

**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 Diciembre 2014 .....	4

**Introducción:**

El programa de Vigilancia y Seguimiento de Anomalías Congénitas de Bogotá, concluye este año de trabajo con revisión del tema de Síndrome de Down, reconociendo su importancia por su alta prevalencia mundial.

**Anomalía del Mes:**

**Trisomía 21 o Síndrome de Down**

**Código CIE10:** Q90.0

Es la anomalía cromosómica más común entre los recién nacidos vivos (1 en 730 nacidos vivos). Es la forma más frecuente de discapacidad causada por una aberración cromosómica microscópicamente demostrable. Se caracteriza por una variedad de rasgos dismórficos, malformaciones congénitas y otros problemas de salud y condiciones médicas. No todos ellos están presentes en cada individuo afectado. El impacto de la SD para cada persona es individual, con algunos individuos que son afectados profundamente mientras que otros son sanos y capaces de vivir de manera independiente como adultos. En general, las personas con SD están llegando potenciales más llenos secundarias para mejorar los programas educativos, los



avances médicos, los recursos de la comunidad y el apoyo de familiares y amigos.

El SD es la forma más frecuente de retraso mental causado por una aberración cromosómica microscópicamente demostrable. Los tres tipos principales de anomalías citogenéticas que resultan en el SD. La mayoría de las personas con síndrome de Down tienen trisomía 21 libre (47, + 21). Error en la no disyunción meiótica es la causa en el 95% de los casos, y el error se produce en la mitosis en las células somáticas en el 5% restante de los casos. En aproximadamente el 90% de los casos, el cromosoma 21 adicional se origina en la madre. Esto explica, en parte, por qué el riesgo de este tipo de síndrome de Down aumenta con la edad materna avanzada. La tasa de recurrencia es de aproximadamente 1% en las mujeres más jóvenes; el riesgo relacionado con la edad materna se utiliza si es mayor de 1%.

Los rasgos dismórficos - Cada característica dismórfica del SD está presente en el 47 a 82% por ciento de los casos. Estas características afectan predominantemente a la cabeza y el cuello y las extremidades.

**Cabeza y cuello** - rasgos dismórficos característicos son:

- Fisuras palpebrales oblicuas hacia arriba
- Pliega epicántico.
- Perfil facial plano
- Orejas plegadas o displásicas
- Implantación baja de orejas.
- Braquicefalia
- Manchas Brushfield

- Protrusión de la lengua
- Cuello corto
- Piel redundante en la nuca
- Paladar estrecho
- Dientes anormales

**Extremidades** - rasgos dismórficos característicos incluyen:

- Manos cortas y anchas
- Quinto dedo curvo con hipoplasia mediados falange
- Pliegue palmar unico
- Espacio aumentado entre el primer y segundo dedos de los pies
- Hiperflexibilidad de las articulaciones

Características **neonatales** - Diez de los rasgos dismórficos característicos son comunes en los recién nacidos con SD y son reconocidas como poco después del nacimiento.

- Perfil facial plano
- Fisuras palpebrales Slanted
- Oídos anómalos
- Hipotonía
- Reflejo Moro alterado
- Displasia de la falange media del quinto dedo
- Pliegue palmar unico
- Piel redundante en la nuca
- Hiperflexibilidad articular
- Displasia de la pelvis

#### **Retraso cognitivo**

Casi todas las personas con SD tienen deterioro cognitivo, aunque el rango es amplio. La mayoría son de ligera a moderada discapacidad intelectual, con un cociente de inteligencia (IQ) en el 50 a 70 o 35 a 50, respectivamente, aunque algunos se ven seriamente perjudicados con un CI

de 20 a 35. Deterioro en el desarrollo se hace evidente en el primer año de vida. En general, el promedio de edad de estar (11 meses), arrastrándose (17 meses), y caminar (26 meses) es el doble de la edad típica. La secuencia del desarrollo del lenguaje es el mismo, aunque la tasa es más lento, con la edad media de la primera palabra a los 18 meses. Aunque el niño con SD continúa aprendiendo nuevas habilidades, el coeficiente intelectual disminuye durante los primeros 10 años de la edad, alcanzando una meseta en la adolescencia, que continúa en la edad adulta. Los déficits cognitivos son principalmente en la morfosintaxis, la memoria verbal a corto plazo y la memoria explícita a largo plazo. El perfil más común, en la que la comprensión del lenguaje es igual a la edad mental y la producción del lenguaje es más tardía, se produce en dos tercios de los niños afectados. En una tercera parte, la comprensión del lenguaje, la edad mental, y la producción del lenguaje son iguales. Otros déficits selectivos se han descrito, como una mayor dificultad para entender las secuencias o las reglas gramaticales. Adultos con SD generalmente se desarrollan cambios neuropatológicos y funcionales típicos de la enfermedad de Alzheimer de la sexta década de la vida. Trastornos del comportamiento y psiquiátricos son más comunes en SD que los niños típicos, pero menos común que en los que tienen otras causas de retraso mental. Trastornos del comportamiento perturbador, como el trastorno por déficit de atención con hiperactividad, conducta / trastorno oposicional, o comportamiento agresivo, fueron los más comunes. El autismo es una comorbilidad común de DS, que afecta al 7% de los pacientes

#### **Cardiopatías congénitas**

Aproximadamente la mitad de las personas con SD tiene una cardiopatía congénita. Las frecuentes son defectos septales, CIA, CIV, tetralogía de Fallot y DAP. Algunos adolescentes y adultos asintomáticos sin enfermedad cardíaca estructural desarrollan anomalías valvulares.

### **Defectos tracto gastrointestinal**

Los pacientes con SD tienen un mayor riesgo de anomalías del tracto gastrointestinal, que se producen en aproximadamente el 5 % de los casos. Atresia o estenosis duodenal, a veces asociado con páncreas anular, es la lesión más característica, que ocurre en un 2,5%. El ano imperforado y atresia esofágica con fístula traqueoesofágica se ven con menos frecuencia. Por el contrario, el SD afecta a 28% de los pacientes con atresia o estenosis duodenal y 20% con páncreas anular. Enfermedad de Hirschsprung es más común en SD que en la población general, aunque el riesgo es menor que 1%. Entre los niños con enfermedad de Hirschsprung, aproximadamente el 2% tienen trisomía 21 (con un intervalo de 2 a 15 %). Una fuerte asociación parece existir entre SD y la enfermedad celíaca. La prevalencia de la enfermedad celíaca demostrada por biopsia se ha informado de que entre el 5 y 16%, lo que representa un 5 a 16 veces aumento en comparación con la población general.

### **Crecimiento**

El peso al nacer, la longitud y la circunferencia de la cabeza son menos en el SD en comparación con los bebés típicos. Tasa de crecimiento se reduce en SD en comparación con niños típicos,

especialmente en la infancia y la adolescencia. El crecimiento es más reducida en niños con cardiopatía congénita grave. En los adultos con SD, la altura media en hombres y mujeres es de 1,57 y 1,44 cm, respectivamente, y el peso medio es de 71 y 64 kg en hombres y mujeres. La prevalencia de la obesidad (definida como un IMC > 27,8 kg / m<sup>2</sup> en hombres adultos y > 27,3 kg / m<sup>2</sup> en mujeres adultas) es mayor en SD que en la población general (45 frente a 33 %, 56 frente a 36%, para hombres y mujeres, respectivamente). Esto se cree que resulta de la tasa metabólica en reposo reducida en niños y adultos con SD. En general, el peso es menos de lo esperado para la longitud en los bebés con SD y luego aumenta de manera desproporcionada por lo que la mayoría de los niños son obesos por la edad tres a cuatro años.

**ESTADÍSTICAS MES DICIEMBRE 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.

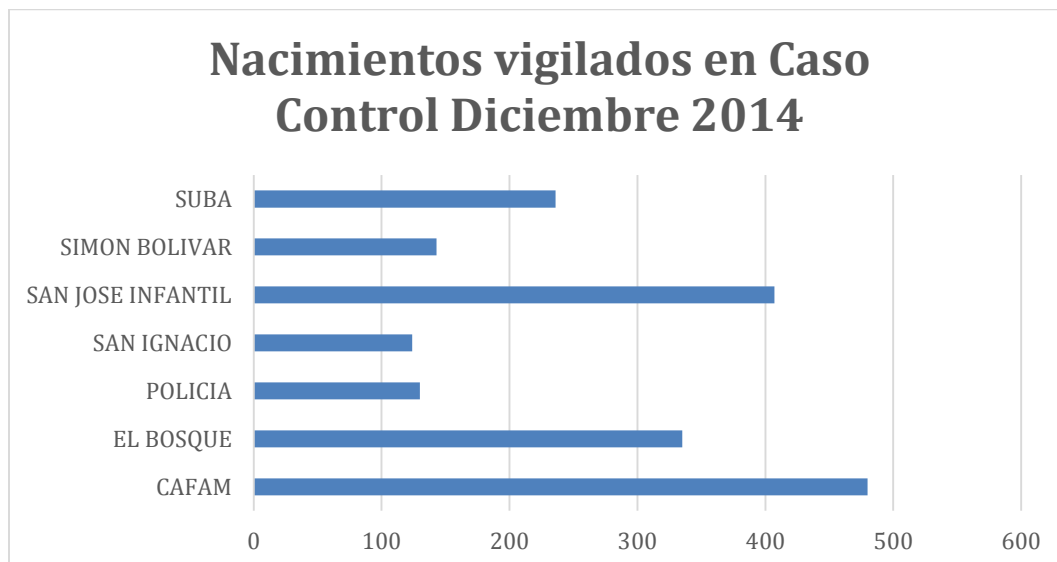
	<b>Total de nacimientos</b>	<b>Porcentaje</b>
CASO CONTROL	1855	22%
SIVIGILA	6758	78%
<b>Total general</b>	<b>8613</b>	

	<b>Total de malformados</b>	<b>Porcentaje</b>
CASO-CONTROL	41	43%
SIVIGILA	54	57%
<b>Total general</b>	<b>95</b>	

➤ **Nacimientos vigilados**

<b>UPGD</b>	<b>Nacimientos por UPGD</b>
CAFAM	480
EL BOSQUE	335
POLICIA	130
SAN IGNACIO	124
SAN JOSE INFANTIL	407
SIMON BOLIVAR	143
SUBA	236
SIVIGILA	6758
<b>Total general</b>	<b>8613</b>

**Nacimientos vigilados en Caso Control Diciembre 2014**

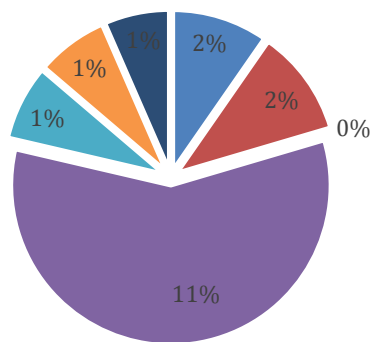


**PROGRAMA DE VIGILANCIA Y SEGUIMIENTO DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS DE BOGOTÁ  
D.C. – DICIEMBRE 2014**

➤ **Frecuencia de Malformados por UPGD**

UPGD	Totales		Porcentaje
	Nacimientos por UPGD	Malformados por UPGD	
CAFAM	480	9	2%
EL BOSQUE	335	7	2%
POLICIA	130	0	0%
SAN IGNACIO	124	14	11%
SAN JOSE INFANTIL	407	6	1%
SIMON BOLIVAR	143	2	1%
SUBA	236	3	1%
SIVIGILA	6758	54	1%
<b>Total general</b>	<b>8613</b>	<b>95</b>	<b>1%</b>

Frecuencia de malformados en Caso Control- Diciembre 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	8609	99,95%
Muertos***	4	0,05%
<b>Total general</b>	<b>8613</b>	

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

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

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

Recién Nacidos	No Malformados	Malformados	Total general
Vivos	8514	95	8609
Muertos***	4	0	4
<b>Total general</b>	<b>8518</b>	<b>95</b>	<b>8613</b>

\*\*\* 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
DOWN, CARIOTIPO: SIN O SAI	6	7,0
POLIDACTILIAS COMBINADAS	5	5,8
ANOMALIA DE LA PULMONAR	4	4,6
CIA	3	3,5
CIV	3	3,5
DEFORMIDAD CONGENITA DE LOS PIES, NO ESPECIFICADA	3	3,5
HIDROCEFALIA	3	3,5
LABIO LEPORINO COMPLETO SIN PALADAR HENDIDO	3	3,5
MACROCEFALIA (AHORA ES 74202)	3	3,5
ANOMALIA POR REDUCCION DE MIEMBRO SUPERIOR	2	2,3
ARTROGRIPOSIS GENERALIZADA	2	2,3
ATRESIA ESOFAGICA SIN MENCION DE FTE	2	2,3
COMBINADAS DE GENITALES	2	2,3
GASTROSQUISIS DEFECTO PARAUMBILICAL,PARAMEDIAL,AB	2	2,3
HIPOSPADIAS BALANICA O GLANDULAR , 1ER GRADO	2	2,3
HOLOPROSENCEFALIA	2	2,3
MACROSOMIA	2	2,3
MALFORMACIONES CONGÉNITAS MÚLTIPLES	2	2,3
MICROCEFALIA	2	2,3
PALADAR HENDIDO	2	2,3
TETRALOGIA DE FALLOT	2	2,3
TRANSPOSICION GRANDES VASOS	2	2,3
VENTRICULO UNICO	2	2,3
AGENESIA RENAL Y OTROS DEFECTOS DEL RIÑON	1	1,2
ANENCEFALIA	1	1,2
APENDICE PREAURICULAR, CERCA DE LA OIDO	1	1,2
ATRESIA DUODENO	1	1,2
ATRESIA INTESTINAL SAI	1	1,2

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

CARDIOPATIA NO ESPECIFICADA	1	1,2
DIENTE NEONATAL, DURO O SAI	1	1,2
DISPLASIAS ESQUELETICAS. EXCLUYE 75650	1	1,2
DOLICOCEFALIA	1	1,2
FACIES PECULIAR	1	1,2
HEMANGIOMA CAVERNOSO	1	1,2
HIPOPLASIA CORAZON IZQUIERDO	1	1,2
IMPLANTACION BAJA DE OIDO CON ESTENOSIS O ATRESIA DEL CONDUCTO AUDITIVO	1	1,2
LABIO LEPORINO CON PALADAR HENDIDO	1	1,2
LABIO LEPORINO INCOMPLETO SIN PALADAR HENDIDO	1	1,2
MACROGLOSIA, PROTRUSION LINGUAL	1	1,2
MECHON BLANCO FRONTAL	1	1,2
MICROFTALMIA	1	1,2
MICROTIA GRADO I CON ESTENOSIS O ATRESIA DEL CONDUCTO AUDITIVO	1	1,2
MICROTIA GRADO II CON ESTENOSIS O ATRESIA DEL CONDUCTO AUDITIVO	1	1,2
NEVUS MARRON, CAFE-CON-LECHE, CAFE, CASTANO	1	1,2
OTRAS DEFORMIDADES CRANEANAS	1	1,2
PDA DUCTUS ARTERIOSO PERSISTENTE	1	1,2
PIE EQUINO : EQUINOVARO, EQUINOVALGO REDUCTIBILIDAD NE	1	1,2
PIE EQUINO : EQUINOVARO, EQUINOVALGO REDUCTIBLE O POSTURAL	1	1,2
PIE PLANO	1	1,2
PIELECTASIA, ESCIASIA URINARIA	1	1,2
POLIDACTILIA POSTAXIAL,50 DEDO, MANO/S	1	1,2
POLIDACTILIAS DE OTROS TIPOS	1	1,2
SENO O FISTULA PREAURICULAR O AURICULAR	1	1,2
SINDACTILIA MANO/S 1-2	1	1,2
SINDACTILIA PIE/S 2-3	1	1,2
SUBLUXACION,ORTOLANI,DISPLASIA	1	1,2
TURNER , CARIOTIPO: SIN	1	1,2
<b>Total general</b>	<b>95</b>	

➤ **Malformados, según subgrupos de malformaciones.**

Subgrupo	Número	Tasa x 10.000
Malformación congénita cardiaca	18	20,9
Malformación o deformidad de la cabeza	7	8,1
Polidactilias	7	8,1
Down	6	7,0

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

Labio leporino con/sin paladar hendido	5	5,8
Defecto/Malformacion pies	3	3,5
Hidrocefalia	3	3,5
Anormalidad por reducción de miembros	2	2,3
Apendices o fistulas	2	2,3
Artrogriposis	2	2,3
Atresia/estenosis esofagica	2	2,3
Atresia/estenosis intestinal	2	2,3
Defecto/Malformación de la pared abdominal	2	2,3
Hipospadias	2	2,3
Malformaciones congénitas múltiples	2	2,3
Microcefalia	2	2,3
Microtia	2	2,3
Otras malformaciones	2	2,3
Otras malformaciones de los genitales	2	2,3
Paladar hendido	2	2,3
Sindactilias	2	2,3
Talipes	2	2,3
Alteracion de Alteracion de Globo Ocular	1	1,2
Alteración del pelo y cuero cabelludo	1	1,2
Alteraciones de la lengua	1	1,2
Alteraciones dentales y de la encía	1	1,2
Anormalidad de la cadera	1	1,2
Defecto de tubo neural/Ancefalia	1	1,2
Defecto obstructivo vesico-uretero-renal	1	1,2
Deformidad y/o malformación de la OIDO	1	1,2
Displasias esqueléticas	1	1,2
Hemangioma	1	1,2
Malformacion congenita de la cara o cuello inespecifica	1	1,2
Malformación/defecto del riñón	1	1,2
Nevus y manchas piel	1	1,2
Otras anomalias del pie	1	1,2
Otras anomalidades cardiacas	1	1,2
Turner	1	1,2
<b>Total general</b>	<b>95</b>	



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

➤ **Malformados, según grupos de malformaciones.**

Grupo	Número	Tasa x 10.000
MALFORMACIÓN CONGENITA CARDIACA	19	22,1
MIEMBROS	18	20,9
SISTEMA NERVIOSO	8	9,3
HENDIDURAS OROFACIALES	7	8,1
SINDROMES CROMOSOMICOS	7	8,1
CABEZA	6	7,0
SISTEMA GASTROINTESTINAL	6	7,0
OIDO	5	5,8
GENITAL	4	4,6
ESQUELETICO	3	3,5
PIEL Y TEJIDO TEGUMENTARIO	3	3,5
MALFORMACIONES CONGÉNITAS MÚLTIPLES	2	2,3
OTRAS MALFORMACIONES	2	2,3
REGION ORAL	2	2,3
RENAL	2	2,3
OJO	1	1,2
<b>Total general</b>	<b>95</b>	

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

Pronóstico	Número	Porcentaje
IIb	48	51%
IIc	12	13%
IIId	11	12%
IId	9	9%
IIIa	9	9%
Ia	2	2%
SC	2	2%
IIIb	1	1%
IIIC	1	1%
<b>Total general</b>	<b>95</b>	

**Clasificación 1:**

I. Malformación congénita no compatible con la vida (por ejemplo, anencefalia, sirenomelia).

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

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**

<b>NOMBRE</b>	<b>CARGO</b>
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 Ibañez	Coordinadora monitor
Carolina Acevedo	Seguimiento
Bayardo Rojas	Técnico

**DIRECTORIO DE ASOCIACIONES QUE APOYAN PACIENTES CON ANOMALÍAS CONGÉNITAS**

<b>Asociación</b>	<b>Descripción</b>	<b>Datos de contacto</b>
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.	<a href="http://www.bestbuddies.com.co">www.bestbuddies.com.co</a> 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.	<a href="http://www.fecoer.org/">http://www.fecoer.org/</a> Tel (571) 349 07 27 Línea nacional gratuita 018000-128611
Asociación Colombiana	Asociación de padres que busca	<a href="http://www.asdown.org/">http://www.asdown.org/</a>

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

de Síndrome de Down (Asdown)	asegurar una vida digna a las personas con Síndrome de Down.	
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.	<a href="http://www.derechoaladesventaja.org">http://www.derechoaladesventaja.org</a> Tel. (+571) 636 1180 Cel. (+57) 311 526 9972