

**Grupo
editorial**

Secretaría
Distrital de
Salud:

Gloria Gracia,
profesional en
epidemiología.

Instituto de
Genética
Humana,
Pontificia
Universidad
Javeriana:

Dr. Ignacio
Zarante,
Coordinador
del Programa.

Dra. Ana
María García
Médico rural,
IGH.

Índice temático:

	Pág.
Introducción	1
Anomalía del Mes.....	1
Estadística mes de Enero	3

Introducción:

Durante todos los años el Programa de Vigilancia y Seguimiento de Anomalías Congénitas de Bogotá (PVSACB) ha venido trabajando no solo en el reporte de anomalías congénitas si no en el acompañamiento cercano a las familias y pacientes con riesgo de algún grado de discapacidad. Este año vamos a elegir una malformación por mes para revisar

su frecuencia, fisiopatología, etiología, clínica, detección prenatal y pronóstico.

Anomalía del Mes: Gastrosquisis

Código CIE-10: Q79.3

Gastrosquisis es uno de los defectos de pared abdominales más comunes en los recién nacido. Gastrosquisis tiene una prevalencia de 2.4 por 10.000 nacidos vivos. Esta patología ha tenido un aumento en las últimas tres décadas de 10 a 20 veces considerándose una pandemia mundial.

El hallazgo clínico característico de gastrosquisis es un defecto de la pared abdominal paraumbilical la mayoría de veces derecho en la zona de inserción del



cordón umbilical, generalmente con la evisceración del intestino sin membrana que lo recubre. El sitio de inserción del cordón umbilical es adyacente y al separarlo del defecto debe ser normal. Generalmente el intestino es el único órgano herniado y otros órganos intrabdominales pasan como el hígado y el estómago. Usualmente es un defecto aislado pero puede estar asociado a ciertas anomalías cardíacas, genitourinarias y gastrointestinales. Del 10 hasta el 28% de los casos han reportado la presencia de atresia intestinal asociada en estos pacientes. Se denomina "simple" cuando es aislada y "compleja" cuando se asocia con la coexistencia de anomalías intestinales. No hay un aumento en la incidencia de aneuploidía cuando gastrosquisis es aislada.

Al diagnóstico ecográfico la visualización del intestino se ve reforzada por el posible edema y la inflamación en la pared que son altamente ecogénico, al final del embarazo puede parecer engrosada y dilatado por la exposición crónica al líquido amniótico. Las tasas de diagnóstico prenatal son las más altas después de anencefalia, con una sensibilidad hasta del 80% en países desarrollados. El oligohidramnios es la anomalía líquido amniótico más común. También lo asocian con alfa fetoproteína en suero materno en segundo trimestre elevada. La combinación de ecografía y alfa fetoproteína elevada detectan al menos 90% de los casos.

Las complicaciones más comunes durante el embarazo incluyen el restricción en el crecimiento intrauterino (30 -60 %),

mortinatos (3-6%), parto prematuro espontáneo (30%), y la dilatación del intestino o engrosamiento de la pared.

Como diagnóstico diferencial se encuentra onfalocele, se diferencian por presencia del saco membranoso recubriendo los intestinos herniados, la mayoría de veces el hígado es extracorpóreo, la ubicación de inserción del cordón umbilical en el saco umbilical además de alta tasa de anomalías asociadas.

Se conocen factores de riesgo modificables y no modificables asociados con gastrosquisis como edad materna menor de 20 años, nuliparidad, pobre estado nutricional, tiempo intergenesico corto , bajo estrato socioeconómico, caucásicas, hispanas, población europea del norte y otros como uso de alcohol, cigarrillo y otras sustancias psicoactivas durante el embarazo.

Al existir diagnóstico prenatal o indicios ecográficos de esta alteración debe ser remitida a un centro de alto nivel para seguimiento y atención del parto. Esto mejora sobrevida y pronóstico de los pacientes con gastrosquisis al tener unidad de cuidados intensivos y equipo de cirugía pediátrica disponible. No hay evidencia suficiente que respalde la cesárea sobre el parto vaginal en ausencia de indicaciones obstétricas habituales. Algunos investigadores sugieren cesárea cuando hay exposición hepática sin embargo esto no es claro por su baja frecuencia y alta

probabilidad de ser onfalocele con membranas rotas.

El manejo quirúrgico es la descompresión del intestino mediante la aspiración de los contenidos del estómago y evacuación del contenido del intestino grueso a través del recto. Se aumenta el tamaño del defecto a 1 a 2 cm para minimizar el trauma al intestino durante la reducción. La pared abdominal se estira de forma manual, y el intestino se introduce. El cierre primario es exitoso en el 70% de los casos, si no entonces se debe hacer un cierre escalonado como en los casos onfalocele.

La tasa de supervivencia general de los niños nacidos vivos con gastrosquisis es superior al 90%. Tiene un pronóstico más favorable de los defectos de la pared abdominal debido a la ausencia de anomalías congénitas asociadas o aneuploidías.

**PROGRAMA DE VIGILANCIA Y SEGUIMIENTO DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS DE BOGOTÁ
D.C.– ENERO 2014**

ESTADÍSTICAS MES ENERO 2014

Estos resultados son preliminares y están sujetos a cambios futuros debido a las correcciones y nuevos diagnósticos realizados por el equipo de calidad y seguimiento.

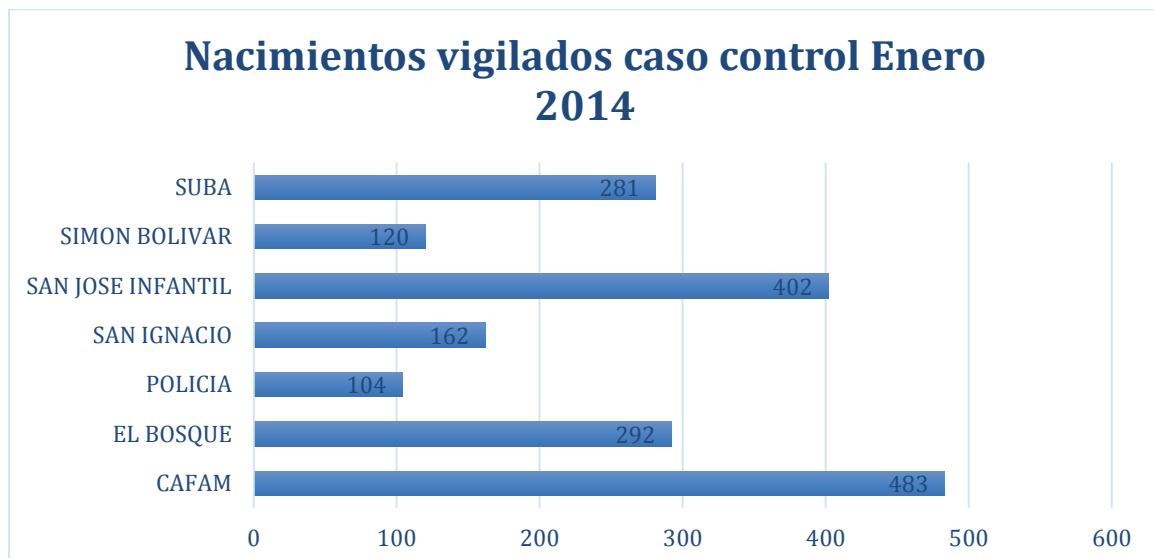
	Total de nacimientos	Porcentaje
CASO CONTROL	1844	22%
SIVIGILA	6511	78%
Total general	8355	

	Total de malformados	Porcentaje
CASO-CONTROL	52	37%
SIVIGILA	87	63%
Total general	139	

➤ **Nacimientos vigilados**

UPGD	Nacimientos por UPGD
CAFAM	483
EL BOSQUE	292
POLICIA	104
SAN IGNACIO	162
SAN JOSE INFANTIL	402
SIMON BOLIVAR	120
SUBA	281
SIVIGILA	6511
Total general	8355

**Nacimientos vigilados caso control Enero
2014**

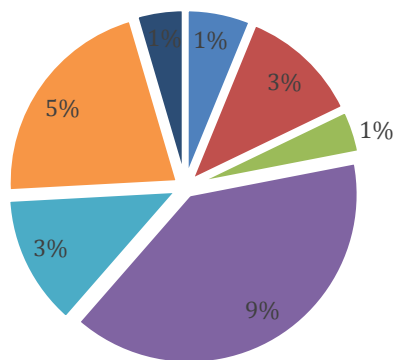


**PROGRAMA DE VIGILANCIA Y SEGUIMIENTO DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS DE BOGOTÁ
D.C.– ENERO 2014**

➤ **Frecuencia de Malformados por UPGD**

UPGD	Totales		Porcentaje
	Nacimientos por UPGD	Malformados por UPGD	
CAFAM	483	7	1%
EL BOSQUE	292	8	3%
POLICIA	104	1	1%
SAN IGNACIO	162	15	9%
SAN JOSE INFANTIL	402	12	3%
SIMON BOLIVAR	120	6	5%
SUBA	281	3	1%
SIVIGILA	6511	87	1%
Total general	8355	139	2%

Frecuencia de malformados en Caso Control- Enero 2014



■ CAFAM ■ EL BOSQUE ■ POLICIA ■ SAN IGNACIO ■ SAN JOSE INFANTIL ■ SIMON BOLIVAR ■ SUBA

➤ **Mortinatos totales (Recién nacidos muertos mayores de 500 gr)**

Recién nacidos	Número	Porcentaje
Vivos	8344	99,87%
Muertos***	11	0,13%
Total general	8355	

**PROGRAMA DE VIGILANCIA Y SEGUIMIENTO DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS DE BOGOTÁ
D.C.– ENERO 2014**

***** Solo se incluyeron Mortinatos mayores de 500gramos y solo están reportados los hospitales de Caso-Control.**

➤ **Mortinatos malformados (Recién nacidos muertos mayores de 500 gr)**

Recién Nacidos	No Malformados	Malformados	Total general
Vivos	8208	136	8344
Muertos***	8	3	11
Total general	8216	139	8355

***** Solo se incluyeron Mortinatos mayores de 500gramos y solo están reportados los hospitales de Caso-Control.**

➤ **Recién nacidos malformados, distribución del diagnóstico**

Malformación ECLAMC	Número	Tasa x 10.000
CARDIOPATIA NO ESPECIFICADA	17	20,3
DOWN	12	14,4
DISPLASIA ESQUELETICA EN ESTUDIO	7	8,4
CRIPTORQUIDIA	7	8,4
DOWN, CARIOTIPO: SIN O SAI	6	7,2
APENDICE PREAURICULAR, CERCA DE LA OIDO	5	6,0
ATRESIA ESOFAGICA SIN MENCION DE FTE	5	6,0
LABIO LEPORINO SIN PALADAR HENDIDO	5	6,0
OTRAS MALFORMACIONES CONGENITAS DE LA PARED ABDOMINAL	5	6,0
POLIDACTILIAS DE OTROS TIPOS	5	6,0
PIELECTASIA, ECSTASIA URINARIA	4	4,8
ANOMALIA POR REDUCCION DE MIEMBRO NE	3	3,6
MALFORMACIONES CONGÉNITAS MÚLTIPLES	3	3,6
MICROTIA GRADO IV (ANOTIA) CON ESTENOSIS O ATRESIA DEL CONDUCTO AUDITIVO	3	3,6
PIE EQUINO : EQUINOVARO, EQUINOVALGO IRREDUCTIBLE O ESTRUCTURAL	3	3,6
ARTERIA UMBILICAL UNICA	2	2,4
ATRESIA INTESTINAL SAI	2	2,4
ESPINA BIFIDA LUMBAR Y LUMBOSACRA CON HIDROCEFALIA	2	2,4
HIDRO/MACRO/MEGA-CEFALIA-SAI= PC, FFAA, DILAT.SUTURAS	2	2,4
HIDRONEFROSIS CONGENITA	2	2,4
HIPOSPADIAS, NO ESPECIFICADA	2	2,4
MICROCEFALEA	2	2,4
SENO O FISTULA PREAURICULAR O AURICULAR	2	2,4

**PROGRAMA DE VIGILANCIA Y SEGUIMIENTO DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS DE BOGOTÁ
D.C.– ENERO 2014**

SINDACTILIAS DE OTROS TIPOS Y COMBINADAS	2	2,4
AGENESIA RENAL Y OTROS DEFECTOS DEL RIÑÓN	1	1,2
ANENCEFALIA	1	1,2
ANO IMPERFORADO SAI , FISTULA SAI O NO	1	1,2
ANOM.DEL CUERPO CALOSO (INCLUYE SEPTUM PELLUCIDUM)	1	1,2
ANOMALIA DE LA PULMONAR	1	1,2
ATRESIA ESOFAGICA CON FTE INF,DIST, C DE GROSS, III-B DE VOGT	1	1,2
CATARATA	1	1,2
COARCTACION DE LA AORTA	1	1,2
CUELLO CORTO Y ANCHO	1	1,2
DEFORMIDAD DE OIDO SIN ESTENOSIS O ATRESIA DEL CONDUCTO AUDITIVO	1	1,2
DIAGNOSTICOS ESPECIFICADOS	1	1,2
EPICANTO	1	1,2
ESPINA BIFIDA	1	1,2
ESPINA BIFIDA LUMBAR Y LUMBOSACRA SIN HIDROCEFALIA	1	1,2
ESPLENOMEGALIA	1	1,2
GENITALIA EXTERNA AMBIGUA O AUSENTE	1	1,2
HEMANGIOMA	1	1,2
HIPOPLASIA CORAZON IZQUIERDO	1	1,2
HIPOTONIA	1	1,2
LABIO LEPORINO FRUSTRO, CICATRIZADO, REPARADO (#) SIN PALADAR HENDIDO	1	1,2
LENGUA HENDIDA O BIFIDA	1	1,2
MICROTIA GRADO II CON ESTENOSIS O ATRESIA DEL CONDUCTO AUDITIVO	1	1,2
MICROTIA GRADO II SIN ESTENOSIS O ATRESIA DEL CONDUCTO AUDITIVO	1	1,2
OAE DEL APARATO RESPIRATORIO	1	1,2
OTRAS DEFORMIDADES DEL MIEMBRO INFERIOR INCLUYE PLIEGUES PLANTARES ANOMALOS INCLUYE AGENESIA DE ROTULA (ATAQUE DE LEO)	1	1,2
PIERRE ROBIN	1	1,2
POLIDACTILIA POSTAXIAL,5O DEDO, MANO/S	1	1,2
POLIDACTILIA PREAXIAL ,1O DEDO, MANO/S	1	1,2
RETORNO VENOSO ANOMALO	1	1,2
SINDACTILIA PIE/S 2-3	1	1,2
TUMOR,TERATOMA,ETC.EXCLUYE AL SACROCOXIGEO=75723	1	1,2
Total general	139	

➤ **Malformados, según subgrupos de malformaciones**

Subgrupo	Número	Tasa x 10.000
Down	18	21,5

**PROGRAMA DE VIGILANCIA Y SEGUIMIENTO DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS DE BOGOTÁ
D.C.– ENERO 2014**

Malformación congénita cardiaca	17	20,3
Talipes	8	9,6
Apendices o fistulas	7	8,4
Displasias esqueléticas	7	8,4
Polidactilias	7	8,4
Anormalidades testiculares	6	7,2
Atresia/estenosis esofágica	6	7,2
Labio leporino con/sin paladar hendido	6	7,2
Alteraciones laringe	5	6,0
Microtia	5	6,0
Defecto de tubo neural/Espina bífida	4	4,8
Defecto obstructivo vesico-uretero-renal	4	4,8
Anormalidad por reducción de miembros	3	3,6
Hidrocefalia	3	3,6
Malformación/defecto del riñón	3	3,6
Malformaciones congénitas múltiples	3	3,6
Otras malformaciones	3	3,6
Sindactilias	3	3,6
Atresia/estenosis intestinal	2	2,4
Deformidad o malformación dedos/ mano	2	2,4
Estructuras externas del ojo	2	2,4
Hipospadias	2	2,4
Síndromes genéticos	2	2,4
Alteraciones de la lengua	1	1,2
Defecto de tubo neural/Anencefalia	1	1,2
Defecto/Malformación de otros órganos abdominales	1	1,2
Deformidad y/o malformación de la OIDO	1	1,2
Estenosis/Imperforación anal	1	1,2
Genitalia externa ambigua o ausente	1	1,2
Malformación congénita de la cara o cuello inespecífica	1	1,2
Malformación o deformidad de la cabeza	1	1,2
Malformación/Defecto pulmonar	1	1,2
Otras alteraciones del sistema nervioso central	1	1,2
Otras malformaciones esqueléticas	1	1,2
Total general	139	

➤ **Malformados, según grupos de malformaciones**

Grupo	Número	Tasa x 10.000
-------	--------	---------------

**PROGRAMA DE VIGILANCIA Y SEGUIMIENTO DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS DE BOGOTÁ
D.C.– ENERO 2014**

MIEMBROS	23	27,5
SINDROMES CROMOSOMICOS	18	21,5
MALFORMACIÓN CONGENITA CARDIACA	17	20,3
OIDO	13	15,6
SISTEMA GASTROINTESTINAL	10	12,0
GENITAL	9	10,8
SISTEMA NERVIOSO	9	10,8
ESQUELETICO	8	9,6
HENDIDURAS OROFACIALES	6	7,2
PULMONAR	6	7,2
RENAL	5	6,0
MALFORMACIONES CONGÉNITAS MÚLTIPLES	3	3,6
OTRAS MALFORMACIONES	3	3,6
OJO	2	2,4
SINDROMES GENETICOS	2	2,4
SISTEMA URINARIO	2	2,4
CABEZA	1	1,2
CUELLO	1	1,2
REGION ORAL	1	1,2
Total general	139	

➤ **Clasificación pronóstica: Evalúa riesgo de discapacidad:**

Pronóstico	Número	Porcentaje
IIb	51	37%
IIc	28	20%
IId	18	13%
IIIa	15	11%
IIId	14	10%
SC	8	6%
IIa	2	1%
IIIb	2	1%
IId	1	1%
Total general	139	

**PROGRAMA DE VIGILANCIA Y SEGUIMIENTO DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS DE BOGOTÁ
D.C.– ENERO 2014**

Clasificación 1:

- I. Malformación congénita no compatible con la vida (por ejemplo, anencefalia, sirenomelia).
- II. Malformación congénita con riesgo de mortalidad o grave discapacidad (por ejemplo, trisomías, fisuras, cardiopatías, reducción de miembros)
- III. Malformación congénita compatible con una vida normal (por ejemplo, foseta preauricular, sindactilia, nevus)

Clasificación 2:

La intervención adecuada o inadecuada del personal de salud:

- a. No cambia el pronóstico (por ejemplo, apéndice o anencefalia)
- b. Mejora al paciente hasta la normalidad o lo empeora gravemente (por ejemplo, cardiopatía o defectos del tubo neural, hendiduras orales)
- c. Mínimo, hay incapacidad permanente (por ejemplo, displasia ósea o trisomía 21)
- d. Pueden llegar a mejoría total, no tienden a empeorar (por ejemplo, signo de Ortolani positivo, pie equino varo, polidactilia).

EQUIPO DE TRABAJO DEL PROGRAMA DE VIGILANCIA DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS

NOMBRE	CARGO
Patricia Arce	Jefe de Vigilancia en Salud Pública SDS
Gloria Gracia	Epidemióloga
Ignacio Zarante	Genetista
Ana Maria García	Médico
Sandra Valencia	Médico
Pilar Guatibonza	Médico
Lina María Ibáñez	Coordinadora monitor
Carolina Acevedo	Seguimiento

DIRECTORIO DE ASOCIACIONES QUE APOYAN PACIENTES CON ANOMALÍAS CONGÉNITAS

Asociación	Descripción	Datos de contacto
Best Buddies / Amigos del Alma Colombia	Organización internacional sin ánimo de lucro, cuyo objetivo fundamental consiste en abrir caminos hacia la integración social de las personas con discapacidad cognitiva en el país.	www.bestbuddies.com.co Tel (571) 6128210
Federación Colombiana de Enfermedades Raras (FECOER)	Organización que reúne y representa a las personas que padecen las enfermedades raras para lograr su inclusión, integración y atención.	http://www.fecoer.org/ Tel (571) 349 07 27 Línea nacional gratuita 018000-128611

**PROGRAMA DE VIGILANCIA Y SEGUIMIENTO DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS DE BOGOTÁ
D.C.– ENERO 2014**

Asociación Colombiana de Síndrome de Down (Asdown)	Asociación de padres que busca asegurar una vida digna a las personas con Síndrome de Down.	http://www.asdown.org/
Fundación Derecho a la Desventaja (FUNDALDE)	Ofrecer a personas con DISCAPACIDAD asesoría global que le permita defender sus derechos y aplicar correctamente sus deberes en la sociedad actual.	http://www.derechoaladesventaja.org Tel. (+571) 636 1180 Cel. (+57) 311 526 9972