos de todos los códigos notificados por los centros participantes.

No todos los centros contarán con personal que conozca bien las anomalías congénitas. Si no se dispone de estos expertos, conviene que la codificación se lleve a cabo en el registro central. Enviar una descripción de la anomalía congénita lo más completa y exhaustiva posible, y acompañada de fotografías, aumentará las probabilidades de que el responsable de examinarla en el registro central logre asignarle el código correcto. Conviene recordar, no obstante, que es fácil que el examinador interprete erróneamente una descripción que contenga palabras abreviadas, por lo que no se recomienda abreviar las palabras en la descripción de la anomalía.

La fiabilidad de la codificación también puede verse afectada por la experiencia del personal que registra la información y del personal del sistema de vigilancia responsable de examinarla.

Efecto de la certeza diagnóstica sobre la codificación

Diagnóstico prenatal y posnatal

La certeza de un diagnóstico puede variar en los nacidos vivos y los mortinatos, y también cuando el diagnóstico es prenatal únicamente o posnatal. En el caso de las interrupciones voluntarias del embarazo, no es posible verificar el diagnóstico prenatal por muchas razones, entre ellas, el método de interrupción, el estado del espécimen y la ausencia de examen posterior a la interrupción o de autopsia. Los programas interesados en obtener información más detallada sobre la inclusión del diagnóstico prenatal en la vigilancia de anomalías congénitas hallarán algunos consejos y sugerencias útiles y prácticos en las directrices elaboradas por la NBDPN de los EE. UU. (14). Entre los nacidos vivos que mueren al poco de nacer también puede haber problemas de diagnóstico si no se llevan a cabo determinados exámenes (como radiografías y un cariotipado) o una autopsia.

Codificación de diagnósticos posibles y confirmados

Cuando el diagnóstico sea incierto (por ejemplo, una hidrocefalia sospechada a raíz de una ecografía prenatal, pero que no se intenta confirmar tras el nacimiento), resultará beneficioso distinguir los diagnósticos posibles de los confirmados. Esto se puede hacer disponiendo un campo aparte en el formulario de extracción de datos de anomalías congénitas para incluir esta información (véase el anexo G), o mediante la adición de un dígito suplementario a los códigos de la CIE-10, como ya han hecho algunos programas de vigilancia (34).

Codificación de múltiples anomalías congénitas

En aproximadamente el 75% de los fetos y neonatos con una anomalía congénita mayor, esta es aislada; el 25% restante tiene más de una anomalía mayor (35, 36).

En el anexo C se ofrecen más detalles acerca de los tipos de anomalías congénitas según su presentación clínica.



Cuando existe más de una anomalía congénita, se registra una descripción detallada de todas las que son mayores. Los programas de vigilancia de anomalías congénitas varían en cuanto al número de códigos que asignan a un feto o un neonato, pero debería bastar con permitir la codificación de al menos diez anomalías. Dentro de estos diez (o más) diagnósticos se da prioridad al registro de las anomalías mayores sobre las menores.

Algunos síndromes también pueden codificarse según la CIE-10 (12). Cuando el código no sea suficientemente específico (como ocurre con los del grupo Q87 – «Otros síndromes de malformaciones congénitas especificados que afectan a múltiples sistemas») puede ser beneficioso utilizar la clasificación elaborada por el RCPC (34). Independientemente de la clasificación o clasificaciones que se utilicen, para codificar con exactitud las anomalías congénitas es muy importante aportar una descripción completa de todas las anomalías observadas.

Uso de códigos para la vigilancia y para el análisis y la presentación de los datos

La información que se ofrece a continuación va dirigida fundamentalmente al personal del registro central. Para registrar los códigos de la CIE-10 se utiliza el formato de código más específico (es decir, Q##.#). Por ejemplo, el encefalocele frontal se codifica como Q01.0. En general, el formato de tres caracteres o código de grupo (es decir, Q##) se utiliza únicamente en los análisis y las presentaciones de datos, para agrupar y notificar todos los tipos de cada anomalía. Por ejemplo, para analizar y notificar todos los tipos de encefalocele en conjunto (total) puede utilizarse el formato de tres caracteres (Q01). Seguirían estando excluidos los diagnósticos codificados como posibles.

Además de sus códigos, el sistema de clasificación de la CIE-10 incluye una lista con exclusiones de varias anomalías. El término «exclusión» no significa necesariamente que el caso queda excluido del registro. Más bien significa que la anomalía en particular no está codificada con el mismo código o códigos. Por ejemplo, dado que «espina bífida oculta» se considera una anomalía diferente de los otros tipos de espina bífida y tiene un código específico (Q76.0), no se utilizan los códigos Q05.# de la CIE-10. Otro ejemplo es el paladar hendido con labio fisurado. Si un feto o un neonato presenta hendidura del paladar y labio fisurado, la anomalía no se codifica con un código del paladar hendido (Q35.1-Q35.9), sino con un código incluido en el epígrafe «hendidura del paladar con labio fisurado (Q37.0-Q37.9)».

Es importante tener en cuenta que aunque a efectos de la vigilancia se pueden codificar todas las anomalías mayores que afectan a un feto o un neonato, a la hora de analizar y presentar los datos, los criterios para incluir o excluir determinadas anomalías pueden determinar qué códigos se utilizan. Por ejemplo, aunque un caso pueda presentar anencefalia (Q00.0) y espina bífida lumbar sin hidrocefalia (Q05.7), a efectos de la notificación el caso solo puede analizarse junto con otros casos de anencefalia. Además, si una anomalía es secundaria a otra, como el pie zambo con espina bífida, el caso se incluirá en los análisis de la espina bífida (Q05.#), pero no en los del pie zambo (Q66.0 o Q66.8). Sin embargo, cuando están presentes la anencefalia y la espina bífida y son contiguas, se trata de la anomalía denominada craneorraquisquisis, y la CIE-10 le asigna un código único (Q00.1), por lo que la anencefalia y la espina bífida no se codificarán por separado.



A continuación se presentan ejemplos de asignación de códigos basada en la descripción clínica.

Ejemplo 1

Se dispone del diagnóstico y la descripción clínica siguientes de un neonato:

«Espina bífida con meningocele LS e hidrocefalia masiva»

En este caso se ha utilizado «LS» como abreviación de «lumbosacro». Aunque la descripción puede dar a entender que existen dos anomalías (espina bífida e hidrocefalia), la hidrocefalia es frecuente en niños con espina bífida y se considera una consecuencia de esta, que es la principal anomalía congénita mayor en este caso. Hay códigos específicos para «espina bífida con hidrocefalia» en la CIE-10. El código de la CIE-10 que se propone asignar a este caso es Q05.2 (espina bífida lumbosacra con hidrocefalia). Este caso no se incluiría en los análisis de la hidrocefalia como anomalía primaria.

Ejemplo 2

Se dispone del diagnóstico y la descripción clínica siguientes de un neonato:

«Labio fisurado y paladar hendido»

Dado que no se especifica si está afectado el paladar blando, el paladar duro o ambos, y no se informa acerca de la lateralidad del labio fisurado, el código de la CIE-10 propuesto es Q37.9 (hendidura del paladar con labio fisurado unilateral, sin otra especificación).

Nota: en el caso de la hendidura del paladar es raro disponer de una descripción detallada (que informe de si está afectado el paladar blando o el duro), salvo que proceda de un informe de la reparación quirúrgica.

Ejemplo 3

A partir de una historia clínica, se dispone del diagnóstico y la descripción clínica siguientes:

«Labio fisurado SAI; espina bífida SAI; apéndices auriculares»

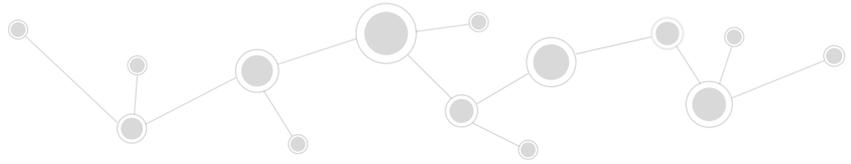
La abreviación «SAI» corresponde al latín *sine alter indicatio*, esto es, «sin otra especificación». El código de la CIE-10 propuesto para el labio fisurado SAI es Q36.9 (labio fisurado SAI) y para la espina bífida SAI, Q05.9 (espina bífida, sin otra especificación). Los apéndices o mamelones auriculares o preauriculares se consideran anomalías menores, por lo que su codificación es optativa. Si se codifican, el código de la CIE-10 propuesto es Q17.0 (apéndice preauricular). Aunque «SAI» es un código válido en la CIE-10, solo se utiliza cuando no hay posibilidad de obtener una mejor descripción de una anomalía congénita determinada.

Ejemplo 4

Se dispone del diagnóstico y la descripción clínica siguientes de un neonato:

«Amelia de las extremidades superiores e inferiores»

Se deben asignar dos códigos de la CIE-10. Uno para la amelia de las extremidades superiores (Q71.0: ausencia congénita completa de uno o ambos miembros superiores) y otro para la amelia de las extremidades inferiores (Q72.0: ausencia congénita completa de uno o ambos miembros inferiores). Sin embargo, con miras a los análisis y la presentación de informes se contabiliza solo un caso.



Ejemplo 5

A partir de un informe de autopsia, se dispone del diagnóstico y la descripción clínica siguientes:

«Lactante con anencefalia y anomalías mayores; labio fisurado bilateral; hendidura palatina»

El código de la CIE-10 propuesto para la anencefalia es Q00.0 (anencefalia). La descripción «anomalías mayores» es imprecisa y es optativo codificarla. Si se codifica, el código de la CIE-10 propuesto es Q89.9 (malformación congénita, no especificada). Aunque la descripción puede inducir a pensar en dos anomalías (labio fisurado y paladar hendido), hay un código específico de la CIE-10 para la combinación de hendidura palatina y labio fisurado bilateral. Dado que no se especifica el tipo de hendidura palatina, el código de la CIE-10 propuesto es Q37.8 (hendidura del paladar con labio fisurado bilateral, sin otra especificación).

Nota: Si es posible, debe evitarse el uso del código Q89.9 de la CIE-10 porque no aporta ninguna especificidad y tiene muy poca utilidad en la vigilancia de anomalías congénitas.

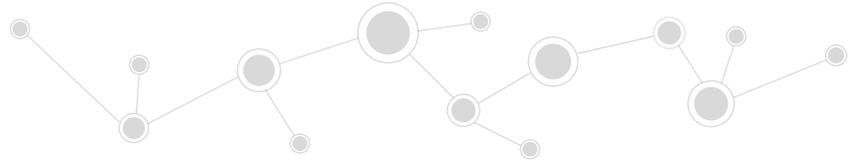
Ejemplo 6

Se dispone del diagnóstico y la descripción clínica siguientes de un neonato:

«Mielomeningocele T3-T4, abierto»

Dado que no se menciona ni se especifica si hidrocefalia está presente o no, se puede suponer que la anomalía es «espina bífida sin hidrocefalia» y codificarla como Q05.6 (espina bífida torácica sin hidrocefalia). Sin embargo, también se puede utilizar el código Q05.9 de la CIE-10 (espina bífida, no especificada), aunque con ello no se registraría la especificidad del nivel de la lesión. Se recomienda que el programa de vigilancia de anomalías congénitas incluya en su protocolo información acerca de la manera de codificar la espina bífida cuando no se menciona o describe la hidrocefalia en la historia clínica.

La CIE-10 (12) y las referencias 37 a 40 ofrecen más información sobre codificación y clasificación de anomalías congénitas.



Referencias

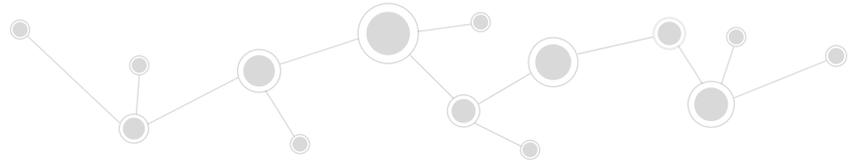
1. Organización Mundial de la Salud. Anomalías congénitas. Nota descriptiva n.º 370. Octubre de 2012 (<http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs370/es/>, consultado el 11 de febrero de 2014).
2. Resolución WHA63.17. Defectos congénitos. En: 63.ª Asamblea Mundial de la Salud, Ginebra, 17-21 de mayo de 2010. Ginebra: Organización Mundial de la Salud; 2010 (http://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA63/A63_R17-sp.pdf, consultado el 11 de febrero de 2014).
3. Thacker SB, Berkelman RL. History of public health surveillance. En: Halperin W, Baker EL, editors. Public health surveillance. Nueva York: Van Nostrand Reinhold; 1992:1–15.
4. Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades. Updated guidelines for evaluating public health surveillance systems: recommendations from the Guidelines Working Group. MMWR Morb. Mortal. Wkly. Rep. 2001;50(RR13):1–30 (<http://www.cdc.gov/mmwr/preview/mmwrhtml/rr5013a1.htm>, consultado el 11 de febrero de 2014).
5. Surveillance of antiretroviral drug toxicity in pregnancy and breastfeeding. Ginebra: Organización Mundial de la Salud; 2013 (http://www.who.int/hiv/pub/arv_toxicity/technical-brief-maternal/en/index.html, consultado el 11 de febrero de 2014).
6. California Department of Public Health. Birth defect information (<http://www.cdph.ca.gov/programs/CBDMP/Pages/BirthDefectFactSheets.aspx>, consultado el 11 de febrero de 2014).
7. Maternal Child and Adolescent Health Division, Center for Family Planning, California Department of Public Health. California Birth Defects Monitoring Program data. Overall rates of select birth defects – Central Valley counties (<http://www.cdph.ca.gov/programs/CBDMP/Documents/MO-CBDMP-OverallRates-CV.pdf>, consultado el 11 de febrero de 2014).
8. Annual report 2012. Roma: International Clearinghouse for Birth Defects; 2013 (<http://www.icbdsr.org/filebank/documents/ar2005/Report2012.pdf>, consultado el 18 de marzo de 2014).
9. Alberta Congenital Anomalies Surveillance System. Seventh report 1980–2005. Edmonton: Alberta Health and Wellness; 2007 (<http://www.health.alberta.ca/documents/Congenital-Anomalies-Report-7-2007.pdf>, consultado el 11 de febrero de 2014).
10. Utah Department of Health. Utah's indicator-based information system for public health (<http://ibis.health.utah.gov/indicator/index/Alphabetical.html>, consultado el 11 de febrero de 2014).
11. Report of the Birth Defects Registry of Western Australia 1980–2009. Subiaco, WA: King Edward Memorial Hospital; 2010 (http://kemh.health.wa.gov.au/services/register_developmental_anomalies/documents/2010_Annual_Report.pdf, consultado el 11 de febrero de 2014).
12. Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y Problemas de Salud Conexos, 10.ª revisión. Ginebra: Organización Mundial de la Salud; 2010 (<http://apps.who.int/classifications/icd10/browse/2010/en>, consultado el 11 de febrero de 2014).
13. Bower C, Rudy E, Callaghan A, Quick J, Nassar N. Age at diagnosis of birth defects. Birth Defects Res. A Clin. Mol. Teratol. 2010;88(4):251–5. doi:10.1002/bdra.20658.
14. Sever LE, editor. Guidelines for conducting birth defects surveillance. Atlanta, GA: National Birth Defects Prevention Network, Inc., 2001.
15. Gonçalves-Leite IC, Koifman S. Oral clefts, consanguinity, parental tobacco and alcohol use: a case-control study in Rio de Janeiro, Brazil. Braz. Oral Res. 2009;23:31–7.
16. Khalid Y, Ghina M, Fadi B, Fadi C, May K, Joseph R et al. Consanguineous marriage and congenital heart defects: A case-control study in the neonatal period. Am. J. Med. Genet. A. 2006;140A:1524–30.



17. Nabulsi MM, Tamim H, Sabbagh M, Obeid MY, Yunis KA, Bitar FF. Parental consanguinity and congenital heart malformations in a developing country. *Am. J. Med. Genet. A.* 2003;116A:342–7.
18. Ramegowda S, Ramachandra NB. Parental consanguinity increases congenital heart diseases in South India. *Ann. Hum. Biol.* 2006;33:519–28.
19. Ravichandran K, Shoukri M, Aljohar A, Shazia NS, Al-Twajiri Y, Al Jarba I. Consanguinity and occurrence of cleft lip/palate: A Hospital-Based Registry Study in Riyadh. *Am. J. Med. Genet. A.* 2012;158A:541–6. doi:10.1002/ajmg.a.34432.
20. Rittler M, Liascovich R, Lopez-Camelo J, Castilla EE. Parental consanguinity in specific types of congenital anomalies. *Am. J. Med. Genet. A.* 2001;102A:36–43.
21. Shieh JTC, Bittles AH, Hudgins L. Consanguinity and the risk of congenital heart disease. *Am. J. Med. Genet. A.* 2012;158A:1236–41. doi:10.1002/ajmg.a.35272.
22. Siegfried N, Clarke M, Volmink J. Randomised controlled trials in Africa of HIV and AIDS: descriptive study and spatial distribution. *BMJ.* 2005;331:742–6.
23. Seebregts CJ, Zwarenstein M, Mathews C, Fairall L, Flisher AJ, Seebregts C et al. Handheld computers for survey and trial data collection in resource-poor settings: development and evaluation of PDACT, a Palm Pilot interviewing system. *International. J. Med. Inform.* 2009;78:721–31. doi:10.1016/j.ijmedinf.2008.10.006.
24. DeRenzi B, Borriello G, Jackson J, Kumar VS, Parikh TS, Virk P et al. Mobile phone tools for field-based health care workers in low-income countries. *Mt. Sinai J. Med.* 2011;78:406–18. doi:10.1002/msj.20256.
25. De Nicola PD, Cernach MC, Perez AB, Brunoni D. Use of internet to report congenital malformations on birth defects at four public maternity hospitals in the city of Sao Paulo, Brazil. *Cad. Saude Publica.* 2010;26(7):1383–90.
26. Mehta U, Clerk C, Allen E, Yore M, Sevene E, Singlovic J et al. Protocol for a drugs exposure pregnancy registry for implementation in resource-limited settings. *BMC Pregnancy Childbirth.* 2012;12:89. doi:10.1186/1471-2393-12-89.
27. Botto LD, Moore CA, Khoury MJ, Erickson JD. Neural tube defects. *N. Engl. J. Med.* 1999;341:1509–19.
28. Rojvachiranonda N, David DJ, Moore MH, Cole J. Frontoethmoidal encephalomeningocele: new morphological findings and a new classification. *J. Craniofacial Surg.* 2003;14:847–58.
29. Miedzybrodzka Z. Congenital talipes equinovarus (clubfoot): a disorder of the foot but not the hand. *J. Anat.* 2003;202:37–42.
30. Umaña LA, Magoulas P, Bi W, Bacino CA. A male newborn with VACTERL association and Fanconi anemia with a FANCB deletion detected by array comparative genomic hybridization (aCGH). *Am. J. Med. Genet. A.* 2011;155:3071–4. doi:10.1002/ajmg.a.34296
31. Biesecker LG, Aase JM, Clericuzio C, Gurrieri F, Temple IK, Toriello H. Elements of morphology: standard terminology for the hands and feet. *Am. J. Med. Genet. A.* 2009;149A:93–127. doi:10.1002/ajmg.a.32596.
32. Contact points for the 42 language versions of ICD-10 (<http://www.who.int/classifications/icd/ICD-10%20languages.pdf>, consultado el 11 de febrero de 2014).
33. Organización Mundial de la Salud. ICD-10 interactive self learning tool (<http://apps.who.int/classifications/apps/icd/icd10training/>, consultado el 11 de febrero de 2014).
34. The Royal College of Paediatrics and Child Health adaptation of the International Statistical Classification of Diseases and Health Related Problems, 10th revision. Londres: Royal College of Paediatrics and Child Health; 2001.
35. Martínez-Frías ML, Bermejo E, Frías JL. Pathogenetic classification of a series of 27,145 consecutive infants with congenital defects. *Am. J. Med. Genet.* 2000;90:246–9.



36. Garne E, Dolk H, Loane M, Wellesley D, Barisic I, Calzolari E et al.; EUROCAT Working Group. Paper 5: Surveillance of multiple congenital anomalies: implementation of a computer algorithm in European registers for classification of cases. *Birth Defects Res. A Clin. Mol. Teratol.* 2011;91(Suppl. 1):S44–50. doi:10.1002/bdra.20777.
37. Organización Internacional de Vigilancia e Investigación de los Defectos de Nacimiento (www.icbdsr.org, consultado el 11 de febrero de 2014).
38. National Birth Defects Prevention Network (www.nbdpn.org, consultado el 11 de febrero de 2014).
39. EUROCAT: European surveillance of congenital anomalies (www.eurocat-network.eu, consultado el 11 de febrero de 2014).
40. OMIM: Online Mendelian Inheritance in Man (www.omim.org, o www.ncbi.nlm.nih.gov/omim, consultado el 11 de febrero de 2014).
41. Stevenson RE, Hall JG, editors. *Human malformations and related anomalies*, 2nd ed. Oxford: Oxford University Press; 2006.
42. Zegers-Hochschild F, Adamson GD, de Mouzon J, Ishihara O, Mansour R, Nygren K et al. International Committee for Monitoring Assisted Reproductive Technology (ICMART) and the World Health Organization (WHO) revised glossary of ART terminology. *Fertil. Steril.* 2009;92:1520–4.
43. O'Toole M. *Miller-Keane encyclopedia and dictionary of medicine, nursing and allied health*, 7th ed. Filadelfia: WB Saunders; 2003.
44. Nelson K, Holmes LB. Malformations due to presumed spontaneous mutations in newborn infants. *N. Engl. J. Med.* 1989;320:19–23.
45. Brent RL. Environmental causes of human congenital malformations: the pediatrician's role in dealing with these complex clinical problems caused by a multiplicity of environmental and genetic factors. *Pediatrics.* 2004;113:957–68.
46. Mother to baby. Medications and more during pregnancy and breastfeeding. Ask the experts. Fact sheets (<http://www.otispregnancy.org/otis-fact-sheets-s13037>, consultado el 11 de febrero de 2014).
47. Mossey PA, Little J, Munger RG, Dixon MJ, Shaw WC. Cleft lip and palate. *Lancet.* 2009;374:1773–85.
48. Wlodarczyk BJ, Palacios AM, George TM, Finnell RH. Antiepileptic drugs and pregnancy outcomes. *Am. J. Med. Genet. A* 2012; 158A:2071–90. doi:10.1002/ajmg.a.35438.
49. Vissers LE, van Ravenswaaij CM, Admiraal R, Hurst JA, de Vries BB, Janssen IM et al. Mutations in a new member of the chromodomain gene family cause CHARGE syndrome. *Nat. Genet.* 2004;36:955–97.
50. Rasmussen SA, Olney RS, Holmes LB, Lin AE, Keppler-Noreuil KM, Moore CA. National Birth Defects Prevention Study. Guidelines for case classification for the National Birth Defects Prevention Study. *Birth Defects Res. A Clin. Mol. Teratol.* 2003;67:193–201.
51. Mokdad AH, Annett JL, Ikeda RM, Mai CT. Public health surveillance for chronic diseases, injuries, and birth defects. In: Lee LM, Teutsch SM, Thacker SB, St Louis ME, editors. *Principles and practice of public health surveillance*. Oxford: Oxford University Press; 2010:255–74.
52. Sheets BK, Crissman BG, Feist CD, Sell SL, Johnson LR, Donahue KC, et al. Practice guidelines for communicating a prenatal or postnatal diagnosis of Down syndrome: recommendations of the National Society of Genetic Counselors. *J. Genet. Counsel.* 2011;20:432–41. doi:10.1007/s10897-011-9375-8.
53. Annual report 2008 with data for 2006. Roma: International Clearinghouse for Birth Defects; 2008.



Glosario

Aborto espontáneo: pérdida espontánea de un embarazo clínico antes de completadas las 20 semanas de edad gestacional (18 semanas después de la fecundación) o, si la edad gestacional es desconocida, la pérdida de un embrión o feto de menos de 400 g (42).

Acalvaria: ausencia de los huesos de la calota o bóveda craneal con huesos de la base del cráneo y del rostro normales y cuero cabelludo intacto.

Acefalia: término que se utiliza en ocasiones de forma inapropiada para referirse a la **anencefalia**; su significado —ausencia de cabeza— se corresponde más exactamente con la descripción de los gemelos acardios.

Acido fólico: forma sintética de la vitamina B9 utilizada en los alimentos enriquecidos y los suplementos alimentarios; su biodisponibilidad es mayor que la de la forma natural —folato— presente en los alimentos.

Amelia: ausencia congénita y completa de una extremidad superior o inferior.

Amielencefalia: sinónimo muy poco utilizado de anencefalia completa u holoanencefalia.

Amniocentesis: procedimiento médico por el que se extrae una pequeña cantidad de líquido del saco que rodea al feto en el útero; se utiliza sobre todo para: i) diagnosticar trastornos cromosómicos u otros trastornos genéticos a principios del segundo trimestre del embarazo, y ii) determinar la madurez pulmonar del feto antes de nacer.

Amnios: membrana fetal que es la interna de las dos que forman el saco amniótico, el cual rodea al embrión o el feto.

Anencefalia: defecto del tubo neural que se caracteriza por la ausencia parcial o total del encéfalo y el cráneo (14).

Anomalía (o anormalidad): desviación o alejamiento de lo que es habitual, de la norma.

Anomalía congénita: anomalía estructural o funcional de órganos, sistemas orgánicos o partes del cuerpo que se produce durante la vida intrauterina y es causada por factores genéticos, ambientales (como la exposición a sustancias tóxicas, las deficiencias de micronutrientes o enfermedades maternas) o de ambos tipos.

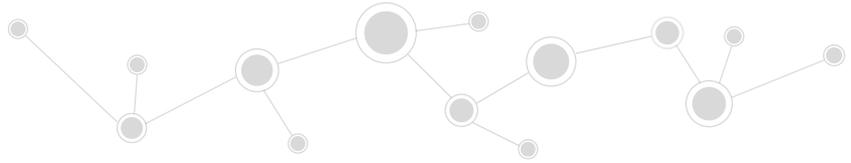
Anomalía congénita aislada: anomalía que aparece sola; la mayoría de las anomalías congénitas (alrededor del 75% del total) se presentan como anomalías aisladas. Ocasionalmente, una anomalía aislada mayor se asocia a una o más anomalías menores.

Anomalía congénita externa: tipo de anomalía que es posible identificar en la inspección de la exploración física.

Anomalía congénita mayor: alteración estructural que tiene importantes consecuencias médicas, sociales o estéticas para la persona afectada; en este tipo de anomalías suele ser necesario el tratamiento médico.

Anomalía congénita interna: anomalía cuya detección requiere técnicas de diagnóstico por la imagen, procedimientos quirúrgicos, una autopsia u otros procedimientos especializados.

Anomalía congénita menor: alteración estructural que no plantea problemas de salud importantes y suele tener pocas consecuencias sociales o estéticas para la persona afectada.



Anomalia cromosómica: exceso o ausencia (total o parcial) de un cromosoma o alteraciones estructurales de este que por lo general causan un conjunto de problemas intelectuales y físicos (anomalías congénitas).

Arnold-Chiari, malformación de: malformación del encéfalo que consiste en el desplazamiento de las amígdalas cerebelosas hacia abajo, a través del foramen magno (agujero occipital).

Artrogriposis: contractura articular congénita, múltiple y no progresiva en dos o más zonas del cuerpo (41).

Asociación: en el contexto de la vigilancia de los defectos congénitos, combinación de anomalías que aparece con una frecuencia mayor que la debida al azar y no es una secuencia ni un síndrome.

Atención pregestacional: atención de salud que recibe la mujer antes de quedar embarazada y cuya finalidad es ayudar a reducir el riesgo de resultados adversos del embarazo.

Ausencia de úvula: anomalía congénita menor que ocasionalmente se ve como defecto aislado y más frecuentemente asociada a fisura submucosa del paladar.

Autopsia: examen posterior a la muerte para determinar la causa de esta.

Biopsia de vellosidades coriónicas o biopsia coriónica: procedimiento médico que se realiza a finales del primer trimestre del embarazo y en el que se extirpa una pequeña porción de tejido placentario (vellosidades coriónicas) para detectar anomalías cromosómicas y otros trastornos genéticos en el feto.

Braquidactilia: acortamiento de los dedos, ya sea de las manos o de los pies; se han identificado al menos trece grupos clínica y genéticamente distintos.

Bridas amnióticas: bandas fibrosas de tejido del saco amniótico que se enredan en torno a las extremidades u otras partes del feto y causan disrupciones en las zonas afectadas. También llamadas bridas estrangulantes congénitas (CIE-10) y bandas de constricción.

British Paediatric Association (BPA): véase **Royal College of Paediatrics and Child Health**.

Caso: desde el punto de vista epidemiológico, persona que cumple los criterios para ser incluida en un programa de vigilancia. *Nota:* es un término que no se utiliza habitualmente en la práctica clínica para referirse a un paciente, pero es de uso común en epidemiología.

Cavidad amniótica o saco amniótico: cavidad llena de líquido que rodea al embrión o el feto en desarrollo.

Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades de los Estados Unidos (Centers for Disease Control and Prevention, CDC): uno de los principales organismos de protección de la salud, ubicado en los EE. UU., y tiene colaboradores en todo el país y en el mundo para generar las competencias, la información y los instrumentos que las personas y las comunidades necesitan para proteger su salud por medio de la promoción de esta, la prevención de enfermedades, traumatismos y discapacidades, y la preparación ante nuevas amenazas para la salud.

Cierre del tubo neural: proceso por el cual los pliegues neurales se fusionan para formar el tubo neural; ocurre en los 28 días posteriores a la concepción.

Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y Problemas de Salud Conexos, décima revisión (CIE-10): instrumento de referencia para la clasificación diagnóstica en el campo de la epidemiología, la gestión sanitaria y la clínica. Ello incluye el análisis de la situación



sanitaria general de grupos de población y el seguimiento de la incidencia y la prevalencia de enfermedades y otros problemas de salud en relación con otras variables, como las características y las circunstancias de las personas afectadas, los reembolsos, la asignación de recursos, la calidad y las directrices (12).

Complejo miembros-pared del tronco: anomalía compleja que comprende defectos laterales de la pared del tronco, defectos por reducción de las extremidades y, en ocasiones, defectos del tubo neural o del corazón y otras anomalías.

Confidencialidad: derecho del individuo a que la información médica personal que permitiría identificarlo se mantenga a buen recaudo.

Congénito: dicese de todo trastorno que se produce durante la vida intrauterina y podría ser patente en el nacimiento o manifestarse más adelante; puede ser genético o no.

Conglomerado: combinación poco usual, ya sea real o aparente, de eventos de salud que se acumulan en el tiempo, el espacio o ambos.

Consanguinidad: relación entre las personas que descienden de un antepasado común.

Consentimiento informado: aceptación de participar en un estudio o de someterse a un procedimiento después de haber sido plenamente informado de los riesgos y beneficios que ello supone y haberlos entendido.

Corion: membrana fetal que es la externa de las dos que componen el saco amniótico, el cual rodea al embrión o el feto.

Craneorraquisquis: anencefalia con un defecto raquídeo contiguo sin piel ni meninges que cubran el tejido nervioso (raquisquis); puede limitarse a la región cervical o afectar a toda la columna vertebral.

Cribado prenatal: búsqueda sistemática de un trastorno determinado en una gran subpoblación asintomática de embarazadas seleccionadas por sus antecedentes personales o familiares, o por características demográficas tales como la edad y el origen étnico; lo habitual es que con el cribado se identifiquen grupos de riesgo en los que realizar más pruebas de diagnóstico.

Criterios de exclusión: características o factores específicos que definen a un individuo y no se consideran un caso.

Criterios de inclusión: características o factores específicos que definen un caso.

Defecto congénito: véase **anomalía congénita**.

Defecto del tubo neural: fallo en el cierre normal del tubo neural.

Defecto monogénico: cambio (**mutación**) en la estructura de un gen.

Definición de caso: conjunto de criterios utilizados para incluir un caso en un programa de vigilancia.

Deformidad: anomalía de la forma o la posición de una parte del cuerpo causada por fuerzas mecánicas; estas fuerzas afectan a las estructuras después de su desarrollo inicial.

Defunción fetal (feto mortinato): feto que está muerto en el parto; es la muerte de un producto de la concepción antes de su expulsión o su extracción completa del cuerpo de su madre, independientemente de la duración del embarazo; la muerte está indicada por el hecho de



que, después de la separación, el feto no respira ni da ninguna otra señal de vida, como latidos del corazón, pulsaciones del cordón umbilical o movimientos efectivos de los músculos de contracción voluntaria (12).

Defunción neonatal: fallecimiento de un niño nacido vivo durante los primeros 28 días completos de vida. Las muertes neonatales se pueden subdividir en *precoces*, cuando se producen durante los 7 primeros días de vida, y *tardías*, cuando ocurren después del séptimo día pero antes de los 28 días completos de vida. En los fallecimientos ocurridos el primer día de vida (día cero), la edad al morir se registra en minutos u horas completas de vida; en los ocurridos el segundo día (día 1), el tercero (día 2) y hasta los 27 días completos de vida, la edad al morir se registra en días (12).

Detección: en la vigilancia de los defectos congénitos, proceso de identificación de los embriones, fetos, neonatos, y niños que presentan anomalías congénitas, utilizando para ello las fuentes existentes y las definiciones de casos.

Discapacidad: restricción o falta de capacidad (resultante de una deficiencia) que impide llevar a cabo una actividad en el modo o grado que se considera normal para un ser humano (12).

Disgenesia caudal: anomalía del desarrollo caracterizada por defectos de las vértebras lumbares y sacras, hipoplasia de la pelvis y las extremidades inferiores, y anomalías anales.

Displasia: organización anormal de células en uno o varios tejidos y sus consecuencias morfológicas, que por lo general afectan a la piel, el encéfalo, el cartílago o el hueso.

Disrupción: defecto estructural de un órgano, de parte de un órgano o de una región más extensa del cuerpo que es consecuencia de la interrupción o perturbación extrínseca de un proceso de desarrollo originalmente normal.

Edad gestacional: tiempo transcurrido desde la concepción, medido en semanas. Dado que no siempre se conoce la fecha exacta de la concepción, también puede definirse como el tiempo transcurrido desde el primer día del último periodo menstrual normal. El embarazo normal dura entre 38 y 42 semanas. La edad gestacional es con frecuencia fuente de confusión cuando los cálculos se basan en las fechas de la menstruación; para calcular la edad gestacional a partir del primer día del último periodo menstrual normal y la fecha del parto, se tendrá presente que el primer día es el día cero, no el día uno; por lo tanto, los días 0-6 corresponde a la «semana cero completa»; los días 7-13, a la «semana uno completa», y la 40.^a semana de gestación real es sinónimo de «semana 39 completa»; cuando no se conozca la fecha de la última menstruación normal, la edad gestacional se basará en la mejor estimación clínica; para evitar confusiones, las tablas deben indicar tanto las semanas como los días (12).

- **Prematuro o pretérmino:** menos de 37 semanas completas (menos de 259 días) de gestación.
- **A término:** de 37 semanas completas a menos de 42 semanas completas (entre 259 y 293 días) de gestación
- **Posmaduro o postérmino:** 42 semanas completas o más (294 días o más) de gestación.

Edad reproductiva: edad en que una mujer es biológicamente capaz de quedar embarazada. La OMS considera que es la comprendida entre los 15 y los 49 años.

Embriología: rama de la biología y la medicina que estudia el desarrollo prenatal.

Embrión: término dado al producto de la concepción desde la implantación y durante las 8 semanas posteriores a la concepción (el equivalente a 10 semanas de gestación contadas desde el primer día del último periodo menstrual).



Encefalocele: lesión quística pediculada o sésil que emerge a través de un defecto en el cráneo; puede contener meninges herniadas y tejido encefálico (encefalocele o meningoencefalocele) o solo meninges (meningocele craneal); la gran mayoría de estos defectos están cubiertos por piel.

Encía: tejido mucoso que recubre el maxilar superior y el inferior (mandíbula).

Epidemiología: estudio de la frecuencia y la distribución de los eventos de salud y sus factores determinantes en las poblaciones humanas, y aplicación de estas investigaciones a la prevención y el control de los problemas de salud.

Epispadias: defecto congénito en el que la uretra se abre en la superficie superior (dorsal) del pene.

Espina bífida oculta: anomalía relativamente frecuente que afecta a la apófisis espinosa y las láminas vertebrales, por lo general a la altura de la quinta vértebra lumbar o la primera sacra, y está recubierta por la piel. No se considera una anomalía congénita mayor.

Espina bífida: término general con el que se designa una anomalía congénita de la columna vertebral causada por la ausencia de cierre de los elementos posteriores de las vértebras, lo que determina que las meninges queden expuestas, con o sin hernia medular asociada. Por lo general se localiza en la zona lumbar o sacra de la columna vertebral y afecta a dos o tres vértebras, aunque en algunos casos son más las afectadas.

Extracción: acto o proceso por el que, a partir de registros hospitalarios o historias clínicas, se extrae la información necesaria para identificar y clasificar las anomalías congénitas en un caso.

Factor de riesgo: característica, atributo, circunstancia o exposición que es detectable entre los individuos o los grupos y se asocia con una mayor probabilidad de padecer una enfermedad, una anomalía congénita u otro problema de salud.

Fisura de la úvula: anomalía menor frecuente en la que la úvula está total o parcialmente bifurcada.

Fisura media del labio superior, del inferior o de ambos: hendidura vertical en la línea media, más frecuente en el labio superior; su prevalencia es baja y suele formar parte de un síndrome.

Hendidura submucosa del paladar: muesca en la línea media del segmento óseo del paladar secundario, recubierta por mucosa.

Focomelia: reducción intercalar de una extremidad que consiste en la ausencia congénita del brazo y el antebrazo con presencia de la mano, o la ausencia del muslo y la pierna con presencia del pie.

Formulario de extracción o formulario de registro: instrumento utilizado para recopilar los datos.

Gastroquisis: fisura congénita de la pared abdominal anterior que se sitúa a un lado del ombligo y se acompaña de hernia del intestino delgado y parte del intestino grueso, y ocasionalmente de otros órganos abdominales.

Hemianencefalia: véase **hemicefalia**.

Hemicefalia: sinónimo muy poco usado de **anencefalia** incompleta o **meroanencefalia**.



Hendidura o fisura orofacial: término utilizado para referirse a la fisura o hendidura del paladar, al labio fisurado o a ambos.

Hendiduras o fisuras faciales oblicuas: término por el que se designan las hendiduras orofaciales, que se dividen en cuatro grupos según su ubicación: hendiduras de la línea media, hendiduras paramedianas, hendiduras orbitarias y hendiduras laterales.

Hipoplasia: desarrollo insuficiente o incompleto de un tejido u órgano.

Hipospadias: defecto congénito frecuente de los genitales externos masculinos en el que el meato uretral se abre en el lado ventral (inferior) del pene.

Histogénesis o histogenia: diferenciación de células en los tejidos especializados que forman los diversos órganos y partes del cuerpo.

Holoanencefalia: término muy poco usado para describir un tipo de anencefalia que se caracteriza por la extensión del defecto óseo a través del foramen magno (agujero occipital) y afecta a todo el cráneo.

Holoprosencefalia: malformación del prosencéfalo que suele asociarse con una fisura media grave del labio y agenesia premaxilar.

Incidencia: número de casos nuevos de una enfermedad en una población y durante un periodo determinados; no se utiliza para notificar anomalías congénitas (véase prevalencia).

Indicadores neonatales: grupo de indicadores que ayudan a evaluar la salud y el bienestar de un neonato.

Inienciafalia: raro y complejo defecto del tubo neural que afecta al occipucio y el iniión y determina una retroflexión extrema de la cabeza, combinada en grado variable con un encefalocele occipital o una raquisquisis de la columna cervical y torácica; en la inienciafalia el cráneo está siempre cerrado, lo que ayuda a diferenciarla de los casos de anencefalia con retroflexión raquídea.

Iniión: punto más saliente del hueso occipital en la base del cráneo.

Interesado: persona que participa en una intervención o se ve afectada por ella.

Impacto (Carga) de morbilidad: indicador, basado en el tiempo, que combina los años de vida perdidos debido a la mortalidad prematura y los perdidos debido al tiempo vivido en un estado que no era de plena salud.

Labio fisurado: fisura o hendidura parcial o completa del labio superior; puede ser unilateral o bilateral, y acompañarse de una fisura de la encía.

Malformación: defecto estructural de un órgano, de parte de un órgano o de una región más extensa del cuerpo que surge durante la organogénesis (formación inicial de una estructura); en la mayoría de los órganos, esta tiene lugar durante las 8 semanas posteriores a la fecundación. La estructura en cuestión puede formarse de manera anormal o incompleta, o no formarse en absoluto. El término se utiliza en ocasiones de forma incorrecta como sinónimo de anomalía congénita.

Meato uretral: abertura de la uretra al exterior.

Meninges: membranas que recubren el encéfalo y la médula espinal.

Meningocele: tipo de espina bífida que se caracteriza por la hernia de las meninges a través de



un defecto de la columna vertebral y la formación de un quiste lleno de líquido cefalorraquídeo. No contiene médula espinal, pero pueden estar presentes algunos elementos neurales.

Meroanencefalia: término poco utilizado para designar un tipo de anencefalia que se caracteriza por la limitación del defecto óseo a la parte anterior del cráneo.

Microcefalia: trastorno en el que el perímetro cefálico es al menos dos desviaciones estándar menor que el promedio para el sexo y la edad, existe microcefalia y, en algunos casos, se asocian alteraciones de la estructura del encéfalo y problemas del desarrollo neurológico; la presencia de un perímetro cefálico al menos dos desviaciones estándar menor que la media para el sexo y la edad sin signos de anomalías estructurales del encéfalo no se considera una anomalía mayor.

Mielocele o mielosquisis: tipo de espina bífida en el cual la médula espinal abierta, cubierta por una membrana delgada, protruye a través de un defecto de la columna vertebral.

Mielomeningocele: tipo más frecuente de espina bífida (constituye aproximadamente el 90% de los casos). Consiste en la protrusión de las meninges y la médula espinal a través de una abertura de la columna vertebral, y suele localizarse en la región lumbosacra. También se conoce como meningomielocele.

Modelo lógico: elemento visual que representa el funcionamiento de un programa, incluidos los supuestos y teorías en los que se basa el programa; un modelo lógico vincula los resultados (tanto a corto como a largo plazo) con las actividades y los supuestos teóricos del programa.

Morbilidad: incidencia o prevalencia de una enfermedad o de todas las enfermedades en una población, en un espacio determinado y a lo largo del tiempo (43). La morbilidad es un estadístico importante para conocer la evolución, la progresión o la regresión de una enfermedad, así como los motivos de su aparición y las posibles soluciones.

Mortalidad de menores de un año: indicador demográfico que muestra el número de muertes de niños en su primer año de vida por cada 1000 nacidos vivos registrados.

Mortinato: para las comparaciones internacionales, la OMS define al mortinato como el feto muerto en el tercer trimestre (de 1000 gramos o más de peso o de 28 semanas o más de edad gestacional). Sin embargo, en términos más generales, un mortinato es un feto muerto después de la edad gestacional de viabilidad. La definición de viabilidad se basa en la edad gestacional, el peso o ambos, y varía de unos países a otros.

Multifactorial: que surge por la intervención de muchos factores; en genética, que surge como resultado de la interacción de varios genes y generalmente de factores no genéticos (ambientales).

Mutación: cambio permanente de la secuencia de ADN de un gen.

Nacimiento vivo: expulsión o extracción completa del cuerpo de su madre, independientemente de la duración del embarazo, de un producto de la concepción que, tras dicha separación, respire o dé cualquier otra señal de vida, como latidos del corazón, pulsaciones del cordón umbilical o movimientos efectivos de los músculos de contracción voluntaria, se haya seccionado o no el cordón umbilical y esté o no desprendida la placenta. Cada producto de un nacimiento que reúna estas condiciones se considera un nacido vivo (12).

Neonato: todo niño nacido vivo.

Oligohidramnios: escasez de líquido amniótico.



Onfalocelo: anomalía congénita de la pared abdominal anterior en la que la hernia de intestinos y órganos abdominales suele estar recubierta por una membrana compuesta por peritoneo y amnios. El contenido abdominal se hernia a través del anillo umbilical ampliado y el cordón umbilical se inserta en la parte distal de la membrana que recubre el defecto.

Organización Internacional de Vigilancia e Investigación de los Defectos Congénitos [International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research, ICBDSR]: organismo internacional sin fines de lucro afiliado a la OMS cuya misión es reunir los programas de todo el mundo dedicados a las anomalías congénitas con el propósito de llevar a cabo actividades de vigilancia e investigación a escala mundial para prevenir dichas anomalías y aminorar sus consecuencias.

Organización Mundial de la Salud (OMS): autoridad directiva y coordinadora de la acción sanitaria en el sistema de las Naciones Unidas; es la responsable de desempeñar una función de liderazgo en los asuntos sanitarios mundiales, configurar la agenda de las investigaciones en salud, establecer normas, articular opciones de política pública basadas en la evidencia, prestar apoyo técnico a los países y vigilar las tendencias mundiales en materia de salud.

Organogénesis u organogenia: proceso por el cual el ectodermo, el endodermo y el mesodermo se organizan para que se desarrollen los órganos y sistemas del cuerpo.

Paladar hendido con labio fisurado: asociación de una fisura unilateral o bilateral del labio superior con una hendidura del paladar secundario (el paladar duro y blando por detrás del foramen o agujero incisivo).

Paladar hendido o hendidura del paladar: hendidura del paladar que puede afectar al paladar duro y al blando o solo a este.

Paladar primario: parte anterior —situada por delante del foramen o agujero incisivo— de la cresta que separa las cavidades bucal y nasal, y que se forma durante el desarrollo embrionario temprano.

Paladar secundario: el techo de la boca por detrás del foramen incisivo; la parte anterior, ósea, se conoce como paladar duro, y la parte posterior, compuesta por tejido muscular recubierto por una mucosa, es el paladar blando.

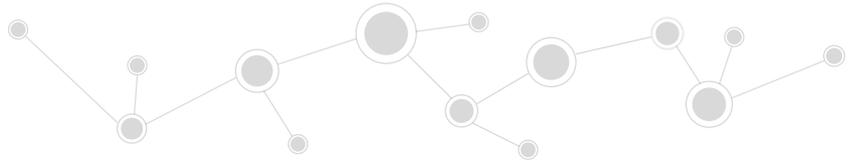
Patogenia o patogénesis: conjunto de mecanismos o sucesos celulares que se desencadenan a partir de un factor causal y llevan a la aparición de una anomalía o una enfermedad.

Periodo neonatal: el que comienza en el nacimiento y termina 28 días completos después.

Periodo perinatal: el que comienza a las 22 semanas completas (154 días) de gestación (momento en el que el peso al nacer es normalmente de 500 g), y termina siete días completos después del parto (12).

Peso al nacer: primera medida del peso del feto o el neonato realizada después del nacimiento; en el recién nacido vivo se puede medir durante la primera hora de vida, antes de que se produzca la pérdida de peso posnatal; se registra el peso real con el grado de precisión con el que se ha medido (12).

- **Bajo peso al nacer:** menos de 2500 g, hasta los 2499 g inclusive.
- **Muy bajo peso al nacer:** menos de 1500 g, hasta los 1499 g inclusive.
- **Peso sumamente bajo al nacer:** menos de 1000 g, hasta los 999 g inclusive.



Pie equinovaro (*talipes equinovarus*): deformidad que afecta a uno o ambos pies y consiste en la alineación incorrecta del complejo astragalocalcáneo-navicular.

Pie zambo postural: pie normal que se ha mantenido en una posición anormal en el útero y que al explorar al neonato resulta ser flexible, de modo que se puede llevar hasta la posición normal.

Pie zambo secundario a trastornos neuromusculares: pie zambo rígido asociado con espina bífida, artrogriposis, distrofia miotónica u otros trastornos.

Polimorfismos: variaciones de la secuencia de ADN de un gen o de la estructura de un cromosoma que no tienen efectos adversos en el individuo y no se deben a nuevas mutaciones. Se producen con una frecuencia del 1% o más en la población general.

Prevalencia: medida del número total de casos existentes de un trastorno, conocidos como casos prevalentes, en un determinado momento o periodo, y en una población dada, independientemente de que sean casos nuevos o no; es también un indicador de la magnitud de de una enfermedad u otro evento de salud en la población. En la epidemiología de las anomalías congénitas se utilizan los términos siguientes:

- **Prevalencia de anomalías congénitas en nacidos vivos:** mide el número de casos con anomalías congénitas entre los nacidos vivos y se define como el número de casos de nacidos vivos con alguna anomalía congénita (numerador) en una cohorte definida de nacidos vivos (denominador). Por ejemplo, la prevalencia de anomalías congénitas entre nacidos vivos en el año 2014 se calcula como el número de nacidos vivos en 2014 con alguna anomalía congénita dividido por el número de nacidos vivos en 2014.
- **Prevalencia de anomalías congénitas al nacer:** mide el número de casos con anomalías congénitas entre los nacidos vivos y los mortinatos (fetos muertos), y se define como el número de casos de nacidos vivos y mortinatos con alguna anomalía congénita (numerador) en una cohorte definida de nacidos vivos más mortinatos (denominador). Por ejemplo, la prevalencia de anomalías congénitas al nacer del año 2014 se calcula como el número de nacidos vivos más mortinatos de 2014 que presentaban alguna anomalía congénita dividido por el número total de nacidos vivos y mortinatos de 2014.
- **Prevalencia total de anomalías congénitas:** mide el número de casos con anomalías congénitas en el conjunto de nacidos vivos, mortinatos e interrupciones voluntarias del embarazo por anomalías fetales, y se define como el número de casos de nacidos vivos y mortinatos con anomalías congénitas más el número de interrupciones voluntarias del embarazo por anomalías fetales (numerador) en una cohorte definida de nacidos vivos, mortinatos e interrupciones voluntarias del embarazo (denominador). Por ejemplo, la prevalencia total de anomalías congénitas del año 2014 se calcula como el número de nacidos vivos y mortinatos con alguna anomalía congénita más el número de interrupciones voluntarias del embarazo por anomalías fetales en ese año (numerador) dividido por la suma de todos los nacidos vivos y mortinatos de 2014 y de todas las interrupciones voluntarias del embarazo por anomalías fetales de ese mismo año.

Privacidad: derecho del individuo a ejercer el control sobre la obtención, el uso y la revelación de información sobre su salud que permitiría identificarlo.

Programa de vigilancia centinela: recopilación de datos instaurada por lo general en uno o unos pocos centros asistenciales con objeto de obtener estimaciones rápidas de los productos de embarazo.



Programa de vigilancia hospitalario: programa orientado a registrar todos los resultados del embarazo con anomalías congénitas que se produzcan en una serie de maternidades seleccionadas. Este enfoque puede ser útil en lugares en los que la mayoría de los partos ocurren en hospitales y no es factible establecer un programa de vigilancia poblacional.

Programa de vigilancia poblacional: recopilación de datos sobre una población que reside en una zona geográfica definida.

Programa de vigilancia: programa de salud pública que recopila, supervisa, analiza, interpreta y difunde datos de forma sistemática y puntual, y que permite planificar, aplicar y evaluar estrategias sanitarias.

Reducción de una extremidad: anomalía del desarrollo de una extremidad que se caracteriza por la ausencia total o parcial de sus estructuras óseas o diferentes grados de hipoplasia y de anormalidad morfológica de estas.

Reducción intercalar de una extremidad: ausencia total o parcial del segmento proximal, el segmento medio o ambos de una extremidad, con todo o parte del segmento distal presente.

Reducción longitudinal de una extremidad: ausencia parcial de un hueso o segmento de una extremidad que discurre paralela al eje mayor de esta (paraxial) y afecta al componente preaxial, al postaxial o al central.

Reducción transversal de una extremidad: ausencia completa o parcial de las estructuras distales de un miembro en el plano transversal a partir del punto en el que comienza la reducción, con presencia de las estructuras proximales, que están esencialmente intactas.

Registro civil: institución pública responsable del conjunto de las inscripciones de los hechos y actos vitales de las personas, como las defunciones fetales, los nacimientos, las adopciones, las legitimaciones, los matrimonios, los divorcios y las defunciones.

Registro: en el contexto de la vigilancia indica que un caso ha sido identificado, extractado y codificado.

Responsable de la elaboración de políticas públicas: persona que determina las políticas públicas y las prácticas o influye en ellas.

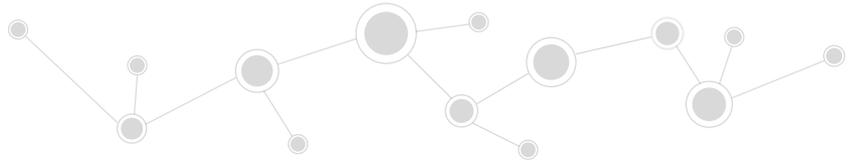
Resultado del embarazo: resultado de la concepción y el consiguiente embarazo; comprende el nacimiento vivo, la defunción fetal, el aborto espontáneo y el aborto inducido.

Riesgo para la salud: probabilidad de sufrir problemas de salud, enfermedades o efectos adversos.

Royal College of Paediatrics and Child Health: antes conocido como British Paediatric Association (BPA); ha elaborado una adaptación de la CIE-10 en la que se ha añadido un dígito a los códigos de esta para permitir una codificación más amplia y detallada.

Salud pública: disciplina responsable de proteger la salud de la población; su finalidad es mejorar la salud de la población y controlar y erradicar las enfermedades.

Secuencia: conjunto de anomalías originadas a partir de una anomalía o un factor mecánico primario único, presunto o confirmado. Representa una sucesión de fenómenos en cadena que son consecuencia de una única malformación, disrupción o deformidad primaria, y se considera una anomalía aislada, salvo cuando forma parte de un síndrome.



Seguimiento: en la vigilancia de anomalías congénitas, la observación, supervisión o comprobación de la presencia de dichas anomalías o enfermedades congénitas a lo largo de un periodo.

Seguridad: conjunto de salvaguardias y prácticas tecnológicas y administrativas destinadas a proteger los sistemas de datos frente a la revelación, modificación o destrucción injustificadas de estos.

Seudofisura del labio superior: anomalía congénita rara que tiene la apariencia de un labio fisurado reparado antes del nacimiento; también se conoce como labio fisurado corregido congénitamente.

Síndrome: conjunto de anomalías que se consideran relacionadas desde el punto de vista patogénico y no representan una secuencia; se debe a una sola causa –genética o ambiental– o a interacciones entre genes y el medio ambiente.

Sirenomelia: anomalía congénita incompatible con la vida que consiste en el desarrollo insuficiente del polo caudal del cuerpo y se caracteriza por fusión de las extremidades inferiores, ausencia del sacro, agenesia renal, genitales anormales y ano imperforado.

Sistema nervioso central: parte del sistema nervioso compuesta por el encéfalo y la médula espinal.

Tasa de mortalidad: indicador demográfico que muestra el número de defunciones en una población por cada 1000 habitantes durante un tiempo determinado (generalmente un año).

Tendencia: dirección o rumbo general que sigue un conjunto de datos.

Teratógeno: agente capaz de interrumpir o alterar el desarrollo embrionario o fetal normal y que a menudo causa una anomalía congénita o la muerte del feto o el embrión.

Tóxico para el desarrollo: sustancia química que causa efectos adversos en el organismo en desarrollo, como la muerte, anomalías estructurales, trastornos del crecimiento, deficiencias funcionales o cualquier combinación de estos.

Transplacentario: que atraviesa la placenta.

Tubo neural: parte del embrión a partir de la cual se desarrollan el encéfalo y la médula espinal.

Validación: en el contexto de la vigilancia, proceso de evaluación de los datos de esta basado en un protocolo de control de la calidad que tiene en cuenta la integridad, la coherencia, la uniformidad y la fiabilidad de los datos.

Vigilancia: recopilación sistemática, continua, puntual y fiable de datos pertinentes y necesarios relativos a determinados problemas de salud en una población; el análisis y la interpretación de los datos deben aportar fundamentos para la toma de decisiones y difundirse.

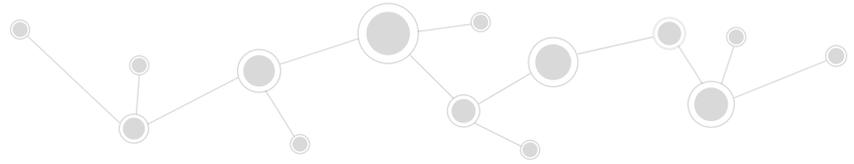
Zona de captación: población definida a partir de la cual se recopilan los casos para la vigilancia.



● Anexo A

Propuesta de lista inicial de anomalías congénitas que podrían ser objeto de vigilancia (con sus correspondientes códigos de la CIE-10 y la extensión del RCPCH)

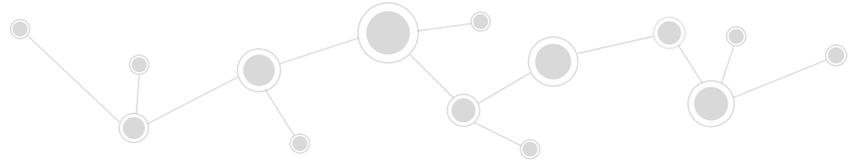
Anomalía congénita	Código de la CIE-10 (12) y extensión del RCPCH
Malformaciones congénitas del sistema nervioso	
Anencefalia	Q00.0
Craneorraquisquisis	Q00.1
Inienciafalia	Q00.2
Encefalocele	Q01.0-Q01.2, Q01.8, Q01.9
Espina bífida	Q05.0-Q05.9
Hendidura palatina y labio fisurado	
Hendidura palatina	Q35, Q35.1, Q35.3, Q 35.5, Q35.59, Q35.9, Q87.0
Labio fisurado	Q36, Q36.0, Q36.9, Q36.90, Q36.99
Hendidura palatina con labio fisurado	Q37, Q37.0, Q37.1, Q37.2, Q37.3, Q37.4, Q37.5, Q37.8, Q37.9, Q37.99
Malformaciones congénitas de los órganos genitales	
Hipospadias	Q54.0-Q54.4, Q54.8, Q54.9
Malformaciones y deformidades congénitas del sistema osteomuscular	
Pie equinovaro (talipes equinovarus)	Q66.0, Q66.1, Q66.4, Q66.8
Defectos por reducción de la extremidad superior	Q71.0-Q71.6, Q71.8, Q71.9
Defectos por reducción de la extremidad inferior	Q72.0-Q72.9
Defectos por reducción de una extremidad no especificada	Q73.0, Q73.1, Q73.8
Exómfalos/onfalocele	Q79.2
Gastrosquisis	Q79.3



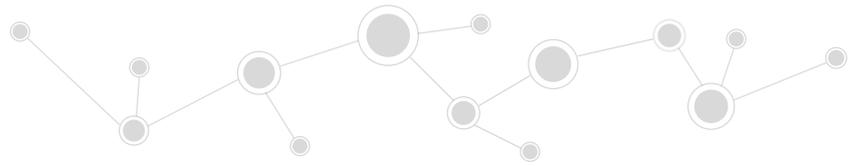
Anexo B

Anomalías congénitas externas menores

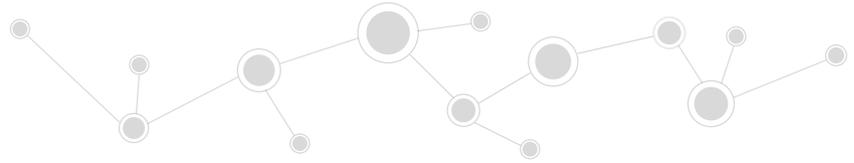
Anomalía congénita	Código de la CIE-10 (12) o del RCPCH (34)
Ojo	
Ectropión congénito	Q10.1
Entropión congénito	Q10.2
Ausencia de pestañas	Q10.3
Distopia cantal	Q10.3
Epicanto	Q10.3
Epicanto inverso	Q10.3
Párpados fusionados	Q10.3
Hendidura o hendiduras palpebrales largas	Q10.3
Hendiduras palpebrales dirigidas hacia arriba o hacia abajo	Q10.3
Hendiduras palpebrales cortas	Q10.3
Pestañas largas	Q10.3
Debilidad de los párpados	Q10.3
Estenosis o estrechez congénita del conducto lagrimal	Q10.5
Coloboma del iris	Q13.0
Manchas de Brushfield	Q13.2
Pecas del iris	Q13.2
Esclerótica azul	Q13.5
Exoftalmia o exoftalmía	Q15.8
Estrabismo	Q15.8
Sinofridia, cejas confluyentes o pilosidad en el entrecejo	Q18.80
Oreja	
Trago supernumerario	Q17.0
Apéndice, o fosita auricular	Q17.0
Lóbulo auricular doble	Q17.0
Apéndice, mamelón o fosita preauricular	Q17.0
Apéndice, mamelón o lóbulo preauricular	Q17.0
Orejas grandes	Q17.1
Macrotia	Q17.1
Trago ausente	Q17.3
Orejas de tamaño asimétrico	Q17.3
Orejas arrugadas	Q17.3
Oreja prominente	Q17.3
Pliegue en el lóbulo de la oreja	Q17.3
Fístula congénita de la oreja y fístula cervicoaural	Q18.1
Seno y quiste pretragal (denominado generalmente preauricular)	Q18.1



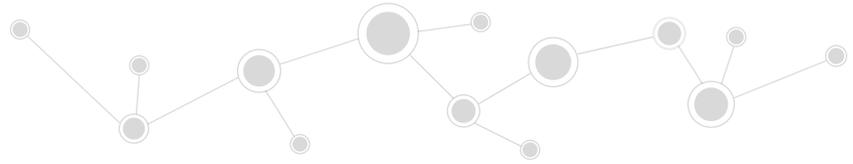
Anomalía congénita	Código de la CIE-10 (12) o del RCPCH (34)
Muesca en el lóbulo de la oreja	Q17.3
Ausencia de hélix	Q17.3
Oreja gacha	Q17.3
Orejas deformes	Q17.3
Oreja en punta	Q17.3
Oreja de forma primitiva	Q17.3
Orejas salientes	Q17.3
Oreja simple	Q17.3
Orejas pequeñas (excluye la microtia verdadera)	Q17.3
Engrosamiento o sobreplegamiento del hélix	Q17.3
Orejas de implantación baja	Q17.4
Anomalía de la posición de la oreja	Q17.4
Rotación posterior de las orejas	Q17.4
Oreja de vampiro	Q17.5
Orejas prominentes	Q17.5
Tubérculo de Darwin	Q17.8
Conducto auditivo externo estrecho	Q17.8
Cara y cuello	
Vestigio branquial	Q18.0
Apéndice o fosita branquial	Q18.0
Exceso de piel en el cuello	Q18.3
Cuello alado (pterygium colli)	Q18.3
Columela corta o larga	Q18.8
Labios pequeños	Q18.8
Cuello corto	Q18.8
Borde libre de los labios fino	Q18.8
Surco nasolabial (iltrum) liso	Q30.8
Asimetría facial	Q67.0
Facies comprimida	Q67.1
Sistema vascular periférico	
Arteria umbilical única	Q27.0
Nariz	
Alas nasales con muescas o hipoplásicas	Q30.2
Narinas en anteversión	Q30.8
Puente nasal plano o ancho	Q30.8
Narinas pequeñas	Q30.8
Aplastamiento o encorvamiento congénito de la nariz	Q67.4
Desviación del tabique nasal	Q67.41



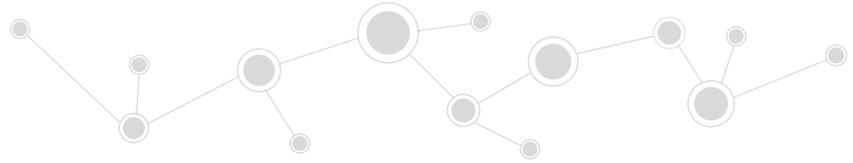
Anomalía congénita	Código de la CIE-10 (12) o del RCPCH (34)
Boca	
Fisura de la úvula	Q35.7
Frenillo lingual corto (anquiloglosia)	Q38.1
Macroglosia	Q38.2
Adherencia congénita de la lengua	Q38.3
Lengua bífida	Q38.3
Fisura congénita de la lengua	Q38.3
Hipoglosia	Q38.3
Hipoplasia de la lengua	Q38.3
Microglosia (hipoplasia de la lengua)	Q38.3
Ránula	Q38.4
Ausencia de úvula	Q38.5
Paladar ojival	Q38.50
Frenillos aberrantes	Q38.6
Borde alveolar ancho	Q38.6
Fisura gingival (en ausencia de labio fisurado)	Q38.6
Dientes congénitos	Q38.6
Macrostomía	Q18.4
Microstomía	Q18.5
Hipertrofia congénita del labio o macroqueilia o labios grandes y anchos	Q18.6
Fositas comisurales	Q18.8
Labios pequeños	Q18.8
Borde libre de los labios fino	Q18.8
Ano y genitales	
Ano anterior (ano ectópico)	Q43.5
Himen imperforado	Q52.3
Quiste embrionario de la vagina	Q52.4
Fusión de los labios de la vulva	Q52.5
Fusión de la vulva	Q52.5
Clítoris prominente	Q52.6 o Q52.8
Labios mayores hipoplásicos	Q52.8
Labios menores hipoplásicos	Q52.8
Testículo no descendido, unilateral	Q53.1
Testículo no descendido, bilateral	Q53.2
Testículo no descendido, sin otra especificación	Q53.9
Encordamiento del pene (sin hipospadias)	Q54.4
Hipoplasia del testículo y del escroto	Q55.1



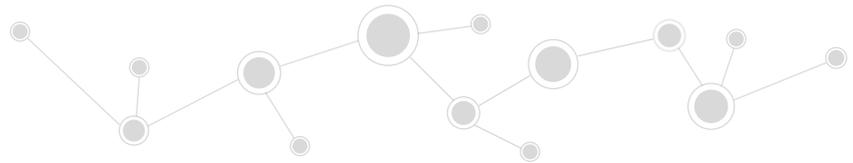
Anomalía congénita	Código de la CIE-10 (12) o del RCPCH (34)
Escroto en bufanda (o en alforja)	Q55.2
Testículo retráctil	Q55.20
Escroto bífido	Q55.21
Prepucio ausente o «encapuchado»	Q55.6
Curvatura lateral del pene	Q55.6
Fimosis	Q55.6
Prepucio redundante	Q55.6
Pene pequeño (salvo que se haya documentado como micropene)	Q55.6
Hidrocele testicular	Q55.8
Escrotalización del pene	Q55.9
Pie	
Metatarso varo o metatarso aducto	Q66.2
Hallux varus congénito (deformidad en varo del primer dedo del pie)	Q66.3
Pie plano congénito	Q66.5
Hallux valgus congénito (deformidad en valgo del primer dedo del pie)	Q66.6
Metatarso valgo	Q66.6
Pie cavo	Q66.7
Dedo del pie en martillo congénito	Q66.8
Dedos del pie largos	Q66.8
Calcáneo prominente	Q66.8
Talón prominente	Q66.8
Primer dedo del pie corto	Q66.8
Astrágalo vertical (talus vertical)	Q66.8
Primero y segundo dedos de los pies muy espaciados	Q66.8
Braquimetatarsia del cuarto y el quinto dedo	Q66.8
Cuarto metatarsiano corto	Q66.8
Primer dedo del pie corto o ancho	Q66.8
Pies en mecedora	Q66.8
Dedo del pie superpuesto	Q66.8
Cabeza, columna vertebral y tórax	
Dolicocefalia	Q67.2
Occipucio plano	Q67.3
Asimetría cefálica	Q67.3



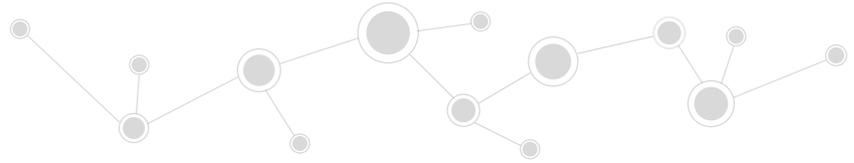
Anomalia congénita	Código de la CIE-10 (12) o del RCPCH (34)
Plagiocefalia	Q67.3
Tórax en embudo	Q67.6
Tórax excavado o hundido	Q67.6
Tórax de paloma congénito	Q67.7
Tórax en quilla	Q67.7
Tórax en tonel	Q67.8
Deformidad del tórax	Q67.8
Esternón prominente	Q67.8
Tórax en escudo	Q67.8
Otras anomalías osteomusculares (incluidas las extremidades)	
Deformidad congénita del músculo esternocleidomastoideo	Q68.0
Contractura del músculo esternocleidomastoideo	Q68.0
Tortícolis congénita	Q68.0
Camptodactilia	Q68.1
Dedos en palillo de tambor congénita en las manos	Q68.1
Dedos largos	Q68.1
Dedos superpuestos, sin otra especificación	Q68.1
Cuarto metacarpiano corto	Q68.1
Pliegue único del quinto dedo de la mano	Q68.1
Dedos de la mano afilados	Q68.1
Dedos de la mano cortos	Q68.1
Clinodactilia	Q68.10
Genu recurvatum congénito	Q68.21
Cúbito valgo	Q68.8
Hiperextensión de articulaciones, sin otra especificación	Q68.8
Hiperextensión de la rodilla	Q68.8
Polidactilia de tipo B de los dedos de la mano (la de tipo B es, por definición, postaxial y rudimentaria (lado del meñique); la de tipo A es postaxial y plenamente desarrollada, y se considera una anomalía mayor - Q69.02A.	Q69.02B
Polidactilia de tipo B, sin otra especificación	Q69.02B
Polidactilia de tipo B de los dedos del pie	Q69.22B
Sindactilia (afecta a los dedos segundo y tercero del pie)	Q70.3
Rodilla valga	Q74.1



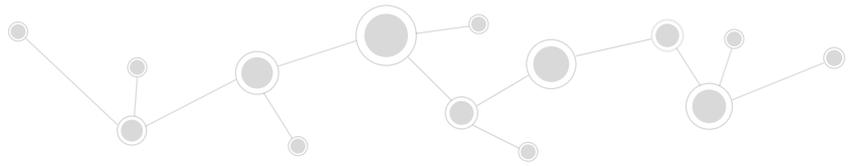
Anomalía congénita	Código de la CIE-10 (12) o del RCPCH (34)
Otras anomalías del cráneo, la cara y la columna vertebral	
Escafocefalia	Q75.0
Trigonocefalia, otras deformidades cefálicas son sinostosis	Q75.0
Hipertelorismo	Q75.2
Macrocefalia (incluye la macrocefalia familiar benigna)	Q75.3
Hipotelorismo	Q75.8
Hipoplasia o prominencia del maxilar	Q75.8
Micrognatia	Q75.8
Prognatismo	Q75.8
Frente abombada	Q75.8 o Q75.80
Fontanelas grandes o pequeñas	Q75.8 o Q75.80
Sutura metópica abierta hasta el bregma	Q75.8 o Q75.80
Diámetro bifrontal estrecho	Q75.8 o Q75.80
Occipucio prominente	Q75.8 o Q75.80
Arcos superciliares prominentes o hipoplásicos	Q75.8 o Q75.80
Tercera fontanela	Q75.8 o Q75.80
Espina bífida oculta	Q76.0
Lordosis congénita postural	Q76.43
Abdomen	
Diástasis de los rectos	Q79.5
Hernia inguinal	Q79.8
Hernia umbilical	Q79.8
Piel, mama y otros tegumentos	
Quiste cutáneo	Q82.4 o Q84.4
Angioma	Q82.5
Neoplasia benigna de la piel, nevo pigmentado (oreja y conducto auditivo)	Q82.5
Neoplasia benigna de la piel, nevo pigmentado (párpado)	Q82.5
Neoplasia benigna de la piel, nevo pigmentado (cara)	Q82.5
Neoplasia benigna de la piel, nevo pigmentado (labio)	Q82.5
Neoplasia benigna de la piel, nevo pigmentado (extremidad inferior, cadera)	Q82.5
Neoplasia benigna de la piel, nevo pigmentado (otro sitio especificado)	Q82.5
Neoplasia benigna de la piel, nevo pigmentado (cuero cabelludo, cuello)	Q82.5
Neoplasia benigna de la piel, nevo pigmentado (tronco)	Q82.5
Neoplasia benigna de la piel, nevo pigmentado (sitio no especificado)	Q82.5



Anomalía congénita	Código de la CIE-10 (12) o del RCPCH (34)
Neoplasia benigna de la piel, nevo pigmentado (extremidad superior, hombro)	Q82.5
Mancha café con leche	Q82.5
Hemangioma (excepto los de cara y cuello)	Q82.5
Linfangioma	Q82.5
Hemangioma no cavernoso único y pequeño (4 cm de diámetro o menos)	Q82.5
Nevo pigmentado, nevo congénito no neoplásico	Q82.5
Marca de nacimiento	Q82.50
Nevo en llama	Q82.51
Mancha en vino de Oporto	Q82.51
Nevo en fresa	Q82.51
Mancha mongólica	Q82.52
Piel marmórea	Q82.8 o Q84.8
Fosita en la mano	Q82.8 o Q84.8
Fosita en el hombro	Q82.8 o Q84.8
Pliegues palmares o interfalángicos supernumerarios o ausentes	Q82.8 o Q84.8
Fosita pilonidal o sacra	Q82.8 o Q84.8
Surco plantar	Q82.8 o Q84.8
Fisura rectal	Q82.8 o Q84.8
Pliegue plantar	Q82.8 o Q84.8
Pólipos fibroepiteliales (acrocordones) de la vagina o el himen	Q82.8 o Q84.8
Pliegue palmar transversal único	Q82.80
Pólipo fibroepitelial anal	Q82.81
Acrocordón (papiloma cutáneo)	Q82.81
Dermatoglifos inusuales	Q82.84
Ausencia de pezón	Q83.2
Pezones supernumerarios	Q83.3
Mamilas supernumerarias	Q83.3
Pezones invertidos	Q83.8
Pezón pequeño (hipoplásico)	Q83.8
Pezones muy espaciados	Q83.8
Cabello en cuentas (moniletrix, cabello arrosariado)	Q84.1
Cabellos anillados (pili annulati)	Q84.1
Cabellos retorcidos (pili torti)	Q84.1
Distribución anómala del cabello en el cuero cabelludo	Q84.1 o Q84.2
Alteraciones del cabello por despigmentación	Q84.1 o Q84.2



Anomalía congénita	Código de la CIE-10 (12) o del RCPCH (34)
Remolino	Q84.1 o Q84.2
Implantación baja del cabello en la parte posterior	Q84.1 o Q84.2
Lanugo persistente	Q84.2
Hipertricosis congénita	Q84.20
Ausencia de uñas o anoniquia (es anomalía mayor si falta la tercera falange)	Q84.3
Uñas agrandadas o hipertróficas	Q84.5
Paquioniquia	Q84.5
Uñas en vidrio de reloj (acropaquia), coiloniquia, malformación ungueal, congénitas, sin otra especificación	Q84.6
Duplicación de la uña del pulgar	Q84.6
Hiperconvexidad de las uñas de las manos	Q84.6
Hiperconvexidad de las uñas de los pies	Q84.6
Hipoplasia de las uñas de las manos	Q84.6
Hipoplasia de las uñas de los pies	Q84.6
Engrosamiento de las uñas de los pies	Q84.6
Aplasia cutánea (mayor si es extensa)	Q84.8



Anexo C

Causas de las anomalías congénitas y clasificación según el mecanismo de producción durante el desarrollo y la presentación clínica

Causas de las anomalías congénitas

Se ha estimado que alrededor de la cuarta parte de las anomalías congénitas pueden tener una causa genética (44). Sin embargo, estimaciones más recientes indican que la proporción podría ser más alta, ya que los avances de las técnicas citogenéticas y moleculares en los últimos dos decenios están permitiendo identificar anomalías cromosómicas, mutaciones y polimorfismos génicos que hasta ahora no se habían detectado. Las dos causas genéticas más frecuentes de anomalías congénitas son los defectos monogénicos y las anomalías cromosómicas.

Los defectos monogénicos obedecen a cambios (mutaciones) en la estructura de los genes. Son responsables de algo más del 17% de las anomalías congénitas (44). Pueden heredarse de uno o de ambos progenitores o deberse a una mutación esporádica (nueva). Las mutaciones monogénicas parecen asociarse con más frecuencia con anomalías congénitas múltiples de carácter sindrómico que con malformaciones aisladas, aunque nuevas investigaciones están descubriendo cada vez más defectos monogénicos que causan anomalías aisladas, como el labio fisurado con o sin hendidura del paladar y algunos tipos de anomalías congénitas del corazón.

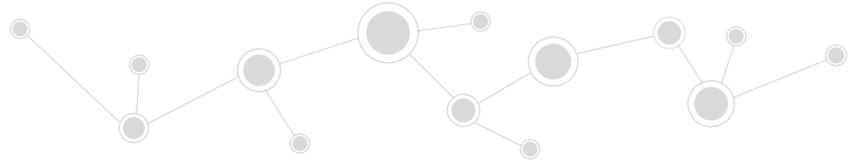
En alrededor del 10% de los niños con anomalías congénitas se identifican defectos causados por alteraciones cromosómicas (44), las cuales pueden afectar a los autosomas o a los cromosomas sexuales. Dichas alteraciones son de naturaleza numérica, como la presencia de un cromosoma adicional —es el caso de las trisomías, como el síndrome de Down o trisomía 21, la trisomía 13 y la trisomía 18— o la ausencia de un cromosoma —monosomías, como la monosomía X o síndrome de Turner—, o estructural, como las deleciones (p. ej., la de la región proximal del brazo largo del cromosoma 22 asociada con los síndromes velocardiofacial y de DiGeorge) y las duplicaciones (p. ej., la del brazo corto del cromosoma 9). Las anomalías cromosómicas se asocian casi siempre con cuadros de múltiples anomalías congénitas.

Se estima que una serie de causas ambientales y maternas identificadas son responsables de entre el 4% y el 10% de las anomalías congénitas (45); cabe mencionar, por ejemplo:

- El estado nutricional de la madre
- La exposición a sustancias químicas, y quizá a drogas ilícitas
- Las infecciones maternas (por ejemplo, la rubéola)
- Factores físicos tales como la radiación ionizante o la hipertermia (45)
- Enfermedades maternas crónicas (como la diabetes)
- La exposición a medicamentos dispensados con receta que se sabe que son teratógenos (como el ácido retinoico y el ácido valproico) —en la referencia (46) se ofrece más información sobre medicamentos—.

Todavía se desconoce la causa de alrededor del 66% de las anomalías congénitas (45).

Este grupo incluye las anomalías congénitas que se cree que tienen causas ambientales o son multifactoriales. «Multifactorial» significa que múltiples variantes génicas (alelos) no definidas interactúan con factores ambientales para causar una anomalía específica.



Se han examinado muchas posibles interacciones entre genes y medio ambiente en relación con diversas anomalías congénitas; por ejemplo, se han estudiado las mutaciones y los polimorfismos de numerosos genes, entre ellos, *TGFA*, *TGFB3*, *CYP1A1*, *NAT1*, *NAT2* y *GST T1*, para determinar su nivel de asociación con un mayor riesgo de fisuras orales en la descendencia de mujeres que fuman cigarrillos (47). Otro ejemplo de interacción entre genes y medio ambiente es el de la exposición prenatal a la fenitoína, fármaco anticonvulsivo muy utilizado que se asocia con anomalías congénitas estructurales en el 3% al 10% de los casos expuestos a él durante la vida intrauterina. Se ha demostrado que la presencia de anomalías congénitas en estos niños se correlaciona con una menor actividad de la epóxido-hidrolasa, enzima microsómica que en condiciones normales bioinactiva los metabolitos de la fenitoína (48). Cuando la epóxido-hidrolasa no funciona correctamente, algunos metabolitos intermedios que son teratógenos no se eliminan, lo cual puede causar anomalías congénitas en el feto en desarrollo.

Anomalías congénitas según su patogenia

Malformación

Las malformaciones son defectos estructurales de un órgano, de parte de un órgano o de una región más extensa del cuerpo que surgen durante la organogénesis, es decir, durante la formación inicial de una estructura, como consecuencia de un proceso de desarrollo intrínsecamente anormal. En la mayoría de los órganos, la organogénesis se produce durante las ocho semanas posteriores a la fecundación. La estructura resultante puede tener una forma anormal, estar incompleta o no haberse formado en absoluto. Aunque en ocasiones se utiliza el término «malformaciones» para referirse a las anomalías congénitas, es importante tener presente que estas incluyen otros defectos, además de las malformaciones.

Disrupción

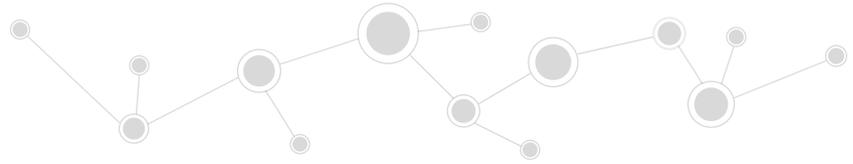
Las disrupciones son defectos estructurales de un órgano, de parte de un órgano o de una región más extensa del cuerpo debidos a la interrupción o perturbación extrínseca de un proceso de desarrollo originalmente normal. Son ejemplos de ellas el complejo de bridas amnióticas, algunas reducciones transversales de las extremidades y la secuencia de Moebius (parálisis de nervios craneales, anomalías de las extremidades y otras anomalías).

Displasia

Las displasias son anomalías de la histogenia o histogénesis —esto es, de la formación de los tejidos— y suelen afectar a la piel, el encéfalo, los cartílagos y los huesos. Pueden ser localizadas (como los nevos) o generalizadas (como la acondroplasia, otras condrodisplasias o la neurofibromatosis).

Deformidad

Se entiende por deformidad la forma o posición anormal de una parte del cuerpo, causada por fuerzas mecánicas que afectan a las estructuras después de su desarrollo inicial. Son ejemplos de situaciones de este tipo la aglomeración intrauterina en el caso de embarazos gemelares o anomalías uterinas, y el oligohidramnios (escasez de líquido amniótico) en la agenesia renal bilateral, que conduce a la secuencia de Potter (rasgos faciales característicos, hipoplasia pulmonar y en algunos casos, pie zambo).



Anomalías congénitas según su presentación clínica

Anomalía aislada

La mayoría de las anomalías congénitas mayores (alrededor del 75%) se producen de forma aislada, esto es, el niño no presenta otras anomalías congénitas mayores no relacionadas. Con frecuencia, las anomalías mayores aisladas se asocian con una o más anomalías menores.

Secuencia

Una secuencia es un conjunto de anomalías relacionadas que se sabe o se supone que derivan de una única anomalía o factor mecánico primario. Representa una sucesión de hechos (anomalías) que son consecuencia de una única malformación, disrupción o deformidad primaria. Cabe citar como ejemplos la secuencia de Pierre Robin (en la que, debido a la micrognatia, existe un desplazamiento posterior de la lengua que obstaculiza la fusión de las crestas palatinas y causa una fisura del paladar) y el pie zambo asociado a espina bífida. Una secuencia se considera una anomalía aislada, salvo cuando forma parte de un síndrome.

Anomalía congénita múltiple

Es cuando hay dos o más anomalías mayores no relacionadas presentes, lo que significa que se considera que dichas anomalías representan una asociación aleatoria y no constituyen una secuencia ni un síndrome reconocido previamente. La mayoría de los casos de anomalías congénitas múltiples pertenecen a esta categoría.

Asociación

La asociación es una combinación de varias anomalías que aparece con una frecuencia mayor que la esperada por azar y no constituye una secuencia ni un síndrome. Cabe citar como ejemplos las asociaciones VACTERL (defectos vertebrales, atresia anal, defectos cardiacos, fístula traqueoesofágica, anomalías renales y anomalías de las extremidades —*limbs* en inglés—) y MURCS (aplasia del conducto de Müller, aplasia renal y displasia de los somitas cervicotorácicos). A medida que los conocimientos y las técnicas avanzan, algunas de estas entidades son reconocidas como síndromes; así ocurrió con la asociación CHARGE (coloboma ocular, defectos cardiacos —*heart* en inglés—, atresia de coanas, retraso del crecimiento y/o del desarrollo, anomalías genitales y/o urinarias, y anomalías del oído —*ear* en inglés— y sordera), que según descubrimientos recientes se debe a una mutación del gen CHD7 y ahora se considera un síndrome genéticamente determinado (49).

Síndrome

Un síndrome es un conjunto de anomalías que se consideran relacionadas desde el punto de vista patogénico, pero no representan una secuencia. Puede deberse a una sola causa — genética o ambiental— o a interacciones entre genes y el medio ambiente. Algunos ejemplos son el síndrome de Down (trisomía 21, una anomalía cromosómica), la delección de la región proximal del brazo largo del cromosoma 22 (trastorno genómico debido a una microdelección), la acondroplasia (trastorno monogénico) y el síndrome de rubéola congénita (de origen infeccioso). Pese a los avances en genética, sigue habiendo síndromes clínicamente reconocidos cuya causa aún no se ha identificado.

En la referencia 50 se ofrece más información sobre la clasificación de los casos.

Anexo D

Ejemplo de modelo lógico

MODELO LÓGICO CONCEPTUAL • Vigilancia de anomalías congénitas

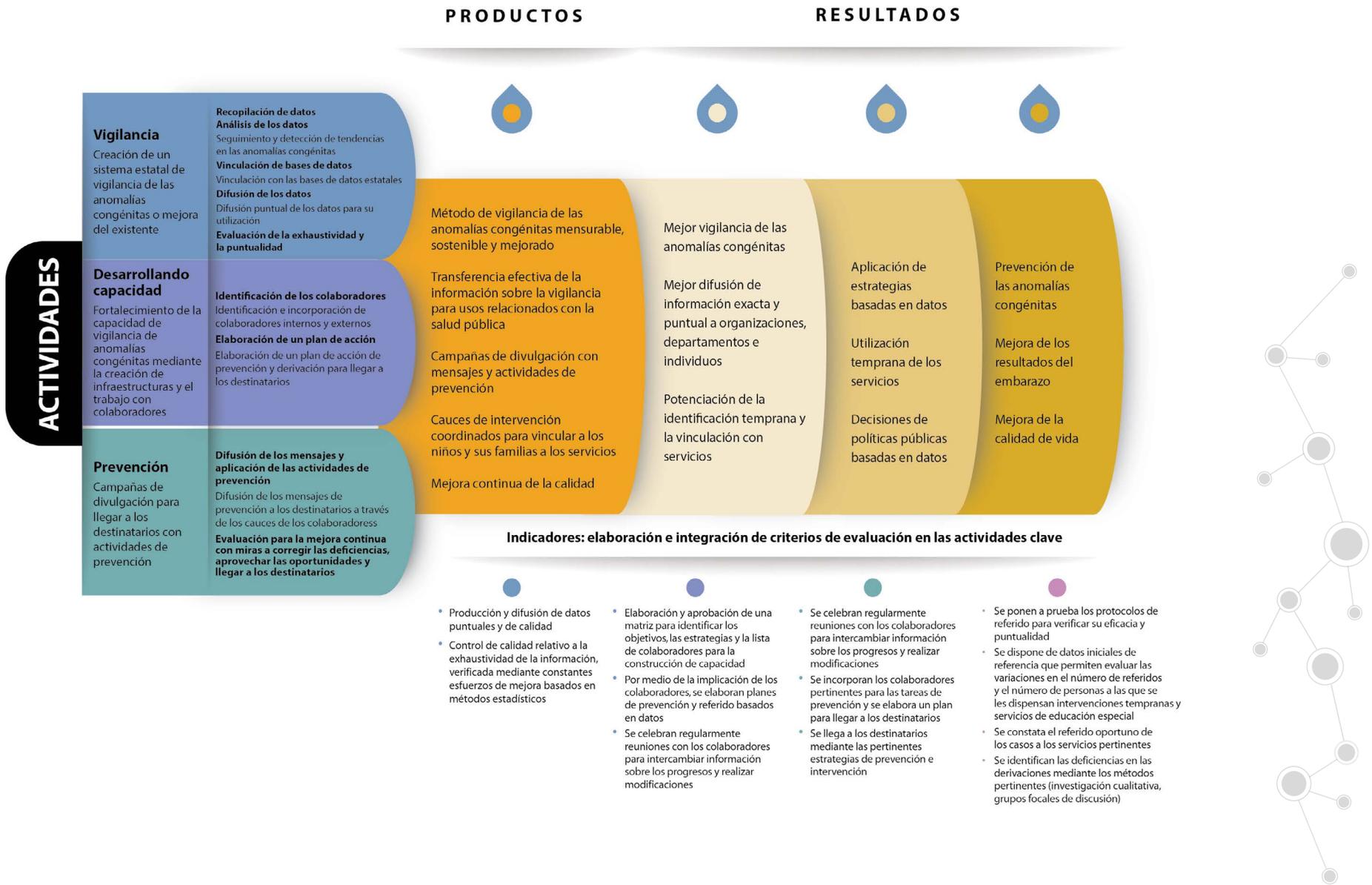
SI
Hacemos...

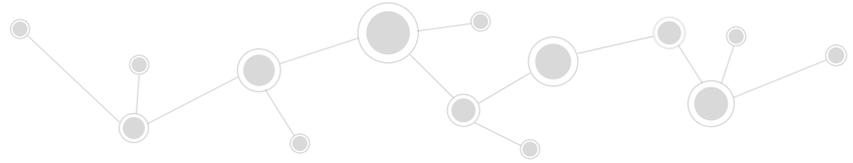
ENTONCES
Pueden lograrse cambios en los conocimientos, las actitudes, los comportamientos, las prácticas y las políticas públicas tanto a escala individual como de sistema



Fuente: Traducido de: *Principles and practice of public health surveillance*, coordinado por Lisa M. Lee et al. (2010); cap. 12: «Public Health Surveillance for Chronic Diseases, Injuries, and Birth Defects», por Ali H. Mokdad et al., pp. 255–274, figura 12.2 desde la página 270 (adaptada), con autorización de Oxford University Press Inc. (51).

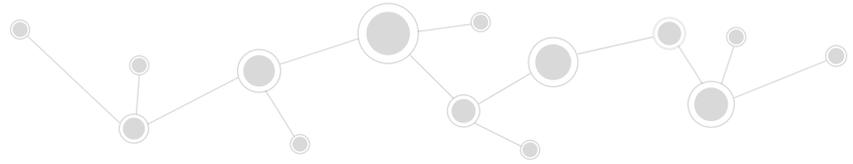
MODELO LÓGICO OPERATIVO ● Modelo lógico e indicadores de proceso para la vigilancia de anomalías congénitas





● Anexo E. Hoja de trabajo para la construcción de capacidad

Ejemplos de posibles colaboradores	Vigilancia	Referencia	Prevención	Ejemplos de posibles funciones
Ministerios de salud	X	X	X	Establecer políticas públicas y normativas relativas a los servicios de atención de salud y su dispensación
Hospitales y, si procede, asociaciones de hospitales y consultorios	X	X		Servir de fuentes de datos; fuentes de referencia
Departamentos de salud regionales y locales	X	X	X	Servir de fuentes de datos y de cauces para que las actividades relacionadas con la derivación y la prevención lleguen a sus destinatarios
Centros de atención primaria y dispensadores de atención de salud	X	X	X	Servir de fuentes de datos y también de fuentes para actividades de prevención y divulgación
Agentes de salud comunitarios y voluntarios de salud de la comunidad	X	X	X	Servir de posibles fuentes de datos, porque en muchos países estas personas están presentes en el parto; ofrecer información sobre la prevención
Asociaciones, fundaciones y otras organizaciones no gubernamentales interesadas por las anomalías congénitas	X		X	Llevar a cabo actividades de promoción de la infraestructura relacionada con las anomalías congénitas a escala nacional y local; servir de cauces de difusión de las actividades y los mensajes de prevención; ser posibles fuentes de información sobre resultados y posibles fuentes de datos
Organizaciones internacionales	X	X	X	Llevar a cabo actividades de promoción y ofrecer asistencia técnica y competencias
Facultades de medicina/organismos de investigación	X			Ofrecer servicios de laboratorio especializados, como análisis cromosómicos, o disponer de consultorios para atender a personas con anomalías congénitas; ayudar a guiar la vigilancia de las anomalías congénitas



Anexo F

Sugerencias para comunicar a la familia el diagnóstico de una anomalía congénita

Nota: Es importante recordar que las personas responsables de extraer información de los registros de los hospitales o las historias clínicas para identificar y clasificar las anomalías congénitas (es decir, los «extractores») no son quienes informan a los padres sobre el diagnóstico o servicios disponibles. **Esto debe hacerlo un profesional de la salud idóneo.**

- Se recomienda comunicar el diagnóstico a los padres lo antes posible, aunque este sea solo una sospecha y todavía no haya confirmación.
- El diagnóstico se comunica personalmente, y lo hace un profesional sanitario con conocimientos suficientes del problema. Los profesionales deberán coordinar sus mensajes a fin de que la información que se proporcione a la familia sea coherente.
- La conversación debe comenzar con palabras positivas y sin utilizar juicios de valor tales como «Lo siento...» o «Tengo malas noticias...». Aunque hayan pasado muchos años, los padres siguen recordando con todo detalle las palabras del profesional de la salud en su primer contacto.
- Se informa a la familia el diagnóstico, el tratamiento y el pronóstico en el idioma que ella prefiera. Si es posible, un intérprete médico profesional estará presente en el momento en el que se comunique esta información.
- Comente el diagnóstico, el tratamiento y el pronóstico en un entorno cómodo en el que se pueda hablar en privado y sin interrupciones. El bebé puede estar presente, a menos que se encuentre enfermo. Deje tiempo para preguntas y planifique otra conversación de seguimiento para más adelante. Cuando sea posible, haga una pausa para evaluar la comprensión.
- Los padres deben recibir una información exacta y actualizada. Por lo general, se les informa desde una perspectiva equilibrada, incluyendo tanto los aspectos positivos como los problemas relacionados con la anomalía congénita.
- Informe sobre el diagnóstico, el tratamiento y el pronóstico de una manera sensible y afectuosa, pero también confiada y directa, utilizando términos comprensibles, no médicos, y un lenguaje claro y conciso.
- Utilice un lenguaje sensible y evite la terminología anticuada u ofensiva. En el entorno de la atención neonatal, el bebé deberá estar presente y se aludirá a él por su nombre.
- Evalúe los conocimientos sobre esa anomalía congénita concreta, incluidas sus causas. Dado que en muchos casos el diagnóstico de anomalía congénita suscita culpabilizaciones o reproches, a menudo dirigidos contra la madre, es importante comentar estas cuestiones con los padres.
- Se pueden ofrecer recursos informativos, como datos de contacto de grupos de apoyo locales y nacionales, fichas informativas o documentación impresa actualizada, y libros. Cuando proceda, también puede ser útil referir a la familia a otros especialistas (por ejemplo, genetistas médicos, asesores genéticos, cardiólogos, neonatólogos).

Fuente: sugerencias modificadas de Sheets et al., 2011 (52).

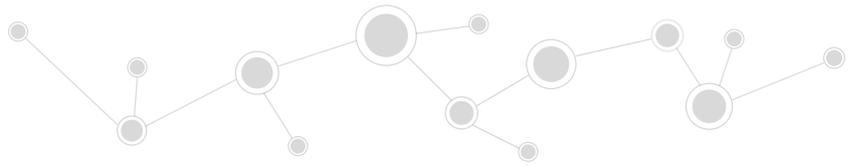


Anexo G Modelo de formulario de extracción de datos

Programa de vigilancia de anomalías congénitas

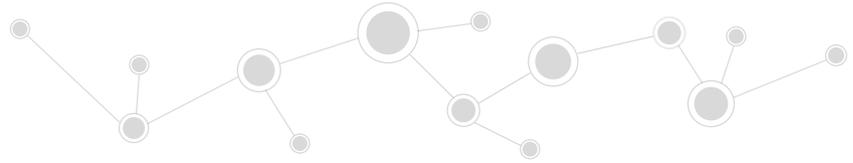
Número de Registro:	Nombre del establecimiento sanitario:
Fecha del informe: dd/mm/aaaa	Ciudad:
	Provincia/estado/territorio:

FETO / NEONATO	PADRES		
Nombre, si se dispone de él: Fecha de nacimiento: (dd/mm/aaaa) Fecha de diagnóstico de la anomalía congénita: (dd/mm/aaaa) Sexo: <input type="radio"/> masculino <input type="radio"/> femenino <input type="radio"/> ambiguo <input type="radio"/> falta/desconocido Resultado del embarazo: <input type="radio"/> nacido vivo <input type="radio"/> mortinato <input type="radio"/> interrupción voluntaria del embarazo con anomalía fetal Edad gestacional: (semanas completas) Estimación óptima: ecografía: Fecha de la última menstruación: (dd/mm/aaaa) otro: Peso: (gramos) Talla: (cm) Perímetro cefálico (cm) Parto múltiple: <input type="radio"/> Si <input type="radio"/> No En caso afirmativo, especifique: ¿Se tomaron fotografías: <input type="radio"/> Si <input type="radio"/> No ¿El recién nacido murió? <input type="radio"/> Si <input type="radio"/> No (dd/mm/aaaa) En caso afirmativo, especifique la fecha de defunción: Causa de la muerte: Autopsia: <input type="radio"/> Si <input type="radio"/> No En caso afirmativo, especifique los detalles al dorso	Nombre del Padre: Apellido(s) del padre: Fecha de nacimiento del padre: (dd/mm/aaaa) Edad del Padre: (años completos) Raza/origen étnico: Nombre de la madre: Apellido(s) de la madre (incluidos los de soltera): Fecha de nacimiento de la madre: (dd/mm/aaaa) Edad de la madre: (años completos) Raza/origen étnico: Dirección principal durante el primer trimestre del embarazo: Ciudad: Provincia: Dirección actual (si no es la indicada más arriba): Ciudad: Provincia: Teléfono: Número total de anteriores: nacidos vivos: mortinatos: Abortos espontáneos: interrupciones del embarazo:		
Los padres del feto/neonato son parientes? <input type="radio"/> Si <input type="radio"/> No En caso afirmativo especifique: <input type="radio"/> primos hermanos <input type="radio"/> primos segundos <input type="radio"/> tía y sobrino <input type="radio"/> tío y sobrina <input type="radio"/> otro parentesco (especifique):			
Anomalía congénita presente	Descripción completa de la anomalía congénita <small>(utilice el dorso del formulario en caso de ser necesario)</small>	Código de la CIÉ-10	C o P*
1.			<input type="radio"/> C <input type="radio"/> P
2.			<input type="radio"/> C <input type="radio"/> P
3.			<input type="radio"/> C <input type="radio"/> P
4.			<input type="radio"/> C <input type="radio"/> P
5.			<input type="radio"/> C <input type="radio"/> P
6.			<input type="radio"/> C <input type="radio"/> P
7.			<input type="radio"/> C <input type="radio"/> P
8.			<input type="radio"/> C <input type="radio"/> P
9.			<input type="radio"/> C <input type="radio"/> P
10.			<input type="radio"/> C <input type="radio"/> P
Pruebas diagnósticas realizadas, resultados pendientes; notas y comentarios: <div style="text-align: right;">* C = diagnóstico confirmado P = diagnóstico posible</div>			
Nombre del profesional que cumplimenta el formulario: <input type="radio"/> médico <input type="radio"/> enfermero/a <input type="radio"/> otro (especificar):		Información de contacto:	



Información adicional para la autopsia:

Información adicional para la anomalía congénita:



Anexo H

Posibles variables fundamentales

Se puede modificar el formulario de extracción de datos de acuerdo con las necesidades de cada país. También la explicación y las instrucciones que se ofrecen a continuación pueden adaptarse en consecuencia.

Las instrucciones de uso del formulario de extracción de datos ayudarán a aclarar las dudas que el personal de los sistemas de vigilancia de anomalías congénitas pueda tener acerca de su cumplimentación. Se deben examinar la columna de las variables (tercera columna) y la de la explicación (cuarta columna) antes de empezar a rellenarlo.

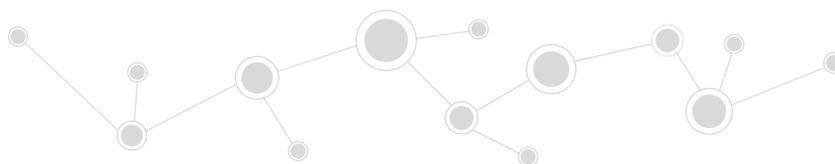
Columna 1: Número de la variable; es útil en el diseño de la base de datos

Columna 2: Categoría de la variable

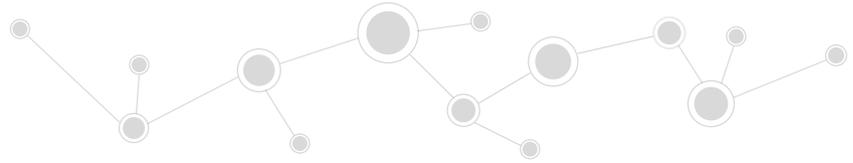
Columna 3: Nombre de la variable

Columna 4: Instrucciones para cumplimentar el formulario de extracción de datos en el caso de cada variable en particular

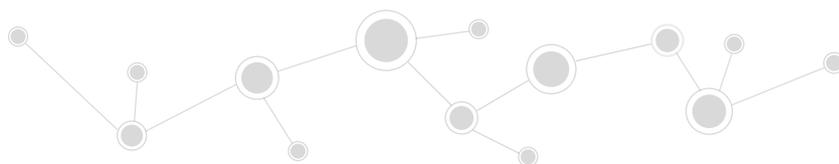
Número de variable	Categoría	Nombre de la variable	Instrucciones
	Informe		
1		Identificación del registro del caso	Cada caso tiene un número de identificación único. Cada país puede decidir cómo crear el código identificativo; por ejemplo, el año y el mes de nacimiento del bebé pueden formar parte de dicha identificación única.
2		Fecha del informe	Indique la fecha en que el personal de vigilancia ha cumplimentado el formulario; notifique el día, el mes y el año.
3		Nombre del establecimiento sanitario	Indique el nombre del hospital en el que se identificó el feto o el neonato con una anomalía congénita.
4		Ciudad, provincia, estado o territorio	Indique la ciudad, la provincia, el estado o el territorio en el que tuvo lugar el parto.
	Padre		
5	Información identificativa e información demográfica	Nombre y apellidos	Indique el nombre y el apellido o apellidos del padre, según la costumbre del país.
6		Fecha de nacimiento del padre o, si no se dispone de ella, edad	Indique la fecha de nacimiento del padre. Si se conoce, utilice el mismo formato que en la fecha del informe: día, mes y año. Si solo se dispone del año, indique este; si solo se conoce la edad, indique esta.



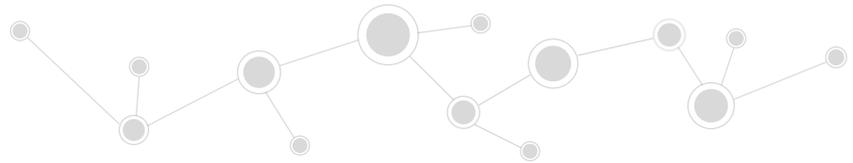
Número de variable	Categoría	Nombre de la variable	Instrucciones
7		Raza y origen étnico	Indique la raza y el origen étnico del padre, si procede.
	Madre		
8	Información identificativa e información demográfica	Nombre y apellido(s)	Indique el nombre y el apellido o apellidos de la madre, según la costumbre del país. No olvide incluir el apellido de soltera, si procede.
9		Fecha de nacimiento de la madre o, si no se dispone de ella, edad	Indique la fecha de nacimiento de la madre. Si se conoce, utilice el mismo formato que en la fecha del informe: día, mes y año. Si solo se dispone del año, indique este; si solo se conoce la edad, indique esta.
10		Raza y origen étnico	Indique la raza y el origen étnico de la madre, si procede.
11		Dirección principal durante el embarazo	Indique la dirección principal de la madre en el primer trimestre del embarazo.
12		Dirección actual	Indique el lugar de residencia de la madre en el momento del parto, como la provincia y el municipio. Utilice la codificación nacional disponible.
13		Número de teléfono	Indique el número de teléfono en el que se puede contactar a la madre.
	Antecedentes obstétricos		
14		Número total de embarazos	Indique el número total de gestaciones anteriores: nacidos vivos, mortinatos (defunciones fetales), abortos espontáneos e interrupciones voluntarias del embarazo debido a la presencia de una anomalía.
	Feto/neonato		
15	Información identificativa e información demográfica	Nombre y apellido(s), si se dispone de ellos	Indique el nombre y el apellido o apellidos del feto o el neonato, según la costumbre del país.
16		Fecha de nacimiento	Indique la fecha de nacimiento del feto o el neonato. Si se conoce, utilice el mismo formato que para la fecha del informe: día, mes y año.



Número de variable	Categoría	Nombre de la variable	Instrucciones
17		Sexo	Indique el sexo del feto o el neonato, si se conoce. En caso de genitales ambiguos, indique «ambiguo»; si no es posible determinar el sexo en la autopsia, indique «desconocido».
18		Fecha del diagnóstico	Indique la fecha de diagnóstico de la(s) anomalía(s) congénita(s); utilice el formato siguiente: día, mes y año.
19		Resultado del embarazo	Indique si el desenlace del embarazo fue un nacimiento vivo, una defunción fetal (mortinato), un aborto espontáneo o una interrupción voluntaria del embarazo debido a la presencia de una anomalía.
20		Edad gestacional	Escriba la edad gestacional en semanas; para calcular el número de semanas, básiese en el primer día del último periodo menstrual normal o en una ecografía realizada durante el primer trimestre, si la información está disponible.
21	Mediciones en el nacimiento	Peso	Registre el peso del feto o el neonato en gramos. Si se trata de un mortinato, documente el peso.
22		Talla o longitud	Registre la talla o longitud en centímetros y utilice el punto para separar los decimales.
23		Perímetro cefálico	Registre el perímetro cefálico en centímetros y utilice el punto para separar los decimales.
24		Nacimiento múltiple (orden de nacimiento)	Indique si el nacimiento fue múltiple y, en caso afirmativo, el orden de nacimiento del feto o neonato que presenta la(s) anomalía(s) congénita(s). Si hay más de un feto o neonato que las presenta, cumplimente un formulario para cada uno. Si los bebés son siameses (gemelos unidos), cumplimente un solo formulario.
25		Fotografías	Si es posible, tome al menos tres fotografías: i) del feto o el neonato de frente; ii) del feto o el neonato de espaldas; y iii) de la(s) anomalía(s) congénita(s). Consulte en el anexo J la información sobre la toma de fotografías.
26		Consanguinidad de los padres	Indique toda relación biológica entre los padres.



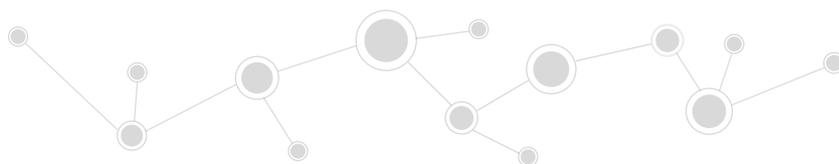
Número de variable	Categoría	Nombre de la variable	Instrucciones
27		Si el neonato nació vivo y murió, incluya la fecha de la muerte	Anote la fecha en el formato siguiente: día, mes y año.
28		Resultados de la autopsia	Indique si se realizó autopsia y si sus resultados añadían algo al diagnóstico de la anomalía congénita. Esta información puede constar en el dorso del formulario.
29		Anomalía(s) congénita(s) presente(s)	Escriba el nombre de la(s) anomalía(s) congénita(s); enumere todas las anomalías congénitas presentes.
30		Descripción detallada de cada anomalía congénita	Describa con todo detalle cada anomalía congénita identificada.
31		Código	Codifique la anomalía congénita de acuerdo a la Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y Problemas de Salud Conexos, décima revisión (12).
32		C o P	Indique si se trata de un diagnóstico confirmado (C) o posible (P), y si se necesitan más pruebas.
33		Pruebas de diagnóstico realizadas o pendientes; observaciones y comentarios	Indique qué pruebas se han realizado o se necesitan. Incluya cualquier otro comentario pertinente.
	Información del hospital		
34		Nombre y profesión de la persona que cumplimenta el formulario	Identifique el nombre y la profesión de la persona que cumplimenta el formulario.
35		Información de contacto	Indique un nombre y un número de teléfono por si se necesita más información para cumplimentar el formulario.



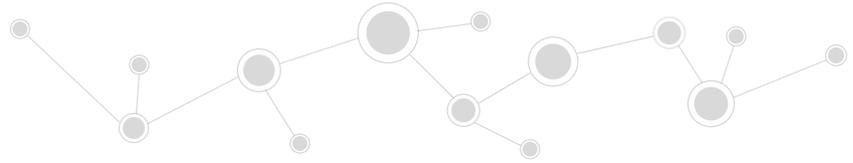
● Anexo I

Posibles variables opcionales

Número de variable	Categoría	Nombre de la variable	Explicación e instrucciones
1	Informe	Fuentes de información	Indique las diversas fuentes de datos del hospital en el que se ha identificado un feto o un neonato con una anomalía congénita (por ejemplo, la sala de partos o el quirófano).
	Padre		
2		Ocupación/trabajo	Codifíquela según la Clasificación Internacional Uniforme de Ocupaciones (versión de 1988); véase www.ilo.org/public/spanish/bureau/stat/isco/index.htm .
3		Antecedentes médicos familiares	Indique si hay alguien en la familia del padre con alguna anomalía congénita, incluido el propio padre.
	Madre		
	Información demográfica		
4		Estado civil	Indique si la madre está casada, soltera, separada, conviviendo con alguien sin casarse o viuda.
5		Ocupación/trabajo en el momento de la concepción	Codifíquela según la Clasificación Internacional Uniforme de Ocupaciones (versión de 1988); véase www.ilo.org/public/spanish/bureau/stat/isco/index.htm .
6		Número de identificación nacional	Corresponde a cualquier documento legal que identifique a la madre en el país; utilícelo si existe en el suyo.
7		Peso (antes del embarazo)	Indique el peso de la madre antes del embarazo en kilogramos o libras, según las unidades que se utilicen en el país.
8		Educación (años o nivel más alto)	Indique el máximo nivel educativo alcanzado por la madre. Para ello, consulte la Clasificación Internacional Normalizada de la Educación en su versión de 1997; véase http://www.unesco.org/education/information/nfsunesco/doc/iscled_1997.htm .
9		Religión	Indique la filiación religiosa de la madre, si procede.



Número de variable	Categoría	Nombre de la variable	Explicación e instrucciones
10		Nivel socioeconómico	Indique el nivel socioeconómico de la madre.
11		Factores de riesgo	Indique si la madre tiene una historia o formulario de salud ambiental, o formulario de salud laboral
12			Identifique en estos formularios exposiciones que puedan aumentar el riesgo de tener anomalías congénitas.
	Antecedentes obstétricos		
	Salud		
13		Enfermedades crónicas	Indique todas las enfermedades de la madre (como diabetes, epilepsia o infecciones).
14		Fecha del último periodo menstrual	Indique el primer día del último periodo menstrual normal. Utilice el formato «día, mes y año».
15		Pruebas prenatales	Indique si la madre recibió servicios de atención prenatal y en qué mes del embarazo empezó a recibirlos.
16			Indique si se realizó alguna de las pruebas siguientes: determinación de alfafetoproteína en el suero materno, amniocentesis, biopsia de vellosidades coriónicas, ecografía o ecocardiografía fetal.
17		Antecedentes médicos familiares	Indique si hay alguien en la familia de la madre con alguna anomalía congénita, incluida la propia madre. Medicamentos o vacunas recibidos durante el embarazo. Medicamentos tradicionales utilizados habitualmente.
	Feto/neonato		
	Información sobre el nacimiento		
18		Tipo de parto	Indique si el parto fue vaginal o por cesárea; indique también si fue un parto inducido.



Anexo J

Sugerencias para tomar fotografías de un feto o un neonato que presenta una anomalía congénita

Si se requiere el consentimiento de los padres para tomar las fotografías

- Antes de tomar las fotografías, asegúrese de que se ha firmado el formulario de consentimiento.
 - o *Nota:* Aunque los padres no hayan dado su consentimiento para las fotografías, se puede incluir al feto o el neonato en el programa de vigilancia.

Antes de tomar las fotografías

- Disponga un fondo de color azul claro u oscuro liso y sencillo (sin mantas ni otras cosas en la cuna o la mesa de exploración).
- Si hay objetos en la mesa de exploración que molesten para tomar las fotografías, retírelos.
- Al tomar las fotografías
- Tome una fotografía de todo el feto o el neonato y varias centradas en la(s) anomalía(s) congénita(s).
- Tome una fotografía solo de la cara, si es posible.
- Tome una fotografía de frente, una de espaldas, y una lateral, según la anomalía congénita de que se trate.
- No tome fotografías anguladas; es decir, tómelas todas manteniendo la cámara perpendicular al feto o el neonato.
- No utilice ninguna identificación personal, sino un código identificativo.
- Si va a tomar varias fotografías, asegúrese de que todas puedan identificarse con un código correspondiente a ese feto o neonato en particular.
- Asigne identificadores a los archivos de fotografías utilizando un código único para cada feto o neonato y añadiendo un dígito para cada fotografía que se tome de ese mismo caso (por ejemplo: 0001_1; 0001_2, etc.).
- En caso necesario, coloque junto al feto o el neonato una etiqueta identificativa y una regla o una cinta métrica para ayudar a calcular el tamaño (ninguno de estos objetos debe estar en contacto con el feto o el neonato).
- Asegúrese de que la iluminación sea suficiente y no se proyecten sombras sobre la imagen. Utilice un flash si es necesario.
- Tenga en cuenta el coste de almacenar las fotografías.

Si la cámara es digital

- Utilice una alta resolución, al menos 300 ppi (píxeles por pulgada).
- Examine rápidamente las fotografías en ese mismo momento.
- Guarde las imágenes en formato JPEG (.jpg) y asegúrese de transferirlas todas a un archivo informático u otro almacenamiento seguro antes de borrarlas de la cámara.

También se puede utilizar una tableta o un teléfono inteligente para tomar fotografías.

Prevalencia de algunas anomalías en el periodo 2004-2008, por programa de vigilancia (53)

Prevalencia por cada 10 000 nacimientos

Programa de vigilancia (por orden alfabético en inglés)	Prevalencia por cada 10 000 nacimientos								
	Anencefalia	Espina bífida sin anencefalia	Encefalocele	Hendidura del paladar sin labio fisurado	Labio fisurado con o sin hendidura del paladar	Defectos de las extremidades	Hipospadias	Onfalocele	Gastrosquisis
Australia, Victoria	5.20	5.73	1.58	7.99	10.13	6.23	38.45	3.32	2.20
Australia Occidental	5.71	6.83	1.62	8.60	12.33	7.19	31.70	3.80	3.95
Canada Alberta	2.07	4.10	1.15	6.93	12.75	10.72	21.62	2.78	4.90
Canadá, Columbia Británica	1.18	2.97	0.33	8.62	7.49	3.63	22.56	2.35	4.66
Canadá (nacional)	0.90	2.81	0.52	6.89	9.17	3.46	26.28	2.08	4.00
Chile, Región del Maule	1.80	1.65	1.20	3.76	10.68	3.91	7.97	1.80	2.11
China, Beijing	2.47	1.73	0.91	1.92	9.18	2.51	0.52	0.91	1.43
China, CBDMN ^a	2.58	5.26	1.46	2.86	13.49	4.82	4.74	1.46	2.43
Costa Rica	1.32	2.95	0.74	2.75	7.00	4.57	6.80	1.13	1.85
Cuba	3.98	5.12	1.60	1.67	4.49	2.27	9.41	2.16	5.35
República Checa	2.60	3.82	1.77	7.78	10.90	6.54	32.42	2.72	3.05
Finlandia	3.10	4.53	1.84	13.97	11.28	7.02	3.71	5.48	3.10
Francia, París	5.24	4.35	2.40	6.25	8.83	6.37	15.46	5.68	1.96
Francia, REMERA ^b	2.76	5.43	1.41	4.85	8.48	5.81	11.32	3.21	1.75
Francia, Estrasburgo	4.58	7.26	0.79	8.21	10.42	8.37	18.84	1.57	1.58
Alemania, Sajonia-Anhalt	2.53	6.56	1.04	9.21	14.28	7.60	8.29	3.68	5.07
Hungría	1.89	4.07	0.55	4.05	7.65	3.60	26.83	1.32	1.04
India	13.39	11.48	3.90	1.79	5.57	6.22	1.85	2.36	0.63
Irán, TRoCA ^c	12.82	1.18	1.57	4.12	5.53	23.41	10.59	0.71	nr

Prevalencia por cada 10 000 nacimientos

Programa de vigilancia (por orden alfabético en inglés)	Anencefalia	Espina bífida sin anencefalia	Encefalocele	Hendidura del paladar sin labio fisurado	Labio fisurado con o sin hendidura del paladar	Defectos de las extremidades	Hipospadias	Onfalocele	Gastrosquisis
Irlanda, Dublín	2.44	2.61	1.22	7.25	7.82	3.58	11.49	2.59	3.10
Israel, IBDSP ^d	1.74	3.28	0.56	3.84	4.25	2.00	33.40	0.77	0.20
Italia, Campania	3.41	3.56	1.01	6.15	7.38	4.48	3.28	1.67	0.19
Italia, Emilia-Romaña	2.02	3.08	0.85	4.46	6.84	5.57	14.70	1.96	1.27
Italia, ISMAC ^e	1.51	2.26	0.25	4.52	4.02	2.76	20.83	nr	0.50
Italia, Noreste	1.30	2.79	0.28	7.43	8.36	3.95	18.43	1.24	0.84
Italia, Toscana	1.73	2.99	0.80	3.65	4.91	4.91	8.50	1.86	1.06
Japón, JAOG ^f	1.10	4.96	0.69	4.73	21.09	3.37	4.06	3.89	2.61
Malta	1.52	7.58	2.02	16.17	10.11	6.57	33.36	3.03	1.01
México, RYVEMCE ^g	4.70	6.26	1.57	2.97	13.76	6.34	3.62	1.89	5.19
Nueva Zelandia	0.36	2.24	0.56	8.44	6.85	2.31	27.52	4.17	nr
Países Bajos Septentrionales	1.53	5.36	0.44	7.00	13.56	5.80	23.29	1.86	1.09
Noruega	3.85	5.53	1.01	7.22	13.26	4.55	14.40	2.56	3.27
Rusia, Moscú	2.77	4.00	0.96	4.48	5.88	2.60	13.75	2.09	3.63
República Eslovaca	0.76	2.40	0.80	4.80	8.18	3.35	20.30	0.58	0.87
América del Sur, ECLAMC ^h	5.43	9.13	2.91	5.06	13.70	8.11	6.27	4.28	6.43
España, ECEMC ⁱ	0.31	1.02	0.21	3.82	3.59	4.45	1.61	0.52	0.63
Suecia	3.53	4.34	1.24	5.58	8.22	4.77	21.33	2.62	1.61
Reino Unido, Inglaterra, y Gales	2.68	2.64	0.60	3.24	5.50	3.10	8.70	1.06	2.88

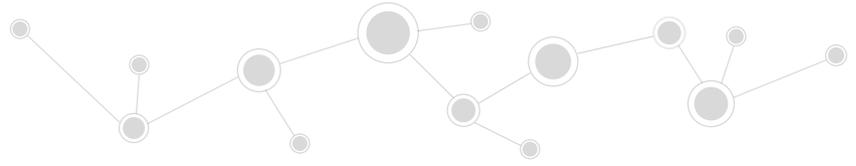
Prevalencia por cada 10 000 nacimientos

Programa de vigilancia (por orden alfabético en inglés)	Anencefalia	Espina bífida sin anencefalia	Encefalocele	Hendidura del paladar sin labio fisurado	Labio fisurado con o sin hendidura del paladar	Defectos de las extremidades	Hipospadias	Onfalocele	Gastrosquisis
Reino Unido, Inglaterra, Wessex	5.30	4.36	1.37	8.47	13.77	1.54	7.78	3.85	4.70
Reino Unido, Gales	5.25	6.73	2.01	9.09	11.33	8.50	28.45	4.01	6.85
Ucrania	8.64	10.66	2.09	5.30	8.08	3.48	3.14	1.60	1.60
EE. UU., Atlanta	2.46	3.90	1.14	4.96	9.77	3.90	6.06	1.95	4.37
EE. UU., Texas	2.35	3.75	0.88	5.64	10.91	5.45	15.83	2.01	5.45
EE. UU., Utah	2.43	4.60	0.86	6.85	12.49	6.55	8.57	2.54	5.50
Mediana	2.50	4.09	1.02	5.44	9.00	4.67	12.62	2.09	2.32
Límite inferior del intervalo intercuartílico	1.68	2.91	0.73	4.00	6.96	3.48	6.67	1.59	1.14
Límite superior del intervalo intercuartílico	4.13	5.46	1.57	7.51	11.58	6.41	21.86	3.12	4.28

Nota: La tabla da una idea de las variaciones de la prevalencia total de unos programas a otros que pueden deberse a diferencias reales de la prevalencia, a diferencias de la frecuencia de los factores de riesgo en la población, o a que haya sub o sobre reporte.

- ^a CBDMN = Red China de Seguimiento de las Anomalías Congénitas.
- ^b REMERA = Registre des Malformations en Rhône-Alpes [Registro de las Malformaciones en la Región de Rhône-Alpes].
- ^c TRoCA = Registro de Anomalías Congénitas de Tabriz.
- ^d IBDSP = Israel Birth Defects Surveillance Program [Programa Israelí de Vigilancia de Anomalías Congénitas].
- ^e ISMAC = Registro Siciliano de Malformaciones Congénitas.
- ^f JAOG = Asociación Japonesa de Especialistas en Ginecología y Obstetricia.
- ^g RYVEMCE = Registro y Vigilancia Epidemiológica de Malformaciones Congénitas de México.
- ^h ECLAMC = Estudio Colaborativo Latino-Americano de Malformaciones Congénitas.
- ⁱ ECEMC = Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas.

nn = no se notificó.





Para más información, póngase en contacto con:

**Centro Nacional de Defectos Congénitos y Discapacidades del Desarrollo (NCBDDD)
Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades**

1600 Clifton Rd, MS-E86, Atlanta, GA 30333, Estados Unidos de América

Fax: +1 404 498 3550

<http://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/index.html>

International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research

Via Carlo Mirabello 14, 00192 Roma, Italia

Fax +39 06 270 1904

Correo electrónico: icbd@icbd.org

www.icbdsr.org

Departamento de Nutrición para la Salud y el Desarrollo

Organización Mundial de la Salud

Avenue Appia 20, CH-1211 Genève 27, Suiza

Fax: +41 22 791 4156

Correo electrónico: nutrition@who.int

www.who.int/nutrition

ISBN 978 92 4 354872 2



9 789243 548722