

**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 Junio .....	3

**Introducción:**

Este mes el PVACB escogió como tema principal pectus excavatum y carinatum, patologías que a pesar de tener bajas tasas de morbimortalidad asociada generan muchas alteraciones estéticas en los pacientes.

**Anomalía del Mes: CIE10**

**Pectus excavatum - Q676**

**Pectus carinatum - Q677**

**Pectus excavatum (PE)**

Es una deformidad de la pared torácica se caracteriza por una depresión esternal, generalmente comienza sobre la porción media del manubrio y progresando hacia al xifoides. Son el 90% de todos los trastornos de pared torácica anterior. La incidencia es 1 de cada 400 a 1000 nacidos vivos. Es de 3 a 5 veces más frecuente en hombres que en mujeres.

Los síntomas más frecuentes son intolerancia al ejercicio (82%), dolor de pecho (68%) y falta de aliento (42%). El problema cosmético y la preocupación por el aspecto físico son comunes entre los pacientes, siendo las mujeres la mayor tasa de pacientes preocupados por su apariencia. Aunque la correlación entre la gravedad del TEP y la apariencia todavía es desconocida.

PE suele ser esporádica, pero se ha asociado con trastornos del tejido conectivo (síndrome de Marfan, síndrome de Ehlers Danlos y



osteogénesis imperfecta) y la enfermedad neuromuscular (atrofia muscular espinal). También se puede asociar con síndrome de Noonan, síndrome de Turner, y neoplasia endocrina múltiple tipo 2B. Se ha detectado un aumento en prevalencia de PE en los trastornos del tejido conectivo sugiriendo la posibilidad que el desarrollo anormal del cartílago, se deba a alteraciones entre la remodelación del cartílago por desequilibrio entre el crecimiento de cartílago y genes inhibidores del crecimiento. En PE se ha conocido patrones familiares de la herencia y genes asociados. Genes que afectan el crecimiento del cartílago se asocian con el gen fibrillin1 en el síndrome de Marfan y los genes en la vía RasMAPK en el síndrome de Noonan. Sin embargo en PE aislada no hay factores genéticos conocidos para el crecimiento anormal del cartílago. Condiciones pulmonares subyacentes pueden generar PE y también condiciones como hernia diafragmática congénita.

La importancia clínica depende de la severidad del defecto de la pared torácica, morbilidad cardiopulmonar e impacto psicosocial del defecto. En la actualidad a pesar de todos los esfuerzos de los tratamientos quirúrgico y no quirúrgico, todavía es controversial la decisión de cuándo y cómo tratar.

La regresión espontánea en la infancia es poco común, disminuyendo aún más después de un año de edad. En un tercio de pacientes después de los 12 años de edad la deformidad de PE se agravan y pueden pasar de lesiones simétricas a complejas. Todavía no se conocen factores fiables para predecir progresión. No genera discapacidades físicas o muerte en niños ni en adultos, en estos últimos solo se suele producir intolerancia al ejercicio.

Al examen físico, la depresión esternal se puede evaluar cualitativamente en el examen visual y cuantitativamente utilizando calibradores para comparar la distancia entre el punto de la depresión esternal máxima y la columna vertebral, con mediciones similares lateralmente en cada línea clavicular media. Caliper mediciones también pueden ser útiles en la evaluación de la asimetría y la descripción de la contorsión de la pared torácica.

Entre el 10 a 39% de los pacientes de PE tienen escoliosis, se puede presentar temprano o tarde y no está claro si la reparación de la pared torácica afecta a la aparición o progresión de la escoliosis. Anomalías respiratorias son hallazgos comunes al examen físico (98%) de los pacientes y son más notorios en los adolescentes. También se ha reportado una asociación entre laringomalacia y pectus excavatum, en recién nacidos esto sugiere que la PE se puede desarrollar en respuesta a un aumento prolongado de trabajo inspiratorio y no siempre es una deformidad primaria. Anomalías al examen cardiaco pueden estar en pacientes con síndromes de Marfan o Noonan pero cuando es aislado el PE no son frecuentes. Aunque los pacientes con severa PE pueden presentar taquicardia debido a volumen vascular reducida por el desplazamiento del corazón. Se encuentran soplos sistólicos (18%), prolapso de válvula mitral (7-20%) de los pacientes.

### **Pectus carinatum (PC)**

Es una deformidad protrusión de la pared anterior del tórax, que se presenta durante la infancia, y por lo general empeora durante la adolescencia. Las partes medias y bajas del esternón sobresalen y se arquean hacia delante, con los cartílagos costales cóncavos y deprimidos, acentuando la prominencia del esternón. Del 30 al 50% de los pacientes tienen deformidades asimétricas. No es muy frecuente, 1 de cada 1500 nacidos vivos. Es cinco veces menos frecuente que el pectus excavatum. Es más frecuente en hombres que en mujeres y en población caucásica e hispánica.

La mayoría de los pacientes no tienen síntomas asociados, y la reparación general es para indicaciones cosméticas con pocas quejas

fisiológicos. En el 90% de los pacientes, el PC se diagnostica después de los 11 años de vida y el defecto generalmente empeora dramáticamente durante la adolescencia. El 10% restantes tiene defecto severo a los tres años de vida. No se produce resolución espontánea de esta patología. No hay morbilidad en pacientes con PC que no reciban ningún tratamiento.

La incidencia familiar ocurre en 25% de los pacientes. Se produce en asociación con una variedad de síndromes y trastornos genéticos, muchos de los cuales afectan el tejido conectivo. El 22% de los pacientes tienen anomalías musculoesqueléticas asociadas como síndrome de Marfan, síndrome de Noonan, síndrome cardio-, síndrome de Polonia, la osteogénesis imperfecta, síndrome de Coffin-Lowry, y la enfermedad de Morquio. Mientras que las anomalías de la columna vertebral o la escoliosis son más frecuente (15 -30%).

Al examen físico el diámetro anteroposterior del tórax se incrementa con disminución del movimiento de la pared torácica. Se debe documentar el grado de asimetría y debe ser examinado para la escoliosis y otras anomalías asociadas. Se toman fotografías para comparar la evolución de la deformidad en los tratamientos.

Después de la cirugía los resultados cosméticos son excelentes hasta del 90% de satisfacción. Es común la recurrencia de la deformidad y mucho más cuando la corrección quirúrgica fue antes del crecimiento pondoestatural. Se debe hacer seguimiento de la escoliosis.

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

**ESTADÍSTICAS MES JUNIO 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	1808	22%
SIVIGILA	6366	78%
<b>Total general</b>	<b>8174</b>	

	<b>Total de malformados</b>	<b>Porcentaje</b>
CASO-CONTROL	35	26%
SIVIGILA	99	74%
<b>Total general</b>	<b>134</b>	

➤ **Nacimientos vigilados**

<b>UPGD</b>	<b>Nacimientos por UPGD</b>
CAFAM	472
EL BOSQUE	293
POLICIA	114
SAN IGNACIO	146
SAN JOSE INFANTIL	412
SIMON BOLIVAR	120
SUBA	251
SIVIGILA	6366
<b>Total general</b>	<b>8174</b>

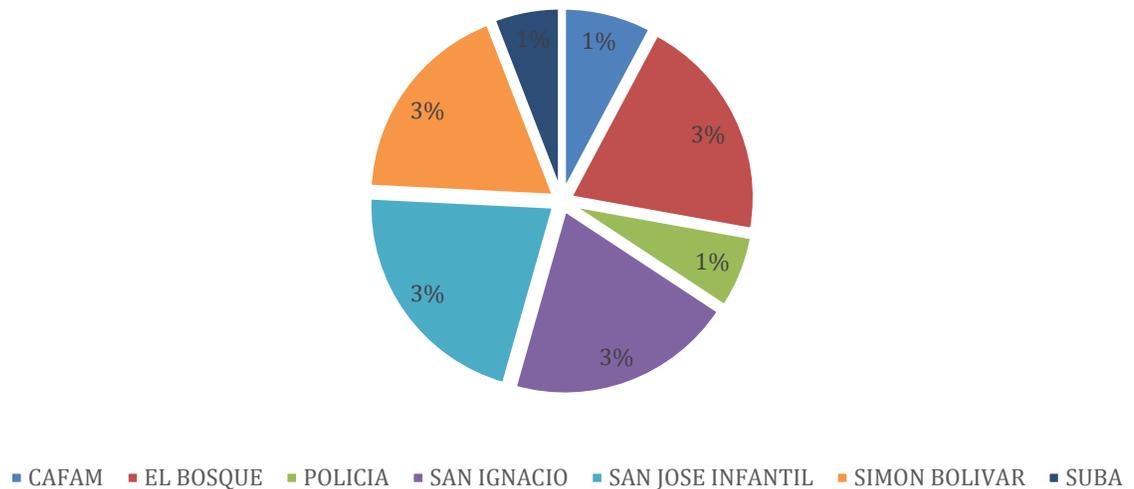


➤ **Frecuencia de Malformados por UPGD**

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

UPGD	Totales		Porcentaje
	Nacimientos por UPGD	Malformados por UPGD	
CAFAM	472	5	1%
EL BOSQUE	293	8	3%
POLICIA	114	1	1%
SAN IGNACIO	146	4	3%
SAN JOSE INFANTIL	412	12	3%
SIMON BOLIVAR	120	3	3%
SUBA	251	2	1%
OTROS HOSPITALES	6366	99	2%
<b>Total general</b>	<b>8174</b>	<b>134</b>	<b>2%</b>

Frecuencia de malformados por UPGD - Junio 2014



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

Recién nacidos	Número	Porcentaje
Vivos	8155	99,77%
Muertos***	19	0,23%
<b>Total general</b>	<b>8174</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. – JUNIO 2014**

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

Recién Nacidos	No Malformados	Malformados	Total general
Vivos	8024	131	8155
Muertos***	16	3	19
<b>Total general</b>	<b>8040</b>	<b>134</b>	<b>8174</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 x10.000
POLIDACTILIAS COMBINADAS	11	13,5
DEFORMIDAD CONGENITA DE LOS PIES, NO ESPECIFICADA	8	9,8
ANOMALIA DE LA PULMONAR	5	6,1
SINDACTILIA PIE/S 1-2	5	6,1
APENDICE PREAURICULAR, CERCA DE LA OIDO	4	4,9
HERNIA DIAFRAGMATICA	4	4,9
HIDROCEFALIA	4	4,9
HIDRONEFROSIS CONGENITA	4	4,9
HIPOPLASIA CORAZON IZQUIERDO	4	4,9
LABIO LEPORINO COMPLETO SIN PALADAR HENDIDO	4	4,9
LABIO LEPORINO INCOMPLETO SIN PALADAR HENDIDO	4	4,9
ONFALOCELE	4	4,9
PALADAR HENDIDO	4	4,9
POLIDACTILIA POSTAXIAL,50 DEDO, MANO/S	4	4,9
ATRESIA ESOFAGICA SIN MENCION DE FTE	3	3,7
DOWN, CARIOTIPO: SIN O SAI	3	3,7
MICROCEFALIA	3	3,7
MICROTIA GRADO I CON ESTENOSIS O ATRESIA DEL CONDUCTO AUDITIVO	3	3,7
CIV	2	2,4
AGENESIA RENAL Y OTROS DEFECTOS DEL RIÑON	2	2,4
ANOMALIA POR REDUCCION DE MIEMBRO INFERIOR	2	2,4
ARNOLD-CHIARI, EXTERNA, COMUNICANTE (SIN ESPINA BIFIDA)	2	2,4
ATRESIA INTESTINAL SAI	2	2,4
DISPLASIA RENAL, RIÑON CON DISPLASIA MULTIQUISTICA, DISPLASIA RENAL QUISTICA	2	2,4
DOWN, CARIOTIPO: TRISOMIA LIBRE	2	2,4
HIPOSPADIAS BALANICA O GLANDULAR , 1ER GRADO	2	2,4

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

LABIO LEPORINO CON PALADAR HENDIDO	2	2,4
SINDACTILIAS DE OTROS TIPOS Y COMBINADAS	2	2,4
TRONCO COMUN	2	2,4
OTRAS ANOMALIAS SEPTALES	1	1,2
CARDIOPATIA NO ESPECIFICADA	1	1,2
CIA	1	1,2
ANENCEFALIA	1	1,2
ANOMALIA POR REDUCCION DE MIEMBRO SUPERIOR	1	1,2
ATRESIA COLON	1	1,2
ATRESIA DE COANAS	1	1,2
BUFTALMIA, GLAUCOMA, MEGALOCORNEA	1	1,2
CATARATA	1	1,2
COARCTACION DE LA AORTA	1	1,2
COMBINADAS DE GENITALES	1	1,2
DIENTE NEONATAL, DURO O SAI	1	1,2
ENCEFALOCELE GRAVE, SEVERA	1	1,2
ENFERMEDAD RENAL QUISTICA	1	1,2
GASTROSQUISIS DEFECTO PARAUMBILICAL, PARAMEDIAL, AB	1	1,2
GENITALIA EXTERNA AMBIGUA O AUSENTE	1	1,2
HOLOPROSENCEFALIA	1	1,2
LABIO LEPORINO SIN PALADAR HENDIDO	1	1,2
MICROFTALMIA	1	1,2
MICROTIA GRADO II CON ESTENOSIS O ATRESIA DEL CONDUCTO AUDITIVO	1	1,2
MICROTIA GRADO IV (ANOTIA) CON ESTENOSIS O ATRESIA DEL CONDUCTO AUDITIVO	1	1,2
OAE DE OTRAS PARTES	1	1,2
OBSTRUCCION LACRIMAL, DACRIOCELE, DACRIOESTENOSIS	1	1,2
PALADAR HENDIDO INCOMPLETO	1	1,2
PECTUS EXCAVATUM	1	1,2
POLIDACTILIA PREAXIAL ,1O DEDO, MANO/S	1	1,2
POLIDACTILIAS DE OTROS TIPOS	1	1,2
PULMON QUISTICO	1	1,2
SENO O FISTULA PREAURICULAR O AURICULAR	1	1,2
TETRALOGIA DE FALLOT	1	1,2
TURNER , CARIOTIPO: SIN	1	1,2
<b>Total general</b>	<b>134</b>	

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

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

<b>Subgrupo</b>	<b>Número</b>	<b>Tasa x10.000</b>
Malformación congénita cardiaca	18	22,0
Polidactilias	15	18,4
Labio leporino con/sin paladar hendido	11	13,5
Malformación/defecto del riñón	9	11,0
Defecto/Malformacion pies	13	15,9
Hidrocefalia	6	7,3
Apendices o fistulas	5	6,1
Defecto/Malformación de la pared abdominal	5	6,1
Down	5	6,1
Microtia	5	6,1
Paladar hendido	5	6,1
Defecto/Malformación de otros organos abdominales	4	4,9
Sindactilias	4	4,9
Alteracion de Alteracion de Globo Ocular	3	3,7
Anormalidad por reducción de miembros	3	3,7
Atresia/estenosis esofagica	3	3,7
Atresia/estenosis intestinal	3	3,7
Microcefalia	3	3,7
Otras malformaciones de los genitales	3	3,7
Hipospadias	2	2,4
Atresia de coanas	1	1,2
Defecto de tubo neural/Ancefalia	1	1,2
Defecto de tubo neural/Encefalocele	1	1,2
Estructuras externas del ojo	1	1,2
Genitalia externa ambigua o ausente	1	1,2
Malformacion congénita de la cara o cuello inespecifica	1	1,2
Malformación o deformidad de la cabeza	1	1,2
Malformación reja costal	1	1,2
Turner	1	1,2
<b>Total general</b>	<b>134</b>	

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

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

Grupo	Número	Tasa x10.000
MIEMBROS	27	33,0
MALFORMACIÓN CONGENITA CARDIACA	23	28,1
HENDIDURAS OROFACIALES	16	19,6
SISTEMA GASTROINTESTINAL	15	18,4
SISTEMA NERVIOSO	12	14,7
OIDO	10	12,2
GENITAL	6	7,3
SINDROMES CROMOSOMICOS	6	7,3
RENAL	5	6,1
OJO	4	4,9
SISTEMA URINARIO	4	4,9
CABEZA	1	1,2
ESQUELETICO	1	1,2
NARIZ	1	1,2
OTRAS MALFORMACIONES	1	1,2
PULMONAR	1	1,2
REGION ORAL	1	1,2
<b>Total general</b>	<b>134</b>	

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

Pronóstico	Número	Porcentaje
IIb	75	56%
IIIId	18	13%
IIIa	15	11%
IIId	11	8%
IIc	9	7%
SC	5	4%
Ia	1	1%
<b>Total general</b>	<b>134</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)

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

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 María 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 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	Ofrecer a personas con	<a href="http://www.derechoaladesve">http://www.derechoaladesve</a>

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

Desventaja (FUNDALDE)	DISCAPACIDAD asesoría global que le permita defender sus derechos y aplicar correctamente sus deberes en la sociedad actual.	<a href="http://ntaja.org">ntaja.org</a> Tel. (+571) 636 1180 Cel. (+57) 311 526 9972
-----------------------	--	---