

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 Septiembre...	3

Introducción:

En la ecografía prenatal al inicio del embarazo implica una evaluación de la región de la nuca del feto. Aunque un pequeño espacio hipoecoica en el cuello fetal posterior es un hallazgo normal en todos los fetos primera trimestre, la ampliación excesiva se asocia con un mayor riesgo de síndrome de Down, así como otras anomalías fetales. Ampliación excesiva o aumento de la translucencia nucal puede estar relacionado con un

higroma quístico, anomalía

Anomalía del Mes:

Higroma Quístico (HQ)

CIE 10: D181

Es una malformación congénita del sistema linfático en el que la obstrucción entre el linfático y las vías venosas en el cuello fetal que conduce a la acumulación de linfa en los sacos linfáticos yugulares. Los HQ consisten en grandes cavidades individuales o multiloculares llenas de líquido, que por lo general se identifican fácilmente durante el primer trimestre mediante ultrasonido. Se subdivide en septados y no septados (simple). Ellos tienden a ser más grande en la región de la nuca, pero pueden extenderse a lo largo de toda la longitud del feto.



La prevalencia global de HQ de ambos subtipos en el primer trimestre es de 1 en 100 fetos. Ecografía prenatal al inicio del embarazo implica una evaluación de la región de la nuca del feto. Aunque un pequeño espacio hipoecoica en el cuello fetal posterior es un hallazgo normal en todos los fetos en el primer trimestre, la ampliación excesiva se denominada aumento de la translucencia nucal y se asocia con síndrome de Down por composición de colágeno dérmico alterado, síndrome de Turner por la linfagenesis nucal anormal, anomalías cardíacas (defectos septales) por alteraciones hemodinámicas y disfunción cardíaca además de otras aneuploidías. En el HQ este espacio hipoecoica representa un edema mesenquimal y se asocia a menudo con los vasos linfáticos yugulares distendidos.

La distinción entre un HQ simple y las otras causas de aumento de la translucencia nucal se ha vuelto menos clara. De hecho, se ha sugerido que septos se pueden observar en todas las acumulaciones de líquido de la nuca y por lo tanto, no pueden ser utilizados para distinguir entre ellos. En ambos casos, un solo tabique central puede ser identificado en la imagen transversal. Las características distintivas del HQ son que tienden a ser más grandes, extenderse a lo largo de toda la longitud del feto, y son más propensas a contener múltiples septos, mientras que la translucencia nucal a menudo se limita a la región de la nuca entre el occipucio y la columna vertebral superior. También el diagnóstico diferencial entre los higromas quísticos y los defectos del tubo neural (meningocele cervical, cefalocelos, otros como tumoración nucal y edema subcutáneo) puede ser difícil, ya que tienen similar aspecto ultrasónico.

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

Desarrollo linfático anormal en el cuello del feto podría dar lugar a la distensión de los sacos yugulares venosos con acumulación de líquido en la región de la nuca, y aumento en la presión venosa retrógrada. Esto está apoyado por la ausencia de flujo sanguíneo en el ductus venoso durante la contracción auricular en estos fetos.

Se asocia a menudo con las trisomías 21,18 y 13 en el primer trimestre, y con monosomía X en el segundo trimestre. Las anomalías cromosómicas parecen ser más frecuentes en HQ septados con 57% comparado con 21% de pacientes con HQ no septados. Un tercio de los fetos con HQ septado euploide tienen anomalías estructurales asociadas. Pero el 50% de los pacientes con HQ tienen un cariotipo anormal.

El aumento de tamaño está asociado con el aumento de riesgo de un resultado anormal como aneuploidía, anomalías mayores asociadas o muerte perinatal y la presencia de una gran o persistente acumulación de fluido nucal es un factor de mal pronóstico, incluso en euploides. La presencia de aneuploidías o anomalías

estructurales junto al tamaño del HQ en la primera ecografía parece ser el determinante más importante del resultado. Todavía no existe una correlación clara entre tabiques y el resultado. Se espera que más del 80% de los HQ simples con cariotipo normal para resolver un plazo de cuatro semanas desde el diagnóstico. En contraste, la presencia de hidrops fetal asociado con un HQ lleva cerca de un 80% de riesgo de un resultado desfavorable.

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.

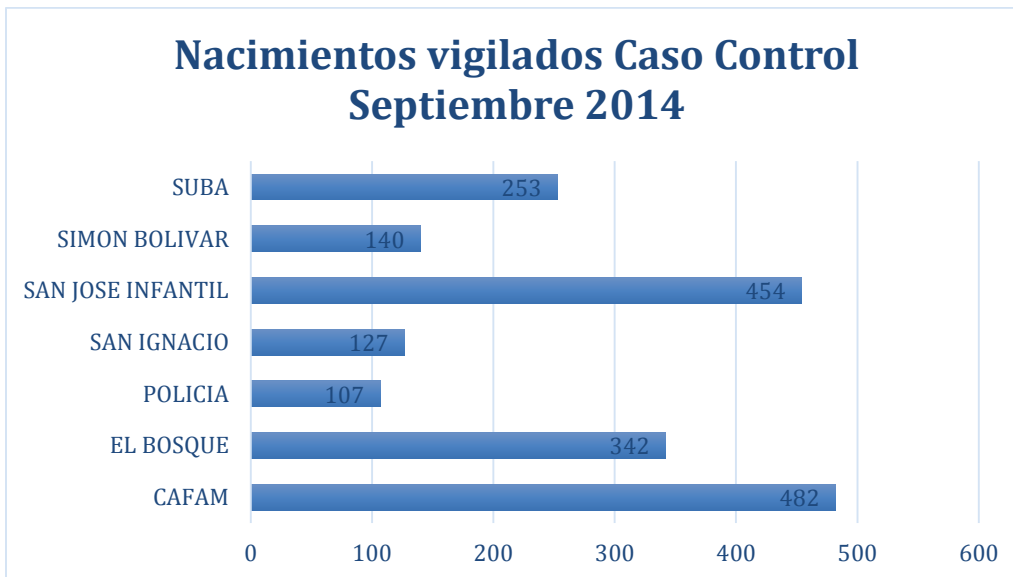
	TOTAL DE NACIMIENTOS	PORCENTAJE
CASO CONTROL	1905	20%
SIVIGILA	7588	80%
Total general	9493	

	Total de malformados	Porcentaje
CASO-CONTROL	38	28%
SIVIGILA	96	72%
Total general	134	

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

➤ **Nacimientos vigilados**

UPGD	Nacimientos por UPGD
CAFAM	482
EL BOSQUE	342
POLICIA	107
SAN IGNACIO	127
SAN JOSE INFANTIL	454
SIMON BOLIVAR	140
SUBA	253
SIVIGILA	7588
Total general	9493

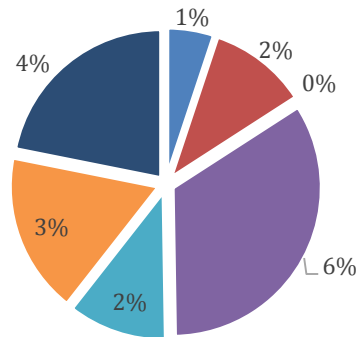


➤ **Frecuencia de Malformados por UPGD**

UPGD	Totales		Porcentaje
	Nacimientos por UPGD	Malformados por UPGD	
CAFAM	482	4	1%
EL BOSQUE	342	6	2%
POLICIA	107	0	0%
SAN IGNACIO	127	7	6%
SAN JOSE INFANTIL	454	8	2%
SIMON BOLIVAR	140	4	3%
SUBA	253	9	4%
SIVIGILA	7588	96	1%
Total general	9493	134	1%

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

Frecuencia de malformados en Caso Control- Septiembre 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	9478	99,84%
Muertos	15	0,16%
Total general	9493	

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

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

Recién Nacidos	No Malformados	Malformados	Total general
Vivos	9345	133	9478
Muertos	14	1	15
Total general	9359	134	9493

*** 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. – SEPTIEMBRE 2014**

➤ **Recién nacidos malformados, distribución del diagnóstico.**

Malformación ECLAMC	Número	Tasa x 10.000
DEFORMIDAD CONGENITA DE LOS PIES, NO ESPECIFICADA	14	14,7
POLIDACTILIAS COMBINADAS	14	14,7
ANOMALIA DE LA PULMONAR	11	11,6
DOWN, CARIOTIPO: SIN O SAI	7	7,4
SINDACTILIAS DE OTROS TIPOS Y COMBINADAS	7	7,4
HIDRONEFROSIS CONGENITA	5	5,3
COMBINADAS DE GENITALES	4	4,2
HIDROCEFALIA	4	4,2
HIPOSPADIAS BALANICA O GLANDULAR , 1ER GRADO	4	4,2
MICROTIA GRADO I CON ESTENOSIS O ATRESIA DEL CONDUCTO AUDITIVO	4	4,2
GASTROSQUISIS DEFECTO PARAUMBILICAL,PARAMEDIAL,AB	3	3,2
HERNIA DIAFRAGMATICA	3	3,2
CIV	2	2,1
HIPOPLASIA CORAZON IZQUIERDO	2	2,1
ANOMALIA POR REDUCCION DE MIEMBRO SUPERIOR	2	2,1
APENDICE PREAURICULAR, CERCA DE LA OIDO	2	2,1
DILATACION PIELOCALICIAL	2	2,1
DOWN, CARIOTIPO: TRISOMIA LIBRE	2	2,1
MICROFTALMIA	2	2,1
PALADAR HENDIDO	2	2,1
PULMON QUISTICO	2	2,1
CIA	1	1,1
OTRAS ANOMALIAS SEPTALES	1	1,1
TRANSPOSICION GRANDES VASOS	1	1,1
ACONDROPLASIA	1	1,1
AGENESIA RENAL Y OTROS DEFECTOS DEL RIÑON	1	1,1
ANENCEFALIA, ACRANIA	1	1,1
ANOMALIA DE LA AORTICA	1	1,1
ANOMALIA POR REDUCCION DE MIEMBRO INFERIOR	1	1,1
ARNOLD-CHIARI, EXTERNA, COMUNICANTE (SIN ESPINA BIFIDA)	1	1,1
ATRESIA COLON	1	1,1
ATRESIA DE COANAS	1	1,1
ATRESIA INTESTINAL SAI	1	1,1
CARDIOPATIA NO ESPECIFICADA	1	1,1
COARCTACION DE LA AORTA	1	1,1
CRANEOSINOSTOSIS	1	1,1
DEFORMIDAD DE OIDO SIN ESTENOSIS O ATRESIA DEL CONDUCTO AUDITIVO	1	1,1

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

DIENTE NEONATAL, DURO O SAI	1	1,1
ECTOPIA RENAL, RIÑÓN ECTOPICO, RIÑÓN DESPLAZADO CONGENITO	1	1,1
MALROTACION DEL RIÑÓN	1	1,1
ECTRODACTILIA-ECTODERMAL-CLEFT	1	1,1
EDWARDS , CARIOTIPO: SIN	1	1,1
ENCEFALOCELE GRAVE, SEVERA	1	1,1
HERNIA INGUINAL	1	1,1
HOLOPROSENFALIA	1	1,1
LABIO LEPORINO COMPLETO SIN PALADAR HENDIDO	1	1,1
LABIO LEPORINO INCOMPLETO SIN PALADAR HENDIDO	1	1,1
MALFORMACIONES CONGÉNITAS MÚLTIPLES	1	1,1
MICROCEFALIA	1	1,1
MICROTIA GRADO I SIN ESTENOSIS O ATRESIA DEL CONDUCTO AUDITIVO	1	1,1
MICROTIA GRADO III CON ESTENOSIS O ATRESIA DEL CONDUCTO AUDITIVO	1	1,1
ONFALOCELE	1	1,1
POLIDACTILIA POSTAXIAL,5O DEDO, MANO/S	1	1,1
POLIPO, PAPILOMA, APENDICE, TUMORACION	1	1,1
SIFILIS	1	1,1
SITUS INVERSUS	1	1,1
SUBLUXACION,ORTOLANI,DISPLASIA	1	1,1
URETER DOBLE, DUPLICACION COMPLETA DEL URETER	1	1,1
Total general	134	

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

Subgrupo	Número	Tasa x 10.000
Malformación congenita cardiaca	20	21,1
Defecto/Malformacion pies	14	14,7
Polidactilias	13	13,7
Down	9	9,5
Malformación/defecto del riñón	7	7,4
Sindactilias	7	7,4
Defecto/Malformación de la pared abdominal	7	7,4
Microtia	6	6,3
Hidrocefalia	5	5,3
Hipospadias	4	4,2
Otras malformaciones de los genitales	4	4,2
Anormalidad por reducción de miembros	3	3,2
Defecto/Malformación de otros organos abdominales	3	3,2

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

Alteracion de Alteracion de Globo Ocular	2	2,1
Apendices o fistulas	2	2,1
Atresia/estenosis intestinal	2	2,1
Defecto obstructivo vesico-uretero-renal	2	2,1
Labio leporino con/sin paladar hendido	2	2,1
Malformación/Defecto pulmonar	2	2,1
Paladar hendido	2	2,1
Alteraciones dentales y de la encía	1	1,1
Anormalidad de la cadera	1	1,1
Atresia de coanas	1	1,1
Defecto de tubo neural/Anencefalia	1	1,1
Defecto de tubo neural/Encefalocele	1	1,1
Deformidad y/o malformación de la OIDO	1	1,1
Displasias esqueleticas	1	1,1
Edwards	1	1,1
Hernias abdominales	1	1,1
Malformación o deformidad de la cabeza	1	1,1
Malformación/defecto ureteres	1	1,1
Malformaciones congénitas múltiples	1	1,1
Microcefalia	1	1,1
Otras anomalidades cardiacas	1	1,1
Otras malformaciones	1	1,1
Otras malformaciones esqueleticas	1	1,1
Otras malformaciones/deformidades nariz	1	1,1
Sindromes teratogénicos	1	1,1
Total general	134	

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

Grupo	Número	Tasa x 10.000
MIEMBROS	42	44,2
MALFORMACIÓN CONGENITA CARDIACA	20	21,1
SINDROMES CROMOSOMICOS	10	10,5
SISTEMA GASTROINTESTINAL	10	10,5
SISTEMA NERVIOSO	9	9,5
OIDO	9	9,5
GENITAL	8	8,4
RENAL	5	5,3
SISTEMA URINARIO	5	5,3

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

HENDIDURAS OROFACIALES	4	4,2
ESQUELETICO	2	2,1
NARIZ	2	2,1
OJO	2	2,1
PULMONAR	2	2,1
MALFORMACIONES CONGÉNITAS MÚLTIPLES	1	1,1
OTRAS MALFORMACIONES	1	1,1
REGION ORAL	1	1,1
SINDROMES TERATOGENICOS	1	1,1
Total general	134	

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

Pronóstico	Número	Porcentaje
IIb	67	50%
IIId	16	12%
IIIId	16	12%
IIIa	14	10%
IIc	13	10%
SC	5	4%
Ia	3	2%
Total general	134	

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. – SEPTIEMBRE 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 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