

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 Julio..... | 3 |

Introducción:

Este mes el PVSAC eligió como anomalía del mes a enfermedad de Hirschsprung, aganglionosis intestinal con varias mutaciones genéticas identificadas y con asociación a varios síndromes genéticos.

Anomalía del Mes:

Enfermedad de Hirschsprung (EH)



Al examen rectal digital puede haber una expulsión explosiva de gas y materia fecal (signo de explosión). También se pueden presentar con enterocolitis que es una enfermedad potencialmente mortal con fiebre, vómitos, diarrea y distensión abdominal, que puede progresar a megacolon tóxico.; el manejo es reanimación con líquidos, antibiótico intravenoso, irrigaciones rectales, y, en casos raros, una colostomía de emergencia. Con enfermedades menos graves se puede hacer el diagnóstico en la infancia, suelen tener antecedentes de constipación crónica y retraso en el desarrollo. También puede ser diagnosticada en la edad adulta, aunque es raro los pacientes se presentan con síntomas de distensión abdominal y una larga historia de estreñimiento refractario sin incontinencia fecal. Una rara complicación de la HD es el vólvulo, que puede afectar el sigmoide y con menos frecuencia el colon transverso y el ciego.

Causada por alteración en el desarrollo intestinal por la migración de las células de la cresta neural, que son los precursores de células ganglionares entéricas durante las primeras 12 semanas de gestación. Sin embargo, los defectos en la diferenciación de neuroblastos en las células ganglionares y la destrucción de células ganglionares acelerada en el intestino también pueden contribuir al desorden.

Hay ocho diferentes mutaciones genéticas se han identificado, gen predominante afectado es el proto-oncogen RET. La proteína RET es una tirosina quinasa receptor que aparece para transducir señales de diferenciación y crecimiento en varios tejidos en desarrollo, incluyendo las derivadas de la cresta neural. El 50% de los familiares tienen mal funcionamiento RET con más de 20 mutaciones diferentes descritas. Además, ciertos polimorfismos proto-oncogén RET están

Código CIE10: Q431

Es un trastorno motor del intestino, por aganglinosis que causa una obstrucción funcional porque el intestino afectado no se relaja. En la mayoría de los pacientes, el trastorno afecta a un segmento corto del colon distal, con una zona de transición en el colon rectosigmoide. Solo en el 5% de los pacientes hay aganglionosis en segmentos largos y en raros casos el intestino delgado también puede estar involucrado. Se presenta en aproximadamente 1 de cada 5.000 nacidos vivos con una relación hombre: mujer de 3: 1 y cuando todo el colon está implicado, la proporción de género se acerca más a 1: 1.

La mayoría de los pacientes se diagnostican en el período neonatal. Se presenta síntomas de obstrucción intestinal distal: vómitos biliosos, distensión abdominal, y el fracaso de evacuar las heces. El retraso en el paso de meconio mayor a 48 horas de nacimiento es característico (95%).

asociados con un fenotipo de EH. El 20% de los casos son esporádicos, y se ve especialmente en pacientes con enfermedad de segmento largo. Las mutaciones entre la región promotora y el exón 2 de la secuencia genómica RET pueden explicar muchos más de los casos esporádicos incluso cuando RET en sí no está mutado.

Entre el 2 al 3% de los pacientes con EH, tienen asociado trisomía 21 (síndrome de Down) y el riesgo general de un paciente con síndrome de Down de tener EH es menos del 1 por ciento. Los síndromes monogénicos asociados con HD incluyen los siguientes Bardet-Biedl, síndrome de hipoventilación central congénita, neoplasia endocrina múltiple tipo 2 (MEN-2), Mowat-Wilson, Smith-Lemli-Opitz y Waardenburg. Aproximadamente el 20 a 25% de los pacientes con EH tienen anomalías congénitas asociadas, Las anomalías del riñón y las vías urinarias incluida hidronefrosis e hipoplasia renal, son frecuentes. El 5% de los pacientes con EH presentan cardiopatía congénita.

El tratamiento es quirúrgico, donde se reseca el segmento afectado y llevar el intestino ganglionar normal debajo del ano con preservación de la función del esfínter. El descenso abdominoperineal tradicional involucró a dos o tres etapas, en las que los pacientes se sometieron inicialmente una colostomía de derivación (para permitir que el intestino dilatado para descomprimir) con la reparación definitiva realizado más tarde. Sin embargo, la mayoría de los centros actualmente realizan laparoscópica asistida y reparación transanal. Los resultados de ambos procedimientos quirúrgicos parecen ser igual a la tracción a través de abdominoperineal tradicional con el beneficio añadido de reanudación antes de la alimentación total,

menos dolor, hospitalización más corta, y las cicatrices menos visibles.

La mayoría de los pacientes tienen una función normal o casi normal después de la cirugía anorrectal definitiva con una excelente calidad de vida, aunque algunas anomalías de la función intestinal son comunes. Las complicaciones más comunes a largo plazo son la incontinencia fecal, estreñimiento, y la enterocolitis. La incontinencia fecal tiene el mayor impacto en la calidad de vida. A largo plazo de seguimiento revela que aproximadamente el 75 a 95 por ciento de los pacientes logran una frecuencia de deposiciones de cinco o menos deposiciones por día. Algunos pacientes pueden tener problemas de estreñimiento y suciedad fecal. La mayoría de los pacientes con síndrome de Down y EH tienen trastornos de la función intestinal (suciedad, enterocolitis recurrente) en el largo plazo, y algunos vuelven a una colostomía permanente.

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

ESTADÍSTICAS MES JULIO 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.

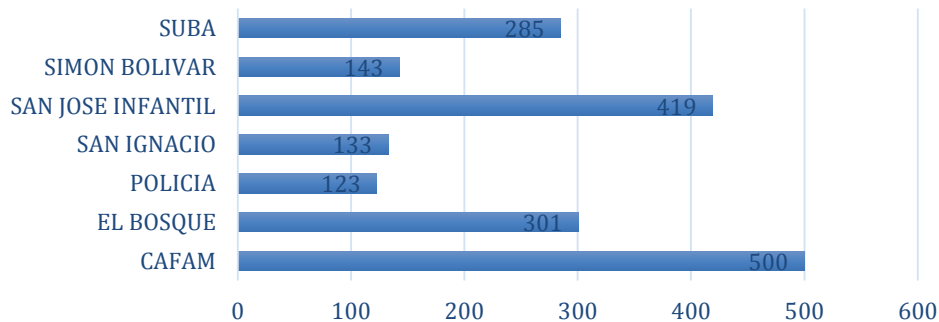
| | Total de nacimientos | Porcentaje |
|----------------------|-----------------------------|-------------------|
| CASO CONTROL | 1904 | 21% |
| SIVIGILA | 6972 | 79% |
| Total general | 8876 | |

| | Total de malformados | Porcentaje |
|----------------------|-----------------------------|-------------------|
| CASO-CONTROL | 36 | 30% |
| SIVIGILA | 85 | 70% |
| Total general | 121 | |

➤ **Nacimientos vigilados**

| UPGD | Nacimientos por UPGD |
|----------------------|-----------------------------|
| CAFAM | 500 |
| EL BOSQUE | 301 |
| POLICIA | 123 |
| SAN IGNACIO | 133 |
| SAN JOSE INFANTIL | 419 |
| SIMON BOLIVAR | 143 |
| SUBA | 285 |
| SIVIGILA | 6972 |
| Total general | 8876 |

**Nacimientos vigilados Caso Control
Julio 2014**

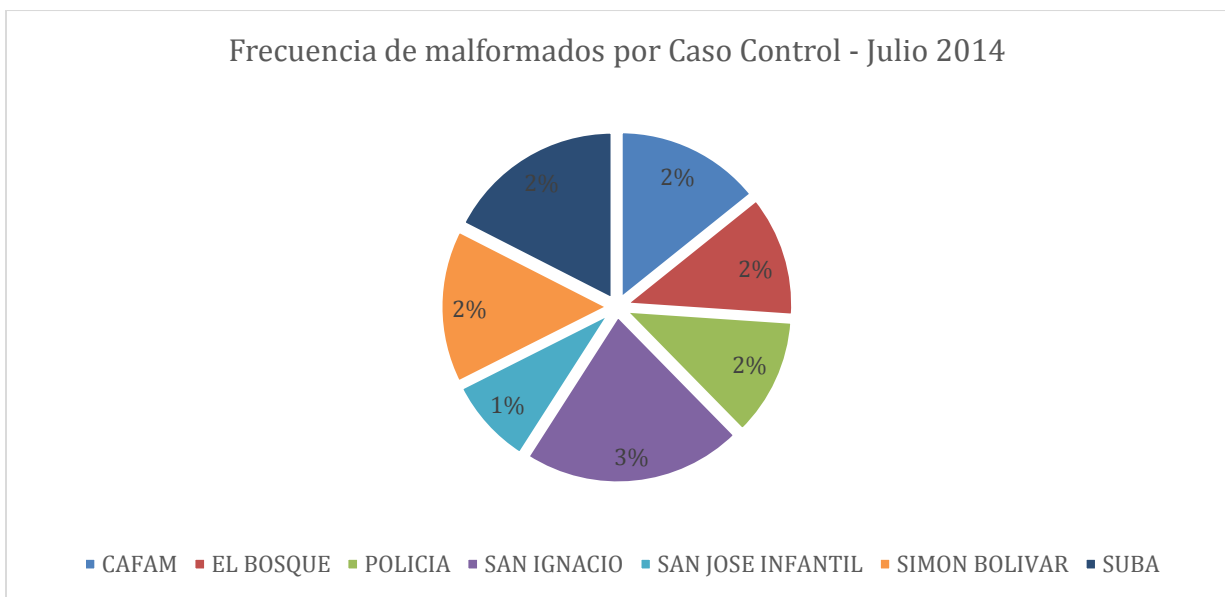


**PROGRAMA DE VIGILANCIA Y SEGUIMIENTO DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS DE BOGOTÁ
D.C. – JULIO 2014**

➤ **Frecuencia de Malformados por UPGD**

| UPGD | Totales | | Porcentaje |
|----------------------|----------------------|----------------------|------------|
| | Nacimientos por UPGD | Malformados por UPGD | |
| CAFAM | 500 | 10 | 2% |
| EL BOSQUE | 301 | 5 | 2% |
| POLICIA | 123 | 2 | 2% |
| SAN IGNACIO | 133 | 4 | 3% |
| SAN JOSE INFANTIL | 419 | 5 | 1% |
| SIMON BOLIVAR | 143 | 3 | 2% |
| SUBA | 285 | 7 | 2% |
| OTROS HOSPITALES | 6972 | 85 | 1% |
| Total general | 8876 | 121 | 1% |

Frecuencia de malformados por Caso Control - Julio 2014



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

| Recién nacidos | Número | Porcentaje |
|----------------------|-------------|------------|
| Vivos | 8862 | 99,8% |
| Muertos*** | 14 | 0,16% |
| Total general | 8876 | |

*** 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. – JULIO 2014**

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

| Recién Nacidos | No Malformados | Malformados | Total general |
|----------------------|----------------|-------------|---------------|
| Vivos | 8741 | 121 | 8862 |
| Muertos*** | 14 | 0 | 14 |
| Total general | 8755 | 121 | 8876 |

*** 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 |
|--|--------|---------------|
| ANOMALIA DE LA PULMONAR | 8 | 9,0 |
| POLIDACTILIAS COMBINADAS | 8 | 9,0 |
| DEFORMIDAD CONGENITA DE LOS PIES, NO ESPECIFICADA | 7 | 7,9 |
| DOWN, CARIOTIPO: SIN O SAI | 7 | 7,9 |
| HIDROCEFALIA | 6 | 6,8 |
| COARCTACION DE LA AORTA | 5 | 5,6 |
| MICROTIA GRADO I CON ESTENOSIS O ATRESIA DEL CONDUCTO AUDITIVO | 5 | 5,6 |
| APENDICE PREAURICULAR, CERCA DE LA OIDO | 4 | 4,5 |
| MICROCEFALIA | 4 | 4,5 |
| PALADAR HENDIDO | 4 | 4,5 |
| AGENESIA RENAL Y OTROS DEFECTOS DEL RIÑON | 3 | 3,4 |
| ANOMALIA POR REDUCCION DE MIEMBRO INFERIOR | 3 | 3,4 |
| LABIO LEPORINO COMPLETO SIN PALADAR HENDIDO | 3 | 3,4 |
| LABIO LEPORINO INCOMPLETO SIN PALADAR HENDIDO | 3 | 3,4 |
| ANOMALIA POR REDUCCION DE MIEMBRO SUPERIOR | 2 | 2,3 |
| ATRESIA COLON | 2 | 2,3 |
| ATRESIA ESOFAGICA SIN MENCION DE FTE | 2 | 2,3 |
| DISPLASIAS ESQUELETICAS. EXCLUYE 75650 | 2 | 2,3 |
| GASTROSQUISIS DEFECTO PARAUMBILICAL,PARAMEDIAL,AB | 2 | 2,3 |
| HIDRONEFROSIS CONGENITA | 2 | 2,3 |
| MICROTIA GRADO IV (ANOTIA) CON ESTENOSIS O ATRESIA DEL CONDUCTO AUDITIVO | 2 | 2,3 |
| PALADAR HENDIDO INCOMPLETO | 2 | 2,3 |
| TRANSPOSICION GRANDES VASOS | 2 | 2,3 |
| ANENCEFALIA | 1 | 1,1 |
| ANOM. DEL TRONCO CEREBRAL. | 1 | 1,1 |
| ANOMALIA DE LA AORTICA | 1 | 1,1 |
| ANOMALIA DE LA TRICUSPIDE | 1 | 1,1 |

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

| | | |
|---|------------|-----|
| APENDICE CUTANEO. EXCLUYE 7451 | 1 | 1,1 |
| APENDICE TRAGOORAL , LEJOS DE LA OIDO | 1 | 1,1 |
| ATRESIA INTESTINAL SAI | 1 | 1,1 |
| CARDIOPATIA NO ESPECIFICADA | 1 | 1,1 |
| CIA | 1 | 1,1 |
| DEFECTO PILONIDAL O SACROCOXIGEO DE TODO TIPO SENO,FISTULA,QUISTE,TUMOR,TERATOMA,AREA PILOSA,ETC | 1 | 1,1 |
| EDWARDS , CARIOTIPO: SIN | 1 | 1,1 |
| ENFERMEDAD RENAL QUISTICA | 1 | 1,1 |
| ESPINA BIFIDA CERVICAL Y CERVICODORSAL CON HIDROCEFALIA | 1 | 1,1 |
| HEMANGIOMA PLANO | 1 | 1,1 |
| HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGENITA | 1 | 1,1 |
| HIPOPLASIA CORAZON IZQUIERDO | 1 | 1,1 |
| LABIO LEPORINO CON PALADAR HENDIDO | 1 | 1,1 |
| MALFORMACIONES CONGÉNITAS MÚLTIPLES | 1 | 1,1 |
| MICROFTALMIA | 1 | 1,1 |
| MICROTIA GRADO III CON ESTENOSIS O ATRESIA DEL CONDUCTO AUDITIVO | 1 | 1,1 |
| ONFALOCELE | 1 | 1,1 |
| OTRAS ANOMALIAS SEPTALES | 1 | 1,1 |
| OTRAS DEFORMIDADES DEL MIEMBRO INFERIOR INCLUYE PLIEGUES PLANTARES ANOMALOS INCLUYE AGENESIA DE ROTULA (ATAQUE DE LEO) | 1 | 1,1 |
| PATAU , CARIOTIPO: SIN | 1 | 1,1 |
| PIE EQUINO : EQUINOVARO, EQUINOVALGO IRREDUCTIBLE O ESTRUCTURAL | 2 | 2,3 |
| POLIDACTILIA POSTAXIAL,5O DEDO, PIE/S | 1 | 1,1 |
| POLIDACTILIAS DE OTROS TIPOS | 1 | 1,1 |
| PULMON QUISTICO | 1 | 1,1 |
| QUISTE DE PARENQUIMA, PORENCEFALIA :EXCLUYE E,H,J | 1 | 1,1 |
| SINDACTILIAS DE OTROS TIPOS Y COMBINADAS | 1 | 1,1 |
| SUBLUXACION,ORTOLANI,DISPLASIA | 1 | 1,1 |
| TURNER , CARIOTIPO: SIN | 1 | 1,1 |
| Total general | 121 | |

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

| Subgrupo | Número | Tasa x 10.000 |
|---------------------------------|--------|------------------|
| Malformación congénita cardiaca | 20 | 22,5 |
| Polidactilias | 10 | 11,3 |
| Microtia | 8 | 9,0 |
| Defecto/Malformacion pies | 7 | 7,9 |

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

| | | |
|--|------------|-----|
| Down | 7 | 7,9 |
| Hidrocefalia | 7 | 7,9 |
| Labio leporino con/sin paladar hendido | 7 | 7,9 |
| Malformación/defecto del riñón | 6 | 6,8 |
| Paladar hendido | 6 | 6,8 |
| Anormalidad por reducción de miembros | 5 | 5,6 |
| Apendices o fistulas | 5 | 5,6 |
| Microcefalia | 4 | 4,5 |
| Atresia/estenosis intestinal | 3 | 3,4 |
| Defecto/Malformación de la pared abdominal | 3 | 3,4 |
| Apendice/ Fistula cutánea | 2 | 2,3 |
| Atresia/estenosis esofagica | 2 | 2,3 |
| Displasias esqueléticas | 2 | 2,3 |
| Alteracion de Alteracion de Globo Ocular | 1 | 1,1 |
| Anomalías del encefalo | 1 | 1,1 |
| Anormalidad de la cadera | 1 | 1,1 |
| Defecto de tubo neural/Anencefalia | 1 | 1,1 |
| Defecto de tubo neural/Espina bífida | 1 | 1,1 |
| Edwards | 1 | 1,1 |
| Hemangioma | 1 | 1,1 |
| Malformación/Defecto pulmonar | 1 | 1,1 |
| Malformaciones congénitas múltiples | 1 | 1,1 |
| Otras anomalías cardiacas | 1 | 1,1 |
| Otras malformaciones | 1 | 1,1 |
| Otras malformaciones esqueléticas | 1 | 1,1 |
| Patau | 1 | 1,1 |
| Sindactilias | 1 | 1,1 |
| Talipes | 2 | 2,3 |
| Turner | 1 | 1,1 |
| Total general | 121 | |

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

| Grupo | Número | Tasa x 10.000 |
|---------------------------------|---------------|----------------------|
| MIEMBROS | 26 | 29,3 |
| MALFORMACIÓN CONGENITA CARDIACA | 21 | 23,7 |
| SISTEMA NERVIOSO | 14 | 15,8 |
| HENDIDURAS OROFACIALES | 13 | 14,6 |

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

| | | |
|-------------------------------------|------------|------|
| OIDO | 13 | 14,6 |
| SINDROMES CROMOSOMICOS | 10 | 11,3 |
| SISTEMA GASTROINTESTINAL | 8 | 9,0 |
| RENAL | 4 | 4,5 |
| ESQUELETICO | 3 | 3,4 |
| PIEL Y TEJIDO TEGUMENTARIO | 3 | 3,4 |
| SISTEMA URINARIO | 2 | 2,3 |
| MALFORMACIONES CONGÉNITAS MÚLTIPLES | 1 | 1,1 |
| OJO | 1 | 1,1 |
| OTRAS MALFORMACIONES | 1 | 1,1 |
| PULMONAR | 1 | 1,1 |
| Total general | 121 | |

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

| PRONÓSTICO | NÚMERO | PORCENTAJE |
|----------------------|------------|------------|
| IIb | 63 | 52% |
| IIIa | 17 | 14% |
| IIc | 15 | 12% |
| IIId | 12 | 10% |
| IId | 9 | 7% |
| SC | 3 | 2% |
| Ia | 2 | 2% |
| Total general | 121 | |

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)

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

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 Ibañez | Coordinadora monitor |
| Carolina Acevedo | Seguimiento |
| Bayardo Rojas | Técnico |

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 |