

GUÍA PRÁCTICA

Diagnóstico de anomalías congénitas en el prenatal y al nacimiento

MINISTERIO DE LA SALUD DE BRASIL
Secretaría de Vigilancia en Salud y Ambiente
Departamento de Análisis Epidemiológico y Vigilancia
de Enfermedades no Transmisibles

GUÍA PRÁCTICA

Diagnóstico de anomalías congénitas en el prenatal y al nacimiento

Brasília DF 2023





Esta obra está disponible bajo la Licencia Creative Commons – Asignación – No comercial – Compartir bajo la misma licencia 4.0 internacional. Es permitida la reproducción parcial o total de esta obra siempre que sea citada su fuente.

La colección institucional del Ministerio de la Salud puede ser encontrada integralmente en la Biblioteca Virtual de Salud del Ministerio de la Salud de Brasil: <http://bvsms.saude.gov.br>

Título original en portugués: Guia práctico: diagnóstico de anomalías congénitas no pré-natal e ao nascimento

Tirada: 1ª edición – 2023 – versión electrónica

Elaboración, distribución e informaciones:

MINISTERIO DE LA SALUD DE BRASIL

Secretaría de Vigilancia en Salud y Ambiente

Departamento de Análisis Epidemiológico y Vigilancia

de Enfermedades No Transmisibles

Coordinación General de Información y Análisis

Epidemiológicos

SRTVN, Quadra 701, vía W5 Norte, Edificio PO 700, 6º andar

CP: 70719-040 – Brasilia/DF

Página web: www.saude.gov.br

Correo electrónico: cgiae@saude.gov.br

Editores generales:

Arnaldo Correia de Medeiros – SVSA/MS

Giovanny Vinícius Araújo de França – Daent/SVSA

Marli Souza Rocha – Cgiae/Daent/SVSA

Editores científicos:

Augusto César Cardoso dos Santos – Daent/SVSA

Giovanny Vinícius Araújo de França – Daent/SVSA

Julia do Amaral Gomes – Cgiae/Daent/SVSA

Lavinia Schuler-Faccini – UFRGS

Colaboradores:

Amarilis Bahia Bezerra – Cgiae/Daent/SVSA

José Antônio de Azevedo Magalhães – UFRGS

Magda Lahorgue Nunes – PUCRS

Marcial Francis Galera – UFMT

Maria Teresa Vieira Sanseverino – HCPA

Marli Souza Rocha – Cgiae/Daent/SVSA

Ruanna Sandrelly de Miranda Alves – Cgiae/Daent/SVSA

Simone de Menezes Karam – FURG

Taís Sica da Rocha – HCPA

Temis Maria Felix – HCPA

Valdelaine Etelvina Miranda de Araujo – Cgiae/Daent/SVSA

Corrección técnica:

Augusto César Cardoso dos Santos – Daent/SVSA

Christian Loret de Mola Zanatti – FURG

Julia do Amaral Gomes – Cgiae/Daent/SVSA

Traducción:

Angela de Almeida Pontes

Diagramación:

Sabrina Lopes – Editorial Nucom/SVSA/MS

Normalización:

Daniel Pereira Rosa – Editora MS/CGDI

Los derechos de autor de los textos e imágenes de este trabajo son responsabilidad del área técnica.

Ficha Bibliográfica

Brasil. Ministério de la Salud de Brasil. Secretaría de Vigilancia en Salud y Ambiente. Departamento de Análisis Epidemiológico y Vigilancia de Enfermedades No Transmisibles.

Guía Práctica : Diagnóstico de anomalías congénitas en el prenatal y al nacimiento [recurso electrónico] / Ministério de la Salud de Brasil. Secretaría de Vigilancia en Salud y Ambiente. Departamento de Análisis Epidemiológico y Vigilancia de Enfermedades No Transmisibles. – Brasília : Ministerio de la Salud de Brasil, 2023.

80 p. : il.

Traducción del Guia práctico: diagnóstico de anomalías congénitas no pré-natal e ao nascimento

Modo de acceso: World Wide Web:

http://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/guia_diagnostico_anomalias_congenitas_espanhol.pdf

ISBN 978-65-5993-424-9

1. Anomalías congénitas. 2. Diagnóstico prenatal. 3. Vigilancia en salud. I. Título.

CDU 616-007(036)

SUMARIO

PRESENTACIÓN 5

1 INTRODUCCIÓN 8

2 ATENCIÓN PRENATAL: ANAMNESIS Y EXÁMENES DE RUTINA 12

2.1 Anamnesis de la mujer embarazada 12

2.2 Edad materna 14

2.3 Gestaciones múltiples 14

2.4 Examen físico y pruebas de laboratorio de rutina en el prenatal 14

2.5 Exámenes de imagen y complementarios 15

3 EXAMEN FÍSICO DEL NACIDO VIVO 18

3.1 Piel 19

3.2 Esqueleto y articulaciones 19

3.3 Cráneo 20

3.4 Ojos 21

3.5 Orejas 21

3.6 Nariz 21

3.7 Boca 21

3.8 Cuello/Pescuezo 22

3.9 Tórax 22

3.10 Aparato respiratorio 22

3.11 Sistema cardiocirculatorio 22

3.12 Abdomen 23

3.13 Aparato genitourinario 23

3.14 Ano 24

4 ANOMALÍAS CONGÉNITAS PRIORITARIAS PARA LA VIGILANCIA DE LOS NACIMIENTOS 26

- 4.1 Defectos del tubo neural 26
- 4.2 Microcefalia 28
- 4.3 Fisuras orales 30
- 4.4 Cardiopatías congénitas 32
- 4.5 Defectos de la pared abdominal 39
- 4.6 Defectos de las extremidades 41
- 4.7 Defectos de los órganos genitales 47
- 4.8 Síndrome de Down 49

5 HERRAMIENTAS DE APOYO AL DIAGNÓSTICO DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS EN NACIDO VIVO 52

6 NOTIFICACIÓN DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS 55

7 PREVENCIÓN DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS 58

8 CONSIDERACIONES FINALES 63

REFERENCIAS 65

ANEXOS 68

Anexo A | Principales evaluaciones recomendadas para identificar las principales anomalías congénitas durante la exploración física del recién nacido 69

Anexo B | Anomalías congénitas 70

Anexo C | Defectos de cierre del tubo neural 71

Anexo D | Microcefalia 72

Anexo E | Fisuras orales 73

Anexo F | Cardiopatías congénitas – parte 1 74

Anexo G | Cardiopatías congénitas – parte 2 75

Anexo H | Defectos de la pared abdominal 76

Anexo I | Defectos de las extremidades 77

Anexo J | Defectos de los órganos genitales 78

Anexo K | Síndrome de Down 79

PRESENTACIÓN

En 2019, la Secretaría de Vigilancia de la Salud y Ambiente del Ministerio de la Salud de Brasil (SVSA/MS) inició la estructuración de un modelo brasileño de vigilancia de las anomalías congénitas, que constituyen la principal causa de mortalidad infantil en muchas unidades de la Federación. La iniciativa surgió como continuación de la vigilancia establecida para hacer frente a la emergencia de salud pública debida al aumento de la aparición de microcefalia en fetos y recién nacidos expuestos durante el embarazo al virus del Zika, desde 2015.

En ese momento, el virus del Zika, transmitido por el mosquito *Aedes Aegypti*, al igual que los virus del dengue y el Chikungunya, fue identificado como un nuevo agente biológico capaz de causar anomalías congénitas y otros resultados gestacionales negativos, lo que dio lugar a la descripción de una nueva entidad patológica conocida como síndrome congénito asociado a la infección por el virus del Zika (o simplemente SCZ). A partir de entonces, se registraron miles de casos de SCZ en Brasil y otros países.

Incluso con el fin oficial del periodo epidémico en 2017, siguieron apareciendo nuevos casos de SCZ en Brasil, lo que justifica el mantenimiento de las acciones de vigilancia en salud a nivel nacional. Además, se percibió la necesidad de ampliar la vigilancia a otros tipos de anomalías congénitas, especialmente porque su impacto en la salud pública brasileña se hizo aún más evidente con la transición epidemiológica, caracterizada por la disminución significativa de otras causas de mortalidad infantil, como la diarrea, las infecciones respiratorias y los factores perinatales.

La vigilancia de las anomalías congénitas es una importante estrategia de salud pública, no sólo para apoyar la toma de decisiones y mitigar su impacto en la morbilidad y mortalidad de los individuos afectados, sino también porque muchos tipos de anomalías pueden prevenirse a diferentes niveles. En el ámbito del SVSA/MS, la operación del modelo de vigilancia nacional está siendo llevada a cabo por la Coordinación General de Información y Análisis Epidemiológico (Cgiae) del Departamento de Análisis Epidemiológico y Vigilancia de las Enfermedades No Transmisibles (Daent), gestor nacional del Sistema de Información sobre Nacido Vivo (Sinasc), que, a través de la Declaración de Nacidos Vivos (DNV), capta la información de los nacimientos ocurridos en todo el territorio nacional.

En términos de cobertura y magnitud, el Sinasc destaca a nivel internacional por ser uno de los principales registros de anomalías del mundo. Sin embargo, la calidad del registro varía mucho según el lugar y el tipo de anomalía considerada. Por lo tanto, la vigilancia epidemiológica confiable de las anomalías congénitas visibles al nacimiento en el territorio nacional implica el fortalecimiento de su registro en el Sinasc.

Para ello, se han desarrollado varias iniciativas con el fin de: (1) aumentar la concienciación de los gestores, los profesionales y la población en general sobre la importancia del tema, mediante seminarios web y otros eventos en fechas estratégicas y la publicación de materiales de orientación y normativos, incluida la introducción del tema en la Guía de Vigilancia en Salud y la publicación periódica de boletines epidemiológicos; (2) la formación de los profesionales implicados en el diagnóstico, la notificación y el seguimiento de las anomalías congénitas mediante la publicación de materiales técnicos y científicos como libros, manuales y artículos científicos, así como la producción de videoclases y cursos de formación; (3) el desarrollo de un proyecto piloto de vigilancia activa en diferentes unidades de la Federación, con el fin de conocer el impacto de dichas acciones en el fortalecimiento del registro y la gestión local de las anomalías congénitas; entre otros.

El diagnóstico adecuado y oportuno de las anomalías congénitas y su notificación en los sistemas oficiales de información son pasos fundamentales para el establecimiento del modelo nacional de vigilancia, así como para la adopción de medidas de prevención y asistencia a los afectados. En este escenario, esta primera edición de la Guía Práctica: diagnóstico de las anomalías congénitas en el prenatal y el parto pretende ayudar a los profesionales de la salud implicados en el diagnóstico de las anomalías congénitas en el prenatal y el parto, haciendo hincapié en las anomalías que componen los grupos prioritarios a efectos de vigilancia.

**Secretaría de Vigilancia en Salud y Ambiente
Ministerio de la Salud de Brasil**

1

INTRODUCCIÓN

Las anomalías congénitas consisten en cambios en la estructura o función de órganos o partes del cuerpo, que se originan en la vida intrauterina y pueden detectarse en el periodo prenatal, durante o después del nacimiento. Su aparición está relacionada con varios factores etiológicos de naturaleza química, física y biológica, o incluso una combinación de ellos.¹

Las anomalías congénitas pueden causar un impacto significativo en la morbilidad y la supervivencia de los individuos afectados, así como en sus familias y en el sistema sanitario. Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), se estima que, a nivel mundial, 295 mil recién nacidos mueren cada año como resultado de anomalías congénitas, y en Brasil ya representan la segunda causa de mortalidad infantil.^{1,2} Por lo tanto, cuanto más temprano se detecten las anomalías congénitas, mayores serán las posibilidades de intervención.

Según la OMS, se estima que el 6% de los nacidos vivos en el mundo presentan algún tipo de anomalía congénita.¹ En Brasil, se notifican anualmente alrededor de 24 mil nacidos vivos (menos del 1% de todos los nacidos vivos) con anomalías congénitas, según los datos del Sistema de Información sobre Nacidos Vivos (Sinasc).³ A través de la Ley nº 13.685 del 25 de junio de 2018, la notificación de las anomalías congénitas se hizo obligatoria en Brasil. Dicha notificación debe realizarse a través de la Declaración de Nacido Vivo (DNV), el documento base del Sinasc.⁴

Para mejorar y reforzar el diagnóstico de las anomalías congénitas al nacer y su notificación en el Sinasc, el Ministerio de la Salud, en colaboración con expertos en la materia, elaboró una lista de anomalías consideradas prioritarias para la vigilancia. Estas anomalías, subdivididas en ocho grupos, se seleccionaron en función de su fácil diagnóstico al nacer y de la posibilidad de intervención dentro del Sistema Único de Salud (SUS). El proceso de construcción de esta lista fue descrito en un artículo publicado en la revista Epidemiologia e Serviços de Saúde.⁵ Además, la descripción clínica y epidemiológica de estas anomalías fue presentada en el libro Saúde Brasil 2020/2021: anomalias congênitas prioritárias para vigilância ao nascimento.⁶ Dichas anomalías se presentan en la Tabla 1, incluyendo sus respectivos códigos según la 10^a revisión de la Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y Problemas Relacionados con la Salud (CIE-10).⁷

TABLA 1 Anomalías congénitas prioritarias para la vigilancia al nacimiento. Brasil, 2022⁵

GRUPO DE ANOMALÍAS	CÓDIGO CIE-10	DESCRIPCIÓN
Defectos de tubo neural	Q00.0	Anencefalia
	Q00.1	Craneorraquisquisis
	Q00.2	Iniencefalia
	Q01	Encefalocele
	Q05	Espina bífida
Microcefalia	Q02	Microcefalia
Cardiopatías congénitas	Q20	Malformaciones congénitas de las cámaras y comunicaciones del corazón
	Q21	Malformaciones congénitas de los tabiques cardíacos
	Q22	Malformaciones congénitas de las válvulas pulmonar y tricúspide
	Q23	Malformaciones congénitas de las válvulas aórtica y mitral
	Q24	Otras malformaciones congénitas del corazón
	Q25	Malformación congénita de las grandes arterias
	Q26	Malformación congénita de las grandes venas
	Q27	Otras malformaciones congénitas del sistema vascular periférico
	Q28	Otras malformaciones congénitas del sistema circulatorio
	Q35	Paladar hendido
Fisuras orales	Q36	Labio leporino
	Q37	Labio leporino con paladar hendido
	Q54	Hipospadias
Defectos de los órganos genitales	Q56	Sexo indeterminado y pseudohermafroditismo
	Q66	Deformidades congénitas del pie
Defectos de extremidades	Q69	Polidactilia
	Q71	Defectos, por reducción, del miembro superior
	Q72	Defectos, por reducción, de la extremidad inferior
	Q73	Defectos por reducción del miembro no especificado
	Q74.3	Artrogriposis congénita múltiple
Defectos de la pared abdominal	Q79.2	Exonfalia (onfalocele)
	Q79.3	Gastrosquisis
Síndrome de Down	Q90	Síndrome de Down

Se destaca que a lo largo de esta Guía Práctica: Diagnóstico de las anomalías congénitas en el prenatal y el parto, se presta especial atención y énfasis a la exploración física del nacido vivo, ya que a través de ella se pueden identificar una serie de anomalías congénitas en el individuo. Este examen consiste en un conjunto de técnicas utilizadas para una evaluación física detallada del recién nacido, que permite identificar tanto alteraciones físicas (como anomalías congénitas y fenotipos sindrómicos, por ejemplo) como evidencias de traumatismos, estrés y alteraciones hemodinámicas. Así, con base en los hallazgos de este examen, se identifican las necesidades de salud del recién nacido y se delinean los procedimientos clínicos y asistenciales para la atención de su salud.⁸

En vista de lo anterior, se desarrolló este libro que contiene seis partes principales que proponen: (1) presentar las evaluaciones y exámenes que pueden realizarse durante la atención prenatal para el diagnóstico de anomalías congénitas, así como las características de la mujer embarazada y de la gestación que pueden representar factores de riesgo para las anomalías congénitas; (2) describir las anomalías congénitas que pueden detectarse mediante el examen físico detallado del recién nacido; (3) describir las anomalías congénitas consideradas prioritarias para la vigilancia del nacimiento en el país y cómo diagnosticarlas, incluyendo fotos e ilustraciones; (4) presentar las herramientas de apoyo para el diagnóstico de las anomalías congénitas en el nacido vivo; (5) orientar sobre cómo notificar las anomalías congénitas en el nacimiento; y (6) describir algunas de las principales medidas de prevención de las anomalías congénitas.

2

ATENCIÓN PRENATAL: ANAMNESIS Y EXÁMENES DE RUTINA

El embarazo es un acontecimiento fisiológico que provoca cambios físicos, funcionales, sociales y emocionales en las mujeres embarazadas. En consecuencia, algunos embarazos pueden evolucionar de forma desfavorable desde el punto de vista de la salud de la embarazada y del bebé.⁹ Por lo tanto, una vez confirmado el embarazo, es fundamental la atención prenatal, que incluye diferentes oportunidades de anamnesis y la realización de distintos tipos de exámenes. A continuación, se presentarán los aspectos relevantes para la detección y el diagnóstico de las anomalías congénitas durante la atención prenatal.

2.1

Anamnesis de la mujer embarazada

La anamnesis de la embarazada es una de las primeras y más importantes etapas para identificar si el feto puede presentar alguna anomalía congénita. Es en este momento cuando se investiga la presencia o exposición de la embarazada a una serie de factores de riesgo de anomalías congénitas. Durante la anamnesis pueden identificarse posibles factores de riesgo de anomalías congénitas, algunos de los cuales se ejemplifican a continuación (Tabla 2).

TABLA 2 Posibles factores de riesgo o exposiciones de riesgo para anomalías congénitas que pueden identificarse durante la anamnesis⁹⁻¹²

INVESTIGACIÓN DE HISTORIA FAMILIAR	<ul style="list-style-type: none"> enfermedades crónicas síndromes genéticos anomalías congénitas gemelos en la familia
ANTECEDENTES PERSONALES	<ul style="list-style-type: none"> edad de la mujer embarazada peso y altura práctica de actividades físicas vacunas anteriores (por ejemplo: rubeola, fiebre amarilla, entre otras) enfermedades crónicas preexistentes
CARACTERÍSTICAS SOCIALES Y DEMOGRÁFICAS DE LA MUJER EMBARAZADA	<ul style="list-style-type: none"> raza/color educación
CONSANGUINIDAD FAMILIAR	<ul style="list-style-type: none"> entre los padres (padre y madre) entre los antecedentes (abuelos, etc.)
HISTORIAL OBSTÉTRICO	<ul style="list-style-type: none"> número de embarazos anteriores número de abortos o mortinatos tipo(s) de entrega gemelos diagnóstico de anomalías congénitas evolución de los nacimientos vivos hasta la muerte
EXPOSICIÓN A AGENTES TERATOGÉNICOS DURANTE EL EMBARAZO	<ul style="list-style-type: none"> uso de medicamentos consumo de alcohol tabaquismo consumo de drogas ilícitas infecciones (por ejemplo, por cualquiera de los Z-STORCH)
EXPOSICIÓN PROFESIONAL A AGENTES QUÍMICOS DURANTE EL EMBARAZO	<ul style="list-style-type: none"> disolventes pesticidas
EXPOSICIÓN PROFESIONAL A LAS RADIACIONES DURANTE EL EMBARAZO	<ul style="list-style-type: none"> Rayo X

Z-STORCH: virus del Zika, sífilis, toxoplasmosis, rubéola, citomegalovirus y herpes simplex.

Esta información debe incluirse en la tarjeta de la embarazada, ya que puede alertar a otros profesionales de la salud que realizan la atención prenatal.

2.2 Edad materna

Se sabe que la edad materna es un factor de riesgo importante para la prematuridad, las complicaciones del embarazo (por ejemplo, placenta previa y desprendimiento de la placenta) y las anomalías congénitas¹³. En cuanto a las anomalías, la edad materna avanzada, a partir de los 35 años, se relaciona con un mayor riesgo de anomalías cromosómicas fetales, como el **síndrome de Down** (código CIE-10: Q90) y otras anomalías numéricas como las trisomías en los cromosomas 13 (**síndrome de Patau** - Q91) y 18 (**síndrome de Edwards** - Q91), que se asocian frecuentemente con **cardiopatías congénitas** (Q20-Q28) y otras anomalías congénitas.

Además, la edad materna joven, especialmente por debajo de los 20 años, representa uno de los principales factores de riesgo para la **gastrosquisis** (Q79.3), un tipo de defecto de la pared abdominal.⁶

Por lo tanto, los profesionales de la salud que acompañan a las mujeres embarazadas durante la atención prenatal deben estar atentos e investigar la posible presencia de anomalías congénitas en los fetos de mujeres embarazadas jóvenes o mayores.

2.3 Gestaciones múltiples

El embarazo de dos o más fetos puede suponer un mayor riesgo de varias complicaciones en comparación con los embarazos únicos, como la restricción del crecimiento intrauterino y las anomalías congénitas. Por lo tanto, los profesionales de la salud responsables de la atención prenatal deben vigilar esta posibilidad para poder hacer un diagnóstico a tiempo. La única prueba que permite el diagnóstico precoz del embarazo gemelar es la ecografía, con la ventaja adicional de poder determinar la existencia de una sola placenta o de dos o más placas en los embarazos múltiples.⁹

2.4 Examen físico y pruebas de laboratorio de rutina en el prenatal

Durante los exámenes prenatales de rutina, es posible identificar alteraciones o situaciones de riesgo para el feto. Durante la exploración física de la embarazada, la identificación de cambios en la auscultación de los latidos del corazón del feto y de los movimientos fetales puede hacer sospechar la existencia de anomalías cardíacas o del sistema nervioso central. La alteración de la altura uterina también puede hacer sospechar la existencia de oligohidramnios o polihidramnios, ambos potencialmente relacionados con anomalías congénitas.⁹

Además de la exploración física, las pruebas de cribado para detectar el virus Zika, la sífilis, la toxoplasmosis, la rubéola, el citomegalovirus y el herpes simple, el virus de la inmunodeficiencia humana (VIH) y otros agentes infecciosos potencialmente teratogénicos permiten identificar las infecciones gestacionales que pueden provocar resultados adversos en el feto o el recién nacido.⁹

2.5 Exámenes de imagen y complementarios

Durante el embarazo, se pueden realizar algunos exámenes de imagen y complementarios si existe la sospecha de complicaciones fetales, ya sea por los antecedentes familiares, personales y obstétricos de la embarazada o por la presencia/exposición a factores de riesgo de anomalías congénitas.

Entre las exploraciones de imagen, la **ecografía obstétrica** se realiza habitualmente durante la gestación para la determinación de la edad gestacional y para la detección precoz de embarazos múltiples. En este examen, es posible detectar varios tipos de anomalías congénitas, como defectos del tubo neural, defectos de la pared abdominal, entre otros. En la ecografía morfológica del primer trimestre, entre las semanas 11 y 14 de gestación, es posible evaluar la acumulación excesiva de líquido en el cuello nucal del feto (translucencia nucal), que puede ser indicativa de la presencia de alteraciones cromosómicas como el síndrome de Down. No obstante, cabe destacar que se trata de un dato de cribado y que el diagnóstico de las anomalías cromosómicas requiere exámenes adicionales.^{13,14}

Otras pruebas de imagen que se pueden realizar, según la sospecha, son: la **ecografía morfológica del segundo trimestre** y la **resonancia magnética**. La ecografía morfológica destaca como una importante prueba de cribado para la detección de cardiopatías congénitas al detectar la presencia de las cuatro cámaras y los grandes vasos. En función de los resultados de esta prueba o de los antecedentes maternos que sugieran riesgo de cardiopatías congénitas, puede estar indicada la **ecocardiografía fetal**. Además, la ecografía morfológica permite detectar otras anomalías congénitas importantes o hallazgos anormales como el oligo o el polihidramnios. La resonancia magnética, por su parte, ayuda principalmente a esclarecer las anomalías que afectan al sistema nervioso central.^{13,14}

Además de estar indicada en función de los hallazgos morfológicos de la ecografía, la ecocardiografía fetal suele estar indicada específicamente para las mujeres embarazadas:

- ▶ con diabetes mellitus o lupus eritematoso sistémico;
- ▶ usando anticonvulsivos;
- ▶ expuestas a infecciones que pueden provocar la aparición de anomalías congénitas, como la infección por el virus de la rubéola;
- ▶ que tengan familiares de primer grado con alguna cardiopatía congénita o que se hayan sometido a reproducción asistida;
- ▶ cuyo feto presente alteraciones cromosómicas; taquicardia/bradicardia; macrosomías; o con hidropesía fetal (acumulación de líquidos en órganos o partes del cuerpo del feto).

Otras pruebas complementarias son el **cribado del suero materno**; la **prueba prenatal no invasivo (NIPT)**, que detecta el ADN fetal libre en la circulación materna y ayuda a identificar alteraciones cromosómicas, por ejemplo. Los procedimientos invasivos para obtener una muestra fetal incluyen la **amniocentesis** o el **muestreo de vellosidades coriónicas** para la evaluación genética de síndromes fetales y otras enfermedades. La amniocentesis puede realizarse a partir de la semana 16 de gestación y la biopsia de vellosidades coriónicas a partir de la semana 11.¹⁴

3

EXAMEN FÍSICO DEL NACIDO VIVO

El examen físico del nacido vivo consiste en una evaluación física exhaustiva del individuo mediante una serie de técnicas. Se recomienda que este examen se realice entre las 12 y las 24 horas posteriores al nacimiento, y que se evalúen en detalle todos los segmentos corporales del nacido vivo.

La Secretaría de Atención Primaria de la Salud (Saps) ha elaborado una guía para los profesionales de la salud sobre la **Atención a la Salud del Recién Nacido**, en la que se describen diversos aspectos de este importante examen, así como la forma en que debe realizarse.⁹ Este documento puede consultarse en: <https://bit.ly/3vdnqHn>. Por ello, en el presente documento se destacarán aspectos específicos de la exploración física del nacido vivo que pueden ayudar a detectar y diagnosticar anomalías congénitas.

Inicialmente, se destaca que la observación cuidadosa del nacido vivo, aún sin tocarlo, ya permite obtener varias informaciones, entre ellas la identificación y el diagnóstico de anomalías congénitas morfológicas y caras típicas de algunos **síndromes** (como el **síndrome de Down** - Q90, entre otros). Sin embargo, se insiste en que la exploración debe realizarse incluyendo la inspección, palpación, percusión y auscultación del nacido vivo, realizándose, preferentemente, de externo a interno y en sentido craneocaudal.⁹

A partir de los resultados de la exploración física del nacido vivo, las anomalías congénitas identificadas deben describirse detalladamente en la Declaración de Nacido Vivo (DNV), cuya cumplimentación se trata en el tema 6 de esta Guía.

3.1 Piel

Durante la evaluación de la piel del nacido vivo, deben observarse cuidadosamente varias características, como la textura, el color, la humedad, la presencia de anomalías congénitas, entre otras.⁹

La cianosis, que es la coloración azulada de la piel, es relativamente frecuente en los nacidos vivos, especialmente en las extremidades. Sin embargo, la cianosis central es preocupante y puede asociarse a alteraciones o enfermedades cardiorrespiratorias, incluidas las **cardiopatías congénitas** (Q20-Q28).⁹

La presencia de **hemangiomas** (tumor vascular benigno – D18.0) puede tener un significado patológico, sobre todo cuando se localizan en el segmentocefálico y en la cara, con coloración vinoso, o en el caso de los hemangiomas cavernosos, compuestos por elementos vasculares maduros y grandes. Asimismo, la presencia de nevus, manchas hipocrómicas o hipercrómicas también puede tener un significado patológico, especialmente cuando se asocia a las demás anomalías congénitas.⁹

3.2 Esqueleto y articulaciones

Debe evaluarse cuidadosamente la presencia de alteraciones óseas e insuficiencias de movilidad en el nacido vivo.⁹

La **polidactilia** (Q69) consiste en la presencia de dedos adicionales en las manos o los pies. La más común es la presencia en las manos de un dedo extranumerario unido a la cara lateral de la segunda o tercera falange del meñique (polidactilia postaxial) o al lado del pulgar (polidactilia preaxial). También deben observarse otras anomalías de las extremidades como **sindactilia** (Q70) (dedos unidos), **aracnodactilia** (dedos muy largos), **clinodactilia** (Q74.0) (dedos desviados del eje), **agenesias** (de radio, fémur, tibia, húmero, etc.).⁹

En la exploración física de las manos también deben observarse los pliegues palmares. En situaciones de hipotonía fetal, como en el **síndrome de Down** (Q90), se observa un único pliegue palmar transversal en ambas manos, a menudo asociado a la ausencia de un pliegue falangial en el quinto quirodáctilo (dedo meñique).⁹

En el examen de los pies, se debe evaluar su posición para la posible detección de pies zambos. En el caso del pie zambo posicional, el examinador, con una maniobra delicada, puede corregir la posición del pie. En el caso del **pie zambo congénito** (Q66), será necesario un tratamiento ortopédico.⁹

También debe evaluarse el movimiento articular, considerando que su limitación puede configurar la aparición de **artrogrípesis congénita múltiple** (Q74.3). Además, la articulación de la cadera debe recibir una atención especial para excluir la presencia de displasias en el desarrollo de la cadera (Q65).⁹

Además, como parte del examen osteoarticular, debe inspeccionarse o palparse la línea media de la columna vertebral en busca de anomalías congénitas como **espina bífida** (Q05), **iniencefalia** (Q00.2), **craneorraquisquisis** (Q00.1) (anomalías debidas a defectos de cierre del tubo neural), entre otras.⁹

3.3 Cráneo

El perímetro cefálico debe medirse con una cinta métrica inextensible, pasando por la glabella y la prominencia occipital. Esta medida, junto con el peso, la longitud, el sexo y la edad gestacional del nacido vivo, debe introducirse en las tablas de crecimiento Intergrowth-21 (<https://bit.ly/3F814uT>) para evaluar si la medida del perímetro cefálico está dentro de los valores esperados o si se desvía, como en los casos de **microcefalia** (Q02) (medida del perímetro cefálico inferior a 2 desviaciones estándar de la media) y **microcefalia grave** (Q02) (medida inferior a 3 desviaciones estándar de la media).^{9,14}

También hay que prestar atención a la detección de un hueso occipital aplanado o prominente. El aplanamiento occipital, por ejemplo, puede producirse en función de la braquicefalia (anomalía congénita causada por la unión prematura de las suturas craneales), comúnmente presente en los casos de **síndrome de Down** (Q90). La prominencia del hueso occipital se asocia a los casos de **microcefalia** (Q02) debidos a la infección congénita por el virus del Zika.¹⁵

Durante la palpación de las fontanelas, hay que prestar atención a la detección de la fontanela posterior agrandada.¹⁵ También cabe destacar que la fontanela bregmática abultada sugiere un aumento de la presión intracranal, como en los casos de **hidrocefalia** (Q03), entre otras complicaciones.⁹

En la evaluación de las suturas, se debe prestar atención a la sutura metópica prominente y a la sutura lambdoidea grande, que pueden hacer sospechar ciertas condiciones como el **hipotiroidismo congénito**, el **síndrome de Down** (Q90), entre otros síndromes.^{9,15}

3.4 Ojos

Hay que observar la distancia entre los ojos del nacido vivo, entre los ángulos internos de los párpados (distancia intercantal interna), la posición de la fisura palpebral y la presencia de cejas, pestañas y epicanto. Una fisura palpebral inclinada hacia arriba, por ejemplo, puede ser indicativa del **síndrome de Down** (Q90), mientras que la inclinación hacia abajo está presente en otros síndromes.⁹

En la evaluación de la esclerótica, al observar la aparición del color azul más intenso en los nacidos vivos prematuros, debe investigarse la posibilidad de **osteogénesis imperfecta** (Q78.0). Además, la "prueba del ojito" debe utilizarse para investigar la **catarata congénita** (Q12.0), el **glaucoma congénito** (Q15.0) y otras anomalías y alteraciones oculares.⁹

3.5 Orejas

Se pueden observar las fosas y los apéndices preauriculares, que a menudo se asocian con la pérdida de audición, y es importante realizar la prueba del oído pequeño mediante la emisión otoacústica. Las anomalías del oído, como la **microtias** (Q17.2) de grado variable, también pueden verse en las **anomalías del primer arco branquial** y pueden formar parte de algunos **síndromes genéticos**.⁹

3.6 Nariz

Las anomalías congénitas de la nariz suelen consistir en defectos intrínsecos del hueso de la nariz y son frecuentes en síndromes cromosómicos como el **síndrome de Edwards** (Q91) (trisomía 18) y el **síndrome de Down** (Q90).⁹ También deben observarse la raíz nasal aplanada, la hipoplasia de las alas, las fosas nasales antevertidas y el aumento de la distancia nasolabial.¹⁵

3.7 Boca

Los labios del nacido vivo deben evaluarse teniendo en cuenta el grosor (fino o grueso), la presencia de fisuras, depresiones y fosas. El **labio leporino** (Q36) puede observarse de forma unilateral o bilateral. El paladar debe ser evaluado por inspección y no por palpación, y se puede identificar el **paladar hendido** (Q35). También pueden aparecer tanto el **labio leporino** como el **paladar hendido** (Q37).⁹

También debe observarse la mandíbula pequeña o micrognatia, ya que puede representar un signo de alerta de dificultad respiratoria y de dificultad para la lactancia.

Al examinar el tamaño y la movilidad de la lengua, la identificación de macroglosia puede ser sugestiva de algunos síndromes.⁹

3.8 Cuello/Pescuezo

La presencia de piel redundante en la nuca puede asociarse con el **síndrome de Down** (Q90), y en la parte lateral (el llamado cuello alado) con el **síndrome de Turner** (Q96).⁹ También deben evaluarse la restricción de la movilidad y el acortamiento del cuello, ya que son indicativos de algunos síndromes, por ejemplo.

3.9 Tórax

Durante la evaluación del tórax del nacido vivo, la identificación de una asimetría puede representar la presencia de alguna **cardiopatía congénita** (Q20-Q28), **anomalía pulmonar, espinal y del arco costal**.⁹ Además, debe observarse la presencia de una protuberancia o depresión en la región esternal, que también puede estar presente en algunos síndromes.

3.10 Aparato respiratorio

El examen del aparato cardiorrespiratorio debe realizarse cuando el nacido vivo esté tranquilo, ya que el llanto suele alterar los parámetros evaluados. La inspección, la palpación, la percusión y la auscultación deben realizarse en toda el área de extensión del parénquima pulmonar. La detección de asimetrías puede indicar anomalías, incluida la presencia de anomalías congénitas en los órganos internos. Además, la presencia de taquipnea o estertores en la auscultación puede ser indicativa de alguna **cardiopatía congénita** (Q20-Q28).⁹

3.11 Sistema cardiocirculatorio

Durante la exploración del sistema cardiocirculatorio, la detección de fremitus es sugestiva de alguna **cardiopatía congénita** (Q20-Q28), especialmente si se asocia a soplos.⁹

También en la exploración física con enfoque cardiovascular, se deben buscar hallazgos compatibles con el diagnóstico de cardiopatía congénita cianótica, como agrandamiento del hígado, turgencia yugular, además de la cianosis. Algunas cardiopatías congénitas pueden presentarse con signos sugestivos de insuficiencia cardíaca congestiva, como taquipnea, disfunción respiratoria, crepitación en la auscultación pulmonar, dificultad para mamar, así como piel fría y pálida y disminución de los pulsos periféricos. Durante

la auscultación cardíaca, realizada cuando el nacido vivo está tranquilo, la presencia de los sonidos tercero y cuarto (galope) puede ser indicativo de **cardiopatías congénitas** (Q20-Q28).⁹

En los prematuros nacidos vivos, los pulsos completos pueden indicar un conducto arterioso persistente, mientras que los pulsos femorales débiles o ausentes pueden indicar una coartación aórtica.⁹

La "prueba del corazoncito" también debe realizarse para excluir la presencia de cardiopatías críticas que se descompensan y generalmente requieren algún procedimiento en los primeros 30 días de vida.

La presencia de cualquiera de estos signos clínicos sugestivos de cardiopatía debe ser investigada más a fondo mediante ecocardiografía y evaluación con un cardiólogo pediátrico, para un diagnóstico más específico sobre el tipo de cardiopatía congénita presente en el individuo, así como la necesidad de intervención quirúrgica.

3.12 Abdomen

Durante la exploración física del abdomen, la detección de una arteria umbilical única asociada a otras anomalías congénitas puede indicar la presencia de anomalías renales o síndromes genéticos. En la inspección, también es posible observar la detección de defectos de la pared abdominal, como el **exonfalia** (también llamado **onfalocele** – Q79.2) y la **gastrosquisis** (Q79.3), que son anomalías congénitas consistentes en la herniación de estructuras de la cavidad abdominal a través de estos defectos de la pared abdominal.⁹

3.13 Aparato genitourinario

Durante el examen de los genitales, se pueden identificar anomalías de la salida de la uretra. La **hipospadias** (Q54), por ejemplo, se caracteriza por la presencia del orificio de salida de la uretra en la superficie ventral del pene. La presencia del orificio en la superficie dorsal del pene caracteriza la **epispadía** (Q64.0).⁹

Siguiendo con el órgano genital masculino, la no palpación de los testículos en el escroto puede representar una **criptorquidia** (Q53). Cuando la criptorquidia es bilateral y se asocia a un escroto hipoplásico y a un pene pequeño (<5,5 cm en los recién nacidos a término) se sospecha **sexo indeterminado o pseudohermafroditismo** (Q56).⁹

En los genitales aparentemente femeninos, la presencia de nódulos en la topografía de los labios mayores, las fusiones labiales y el agrandamiento del clítoris también pueden sugerir un **sexo indeterminado o un pseudohermafroditismo** (Q56).

314 Ano

El examen del orificio anal debe ser obligatorio y puede detectar anomalías anorrectales y fistulas. Además, es importante tener en cuenta la eliminación de meconio a través de la uretra, el perineo o la vagina.⁹

4

ANOMALÍAS CONGÉNITAS PRIORITARIAS PARA LA VIGILANCIA DE LOS NACIMIENTOS

Con el fin de mejorar y reforzar el diagnóstico de las anomalías congénitas que conforman los grupos prioritarios para la vigilancia del nacimiento, a continuación se presenta una descripción detallada de cada uno de ellos.

4.1 Defectos del tubo neural

Los defectos de cierre del tubo neural son el resultado de problemas o fallos en el proceso de embriogénesis hasta el día 29 de vida embrionaria.¹⁵ Ese grupo de anomalías congénitas implica malformaciones del encéfalo y la médula espinal, que pueden comprometer la piel, los músculos, los huesos y los tejidos blandos adyacentes en general.⁶

Estas anomalías pueden diagnosticarse prenatalmente mediante una ecografía obstétrica. En función de los resultados de la ecografía obstétrica, se recomiendan las pruebas genéticas y la resonancia magnética fetal. Al nacer, el diagnóstico de estas anomalías, especialmente las "abiertas", es bastante fácil, ya que la lesión es visible. Los exámenes complementarios de imagen del nacido vivo también ayudan a la caracterización clínica de estas anomalías, como la radiografía, la tomografía y la resonancia magnética.⁶

Anencefalia y malformaciones similares (Q00)

- ▶ Anencefalia (Q00.0) – ausencia total o parcial del cerebro, junto con la ausencia total o parcial de la bóveda craneal y de la piel que la cubre.⁷
- ▶ Craneorraquisquisis (Q00.1) – presencia de anencefalia con defecto medular contiguo sin meninges que cubran el tejido neural (raquis).⁷
- ▶ Iniencefalia (Q00.2) – defecto del tubo neural raro y complejo que se caracteriza por una retroflexión extrema de la cabeza, combinada de forma variable con raquis de la columna cervical y torácica y, más raramente, con encefalocele occipital. En la iniencefalia, el cráneo está siempre cerrado.⁷

Encefalocele (Q01)

- ▶ Hernia de tejido cerebral, generalmente cubierta por las meninges.⁷
- ▶ Encefalocele frontal (Q01.0) – hernia de tejido cerebral a través de un defecto en el hueso frontal.
- ▶ Encefalocele nasofrontal (Q01.1) – hernia de tejido cerebral a través de una abertura entre el hueso frontal y los huesos nasal y etmoidal.
- ▶ Encefalocele occipital (Q01.2) – hernia de tejido cerebral a través de una abertura en el hueso occipital.
- ▶ Encefalocele de otras localizaciones (Q01.8) – hernia de tejido cerebral a través de una abertura en uno de los huesos parietales o en una de las órbitas o una abertura en la región nasal.
- ▶ Encefalocele no especificado (Q01.9).

Espina bífida (Q05)

Protrusión de las meninges y/o de la médula espinal a través de una abertura en la columna vertebral. Puede ser abierta, con o sin cobertura de membrana; o cerrada, cubierta por piel de apariencia normal. En los casos de espina bífida oculta, la sospecha se produce por la presencia de depresiones y fosas sacras, manchas y mechones de pelo. La espina bífida puede o no estar asociada a la hidrocefalia, aunque esto puede no ser inmediatamente evidente al nacer.⁷

- ▶ Espina bífida cervical con hidrocefalia (Q05.0).
- ▶ Espina bífida torácica con hidrocefalia (Q05.1).
- ▶ Espina bífida lumbar con hidrocefalia (Q05.2).
- ▶ Espina bífida sacra con hidrocefalia (Q05.3).
- ▶ Espina bífida cervical sin hidrocefalia (Q05.5).
- ▶ Espina bífida torácica sin hidrocefalia (Q05.6).
- ▶ Espina bífida lumbar sin hidrocefalia (Q05.7).
- ▶ Espina bífida sacra sin hidrocefalia (Q05.8).

FIGURA 1 Imágenes de niños con anencefalia (Q00.0) (A); craneorraquisquisis (Q00.1) (B); iniencefalia (Q00.2) (C); encefalocele (Q01) (D); espina bífida (Q05) (E)^{16,17}



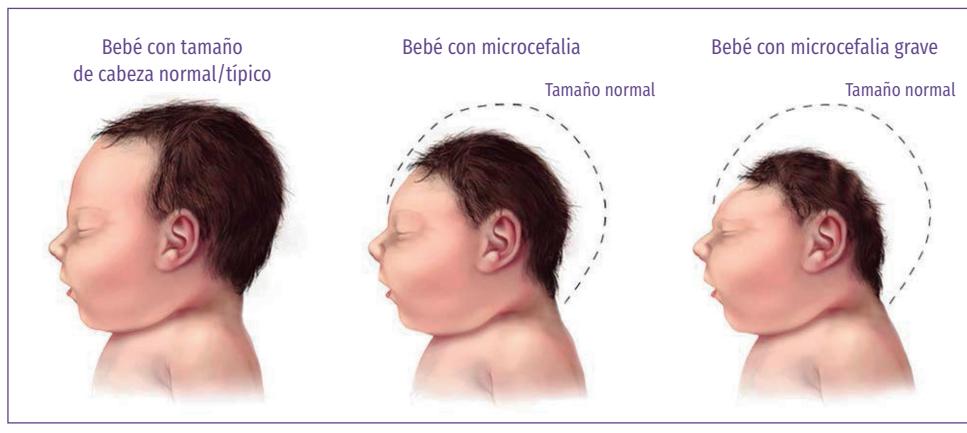
4.2 Microcefalia

La microcefalia puede clasificarse como primaria o secundaria en función de su aspecto. Es primaria cuando está presente en el nacimiento y se debe a problemas o fallos en la neurogénesis y secundaria cuando aparece después del nacimiento por problemas en el desarrollo y maduración de las neuronas. Su diagnóstico se realiza midiendo el perímetro cefálico, y se utiliza una curva de referencia para clasificar esta medida. Actualmente, el uso de la curva Intergrowth-21 es el más recomendado (<https://bit.ly/36qepBr>).⁶

Microcefalia (Q02)

Consiste en la medición del perímetro cefálico por debajo de dos desviaciones estándar de la media para la edad gestacional y el sexo. La **microcefalia grave** se define como la medición del perímetro cefálico por debajo de tres desviaciones estándar.⁷

FIGURA 2 Microcefalia (Q02) - Ilustración que representa a un niño con perímetro cefálico normal, otro con microcefalia y otro con microcefalia grave (A); Fotos de niños con microcefalia (B)^{16,17}



A



4.3

Fisuras orales

Las fisuras orales u orofaciales son anomalías craneofaciales congénitas que afectan a las cavidades orales y nasales. Se producen debido a la formación incompleta del labio y/o del paladar.⁶

Pueden diagnosticarse en el periodo prenatal, mediante un examen ecográfico, o en el momento del nacimiento. Para el diagnóstico del paladar hendido, es importante la visualización del paladar, no solo la palpación.⁶

Paladar hendido (Q35)

- ▶ Paladar hendido, que puede afectar al paladar blando y/o duro.⁷
- ▶ Fisura del paladar duro (Q35.1).
- ▶ Fisura del paladar blando (Q35.3).
- ▶ Fisura del paladar duro con fisura del paladar blando (Q35.5).
- ▶ Úvula hendida (Q35.7).
- ▶ Paladar hendido no especificado (Q35.9).

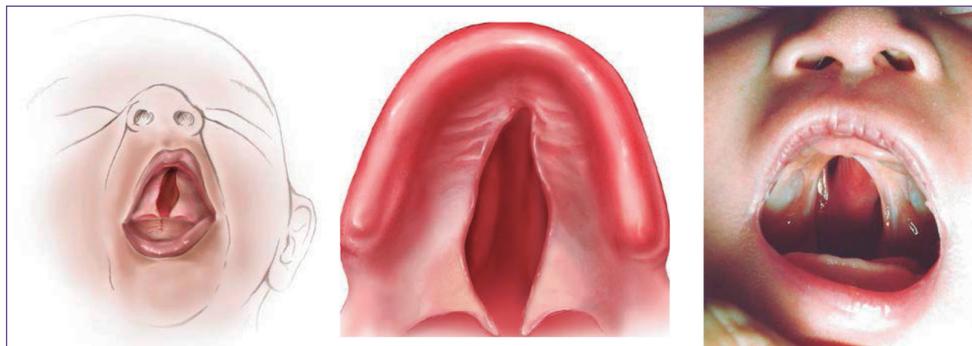
Labio leporino (Q36)

- ▶ Labio superior hendido que puede estar asociado a una hendidura de las encías.⁷
- ▶ Labio leporino bilateral (Q36.0).
- ▶ Labio leporino medio (Q36.1).
- ▶ Labio leporino unilateral (Q36.9).

Labio leporino con paladar hendido (Q37)

- ▶ Labio superior hendido, asociado a un paladar hendido.⁷
- ▶ Fisura del paladar duro con labio leporino bilateral (Q37.0).
- ▶ Fisura del paladar duro con labio leporino unilateral (Q37.1).
- ▶ Fisura del paladar blando con labio leporino bilateral (Q37.2).
- ▶ Fisura del paladar blando con labio leporino unilateral (Q37.3).
- ▶ Fisura de paladar duro y blando con labio leporino bilateral (Q37.4).
- ▶ Fisura de paladar duro y blando con labio leporino unilateral (Q37.5).
- ▶ Paladar hendido con labio leporino bilateral, sin especificar (Q37.8).
- ▶ Paladar hendido con labio leporino unilateral, sin especificar (Q37.9).

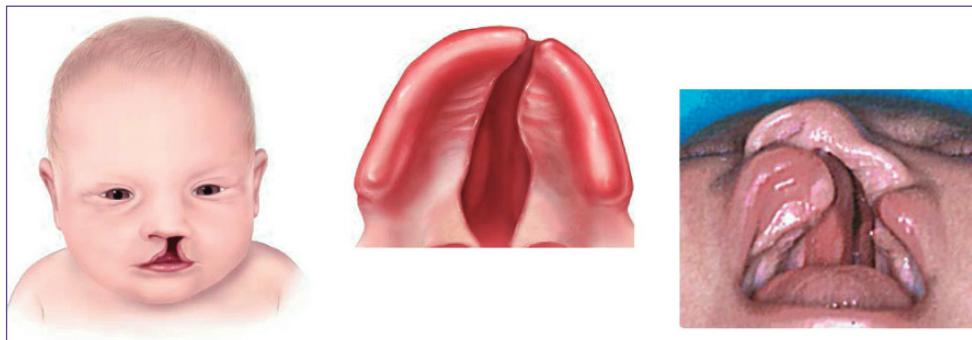
FIGURA 3 Fisuras orales (Q35-Q37) - Paladar hendido - Q35 (A); Labio hendido - Q36 (B); Labio hendido con paladar hendido - Q37 (C)¹⁶



A



B



C

4.4

Cardiopatías congénitas

Las anomalías congénitas que afectan al sistema cardiocirculatorio incluyen alteraciones estructurales del corazón y/o de sus vasos sanguíneos. Los factores de riesgo maternos, como las enfermedades y la exposición a agentes teratogénicos, pueden hacer sospechar la existencia de cardiopatías congénitas. En estos casos, se pueden realizar exámenes de imagen como la ecografía morfológica, preferiblemente entre las semanas gestacionales 24 y 28.⁶

Al nacer, se sospecha de defectos cardíacos congénitos en los nacidos vivos si se detectan alteraciones en la auscultación cardíaca, como soplos, durante la exploración física.¹⁰ Además, son posibles los signos que indican defectos cardíacos derechos: cianosis, hepatomegalia, edema de miembros inferiores, dificultad respiratoria y gemidos; así como los signos de defectos cardíacos izquierdos: taquipnea, precordium hiperdinámico, ritmo de galope, tercer ruido cardíaco y diferencial de pulso, presión o choque.⁶

Si se sospecha de una cardiopatía congénita, es importante realizar pruebas complementarias al nacimiento, como radiografía de tórax, electrocardiograma y ecocardiografía.^{6,15}

Malformaciones congénitas de las cámaras y comunicaciones cardíacas (Q20)

- ▶ Tronco arterial común (Q20.0).
- ▶ Ventrículo derecho con doble tracto de salida (Q20.1).
- ▶ Ventrículo izquierdo con doble tracto de salida (Q20.2).
- ▶ Comunicación ventriculo-atrial discordante (Q20.3).
- ▶ Ventrículo con doble tracto de entrada (Q20.4).
- ▶ Comunicación aurículo-ventricular discordante (Q20.5).
- ▶ Isomerismo de los apéndices auriculares (Q20.6).
- ▶ Otras malformaciones congénitas de las cámaras y comunicaciones cardíacas (Q20.8).
- ▶ Malformación congénita no especificada de las cámaras y comunicaciones cardíacas (Q20.9).

Defectos septales congénitos del corazón (Q21)

- ▶ Comunicación interventricular (Q21.0).
- ▶ Defecto septal auricular (Q21.1).
- ▶ Defecto septal atrioventricular (Q21.2).
- ▶ Defecto septal aortopulmonar (Q21.4).
- ▶ Otros defectos septales congénitos del corazón (Q21.8).
- ▶ Defecto septal cardíaco congénito no especificado (Q21.9).
- ▶ Tetralogía de Fallot (Q21.3).

FIGURA 4 Comunicación interventricular (Q21.0)⁶

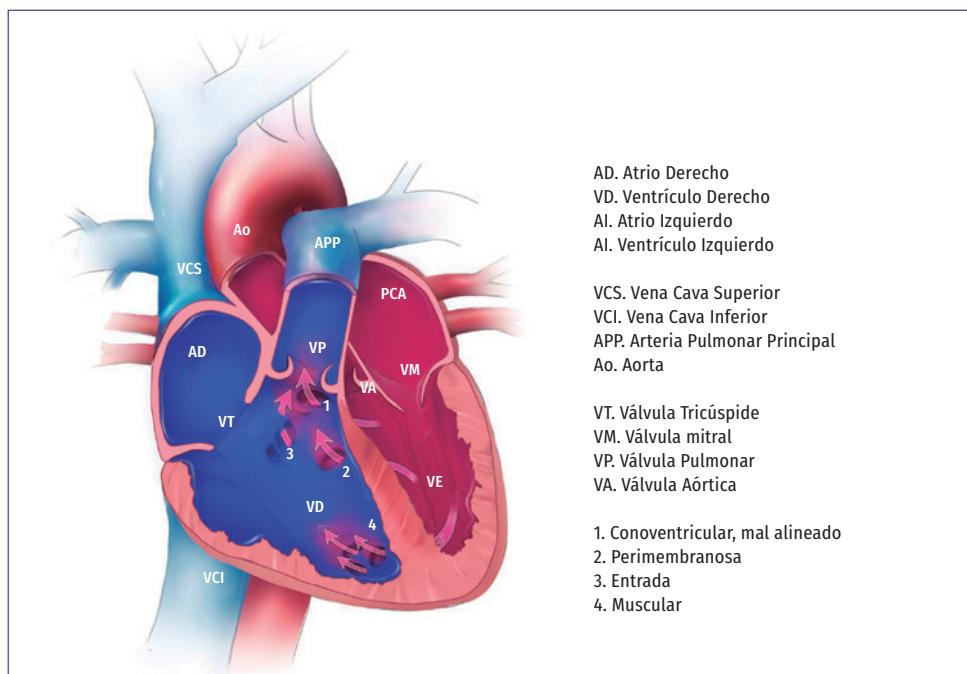


FIGURA 5 Comunicación interauricular (Q21.1)⁶

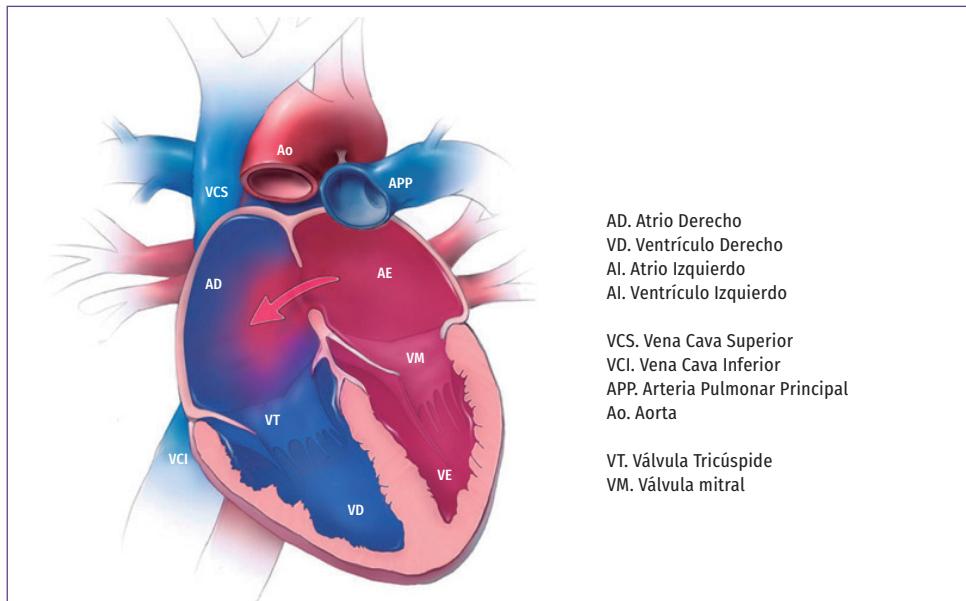


FIGURA 6 Comunicación auriculoventricular (Q21.2)⁶

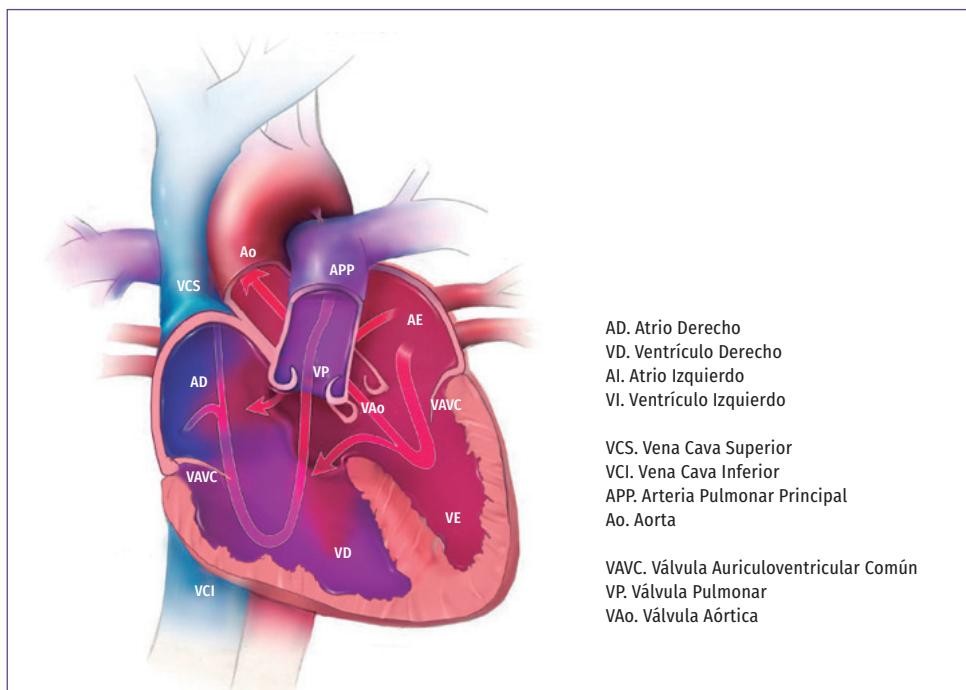
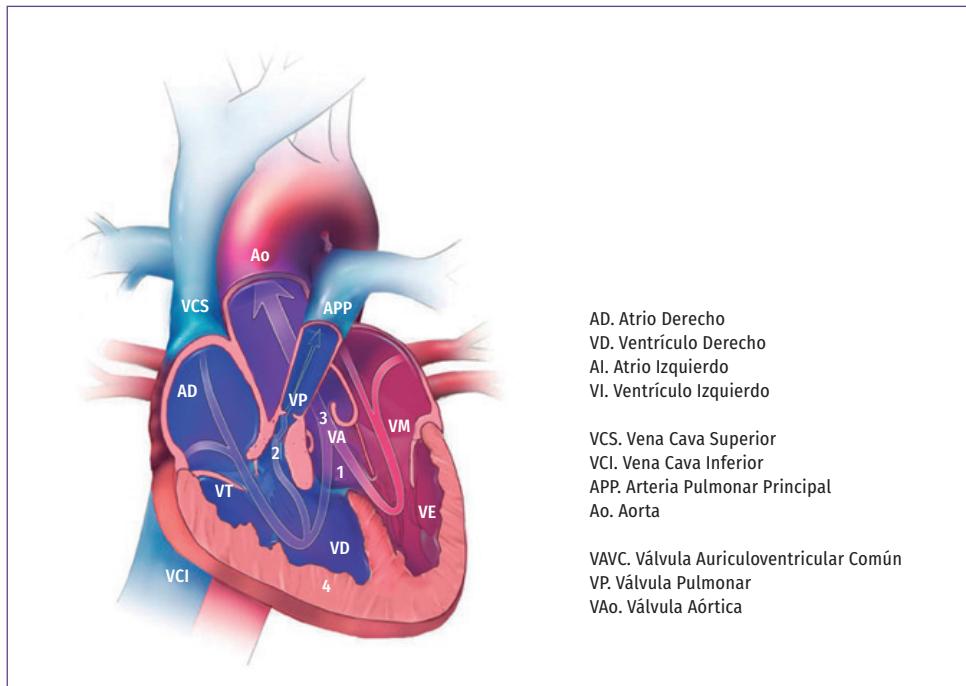


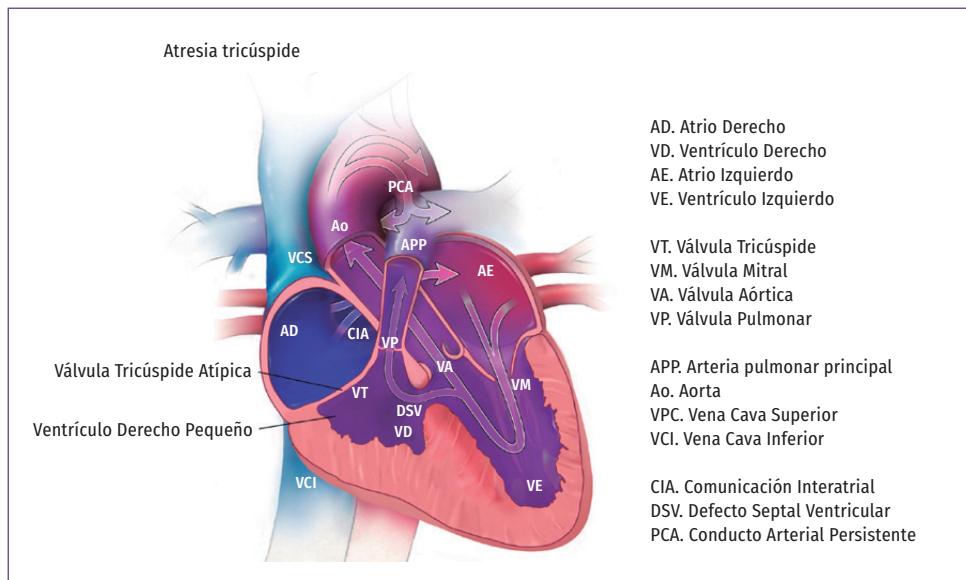
FIGURA 7 Tetralogía de Fallot (Q21.3)⁶



Malformaciones congénitas de las válvulas pulmonar y tricúspide (Q22)

- ▶ Atresia de la válvula pulmonar (Q22.0).
- ▶ Estenosis congénita de la válvula pulmonar (Q22.1).
- ▶ Insuficiencia congénita valvular pulmonar (Q22.2).
- ▶ Otras malformaciones congénitas de las válvulas pulmonares (Q22.3).
- ▶ Estenosis congénita de la válvula tricúspide (Q22.4).
- ▶ Anomalía de Ebstein (Q22.5).
- ▶ Síndrome del corazón derecho hipoplásico (Q22.6).
- ▶ Otras malformaciones congénitas de la válvula tricúspide (Q22.8).
- ▶ Malformación congénita no especificada de la válvula tricúspide (Q22.9).

FIGURA 8 Síndrome del corazón derecho hipoplásico (Q22.6)⁶



Malformaciones congénitas de las válvulas aórtica y mitral (Q23)

- ▶ Estenosis congénita de la válvula aórtica (Q23.0).
- ▶ Insuficiencia valvular aórtica congénita (Q23.1).
- ▶ Estenosis congénita de la válvula mitral (Q23.2).
- ▶ Insuficiencia congénita de la válvula mitral (Q23.3).
- ▶ Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico (Q23.4).
- ▶ Otras malformaciones congénitas de las válvulas aórtica y mitral (Q23.8).
- ▶ Malformación congénita no especificada de las válvulas aórtica y mitral (Q23.9).

Otras malformaciones congénitas del corazón (Q24)

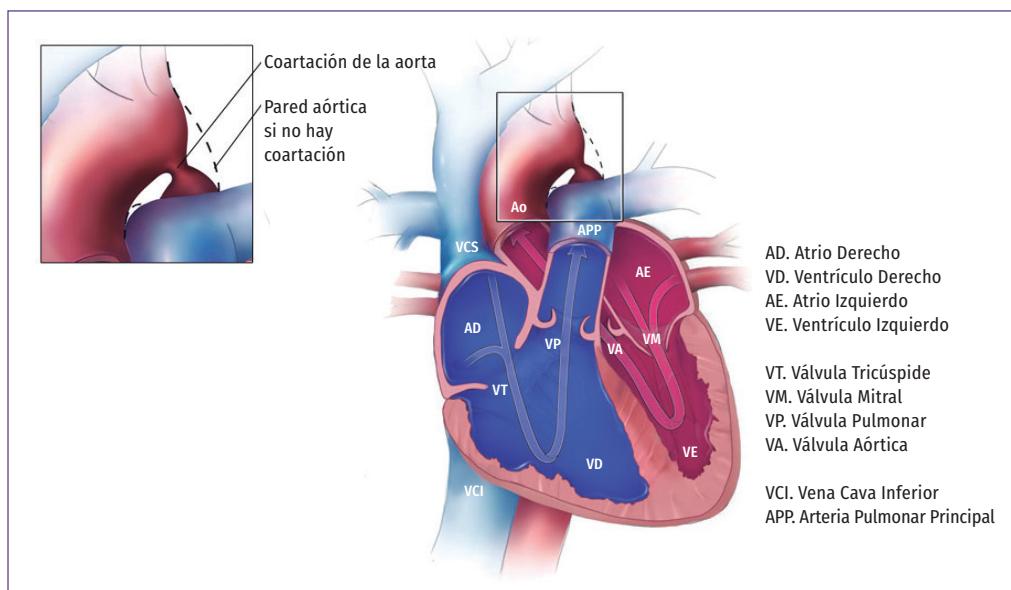
- ▶ Dextrocardia (Q24.0).
- ▶ Levocardia (Q24.1).
- ▶ Cor triatriatum (Q24.2).
- ▶ Estenosis del infundíbulo pulmonar (Q24.3).
- ▶ Estenosis subaórtica congénita (Q24.4).
- ▶ Malformaciones de los vasos coronarios (Q24.5).

- ▶ Bloqueo cardíaco congénito (Q24.6).
- ▶ Otras malformaciones congénitas del corazón especificadas (Q24.8).
- ▶ Malformación no especificada del corazón (Q24.9).

Malformación congénita de las grandes arterias (Q25)

- ▶ Permeabilidad del conducto arterioso (Q25.0).
- ▶ Coartación aórtica (Q25.1).
- ▶ Atresia aórtica (Q25.2).
- ▶ Estenosis aórtica (Q25.3).
- ▶ Otras malformaciones congénitas de la aorta (Q25.4).
- ▶ Atresia de la arteria pulmonar (Q25.5).
- ▶ Estenosis de la arteria pulmonar (Q25.6).
- ▶ Otras malformaciones congénitas de la arteria pulmonar (Q25.7).
- ▶ Otras malformaciones congénitas de las grandes arterias (Q25.8).
- ▶ Malformación congénita no especificada de las grandes arterias (Q25.9).

FIGURA 9 Coartación aórtica (Q25.1)⁶



Malformaciones congénitas de las grandes venas (Q26)

- ▶ Estenosis congénita de la vena cava (Q26.0).
- ▶ Vena cava superior izquierda persistente (Q26.1).
- ▶ Comunicación venosa pulmonar anormal total (Q26.2).
- ▶ Comunicación venosa pulmonar parcialmente anormal (Q26.3).
- ▶ Comunicación venosa pulmonar anormal no especificada (Q26.4).
- ▶ Comunicación anormal de la vena porta (Q26.5).
- ▶ Fístula entre la vena porta y la arteria hepática (Q26.6).
- ▶ Otras malformaciones congénitas de las grandes venas (Q26.8).
- ▶ Malformación congénita no especificada de la gran vena (Q26.9).

Otras malformaciones congénitas del sistema vascular periférico (Q27)

- ▶ Ausencia e hipoplasia congénita de la arteria umbilical (Q27.0).
- ▶ Estenosis congénita de la arteria renal (Q27.1).
- ▶ Otras malformaciones congénitas de la arteria renal (Q27.2).
- ▶ Malformación arteriovenosa periférica (Q27.3).
- ▶ ectasia venosa congénita (flebectasia) (Q27.4).
- ▶ Otras malformaciones congénitas especificadas del sistema vascular periférico (Q27.8).
- ▶ Malformación congénita no especificada del sistema vascular periférico (Q27.9).

Otras malformaciones congénitas del sistema circulatorio (Q28)

- ▶ Malformación arteriovenosa de los vasos precerebrales (Q28.0).
- ▶ Otras malformaciones de los vasos precerebrales (Q28.1).
- ▶ Malformación arteriovenosa de los vasos cerebrales (Q28.2).
- ▶ Otras malformaciones de los vasos cerebrales (Q28.3).
- ▶ Otras malformaciones congénitas especificadas del sistema circulatorio (Q28.8).
- ▶ Malformación congénita no especificada del sistema circulatorio (Q28.9).

4.5

Defectos de la pared abdominal

Los defectos congénitos de la pared abdominal consisten en la protrusión de órganos intraabdominales, especialmente del intestino. Durante el periodo prenatal, la ecografía obstétrica es el método de elección para el diagnóstico de estas anomalías y puede realizarse desde el final del primer trimestre. Además, se observa una elevación de la alfafetoproteína en las dos anomalías citadas a continuación (exonfalia y gastosquisis).⁶

Exonfalia (onfalocele) (Q79.2)

Herniación de estructuras de la cavidad abdominal a través de un defecto en la pared abdominal en la región de inserción del cordón umbilical, estando revestido por un saco membranoso formado por peritoneo y amnios.¹⁵

Gastosquisis (Q79.3)

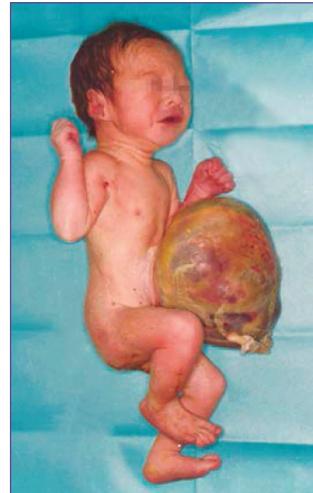
Herniación de estructuras de la cavidad abdominal, especialmente del intestino, a través de un defecto de la pared abdominal en la región lateral al ombligo (a la derecha en el 95% de los casos).⁶

FIGURA 10 Defectos de la pared abdominal (Q79.2 y Q79.3) - exomfalía (onfalocele) (Q79.2) (A); gastosquisis (Q79.3) (B)¹⁶

ONFALOCELE

Central a través
del anillo umbilical

Órganos cubiertos por
una fina membrana
(rompible)



A

GASTROSQUSIS

Lateral al ombligo
(normalmente
a la derecha)

Órganos no cubiertos
por la membrana



B

4.6

Defectos de las extremidades

Las anomalías congénitas de las extremidades presentan un amplio espectro fenotípico, que va desde la afectación de los dedos de las manos y los pies hasta la ausencia total o parcial de una extremidad. El periodo crítico de desarrollo de las extremidades, teniendo en cuenta la exposición a los factores de riesgo ambientales, oscila entre el 24º y el 36º día después de la fecundación.⁶

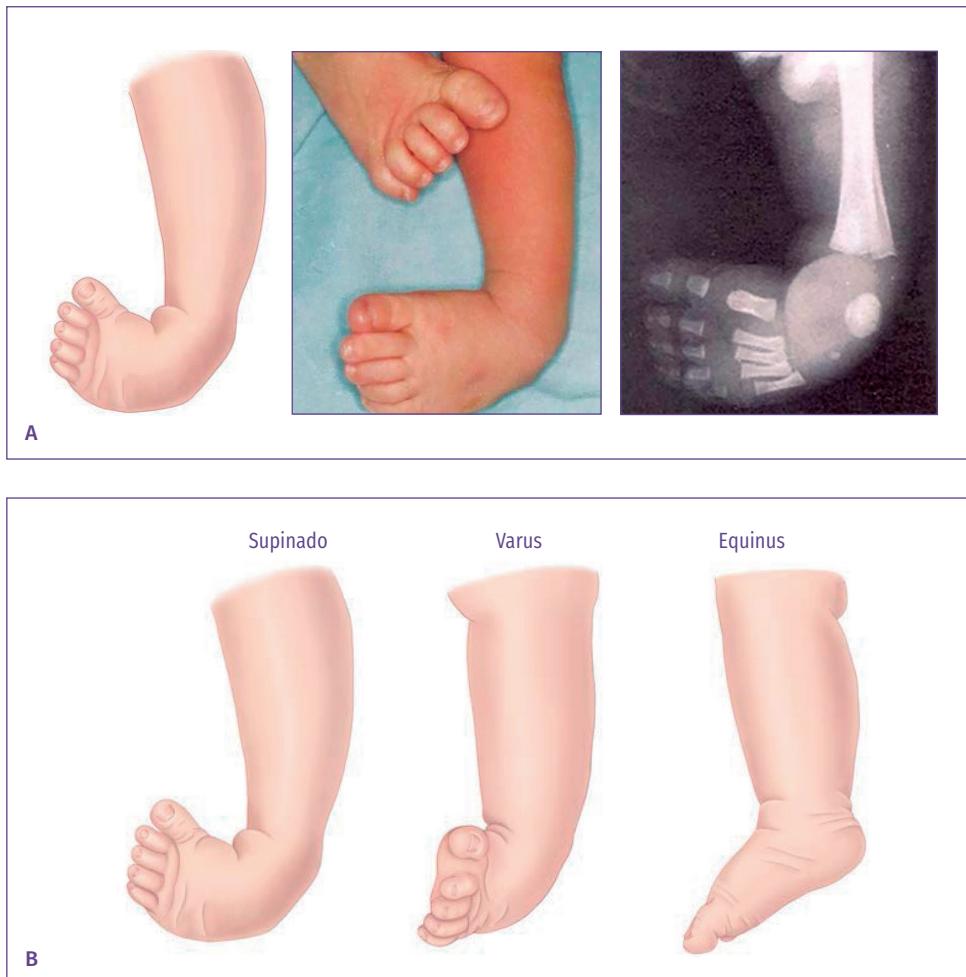
El diagnóstico de estas anomalías puede hacerse tanto en el período prenatal, mediante ecografía obstétrica, como en el momento del nacimiento, mediante la exploración física del bebé nacido vivo.

Deformidades congénitas del pie (Q66)

También conocidos como "pie zambo congénito", suelen producirse por falta de movimiento adecuado durante la gestación.¹⁵ Son características las siguientes alteraciones: pie zambo; pie con su porción anterior en aducción y posterior en varo; y tobillo equino.⁶

- ▶ Pie equino varo (Q66.0).
- ▶ Calcáneo varo (Q66.1).
- ▶ Metatarso varo (Q66.2).
- ▶ Otras deformidades congénitas del pie varo (Q66.3).
- ▶ Calcáneo valgo (Q66.4).
- ▶ Pie plano congénito (Q66.5).
- ▶ Otras deformidades congénitas del pie en valgo (Q66.6).
- ▶ Pie zambo (Q66.7).
- ▶ Otras deformidades congénitas del pie (Q66.8).
- ▶ Deformidad congénita no especificada del pie (Q66.9).

FIGURA 11 Pie zambo congénito - Q66 (A); Clasificación según la fijación del pie (antepié y retropié) en rotación hacia arriba (supinato), desviación hacia la línea media (varo) y flexión plantar (equino) (B)¹⁶



Polidactilia (Q69)

Consiste en la presencia de un dedo supernumerario, que puede estar presente de forma completa o parcial, y puede afectar a una sola extremidad o a varias, tanto en los miembros superiores como en los inferiores.⁶

- ▶ Dedo(s) supernumerario(s) de la mano (Q69.0).
- ▶ Pulgar(es) supernumerario(s) (Q69.1).
- ▶ Tobillo(s) supernumerario(s) (Q69.2).
- ▶ Polidactilia no especificada (Q69.9).

FIGURA 12 Polidactilia (Q69)¹⁷



Defectos de reducción del miembro superior (Q71)

Ausencia o hipoplasia de toda una extremidad superior o de parte de ella, posiblemente incluyendo los huesos largos, los metacarpianos y las falanges.⁶

- ▶ Ausencia congénita completa de la(s) extremidad(es) superior(es) (Q71.0).

FIGURA 13 Amelia - Ausencia completa congénita del miembro superior (Q71.0)¹⁶



- ▶ Ausencia congénita del brazo y del antebrazo, con la mano presente (Q71.1).
- ▶ Ausencia congénita del antebrazo y la mano (Q71.2).
- ▶ Ausencia congénita de mano y dedo(s) (Q71.3).
- ▶ Defecto de reducción longitudinal del radio (Q71.4).
- ▶ Defecto de reducción longitudinal del cúbito (Q71.5).
- ▶ Mano de pinza de langosta (Q71.6).
- ▶ Otros defectos de reducción del miembro superior (Q71.8).
- ▶ Defecto de reducción del miembro superior, no especificado (Q71.9).

Defectos, por reducción, del miembro inferior (Q72)

Ausencia o hipoplasia de una parte o de la totalidad de un miembro inferior, posiblemente incluyendo los huesos largos, los metatarsos y las falanges.⁶

- ▶ Ausencia congénita completa de las extremidades inferiores (Q72.0).
- ▶ Ausencia congénita del muslo y la pierna con el pie presente (Q72.1).
- ▶ Ausencia congénita de la pierna y el pie (Q72.2).
- ▶ Ausencia congénita del pie y artritis (Q72.3).
- ▶ Defecto de reducción longitudinal de la tibia (Q72.4).
- ▶ Defecto de reducción longitudinal de la tibia (Q72.5).
- ▶ Defecto de reducción longitudinal del peroné (Q72.6).
- ▶ Pie bífido (Q72.7).
- ▶ Otros defectos de reducción de las extremidades inferiores (Q72.8).
- ▶ Defecto no especificado por reducción de la(s) extremidad(es) inferior(es) (Q72.9).

FIGURA 14 Amelia – Ausencia completa congénita del miembro inferior (Q72.0)¹⁶

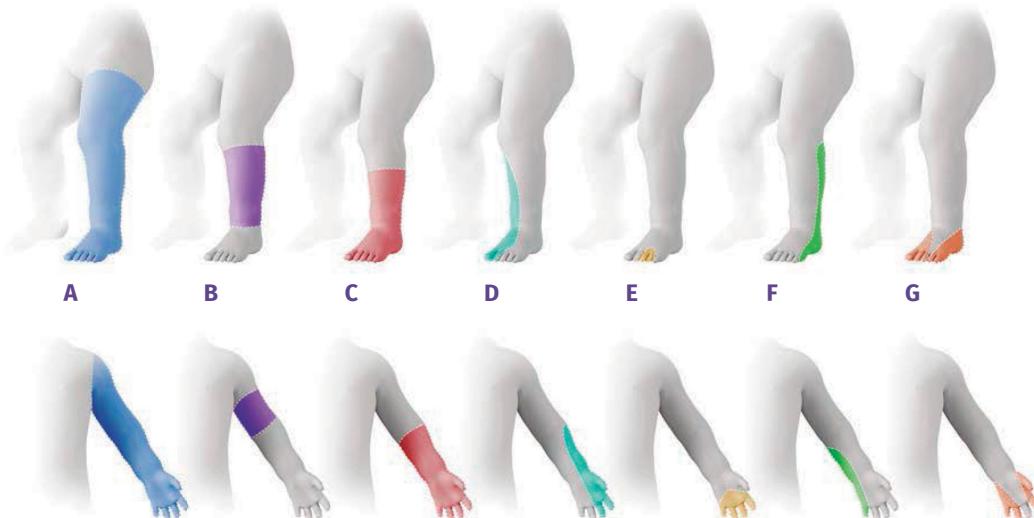


Defectos de reducción de extremidades no especificados (Q73)

Ausencia o hipoplasia de una extremidad superior o inferior completa o de una parte de ella, posiblemente incluyendo los huesos largos, los metacarpianos, los metatarsianos y las falanges.⁶

- ▶ Ausencia congénita de miembro(s) no especificada(s) (Q73.0).
- ▶ Focomelia, miembro(s) no especificado(s) (Q73.1).
- ▶ Otro(s) defecto(s) de reducción de extremidades no especificado(s) (Q73.8).

FIGURA 15 Tipos de defectos de las extremidades según el eje y el segmento implicado: (A) ausencia completa de la extremidad (amelia); (B) defecto intercalar; (C) defecto transversal terminal; (D) defecto longitudinal, preaxial; (E) defecto longitudinal, central; (F) defecto longitudinal, postaxial; (G) longitudinal, pre y postaxial¹⁶



Artrrogiposis congénita múltiple (Q74.3)

Consiste en la presencia de múltiples contracturas articulares que conducen a la limitación del movimiento articular. Suele afectar a las extremidades.⁶

FIGURA 16 Artrrogiposis múltiple congénita (Q74.3)¹⁷



4.7

Defectos de los órganos genitales

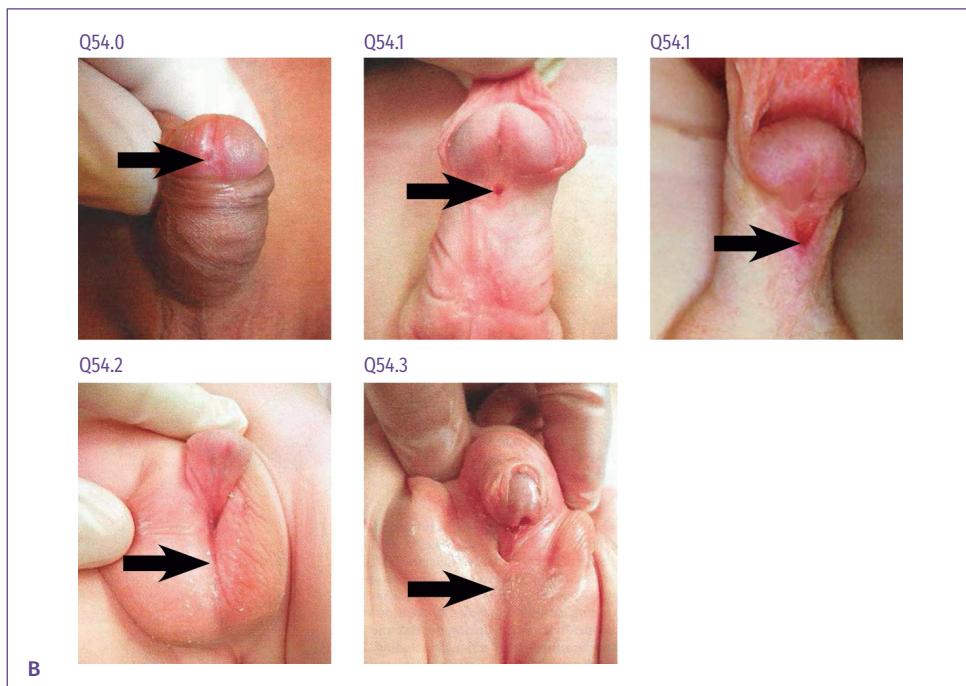
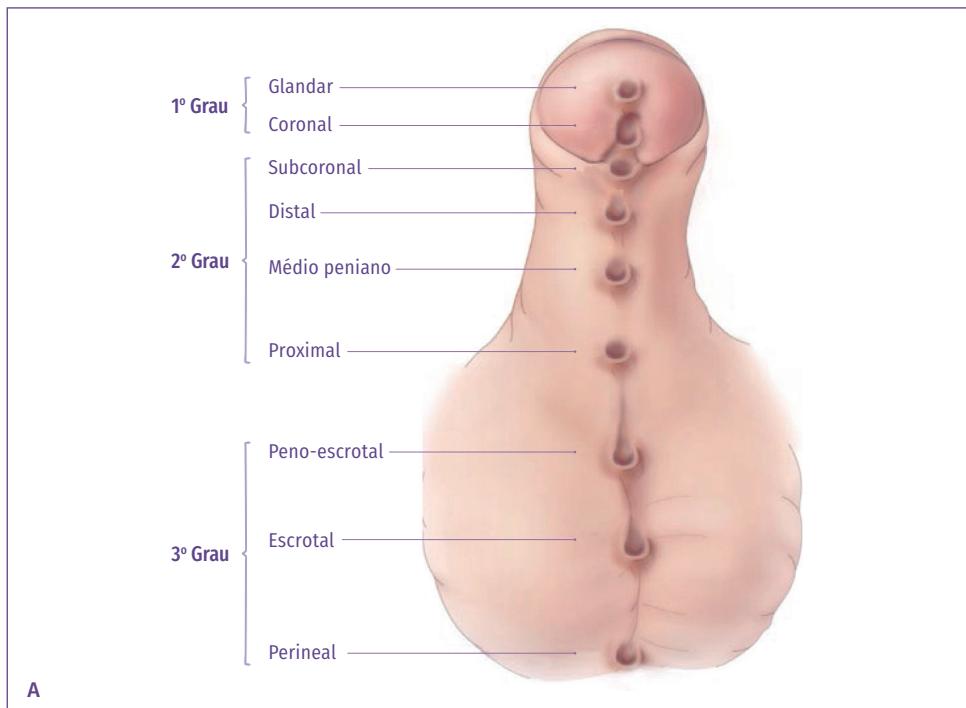
Los defectos de los órganos genitales (sexuales externos) suelen ser el resultado de alteraciones en la diferenciación sexual.⁶ La observación y la palpación del nacido vivo durante la exploración física permiten detectar estas anomalías congénitas.

Hipospadias (Q54)

Apertura anómala de la uretra (meato uretral) en la cara ventral del pene, con o sin acortamiento ventral. El tipo de hipospadias depende del lugar en el que se encuentre el meato uretral (figura 17).⁶

- ▶ Hipospadias de Ballan (Q54.0).
- ▶ Hipospadias del pene (Q54.1).
- ▶ Hipospadias penoescrotal (Q54.2).
- ▶ Hipospadias perineal (Q54.3).
- ▶ Enfermedad venérea congénita del cordón umbilical (Q54.4).
- ▶ Otras hipospadias (Q54.8).
- ▶ Hipospadias no especificado (Q54.9).

FIGURA 17 Nomenclatura de hipospadias (Q54) según la localización del orificio uretral (A); fotografías de casos de hispadias (Q54) (B)^{6,16}



Sexo indeterminado y pseudohermafroditismo (Q56)

También llamada ambigüedad genital, se produce cuando no es posible determinar inmediatamente el sexo fenotípico. También incluye el hermafroditismo femenino y masculino o el pseudohermafroditismo.¹⁵

- ▶ Hermafroditismo no clasificado en otra parte (Q56.0).
- ▶ Pseudohermafroditismo masculino, no clasificado en otra parte (Q56.1).
- ▶ Pseudohermafroditismo femenino, no clasificado en otra parte (Q56.2).
- ▶ Pseudohermafroditismo no especificado (Q56.3).
- ▶ Sexo indeterminado, no especificado (Q56.4).

FIGURA 18 – Sexo indeterminado y pseudohermafroditismo (Q56)¹⁷



4.8 Síndrome de Down

El síndrome de Down es una afección de origen genético que conlleva una serie de signos clínicos detectables durante el periodo prenatal, el nacimiento o después del mismo. Se asocia a una edad materna avanzada.

Durante la atención prenatal, algunas características observadas en la ecografía obstétrica del primer y segundo trimestre pueden indicar que el feto tiene el síndrome de Down. En el primer trimestre, los signos incluyen un aumento de la translucencia nucal, ausencia o hipoplasia del hueso nasal y alteraciones del flujo sanguíneo en el ductus

venoso y la válvula tricúspide. En el segundo trimestre, destaca la presencia de otras anomalías, como la cardiopatía y la estenosis duodenal, la braquicefalia (aplanamiento del diámetro anteroposterior del cráneo), el acortamiento del fémur o la curvatura medial del quinto dedo (clinodactilia).⁶

Síndrome de Down (Q90)

Condición de origen genético que consiste en la presencia de tres copias del cromosoma 21.⁶

- ▶ Trisomía 21, sin disyunción meiótica (Q90.0).
- ▶ Trisomía 21, mosaicismo (sin disyunción mitótica) (Q90.1).
- ▶ Trisomía 21, translocación (Q90.2).
- ▶ Síndrome de Down no especificado (Q90.9).

FIGURA 19 Síndrome de Down (Q90) – ilustración de los signos clínicos (A); foto de un caso con signos faciales clínicos (B); foto de un caso con manos pequeñas, braquidactilia y pliegue de transición palmar (C)^{6,16}



5

HERRAMIENTAS DE APOYO AL DIAGNÓSTICO DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS EN NACIDO VIVO

Además de controlar los nuevos casos de anomalías congénitas y su distribución espacial, la vigilancia de las anomalías congénitas tiene como objetivo ayudar a la prevención de estas anomalías y a la derivación oportuna de las personas afectadas a los servicios de atención.

El diagnóstico y la notificación de las anomalías congénitas en los sistemas de información oficiales destacan como componentes fundamentales del proceso de vigilancia. Sin embargo, se sabe que el diagnóstico de diversos tipos de anomalías congénitas requiere conocimientos especializados y, en algunos lugares, los recursos humanos y tecnológicos son limitados.⁶

Para facilitar el diagnóstico de las anomalías congénitas al nacer, así como su codificación, se han desarrollado algunos instrumentos por parte de equipos de expertos en este campo. Entre ellos, destacan el Atlas de Anomalías Congénitas elaborado por el Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (Eclamc), el Manual de referencia rápida de anomalías congénitas e infecciones seleccionadas elaborado por la Organización Mundial de la Salud (OMS), y la aplicación *Global Birth Defects*, preparada por el Comité Internacional de Herramientas de Vigilancia de Anomalías Congénitas, compuesto por miembros de Europa, América Latina, África, Asia y Estados Unidos, en respuesta a la epidemia del virus del Zika en América Latina.

El Atlas de Anomalías Congénitas de Eclamc está disponible en la siguiente dirección de Internet: <https://bit.ly/3EZeMjA>. En este sitio, el profesional sanitario puede buscar por el nombre de la anomalía, la región del cuerpo o el código de la 10^a revisión de la Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y Problemas de Salud (CIE-10) para obtener una descripción más detallada, así como imágenes de la anomalía.¹⁷

El Manual de referencia rápida de la OMS sobre anomalías e infecciones congénitas seleccionadas está disponible en <https://bit.ly/3s3qZPc>. Sirve como herramienta complementaria para la vigilancia de las anomalías congénitas, con información para los gestores de los programas de vigilancia y los trabajadores sanitarios de primera línea que diagnostican las anomalías congénitas y las infecciones. Este documento está siendo traducido al portugués por el Ministerio de la Salud de Brasil.¹⁶

Global Birth Defects es una aplicación que está disponible para su descarga en las tiendas de Apple y Google Play. Contiene una descripción y fotos ilustrativas de casi 100 anomalías congénitas, así como un vídeo sobre el cribado de los recién nacidos, proporcionado por la Organización Mundial de la Salud. Tras descargar la aplicación, es necesario registrarse con un código. Este código determina qué versión de la aplicación estará disponible para su uso. Para acceder a la versión básica, utilice el código **XJNL**.⁶

6

NOTIFICACIÓN DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS

La notificación de las anomalías congénitas detectadas en los nacidos vivos debe realizarse a través de la Declaración de Nacimiento Vivo (DNV). La DNV es el documento estándar del Sistema de Información de Nacimientos Vivos (Sinasc) utilizado para la vigilancia de estas condiciones en Brasil.¹⁴

Si se detectan una o más anomalías congénitas en el nacido vivo, el profesional sanitario responsable de la exploración física deberá cumplimentar los bloques I y VI del DNV. En el bloque I, campo 6 - ¿Se ha detectado alguna anomalía congénita? (Figura 20), el profesional debe marcar con una "X" la casilla Sí.

A continuación, en el Bloque VI, denominado "Anomalía congénita" – Campo 41 (Figura 21), el profesional debe describir detalladamente todas las anomalías congénitas identificadas, sin intentar agruparlas en síndromes ni codificarlas. La codificación de las anomalías congénitas descritas en el DNV es realizada posteriormente por codificadores profesionales.¹⁴

FIGURA 20 Bloque I de la Declaración de Nacimiento Vivo¹⁴

Bloque I – Identificación del recién nacido	
Este bloque está destinado a recoger información inherente al nacimiento en vivo.	
1 Nombre del recién nacido	
2 Fecha y hora de nacimiento	
Fecha	Hora : <input type="text"/>
3 Sexo	
<input type="checkbox"/> M - Masculino <input type="checkbox"/> F - Femenino <input type="checkbox"/> I - Ignorado	
4 Peso al nacer	
en gramos	<input type="text"/> 1er minuto <input type="text"/> 5º minuto
5 Índice Apgar	
6 ¿Detectó alguna anomalía congénita?	
En caso afirmativo, utilice el bloque de anomalías congénitas para describirlas	
<input type="checkbox"/> Sí <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Ignorar	

FIGURA 21 Bloque VI de la Declaración de Nacimiento Vivo¹⁴

Bloque VI – Anomalía congénita

Este bloque, con un solo campo y de carácter descriptivo, se cumplimentará cuando se rellene el campo 6 del bloque I - opción "1. Sí". Informará de las anomalías congénitas comprobadas por el responsable del parto.

➡ Describir todas las anomalías congénitas observadas

A la hora de llenar el DNV, se recomienda que el profesional sanitario priorice un lenguaje sencillo y fácil de entender para evitar errores de nomenclatura:⁶

- ▶ Para el registro de los **defectos del tubo neural**, se describe la localización del defecto a lo largo del neuroeje y si es de tipo abierto o cerrado. También deben incluirse las anomalías menores, como las fosas sacras, la pilificación inusual y las alteraciones de la piel.
- ▶ Para el registro de la **microcefalia**, debe describirse una circunferenciacefálica inferior a tres desviaciones estándar por debajo de la media para la edad y el sexo según Intergrowth-21 (microcefalia grave). Cuando haya otras malformaciones, deben registrarse completamente.
- ▶ Para el registro de las **fisuras orales**, se debe describir el tipo de hendidura, la lateralidad, así como las anomalías asociadas.
- ▶ Para el registro de las **cardiopatías congénitas**, deben describirse los hallazgos clínicos identificados y los resultados de las pruebas realizadas durante el periodo prenatal.
- ▶ Para registrar los **defectos de la pared abdominal**, se debe describir la relación con el cordón umbilical, el lado de la anomalía, la longitud en centímetros, si la anomalía está cubierta por membranas, si hay un órgano eviscerado, así como la presencia de otras anomalías congénitas.
- ▶ Para el registro de los **defectos de las extremidades**, debe describirse el tipo de anomalía, en qué extremidad o extremidades está presente, si es unilateral o bilateral, simétrica o asimétrica, si está aislada o asociada a otras anomalías.
- ▶ Para el registro de los **defectos de los órganos genitales**, deben describirse detalladamente los hallazgos clínicos, y se requiere especial atención también al llenar el sexo del nacido vivo.
- ▶ Durante el registro del **síndrome de Down**, también debe describirse la presencia de otras anomalías congénitas, si están presentes.

7

PREVENCIÓN DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS

Durante la atención prenatal, el profesional sanitario que acompaña a la mujer embarazada debe aconsejarle sobre las medidas que puede adoptar para garantizar su salud, así como la del feto en desarrollo. Estos incluyen:¹⁴

- ▶ Atención prenatal regular para la evaluación periódica de la salud de la mujer embarazada y del feto.
- ▶ Nutrición adecuada y suplemento periconcepcional de ácido fólico y vitamina B12.
- ▶ Control del sobre peso y ejercicio físico regular.
- ▶ Control y tratamiento de enfermedades maternas como la hipertensión, la diabetes mellitus, la epilepsia, el hipotiroidismo y el SIDA, entre otras.
- ▶ Prevención de la posible exposición a agentes teratogénicos, especialmente el consumo de alcohol y tabaco durante el embarazo.

Considerando la exposición gestacional a los agentes teratogénicos, que son aquellos capaces de comprometer el desarrollo del feto y causar anomalías congénitas, el cuadro 3 destaca los principales.

TABLA 3 Principales factores de riesgo de anomalías congénitas en humanos^{6,18,19}

AGENTE	ANOMALÍAS CONGÉNITAS ASOCIADAS	
Condiciones maternas	Diabetes mellitus	Defectos cardiovasculares, defectos de cierre del tubo neural, defectos del sistema nervioso central, macrosomía, defectos esqueléticos y displasia caudal
	Deficiencia de ácido fólico	Defectos del cierre del tubo neural
	Deficiencia de yodo	Hipotiroidismo congénito, daño neurológico (deterioro cognitivo e intelectual)
	Obesidad severa	Defectos del cierre del tubo neural
	Hipertermia	Defectos del cierre del tubo neural
Agentes biológicos	Sífilis	Coreoretinitis, discapacidad intelectual, osteocondritis, ictericia, hepatoesplenomegalia, retraso del crecimiento intrauterino, sordera e hidrocefalia
	Toxoplasmosis	Microcefalia, coriorretinitis, discapacidad intelectual, ventriculomegalia, hidrocefalia, hepatoesplenomegalia y epilepsia
	Rubéola	Anomalías cardíacas, sordera, cataratas, microftalmia y otras anomalías oculares, discapacidad intelectual, microcefalia, parálisis cerebral y retraso del crecimiento intrauterino
	Citomegalovirus	Sordera neurosensorial, crisis epilépticas, ictericia, hepatoesplenomegalia, retraso del crecimiento intrauterino y microcefalia
	Herpes simplex	Microcefalia, hidrocefalia y otras alteraciones del sistema nervioso central, alteraciones auditivas, alteraciones visuales (coriorretinitis y cataratas), hepatomegalia, miocarditis, lesiones cutáneas (petequias, púrpura y vesículas hemorrágicas) y lesiones óseas
	ZIKV	Microcefalia, calcificaciones intracraneales, ventriculomegalia, hipoplasia del córtex, lisencefalia, entre otras anomalías cerebrales disruptivas y dismorfismos faciales. Artrogríposis, alteraciones del desarrollo ocular, auditivo, endocrino y neuropsicomotor.
	VIH	Restricción del crecimiento intrauterino, microcefalia postnatal.

continua

continuación

AGENTE	ANOMALÍAS CONGÉNITAS ASOCIADAS
Agentes químicos – drogas y medicamentos	Alcohol
	Tabaquismo
	Cocaína
	Ácido valproico
	Andrógenos
	Carbamazepina
	Dietilbestrol
	Fenitoína
	Inhibidores de la enzima convertidora de la angiotensina (IECA)

continua

conclusión

AGENTE	ANOMALÍAS CONGÉNITAS ASOCIADAS	
Agentes químicos - drogas y medicamentos	Litio	Anomalías cardiovasculares
	Metotrexato	Defectos del cierre del tubo neural, hidrocefalia y anomalías esqueléticas
	Misoprostol	Anomalías neurológicas (parálisis facial congénita, otras parálisis craneales), defectos de reducción de las extremidades (tipo amputación), pie zambo
	Retinoides	Microtia, anomalías cardíacas y del sistema nervioso central
	Talidomida	Focomelia y otros defectos de reducción de las extremidades, microftalmia, microtia, anomalías cardíacas y agenesia renal
	Tetraciclina	Anomalías del esmalte dental
	Warfarina	Anomalías oculares, hipoplasia nasal, anomalías del sistema nervioso central
Otros agentes físicos y químicos	Radiación ionizante (dosis superiores a 5Sv)	Microcefalia, discapacidad intelectual, anomalías esqueléticas y retraso del crecimiento intrauterino
	Mercurio	Anomalías del sistema nervioso central
	Plomo	Prematuridad, anomalías cardíacas y de las extremidades
	Bifenilos policlorados	Restricción del crecimiento intrauterino

8

CONSIDERACIONES FINALES

Las anomalías congénitas representan un importante problema de salud pública, y muchas de ellas tienen un impacto significativo en la calidad de vida de las personas o incluso en su supervivencia. Por lo tanto, el diagnóstico precoz de estos trastornos, ya sea en el periodo prenatal o en el momento del nacimiento, es esencial para remitir a estas personas a los tratamientos e intervenciones adecuados y oportunos.

El diagnóstico de las anomalías congénitas en la atención prenatal representa una estrategia de prevención secundaria, cuando es factible, ya que permite adoptar rápidamente medidas de intervención, así como la derivación de la embarazada a los servicios de referencia. Asimismo, el diagnóstico de las anomalías congénitas al nacer, una estrategia de prevención terciaria, permite adoptar medidas de intervención, tratamiento y asistencia a los nacidos vivos afectados.

En este contexto, la presente Guía se ha elaborado para ayudar a los profesionales de la salud implicados en el diagnóstico de las anomalías congénitas en la atención prenatal y en el momento del nacimiento, ya que el diagnóstico es el primer paso para el establecimiento de una vigilancia nacional adecuada, así como para la atención primaria de las personas.

Cabe destacar que esta acción es una de las tantas que ha desarrollado la Secretaría de Vigilancia de la Salud, con el fin de fortalecer la notificación de anomalías congénitas en el Sistema de Información sobre Nacidos Vivos, que es obligatorio en el Brasil desde 2018.

REFERENCIAS

- 1 WORLD HEALTH ORGANIZATION. **Congenital anomalies.** c2022. Disponible en: https://www.who.int/health-topics/congenital-anomalies#tab=tab_1. Accedido el: 29 abr. 2022.
- 2 BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Vigilância em Saúde. Departamento de Análise em Saúde e Vigilância de Doenças não Transmissíveis. **Saúde Brasil 2019: uma análise da situação de saúde com enfoque nas doenças imunopreveníveis e na imunização.** Brasília, DF: MS, 2019. Disponible en: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/saude_brasil_2019_analise_situacao.pdf. Accedido el: 29 abr. 2022.
- 3 BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Vigilância em Saúde. Anomalias congênitas no Brasil, 2010 a 2019: análise de um grupo prioritário para a vigilância ao nascimento. **Boletim Epidemiológico**, Brasília, DF, v. 52, n. 6, p. 1-13, fev. 2021.
- 4 BRASIL. **Lei n.º 13.685, de 25 de junho de 2018.** Altera a Lei n.º 12.732, de 22 de novembro de 2012, para estabelecer a notificação compulsória de agravos e eventos em saúde relacionados às neoplasias, e a Lei n.º 12.662, de 5 de junho de 2012, para estabelecer a notificação compulsória de malformações congênitas. Brasília, DF, 2018. Disponible en: http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2015-2018/2018/lei/_L13685.htm. Accedido el: 29 abr. 2022.
- 5 CARDOSO-DOS-SANTOS, A. C. et al. Lista de anomalias congênitas prioritárias para vigilância no âmbito do sistema de informações sobre nascidos vivos do Brasil. **Epidemiologia e Serviços de Saúde**, Brasília, DF. v. 30, n. 1, p. 1-9, 2021.
- 6 BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Vigilância em Saúde. Departamento de Análise em Saúde e Vigilância de Doenças Não Transmissíveis. **Saúde Brasil 2020/2021: anomalias congênitas prioritárias para vigilância ao nascimento.** Brasília, DF: MS, 2021. Disponible en: https://www.gov.br/saude/pt-br/centrais-de-conteudo/publicacoes/publicacoes-svs/analise-de-situacao-de-saude/saudebrasil_anomalias-congenitas_26out21.pdf/view. Accedido el: 29 abr. 2022.
- 7 WORLD HEALTH ORGANIZATION. **Classificação Internacional de Doenças e Problemas Relacionados à Saúde CID-10: 10ª revisão.** 10th ed. São Paulo: Editora da Universidade de São Paulo, 2009.

- 8 BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. **Atenção à saúde do recém-nascido**: guia para os profissionais de saúde. 2. ed. Brasília, DF: MS, 2012. Disponible en: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/atencao_saude_recem_nascido_profissionais_v1.pdf. Accedido el: 29 abr. 2022.
- 9 BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Básica. **Atenção ao pré-natal de baixo risco**. Brasília, DF: MS, 2013. (Cadernos de Atenção Básica, n. 32). Disponible en: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/cadernos_atencao_basica_32_prenatal.pdf. Accedido el: 29 abr. 2022.
- 10 CORDIER, S. et al. Maternal occupational exposure and congenital malformations. **Scandinavian Journal of Work, Environment & Health**, v. 18, n. 1, p. 11-17, 1992.
- 11 KALLIORA, C. et al. Association of pesticide exposure with human congenital abnormalities. HHS Public Access. **Toxicology and Applied Pharmacology**, New York, v. 346, p. 58-75, 2018.
- 12 SPINDER, N. et al. Congenital anomalies in the offspring of occupationally exposed mothers: a systematic review and meta-analysis of studies using expert assessment for occupational exposures. **Human Reproduction**, Oxford, v. 34, n. 5, p. 903-919, 2019.
- 13 BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. **Gestação de alto risco**: manual técnico. 5. ed. Brasília, DF: MS, 2010. Disponible en: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/gestacao_alto_risco.pdf. Accedido el: 29 abr. 2022.
- 14 BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Vigilância em Saúde. Departamento de Articulação Estratégica de Vigilância em Saúde. **Guia de vigilância em saúde**. 5. ed. Brasília, DF: MS, 2021. Disponible en: https://www.gov.br/saude/pt-br/centrais-de-conteudo/publicacoes/publicacoes-svs/vigilancia/guia-de-vigilanciaem-saude_5ed_21nov21_isbn5.pdf. Accedido el: 29 abr. 2022.
- 15 SÃO PAULO. Prefeitura. Secretaria Municipal da Saúde. **Manual de aperfeiçoamento no diagnóstico de anomalias congênitas**. São Paulo: SMS, 2012. Disponible en: https://www.prefeitura.sp.gov.br/cidade/secretarias/upload/saude/arquivos/sinasc/SINASC_ManualAnomaliasCongenitas_2012.pdf. Accedido el: 29 abr. 2022.
- 16 WORLD HEALTH ORGANIZATION. International Clearinghouse for Birth Defects. **Birth defects surveillance**: quick reference handbook of selected congenital anomalies and infections. [S. l.]: WHO, 2020. 96 p. Disponible en: <https://www.who.int/publications/i/item/9789240015418>. Accedido el: 29 abr. 2022.

- 17 ESTUDIO COLABORATIVO LATINOAMERICANO DE MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS (ECLAMC). [2021]. **Atlas**: malformações congênitas. Disponible en: <http://pt.atlaseclamc.org/>. Accedido el: 29 abr. 2022.
- 18 NEU, N. et al. Infections. **Clinics in Perinatology**, New York, v. 42, n. 1, p. 77-103, 2015.
- 19 HEGDE, A. et al. Fetal Hydantoin Syndrome. **Journal of Pediatrics**, St. Louis, MO, v. 188, p. 304, 2017.

ANEXOS

Anexo A | Principales evaluaciones recomendadas para identificar las principales anomalías congénitas durante la exploración física del recién nacido



Fuente: los autores. Fotografía Freepik.

Anexo B | Anomalías congénitas



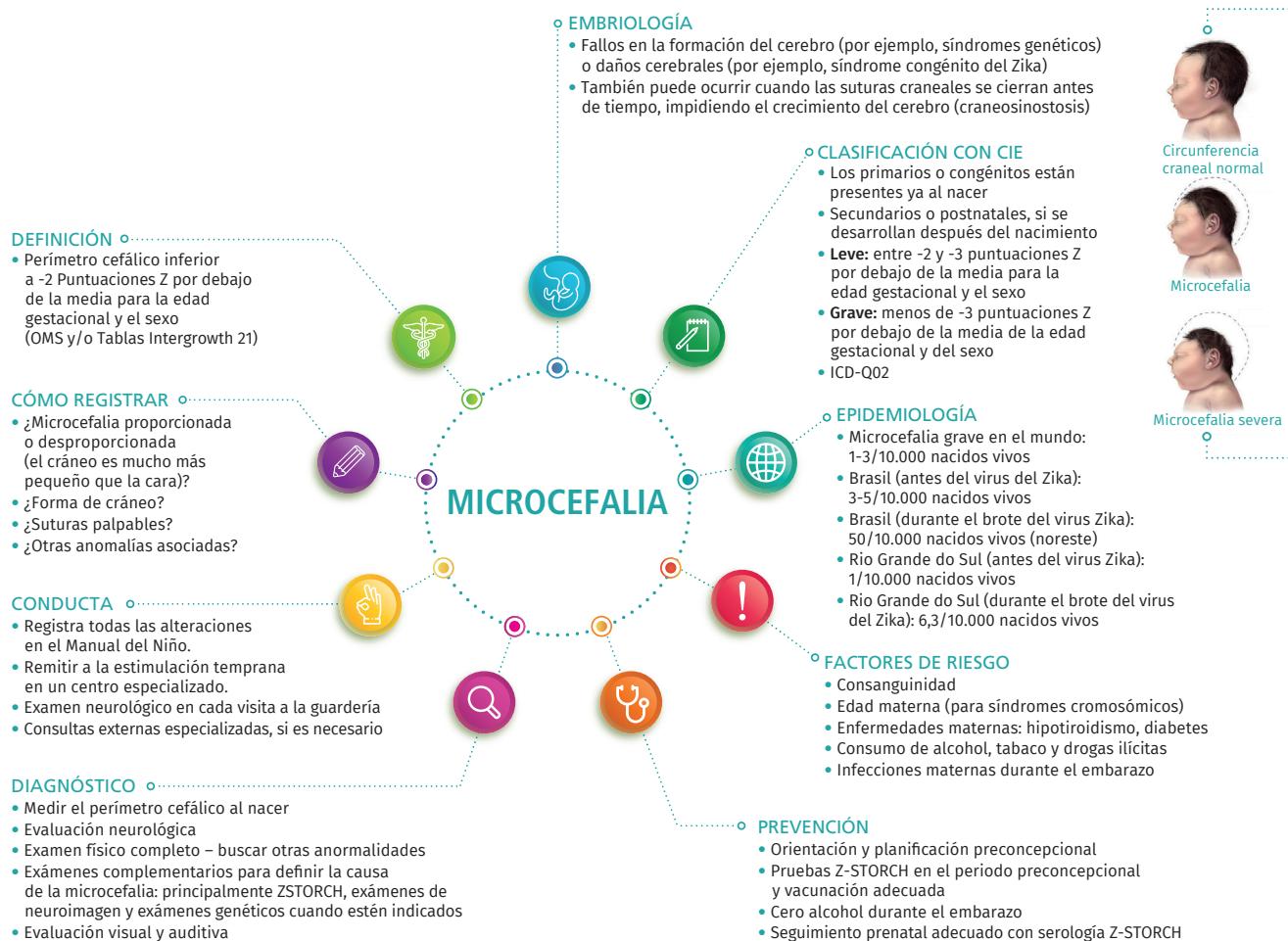
Fuente: adaptado de BRASIL. Ministerio de la Salud de Brasil. Secretaría de Vigilancia en Salud. Departamento de Análisis y Vigilancia Sanitaria de Enfermedades No Transmisibles. *Saúde Brasil 2020/2021: anomalías congénitas prioritarias para vigilância ao nascimento*. Brasília, DF: MS, 2021.

Anexo C | Defectos de cierre del tubo neural



Fuente: adaptado de BRASIL. Ministerio de la Salud de Brasil. Secretaría de Vigilancia en Salud. Departamento de Análisis y Vigilancia Sanitaria de Enfermedades No Transmisibles. *Saúde Brasil 2020/2021: anomalías congénitas prioritárias para vigilância ao nascimento*. Brasília, DF: MS, 2021.

Anexo D | Microcefalia



Fuente: adaptado de BRASIL. Ministerio de la Salud de Brasil. Secretaría de Vigilancia en Salud. Departamento de Análisis y Vigilancia Sanitaria de Enfermedades No Transmisibles. *Saúde Brasil 2020/2021: anomalias congénitas prioritárias para vigilância ao nascimento*. Brasília, DF: MS, 2021.

Anexo E | Fisuras orales



Fuente: adaptado de BRASIL. Ministerio de la Salud de Brasil. Secretaría de Vigilancia en Salud. Departamento de Análisis y Vigilancia Sanitaria de Enfermedades No Transmisibles. *Saúde Brasil 2020/2021: anomalias congénitas prioritárias para vigilância ao nascimento*. Brasília, DF: MS, 2021.

Anexo F | Cardiopatías congénitas – parte 1

DEFINICIÓN

- **Cardiopatía congénita crítica:** muerte o intervención en los primeros 28 días de vida
- **Cardiopatía congénita grave:** muerte o intervención durante el primer año de vida
- **Cardiopatía congénita significativa:** hallazgos que persisten durante más de 6 meses de edad, que necesitan tratamiento y que no pueden clasificarse en las anteriores

EMBRIOLOGÍA

- Primer órgano que funciona en el embrión a partir de la cuarta semana
- A los 18 días comienza la formación del tubo cardíaco evolucionando hacia el plegado, la septación del corazón y la formación de la aorta y la arteria pulmonar

CLASIFICACIÓN CON CIE

- CÁMARAS DEL CORAZÓN
 - Síndrome del corazón derecho hipoplásico Q22.6
 - Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico Q23.4
- VASOS
 - Coartación aórtica Q25.1
 - Atresia aórtica Q25.2
 - Estenosis aórtica Q25.3
 - Tetralogía de Fallot Q21.3
 - Atresia de la válvula pulmonar Q22.0
 - Estenosis congénita de la válvula pulmonar Q22.1
 - Atresia de la arteria pulmonar Q22.5
 - Estenosis de la arteria pulmonar Q25.6
 - Otras malformaciones congénitas de las grandes arterias Q25.8
 - Malformación congénita no especificada de las grandes arterias Q25.9
- COMUNICACIÓN ENTRE LAS CÁMARAS CARDIÁCAS
 - Comunicación interventricular Q21.0
 - Comunicación interatrial Q21.1
 - Comunicación auriculoventricular Q21.2

Fuente: adaptado de BRASIL. Ministerio de la Salud de Brasil. Secretaría de Vigilancia en Salud. Departamento de Análisis y Vigilancia Sanitaria de Enfermedades No Transmisibles. *Saúde Brasil 2020/2021: anomalias congénitas prioritárias para vigilância ao nascimento*. Brasília, DF: MS, 2021.

Anexo G | Cardiopatías congénitas – parte 2

CONDUCTA

- Si se trata de un diagnóstico prenatal: remitir a centros especializados
- Si el diagnóstico es postnatal: remitir a los centros de referencia con UCI neonatal
- Si se sospecha fuertemente de cardiopatías dependientes de los conductos son urgencias relativas
 - disminuir y quitar el oxígeno si es posible
 - administrar prostaglandina
 - solicitar ecocardiograma

DIAGNÓSTICO POSTNATAL

- Examen físico al nacer
- Soplar
- Señales de problemas en el lado derecho
 - cianosis
 - hepatomegalia
 - edema de los miembros inferiores
 - dificultad respiratoria, gemidos
- Signos de malestar en el lado izquierdo
 - taquipnea
 - precordial hiperdinámico, ritmo de galope
 - ruidos cardíacos
 - pulsos diferenciales y presión
 - choque
- Prueba del corazoncito (cribado por pulsioximetría): debe realizarse en todo recién nacido con edad gestacional >34 semanas, antes del alta de la Unidad Neonatal, para detectar cardiopatías críticas dependientes del ductus arterioso.
- Examen de diagnóstico por imagen ecocardiografía
- Evaluar las anomalías extracardíacas
- Detección de cardiopatías en recién nacidos con síndromes (por ejemplo, síndrome de Down)

EPIDEMIOLOGÍA

- Incidencia 6 a 12/1.000 nacidos vivos
- En la vida fetal, la incidencia es hasta cinco veces mayor
- El 50% de los casos presentan una repercusión hemodinámica temprana

FACTORES DE RIESGO

- Factores maternos
 - Enfermedades como la diabetes, el lupus eritematoso sistémico y otras colagenosis, infecciones víricas o parásitarias
 - Uso de medicamentos (indometacina, aspirina, antiinflamatorios) y sustancias (alcohol, tabaco, drogas)
 - Edad avanzada
- Antecedentes de pérdidas fetales previas
- Anomalías cromosómicas
- Si se identifican factores de riesgo durante la atención prenatal:
 - Acceso a la ecografía morfológica
 - Acceso a la ecocardiografía fetal a partir de las 20 semanas
- Predictores de anomalías cardíacas en la ecografía obstétrica
 - Aumento de la translucencia nucal en el primer trimestre
 - Anomalías extracardíacas
 - Retraso del crecimiento intrauterino
 - Oligodramnios o polihidramnios
 - Hidropsia fetal no inmunológica
 - Anomalías del ritmo cardíaco

Fuente: adaptado de BRASIL. Ministerio de la Salud de Brasil. Secretaría de Vigilancia en Salud. Departamento de Análisis y Vigilancia Sanitaria de Enfermedades No Transmisibles. *Saúde Brasil 2020/2021: anomalias congénitas prioritárias para vigilância ao nascimento*. Brasília, DF: MS, 2021.

Anexo H | Defectos de la pared abdominal

DEFINICIÓN

- **Exonfalia (onfalocele):** defecto de cierre de la pared abdominal a través del anillo umbilical del intestino, que contiene asas intestinales u otros órganos abdominales, cubiertos por una membrana (intacta o no).
- **Gastrosquisis:** defecto de continuidad de la pared abdominal anterior paraumbilical con exposición de las asas intestinales no envueltas en membrana

CÓMO REGISTRAR

- Exonfalia o onfalocele (registrar también las anomalías asociadas)
- Gastrosquisis (registro de lateralidad derecha o izquierda)

CONDUTA

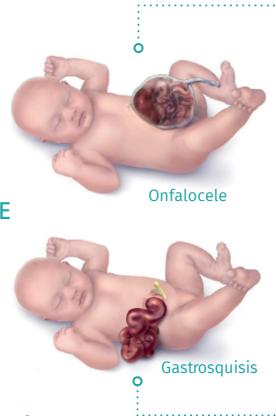
- Proteger las asas intestinales y el contenido del saco herniado
- Cribado de malformaciones asociadas (para el onfalocele)
- Remitir al servicio de referencia de cirugía pediátrica

DIAGNÓSTICO

- **Prenatal:** mediante ecografía obstétrica
- **Postnatal:** examen físico del nacido vivo

EMBRILOGÍA

- La pared abdominal debe estar cerrada a las 12 semanas de edad gestacional



CLASIFICACIÓN CON CIE

- **Exonfalia:** Q79.2
- **Gastrosquisis:** Q79.3

EPIDEMIOLOGÍA

- **Onfalocele:**
1 por cada 4-10.000 nacidos vivos
- **Gastrosquisis:**
1 por cada 2.000 nacidos vivos

FACTORES DE RIESGO

- **Onfalocele:** síndromes genéticos, principalmente cromosómicos, como las trisomías 13, 18 y 21
- **Gastrosquisis:** edad materna temprana

PREVENCIÓN

- Se recomienda la planificación familiar

Fuente: adaptado de BRASIL. Ministerio de la Salud de Brasil. Secretaría de Vigilancia en Salud. Departamento de Análisis y Vigilancia Sanitaria de Enfermedades No Transmisibles. *Saúde Brasil 2020/2021: anomalías congénitas prioritárias para vigilância ao nascimento*. Brasília, DF: MS, 2021.

Anexo I | Defectos de las extremidades



Fuente: adaptado de BRASIL. Ministerio de la Salud de Brasil. Secretaría de Vigilancia en Salud. Departamento de Análisis y Vigilancia Sanitaria de Enfermedades No Transmisibles. *Saúde Brasil 2020/2021: anomalías congénitas prioritarias para vigilância ao nascimento*. Brasilia, DF: MS, 2021.

Anexo J | Defectos de los órganos genitales

DEFINICIÓN

- Las anomalías genitales, cuyas causas más importantes son los trastornos/diferencias de la diferenciación sexual, se caracterizan por órganos genitales indiferenciados o atípicos (externos/internos). Evite el uso de la ambigüedad

CÓMO REGISTRAR

- Genitales indiferenciados/atípicos
- Genitales aparentemente femeninos: agrandamiento del clítoris (> 6 mm de diámetro y > 9 mm de longitud), fusión labial posterior o masa inguinal/labial
- Genitales masculinos aparentes: con criptorquidia bilateral, micropene, hipospadias perineal aislada o hipospadias peneana con criptorquidia

CONDUCTA

- En caso de sospecha, máximo cuidado en el diagnóstico adecuado y la protección del niño y la familia
- Cuando sea posible, el registro civil debe posponerse hasta la determinación del sexo (la participación de la familia es obligatoria)
- Derivación inmediata a centros especializados

DIAGNÓSTICO

- Prenatal:** ecografía obstétrica morfológica
- Al nacer:** examen físico del nacido vivo

EMBIOLOGÍA

- Un proceso que comienza en la fecundación, depende de una compleja red de genes, de una constitución cromosómica normal y evoluciona a lo largo de las últimas semanas de la gestación



ANOMALÍAS GENITALES

CLASIFICACIÓN CON CIE

- Malformaciones congénitas de ovarios, trompas de Falopio y ligamentos anchos (Q50)
- Malformaciones del útero y del cuello uterino (Q51)
- Otras malformaciones congénitas de los genitales femeninos (Q52)
- Testículos no descendidos (Q53)
- Hipospadias (Q54)
- Otras malformaciones congénitas de los genitales masculinos (Q55)
- Sexo indeterminado y pseudohermafroditismo (términos no utilizados) (P56)

EPIDEMIOLOGÍA

- Anomalía genital 1 por cada 300 nacimientos
- Genitales indiferenciados 1 por cada 4.500 nacimientos

FACTORES DE RIESGO

- Antecedentes familiares de DSD
- Enfermedad materna virilizante
- Uso de fármacos por parte de la madre: testosterona y derivados, agentes progestacionales, diversos fármacos para prevenir el aborto o clomifeno, tamoxifeno, dietilbestrol

PREVENCIÓN

- Evitar la automedicación
- Cribado de tumores productores de andrógenos
- Asesoramiento genético para la DSD

Fuente: adaptado de BRASIL. Ministerio de la Salud de Brasil. Secretaría de Vigilancia en Salud. Departamento de Análisis y Vigilancia Sanitaria de Enfermedades No Transmisibles. *Saúde Brasil 2020/2021: anomalias congénitas prioritárias para vigilância ao nascimento*. Brasília, DF: MS, 2021.

Anexo K | Síndrome de Down



Fuente: adaptado de BRASIL. Ministerio de la Salud de Brasil. Secretaría de Vigilancia en Salud. Departamento de Análisis y Vigilancia Sanitaria de Enfermedades No Transmisibles. *Saúde Brasil 2020/2021: anomalias congénitas prioritárias para vigilância ao nascimento*. Brasília, DF: MS, 2021.



Díganos lo que piensa de esta publicación.
PULSE AQUÍ y responda a la encuesta.

