

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 Febrero	3

Introducción:

Este mes el Programa de Vigilancia y Seguimiento de Anomalías Congénitas de Bogotá (PVSACB) decidió elegir como tema principal Onfalocele, defecto de la pared anterior con importante tasas de morbimortalidad en los recién nacidos.

Anomalía del mes: **Onfalocele**
Código CIE10: Q79.2

Onfalocele es un defecto abdominal frecuente, con prevalencia de 1.9 por 10.000 nacidos vivos.

Es una masa abdominal en línea media anterior, en la base del cordón umbilical. Cubierto por una membrana en el sitio de inserción del cordón y de los vasos umbilicales. Gelatina de Wharton se encuentra entre la membrana de amnios y la membrana interna de peritoneo. El saco contiene típicamente del intestino y puede contener hígado, el estómago o la vejiga.

La fisiopatología se debe a alteraciones en la organogénesis durante el periodo embrionario. En la cuarta y quinta semana de desarrollo, el disco embrionario se dobla en dirección cefálica, caudal, y la derecha y lateral izquierda. Cada pliegue converge en el sitio del ombligo, borrando así el celoma extraembrionario. Los pliegues laterales forman las porciones laterales de la pared abdominal, y los pliegues cefálicos y caudal



constituyen el epigastrio e hipogastrio. Al mismo tiempo ocurre el crecimiento de intestinos e hígado, pero a la cuarta semana de desarrollo la cavidad abdominal se convierte es temporalmente demasiado pequeña para dar cabida a todo su contenido lo que genera protrusión de los intestinos en el celoma extraembrionario residual en la base del cordón umbilical. Se produce una hernia del intestino medio fisiológico que debe reducirse máximo a la semana decima de desarrollo. Si el intestino extraembrionario no retorna a la cavidad abdominal, se produce un onfalocele en la línea media abdominal. Se genera un gran defecto cuando los pliegues laterales no se cierran y genera protrusión de todo el contenido de la cavidad abdominal incluyendo el hígado.

Se clasifican si contienen o no contienen hígado, 80% contiene parte del hígado. El término “gigante” son los que contienen más del 75% del hígado o tienen un tamaño muy grande. Más de la mitad de los casos de onfalocele están asociados con otras anomalías congénitas mayores y tiene alta frecuencia de aneuploidía fetal cuando solo esta herniado el intestino a diferencia de la presencia de hígado el cual tiene cariotipo fetal normal. Con mayor frecuencia anomalías gastrointestinales, cardíacas, genitourinarias, labio leporino, defectos del tubo neural, defectos del diafragma, polihidramnios, y restricción del crecimiento intrauterino. Las aneuploidías más frecuentemente asociadas son trisomía 18 o 13. Síndromes asociados: Pentalogía de Cantrell, síndrome OEIS, el síndrome de

Shprintzen, síndrome de Carpenter, síndrome de Goltz, síndrome de Marshall-Smith, síndrome de Meckel-Gruber, otopalato-digital de síndrome tipo II, CARGA y Beckwith-Wiedemann.

Las tasas de diagnóstico prenatal son altas de hasta el 80% en países desarrollados. El aumento de la translucencia nucal y alfafetoproteína elevada en suero materno se ha visto relacionada con mayor riesgo de onfalocele. Al obtener diagnóstico prenatal de onfalocele se debe realizar estudios genéticos fetales, ecocardiograma fetal y pruebas para síndrome de Beckwith-Wiedemann por amniocentesis.

Los factores que se han demostrado que aumentan el riesgo de presentar onfalocele son edad materna joven o avanzada, raza negra, obesidad materna, sexo masculino, embarazos múltiples, e historia familiar con antecedente de malformaciones al nacimiento. Terminación del embarazo ocurre en el 30 al 52% de los casos de onfalocele debido a abortos espontáneos o a la presencia de otras anomalías mayores asociadas.

Posterior al diagnóstico prenatal de onfalocele, se debe hacer seguimiento con ecografía cada tres semanas para evaluar el crecimiento intrauterino. Además de planear el parto en un hospital de tercer nivel lo cual mejora morbimortalidad de estos pacientes. Hay factores que determinan morbilidad en la atención inicial

del defecto, como lo son la temperatura y la hidratación además del compromiso vascular del intestino prolapsado que se puede comprometer durante el transporte prolongado del paciente.

Los defectos pequeños (<2 cm) generalmente pueden ser manejados por el cierre directo primario, mientras que defectos grande o medianos (2-9 cm) requiere diferentes tiempos quirúrgicos con potencial de morbilidad a largo plazo. La presencia de otras anomalías congénitas asociadas, es uno de los factores determinantes para la sobrevivencia de estos pacientes. El tamaño del defecto también puede afectar el pronóstico.

ESTADÍSTICAS MES FEBRERO 2014

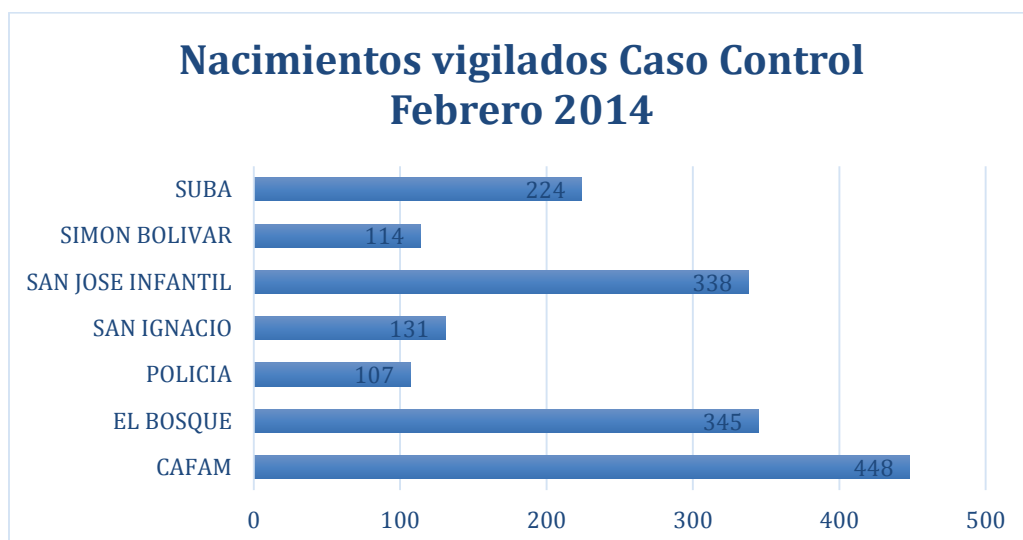
Estos resultados son preliminares y están sujetos a cambios futuros debido a las correcciones y nuevos diagnósticos realizados por el equipo de calidad y seguimiento.

	Total de nacimientos	Porcentaje
CASO CONTROL	1707	22%
SIVIGILA	6058	78%
Total general	7765	

	Total de malformados	Porcentaje
CASO-CONTROL	35	19%
SIVIGILA	152	81%
Total general	187	

➤ **Nacimientos vigilados**

UPGD	Nacimientos por UPGD
CAFAM	448
EL BOSQUE	345
POLICIA	107
SAN IGNACIO	131
SAN JOSE INFANTIL	338
SIMON BOLIVAR	114
SUBA	224
SIVIGILA	6058
Total general	7765

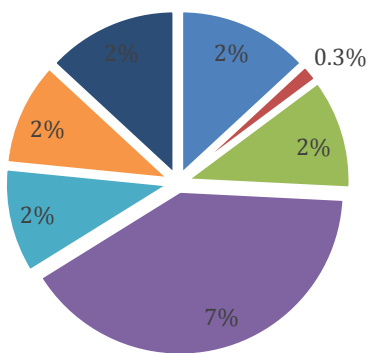


**PROGRAMA DE VIGILANCIA Y SEGUIMIENTO DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS DE BOGOTÁ
D.C. – FEBRERO 2014**

➤ **Frecuencia de Malformados por UPGD**

UPGD	Totales		Porcentaje
	Nacimientos por UPGD	Malformados por UPGD	
CAFAM	448	10	2%
EL BOSQUE	345	1	0,3%
POLICIA	107	2	2%
SAN IGNACIO	131	9	7%
SAN JOSE INFANTIL	338	6	2%
SIMON BOLIVAR	114	2	2%
SUBA	224	5	2%
SIVIGILA	6058	152	2,5%
Total general	7765	187	2%

Frecuencia de malformados en Caso Control-Febrero 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	7761	99,95%
Muertos***	4	0,05%
Total general	7765	

*** 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. – FEBRERO 2014**

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

Recién Nacidos	No Malformados	Malformados	Total general
Vivos	7574	187	7761
Muertos	4	0	4
Total general	7578	187	7765

*** 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	21	27,04
MACROCEFALIA (AHORA ES 74202)	20	25,76
POLIDACTILIAS DE OTROS TIPOS	15	19,32
DISPLASIA ESQUELETICA EN ESTUDIO	12	15,45
CRIPTORQUIDIA	11	14,17
MALFORMACIONES CONGÉNITAS MÚLTIPLES	9	11,59
MICROTIA GRADO IV (ANOTIA) CON ESTENOSIS O ATRESIA DEL CONDUCTO AUDITIVO	9	11,59
DOWN	8	10,30
LABIO LEPORINO SIN PALADAR HENDIDO	6	7,73
SINDACTILIAS DE OTROS TIPOS Y COMBINADAS	6	7,73
COMBINADAS DE OJO	5	6,44
ANO IMPERFORADO SAI , FISTULA SAI O NO	4	5,15
APENDICE PREAURICULAR, CERCA DE LA OIDO	4	5,15
HIOSPADIAS, NO ESPECIFICADA	4	5,15
PIE EQUINO : EQUINOVARO, EQUINOVALGO IRREDUCTIBLE O ESTRUCTURAL	4	5,15
ATRESIA ESOFAGICA SIN MENCION DE FTE	3	3,86
CATARATA	3	3,86
DOWN, CARIOTIPO: SIN O SAI	3	3,86
ESPINA BIFIDA	3	3,86
ANOMALIA POR REDUCCION DE MIEMBRO NE	3	3,86
FACIES PECULIAR	3	3,86
HIDRO/MACRO/MEGA-CEFALIA-SAI= PC, FFAA, DILAT.SUTURAS	2	2,58
HIDRONEFROSIS CONGENITA	2	2,58
HIOSPADIAS BALANICA O GLANDULAR , 1ER GRADO	2	2,58
LABIO LEPORINO CON PALADAR HENDIDO	2	2,58

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

ANOMALIA POR REDUCCION DE MIEMBRO SUPERIOR	1	1,29
ARTERIA UMBILICAL UNICA	1	1,29
ATRESIA INTESTINAL SAI	1	1,29
DOLICOCEFALIA	1	1,29
ECTOPIA RENAL, RIÑON ECTOPICO, RIÑON DESPLAZADO CONGENITO MALROTACION DEL RIÑON	1	1,29
ESPLENOMEGALIA	1	1,29
GASTROSQUISIS DEFECTO PARAUMBILICAL,PARAMEDIAL,AB	1	1,29
GENITALIA EXTERNA AMBIGUA O AUSENTE	1	1,29
LLANTO ASIMETRICO O AGENESIA DEL CUADRADO DE LA BARBA, O DEL DETRACTOR DEL LABIO INFERIOR, ETC	1	1,29
MACROSTOMIA	1	1,29
MECHON BLANCO FRONTAL	1	1,29
MICROCEFALIA	1	1,29
MICROTIA GRADO II CON ESTENOSIS O ATRESIA DEL CONDUCTO AUDITIVO	1	1,29
OAE DE OVARIO, TROMPAS Y UTERO	1	1,29
OTRAS CARDIOPATIAS	1	1,29
OTRAS MALFORMACIONES CONGENITAS DE LA PARED ABDOMINAL PECTORALES	1	1,29
PIELECTASIA, ESCTASIA URINARIA	1	1,29
POLIDACTILIA POSTAXIAL,5O DEDO, PIE/S	1	1,29
POLIDACTILIA PREAXIAL ,1O DEDO, MANO/S	1	1,29
PREPUCIO HENDIDO,CORTO,AUSENTE,COLOBOMA.EXCL.75221	1	1,29
SINDACTILIA PIE/S 2-3	1	1,29
SORDERA CONGENITA, SORDOMUDEZ	1	1,29
Total general	187	

➤ **Malformados, según subgrupos de malformaciones**

Subgrupo	Número	Tasa x 10.000
Malformación congénita cardiaca	21	27,04
Malformación o deformidad de la cabeza	21	27,04
Polidactilias	17	21,89
Anormalidades testiculares	12	15,45
Displasias esqueléticas	12	15,45
Down	11	14,17
Microtia	10	12,88
Malformaciones congénitas múltiples	9	11,59
Labio leporino con/sin paladar hendido	8	10,30
Sindactilias	7	9,01
Hipospadias	6	7,73

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

Otras malformaciones del ojo	5	6,44
Apendices o fistulas	4	5,15
Estenosis/Imperforación anal	4	5,15
Talipes	4	5,15
Anormalidad por reducción de miembros	4	5,15
Atresia/estenosis esofagica	3	3,86
Defecto de tubo neural/Espina bífida	3	3,86
Estructuras externas del ojo	3	3,86
Malformación/defecto del riñón	3	3,86
Malformacion congenita de la cara o cuello inespecifica	3	3,86
Alteración o deformidad de la Boca	2	2,58
Hidrocefalia	2	2,58
Alteración del pelo y cuero cabelludo	1	1,29
Alteraciones laringe	1	1,29
Anormalidad de musculos/ligamentos	1	1,29
Anormalidades del pene	1	1,29
Atresia/estenosis intestinal	1	1,29
Defecto obstructivo vesico-uretero-renal	1	1,29
Defecto/Malformación de la pared abdominal	1	1,29
Defecto/Malformación de otros organos abdominales	1	1,29
Genitalia externa ambigua o ausente	1	1,29
Microcefalia	1	1,29
Otras anomalidades cardiacas	1	1,29
Otras malformaciones	1	1,29
Sordera congenita	1	1,29
Total general	187	

➤ **Malformados, según grupos de malformaciones**

Grupo	Número	Tasa x 10.000
MIEMBROS	32	41,21
CABEZA	25	32,20
MALFORMACIÓN CONGENITA CARDIACA	21	27,04
GENITAL	20	25,76
OIDO	15	19,32
ESQUELETICO	12	15,45
SINDROMES CROMOSOMICOS	11	14,17
SISTEMA GASTROINTESTINAL	10	12,88
MALFORMACIONES CONGÉNITAS	9	11,59

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

MÚLTIPLES		
HENDIDURAS OROFACIALES	8	10,30
OJO	8	10,30
SISTEMA NERVIOSO	6	7,73
REGION ORAL	2	2,58
RENAL	2	2,58
SISTEMA URINARIO	2	2,58
MUSCULOESQUELETICO	1	1,29
OTRAS MALFORMACIONES	1	1,29
PIEL Y TEJIDO TEGUMENTARIO	1	1,29
PULMONAR	1	1,29
Total general	187	

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

Pronóstico	Número	Porcentaje
IIb	79	42%
IIc	29	16%
IId	24	13%
IIIa	23	12%
IIId	22	12%
SC	8	4%
Ila	1	1%
IIIb	1	1%
Total general	187	

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).

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

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
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