

**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 Marzo.....	3

**Introducción:**

Este mes elegimos la Hernia Diafragmática Congénita, patología que hace algunos años se consideraba urgencia quirúrgica y hoy se maneja con previo manejo de la hipoplasia pulmonar e hipertensión pulmonar lo cual ha disminuido notablemente las tasas de morbimortalidad.

**Anomalía del mes:**

**Hernia Diafragmática Congénita**

**Código CIE-10: Q79.0**

Es una anomalía congénita caracterizada por una discontinuidad del diafragma, lo que permite las vísceras abdominales se hernie al pecho. Su prevalencia es de 2,2 a 3,8 por 10.000 nacidos vivos. Al examen físico se encuentra un pecho en forma de barril, un abdomen de apariencia escafoides y la ausencia de sonidos respiratorios en el lado ipsilateral. Aunque este defecto es corregible quirúrgicamente, en el útero la herniación de vísceras resultados en hipoplasia pulmonar y la hipertensión pulmonar, que a menudo son fatales. Esto genera una disminución en la ramificación bronquiolar, aumento de capa muscular de las arterias pulmonares, que conduce a la hipertensión pulmonar con alteraciones



estructurales y funcionales de la vasculatura pulmonar después del nacimiento.

La patogénesis no está bien esclarecida, las teorías son la alteración ocurre entre la semana 4 y 10 por falta de cierre del pliegue pleuroperitoneo además de desencadenantes ambientales o genéticos que alteran la diferenciación de las células mesenquimales durante la formación del diafragma. La gran mayoría de CDH se presenta esporádicamente, sin vínculo familiar identificable. Muchos defectos genéticos (aneuploidías, deleciones, duplicaciones y translocaciones) se han identificado entre los casos esporádicos. Desencadenantes ambientales como deficiencia de vitamina A, exposición a talidomida, anticonvulsivantes y la quinina han sido relacionados.

El defecto es generalmente posterolateral llamada hena de Bochdalek (95%), anterior retroesternal llamada hernia de Morgagni, o raramente central. Ocurre en el lado izquierdo entre el 80 al 85%, 10 al 15% es derecha y menos del 2% es bilateral. La hernia izquierda frecuentemente involucra al estómago y el hígado cuando es derecha, pero en ambas si se encuentra el intestino. La masa del ventrículo izquierdo también puede estar hipoplasica en algunos pacientes.

Puede ser una anomalía aislada, ser parte de un síndrome o estar asociada con otras anormalidades. Del 50 al 70% de los casos son aislados y la hipoplasia pulmonar, mala rotación intestinal o dextroposición

cardiaca deben ser consideradas consecuencias. Anomalías cromosómicas son el 10 al 20% de los casos las más frecuentes son trisomías 18, 13 y 21 y otras como monosomía X, tetrasomía 12 p (isocromosoma 12p), trisomía parcial 5, trisomía parcial 20, y polyploidies, también se han reportado. Los casos sindrómicos son cerca del 10% incluyendo Apert, Pallister-Killian, CARGO, Coffin-Siris, Goltz, Perlman, Swyer, Brachmann-Cornelia De Lange, secuencia Goldenhar, Beckwith Wiedemann, Simpson-Golabi-Behmel, Donnai-Barrow, Mathew-Wood, Jarcho-Levin, Fraser, Stickler, Pierre Robin entre otros. Anomalías asociadas son más frecuentes en hernias bilaterales y en mortinatos donde la prevalencia es del 95%, las principales son defectos del tubo neural (anencefalia, mielomeningocele, hidrocefalia y encefalocele), defectos cardíacos (defectos ventriculoseptal, anillos vasculares, y la coartación de la aorta) y otros defectos de la línea media que incluyen atresia esofágica, onfalocele, y el paladar hendido.

El diagnóstico prenatal es aproximadamente a la semana 24 de gestación y la sensibilidad de la ecografía es mayor cuando existen anomalías asociadas. En la ecografía se observan los órganos abdominales en el tórax. También es frecuente encontrar polihidramnios por la compresión de esófago o hidrops fetal por desplazamiento del mediastino con la compresión de los grandes vasos.

Antes se manejaba la hernia como una urgencia quirúrgica pero esto conllevaba altas tasas de mortalidad por lo cual se

modificó anteponiendo atención preoperatoria dirigida al manejo de hipoplasia pulmonar e hipertensión pulmonar. El manejo preoperatorio se enfoca en oxigenación, estado ácido base y presión arterial. La reparación quirúrgica consiste en el cierre del defecto diafragmático y la reducción de las vísceras en la cavidad abdominal.

La sobrevida actual con este enfoque va de 70 a 92% comparado con las previas que llegaban a 50%. El pronóstico para la supervivencia depende de presencia de anomalías asociadas graves, anomalías cromosómicas, defectos del lado derecho, hernia de hígado, y volumen pulmonar fetal bajo. El predictor prenatal más confiable de la supervivencia postnatal es ausencia de hernia de hígado. El volumen pulmonar fetal absoluta o relativa parece ser útil para predecir la supervivencia, este se puede evaluar por ecografía 3D pero es más fiable utilizar resonancia nuclear magnética.

**ESTADÍSTICAS MES MARZO 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	1898	22%
SIVIGILA	6595	78%
<b>Total general</b>	<b>8493</b>	

	Total de malformados	Porcentaje
CASO-CONTROL	38	27%
SIVIGILA	104	73%
<b>Total general</b>	<b>142</b>	

➤ **Nacimientos vigilados**

UPGD	Nacimientos por UPGD
CAFAM	499
EL BOSQUE	392
POLICIA	104
SAN IGNACIO	140
SAN JOSE INFANTIL	394
SIMON BOLIVAR	121
SUBA	248
SIVIGILA	6595
<b>Total general</b>	<b>8493</b>

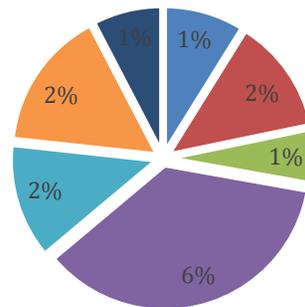


**PROGRAMA DE VIGILANCIA Y SEGUIMIENTO DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS DE BOGOTÁ  
D.C.– MARZO 2014**

➤ **Frecuencia de Malformados por UPGD**

UPGD	Totales		Porcentaje
	Nacimientos por UPGD	Malformados por UPGD	
CAFAM	499	7	1%
EL BOSQUE	392	8	2%
POLICIA	104	1	1%
SAN IGNACIO	140	8	6%
SAN JOSE INFANTIL	394	8	2%
SIMON BOLIVAR	121	3	2%
SUBA	248	3	1%
SIVIGILA	6595	104	2%
<b>Total general</b>	<b>8493</b>	<b>142</b>	<b>2%</b>

Frecuencia de malformados en Caso Control- Marzo 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	8486	99,9%
Muertos***	7	0,1%
<b>Total general</b>	<b>8493</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.– MARZO 2014**

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

Recién Nacidos	No Malformados	Malformados	Total general
Vivos	8344	142	8486
Muertos***	7	0	7
<b>Total general</b>	<b>8351</b>	<b>142</b>	<b>8493</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
CARDIOPATIA NO ESPECIFICADA	17	20,0
DISPLASIA ESQUELETICA EN ESTUDIO	11	13,0
DOWN	10	11,8
POLIDACTILIAS DE OTROS TIPOS	10	11,8
HIDRO/MACRO/MEGA-CEFALIA-SAI= PC, FFAA, DILAT.SUTURAS	8	9,4
ESPINA BIFIDA	7	8,2
CRIPTORQUIDIA	6	7,1
APENDICE PREAURICULAR, CERCA DE LA OIDO	4	4,7
LABIO LEPORINO SIN PALADAR HENDIDO	4	4,7
MACROCEFALIA (AHORA ES 74202)	4	4,7
ANO IMPERFORADO SAI , FISTULA SAI O NO	3	3,5
ANOMALIA POR REDUCCION DE MIEMBRO NE	3	3,5
ATRESIA ESOFAGICA SIN MENCION DE FTE	3	3,5
ATRESIA INTESTINAL SAI	3	3,5
MALFORMACIONES CONGÉNITAS MÚLTIPLES	3	3,5
MICROTIA GRADO IV (ANOTIA) CON ESTENOSIS O ATRESIA DEL CONDUCTO AUDITIVO	3	3,5
OTRAS MALFORMACIONES CONGENITAS DE LA PARED ABDOMINAL	3	3,5
PIE EQUINO : EQUINOVARO, EQUINOVALGO REDUCTIBLE O POSTURAL	3	3,5
ATRESIA DUODENO	2	2,4
CIV	2	2,4
COMBINADAS DE OJO	2	2,4
DOWN, CARIOTIPO: SIN O SAI	2	2,4
GASTROSQUISIS DEFECTO PARAUMBILICAL,PARAMEDIAL,AB	2	2,4
HIPOSPADIAS, NO ESPECIFICADA	2	2,4
PIE EQUINO : EQUINOVARO, EQUINOVALGO IRREDUCTIBLE O ESTRUCTURAL	2	2,4
SORDERA CONGENITA, SORDOMUDEZ	2	2,4
APENDICE TRAGOORAL , LEJOS DE LA OIDO	1	1,2

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

ASIMETRIA FACIAL	1	1,2
CAMPTODACTILIA	1	1,2
CATARATA	1	1,2
CEGUERA SAI	1	1,2
EDWARDS , CARIOTIPO: CON	1	1,2
ESCLEROSIS TUBEROSA	1	1,2
ESPLENOMEGALIA	1	1,2
HEMANGIOMA CAVERNOSO	1	1,2
HEMANGIOMA PLANO	1	1,2
HIDRANCEFALIA (EXPLICITA)	1	1,2
HIPOTONIA	1	1,2
MICROTIA GRADO II CON ESTENOSIS O ATRESIA DEL CONDUCTO AUDITIVO	1	1,2
MICROTIA, TIPO NE SIN ESPECIFICAR ESTENOSIS O ATRESIA DEL CONDUCTO	1	1,2
OAE DE OIDO= LOBULO HENDIDO,ETC CON ESTENOSIS O ATRESIA DEL CONDUCTO AUDITIVO	1	1,2
OTRAS CARDIOPATIAS	1	1,2
PALADAR HENDIDO	1	1,2
PATAU , CARIOTIPO: SIN	1	1,2
PECTUS EXCAVATUM	1	1,2
PIE TALO : TALOVALGO , TALOVARO REDUCTIBLE O POSTURAL	1	1,2
SINDACTILIAS DE OTROS TIPOS Y COMBINADAS	1	1,2
<b>Total general</b>	<b>142</b>	

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

Subgrupo	Número	Tasa x 10.000
Malformación congénita cardiaca	19	22,4
Down	12	14,1
Displasias esqueléticas	11	13,0
Polidactilias	10	11,8
Hidrocefalia	9	10,6
Defecto de tubo neural/Espina bífida	7	8,2
Anormalidades testiculares	6	7,1
Talipes	6	7,1
Apendices o fistulas	5	5,9
Atresia/estenosis intestinal	5	5,9
Microtia	5	5,9
Labio leporino con/sin paladar hendido	4	4,7
Malformación o deformidad de la cabeza	4	4,7
Alteraciones laringe	3	3,5

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

Anormalidad por reducción de miembros	3	3,5
Atresia/estenosis esofagica	3	3,5
Estenosis/Imperforación anal	3	3,5
Malformaciones congénitas múltiples	3	3,5
Defecto/Malformación de la pared abdominal	2	2,4
Hemangioma	2	2,4
Hipospadias	2	2,4
Otras malformaciones del ojo	2	2,4
Sordera congenita	2	2,4
Alteracion de Alteracion de Globo Ocular	1	1,2
Defecto/Malformación de otros organos abdominales	1	1,2
Deformidad o malformación dedos/ mano	1	1,2
Deformidad y/o malformación de la OIDO	1	1,2
Edwards	1	1,2
Estructuras externas del ojo	1	1,2
Malformacion congenita de la cara o cuello inespecifica	1	1,2
Malformación reja costal	1	1,2
Otras alteraciones del sistema nervioso central	1	1,2
Otras anomalidades cardiacas	1	1,2
Paladar hendido	1	1,2
Patau	1	1,2
Sindactilias	1	1,2
Sindromes genéticos	1	1,2
<b>Total general</b>	<b>142</b>	

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

<b>Grupo</b>	<b>Número</b>	<b>Tasa x 10.000</b>
MIEMBROS	21	24,7
MALFORMACIÓN CONGENITA CARDIACA	20	23,5
SISTEMA NERVIOSO	17	20,0
SINDROMES CROMOSOMICOS	14	16,5
SISTEMA GASTROINTESTINAL	14	16,5
OIDO	13	15,3
ESQUELETICO	12	14,1
GENITAL	8	9,4
CABEZA	5	5,9

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

HENDIDURAS OROFACIALES	5	5,9
OJO	4	4,7
MALFORMACIONES CONGÉNITAS MÚLTIPLES	3	3,5
PULMONAR	3	3,5
PIEL Y TEJIDO TEGUMENTARIO	2	2,4
SINDROMES GENETICOS	1	1,2
<b>Total general</b>	<b>142</b>	

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

Pronóstico	Número	Porcentaje
IIb	54	38%
IIc	30	21%
IId	18	13%
IIIId	17	12%
IIIa	13	9%
SC	6	4%
Ia	3	2%
IIIb	1	1%
<b>Total general</b>	<b>142</b>	

**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

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

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.	<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 de Síndrome de Down (Asdown)	Asociación de padres que busca asegurar una vida digna a las personas con Síndrome de Down.	<a href="http://www.asdown.org/">http://www.asdown.org/</a>
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