

VIGILANCIA DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS

MANUAL DE REFERENCIA RÁPIDA DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS E INFECCIONES SELECCIONADAS



Organización
Mundial de la Salud



International Clearinghouse for Birth Defects
Surveillance and Research

Vigilancia de anomalías congénitas: manual de referencia rápida de anomalías congénitas e infecciones seleccionadas [Birth defects surveillance: quick reference handbook of selected congenital anomalies and infections]

ISBN 978-92-4-005682-4 (versión electrónica)

ISBN 978-92-4-005683-1 (versión impresa)

© Organización Mundial de la Salud 2022

Algunos derechos reservados. Esta obra está disponible en virtud de la licencia 3.0 OIG Reconocimiento-NoComercial-CompartirIgual de Creative Commons (CC BY-NC-SA 3.0 IGO; <https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/3.0/igo>).

Con arreglo a las condiciones de la licencia, se permite copiar, redistribuir y adaptar la obra para fines no comerciales, siempre que se cite correctamente, como se indica a continuación. En ningún uso que se haga de esta obra debe darse a entender que la OMS refrenda una organización, productos o servicios específicos. No está permitido utilizar el logotipo de la OMS. En caso de adaptación, debe concederse a la obra resultante la misma licencia o una licencia equivalente de Creative Commons. Si la obra se traduce, debe añadirse la siguiente nota de descargo junto con la forma de cita propuesta: «La presente traducción no es obra de la Organización Mundial de la Salud (OMS). La OMS no se hace responsable del contenido ni de la exactitud de la traducción. La edición original en inglés será el texto auténtico y vinculante».

Toda mediación relativa a las controversias que se deriven con respecto a la licencia se llevará a cabo de conformidad con el Reglamento de Mediación de la Organización Mundial de la Propiedad Intelectual (<https://www.wipo.int/amc/es/mediation/rules>).

Forma de cita propuesta. Vigilancia de anomalías congénitas: manual de referencia rápida de anomalías congénitas e infecciones seleccionadas [Birth defects surveillance: quick reference handbook of selected congenital anomalies and infections]. Ginebra: Organización Mundial de la Salud; 2022. Licencia: [CC BY-NC-SA 3.0 IGO](https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/3.0/igo).

Catalogación (CIP). Puede consultarse en <http://apps.who.int/iris>.

Ventas, derechos y licencias. Para comprar publicaciones de la OMS, véase <http://apps.who.int/bookorders>. Para presentar solicitudes de uso comercial y consultas sobre derechos y licencias, véase <https://www.who.int/es/copyright>.

Materiales de terceros. Si se desea reutilizar material contenido en esta obra que sea propiedad de terceros, por ejemplo cuadros, figuras o imágenes, corresponde al usuario determinar si se necesita autorización para tal reutilización y obtener la autorización del titular del derecho de autor. Recae exclusivamente sobre el usuario el riesgo de que se deriven reclamaciones de la infracción de los derechos de uso de un elemento que sea propiedad de terceros.

Notas de descargo generales. Las denominaciones empleadas en esta publicación y la forma en que aparecen presentados los datos que contiene no implican, por parte de la OMS, juicio alguno sobre la condición jurídica de países, territorios, ciudades o zonas, o de sus autoridades, ni respecto del trazado de sus fronteras o límites. Las líneas discontinuas en los mapas representan de manera aproximada fronteras respecto de las cuales puede que no haya pleno acuerdo.

La mención de determinadas sociedades mercantiles o de nombres comerciales de ciertos productos no implica que la OMS los apruebe o recomiende con preferencia a otros análogos. Salvo error u omisión, las denominaciones de productos patentados llevan letra inicial mayúscula.

La OMS ha adoptado todas las precauciones razonables para verificar la información que figura en la presente publicación, no obstante lo cual, el material publicado se distribuye sin garantía de ningún tipo, ni explícita ni implícita. El lector es responsable de la interpretación y el uso que haga de ese material, y en ningún caso la OMS podrá ser considerada responsable de daño alguno causado por su utilización.

El contenido de esta publicación es responsabilidad exclusiva de los colaboradores y no necesariamente representan los puntos de vista oficiales del Gobierno de los Estados Unidos. Los colaboradores son los responsables únicos de los puntos de vista expresados en esta publicación y estos no necesariamente representan las decisiones o políticas de los Centros para el Control y Prevención de Enfermedades.

La marca «CDC» es propiedad del Departamento de Salud y Servicios Humanos (HHS) de los Estados Unidos y se usa con permiso. El uso de este logotipo no constituye la aprobación por parte del HHS o de los CDC de ningún producto, servicio o empresa en particular.

VIGILANCIA DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS

**MANUAL DE REFERENCIA RÁPIDA
DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS E
INFECCIONES SELECCIONADAS**

Agradecimientos

El Manual de referencia rápida de anomalías congénitas seleccionadas es un esfuerzo colaborativo entre la Organización Mundial de la Salud (OMS), el Centro Nacional de Defectos Congénitos y Discapacidades del Desarrollo (NCBDDD) de los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC) de los Estados Unidos y la Organización Internacional de Vigilancia e Investigación de los Defectos Congénitos (ICBDSR).

Para su aporte técnico en la preparación de este manual de referencia rápida, nos gustaría reconocer al personal del NCBDDD, la ICBDSR y la OMS, en particular a las siguientes personas (en orden alfabético): Sr. James K Archer, Dr. José F Arena, Dr. Alejandro Azofeifa, Dr. Robert J Berry, Dr. Jan Ties Boerma, Dr. Lorenzo Botto, Dra. Marie Noel Brune Drisse, Sra. Grace Davis, Dra. Margaret Davis, Dra. Luz María De-Regil, Dr. Pablo Durán, Sra. Alissa Eckert, Dra. Marcia Feldkamp, Dra. Alina Flores, Dr. Jaime Frías, Dra. Shona Goldsmith, Dra. Melba Filimina Gomes, Dr. Boris Groisman, Sr. Dan J Higgins, Dra. Margaret Honein, Sra. Jennifer Hulse, Dra. Vijaya Kancherla, Sra. Christina Kilgo, Dra. Eve Lackritz, Dra. Ornella Lincetto, Dra. Cara Mai, Dra. Elizabeth Mary Mason, Dr. Pierpaolo Mastroiacovo, Dr. Mario Merialdi, Dra. Cynthia Moore, Dra. Allisyn Moran, Dr. Joseph Mulinare, Dra. Teresa Murguía de Sierra, Dra. María Neira, Dr. Richard Olney, Dra. Mina Patel, Dr. Juan Pablo Pena-Rosas, Dra. Nelangi Pinto, Dr. Vladimir B Poznyak, Dra. Ingrid Rabe, Dra. Hilda Razzaghi, Dr. Francoise Renaud, Dra. Lisa Rogers, Dra. Nathalie Roos, Dr. Jorge Rosenthal, Dra. Csaba Siffel, Dra. Haley Smithers-Sheedy, Dr. Joseph Sniezek, Dra. Gretchen Stevens, Dra. Melanie Taylor, Dra. Marleen Temmerman, Sra. Diana Valencia, Dra. Claudia Vellozzi, Dr. Severin Von Xylander y la Dra. Jennifer Williams.

Todos los dibujos fueron suministrados por CDC/NCBDDD.

También nos gustaría agradecer a la Dr. Rajesh Mehta y a la Dra. Neena Raina de la Oficina Regional de la OMS para el Sudeste Asiático por sus valiosos comentarios durante el proceso de desarrollo.

Reconocemos y agradecemos profundamente a la Agencia para el Desarrollo Internacional de los Estados Unidos por brindar apoyo financiero para este trabajo.

Los hallazgos y las conclusiones de este manual de referencia rápida son los de los autores y no representan necesariamente las opiniones de los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades.



Abreviaturas

AFP	alfafetoproteína
CDC	Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades de los Estados Unidos
CHARGE	coloboma ocular, defectos cardíacos, atresia de coanas, retraso del crecimiento, anomalías genitales y anomalías del oído (c oloboma, h earth defects, choanal a tresia, growth r etardation, g enital abnormalities, e ar abnormalities)
CIE-9	<i>Clasificación estadística internacional de enfermedades y problemas de salud relacionados, novena revisión</i>
CIE-10	<i>Clasificación estadística internacional de enfermedades y problemas de salud relacionados, décima revisión</i>
CIV	comunicación interauricular
CLIA	inmunoensayo de quimioluminiscencia
CMV	citomegalovirus
CMVc	citomegalovirus congénito
CVS	biopsia de vellosidades coriónicas
DCC	defecto cardíaco congénito
DQI	indicador de calidad de los datos
DSVD	doble salida del ventrículo derecho
d-TGV	D(dextro)-transposición de los grandes vasos
DTN	defecto del tubo neural
ECLAMC	Estudio colaborativo latinoamericano de malformaciones congénitas
EE. UU.	Estados Unidos de América
EIA	inmunoensayo enzimático
ELISA	ensayo de inmunoadsorción enzimática
ETOP	interrupciones electivas del embarazo
ETOPFA	interrupción electiva del embarazo por anomalía fetal
EUROCAT	Red europea de registros poblacionales para la vigilancia epidemiológica de anomalías congénitas
FTE (también TOF)	fístula traqueoesofágica
IAA	interrupción del arco aórtico
ICBDSR	Organización Internacional de Vigilancia e Investigación de los Defectos Congénitos
Ig(G/M)	inmunoglobulina G/inmunoglobulina M
IRC	infección por rubéola congénita
LCR	líquido cefalorraquídeo



LMIC	país de ingresos bajos y medios
MCA	múltiples anomalías congénitas
MURCS	aplasia del conducto de Müller, aplasia renal y displasia de somitas cervicotorácicos (m ullerian, r enal, c ervicothoracic, s omite association)
NAAT	pruebas de amplificación de ácido nucleico
NBDPN	Red Nacional de Prevención de Defectos Congénitos
NCBDDD	Centro Nacional de Defectos Congénitos y Discapacidades del Desarrollo
OAV(S)	ó culo- a uriculo- v ertebral (espectro) [s pectrum en inglés]
OEIS	o nfalocele, e xtrofia de la cloaca, ano i mperforado, defectos medulares [s pinal defects en inglés]
OMS	Organización Mundial de la Salud
PC	perímetro cefálico
POE	procedimiento operativo estándar
PRNT	prueba de neutralización de reducción de placa
RCPCH	Royal College of Paediatrics and Child Health
RENAC	Red nacional de anomalías congénitas de Argentina
RM	imágenes por resonancia magnética
RPR	recuperación rápida del plasma
RT-PCR	reacción en cadena de la polimerasa con transcriptasa inversa
SAI	sin otra especificación
SCIH	síndrome del corazón izquierdo hipoplásico
SCZ	síndrome congénito por Zika
SNC	sistema nervioso central
SRC	síndrome de rubéola congénita
TAR	trombocitopenia con ausencia de radios
TC	tomografía computarizada
TEV	pie equinvaro
TPHA	ensayo de hemaglutinación de Treponema pallidum
TPPA	ensayo de aglutinación de partículas de Treponema pallidum
VACTERL	v ertebral, a no, c ardiaca, t ráquea, e sófago, r enal, extremidades [l imb en inglés]
VDRL	Laboratorio de investigación de enfermedades venéreas
ZIKV	Virus del Zika



Índice

Anomalías congénitas del sistema nervioso: Defectos del tubo neural	2
Anencefalia (Q00.0)	4
Craneorraquisquisis (Q00.1)	6
Iniencefalia (Q00.2)	8
Encefalocele (Q01.0–Q01.83, Q01.9)	10
Espina bífida (Q05.0–Q05.9)	12
Anomalías congénitas del sistema nervioso: Microcefalia (Q02)	18
Anomalías congénitas de la oreja	20
Microtia/Anotia (Q16.0, Q17.2)	20
Defectos cardiacos congénitos.....	23
Tronco arterioso (Q20.0).....	24
Transposición de grandes vasos (Q20.3).....	26
Tetralogía de Fallot (Q21.3)	28
Atresia de la válvula pulmonar (Q22.0).....	30
Atresia de la válvula tricúspide (Q22.4)	32
Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico (Q23.4).....	34
Interrupción del arco aórtico (q25.21, preferido; también Q25.2, Q25.4)	36
Hendiduras orofaciales.....	38
Paladar hendido (Q35, Q35.1, Q35.3, Q35.5, Q35.59, Q87.0).....	38
Labio fisurado solamente (Q36, Q36.0, Q36.9, Q36.90, Q36.99).....	40
Paladar hendido con labio fisurado (Q37, Q37.0–Q37.5, Q37.8, Q37.9, Q37.99)	42
Anomalías congénitas del aparato digestivo	44
Atresia esofágica con o sin fístula traqueoesofágica (Q39.0–Q39.2)	44
Atresia/Estenosis del intestino grueso (Q42.8– Q42.9)	46
Atresia/Estenosis anorrectal (Q42.0–Q42.3).....	48
Anomalías congénitas de órganos genitales y urinarios	50
Hipospadias (Q54.0–Q54.9).....	50
Agenesia/hipoplasia renal (Q60.0–Q60.5)	52
Anomalías congénitas y deformaciones del sistema musculoesquelético	54
Pie equinovaro (Q66.0)	54
Anomalías congénitas y deformaciones del sistema musculoesquelético: Defectos de reducción de las extremidades/deficiencias de las extremidades.....	56
Reduccion de extremidades: Amelia (Q71.0, Q72.0, Q73.0).....	58
Reduccion de extremidades: Transversal terminal (Q71.2, Q71.3, Q71.30, Q72.2, Q72.3, Q72.30)	60
Reduccion de extremidades: transversales Intercalares (Q71.1, Q72.1, Q72.4)	64
Reduccion de extremidades: Longitudinal preaxial (tibia, radio, primer radio) (Q71.31, Q71.4, Q72.31, Q72.5)	68
Reduccion de extremidades: Defectos longitudinales axiales: mano y pie hendidos (Q71.6, Q72.7)	72
Reduccion de extremidades: Postaxial Longitudinal (peroné, cúbito, quinto radio) (Q71.30, Q71.5, Q72.30, Q72.6) ...	74
Defectos de la pared abdominal.....	76
Onfalocele (Q79.2).....	76
Gastrosquisis (Q79.3)	78
Anomalías cromosómicas.....	80
Trisomía 21 (síndrome de Down) (Q90.0–Q90.2, Q90.9).....	80
Síndromes infecciosos congénitos	82
Síndrome de rubéola congénita (SRC)	82
Sífilis congénita	84
Citomegalovirus congénito (CMVc).....	86
Síndrome congénito por Zika (SCZ)	88

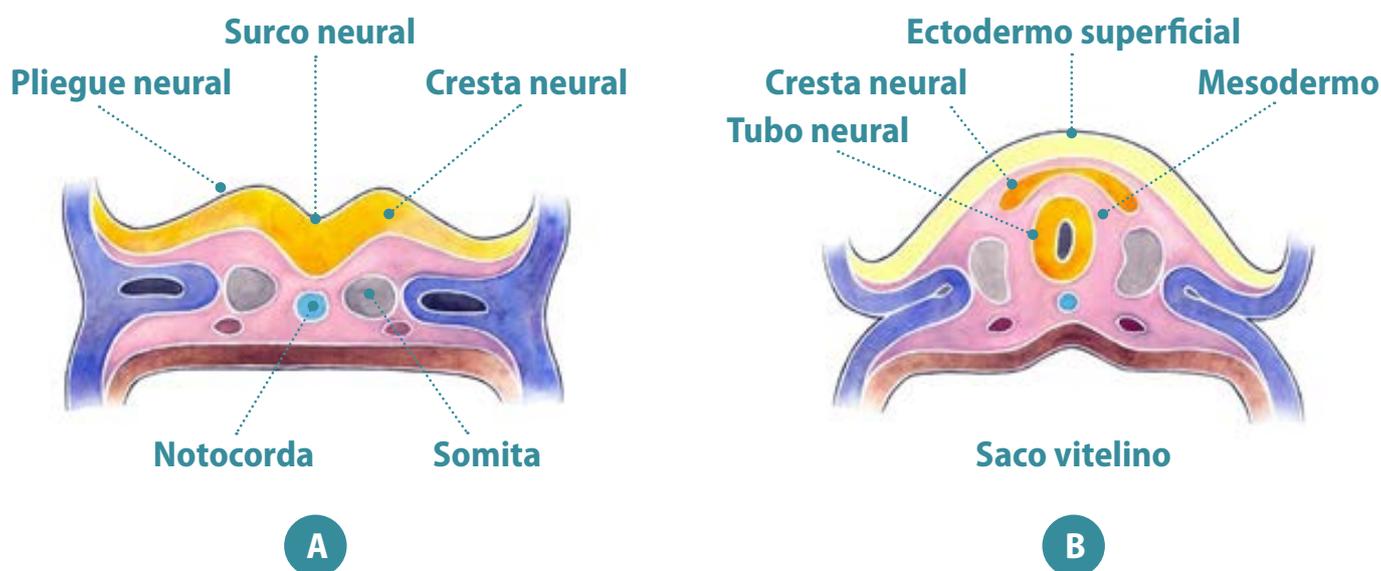


ANOMALÍAS CONGÉNITAS DEL SISTEMA NERVIOSO: DEFECTOS DEL TUBO NEURAL

Los defectos del tubo neural (DTN) afectan el encéfalo y la médula espinal, y se encuentran entre las anomalías congénitas más frecuentes (consulte la Fig. 1). En el *Panel A*, se muestra una sección transversal del extremo rostral del embrión aproximadamente tres semanas después de la concepción, que muestra el surco neural en el proceso de cierre, situado sobre la notocorda. Los pliegues neurales son los márgenes elevados del tubo neural, coronados por la cresta neural, y delimitan el surco neural central. En el *panel B*, se muestra una sección transversal de la porción media del embrión tras el cierre del tubo neural. El tubo neural, en última instancia dará origen a la médula espinal, ahora está cubierto por el ectodermo de superficie (más adelante, la piel). El mesodermo intermedio formará la columna vertebral. La notocorda está regresando. En el *Panel C*, se muestran las características clínicas y del desarrollo de los principales tipos de DTN. El diagrama en el centro es una vista dorsal de un embrión en desarrollo, que muestra un tubo neural que está cerrado en el centro, pero aún abierto en los extremos craneales y caudales. Las líneas punteadas marcadas A y B se refieren a las secciones transversales que se muestran en los *paneles A y B*. Las bandas sombreadas apuntan a la región del tubo neural relacionada con cada defecto.

Los tipos más frecuentes de DTN son la anencefalia, el encefalocele y la espina bífida. En la anencefalia, la ausencia del cerebro y la bóveda craneal puede ser total o parcial. La craneorraquisquisis se caracteriza por anencefalia acompañada de un defecto óseo contiguo de la columna vertebral y exposición del tejido neural. En la espina bífida abierta, un defecto óseo de los arcos vertebrales posteriores (en este caso, las vértebras dorsales o torácicas inferiores) está acompañado de hernia de tejido nervioso y meninges y no está cubierto por piel. En la iniencefalia, la disrafia en la región occipital está acompañada de una acentuada retroflexión del cuello y el tronco. En el encefalocele, el cerebro y las meninges se hernian a través de un defecto en la bóveda craneal. En la espina bífida cerrada, a diferencia de la espina bífida abierta, el defecto óseo de los arcos vertebrales posteriores (en este caso, las vértebras lumbares), las meninges herniadas y el tejido neural están cubiertos por piel.

Fig. 1. Defectos del tubo neural



Adaptado de: Botto LD, Moore CA, Khoury MJ, Erickson JD. Neural tube defects. N Engl J Med. 1999;341(20):1509–19. Reproducido con permiso del editor.



Anencefalia



Craneorraquisis



Espina bífida abierta



Neuroporo craneal

A

B

Neuroporo caudal

Pliegue neural

C

Somita

Surco neural



Iniencefalia



Encefalocele



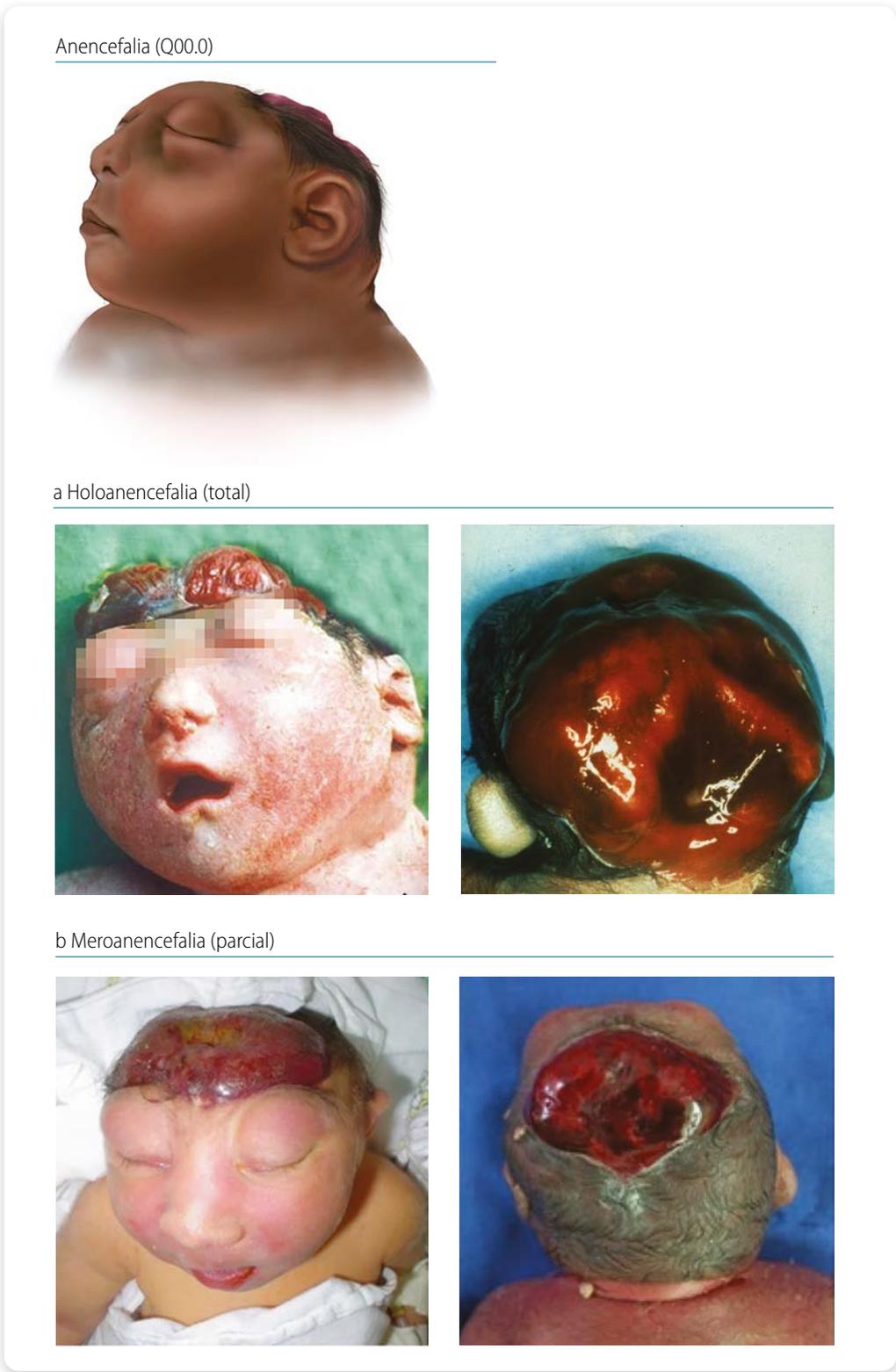
Espina bífida cerrada

Adaptado de: Botto LD, Moore CA, Khoury MJ, Erickson JD. Neural tube defects. N Engl J Med. 1999;341(20):1509–19. Reproducido con permiso del editor.

ANENCEFALIA (Q00.0)

La anencefalia se caracteriza por una ausencia total (holo) o parcial (mero) del encéfalo junto con la ausencia total o parcial de la bóveda craneal y la piel que la recubre.

Fig. 2. Anencefalia



Fuentes de fotografías: Latin American Collaborative Study of Congenital Malformations (ECLAMC); proyecto colaborativo de la Universidad Médica de Pekín y los CDC.



Hallazgos clave en la anencefalia (consulte la Fig. 2):

1. **Tipo:** la holoanencefalia (*panel a*: ausencia total) es el tipo más frecuente de anencefalia; meroanencefalia (*panel b*: ausencia parcial).
2. **Recubrimiento:** sin piel que cubra el tejido cerebral residual o la bóveda craneal.

Diagnóstico

Prenatal. La anencefalia se diagnostica prenatalmente, pero siempre debe confirmarse después del nacimiento. Use los procedimientos operacionales estandarizados (POE) para decidir si se aceptan o no los diagnósticos prenatales sin confirmación después del nacimiento (p. ej., en casos de interrupción voluntaria del embarazo o muerte fetal no examinada).

Postnatal. El examen del recién nacido confirma el diagnóstico y diferenciará la anencefalia de las otras anomalías del cerebro y el cráneo.

Notas clínicas y epidemiológicas

La anencefalia es una afección mortal y a menudo es una anomalía aislada, no sindrómica.

- ▶ Normalmente, se forman los ojos; el abultamiento es el resultado de la ausencia de la parte frontal de la bóveda craneal.
- ▶ El cerebelo, el tronco encefálico y la médula espinal están intactos.

Consejos clínicos adicionales:

- ▶ La anencefalia puede confundirse con los siguientes:
 - Craneorraquisquisis caracterizada por anencefalia más raquisquisis, un defecto contiguo de la parte superior de la columna vertebral sin meninges que cubren el tejido neural.
 - Brida amniótica o espectro del complejo extremidad-pared abdominal, que tiene otros hallazgos (esquisis facial, anomalías de la extremidad y la pared ventral, bridas) y permite la diferenciación de la anencefalia típica.

Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

Anencefalia: lista de verificación de documentación

Describa el defecto en detalle:

- ▶ Extensión: holoanencefalia vs meroanencefalia.
- ▶ Columna cervical: documentar defectos no contiguos.
- ▶ Si hay espina bífida no contigua presente (ubicación).
- ▶ Si hay bridas amnióticas presentes.

Tome y reporte fotografías: *Incluya claramente* la ausencia de cráneo; puede ser crucial para la revisión.

Describa las evaluaciones para encontrar o descartar anomalías relacionadas y asociadas:

- ▶ Ojos que sobresalen, pero que normalmente se desarrollan (no lo incluya como anomalía asociada).
- ▶ El perímetro cefálico será pequeño; no se debe codificar como microcefalia.

Reporte si los hallazgos de la autopsia (patología) están disponibles y, de ser así, notifique los resultados.

CRANORRAQUISQUISIS (Q00.1)

La craneorraquisquisis se caracteriza por la combinación de anencefalia (ausencia del encéfalo y de la bóveda craneal, sin recubrimiento de piel) con un defecto óseo contiguo de la columna cervical (también sin meninges que cubran el tejido neural: raquisquisis).

Fig. 3. Craneorraquisquisis



Fuentes de fotografías: Proyecto de colaboración entre la Universidad Médica de Pekín y los CDC.



Hallazgos clave en la craneorraquisquisis (consulte la Fig. 3):

1. **Cabeza:** anencefalia (ausencia del encéfalo y la bóveda craneal).
2. **Recubrimiento:** sin piel que cubra el tejido cerebral residual, el tejido de la médula espinal o la bóveda craneal.
3. **Columna:** abierta (raquisquisis) puede limitarse a la columna cervical, pero el defecto abierto puede extenderse hasta la columna torácica o incluso la columna lumbar o sacra (craneorraquisquisis total).

Diagnóstico

Prenatal. La craneorraquisquisis se diagnostica fácilmente mediante ecografía, pero puede confundirse con otros defectos que afectan el cerebro: anencefalia, acrania y síndrome de bridas amnióticas. Use los procedimientos operacionales estandarizados (POE) para decidir si se aceptan o no los diagnósticos prenatales sin confirmación después del nacimiento (p. ej., en casos de interrupción voluntaria del embarazo o muerte fetal no examinada).

Postnatal. El examen cuidadoso del feto o del recién nacido puede confirmar el diagnóstico de craneorraquisquisis y diferenciarlo de otras anomalías poco frecuentes que afectan el cerebro, el cráneo y la columna vertebral.

Notas clínicas y epidemiológicas

La craneorraquisquisis es una afección mortal y a menudo es una anomalía aislada, no sindrómica.

- ▶ Normalmente, se forman los ojos; el abultamiento es el resultado de la ausencia de la parte frontal de la bóveda craneal.
- ▶ El cuello puede parecer acortado y, a veces, retroflexionado.
- ▶ El cerebelo y el tronco encefálico están intactos.
- ▶ La craneorraquisquisis siempre es una lesión abierta y la anencefalia siempre está contigua a la lesión medular.

Consejos clínicos adicionales:

- ▶ La craneorraquisquisis puede ocurrir en conjunto con otras anomalías: Labio fisurado y paladar hendido, onfalocele, defectos de las extremidades o ciclopi.
- ▶ Verificación de anomalías cromosómicas: Se han informado casos de trisomía 18 con craneorraquisquisis y onfalocele.
- ▶ La craneorraquisquisis puede confundirse con:
 - Bridas amnióticas o espectro del complejo extremidad-pared abdominal, que tiene otros hallazgos (esquisis facial, anomalías de la extremidad y la pared ventral, bridas) y permite la diferenciación de la craneorraquisquisis típica.
 - Iniencefalia si hay retroflexión medular.

Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

Craneorraquisquisis: lista de verificación de documentación

Descríbala en detalle:

- ▶ Defecto: presentación general.
- ▶ Alcance de la afectación medular (columna cervical o inferior): especialmente, comente y documente el hecho de que la afectación de la cabeza (anencefalia) y el defecto de la columna son contiguos, sin que haya entre medio columna vertebral de aspecto normal.
- ▶ Retroflexión del cuello y la columna vertebral: esto es más típico de la iniencefalia, por lo que es importante tomar nota.
- ▶ Si hay bridas amnióticas presentes, las alteraciones de las bridas amnióticas podrían imitar los DTN atípicos graves.

Tome y reporte fotografías: *Incluya claramente* la ausencia de cráneo y columna; puede ser crucial para la revisión.

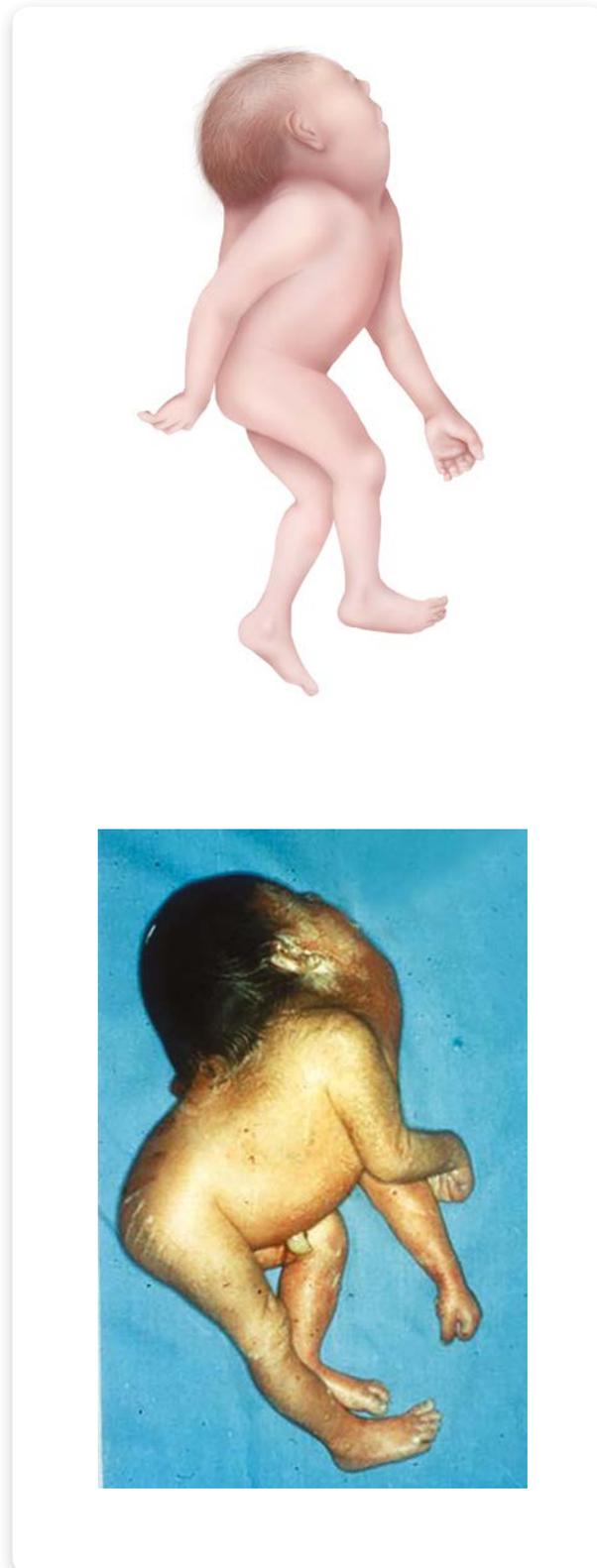
Describa las evaluaciones para encontrar o descartar anomalías relacionadas y asociadas:

- ▶ Órbitas: generalmente sobresalientes, pero normalmente desarrolladas (no se incluyen como una anomalía asociada).
- ▶ El perímetro cefálico será pequeño; no se debe codificar como microcefalia.
- ▶ Espina bífida (menciónela, pero no codifique defectos contiguos).
- ▶ Otras anomalías o anomalías cromosómicas.

Reporte si los hallazgos de la autopsia (patología) están disponibles y, de ser así, notifique los resultados.

La iniencefalia es un defecto poco frecuente y complejo del tubo neural (DTN) que afecta el occipucio y el inion, lo que provoca una retroflexión extrema de la cabeza, que se combina de manera variable con el encefalocele occipital o raquisquisis de la columna cervical o torácica.

Fig. 4. Iniencefalia



Fuente de la fotografía: Proyecto de colaboración entre los CDC y la Universidad Médica de Pekín.



Hallazgos clave en la iniencefalia (consulte la Fig. 4):

1. **Cabeza:** inclinada (retroflexionada) y la cara mira hacia arriba, cuello corto o puede parecer que falta el cuello (debido a la fusión de las vértebras cervical y torácica). Algunos bebés también tienen un encefalocele occipital.
2. **Recubrimiento:** el cráneo está cerrado y cubierto de piel. Las anomalías internas de la columna vertebral hacen que la piel de la cara parezca estar directamente conectada a la piel del pecho y la piel del cuero cabelludo también parezca estar directamente conectada a la piel de la espalda.
3. **Columna** vertebral: generalmente cerrada, pero puede estar abierta en la columna cervical.

Diagnóstico

Prenatal. La iniencefalia puede ser difícil de diagnosticar por ecografía y puede confundirse con otros defectos que afectan el cerebro y la columna vertebral: anencefalia, encefalocele y craneorraquisquis, así como teratomas, bocio, linfangioma y algunos síndromes. Use los procedimientos operacionales estandarizados (POE) para decidir si se aceptan o no los diagnósticos prenatales sin confirmación después del nacimiento (p. ej., en casos de interrupción voluntaria del embarazo o muerte fetal no examinada).

Postnatal. El examen cuidadoso del feto o del recién nacido puede confirmar el diagnóstico de iniencefalia y diferenciarla de otras anomalías que afectan el cerebro, el cráneo y la columna vertebral.

Notas clínicas y epidemiológicas

La iniencefalia es una afección mortal y a menudo (84 %) se asocia con otros hallazgos:

- ▶ Con otros defectos congénitos no relacionados:
 - Micrognatia, labio fisurado y paladar hendido, trastornos cardiovasculares, hernias diafragmáticas y malformaciones gastrointestinales.
- ▶ Con ciertas afecciones cromosómicas: trisomía 13 y 18, y monosomía X.

Consejos clínicos adicionales:

- ▶ La iniencefalia es más frecuente en los bebés de sexo femenino.
- ▶ Puede confundirse con craneorraquisquis con retroflexión medular.

Lista de verificación para realizar informes de alta calidad

Iniencefalia: lista de verificación de documentación

Descríbala en detalle:

- ▶ Descripción del defecto: observe en particular si el cráneo está cubierto por piel y la cabeza está retroflexionada.
- ▶ Presencia o ausencia de encefalocele occipital.
- ▶ Presencia o ausencia de espina bífida (abierta o cerrada).
- ▶ Informe otras anomalías.

Tome y reporte fotografías: *Incluya claramente* la vista lateral del cráneo y la columna; puede ser crucial para la revisión.

Describa las evaluaciones para encontrar o descartar anomalías relacionadas y asociadas:

- ▶ El perímetro cefálico puede ser grande; no lo codifique como hidrocefalia.
- ▶ Espina bífida (codifíquelo como defecto no contiguo).
- ▶ Encefalocele (codifíquelo, aunque sea un defecto contiguo).
- ▶ Incluya radiografías (o informe) de la columna vertebral si se realizan.

Reporte si los hallazgos de la autopsia (patología) están disponibles y, de ser así, notifique los resultados.

ENCEFALOCELE (Q01.0–Q01.83, Q01.9)

El encefalocele es un DTN caracterizado por una lesión quística sésil o pedunculada cubierta por piel que sobresale a través de un defecto en el cráneo (hueso del cráneo). Los encefaloceles pueden contener meninges herniadas y tejido cerebral (encefalocele o meningoencefalocele) o solo meninges (meningocele craneal).

Fig. 5. Encefalocele



Fuentes de fotografías: Proyecto colaborativo entre los CDC y la Universidad Médica de Pekín, Dr. Jaime Frías.



Hallazgos clave en el encefalocele (consulte la Fig. 5):

1. **Ubicación:** el defecto de la línea media variará en ubicación y tamaño; la ubicación más frecuente es occipital (~74 %), seguida de parietal (13 %).
2. **Recubrimiento:** el encefalocele está cubierto por piel (a menos que se haya producido una ruptura).
3. **Hernia:** puede contener meninges y tejido cerebral (encefalocele) o meninges solamente (meningocele craneal).

Diagnóstico

Prenatal. El encefalocele puede diagnosticarse prenatalmente mediante ecografía, pero siempre debe confirmarse después del nacimiento. Use los procedimientos operacionales estandarizados (POE) para decidir si se aceptan o no los diagnósticos prenatales sin confirmación después del nacimiento (p. ej., en casos de interrupción voluntaria del embarazo o muerte fetal no examinada).

Postnatal. El examen del recién nacido, la radiografía, y las imágenes por resonancia magnética (RM) o la tomografía computarizada (TC) confirman el diagnóstico y lo distinguen de las otras anomalías que podrían afectar el cerebro y el cráneo.

Notas clínicas y epidemiológicas

Aproximadamente, el 20 % de los bebés con encefalocele tendrán al menos otro defecto congénito mayor no relacionado.

- ▶ Polidactilia y/o anomalías renales.
- ▶ Puede ocurrir de manera concomitante con malformación de Dandy-Walker o malformación de Chiari.
- ▶ Puede ocurrir con muchos trastornos monogénicos (p. ej., síndrome de Meckel-Gruber) y con algunas anomalías cromosómicas (p. ej., trisomía 13, trisomía 18).

Consejos clínicos adicionales:

- ▶ Busque siempre otras anomalías y síndromes.
- ▶ Observe la ubicación y el tamaño del encefalocele, y documente si se han herniado las meninges y el cerebro.
- ▶ Verifique si se mencionan bridas amnióticas; el encefalocele podría confundirse con el espectro de bridas amnióticas. La aparición de otros hallazgos (fisura facial, anomalías de las extremidades y de la pared ventral, bridas) apunta al diagnóstico del espectro de bridas amnióticas.

Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

Encefalocele: lista de verificación de documentación

Describala en detalle:

- ▶ Ubicación del defecto: occipital, frontal, nasal, parietal, etc.
- ▶ Alcance: tamaño y si el cerebro está presente en el saco.
- ▶ Cubierto con piel: se prevé en el encefalocele (pero podría estar roto).
- ▶ Otras anomalías: anomalías internas y externas, incluidas la polidactilia, anomalías renales, etc.
- ▶ Cefalohematoma hinchazón benigna del cuero cabelludo (caput succedaneum): puede confundirse con encefalocele.
- ▶ Bridas amnióticas o anomalías en el complejo extremidad-pared abdominal: verificar si están presentes, de ser así, describirlas.

Tome y reporte fotografías: *Incluya claramente* la lesión craneal; puede ser crucial para la revisión.

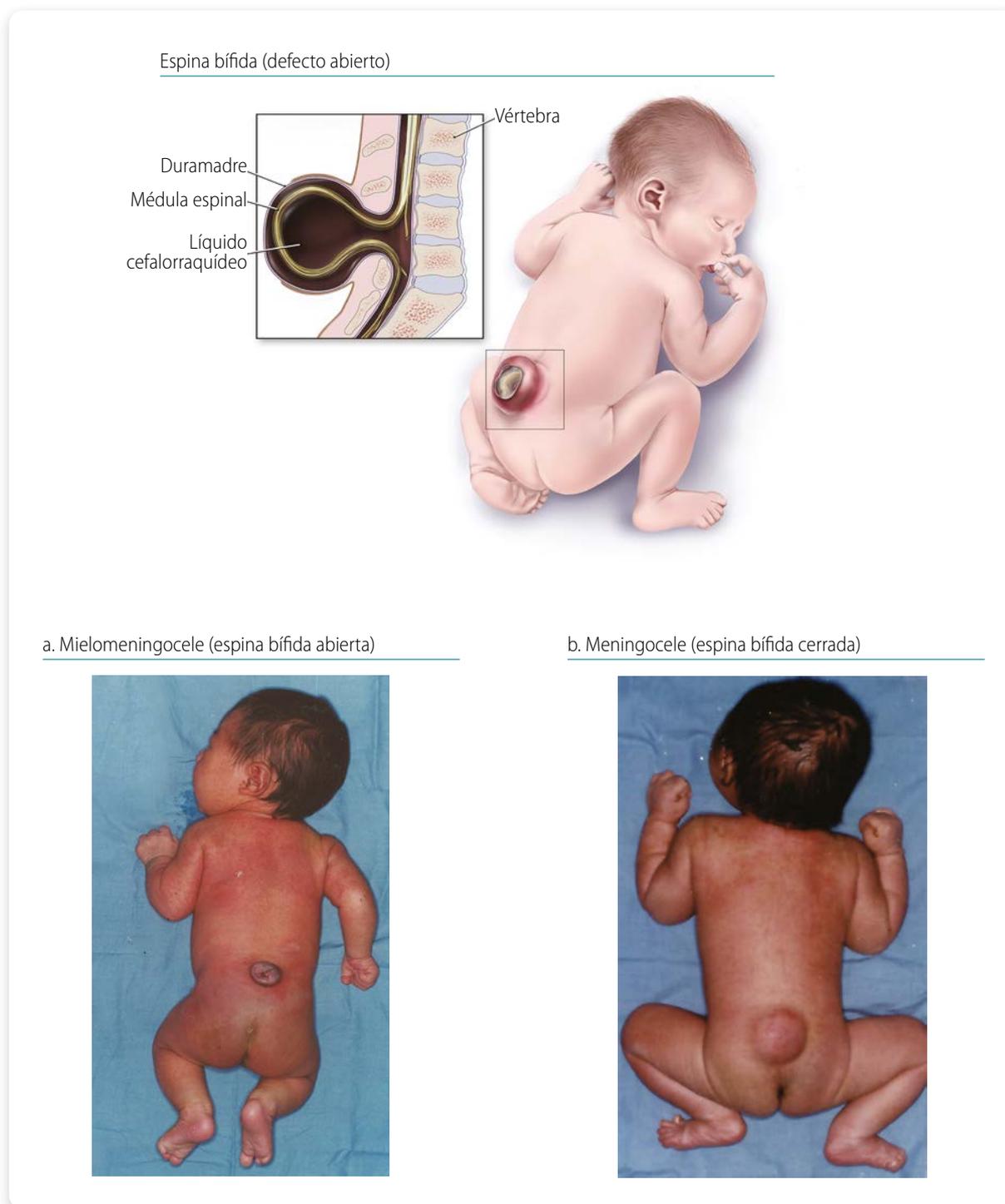
Describa las evaluaciones para encontrar o descartar anomalías relacionadas y asociadas:

- ▶ El perímetro cefálico podría ser pequeño; no codificarla como microcefalia.
- ▶ Podría haber hidrocefalia; no se debe codificar como hidrocefalia.
- ▶ Pruebas genéticas o cromosómicas realizadas, cuando estén disponibles.
- ▶ Consultas especializadas e informes quirúrgicos.

Reporte si los hallazgos de la autopsia (patología) están disponibles y, de ser así, notifique los resultados.

La espina bífida es un DTN caracterizado por hernia de meninges y médula espinal (Fig. 6, *panel a*: mielomeningocele) o meninges solamente (Fig. 6, *panel b*: meningocele). La lesión puede estar abierta o cerrada. La hidrocefalia es una complicación frecuente, especialmente en los niños con mielomeningocele abierto. Las Figuras 7–10 muestran los diferentes niveles de lesión de espina bífida.

Fig. 6. Espina bífida



Fuentes de fotografías: Proyecto de colaboración entre la Universidad Médica de Pekín y los CDC.



Niveles de lesión de espina bífida

Espina bífida cervical

Fig. 7. Espina bífida cervical



Espina bífida cervical con hidrocefalia (Q05.0)



Espina bífida cervical sin hidrocefalia (Q05.5)

Fuentes de fotografías: Proyecto de colaboración entre la Universidad Médica de Pekín y los CDC.



Espina bífida torácica

Fig. 8. Espina bífida torácica



Espina bífida torácica con hidrocefalia (Q05.1)



Espina bífida torácica sin hidrocefalia (Q05.6)

Fuentes de fotografías: Proyecto de colaboración entre la Universidad Médica de Pekín y los CDC.



Espina bífida lumbar

Fig. 9. Espina bífida lumbar



Espina bífida lumbar con hidrocefalia (Q05.2)



Espina bífida lumbar sin hidrocefalia (Q05.7)

Fuentes de fotografías: Proyecto de colaboración entre la Universidad Médica de Pekín, la Dra. Idalina Montes y el Dr. Rafael Longo, FACS, Puerto Rico.



Espina bífida sacra

Fig. 10. Espina bífida sacra



Espina bífida sacra con hidrocefalia (Q05.3)



Espina bífida sacra sin hidrocefalia (Q05.8)

Fuentes de fotografías: Proyecto de colaboración entre la Universidad Médica de Pekín y los CDC.



Hallazgos clave en la espina bífida:

1. **Ubicación:** nivel de la lesión; es decir, columna lumbar (la ubicación más frecuente), seguida de sacra, torácica y cervical.
2. **Recubrimiento:** la forma abierta, sin recubrimiento cutáneo (mielomeningocele) representa el 90 % de la espina bífida; el 10 % tiene una lesión cerrada (meningocele, que contiene solo meninges y líquido cefalorraquídeo).
3. **Tamaño:** puede variar de una vértebra única a varios niveles (torácico-lumbar).

Diagnóstico

Prenatal. La espina bífida puede diagnosticarse prenatalmente mediante ecografía, pero distinguir si la lesión está abierta o cerrada puede ser un desafío. La detección en suero materno podría ayudar a determinar una lesión abierta frente a una lesión cerrada. Use los procedimientos operacionales estandarizados (POE) para decidir si se aceptan los diagnósticos prenatales sin confirmación después del nacimiento (p. ej., en casos de interrupción voluntaria del embarazo o muerte fetal no examinada).

Postnatal. El examen del recién nacido generalmente confirma el diagnóstico. Las imágenes (cuando estén disponibles) pueden proporcionar información adicional para caracterizar la ubicación, la extensión y el contenido de la lesión, así como la presencia o ausencia de hallazgos cerebrales concomitantes frecuentes (p. ej., hidrocefalia, malformación de Chiari II).

Notas clínicas y epidemiológicas

La espina bífida suele ser una anomalía aislada, no sindrómica (~80 %). Los hallazgos relacionados incluyen los siguientes:

- ▶ Malformación de Chiari II e hidrocefalia.
- ▶ Luxación de cadera, pie equinovaro, parálisis de las extremidades inferiores.
- ▶ Pérdida del control del esfínter, incluida la vejiga neurógena.

Consejos clínicos adicionales:

- ▶ Busque siempre otras anomalías y síndromes (trisomía 18).
- ▶ Ocurre en el complejo OEIS (**o**nfalocele, **e**xstrofia cloacal, **a**no **i**mperforado, defectos medulares [**s**pinal defects en inglés]).
- ▶ Revisión de exámenes, procedimientos e imágenes: las afecciones poco frecuentes diagnosticadas erróneamente como espina bífida incluyen espina bífida oculta, teratoma sacrococcígeo, escoliosis/cifosis aislada y síndrome de brida amniótica.
- ▶ El lipomeningo(mielo)cele es un tipo poco frecuente de espina bífida con un lipoma superpuesto; muchos programas no incluyen lipomeningo(mielo)celes como DTN.

Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

Espina bífida: lista de verificación de documentación

Describa el defecto en detalle:

- ▶ Ubicación: especifique el nivel (p. ej., cervical, torácica, toracolumbar, lumbar, lumbosacra, sacra, etc.).
- ▶ Tamaño de la lesión.
- ▶ Recubrimiento: cubierta por piel o no cubierta por piel.
- ▶ Contenido: solo meninges (meningocele) o también médula espinal (mielomeningocele: médula espinal visible).
- ▶ Anomalías: documente defectos de secuencia (hidrocefalia, pie equinovaro) y otras anomalías.

Tome y reporte fotografías: *Incluya claramente* el nivel de espina bífida (de espalda y de costado, si es posible); puede ser crucial para la revisión.

Describa las evaluaciones para encontrar o descartar anomalías relacionadas y asociadas:

- ▶ Secuencia: hidrocefalia, pie equinovaro, otro.
- ▶ Otras anomalías no relacionadas: describa los procedimientos para evaluar otras anomalías.
- ▶ Afecciones genéticas o cromosómicas.
- ▶ Consultas especializadas, pruebas de diagnóstico por imágenes y cirugía.

Reporte si los hallazgos de la autopsia (patología) están disponibles y, de ser así, notifique los resultados.

ANOMALÍAS CONGÉNITAS DEL SISTEMA NERVIOSO

MICROCEFALIA (Q02)

La microcefalia describe una bóveda craneal que es más pequeña de lo normal para el sexo y la edad gestacional del recién nacido (Fig. 11). El tamaño de la bóveda craneal es un indicador del tamaño del cerebro subyacente.

Fig. 11. Recién nacidos con tamaño de cabeza normal, microcefalia y microcefalia grave



Fig. 12. Medición del tamaño de la cabeza



Diagnóstico

Prenatal. La ecografía transabdominal entre las semanas 18 y 37 de gestación podría identificar un tamaño de cabeza pequeño y con ecografías seriadas se podría ver una falta de crecimiento en el tiempo.

Postnatal. En el parto, una medida del perímetro, la circunferencia occipitofrontal o el perímetro cefálico (PC) que es tres desviaciones estándar (DS) por debajo de la media para las curvas de distribución apropiadas para la edad y el sexo es diagnóstico de microcefalia grave. **Reporte si se usa una definición o punto de corte diferente** para definir la microcefalia (p. ej., dos DS por debajo de la media). Los estudios de diagnóstico por imágenes detallados y las consultas con expertos (p. ej., genetista pediátrico, neurólogo pediátrico) pueden confirmar el diagnóstico de una anomalía cerebral subyacente y podrían ayudar a identificar la causa subyacente de la microcefalia.



Notas clínicas y epidemiológicas

Medición del tamaño de la cabeza:

- ▶ Use una cinta métrica que no pueda estirarse.
- ▶ Coloque la cinta alrededor de la parte más ancha de la cabeza, por encima de las cejas y las orejas, en la frente y en la parte más prominente del occipucio (Consulte la Fig. 12).
- ▶ Registre la medición redondeando en 0,1 cm.
- ▶ Lo ideal es que la medición se tome tres veces (utilice la más grande).
- ▶ Si bien pueden producirse hinchazón y/o moldeado de la cabeza durante el proceso de parto, las mediciones del PC deben obtenerse en las primeras 24 horas de vida. Los estándares para el PC se desarrollaron en mediciones tempranas (es decir, las mediciones de INTERGROWTH-21st se obtuvieron antes de las 12 horas de vida y las mediciones de la OMS se obtuvieron antes de las 24 horas de vida). Por lo tanto, para mantener estándares de comparación adecuados, no se deben posponer las mediciones del PC para después de 24 horas de vida y permitir que los cambios en el proceso del parto disminuyan los resultados.

Cálculo del percentil del PC:

La herramienta en línea INTERGROWTH-21st (<http://intergrowth21.ndog.ox.ac.uk>) se puede usar para ingresar datos para calcular el percentil del PC o comparar con los estándares basados en el sexo y la prematuridad del bebé.

Cuadro clínico:

- ▶ Muchos síndromes genéticos se asocian con la microcefalia: Microcefalia autosómica recesiva; trisomía 18; errores innatos del metabolismo; síndrome de Rett, etc.
- ▶ Las afecciones teratogénicas con microcefalia incluyen rubéola congénita, CMV, infección congénita por el virus del Zika y toxoplasmosis congénita.

Consejos clínicos adicionales:

- ▶ Siempre calcule el percentil del PC teniendo en cuenta el sexo y la edad gestacional.
- ▶ No existe una única definición de microcefalia que se utilice universalmente. Informe qué tablas (p. ej., INTERGROWTH-21st) y puntos de corte usa para definir la microcefalia.
- ▶ En ocasiones, la microcefalia puede ser un rasgo normal en una familia (aunque es menos probable si es grave o sintomática); por lo tanto, es razonable medir el PC de los padres, si es posible.
- ▶ Obtenga un historial exhaustivo del embarazo, en particular para detectar infecciones y otras exposiciones.

Según la capacidad y los hallazgos clínicos, considere la posibilidad de obtener imágenes para documentar la anatomía intracraneal y los laboratorios seleccionados (estudios genéticos, estudios virales, etc.).

Lista de verificación para realizar reporte de alta calidad

Microcefalia: lista de verificación de documentación

Describala en detalle:

- ▶ Mida y documente el PC en el recién nacido.
- ▶ Establezca y use un enfoque estandarizado (p. ej., siga los procedimientos estándar para tomar mediciones del PC en el plazo de las 24 horas posteriores al nacimiento).
- ▶ Documente el percentil del PC o la DS por debajo de la media, por edad gestacional y sexo (use las referencias recomendadas para el PC proporcionadas por INTERGROWTH-21st o la OMS).
- ▶ Diferencie la microcefalia de la craneosinostosis.

Tome y reporte fotografías: *Incluya fotografías de toda la cara y el cuerpo, si se permiten;* puede ser crucial para su revisión.

Describa las evaluaciones para encontrar o descartar anomalías relacionadas y asociadas:

- ▶ Informe el estado neurológico y los signos (p. ej., tono, convulsiones, irritabilidad).
- ▶ Informe si se realizaron exámenes de laboratorio (p. ej., serología para identificar infecciones) o consultas especializadas (p. ej., genética), y de ser así, reporte los resultados.

Reporte si los hallazgos de la autopsia (patología) están disponibles y, de ser así, notifique los resultados.

ANOMALÍAS CONGÉNITAS DE LA OREJA

MICROTIA/ANOTIA (Q16.0, Q17.2)

La microtia/anotia es una malformación congénita de la oreja en la que la parte externa (aurícula) está subdesarrollada y con forma anormal (microtia) o ausente (anotia). El conducto auditivo externo puede ser atrésico (ausente). El espectro de gravedad en la microtia varía desde una oreja pequeña que se puede medir (definido como una longitud del oído por debajo de menos dos DS de la media, o aproximadamente 3.3 cm en el recién nacido a término) con una anomalía estructural mínima, hasta un oído que consta de pocas estructuras rudimentarias y un canal auditivo externo ausente o ciego.

Fig. 13. Microtia/Anotia

Oreja normal del bebé



Microtia I

- ▶ La oreja es pequeña
- ▶ El conducto auditivo puede ser estrecho
- ▶ Las estructuras y la forma de las orejas, por lo demás, son normales

Microtia II

- ▶ La oreja es pequeña
- ▶ Faltan algunos componentes
- ▶ La forma es marcadamente anormal
- ▶ La oreja aún es reconocible

Microtia III

- ▶ La oreja consiste en una masa vertical de tejido blando y cartilago
- ▶ Típicamente asociada con atresia del canal externo

Microtia IV o anotia

- ▶ Forma más extrema y poco frecuente
- ▶ Todas las estructuras de la oreja están ausentes



Microtia I
Q17.21



Microtia II
Q17.22



Microtia III
Q17.23



Microtia IV o anotia
Q16.0



Fuente de fotografías: <http://en.atlaseclamc.org>



Hallazgos clave en microtia/anotia (ver Fig. 13):

1. **Gravedad:** grado I-IV, según el alcance de la afectación de la oreja y la atresia del canal externo.
2. **Lateralidad:** unilateral (generalmente unilateral; más a menudo en el lado derecho) vs bilateral; la gravedad puede variar entre los lados izquierdo y derecho.

Diagnóstico

Prenatal. La microtia/anotia no es fácil de identificar prenatalmente. Delinear la posición y la forma de la oreja podría requerir una ecografía tridimensional. Incluso si la ecografía prenatal indica microtia/anotia, el diagnóstico siempre debe confirmarse después del nacimiento. Cuando dicha confirmación no sea posible, debido a la interrupción voluntaria del embarazo o muerte fetal no examinada, el programa debe tener criterios implementados para determinar si aceptar o no un caso basado únicamente en datos prenatales.

Postnatal. La microtia/anotia puede reconocerse y clasificarse fácilmente en función del examen físico del recién nacido. Sin embargo, se deben buscar anomalías del oído medio e interno, comúnmente asociadas con los grados más graves de microtia, y, por lo general, requieren diagnósticos por imágenes avanzados (TC o RM), cirugía o autopsia. Debido a que la microtia (de segundo grado y superior) está asociada con la pérdida de la audición, la audición debe evaluarse lo antes posible, idealmente en el período del recién nacido, para que se pueda implementar el manejo adecuado.

Notas clínicas y epidemiológicas

La microtia/anotia es un hallazgo aislado en el 60 % al 80 % de los bebés. Los hallazgos relacionados incluyen los siguientes:

- ▶ Pérdida de la audición.
- ▶ Otras anomalías y síndromes, especialmente aquellos que afectan la mandíbula y la cara.

Consejos clínicos adicionales:

- ▶ Busque microtias/anotias que ocurran junto con otras anomalías y síndromes, especialmente aquellas que afecten la mandíbula y la cara. Dichas afecciones incluyen el espectro óculo-aurículo-vertebral (OAVS) y el síndrome de Goldenhar, así como síndromes genéticos, como el síndrome de Treacher-Collins y la trisomía 18, o teratogénicos, como la embriopatía por ácido retinoico.
- ▶ Revisión de exámenes, procedimientos e imágenes.

Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

Microtia/Anotia: lista de verificación de documentación

Descríbala en detalle:

- ▶ Defecto (unilateral, bilateral).
- ▶ Gravedad (estructuras ausentes, forma, comparación con el segundo, tercer o cuarto grado).
- ▶ Presencia/Ausencia de conducto auditivo, presencia de apéndices fibroepiteliales auriculares.

Tome y reporte fotografías: *Incluya claramente* la vista lateral y frontal; puede ser crucial para la revisión.

Describa las evaluaciones para encontrar o descartar anomalías relacionadas y asociadas:

- ▶ Excluya la microtia de tipo I: oreja pequeña con componentes normales o con anomalías menores de estructuras individuales es una anomalía menor, no debe incluirse en la vigilancia de la salud pública.
- ▶ Compruebe si hay fosita o apéndice fibroepitelial preauricular (descríbala, código Q17.0).
- ▶ Fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo, mandíbula pequeña, coloboma de párpado, indica síndromes seleccionados.
- ▶ Las anomalías vertebrales cervicales indican OAVS (verificar si hay radiografías).
- ▶ Evaluación de la audición.
- ▶ Pruebas genéticas o cromosómicas.
- ▶ Consultas especializadas y reportes quirúrgicos.

Reporte si los hallazgos de la autopsia (patología) están disponibles y, de ser así, notifique los resultados.





DEFECTOS CARDIACOS CONGÉNITOS

Descripción general y presentación temprana

Los defectos cardiacos congénitos (DCC) son frecuentes y ocurren en aproximadamente uno de cada 100 recién nacidos. Muchos tipos de DCC requieren un diagnóstico y atención inmediatos, tanto médicos como quirúrgicos, para mejorar la supervivencia y la salud. En algunos de los casos más leves, el DCC podría resolverse por sí solo (p. ej., defectos septales ventriculares pequeños) o requerir solo un seguimiento regular. En el otro extremo están los DCC críticos, un grupo heterogéneo de anomalías cardiacas estructurales que tienen en común el hecho de que, si no se diagnostican y no se tratan, pueden hacer que un bebé se enferme mucho y muera en el período del recién nacido.

Los DCC críticos (CDCC) incluyen afecciones como el síndrome del corazón izquierdo hipoplásico, en el cual el ventrículo izquierdo anormalmente pequeño no puede apoyar la circulación sistémica, lo que conduce a un choque; y afecciones como la tetralogía de Fallot o atresia pulmonar, que tienden a causar cianosis visible (tono azulado en la piel, especialmente notable en los dedos de las manos, los dedos de los pies, los labios y la nariz). A veces, los recién nacidos con CDCC pueden presentar una combinación de cianosis e insuficiencia cardiaca o choque.

El diagnóstico rápido es crucial, pero puede ser un desafío. Un diagnóstico de DCC puede sospecharse en un recién nacido, pero requiere que el médico clínico tenga un alto nivel de sospecha, ya que los hallazgos, a menudo un bebé enfermo que empeora, imitan otras afecciones frecuentes del recién nacido, como infección (p. ej., sepsis) o enfermedad pulmonar (p. ej., neumonía).

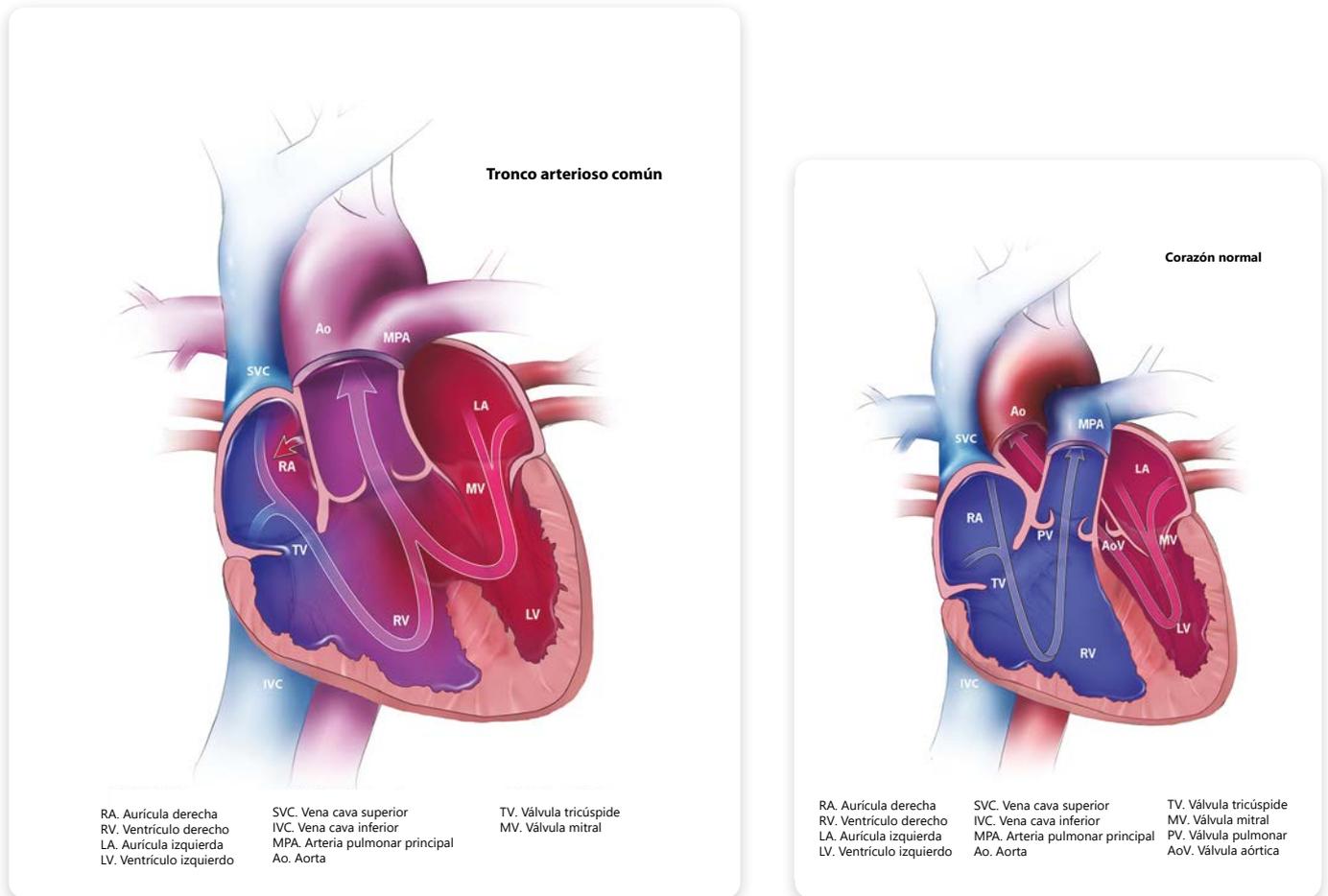
Algunas pistas clínicas pueden ayudar:

- ▶ A menudo, el bebé parece bastante normal al nacer, pero empeora en las siguientes 24 a 72 horas, a medida que se cierra el conducto arterioso (una estructura fetal que ayuda a la sangre a moverse entre la aorta y la arteria pulmonar). Un conducto abierto puede ayudar a compensar parte de la fisiología anormal en el CDCC y, cuando se cierra, el bebé puede descompensarse rápidamente. Este tiempo significa que, en algunos casos, un bebé no diagnosticado con DCC es dado de alta y puede enfermarse mucho en el hogar, sin acceso inmediato a la atención hospitalaria.
- ▶ En muchos tipos de DCC, la saturación de oxígeno en sangre es baja. Cuando es lo suficientemente baja, se produce cianosis. Un oxímetro de pulso, un instrumento simple no invasivo disponible en muchas salas de neonatología, puede medir la saturación de oxígeno rápidamente e identificar niveles bajos incluso antes de que aparezca la cianosis. Se observa una baja saturación de oxígeno en otras afecciones como la enfermedad pulmonar, pero generalmente cuando hay DCC, la administración de oxígeno al bebé no mejora significativamente la saturación (mientras que en muchos casos de enfermedad pulmonar sí lo hará). La oximetría de pulso se utiliza en muchos lugares para realizar pruebas de detección de DCC en recién nacidos; se debe utilizar un protocolo específico para obtener los mejores resultados.
- ▶ La auscultación es útil. Muchos tipos de DCC producen soplos, pero un soplo puede estar ausente en algunos DCC muy graves, por lo que la ausencia de un soplo no excluye que el niño tenga DCC.
- ▶ La palpación de los pulsos periféricos, incluso en la ingle y los pies, puede proporcionar pistas para un diagnóstico de coartación de la aorta, en el que los pulsos en los brazos son palpables, pero los de la ingle o los pies (pulsos pedios) no lo son.
- ▶ En general, la primera herramienta de diagnóstico es la sospecha del médico. Considere la posibilidad de DCC críticos en todos los recién nacidos enfermos. Los cuatro pulsos pueden ser débiles o estar ausentes en afecciones en las que el gasto cardiaco es bajo, como puede ocurrir, por ejemplo, con el síndrome del corazón izquierdo hipoplásico.

Los bebés que se sospecha que tienen un DCC clínicamente significativo en el período del recién nacido requieren seguimiento urgente con un médico familiarizado con los DCC, idealmente un cardiólogo pediátrico asistido por estudios de diagnóstico por imágenes adecuados, generalmente un ecocardiograma. En manos expertas, un ecocardiograma puede excluir rápidamente un DCC mayor o proporcionar un diagnóstico específico firme. Dicho diagnóstico es extremadamente útil para planificar la atención del bebé.

El tronco arterioso común o tronco arterial es un defecto cardiaco estructural caracterizado anatómicamente por tener un único tronco arterial común, en lugar de una aorta y arteria pulmonar principal separadas (ver Fig. 14). Este tronco arterioso común transporta sangre desde el corazón hacia el cuerpo, los pulmones y al corazón mismo, es decir, el tronco arterioso común da lugar a la circulación sistémica, pulmonar y coronaria. Siempre hay una comunicación interventricular. Otro término para la afección es tronco arterioso (persistente).

Fig. 14. Tronco arterioso





Hallazgos clave en el tronco arterioso común:

1. Tronco arterioso común en lugar de aorta separada y arteria pulmonar principal.
2. Comunicación interventricular, generalmente “alta”.
3. Válvula troncal común.
4. Origen variable de las arterias pulmonares del tronco arterioso.
5. Anomalías extracardiacas y síndromes genéticos frecuentemente asociados, especialmente la delección 22q11.

Diagnóstico

Prenatal. El tronco arterioso puede diagnosticarse prenatalmente, pero puede pasarse por alto o diagnosticarse erróneamente y, por lo tanto, debe confirmarse después del nacimiento, generalmente mediante ecocardiografía.

Posnatal. La presentación después del nacimiento varía y podría incluir una combinación de insuficiencia cardíaca (respiración acelerada, frecuencia cardíaca acelerada, alimentación deficiente y sudoración excesiva) y cianosis.

La prueba de detección del recién nacido por oximetría de pulso, (mediante la medición no invasiva de la saturación de oxígeno en sangre), puede detectar casos de tronco arterioso común si hay un grado suficiente de hipoxia presente en el momento de la detección. La ecocardiografía proporciona el diagnóstico específico.

Notas clínicas y epidemiológicas

Consejos clínicos:

- ▶ El cuadro clínico en el período del recién nacido podría incluir una combinación de cianosis e insuficiencia cardíaca.
- ▶ La oximetría de pulso puede identificar una baja saturación de oxígeno en sangre y puede identificar casos más tempranamente.
- ▶ Busque anomalías extracardiacas (p. ej., paladar hendido, anomalías internas) y afecciones genéticas, especialmente la delección 22q11.
- ▶ Esta afección puede ser congénita, así que considere preguntar sobre la cardiopatía congénita en los miembros de la familia.

Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

Tronco arterioso común: lista de verificación de documentación

❑ **Describa en detalle los hallazgos clínicos y ecocardiográficos:**

- ▶ Anatomía: especifique las anomalías intracardiacas, incluida la presencia y el tipo de comunicaciones interventriculares, los orígenes de las arterias pulmonares y la morfología de la válvula troncal.
- ▶ Procedimiento: especifique si los hallazgos cardíacos son de un ecocardiograma prenatal o posnatal, o de otras investigaciones (p. ej., cateterismo, RM), cirugía o autopsia.
- ▶ Hallazgos cardíacos adicionales: especificar cualquier hallazgo adicional además de la anatomía básica del tronco (ver arriba).

❑ **Busque y documente las anomalías congénitas extracardiacas:** El tronco arterioso común puede ocurrir con síndromes genéticos como la delección 22q11, en los que se han descrito muchas anomalías externas (p. ej., paladar hendido) así como internas.

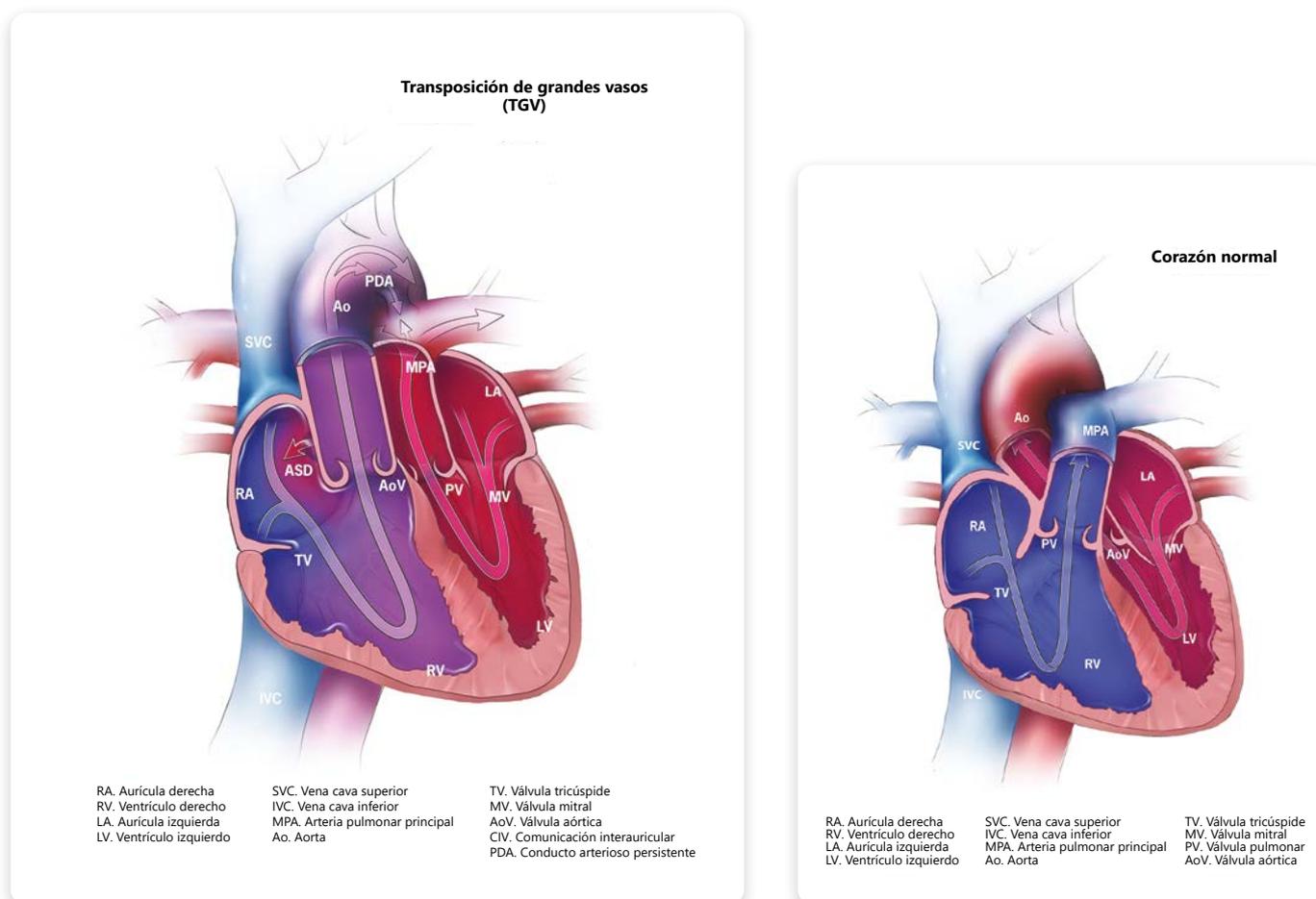
❑ **Reporte si se han realizado consultas especializadas;** en particular, si el diagnóstico fue realizado por un cardiólogo pediátrico y si el paciente fue visto por un genetista.

❑ **Reporte si se realizaron pruebas genéticas** (p. ej., estudios cromosómicos, microarreglo genómico, etc.) y, de ser así, informe los resultados.

TRANSPOSICIÓN DE GRANDES VASOS (Q20.3)

La dextro-transposición de los grandes vasos (d-TGV) es una anomalía cardíaca estructural caracterizada clínicamente por cianosis (generalmente) y anatómicamente por un origen anormal de los grandes vasos, de manera que la aorta sale del ventrículo derecho (en lugar del izquierdo) y la arteria pulmonar sale del ventrículo izquierdo (en lugar del derecho) (consulte la Fig. 15).

Fig. 15. Transposición de grandes vasos





Hallazgos clave en la transposición de grandes vasos:

1. La aorta sale del ventrículo derecho (en lugar del izquierdo) y la arteria pulmonar sale del ventrículo izquierdo (en lugar del derecho).
2. Podría haber comunicación interventricular o no, y si está presente, debe documentarse e informarse.
3. Los términos que se deben buscar y documentar (para ayudar al codificador y al revisor central a distinguir la d-TGV de otras formas de transposición) incluyen doble salida del ventrículo derecho, transposición levo (l) de grandes vasos, heterotaxia y ventrículo único.
4. La ecocardiografía es la evaluación que, en la mayoría de los casos, proporciona toda la información necesaria para un diagnóstico preciso.

Diagnóstico

Prenatal. La d-TGV puede sospecharse prenatalmente, pero los casos diagnosticados o presuntos prenatalmente deben confirmarse después del nacimiento.

Postnatal. Los bebés con d-TGV presentan diversas maneras manifestaciones, más comúnmente presentan cianosis que empeora a medida que el conducto se cierra u ocasionalmente también insuficiencia cardiaca (generalmente cuando hay una comunicación interventricular grande).

La detección en el recién nacido mediante oximetría de pulso, que se basa en la detección no invasiva de la baja saturación de oxígeno en sangre, puede detectar muchos casos de d-TGV incluso antes de los síntomas manifiestos.

Notas clínicas y epidemiológicas

Como se indicó, los bebés presentan cianosis generalmente de manera temprana después del nacimiento, que no mejora mucho o no mejora en absoluto al proporcionar oxígeno (el problema no está en los pulmones sino en la circulación anormal de la sangre debido a las arterias transpuestas). Como se señaló, se prevé un deterioro clínico rápido a medida que se cierra el conducto arterioso. La d-TGV es muy frecuentemente una anomalía cardiaca aislada, pero las anomalías extracardiacas se encuentran en ~10 % de los casos.

Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

d-TGV: lista de verificación de documentación

Describa en detalle los hallazgos clínicos y ecocardiográficos:

- ▶ Anatomía: especifique las anomalías intracardiacas, incluida la presencia y el tipo de afectación valvular, de comunicación interventricular y si hay evidencia de doble salida del ventrículo derecho, ventrículo único (doble entrada de ventrículo izquierdo) o heterotaxia (este último haría que el caso no sea parte de la d-TGV simple).
- ▶ Procedimiento: especifique si los hallazgos cardiacos son de un ecocardiograma prenatal o posnatal, o de otras investigaciones (p. ej., cateterismo, RM), cirugía o autopsia.
- ▶ Hallazgos cardiacos adicionales: especifique cualquier hallazgo adicional, incluidos comunicación interauricular, isomerismo auricular, etc.

Busque y documente anomalías congénitas extracardíacas: Estos no son tan frecuentes como en otros defectos conotruncales, pero pueden ocurrir.

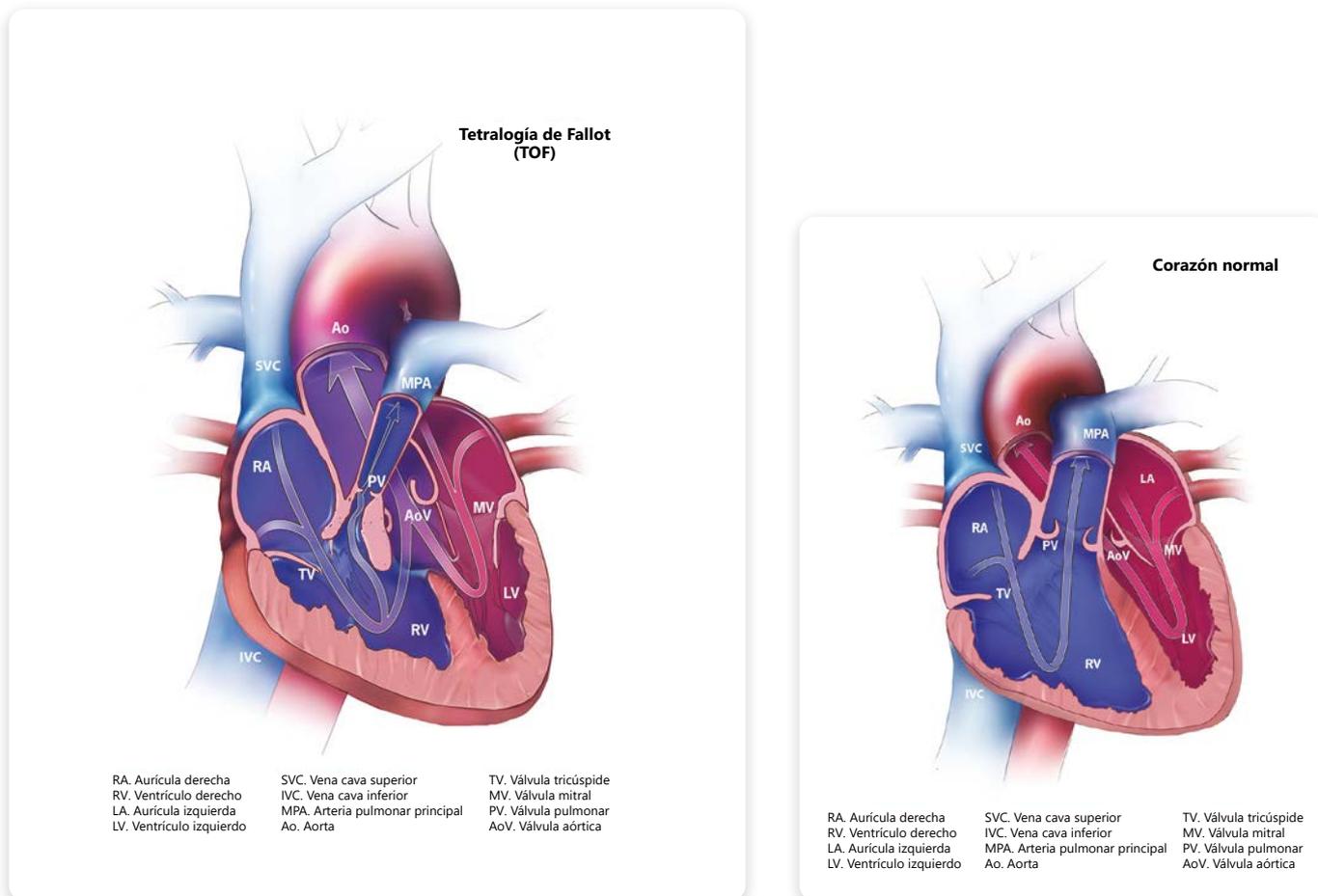
Reporte si se realizaron consultas especializadas; por ejemplo, si el diagnóstico fue realizado por un cardiólogo pediátrico y si el paciente fue visto por un genetista.

Reporte cualquier prueba genética y los resultados (p. ej., estudios cromosómicos, microarreglo genómico, etc.).

TETRALOGÍA DE FALLOT (Q21.3)

La tetralogía de Fallot es una anomalía cardíaca estructural caracterizada clínicamente por cianosis y anatómicamente por un conducto de salida ventricular derecho obstruido asociado con una comunicación interventricular (consulte la Fig. 16); compare el panel izquierdo con la anatomía normal a la derecha).

Fig. 16. Tetralogía de Fallot





Hallazgos clave en la tetralogía de Fallot:

1. Estenosis en la válvula pulmonar o por debajo de esta, o atresia de la válvula pulmonar (puede haber ausencia de válvula pulmonar, pero es raro).
2. Comunicación interventricular.
3. Aorta que sobrepasa (se apoya sobre) la comunicación interventricular.

Clínicamente, el cuadro clínico es un recién nacido que se vuelve progresivamente cianótico (tono azulado más evidente en los labios, la nariz y las extremidades), ya sea de manera constante o intermitente, y luego se descompensa. Proporcionar oxígeno no ayuda, ya que no es un problema pulmonar. La prueba de detección no invasiva en recién nacidos mediante oximetría de pulso, aunque no es perfecta, es una herramienta de detección útil para detectar casos que podrían pasarse por alto en el nacimiento si únicamente se hace un examen clínico. Estos bebés requieren un diagnóstico y tratamiento rápidos (primero médico, luego quirúrgico).

El diagnóstico se realiza principalmente mediante ecocardiograma. Los casos deben ser confirmados por un cardiólogo con experiencia en cardiopatía congénita.

Diagnóstico

Prenatal. Aunque la tetralogía de Fallot puede sospecharse prenatalmente, puede pasarse por alto fácilmente o diagnosticarse erróneamente; por lo tanto, la confirmación después del nacimiento es imperativa.

Postnatal. Una radiografía de tórax y un examen clínico minucioso podrían indicar el diagnóstico; sin embargo, se realiza un diagnóstico definitivo mediante ecocardiografía. Podrían usarse otras técnicas de diagnóstico por imágenes, pero son más complejas y costosas (p. ej., cateterismo, RM) y se usan en casos específicos y más complejos para ayudar con el manejo. La detección del recién nacido mediante oximetría de pulso, un enfoque no invasivo, puede detectar algunos casos con baja oxigenación de la sangre que podrían escapar de la detección clínica.

Notas clínicas y epidemiológicas

La tetralogía de Fallot es, de hecho, un espectro de enfermedades y podría ser clínicamente grave o leve, según el grado de obstrucción en el conducto de salida del ventrículo derecho.

- ▶ **En los casos más leves, la cianosis puede ser leve o estar ausente** y puede no ser detectada en el nacimiento.
- ▶ **La oximetría de pulso**, disponible en muchas salas de neonatología, es una herramienta inicial útil para detectar la baja oxigenación de la sangre, aunque no específicamente para la tetralogía de Fallot, ya que hay muchas causas de baja saturación de oxígeno en el recién nacido, que incluyen sepsis, enfermedad pulmonar y una variedad de DCC.

En casos de tetralogía de Fallot, siempre busque otros defectos congénitos y signos de síndromes genéticos:

- ▶ Una afección genética frecuente con la tetralogía de Fallot (observada en alrededor del 15 % al 20 % de los casos) es la deleción 22q11, una afección en la que falta una pequeña parte del cromosoma 22. Esta deleción provoca algunos DCC y muchos tipos de defectos congénitos, tanto visibles externamente (p. ej., paladar hendido, espina bífida) como internamente (p. ej., anomalías renales y muchas otras) (~15 %-20 %).
- ▶ La diabetes materna pregestacional es un factor de riesgo modificable para la tetralogía de Fallot y otras afecciones contrunales (p. ej., tronco arterioso).

Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

Tetralogía de Fallot: lista de verificación de documentación

❑ **Describa en detalle los hallazgos clínicos y ecocardiográficos:**

- ▶ Anatomía: especifique el tipo de obstrucción del conducto de salida del ventrículo derecho (gravedad de la estenosis o presencia de atresia), y la presencia y el tipo de comunicación interventricular (p. ej., "subaórtica", "perimembranosa").
- ▶ Procedimiento: especifique si los hallazgos cardiacos son de un ecocardiograma prenatal o posnatal, o de otras investigaciones (p. ej., cateterismo, RM), cirugía o autopsia.
- ▶ Hallazgos cardiacos adicionales: especifique cualquier hallazgo adicional, incluidos comunicación interauricular, colaterales pulmonares, etc.

❑ **Busque y documente anomalías congénitas extracardíacas:** En la deleción 22q11, la anomalía cardiaca puede asociarse con varias anomalías internas y externas, que incluyen paladar hendido, espina bífida, anomalías vertebrales u otros defectos.

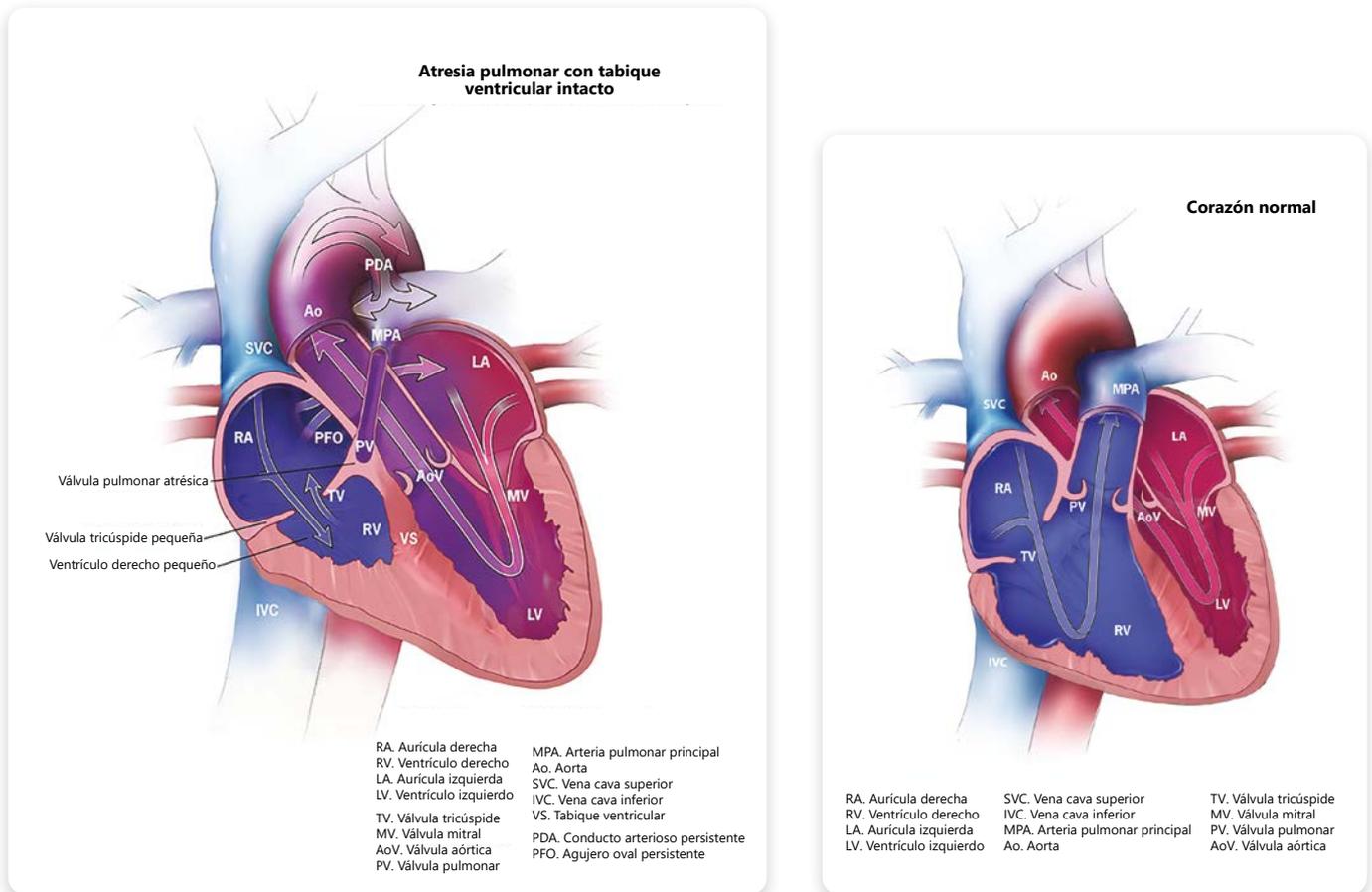
❑ **Reporte si se realizaron consultas especializadas**, por ejemplo, si el diagnóstico fue realizado por un cardiólogo pediátrico y si el paciente fue visto por un genetista.

❑ **Reporte cualquier prueba genética y los resultados** (p. ej., estudios cromosómicos, microarreglo genómico, etc.).

ATRESIA DE LA VÁLVULA PULMONAR (Q22.0)

La atresia de la válvula pulmonar es una anomalía cardíaca estructural caracterizada clínicamente por cianosis y anatómicamente por una válvula pulmonar imperforada que bloquea completamente el flujo de sangre a través del cono arterial del ventrículo derecho. La atresia puede tomar la forma de una membrana, porque la válvula no se formó, o de una estructura muscular imperforada (ver Fig. 17).

Fig. 17. Atresia de la válvula pulmonar





Hallazgos clave en la atresia de la válvula pulmonar:

1. Válvula pulmonar imperforada.
2. Tabique ventricular intacto o que puede presentar una comunicación interventricular: Este es un detalle muy importante para buscar y describir: el panel anterior en la Fig. 17 muestra la forma de atresia pulmonar con tabique ventricular intacto.
3. Un ventrículo derecho subdesarrollado y posiblemente una válvula tricúspide pequeña o estrechada, especialmente si el tabique ventricular está intacto.

Diagnóstico

Prenatal. La atresia de la válvula pulmonar puede sospecharse prenatalmente en función de la ecografía, pero debe confirmarse después del nacimiento.

Postnatal. Los bebés con atresia pulmonar (con o sin comunicación interventricular) generalmente presentan en las primeras etapas del período neonatal baja saturación de oxígeno y cianosis, que empeoran a medida que se cierra el conducto. Algunos bebés también pueden tener cardiomegalia masiva. Debido a que la atresia pulmonar causa una baja saturación de oxígeno en sangre, la prueba de detección en recién nacidos con oximetría de pulso puede ayudar a detectar estos casos de manera temprana. La ecocardiografía es el procedimiento de diagnóstico clave, aunque podrían ser necesarias otras técnicas de diagnóstico por imágenes, incluido el cateterismo, para guiar completamente el manejo y la atención.

Notas clínicas y epidemiológicas

La atresia pulmonar con tabique ventricular intacto suele ser aislada, pero puede asociarse con anomalías y síndromes no relacionados, así como con otras anomalías intracardiacas, especialmente aquellas que afectan el lado derecho del corazón.

La atresia pulmonar con comunicación interventricular puede asociarse con la delección 22q11, a diferencia de la forma con tabique ventricular intacto. Debido a esta asociación, busque otros defectos congénitos, como paladar hendido y anomalías internas.

Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

Atresia pulmonar: lista de verificación de documentación

❑ **Describa en detalle los hallazgos clínicos y ecocardiográficos:**

- ▶ Especifique la anatomía intracardiaca, incluida la presencia de atresia valvular, la afectación de la válvula tricúspide y si el ventrículo derecho está subdesarrollado.
- ▶ Especifique si el tabique ventricular está intacto o si hay una comunicación interventricular presente (de ser así, observe si un tipo específico de comunicación interventricular se describe en las notas).
- ▶ Especifique si los hallazgos cardiacos son de un ecocardiograma prenatal o posnatal, o de otras investigaciones (p. ej., cateterismo, RM), cirugía o autopsia.
- ▶ Documente cualquier otro hallazgo cardiovascular, incluidos comunicación interauricular, colaterales pulmonares, etc.

❑ **Busque y documente anomalías congénitas extracardiacas:** En la delección 22q11, la anomalía cardiaca puede asociarse con varias anomalías internas y externas, que incluyen paladar hendido, espina bífida, anomalías vertebrales u otros defectos.

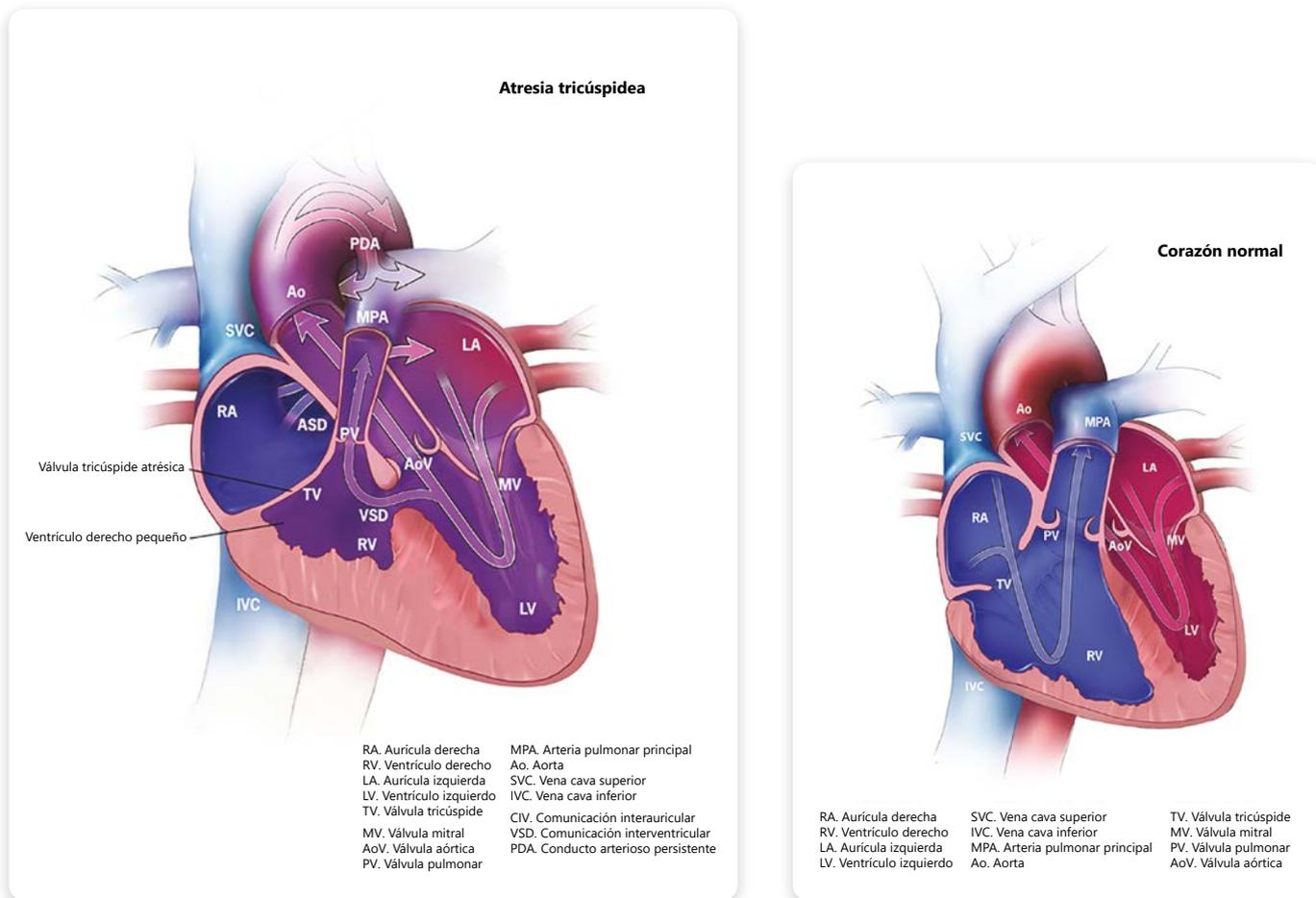
❑ **Reporte si se realizaron consultas especializadas,** por ejemplo, si el diagnóstico fue realizado por un cardiólogo pediátrico y si el paciente fue visto por un genetista.

❑ **Reporte cualquier prueba genética y los resultados** (p. ej., estudios cromosómicos, microarreglo genómico, etc.).

ATRESIA DE LA VÁLVULA TRICÚSPIDE (Q22.4)

La atresia de la válvula tricúspide es un defecto estructural del corazón caracterizado anatómicamente por una agenesia completa (falta de formación) de la válvula tricúspide, que lleva a la ausencia de una comunicación directa y flujo sanguíneo desde la aurícula derecha hasta el ventrículo derecho. Tener una comunicación interauricular es crucial para la supervivencia (consulte la Fig. 18, panel izquierdo), pero la mezcla de sangre causa cianosis significativa.

Fig. 18. Atresia de la válvula tricúspide





Hallazgos clave en la atresia de la válvula tricúspide:

1. Válvula tricúspide atrésica.
2. Presencia o ausencia de comunicación interventricular, es importante anotarlo.
3. Presencia frecuente de estenosis/atresia de la válvula pulmonar, especialmente si el tabique ventricular está intacto.
4. Aparición frecuente en el contexto de anomalías cardíacas complejas (p. ej., heterotaxia, ventrículo único).
5. En ocasiones, se asocia con anomalías extracardiacas y síndromes genéticos, especialmente con la delección 22q11.

Diagnóstico

Prenatal. La atresia de la válvula tricúspide puede sospecharse fácilmente en el período prenatal, pero puede diagnosticarse erróneamente y debe confirmarse después del nacimiento.

Postnatal. El cuadro clínico frecuente en el recién nacido es la cianosis. La ecocardiografía ha reemplazado en gran medida a otras técnicas de diagnóstico por imágenes, aunque estas tienen una función (p. ej., cateterización para evaluar la resistencia y las presiones del ventrículo derecho). Se prevé que la detección en el recién nacido mediante oximetría de pulso, que se basa en la detección de una baja saturación de oxígeno en sangre, detecte la mayoría de los casos de atresia tricúspidea.

Notas clínicas y epidemiológicas

Los bebés pueden deteriorarse rápidamente, especialmente si la comunicación interauricular es pequeña o cuando el conducto se cierra.

Consejos clínicos:

- ▶ El cuadro clínico frecuente en el recién nacido es la cianosis.
- ▶ La oximetría de pulso puede identificar una baja saturación de oxígeno en sangre y puede identificar casos más tempranamente.
- ▶ Busque anomalías extracardiacas (p. ej., paladar hendido, anomalías internas) y afecciones genéticas, especialmente la delección 22q11.
- ▶ Observe otros hallazgos cardíacos: la atresia tricúspidea también puede ocurrir en el contexto de anomalías cardiovasculares complejas; por ejemplo, con heterotaxia y ventrículo único (doble entrada de ventrículo izquierdo).
- ▶ Busque anomalías extracardiacas: la atresia tricúspidea puede asociarse con la delección 22q11 (5 %–10 %), trisomías frecuentes y otras afecciones menos frecuentes.

Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

Atresia tricúspidea: lista de verificación de documentación

Describa en detalle los hallazgos clínicos y ecocardiográficos:

- ▶ Anatomía: especifique las anomalías intracardiacas, incluida la presencia de comunicación interventricular, ventrículo derecho anormalmente pequeño, estenosis o atresia de la válvula pulmonar, transposición o posición anómala de las grandes vasos.
- ▶ Procedimiento: especifique si los hallazgos cardíacos son de un ecocardiograma prenatal o posnatal, o de otras investigaciones (p. ej., cateterismo, RM), cirugía o autopsia.

Busque y documente anomalías congénitas extracardiacas y afecciones genéticas, como la delección 22q11.

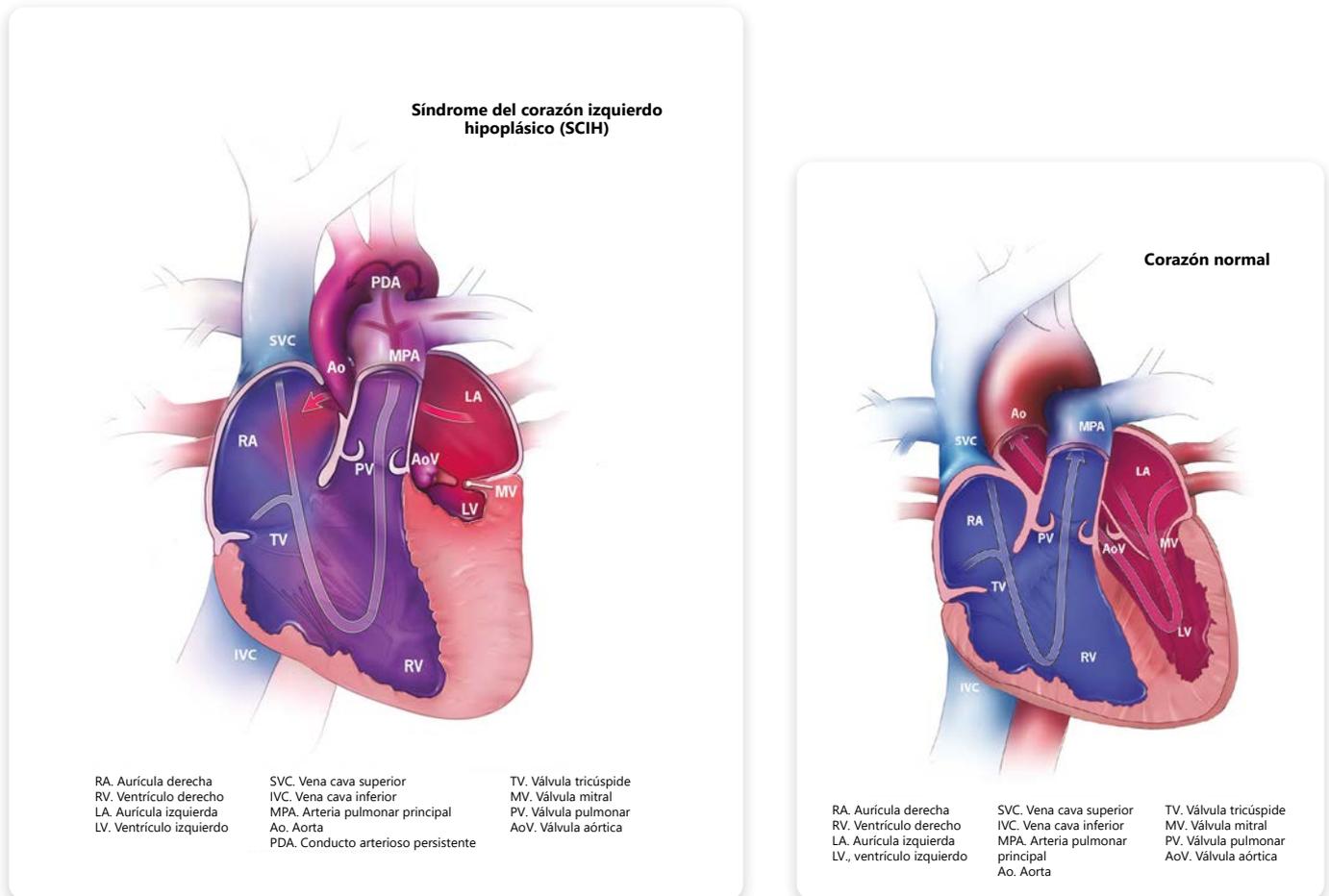
Reporte si se realizaron consultas especializadas, por ejemplo, si el diagnóstico fue realizado por un cardiólogo pediátrico y si el paciente fue visto por un genetista.

Reporte cualquier prueba genética y los resultados (p. ej., estudios cromosómicos, microarreglo genómico, etc.).

SÍNDROME DEL CORAZÓN IZQUIERDO HIPOPLÁSICO (Q23.4)

El “síndrome” del corazón izquierdo hipoplásico (SCIH) es una anomalía cardíaca estructural caracterizada clínicamente por grados variables de **insuficiencia cardíaca** (choque cardiogénico) en el recién nacido y anatómicamente por el **subdesarrollo del lado izquierdo del corazón, especialmente el ventrículo izquierdo y la aorta** (consulte la Fig. 19).

Fig. 19. Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico





Hallazgos clave en el SCIH:

1. Ventrículo izquierdo pequeño.
2. Válvula mitral y/o válvula aórtica pequeña, estrechada o atrésica.
3. Aorta ascendente subdesarrollada, a veces con arco aórtico hipoplásico y aorta descendente.
4. Clínicamente, el corazón no puede mantener la circulación sistémica, especialmente después de que el conducto se cierra, lo que provoca insuficiencia cardíaca y choque cardiogénico.

Diagnóstico

Prenatal. El SCIH puede sospecharse y, en manos de expertos, diagnosticarse prenatalmente. Los diagnósticos prenatales deben confirmarse después del nacimiento; por ejemplo, mediante ecocardiografía.

Postnatal. En el SCIH, la norma clínica es la insuficiencia cardíaca de inicio temprano (choque cardiogénico). El momento de la insuficiencia cardíaca varía. En algunos casos, especialmente en presencia de un conducto arterioso ampliamente abierto, podría pasarse por alto en el período temprano del recién nacido y puede volverse clínicamente obvio solo después de que el conducto se cierre, lo que puede ocurrir después del alta de la sala de neonatología.

Al igual que con otras enfermedades cardíacas graves, la detección en el recién nacido mediante oximetría de pulso, que se basa en la detección no invasiva de la saturación de oxígeno periférico baja, puede detectar muchos casos antes de que se vuelvan clínicamente obvios. Otros casos pueden sospecharse debido a la ausencia de pulsos. El diagnóstico final específico se realiza fácilmente mediante ecocardiografía.

Notas clínicas y epidemiológicas

El SCIH puede ocurrir en asociación con afecciones genéticas, aunque en >75 % de los casos parece ser una afección aislada. Los miembros de la familia pueden tener variantes sutiles de defectos cardíacos del corazón izquierdo, que pueden requerir ecocardiogramas para el diagnóstico.

Algunos síndromes genéticos frecuentes asociados con el SCIH incluyen el síndrome de Turner, el síndrome de Noonan y las trisomías frecuentes.

Notas:

Los defectos obstructivos del lado izquierdo, como la estenosis/atresia aórtica y la estenosis/atresia mitral, podrían ocurrir juntos, pero no necesariamente califican como un diagnóstico de SCIH. **Este último diagnóstico debe ser realizado por un médico experto, como un cardiólogo pediátrico.**

Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

Síndrome de corazón izquierdo hipoplásico (SCIH): lista de verificación de documentación

Describa en detalle los hallazgos clínicos y ecocardiográficos:

- ▶ Anatomía: especifique los elementos del SCIH presentes en el niño; por ejemplo, estenosis mitral o atresia, ventrículo izquierdo hipoplásico, estenosis o atresia de la válvula aórtica, aorta hipoplásica, arco aórtico interrumpido, fibroelastosis endocárdica, etc.
- ▶ Procedimiento: especifique si los hallazgos cardíacos son de un ecocardiograma prenatal o posnatal, o de otras investigaciones (p. ej., cateterismo, RM), cirugía o autopsia.
- ▶ Hallazgos cardíacos adicionales: especifique cualquier hallazgo adicional, incluidos comunicación interauricular, conducto arterioso persistente, etc.

Busque y documente anomalías congénitas extracardiácas, mayores o menores (las anomalías menores pueden indicar síndrome de Turner).

Reporte si se realizaron consultas especializadas, por ejemplo, si el diagnóstico fue realizado por un cardiólogo pediátrico y si el paciente fue visto por un genetista.

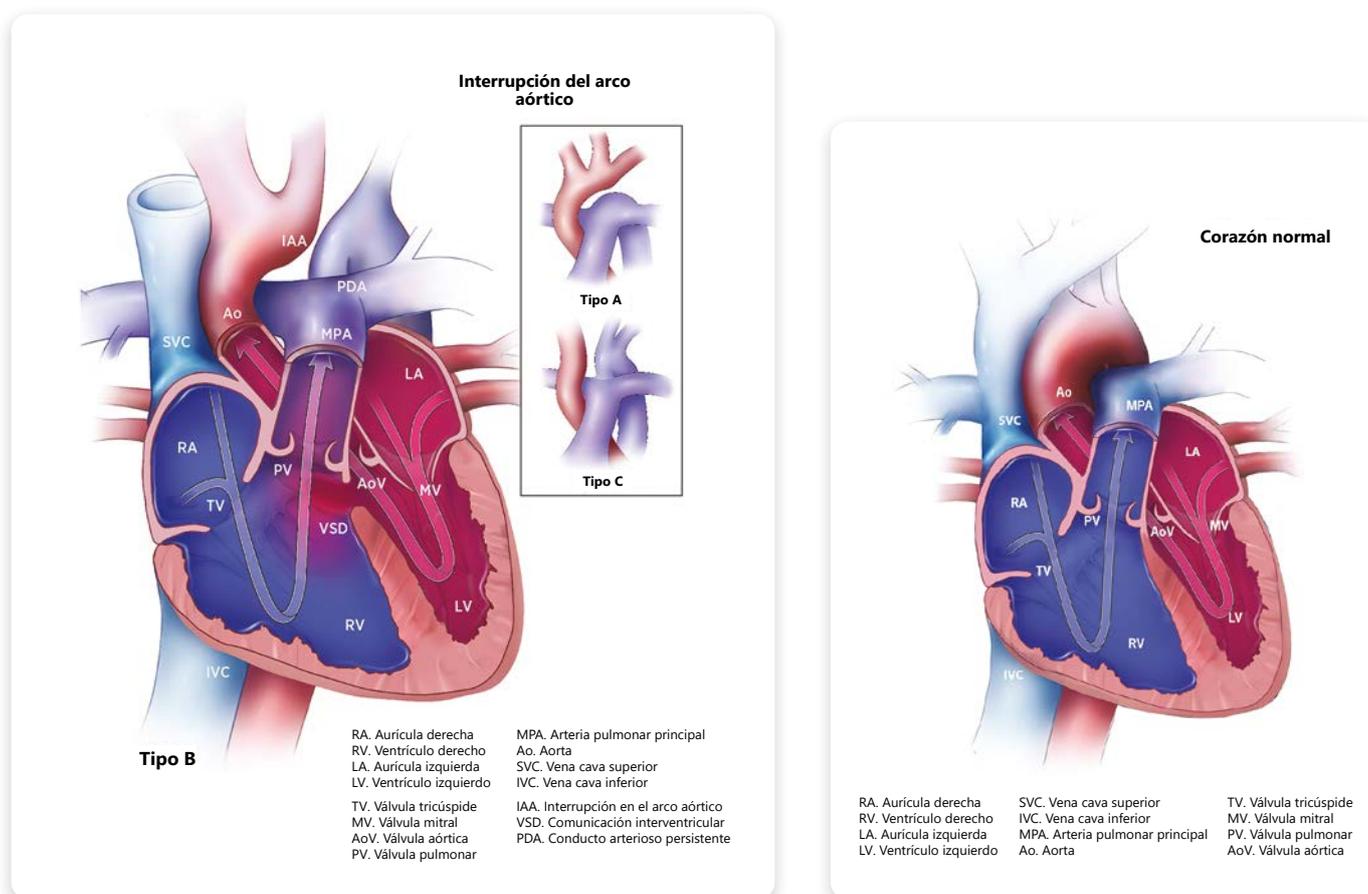
Reporte cualquier prueba genética y los resultados (p. ej., estudios cromosómicos, microarreglo genómico, etc.).

INTERRUPCIÓN DEL ARCO AÓRTICO (Q25.21, PREFERIDO; TAMBIÉN Q25.2, Q25.4)

La interrupción del arco aórtico (IAA) es un defecto cardiaco estructural caracterizado anatómicamente por una discontinuidad (interrupción) a lo largo del arco aórtico. Según el sitio de discontinuidad, la IAA se clasifica en tres tipos (consulte la Fig. 20), de los cuales el tipo B es el más frecuente (50 %–70 %). El tipo A es menos frecuente (30 %–45 %) y el tipo C es raro.

- ▶ Tipo A: La discontinuidad es distal a la arteria subclavia izquierda (aproximadamente en la misma región que la coartación de la aorta).
- ▶ **Tipo B, la forma más frecuente: La discontinuidad es más proximal, entre la carótida izquierda y la subclavia.**
- ▶ Tipo C: La discontinuidad es aún más proximal, entre la arteria braquiocefálica y la arteria carótida común.

Fig. 20. Interrupción del arco aórtico





Diagnóstico

Prenatal. La IAA se pasa por alto fácilmente en la exploración de anomalía obstétrica, aunque podría sospecharse si hay discrepancias entre los tamaños ventriculares izquierdo y derecho. Mientras que la ecocardiografía fetal en manos de expertos puede proporcionar un diagnóstico firme, los casos diagnosticados prenatalmente deben confirmarse después del nacimiento.

Postnatal. Los bebés pueden manifestarlo clínicamente en el período neonatal temprano, cuando el conducto se cierra, con signos y síntomas de insuficiencia cardíaca congestiva e hipoperfusión sistémica (choque cardiogénico). La prueba de detección del recién nacido mediante oximetría de pulso puede conducir a un diagnóstico más temprano.

Notas clínicas y epidemiológicas

Como se señaló, una presentación temprana es insuficiencia cardíaca y choque cardiogénico, con deterioro clínico rápido a medida que se cierra el conducto. Debido a la mezcla de sangre de derecha a izquierda en el conducto arterioso, los bebés podrían presentar inicialmente saturación de oxígeno diferencial o cianosis. En el tipo A, la diferencia en la saturación es entre las extremidades superiores e inferiores (esta última es inferior); en el tipo B, es entre el brazo izquierdo y derecho (la saturación inferior en la izquierda).

A menudo, se presentan comunicaciones interventriculares y otros defectos intracardiacos.

Los tres tipos de IAA difieren en su asociación con los factores de riesgo genéticos. Por ejemplo, la delección 22q11 ocurre en el 50 % o más de los casos de IAA tipo B, y es poco frecuente en los otros tipos. Otros síndromes que pueden ocurrir con la IAA incluyen el síndrome de CHARGE (Q30.01).

Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

Interrupción del arco aórtico (IAA): lista de verificación de documentación

- Describa en detalle los hallazgos clínicos y ecocardiográficos:**
 - ▶ Anatomía: especifique el lugar de la discontinuidad, el tipo de IAA como se indica en el informe ecocardiográfico y las anomalías intracardiacas, incluida la presencia de comunicaciones interventriculares.
 - ▶ Procedimiento: especifique si los hallazgos cardíacos son de un ecocardiograma prenatal o posnatal, o de otras investigaciones (p. ej., cateterismo, RM), cirugía o autopsia.
- Busque y documente anomalías congénitas extracardiacas:** La IAA puede ocurrir con síndromes genéticos como la delección 22q11, que se asocia con muchas anomalías externas e internas.
- Reporte si se realizaron consultas especializadas** (p. ej., un cardiólogo o genetista pediátrico).
- Reporte cualquier prueba genética y los resultados** (p. ej., estudios cromosómicos, microarreglo genómico, etc.).

HENDIDURAS OROFACIALES

PALADAR HENDIDO (Q35, Q35.1, Q35.3, Q35.5, Q35.59, Q87.0)

El paladar hendido (también denominado palatosquisis) se caracteriza por una fisura (hendidura) en el paladar secundario (posterior al orificio incisivo) y puede comprometer solo el paladar blando (la parte más posterior del paladar) o el paladar duro y el paladar blando. La hendidura puede ser estrecha (en forma de V) o más ancha (en forma de U) (consulte la Figura 21). El labio está intacto.

Fig. 21. Paladar hendido

Paladar hendido, incluido el paladar duro y blando (Q35.5)



Fuente de la fotografía: Proyecto de colaboración entre la Universidad Médica de Pekín y los CDC.

Fig. 22. Anatomía del labio y el paladar

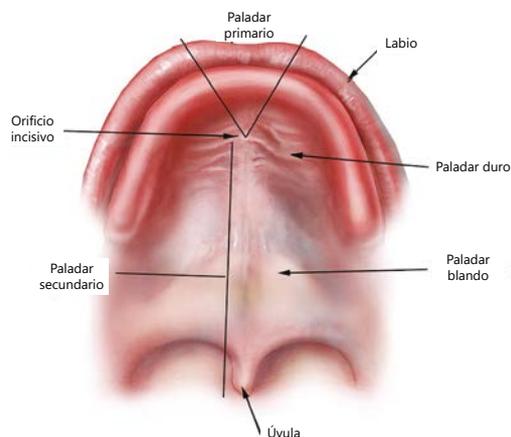
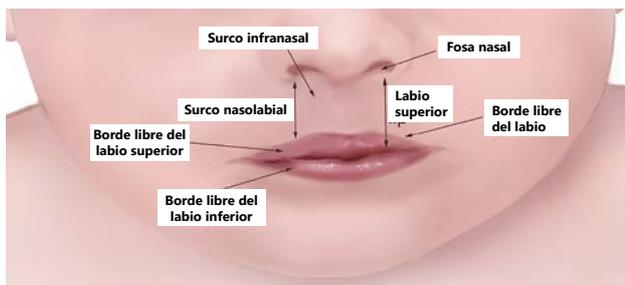


Fig. 23. Fositas en los labios



Fuente de la fotografía: <https://elementsofmorphology.nih.gov/index.cgi?tid=54f2dee42a1f9ef7>.



Diagnóstico

Prenatal. El paladar hendido por sí solo puede sospecharse prenatalmente, pero puede pasarse por alto fácilmente o diagnosticarse erróneamente. Los casos identificados o presuntos prenatales deben confirmarse después del nacimiento antes de la inclusión en un programa de vigilancia.

Postnatal. El paladar hendido se puede pasar por alto en el examen externo del recién nacido si el paladar no se examina sistemática y cuidadosamente. Esto requiere la visualización de toda la longitud del paladar.

Notas clínicas y epidemiológicas

En el paladar hendido, una evaluación completa y un examen físico son cruciales, ya que se asocian más frecuentemente con anomalías y síndromes adicionales en comparación con otros tipos de hendiduras (p. ej., labio fisurado).

Consejos clínicos adicionales:

- ▶ Busque fositas labiales en el labio inferior (Fig. 23), en el niño y en los padres: es un signo de una afección genética (síndrome de Van der Woude) con alto riesgo de recurrencia (uno de los padres puede tener las fositas, pero no la hendidura).
- ▶ Compruebe si hay otras anomalías, especialmente del corazón (p. ej., síndrome de delección 22q11) y del ojo (p. ej., síndrome de Stickler).
- ▶ Compruebe si hay componentes de la secuencia de Pierre Robin, incluidos microretrognatia (mandíbula recesiva pequeña), glosoptosis (desplazamiento posterior de la lengua) y obstrucción respiratoria.

Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

Paladar hendido: lista de verificación de documentación

- Describa en detalle** e incluya lo siguiente:
 - ▶ Extensión (paladar hendido): paladar duro, paladar blando.
 - ▶ Labio inferior (Fig.23): fositas presentes o ausentes (cuando están presentes, se debe sospechar con firmeza el síndrome de van der Woude).
 - ▶ Presencia de componentes de la secuencia de Pierre Robin, microrretrognatia (mandíbula recesiva pequeña), glosoptosis (desplazamiento posterior de la lengua) y obstrucción respiratoria.
- Describa los procedimientos para evaluar mejor las malformaciones adicionales y, si están presentes, descríbalas.**
- Tome y reporte fotografías:** Muy útil; puede ser crucial para la revisión.
- Reporte si se realizaron consultas especializadas y, de ser así, notifique los resultados.** Los informes de consultas sobre cirugía plástica y genética son útiles.

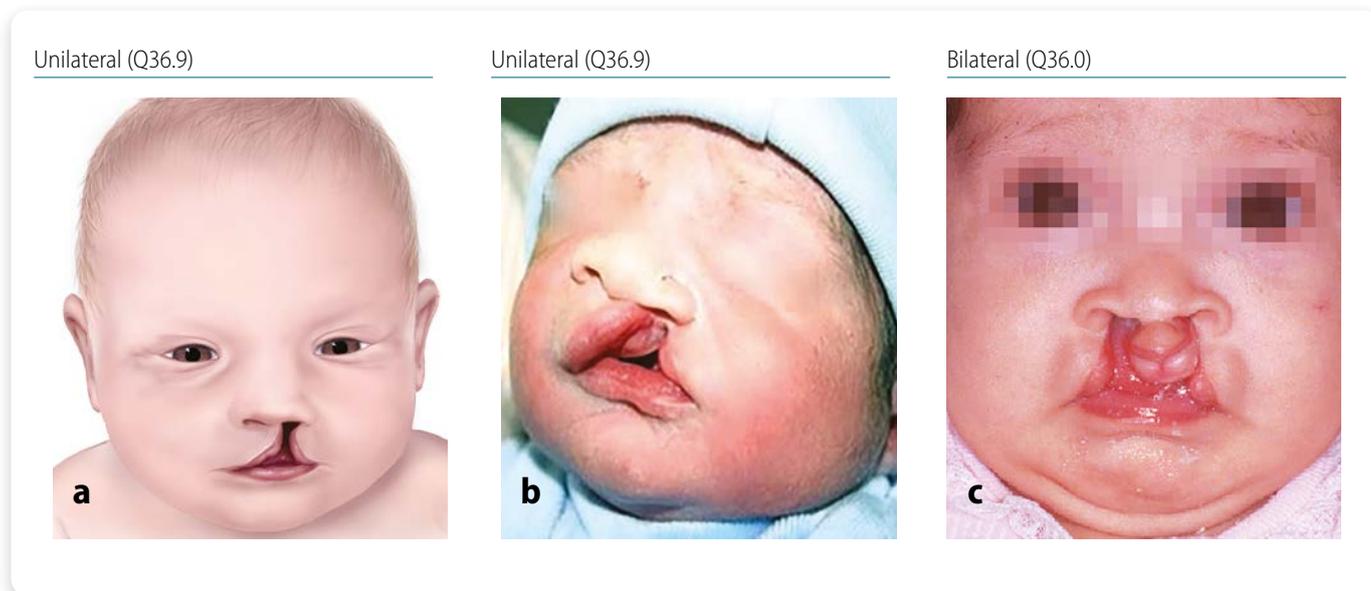
Elementos visuales clave:

Anatomía del labio y el paladar. Tenga en cuenta que en el labio fisurado bilateral, siempre hay un resto de surco nasolabial en el medio. Tenga en cuenta también que la hendidura puede extenderse hasta la encía o alvéolo, pero no se extiende más allá del orificio incisivo (por lo tanto, solo afecta el paladar primario) (consulte la Fig. 22).

Fositas en los labios. Las “fositas” de los labios son hendiduras, a menudo con bordes elevados, en el labio inferior (consulte la Fig. 23). Son un signo de síndromes específicos (más frecuentemente el síndrome de van der Woude).

El labio fisurado se caracteriza por una fisura **parcial o completa del labio superior**. Puede ser unilateral (Fig. 24, *paneles a y b*) o bilateral (Fig. 24, *panel c*). El labio fisurado **puede extenderse a través de la encía, pero no más allá del orificio incisivo**. Si la hendidura se extiende más hacia atrás en el paladar secundario, se convierte en una entidad diferente: un labio fisurado con paladar hendido.

Fig. 24. Labio fisurado



Fuentes de fotografías: b: Dr. Jaime Frías (EE. UU.); c: Dr. Pedro Santiago y Dr. Miguel Yáñez (EE. UU.).

Fig. 25. Anatomía del labio y el paladar

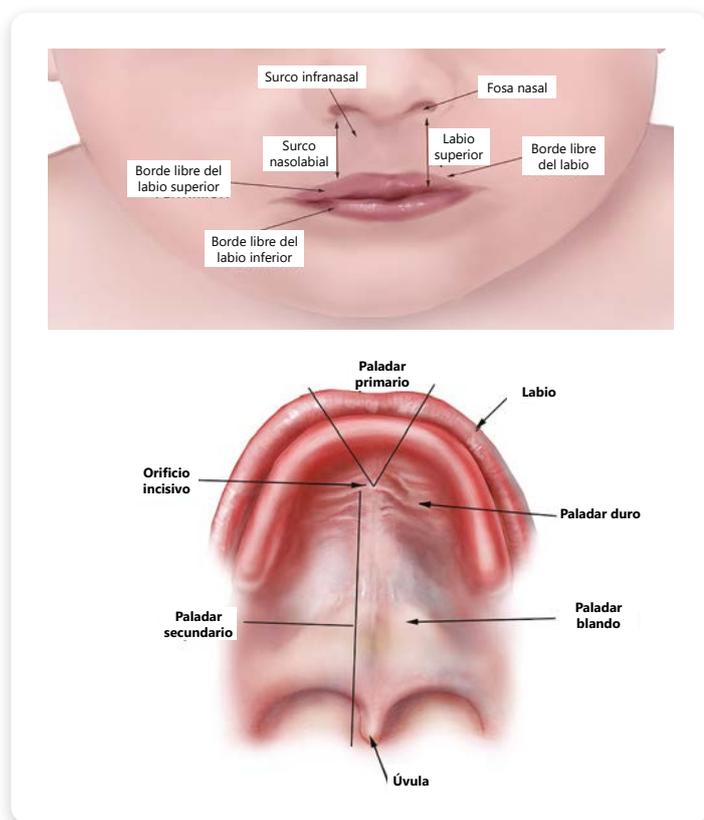


Fig. 26. Labio fisurado medio



Fuente de la fotografía: Prof. Tahmina Banu, Instituto de Investigación de Cirugía Infantil de Chittagong, Bangladesh.



Diagnóstico

Prenatal. El labio fisurado puede sospecharse prenatalmente, pero puede pasarse por alto o diagnosticarse erróneamente con facilidad. Los casos identificados o presuntos prenatales deben confirmarse después del nacimiento antes de la inclusión en un programa de vigilancia.

Postnatal. El labio fisurado se reconoce fácilmente en el examen físico después del parto. Revise el paladar cuidadosamente para descartar labio fisurado con paladar hendido.

Notas clínicas y epidemiológicas

Las afecciones poco comunes que pueden confundirse con el labio fisurado típico son labio fisurado medio y hendiduras atípicas o de tipo Tessier.

- ▶ El labio fisurado medio puede diferenciarse del labio fisurado bilateral mediante el examen del surco nasolabial. En el labio fisurado medio, no hay restos de tejido (surco nasolabial) en el área debajo del tabique nasal. En el labio fisurado bilateral, siempre hay restos de tejido en la línea media (Fig. 24, *panel c*; también, consulte a continuación para obtener más información sobre el labio fisurado de línea media).
- ▶ Las hendiduras craneofaciales atípicas o de tipo Tessier son un grupo de defectos de hendidura que afectan el esqueleto craneal y/o facial. A diferencia del labio fisurado donde la hendidura se extiende hacia la nariz, las 14 hendiduras de Tessier se extienden a través de ejes radiantes de huesos faciales y craneales, incluso hacia el ojo o el canal nasolagrimal, o incluso más lateralmente hacia la oreja.
- ▶ El labio fisurado se asocia ocasionalmente con otros defectos o síndromes congénitos.

Consejos clínicos adicionales:

- ▶ Controle siempre el paladar para excluir el paladar hendido con labio fisurado; esto es importante tanto para la vigilancia como para la atención clínica.
- ▶ Busque fositas labiales en el labio inferior (Fig. 23), en el niño y en los padres: es un signo de una afección genética (síndrome de Van der Woude) con alto riesgo de recurrencia (uno de los padres puede tener las fositas, pero no la hendidura).

Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

Labio fisurado: lista de verificación de documentación

- Describa en detalle** e incluya lo siguiente:
 - ▶ Lateralidad: derecho, izquierdo o bilateral.
 - ▶ Labio inferior (Fig. 23): fositas presentes o ausentes (cuando están presentes, se debe sospechar el síndrome de van der Woude).
 - ▶ Extensión del labio fisurado: afectación mínima, parcial o total de la encía que se extiende como máximo a través del alvéolo hasta el orificio incisivo (no más allá).
- Describa los procedimientos para evaluar mejor las malformaciones adicionales y, si están presentes, descríbalas.**
- Tome y reporte fotografías:** Muy útil; puede ser crucial para la revisión.
- Reporte si se realizaron consultas especializadas y, de ser así, notifique los resultados.**

Elementos visuales clave:

Anatomía del labio y el paladar. Tenga en cuenta que en el labio fisurado bilateral, siempre hay un resto de surco nasolabial en la línea media. Tenga en cuenta también que la hendidura puede extenderse hasta la encía o alvéolo, pero no se extiende más allá del orificio incisivo (por lo tanto, solo afecta el paladar primario) (consulte la Fig. 25).

Labio fisurado en la línea media. En el labio fisurado de línea media, no hay restos de tejido (surco nasolabial) en el área debajo del tabique nasal (consulte la Fig. 26). El labio fisurado de línea media es parte de una afección llamada ausencia de premaxilia y a menudo es un hallazgo externo en la holoprosencefalia, una malformación cerebral grave. La ausencia de premaxilia y holoprosencefalia se asocian con síndromes genéticos, incluida la trisomía 13.

PALADAR HENDIDO CON LABIO FISURADO (Q37, Q37.0-Q37.5, Q37.8, Q37.9, Q37.99)

El paladar hendido con labio fisurado se caracteriza por una hendidura del labio superior que se extiende a través del paladar duro (paladar primario y secundario) y también puede extenderse a través del paladar blando (consulte la Fig. 27).

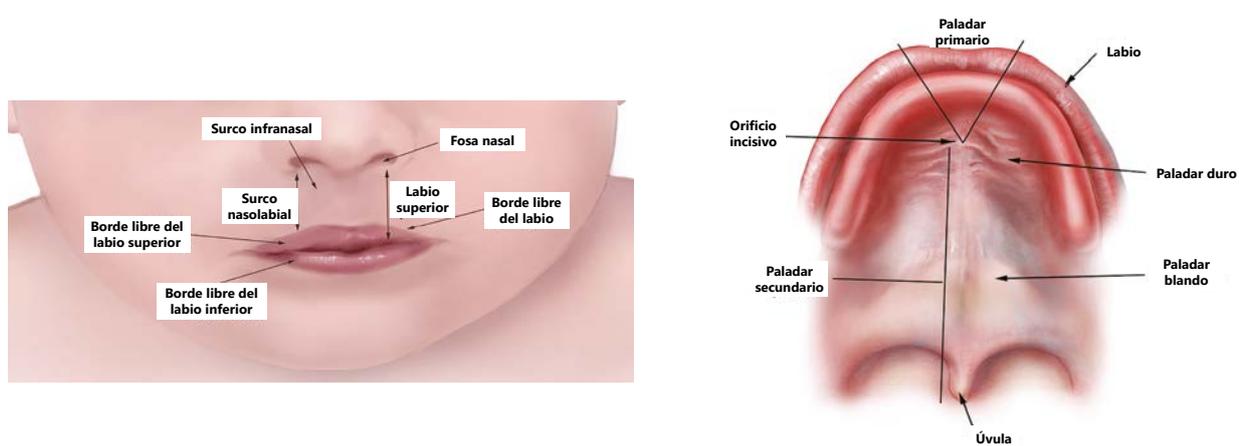
Fig. 27. Paladar hendido con labio fisurado

Paladar hendido con labio fisurado unilateral (Q37.10)



Fuente de la fotografía: Dr. Pedro Santiago y Dr. Miguel Yáñez (EE, UU).

Fig. 28. Anatomía del labio y el paladar





Diagnóstico

Prenatal. Puede sospecharse prenatalmente, pero puede pasarse por alto o diagnosticarse erróneamente con facilidad. Los casos identificados o presuntos prenatales deben confirmarse después del nacimiento antes de la inclusión en un programa de vigilancia.

Postnatal. El labio fisurado con paladar hendido se reconoce fácilmente en el examen físico después del parto, siempre que el paladar también se evalúe cuidadosamente.

Notas clínicas y epidemiológicas

Las afecciones poco frecuentes que pueden confundirse con el labio fisurado típico son las hendiduras atípicas o de tipo Tessier y el espectro de la banda amniótica.

- ▶ Las hendiduras craneofaciales atípicas o de tipo Tessier son un grupo de defectos de hendidura que afectan el esqueleto craneal y/o facial. Las 14 hendiduras de Tessier se extienden a través de ejes radiantes de huesos faciales y craneales, incluso hacia el ojo o el canal nasolagrimal, o incluso más lateralmente hacia la oreja. El espectro de la banda amniótica puede causar alteraciones faciales que afectan tanto el labio como el paladar, y a menudo incluyen lesiones atípicas en el cráneo y el cerebro (p. ej., encefaloceles atípicos).

El labio fisurado con paladar hendido puede asociarse con otros defectos o síndromes congénitos, más frecuentemente que el labio fisurado solo.

Consejos clínicos adicionales:

- ▶ Siempre controle el paladar cuando vea un labio fisurado; el diagnóstico es importante tanto para la vigilancia como para la atención clínica.
- ▶ Busque fositas labiales en el labio inferior (Fig. 23), en el niño y en los padres: es un signo de una afección genética (síndrome de Van der Woude) con alto riesgo de recurrencia (uno de los padres puede tener las fositas, pero no la hendidura).
- ▶ Cuando tenga dudas de que lo que ve es una hendidura típica, tome una fotografía o haga un dibujo muy cuidadoso; dicha documentación ayuda al revisor clínico a alcanzar un diagnóstico correcto.

Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

Labio fisurado con paladar hendido: lista de verificación de documentación

- Describalo en detalle** e incluya lo siguiente:
 - ▶ Lateralidad: derecho, izquierdo o bilateral.
 - ▶ Extensión (paladar hendido): paladar duro, paladar blando.
 - ▶ Labio inferior (Fig.23): fositas presentes o ausentes (cuando están presentes, se debe sospechar con firmeza el síndrome de van der Woude).
- Describa los procedimientos para evaluar mejor las malformaciones adicionales y, si están presentes, descríbalas.**
- Tome y reporte fotografías:** Muy útil; puede ser crucial para la revisión.
- Reporte si se realizaron consultas especializadas y, de ser así, notifique los resultados.** Los informes de consultas sobre cirugía plástica son útiles.

Elementos visuales clave:

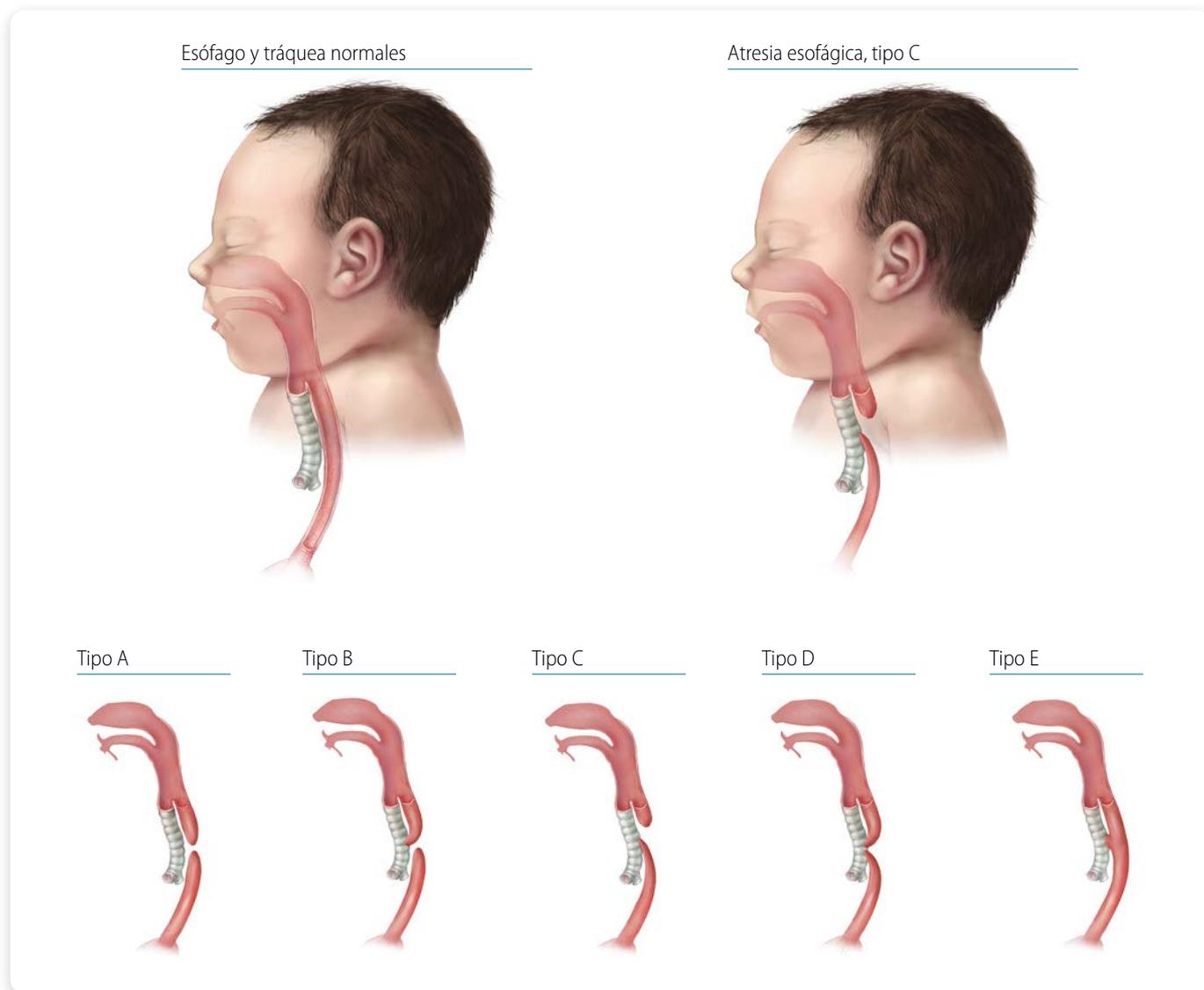
Anatomía del labio y el paladar. Tenga en cuenta que en el labio fisurado bilateral, siempre hay un resto de surco nasolabial en el medio (Fig. 28). Tenga en cuenta también que el hendidura puede extenderse hasta la encía o alvéolo, pero no se extiende más allá del orificio incisivo (por lo tanto, solo afecta el paladar primario).

ANOMALÍAS CONGÉNITAS DEL APARATO DIGESTIVO

ATRESIA ESOFÁGICA CON O SIN FÍSTULA TRAQUEOESOFÁGICA (Q39.0–Q39.2)

La atresia esofágica es una malformación congénita caracterizada por el esófago que termina en una bolsa ciega que no se conecta al estómago. La fístula traqueo-esofágica (FTE o FTO) consiste en una comunicación entre el esófago y la tráquea que normalmente no está presente. Aunque puede ocurrir sola, la FTE se asocia frecuentemente con atresia esofágica.

Fig. 29. Atresia esofágica/fístula traqueo-esofágica





Hallazgos clave en la atresia esofágica (consulte la Fig. 29):

1. Los tipos anatómicos de atresia esofágica son los siguientes:
 - Tipo A: Atresia esofágica *sin* FTE.
 - Tipo B: Atresia esofágica con FTE *proximal*.
 - **Tipo C: Atresia esofágica con FTE *distal*.**
 - Tipo D: Atresia esofágica con FTE proximal y distal.
 - **Tipo E: FTE *sin* atresia esofágica.**

Los tipos A–D son típicamente reconocidos como atresia esofágica, y el tipo C es el más frecuente.

2. Los signos de atresia esofágica en el nacimiento incluyen vómitos inmediatamente después de la alimentación, babeo excesivo o moco y, si hay FTE, dificultad respiratoria.

Diagnóstico

Prenatal. La atresia esofágica es difícil de diagnosticar prenatalmente. Confirme siempre un diagnóstico prenatal.

Postnatal. La atresia esofágica puede diagnosticarse radiográficamente cuando una sonda de alimentación no puede pasar de la faringe al estómago y, si no hay FTE, por ausencia de aire en el estómago. Debido a la variabilidad de los síntomas, el diagnóstico de FTE sin atresia esofágica podría retrasarse durante semanas, meses o incluso años.

Notas clínicas y epidemiológicas

La atresia esofágica frecuentemente (55 %) se asocia con otros defectos congénitos que incluyen los siguientes:

- ▶ Otros defectos congénitos no relacionados, especialmente cardiacos, anorrectales, esqueléticos/vertebrales y urogenitales.
- ▶ Complejos de anomalías (p. ej., OAVS [espectro **ó**culo-**a**uriculo-**v**ertebral], asociación VATER o VACTERL [**v**ertebral, **a**no, **c**ardiaca, **t**ráquea, **e**sófago, **r**enal, extremidades {**l**imb en inglés}]).
- ▶ Síndromes genéticos (p. ej., trisomías 18 y 21, síndrome de CHARGE [coloboma ocular, defectos cardiacos, atresia de coanas, retraso del crecimiento, anomalías genitales y anomalías del oído {**c**oloboma, **h**eart defects, choanal **a**tresia, growth **r**etardation, **g**enital abnormalities, **e**ar abnormalities, en inglés}], síndrome de Feingold).

Consejos clínicos adicionales:

- ▶ Siempre busque otras anomalías y síndromes internos.
- ▶ Observe el tipo de atresia esofágica y si se produce FTE.

Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

Atresia esofágica con o sin FTE: lista de verificación de documentación

Describa en detalle:

- ▶ Defecto: tipo anatómico de atresia esofágica con o sin FTE (describa la anatomía y qué tipo, A a E).

Describa las evaluaciones para descartar otras malformaciones/asociaciones/síndromes:

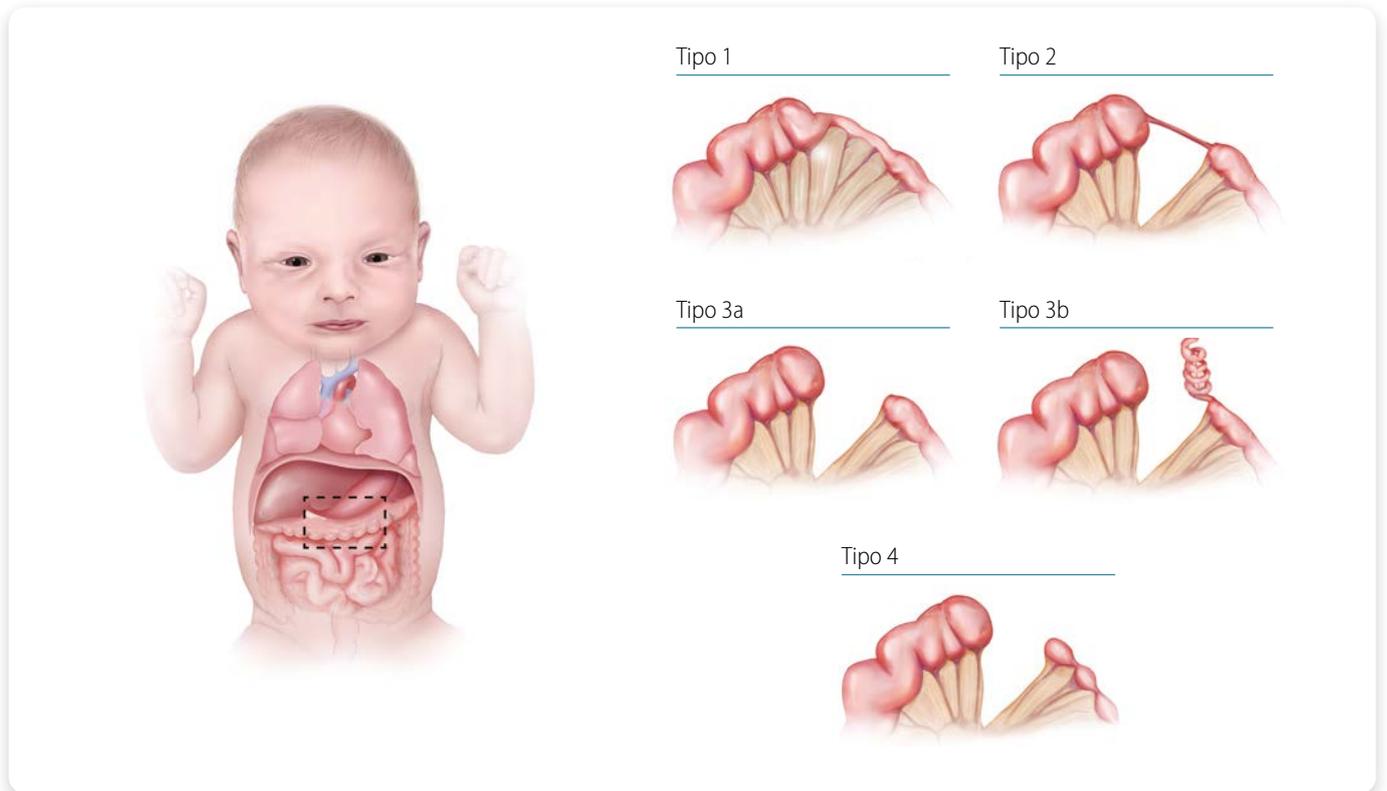
- ▶ Especialmente OAVS, VATER/VACTERL, trisomías 18 y 21, CHARGE, Feingold, etc.
- ▶ Pruebas genéticas o cromosómicas realizadas.
- ▶ Consultas especializadas e informes quirúrgicos.

Copie y adjunte imágenes clave: Incluya claramente atresia esofágica y, si está presente, tipo de FTE; puede ser crucial para la revisión.

Reporte si los hallazgos de la autopsia (patología) están disponibles y, de ser así, notifique los resultados.

La atresia o estenosis del intestino grueso, también denominada atresia colónica, es la obstrucción completa o parcial de la abertura (lumen) dentro del colon.

Fig. 30. Tipos principales de atresia del intestino grueso





Hallazgos clave en la atresia/estenosis del intestino grueso:

1. **Tipo:** Se han reconocido cuatro tipos (consulte la Fig. 30):
 - En el tipo 1, la luz está ocluida por tejido interno (red mucosa) y el mesenterio está intacto.
 - En el tipo 2, el segmento atrésico es un cordón fibroso y conecta los dos extremos del intestino grueso.
 - En el tipo 3a, el segmento atrésico se produce con un defecto de espacio mesentérico en forma de V (en el tipo 3b, hay una apariencia de “cáscara de manzana” de una porción del intestino).
 - En el tipo 4, la atresia afecta dos o más regiones del colon, con una apariencia descrita como una cadena de salchichas (aproximadamente un tercio de todas las atresias del intestino grueso son del tipo 4).
2. **Ubicación:** Las regiones sigmoides y transversales se ven afectadas con mayor frecuencia.

Diagnóstico

Prenatal. Estas afecciones son difíciles de detectar y diagnosticar prenatalmente, por lo que cualquier diagnóstico prenatal debe confirmarse después del nacimiento.

Postnatal. Se debe sospechar atresia o estenosis del intestino grueso en el recién nacido que no elimina meconio o heces, tiene distensión abdominal y/o evacuación gástrica rápida. El diagnóstico se confirma mediante imágenes directas del intestino mediante radiografía, enema de bario, cirugía o autopsia. La estenosis colónica parcial puede diagnosticarse más tarde, incluso semanas después del parto.

Notas clínicas y epidemiológicas

La atresia del intestino grueso es poco frecuente, con una prevalencia al nacer estimada de aproximadamente 1 de cada 20.000 nacimientos. Esta afección representa menos del 10% de todas las atresias intestinales.

Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

Atresia/Estenosis del intestino grueso: lista de verificación de la documentación

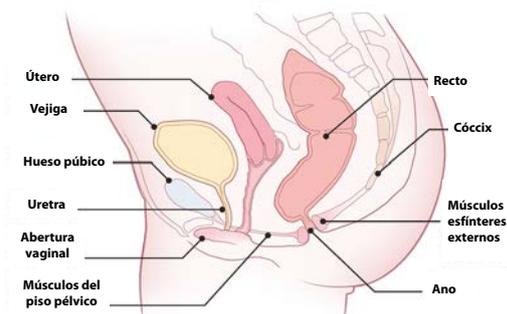
- Describa la anatomía en detalle, utilizando una combinación de informes clínicos, de imágenes y quirúrgicos;** específicamente incluya información sobre los siguientes elementos:
 - ▶ Ubicación de la atresia/estenosis en el intestino grueso.
 - ▶ Atresias únicas vs múltiples atresias.
 - ▶ Presencia de fístula vesicoentérica.
 - ▶ Atresia yeyunal: se encuentra en el 10 % al 20 % de los casos.
- Describa los procedimientos para evaluar mejor otras malformaciones:**
 - ▶ La mayoría afecta el sistema gastrointestinal (p. ej., rotación anómala, aganglioneosis, volvulus).
 - ▶ Anomalías craneofaciales u oculares.
- Copie y adjunte imágenes clave.**
- Reporte los hallazgos de la cirugía o autopsia.**
- Reporte si se realizaron consultas especializadas y, de ser así, notifique los resultados.**

ATRESIA/ESTENOSIS ANORRECTAL (Q42.0–Q42.3)

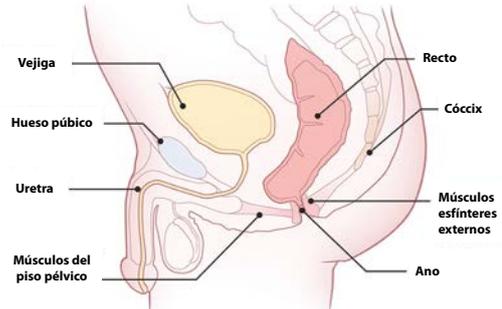
Las anomalías anorrectales incluyen un amplio espectro de anomalías en las que la atresia o la estenosis pueden afectar solo el ano o también un segmento del recto. El ano imperforado es un término que refleja adecuadamente la apariencia externa en el examen físico de un niño, pero internamente la anomalía puede ser mucho más compleja, afectar al recto y, a menudo, se asocia con fístulas (p. ej., Fig. 31, *panel C*: fístula rectovaginal en una niña, *panel F*: fístula rectovesical en un niño).

Fig. 31. Atresia/Estenosis anorrectal

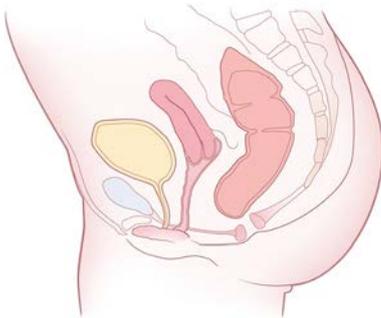
A. Anatomía normal de la mujer



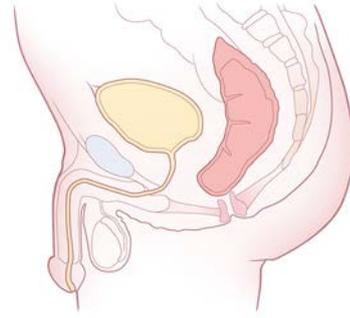
D. Anatomía normal del hombre



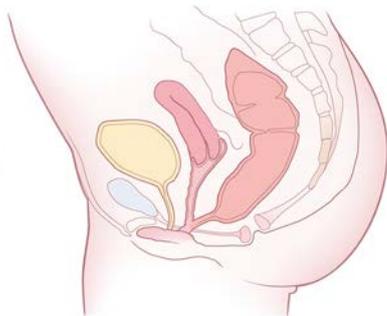
B. Abertura anal faltante o cerrada



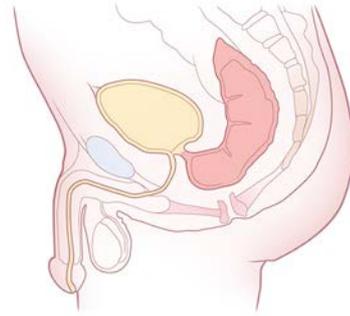
E. Abertura anal faltante o cerrada



C. El recto se conecta a la vagina



F. El recto alto se conecta a la vejiga





Hallazgos clave en la atresia/estenosis anorrectal:

1. **Ubicación:** Lesiones “bajas” o “altas”, según si el recto ha descendido o no al complejo del esfínter (p. ej., comparar panel E [lesión baja] con el panel F [lesión alta]).
2. **Fístula:** Presencia o ausencia.
3. **Hallazgos asociados:** Las lesiones bajas y altas tienden a variar según los cuadros clínicos y la frecuencia de malformaciones asociadas (mayor en las lesiones altas).

Diagnóstico

Prenatal. Las anomalías anorrectales pueden ser difíciles de diagnosticar prenatalmente mediante ecografía y pueden pasarse por alto si es una anomalía aislada. El diagnóstico prenatal de anomalías anorrectales siempre debe confirmarse después del nacimiento.

Postnatal. La atresia o estenosis anal generalmente se reconoce fácilmente al nacer mediante una inspección visual durante el examen físico del recién nacido. El examen externo no predice el nivel de la lesión. Si se pasa por alto al nacer, se podría sospechar atresia rectal o estenosis en las primeras 24 horas cuando el recién nacido desarrolla distensión abdominal; no elimina meconio o heces; o, cuando hay una fístula (si el meconio pasa a través de la uretra o la vagina). El diagnóstico de atresia o estenosis rectal se confirma mediante imágenes directas del intestino mediante radiografía, enema de bario, cirugía o autopsia.

Notas clínicas y epidemiológicas

Solo un tercio de las anomalías anorrectales son aisladas. Se debe evaluar a los bebés para detectar la presencia de anomalías adicionales de lo siguiente:

- ▶ vías urinarias;
- ▶ vértebras o sacro con médula anclada (la asociación de atresia anorrectal, defecto sacro y masa presacral forma la tríada de Currarino, a menudo una afección autosómica dominante); y
- ▶ vagina y útero (p. ej., útero bicorne o didelfo uterino) en las mujeres.

Consejos clínicos adicionales:

- ▶ Los patrones de anomalías congénitas múltiples no sindrómicos incluyen regresión caudal, extrofia cloacal, OEIS (**o**nfalocele, **e**xtrofia cloacal, **a**no imperforado, defectos medulares [**s**pinal defects en inglés]). y asociación VATER/VACTERL (**v**ertebral, **a**no, **c**ardiaco, **t**ráquea, **e**sófago, **r**enal, extremidad [**l**imb en inglés]).
- ▶ Se sabe que más de 100 síndromes genéticos incluyen anomalías anorrectales, incluido el síndrome de Townes-Brock (autosómico dominante, gen SALL1), el síndrome de ojo de gato (tetrasomía 22q11), el síndrome de G-BBB de Opitz (gen ligado al cromosoma X, gen MID1), entre muchos otros.

Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

Atresia anorrectal: lista de verificación de documentación

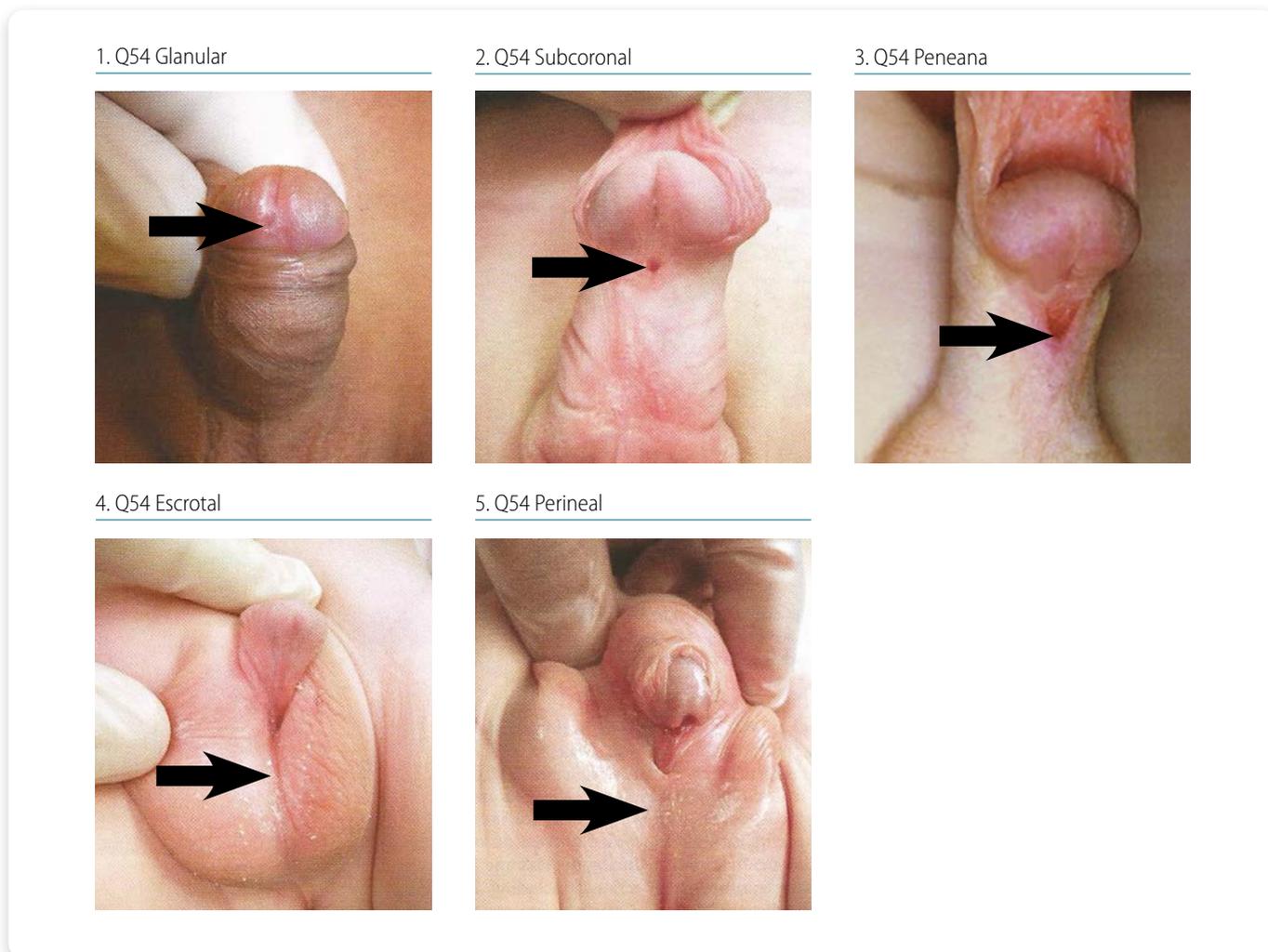
- Describa en detalle** e incluya lo siguiente:
 - ▶ Atresia limitada al ano en comparación con recto incluido.
 - ▶ Nivel de atresia: alto o bajo.
 - ▶ Fístula: ausente o presente.
 - ▶ Tipo de fístula: qué estructuras incluye.
- Describa los procedimientos para evaluar más otras malformaciones (p. ej., radiografías de la columna vertebral, ecocardiograma) y, si hay una o más, descríbalas.**
- Tome y reporte fotografías de anomalías y del bebé.**
- Busque, guarde y reporte resultados de imágenes de diagnóstico clave.**
- Reporte los hallazgos de la cirugía o autopsia.**
- Reporte si se realizaron consultas especializadas y, de ser así, notifique los resultados.**

ANOMALÍAS CONGÉNITAS DE ÓRGANOS GENITALES Y URINARIOS

HIPOSPADIAS (Q54.0–Q54.9)

Las hipospadias se caracterizan por una posición anormal (ventral) del conducto uretral externo en neonatos de sexo masculino. La posición normal del conducto uretral es en la punta del pene, mientras que en los hipospadias el conducto se desplaza ventral y proximalmente (en la parte inferior del pene).

Fig. 32. Hipospadias



Fuente de fotografías: 1, 2, 4, 5: Nelson Textbook of Pediatrics (<http://www.slideshare.net/wadoodaref/congenital-anomalies-videosession-v3-11680674>).

Hallazgos clave en hipospadias:

1. **Ubicación:** Las hipospadias se clasifican por gravedad (consulte la Fig. 32), dependiendo de la ubicación del conducto: hipospadias de primer grado incluye las formas más distales, glanulares y coronales; hipospadias de segundo grado incluye hipospadias subcoronales e hipospadias del cuerpo peniano; y de tercer grado, la más grave, incluye hipospadias escrotal y perineal.
2. **Posibles hallazgos asociados:** El acortamiento del lado ventral del pene que se encuentra en los hipospadias puede derivar en una curvatura del pene, conocida como encordamiento. Observe la presencia de encordamiento. Observe si los testículos están presentes o ausentes.

Diagnóstico

Prenatal. Las hipospadias son difíciles de diagnosticar prenatalmente mediante ecografía y puede confundirse con micropene, quiste peniano, encordamiento o genitales ambiguos. Un diagnóstico prenatal siempre debe confirmarse después del nacimiento.

Postnatal. Un examen cuidadoso y sistemático del recién nacido debe permitir un buen diagnóstico de hipospadias. Tenga en cuenta que las formas más leves, como hipospadias glanular, se pasa por alto fácilmente en el parto y pueden descubrirse durante la circuncisión. El informe quirúrgico podría proporcionar detalles definitivos de la ubicación de la uretra y si hay encordamiento presente.



Notas clínicas y epidemiológicas

Las hipospadias suelen ser una anomalía aislada (>80 %) no sindrómica.

Consejos clínicos adicionales:

- ▶ Observe si hay presencia/ausencia de testículos y si hay encordamiento.
- ▶ Cuando se estratifica por tipo, la proporción de defectos aislados disminuye con el aumento de la gravedad (peniano 74 % y escrotal 65 %, el más grave).
- ▶ Busque otras anomalías, en particular hipospadias penianos y escrotales, ya que estas se asocian con síndromes.
- ▶ Informe todos los hallazgos y obtenga buenas fotografías clínicas (o anote la ubicación de la uretra en la figura a continuación) para el revisor experto.

Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

Hipospadias: lista de verificación de documentación

❑ Describa en detalle:

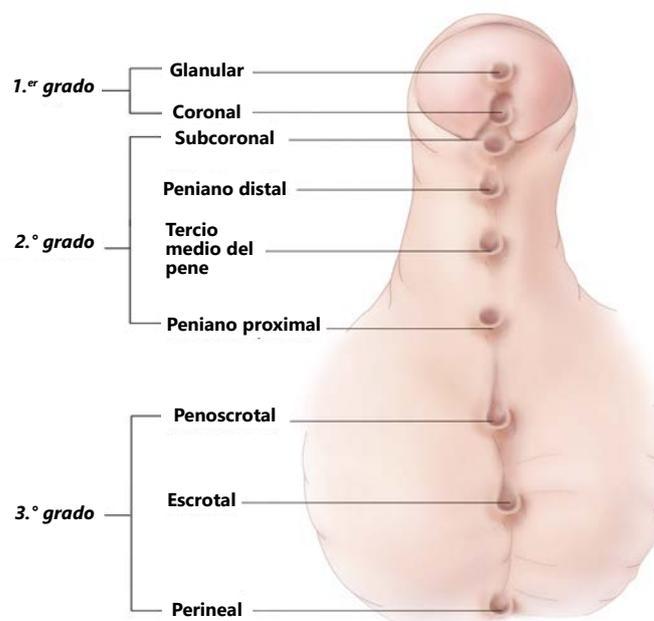
- ▶ Ubicación del conducto uretral: glanular, coronal, subcoronal, del cuerpo peniano, escrotal, perineal.
- ▶ Testículos presentes/ausentes (si no son palpables, considerar la posibilidad de realizar diagnósticos de virilización en mujeres, como en casos de hiperplasia suprarrenal congénita).
- ▶ Presencia de encordamiento.

❑ Tome fotografías: *Incluya claramente* la ubicación de la uretra o use un dibujo; puede ser crucial para la revisión.

❑ Describa las evaluaciones para encontrar o descartar anomalías relacionadas y asociadas:

- ▶ Reporte testículos no descendidos (unilateral Q53.1, bilateral Q53.2).
- ▶ Encordamiento: no reporte casos de encordamiento aislado si no hay hipospadias.
- ▶ Informes quirúrgicos: pueden ser muy útiles para identificar el tipo.
- ▶ Otras anomalías de las vías urinarias (renales) o genitales.
- ▶ Informe si se realizaron consultas especializadas y, de ser así, informe los resultados.
- ▶ Pruebas genéticas/cromosómicas/bioquímicas si se sospecha síndrome.

❑ Reporte si los hallazgos de la autopsia (patología) están disponibles y, de ser así, informe los resultados.



Nota: La ilustración indica todas las ubicaciones posibles para la malformación; seleccione la ubicación más cercana a lo que ve en el paciente.

AGENESIA/HIPOPLASIA RENAL (Q60.0–Q60.5)

La agenesia renal es una ausencia completa de uno (unilateral) o ambos (bilateral) riñones, mientras que en la aplasia renal el riñón no se ha desarrollado más allá de su forma más primitiva. En la práctica, la agenesia renal y la aplasia renal podrían ser indistinguibles. La hipoplasia renal es un riñón congénitamente pequeño sin displasia, y puede ser bilateral o unilateral (consulte la Fig. 33).

Fig. 33. Agenesia/Hipoplasia renal





Hallazgos clave en la agenesia renal:

1. **Ubicación:** Unilateral o bilateral; si es bilateral, los hallazgos pueden ser asimétricos (p. ej., agenesia en un lado, hipoplasia en el otro lado).
2. **Agnesia/Grado de hipoplasia:** Riñón ausente frente vs presente, pero pequeño o rudimentario.

Nota: **Asegúrese de no confundir esta afección con riñón displásico multiquístico o displasia renal multiquística.**

Diagnóstico

Prenatal. La agenesia renal puede diagnosticarse o sospecharse fuertemente en forma prenatal mediante ecografía, pero siempre debe confirmarse después del nacimiento.

Postnatal La agenesia o hipoplasia renal se diagnostica de manera concluyente solo mediante evaluación directa mediante ecografía abdominal, TC o RM, cirugía o autopsia. Debe tenerse en cuenta la agenesia renal bilateral en un bebé con características de la secuencia de Potter. La *hipoplasia renal bilateral* podría o no reconocerse después del parto, según la gravedad y el grado de función renal residual. La agenesia o hipoplasia renal unilateral puede no detectarse clínicamente en el parto si el riñón contralateral es funcional, de modo que el diagnóstico puede ocurrir meses o años después del nacimiento (si es que ocurre).

Notas clínicas y epidemiológicas

En aproximadamente la mitad de todos los casos de agenesia renal bilateral, hay otras anomalías estructurales (p. ej., urogenitales, cardíacas, esqueléticas, del sistema nervioso central) o síndromes (cromosómicos o genéticos).

Los patrones de anomalías múltiples no sindrómicos incluyen:

- ▶ Asociación VATER/VACTERL (**v**ertebral, **a**no, **c**ardíaco, **t**ráquea, **e**sófago, **r**enal, extremidad [**l**imb en inglés]);
- ▶ asociación MURCS (aplasia del conducto de **M**üller, aplasia **r**enal y displasia de **s**omitas **c**ervicotorácicos), un trastorno del desarrollo que afecta principalmente a las mujeres y afecta principalmente el sistema reproductivo y el aparato urinario;
- ▶ sirenomelia, y
- ▶ displasia caudal (también observada en la diabetes pregestacional).

Consejos clínicos adicionales:

- ▶ La agenesia renal bilateral es una afección mortal: es posible que el feto sea mortinato o muera poco después del parto.
- ▶ Busque anomalías mayores y menores: la agenesia renal se observa en cientos de afecciones genéticas, incluidas trisomías frecuentes, delección 22q11, síndrome de Melnick-Fraser, Criptoftalmos del síndrome de Fraser y síndrome branquioto-renal.
- ▶ Determine anomalías relacionadas en la agenesia renal bilateral (secuencia de Potter: facies anormales, pie equinovaro [pie zambo] y otras contracturas, hipoplasia pulmonar).
- ▶ Diferencie la agenesia renal de otras anomalías renales (displasia multiquística y nefropatía poliquística).

Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

Agnesia/Hipoplasia renal: lista de verificación de documentación

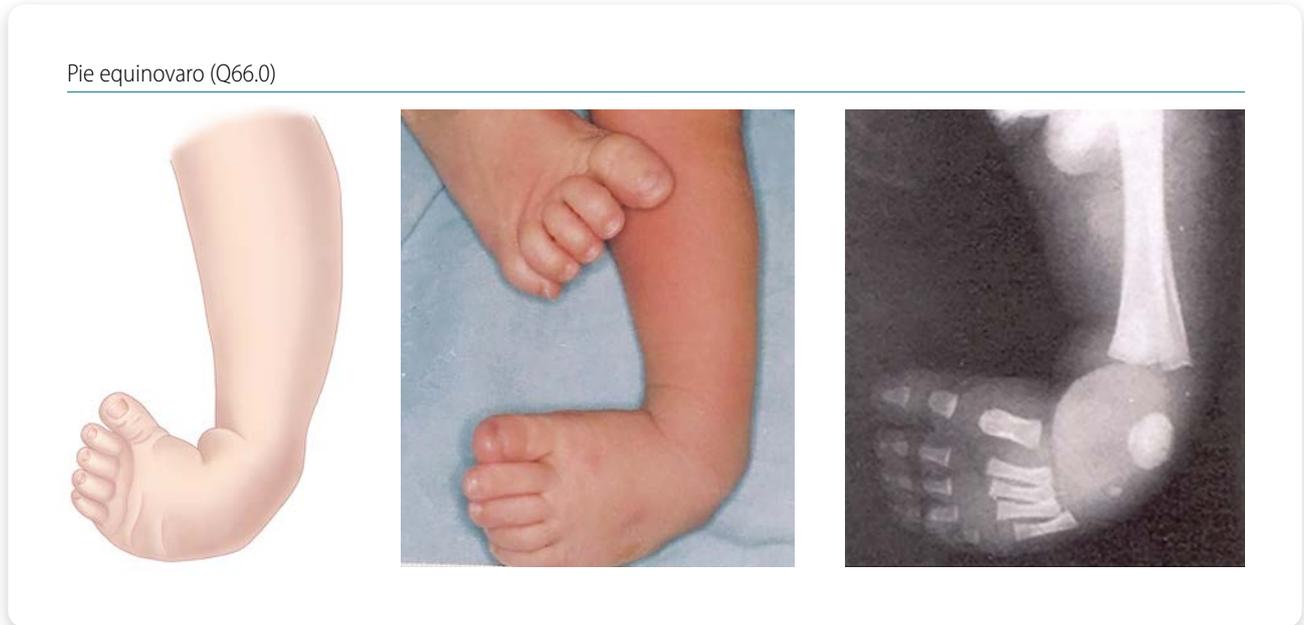
- Describa en detalle** e incluya lo siguiente:
 - ▶ Unilateral (especifique el lado) vs bilateral.
 - ▶ Agnesia y/o hipoplasia (renal unilateral con hipoplasia renal contralateral)
- Tome y reporte fotografías de cualquier defecto externo:** *incluya especialmente y de manera clara* la ubicación de la uretra; puede ser crucial para la revisión.
- Describa las evaluaciones para encontrar o descartar anomalías relacionadas y asociadas:**
 - ▶ Otras anomalías de las vías urinarias (renales) o de los órganos genitales.
 - ▶ Otras anomalías no relacionadas (como VATER, VACTERL).
 - ▶ Reporte si se realizaron consultas especializadas y, de ser así, notifique los resultados.
 - ▶ Pruebas genéticas o cromosómicas si se sospecha síndrome.
- Reporte si los hallazgos de la autopsia (patología) están disponibles y, de ser así, notifique los resultados.**

ANOMALÍAS CONGÉNITAS Y DEFORMACIONES DEL SISTEMA MUSCULOESQUELÉTICO

PIE EQUINOVARO (Q66.0)

Pie equinovaro (TEV) es el término específico y el tipo frecuente de lo que a veces se denomina “pie zambo”, un término que abarca una variedad de anomalías del tobillo o pie y están presentes en el nacimiento.

Fig. 34. Pie equinovaro



Fuente de la fotografía y la radiografía: Dra. Idalina Montes y Dr. Rafael Longo (Puerto Rico).

Hallazgos clave en el TEV (ver Fig. 34):

1. **Posición:** Fijación del pie (antepié y retropié) en la flexión plantar (equino), la desviación hacia la línea media (varo) y la rotación hacia arriba para que el pie descansa sobre su lado externo (supinado).
2. **Gravedad:** Los casos más leves son “posicionales”, lo que significa que el pie y el tobillo pueden manipularse suavemente para ponerlos en una posición normal. En casos más graves, el pie y el tobillo pueden ser “rígidos” o “fijos”, ya que no pueden manipularse para ponerlos en una posición normal, y requieren tratamiento ortopédico o quirúrgico.

Diagnóstico

Prenatal. El pie zambo puede identificarse o sospecharse en una ecografía prenatal. Sin embargo, no debe incluirse en los datos de vigilancia de defectos congénitos sin confirmación después del nacimiento.

Postnatal. El pie zambo se diagnostica fácilmente en el examen del recién nacido. Los casos deben seguirse y evaluarse secuencialmente para evaluar el grado de gravedad y si es necesario un tratamiento distinto de la manipulación.



Notas clínicas y epidemiológicas

El TEV tiene un amplio espectro de gravedad, que es importante definir porque indica el manejo y los resultados.

- ▶ Los casos más leves son “posicionales”, lo que significa que el pie puede manipularse suavemente y colocarse en una posición normal y, por lo general, no requiere intervenciones ortopédicas o quirúrgicas. El pie equinovaro posicional se excluye en la vigilancia.
- ▶ Los casos más graves son “rígidos” o “fijos”, lo que significa que el pie no puede manipularse y colocarse en una posición normal y requiere tratamiento ortopédico o quirúrgico.

Las técnicas de diagnóstico por imágenes son muy útiles, pero un examen clínico en manos expertas puede proporcionar un diagnóstico firme.

Consejos clínicos adicionales:

- ▶ El TEV puede ocurrir con deformaciones en otras articulaciones (p. ej., codo, manos, rodillas); revise e informe.
- ▶ El TEV puede deberse a muchos síndromes y trastornos, especialmente del cerebro y los huesos/cartílagos; evalúe cuidadosamente.
- ▶ Asegúrese de diferenciar el TEV de otros tipos de pie zambo, como el pie calcáneo valgo, frecuentes en la trisomía 18 (en el que la articulación del tobillo está dorsiflexionada en lugar de la plantar flexionada, y el antepié desviado hacia afuera); y el pie calcáneo varo (en el que la articulación del tobillo está dorsiflexionada, y el antepié desviado hacia adentro).

Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

Pie equinovaro: lista de verificación de documentación

Describa en detalle e incluya lo siguiente:

- ▶ Lateralidad: derecho, izquierdo o bilateral.
- ▶ Movilidad del pie: rígida (contracturada) vs flexible (flexible es lo mismo que posicional y se excluye en la mayoría de los sistemas).
- ▶ Las características típicas del TEV (flexión plantar, deformidad en varo, rotación ascendente).
- ▶ Hallazgos relacionados si están presentes (pliegues mediales, pantorrilla hipotrófica).

Describa otras deformaciones si están presentes (p. ej., rodillas, dedos, codos), especialmente si son rígidas (p. ej., en la artrogriposis).

Describa los procedimientos para evaluar malformaciones adicionales y, si hay una o más, descríbalas y repórtelas.

Tome y reporte fotografías de la anomalía y de todo el bebé; es útil para la revisión, pero no suficiente como confirmación.

Consultas con especialistas: notifique que se realizó (incluidos los análisis genéticos y ortopédicos) y los resultados.

Tenga en cuenta que las siguientes afecciones generalmente no se consideran afecciones elegibles:

- ▶ TEV flexible/posicional: debido a la variabilidad, la frecuencia y poco impacto en la salud.
- ▶ Talipes asociados con secuencias neuromusculares y síndromes: los programas deben codificar el pie zambo asociado, pero excluirlo al determinar las tasas de prevalencia de pie equinovaro.
- ▶ Otras presentaciones de deformidades del pie.

Otras observaciones visuales: posiciones del pie

Supinatus



Varus



Equinus





ANOMALÍAS CONGÉNITAS Y DEFORMACIONES DEL SISTEMA MUSCULOESQUELÉTICO: DEFECTOS DE REDUCCIÓN DE LAS EXTREMIDADES/DEFICIENCIAS DE LAS EXTREMIDADES

El hallazgo clave en los defectos de reducción de las extremidades, también denominados deficiencias de las extremidades, es la ausencia o hipoplasia grave de una extremidad o parte de una extremidad. La hipoplasia grave se define operativamente como hipoplasia (tamaño pequeño) asociada con una **forma anormal**.

Los defectos de reducción de las extremidades deben mantenerse separados de otras anomalías de las extremidades, como hipoplasia leve (con forma normal), sindactilia o sirenomelia.

La hipoplasia con forma relativamente normal se observa en muchas displasias esqueléticas, como la acondroplasia. Las displasias esqueléticas son típicamente trastornos de un solo gen y no se incluyen entre las deficiencias de las extremidades en la vigilancia de la salud pública.

Otros ejemplos de hipoplasia leve con forma normal, que se deben diferenciar de los defectos de reducción de las extremidades, son los siguientes: braquidactilia (sin hipoplasia grave o ausencia de huesos de la mano o los pies) y clinodactilia (angulación hacia el lado interno del dedo, más comúnmente el quinto dedo, debido a hipoplasia de la falange media). En general, la hipoplasia leve no requiere tratamiento y debe considerarse una anomalía menor.

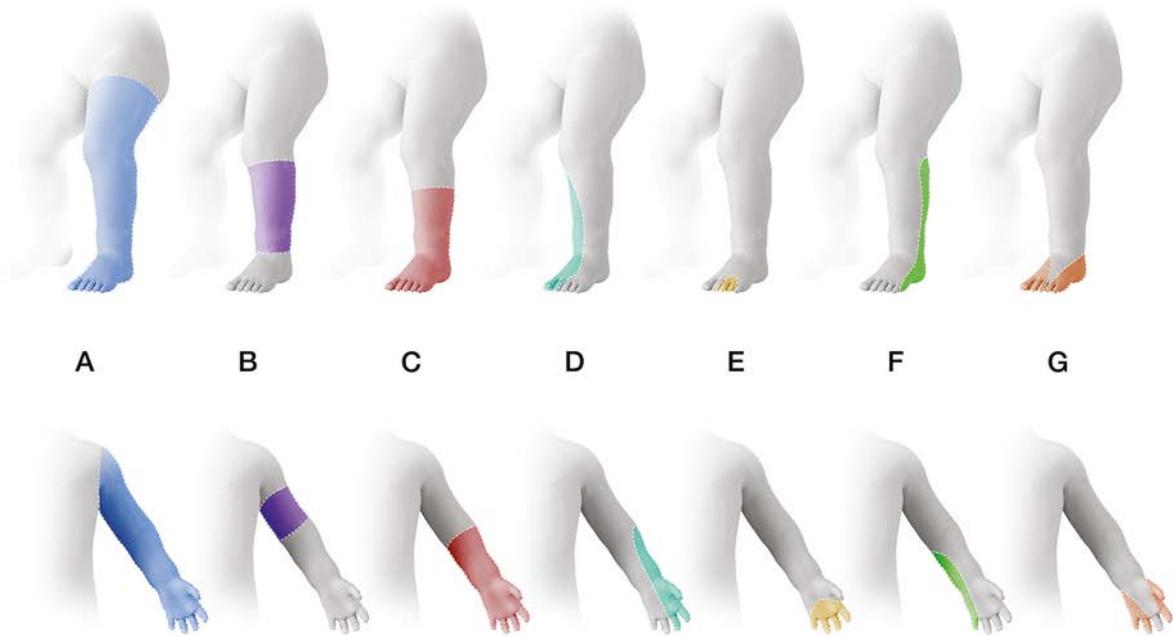
Debe excluirse la sindactilia con hipoplasia grave de falanges. La sirenomelia es una secuencia grave con fusión de las extremidades inferiores y anomalías viscerales. La sirenomelia no debe incluirse entre las reducciones de las extremidades. La nomenclatura estándar divide las reducciones de las extremidades en dos tipos básicos: longitudinales y transversales. Las reducciones longitudinales se encuentran a lo largo del eje largo de la extremidad y se distinguen en subgrupos adicionales: preaxial (lado radial y tibial), postaxial (lado cubital y fibular) y axial (central). Por el contrario, las reducciones transversales se producen a lo ancho (transversalmente) del eje largo de la extremidad. Los defectos transversales pueden ser terminales (más frecuentes) cuando *falta completamente la parte terminal de la extremidad*; o intercalar cuando falta alguna parte de la extremidad, *pero la parte terminal está presente*, incluso si está mal formada. Es importante categorizar los defectos de reducción de las extremidades en los subtipos específicos correctos, ya que estos subtipos tienden a diferir por etiología y patogénesis (consulte la Tabla 1 y la Fig. 35).

Tabla 1. Tipos de reducciones de extremidades por eje y segmento afectado

Eje de la extremidad	Segmento	Afectación
Ausencia completa	Todos los segmentos	Amelia.
Transversal	Terminal	Ausencia del segmento terminal de la extremidad (en cualquier nivel).
	Intercalar	Ausencia o hipoplasia grave de parte de la extremidad, y segmento terminal normal o casi normal, que incluye lo siguiente: <ul style="list-style-type: none">defectos intercalares típicos y atípicoshipoplasia femoral.
Longitudinal	Preaxial	Radial, tibial, primer dedo de la mano/del pie (con o sin afectación del segundo dedo de la mano/del pie).
	Axial	Solo mano/pie: Tercer radio afectado (con o sin afectación del segundo y cuarto radio). Incluye el típico tipo de mano/pie hendido y monodactilia en mano o pie hendido.
	Postaxial	Afectación del quinto dedo de la mano/del pie (con o sin afectación del cuarto dedo de la mano/del pie).
Mixto		Cualquier otra combinación de dos o más subtipos; por ejemplo, complejo femoral-peroneo-cubital.



Fig. 35. Tipos de reducciones de extremidades por eje y segmento afectados (consulte el texto para obtener detalles)



Las estructuras ausentes o hipoplásicas están sombreadas. A: ausencia completa de 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 postaxial.

Adaptado de: Gold NB, Westgate MN, Holmes LB. Anatomic and etiological classification of congenital limb deficiencies. Am J Med Genet A. 2011;155A(6):1225–35).

Nota: Evite términos antiguos e imprecisos como ectrodactilia, meromelia, micromelia y hemimelia. Evite los términos que ahora se consideran peyorativos, como focomelia (para defectos transversales intercalares) y ectrodactilia o garra de langosta (para mano/pie hendido).

La amelia es una anomalía congénita caracterizada por la ausencia completa de una o más extremidades (ver Fig. 36). Puede diferenciarse de otras deficiencias de las extremidades, especialmente de las deficiencias transversales terminales, y de afecciones poco frecuentes como la sirenomelia y el complejo extremidad-pared abdominal (ver Fig. 37 y Tabla 2). Se recomienda enfáticamente realizar radiografías para confirmar la afección y caracterizar la anatomía ósea.

Fig. 36. Amelia



Fuentes de fotografías: Proyecto de colaboración entre la Universidad Médica de Pekín y los CDC.

Diagnóstico

Prenatal. La amelia puede diagnosticarse prenatalmente, pero puede pasarse por alto o diagnosticarse erróneamente. Los casos identificados o presuntos prenatales deben confirmarse después del nacimiento antes de la inclusión en un programa de vigilancia.

Postnatal. El examen cuidadoso del recién nacido, asistido por radiografía, confirma el diagnóstico de amelia y lo diferencia de otros defectos de reducción de las extremidades (p. ej., defectos transversales terminales) y sirenomelia (poco frecuente).

Notas clínicas y epidemiológicas

Un examen clínico minucioso es crucial, con especial atención centrada en confirmar la ausencia del segmento proximal del húmero o del fémur. El examen radiológico es esencial para caracterizar firmemente la anatomía ósea de la región.

Cuadro clínico:

- ▶ Las anomalías congénitas múltiples son las más frecuentes. La amelia se ha informado en asociación con defectos musculoesqueléticos, defectos intestinales, algunos defectos renales y genitales, hendiduras orales, defectos de tabiques cardiacos y anencefalia.
- ▶ Aunque con poca frecuencia, la amelia puede observarse en ciertos síndromes, genéticos (p. ej., síndrome de Roberts) y teratogénicos (p. ej., embriopatía por talidomida).

Consejos clínicos:

- ▶ Asegúrese de que no haya segmentos óseos de la extremidad afectada. Si hay presencia de un segmento, el defecto no es amelia.
- ▶ Busque otras anomalías congénitas, no son poco frecuentes en casos de amelia.



Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

Amelia: lista de verificación de documentación

- Describa en detalle** (evite usar solo el término “amelia”), lo que incluye lo siguiente:
 - ▶ Extremidad(es) afectada(s).
 - ▶ El (Los) segmento(s) afectado(s) de cada extremidad involucrada: confirme que todos los segmentos de la extremidad estén ausentes.
 - ▶ Lateralidad: derecha, izquierda o bilateral.
- Use la Fig. 35 para diferenciar la amelia de otras reducciones de extremidades.**
- Describa y reporte los procedimientos para evaluar malformaciones adicionales** y, si hay una o más, descríbalas.
- Realice una distinción entre los defectos transversales terminales, la sirenomelia y el complejo extremidad-pared abdominal.**
- Tome y reporte fotografías:** Muy útil; a menudo es crucial para la revisión.
- Tome y reporte radiografías:** Crucial para la revisión y clasificación.
- Reporte si se realizaron consultas especializadas y, de ser así, notifique los resultados.**

Tabla 2. Diferencie la amelia de otras anomalías congénitas

Anomalía congénita	Características principales
Amelia	Ausencia completa de una o más extremidades.
Defecto transversal terminal	Las deficiencias transversales terminales de las extremidades se ven como una “amputación” de un brazo, una pierna o un dedo. Hay restos de la extremidad.
Secuencia de sirenomelia	Fenotipo complejo, con fusión total o parcial de las extremidades inferiores, asociada de manera variable con defectos sacros, atresia anal, genitales malformados y agenesia/disgenesia renal.
Complejo extremidad-pared abdominal	Fenotipo complejo, que consiste en un espectro de anomalías, incluidas las deficiencias de las extremidades, exencefalia atípica/encefalocele, defectos de la pared del cuerpo ventral, hendiduras faciales atípicas y, a veces, bridas amnióticas.

Fig. 37. Diferencie la amelia de otras anomalías congénitas



Amelia de la extremidad inferior derecha. Observe la ausencia **completa** de la extremidad.
Fuente de la fotografía: ECLAMC.



Defecto transversal terminal de la extremidad izquierda, ausencia de pie y ausencia parcial de pierna.
Fuente de la fotografía: ECLAMC.



Secuencia de sirenomelia.
Fuente de la fotografía: ECLAMC.



Complejo extremidad-pared abdominal: Defectos mortales muy graves que afectan la pared abdominal, las extremidades y, a menudo, las estructuras craneofaciales. Observe la ausencia parcial de la extremidad inferior izquierda como un componente del complejo en esta foto. El complejo extremidad-pared abdominal se excluye en los recuentos de prevalencia de amelia.
Fuente de la fotografía: Proyecto de colaboración entre la Universidad Médica de Pekín y los CDC.

REDUCCION DE EXTREMIDADES: TRANSVERSAL TERMINAL (Q71.2, Q71.3, Q71.30, Q72.2, Q72.3, Q72.30)

La deficiencia transversal terminal de la extremidad es una anomalía congénita que aparece como una "amputación" de un brazo, pierna o dedo de la mano/del pie. Faltan segmentos terminales (distales) en la extremidad y hay preservación de todos los segmentos proximales al segmento faltante (consulte la Fig.38). Por ejemplo, si faltan los dedos, pero está el resto de la mano, el antebrazo y el brazo. Se recomienda enfáticamente realizar radiografías, que pueden ser esenciales para confirmar la afección y caracterizar la anatomía ósea.

Fig. 38. Transversal terminal

Ausencia congénita del antebrazo y la mano (Q71.2)



Fuentes de fotografías: Proyecto de colaboración entre la Universidad Médica de Pekín y los CDC.

Ausencia congénita de dedo(s) de la mano (resto de la mano intacta) (Q71.30)



Fuente de fotografías y la radiografía: Dr. E. Gene Deune, Departamento de Cirugía Ortopédica de Johns Hopkins, División de Cirugía de Mano.



Fig. 38. Transversal terminal (continuación)

Ausencia congénita del pie y los dedos del pie (Q72.3)



Fuente de la fotografía: ECLAMC.

Ausencia congénita de la parte inferior de la pierna y del pie (Q72.2)



Fuente de la fotografía: Proyecto de colaboración entre la Universidad Médica de Pekín y los CDC.

Ausencia congénita o hipoplasia del (de los) dedo(s) del pie y el resto del pie intacto (Q72.30)



Fuente de la fotografía: Proyecto de colaboración entre la Universidad Médica de Pekín y los CDC.

Anillo de constricción (Q84.81)



Fuente de la fotografía: ECLAMC.

Diagnóstico

Prenatal. Los defectos transversales terminales de las extremidades pueden sospecharse prenatalmente, pero pueden pasarse por alto o diagnosticarse erróneamente con facilidad. Los casos identificados o presuntos prenatales deben confirmarse después del nacimiento antes de la inclusión en un programa de vigilancia.

Postnatal. El examen del recién nacido, asistido por radiografías, confirma el diagnóstico de las reducciones transversales terminales de las extremidades y las diferencias con otros defectos de reducción de las extremidades. Es importante subrayar la importancia de un examen detallado y de la documentación, incluidas las imágenes (fotografías y radiografías).

Notas clínicas y epidemiológicas

La reducción transversal terminal incluye un amplio espectro de deficiencias de las extremidades, con amputación parcial de la extremidad distal. La amputación parcial terminal puede incluir dedos de las manos, de los pies, antebrazo, brazo, pierna o muslo. Las reducciones transversales son las más frecuentes de las reducciones de las extremidades.



Cuadro clínico:

- ▶ La mayoría de los casos de reducción transversal terminal se producen esporádicamente como una anomalía aislada de una mano o un pie de una persona que, por lo demás, es sana.
- ▶ Algunos casos de defectos transversales terminales se han atribuido a instancias de “secuencia de disrupción de ruptura prematura del amnios”, también denominada bridas amnióticas. El daño atribuido a las bridas amnióticas varía desde la constricción de una extremidad hasta la hipoplasia de los dedos con sindactilia, dedos rudimentarios y ausencia de la extremidad distal del lugar de la amputación intrauterina. Las bridas amnióticas también pueden causar disrupciones en otros lugares, como la cara y la pared anterior del tronco.
- ▶ En casos de reducciones terminales que afectan la mano, faltan los dedos adecuados, pero la presencia de pequeñas protuberancias de tejido blando dispuestas en un patrón indica dedos de la mano rudimentarios.
- ▶ La reducción transversal de las extremidades se observa en el síndrome de Adams-Oliver, una afección genética con características que también incluyen aplasia cutánea congénita y otras anomalías (p. ej., cardiopatía congénita, calcificaciones cerebrales).
- ▶ Se ha observado una reducción de extremidades transversales después de la exposición materna al medicamento misoprostol, tomado para inducir el aborto.

Consejos clínicos:

- ▶ Asegúrese de que la parte distal de las extremidades esté afectada y que haya segmentos proximales.
- ▶ Los defectos transversales terminales de las extremidades parecen una amputación: el segmento afectado de la extremidad a menudo termina abruptamente, sin ninguna relación obvia con los límites anatómicos.
- ▶ Diferencie la deficiencia terminal de la amelia (ausencia **completa** de la extremidad) y de la “mano hendida” cuando el defecto transversal terminal afecta los dedos centrales de la mano (consulte la Fig. 39).
- ▶ Si es posible, tome radiografías y adjúntelas, ya que son muy útiles para confirmar y describir la anatomía ósea, caracterizando así con precisión el nivel de la amputación y qué huesos específicos están afectados (es decir, faltan).
- ▶ Busque y observe la presencia o ausencia de hallazgos específicos que puedan asociarse con la deficiencia transversal de las extremidades, como protuberancias de tejido blando, anillos de constricción o bridas amnióticas.

Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

Defectos terminales transversales: lista de verificación de documentación

- Describa en detalle** e incluya lo siguiente:
 - ▶ Extremidades afectadas.
 - ▶ Anote cada segmento afectado para cada extremidad afectada; describa qué es deficiente o está ausente. Indique la afectación de los dedos de la mano, los dedos de los pies, el antebrazo, el brazo, la pierna y el muslo.
 - ▶ Lateralidad: derecha, izquierda o bilateral.
 - ▶ Reporte si hay o no protuberancias de tejido blando presentes.
 - ▶ Reporte si hay o no constricciones de anillos o bridas amnióticas.
 - ▶ Documente las consultas especializadas (p. ej., genética, ortopedia).
- Use la Fig. 35 para diferenciar los defectos transversales terminales de otros subtipos de reducciones de extremidades.**
- Describa los procedimientos para evaluar malformaciones adicionales y, si hay una o más, descríbalos.**
- Describa los procedimientos para evaluar los síndromes.**
- Diferencie de otras deficiencias en las extremidades** (p. ej., amelia o defectos axiales).
- Tome y reporte fotografías:** Muy útil; puede ser crucial para la revisión.
- Tome y reporte radiografías:** Crucial para la revisión y clasificación, a veces incluso más que las fotografías.
- Reporte si se realizaron consultas especializadas y, de ser así, notifique los resultados.**



Elementos visuales clave:

Fig. 39. Diferenciación de defectos transversales terminales de defectos axiales longitudinales y amelia (comparación directa)

Defecto transversal terminal: ausencia de dedos de la mano (Q71.30)



Fuentes de la fotografía: Dr. E Gene Deune, Departamento de Cirugía Ortopédica de Johns Hopkins, División de Cirugía de Mano (EE. UU.)

Defecto axial longitudinal: mano hendida (Q71.6)



Fuente de la fotografía: Proyecto de colaboración entre la Universidad Médica de Pekín y los CDC.

Defecto transversal terminal de la extremidad izquierda, ausencia de pie y ausencia parcial de pierna (Q72.2)



Fuente de la fotografía: Proyecto colaborativo entre los CDC y la Universidad Médica de Pekín

Amelia de la extremidad inferior derecha (Q72.0)



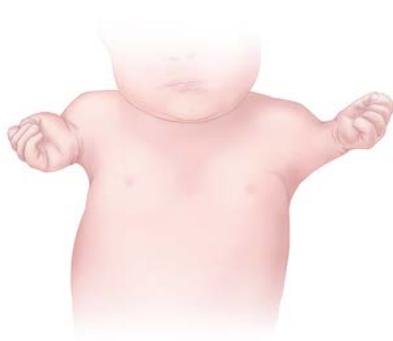
Fuente de la fotografía: ECLAMC

REDUCCION DE EXTREMIDADES: TRANSVERSALES INTERCALARES (Q71.1, Q72.1, Q72.4)

Las deficiencias transversales intercalares de las extremidades se caracterizan por la ausencia de segmentos proximales o medios de una extremidad con presencia total o parcial del segmento distal (consulte la Fig. 40). Se recomienda enfáticamente realizar radiografías para confirmar la afección y caracterizar la anatomía ósea.

Fig. 40. Transversales intercalares

Ausencia congénita de la parte superior del brazo y del antebrazo, y presencia de la mano



Fuente de la fotografía: Dr. Jaime Frías (EE. UU.).

Ausencia congénita del muslo y de la parte inferior de la pierna, y presencia del pie



Fuente de la fotografía: ECLAMC.

Defecto de reducción longitudinal del fémur



Fuente de la fotografía: ECLAMC.



Fuente de la radiografía: ECLAMC.



Diagnóstico

Prenatal. La reducción transversal intercalar de las extremidades pueden sospecharse prenatalmente, pero pueden pasarse por alto o diagnosticarse erróneamente con facilidad. Los casos identificados o presuntos prenatales deben confirmarse después del nacimiento antes de la inclusión en un programa de vigilancia.

Postnatal. El examen del recién nacido confirma el diagnóstico de reducción intercalar de las extremidades y la diferencia de otros defectos de reducciones de las extremidades. Un examen clínico cuidadoso y la documentación, asistida por imágenes (fotos y radiografías), son esenciales para un diagnóstico preciso y completo.

Notas clínicas y epidemiológicas

Tenga en cuenta que el término “focomelia”, asociado en el pasado con estas afecciones, ahora se considera peyorativo y no debe usarse (la palabra alude a la forma del miembro que se asemeja a las aletas de las focas).

Las reducciones intercalares típicas se presentan con ausencia de todos los huesos de las extremidades proximales a una mano o pie normal o malformado que se une directamente al tronco. Las reducciones intercalares atípicas se presentan con ausencia de húmero o fémur, o ambos radio-cúbito (tibia-peroné) con mano o pie normal o malformado.

Cuadro clínico:

- ▶ Alrededor de la mitad de los casos son aislados. La mayoría de los casos restantes tienen múltiples anomalías congénitas. Una pequeña proporción de casos son sindrómicos.
- ▶ Los síndromes con reducciones intercalares de las extremidades incluyen el síndrome de Roberts y, en su forma más grave, la trombocitopenia con ausencia de radio (TAR) puede tener deficiencias intercalares de las extremidades.
- ▶ La talidomida es un teratógeno que puede causar reducciones intercalares en las extremidades.
- ▶ El síndrome de hipoplasia femoral y facies inusual (ahora más comúnmente denominado síndrome femoral-facial o FFS) se caracteriza por reducción unilateral o bilateral de fémures, con deficiencias variables de otros huesos largos. Se ha informado en asociación con diabetes pregestacional.

Consejos clínicos:

- ▶ Asegúrese de que la parte distal de las extremidades (mano y pie) esté intacta. Solo los segmentos proximales o medios de las extremidades se ven afectados en los defectos intercalares terminales. Diferencie cuidadosamente de los defectos transversales terminales, que parecen una amputación (consulte la Fig. 41).
- ▶ Tome fotografías y adjunte radiografías: la información combinada es extremadamente útil para confirmar el diagnóstico, caracterizar con precisión los huesos específicos afectados y diferenciar las reducciones intercalares típicas de las atípicas.



Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

Defectos intercalares: lista de verificación de documentación

- Describa en detalle** e incluya lo siguiente:
 - ▶ Extremidades afectadas.
 - ▶ Anote cada segmento afectado para cada extremidad afectada; describa qué parte no está completa o está ausente. Indique que incluye la afectación el antebrazo, el brazo, la pierna y el muslo. Indique los huesos afectados.
 - ▶ Lateralidad: derecha, izquierda o bilateral.
 - ▶ Evite usar únicamente un término de diagnóstico (p. ej., focomelia).
 - ▶ Documente las consultas especializadas (p. ej., genética, ortopedia).
- Use la Fig. 35 para diferenciar los defectos transversales intercalares de otros subtipos de reducción de extremidades.**
- Describa los procedimientos para evaluar malformaciones adicionales y, si hay una o más, descríbalas.**
- Describa los procedimientos para evaluar los síndromes.**
- Diferencie de otras deficiencias de las extremidades** (p. ej., reducciones transversales terminales).
- Tome y reporte fotografías:** Muy útil; puede ser crucial para la revisión.
- Tome y reporte radiografías:** Crucial para la revisión y clasificación, a veces incluso más que las fotografías.
- Reporte si se realizaron consultas especializadas y, de ser así, notifique los resultados.**

Elementos visuales clave:

Fig. 41. Diferenciación de los defectos intercalares de los defectos transversales terminales (comparación directa)

Defecto transversal intercalar típico: ausencia congénita de la parte superior del brazo y el antebrazo, y presencia de la mano.



Fuente de la fotografía: Dr. Jaime Frías (EE. UU.).

Defecto transversal terminal: ausencia parcial del antebrazo y ausencia de la mano.



Fuente de la fotografía: Proyecto de colaboración entre la Universidad Médica de Pekín y los CDC.



Fig. 42. Longitudinal preaxial

Ausencia/Hipoplasia del pulgar (Q71.31)



Defecto de reducción longitudinal del radio (Q71.4)



Hipoplasia del primer dedo del pie y presencia de otros dedos (Q72.31)



Defecto de reducción longitudinal de la tibia (Q72.5)



Fuente de fotografías y radiografías: ECLAMC.



La reducción preaxial de las extremidades se caracteriza por la ausencia o hipoplasia de los segmentos “preaxiales” (aquellos del lado del pulgar o del dedo gordo del pie) de la extremidad superior o inferior (véase la fig. 42). Las reducciones preaxiales de las extremidades incluyen las siguientes:

- ▶ Hipoplasia/Ausencia del pulgar (a veces del índice)
- ▶ Hipoplasia/Ausencia del radio
- ▶ Hipoplasia/Ausencia del dedo gordo del pie (a veces del segundo dedo)
- ▶ Hipoplasia/Ausencia de la tibia.

Diagnóstico

Prenatal. Las reducciones preaxiales de las extremidades pueden sospecharse prenatalmente, pero pueden pasarse por alto o diagnosticarse erróneamente con facilidad. Los casos identificados o presuntos prenatales deben confirmarse después del nacimiento antes de la inclusión en un programa de vigilancia.

Postnatal. El examen del recién nacido puede identificar una reducción longitudinal preaxial de la extremidad y diferenciarla de otros defectos de reducción de las extremidades (p. ej., defectos longitudinales postaxiales). Un diagnóstico preciso y completo requiere un examen físico detallado asistido por radiografía para caracterizar completamente la anatomía ósea.

Notas clínicas y epidemiológicas

La reducción radial a menudo se asocia con hipoplasia o aplasia del pulgar y arqueamiento del cúbito (llamado mano zamba radial, angulada al lado radial de la muñeca). La hipoplasia aislada del pulgar o el pulgar trifalángico es la manifestación más leve de una deficiencia preaxial.

Los defectos preaxiales longitudinales de la extremidad inferior incluyen ausencia o hipoplasia del primer dedo del pie con o sin hipoplasia o ausencia de tibia. Las reducciones de la tibia a menudo se asocian con deformidades equinovaras, y puede haber hipoplasia/aplasia fibular.

Cuadro clínico:

- ▶ Las reducciones radiales se asocian comúnmente con otras anomalías, como la asociación VATER/VACTERL (**v**ertebral, **a**no, **c**ardíaco, **t**ráquea, **e**sófago, **r**enal, extremidad [**l**imb en inglés]), así como varios síndromes genéticos. Algunos diagnósticos genéticos posibles incluyen trisomía 18, anemia de Fanconi, síndrome de Holt-Oram, síndrome de trombocitopenia con ausencia de radio (TAR). Cabe destacar que varias afecciones genéticas con reducción del radio también presentan anomalías hematológicas (anemia de Diamond-Blackfan, anemia de Fanconi, TAR).
- ▶ La talidomida y el valproato son teratógenos conocidos asociados con defectos longitudinales preaxiales (así como otros tipos de deficiencia de las extremidades).
- ▶ La reducción de la tibia ocurre con mayor frecuencia como una malformación unilateral aislada y presencia de peroné.

Consejos **clínicos útiles** para el diagnóstico:

- ▶ Asegúrese de que el lado **preaxial** de la extremidad esté afectado: ausencia del pulgar con o sin el segundo dedo, radio (extremidad superior); ausencia del dedo gordo del pie con o sin el segundo dedo del pie, tibia (extremidad inferior). Diferencie cuidadosamente de los defectos postaxiales (consulte la Fig. 43).
- ▶ Las radiografías son muy útiles para caracterizar la anatomía ósea y los segmentos óseos faltantes.
- ▶ Busque signos de afecciones genéticas, incluidas aquellas que están asociadas con trastornos hematológicos que, en ocasiones, pueden sospecharse con análisis de sangre simples (p. ej., trombocitopenia en un hemograma completo).



Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

Defectos preaxiales longitudinales: lista de verificación de documentación

- Describa en detalle** e incluya lo siguiente:
 - ▶ Extremidades afectadas.
 - ▶ Anote cada segmento afectado para cada extremidad afectada; describa qué no está completo o está ausente. Indique la afectación del radio, la tibia, el primer y segundo dedo de la mano, el primer y segundo dedo del pie, el peroné y otros.
 - ▶ Lateralidad: derecha, izquierda o bilateral.
 - ▶ Documente las consultas especializadas (p. ej., genética, ortopedia).
- Use la Fig. 35 para diferenciar los defectos longitudinales preaxiales de otros subtipos de reducciones de extremidades.**
- Describa los procedimientos para evaluar malformaciones adicionales y, si hay una o más, descríbalos.**
- Describa los procedimientos para evaluar los síndromes.**
- Diferencie de otras reducciones longitudinales de las extremidades** (p. ej., longitudinal postaxial).
- Tome y reporte fotografías:** Muy útil; puede ser crucial para la revisión.
- Tome y reporte radiografías:** Crucial para la revisión y clasificación, a veces incluso más que las fotografías.
- Reporte si se realizaron consultas especializadas y, de ser así, notifique los resultados.**

Elementos visuales clave:

Fig. 43. Diferenciar los defectos longitudinales preaxiales de los defectos longitudinales postaxiales (comparación directa)

Defecto longitudinal **preaxial**: ausencia de pulgar (Q71.31) y defecto de reducción longitudinal del radio (Q71.4)



Defecto longitudinal **postaxial**: ausencia congénita del cuarto y quinto dedo (Q71.30)



Fuente de fotografías: ECLAMC.



REDUCCION DE EXTREMIDADES: DEFECTOS LONGITUDINALES AXIALES: MANO Y PIE HENDIDOS (Q71.6, Q72.7)

Una reducción longitudinal de los dedos centrales de la mano/del pie que a menudo afecta los huesos carpianos/tarsianos asociados conduce a un aspecto de mano o pie hendido (consulte la Fig. 44). Se recomienda enfáticamente realizar radiografías para confirmar y caracterizar aún más la afección.

Fig. 44. Defectos longitudinales axiales (mano y pie hendidos)



Fuentes de fotografías: Proyecto de colaboración entre la Universidad Médica de Pekín y los CDC.

Diagnóstico

Prenatal. La mano/pie hendido puede sospecharse prenatalmente, pero puede pasarse por alto o diagnosticarse erróneamente con facilidad. Los casos identificados o presuntos prenatales deben confirmarse después del nacimiento antes de la inclusión en un programa de vigilancia.

Postnatal. El examen del recién nacido confirma el diagnóstico de mano y pie hendidos, y lo diferencia de otros defectos de reducción de las extremidades (p. ej., defectos transversales terminales con amputación de dedos de la mano o de los pies). Es importante subrayar la necesidad de un examen adecuado de los casos, a fin de confirmar la ausencia del segmento axial de la mano o el pie. Para estos fines, es esencial un examen radiológico.

Notas clínicas y epidemiológicas

Los términos “ectrodactilia” y “manos de pinza de langosta” son imprecisos y peyorativos, y no deben utilizarse. La distribución anatómica puede ser solo las manos, solo los pies o las manos y los pies afectados. Las manos se ven afectadas con mucha más frecuencia que los pies. En muchos casos de manos/pies hendidos, hay sindactilia e hipoplasia de algunos de los dedos restantes. La forma más grave de la mano o pie hendido es la monodactilia, donde la mano o el pie solo tiene un dedo.



Cuadro clínico:

- ▶ La mano hendida o el pie hendido pueden ser aislados, o puede haber deficiencia de los huesos largos adyacentes de las extremidades.
- ▶ La mano hendida o el pie hendido es parte de un grupo grande de síndromes, algunos con características superpuestas. El más frecuente de estos es el síndrome de EEC (ectrodactilia, displasia ectodérmica y fisura de labio/paladar hendido). Otro síndrome con mano hendida o pie hendido es el síndrome de miembros y mamas (mano hendida o pie hendido, ausencia de tejido mamario, fisura de paladar).

Consejos clínicos adicionales:

- ▶ Asegúrese de que el segmento **central** de la mano o el pie esté afectado: tercer dedo de la mano/del pie, con o sin afectación del segundo y cuarto dedo de la mano/del pie. Diferencie cuidadosamente de los defectos transversales terminales que afectan los mismos dedos de las manos/los pies (consulte la Fig. 45).
- ▶ Las radiografías son útiles para confirmar y describir qué huesos específicos están afectados en el defecto.
- ▶ Considere la posibilidad de realizar procedimientos adicionales para evaluar los síndromes (p. ej., examen de la piel, hendiduras orales), que no son poco frecuentes en los defectos longitudinales axiales.

Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

Mano y pie hendidos: lista de verificación de documentación

- Describa en detalle** e incluya lo siguiente:
 - ▶ Extremidades afectadas.
 - ▶ Anote cada segmento afectado para cada extremidad afectada; describa qué es deficiente o está ausente. Indique la afectación de los dedos de la mano y del pie (tercer dedo, con o sin afectación del segundo y cuarto).
 - ▶ Lateralidad: derecha, izquierda o bilateral.
 - ▶ Documente las consultas especializadas (p. ej., genética, ortopedia).
- Use la Fig. 35 para diferenciar los defectos longitudinales axiales de otros subtipos de reducción de extremidades.**
- Describa los procedimientos para evaluar malformaciones adicionales y, si hay una o más, descríbalas.**
- Describa los procedimientos para evaluar los síndromes.**
- Diferencie de otras deficiencias longitudinales y transversales de las extremidades** (p. ej., deficiencias transversales terminales de los dedos de la mano o del pie).
- Tome y reporte fotografías:** Muy útil; puede ser crucial para la revisión.
- Tome y reporte radiografías:** Crucial para la revisión y clasificación, a veces incluso más que las fotografías del defecto.
- Reporte si se realizaron consultas especializadas y, de ser así, notifique los resultados.**

Elementos visuales clave:

Fig. 45. Diferenciación de los defectos longitudinales axiales de los defectos transversales terminales de la mano (comparación directa)

Defecto longitudinal axial o central: mano hendida (Q71.6)



Defecto transversal terminal: ausencia de dedos de la mano (Q71.30)



Fuentes de fotografías y la radiografía: Proyecto de colaboración entre la Universidad Médica de Pekín y los CDC.

REDUCCION DE EXTREMIDADES: POSTAXIAL LONGITUDINAL (PERONÉ, CÚBITO, QUINTO RADIO) (Q71.30, Q71.5, Q72.30, Q72.6)

Los defectos longitudinales postaxiales incluyen ausencia o hipoplasia del quinto dedo del pie/de la mano (a veces incluido el cuarto dedo del pie/de la mano) y ausencia/hipoplasia del peroné o cúbito (consulte la Fig. 46). Se recomienda enfáticamente realizar radiografías para confirmar y caracterizar aún más la afección.

Fig. 46. Longitudinal postaxial

Ausencia del cuarto y quinto dedo (Q71.30)



Ausencia congénita o hipoplasia del (de los) dedo(s) del pie y el resto del pie intacto (Q72.30)



Fuente de fotografías y la radiografía: ECLAMC.

Diagnóstico

Prenatal. Los defectos longitudinales postaxiales pueden sospecharse prenatalmente, pero pueden pasarse por alto o diagnosticarse erróneamente con facilidad. Los casos identificados o presuntos prenatales deben confirmarse después del nacimiento antes de la inclusión en un programa de vigilancia.

Postnatal. El examen del recién nacido confirma el diagnóstico de deficiencias longitudinales postaxiales de las extremidades y la diferencia de otros defectos de reducción de las extremidades (p. ej., defectos longitudinales preaxiales). Es importante subrayar la necesidad de un examen adecuado de los casos, a fin de confirmar la ausencia del segmento postaxial de la extremidad superior o inferior. Para estos fines, es esencial un examen radiológico.

Notas clínicas y epidemiológicas

La ausencia o hipoplasia del cúbito es mucho más probable que sea una reducción parcial que afecta solo un brazo. Con la ausencia completa del cúbito, a menudo hay una marcada deformidad de flexión del codo. La mano puede ser recta o angulada hacia el lado cubital de la muñeca. La reducción cubital es menos frecuente que la reducción radial.



Cuadro clínico:

- ▶ La hipoplasia cubital a menudo se asocia con sinostosis radiocubital (fusión del radio y el cúbito), ausencia de los dedos postaxiales (cuarto y quinto dedo de la mano) y deficiencia peronea.
- ▶ Se han identificado dos asociaciones con defectos postaxiales:
 - La ausencia unilateral o hipoplasia del cúbito, fémur y peroné (complejo fémur-peroné-cúbito).
 - El síndrome ulnar mamario, en el que hay deficiencias en el cúbito, el peroné y los dedos postaxiales; hipogenitalismo; y ausencia de una o ambas mamas.
- ▶ En el síndrome de Miller, se producen defectos postaxiales de la mano.

Consejos clínicos adicionales:

- ▶ Asegúrese de que el lado **postaxial** de la extremidad está afectado: ausencia del quinto dedo con o sin cuarto dedo, cúbito (miembro superior); ausencia del quinto dedo con o sin cuarto dedo, peroné (miembro inferior). Diferencíelo cuidadosamente de los defectos preaxiales (consulte la Fig. 47).
- ▶ **Las radiografías** son útiles para confirmar y describir qué huesos específicos están afectados en el defecto.
- ▶ Busque una **deficiencia femoral**, una característica del complejo fémur-peroné-cúbito.

Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

Defectos longitudinales postaxial: lista de verificación de documentación

- Describa en detalle** e incluya lo siguiente:
 - ▶ Extremidades afectadas.
 - ▶ Anote cada segmento afectado para cada extremidad afectada; describa qué es deficiente o está ausente. Indique la afectación del cúbito, peroné, cuarto y quinto dedo de la mano y del pie, y otros.
 - ▶ Lateralidad: derecha, izquierda o bilateral.
 - ▶ Documente las consultas especializadas (p. ej., genética, ortopedia).
- Use la Fig. 35 para diferenciar los defectos longitudinales postaxiales de otros subtipos de reducción de extremidades.**
- Describa los procedimientos para evaluar malformaciones adicionales y, si hay una o más, descríbalas.**
- Describa los procedimientos para evaluar los síndromes.**
- Diferencie de otras reducciones longitudinales y transversales de las extremidades** (p. ej., longitudinal preaxial).
- Tome y reporte fotografías:** Muy útil; puede ser crucial para la revisión.
- Tome y reporte radiografías:** Crucial para la revisión y clasificación, a veces incluso más que las fotografías.
- Reporte si se realizaron consultas especializadas y, de ser así, notifique los resultados.**

Elementos visuales clave:

Fig. 47. Diferenciar los defectos longitudinales postaxiales de los defectos longitudinales preaxiales (comparación directa)

Preaxial longitudinal: Ausencia del pulgar (Q71.31)



Postaxial longitudinal: Ausencia del cuarto y quinto dedo (Q71.30)



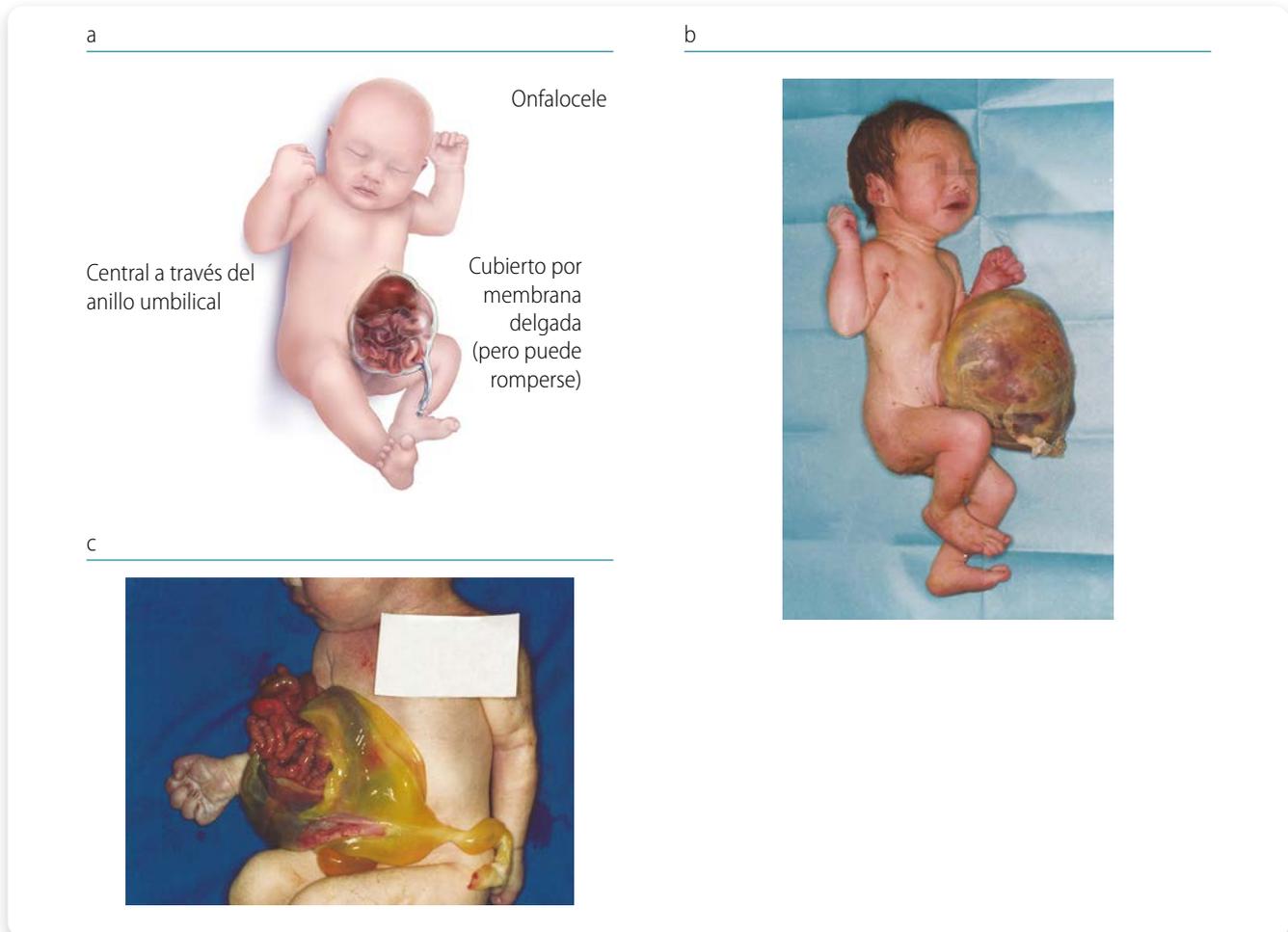
Fuente de fotografías: ECLAMC.

DEFECTOS DE LA PARED ABDOMINAL

ONFALOCELE (Q79.2)

El onfalocele es una anomalías congénita de la pared abdominal anterior, caracterizada por una herniación del intestino y posiblemente de otros órganos (hígado, bazo, estómago) ubicada centralmente y cubierta por membrana.

Fig. 48. Onfalocele



Fuentes de fotografías: Proyecto de colaboración entre la Universidad Médica de Pekín y los CDC.

Hallazgos clave en el onfalocele (consulte la Fig. 48):

1. **Ubicación: el defecto es central (no lateral)** y los órganos se hernian a través de un anillo umbilical dilatado.
2. **Recubrimiento: los órganos están cubiertos o contenidos por una membrana (no la piel)** y el cordón umbilical se inserta en la parte distal del saco. La membrana puede ser **delgada y translúcida** (*panel a*) o más **opaca y casi fibrosa** (*panel b*) debido a la exposición intrauterina al líquido amniótico. Tenga en cuenta también que la **membrana puede romperse** en el útero o durante el nacimiento (*panel c*).

Nota: **Asegúrese de no confundir esta afección con gastrosquisis.** En la gastrosquisis, el defecto abdominal es lateral al cordón umbilical y los órganos herniados nunca están cubiertos por membrana (consulte la Fig. 49).

Diagnóstico

Prenatal. Confirme siempre el diagnóstico después del nacimiento: el diagnóstico prenatal es posible, pero es complicado, y los diagnósticos erróneos pueden ocurrir. Use los procedimientos operacionales estandarizados (POE) para decidir si se aceptan los diagnósticos prenatales sin confirmación después del nacimiento (p. ej., en casos de interrupción voluntaria del embarazo o muerte fetal no examinada).

Postnatal. Un examen minucioso debe poder confirmar o excluir el diagnóstico. Diferéncielo de la gastrosquisis. Algunas otras afecciones pueden confundirse con el onfalocele, pero son mucho menos frecuentes y más complejas (p. ej., complejo extremidad-pared abdominal).



Notas clínicas y epidemiológicas

El onfalocele se asocia frecuentemente (en el 50 % de los casos o más) con otros hallazgos:

- ▶ Con otros defectos congénitos no relacionados, en particular cardíacos, urogenitales, cerebrales, espina bífida.
- ▶ Con ciertos patrones de anomalías complejas OEIS (onfalocele, extrofia cloacal, ano imperforado, defectos medulares [spinal defects en inglés]).
- ▶ Con algunos síndromes genéticos, incluidas las trisomías 13 y 18, y el síndrome de Beckwith-Wiedemann.

Consejos clínicos adicionales:

- ▶ Siempre busque otras anomalías y síndromes internos.
- ▶ Tenga en cuenta el tamaño del onfalocele: cuanto mayor sea el tamaño, mayor será la probabilidad de que haya anomalías y síndromes, la presencia de hígado en el saco, la complejidad del tratamiento/cirugía y el riesgo de morbilidad, mortalidad y discapacidad.

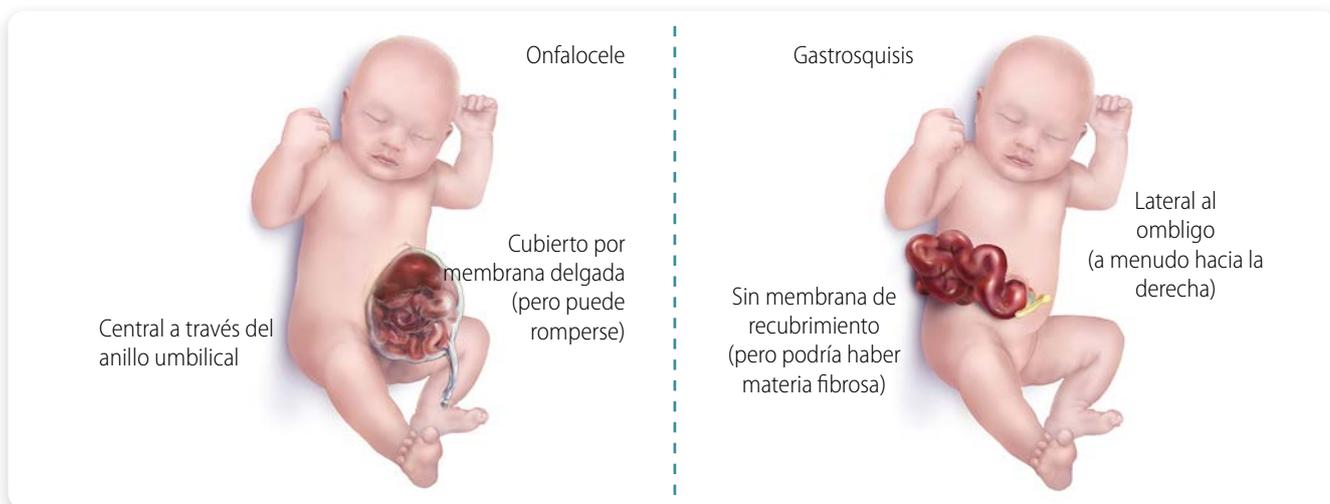
Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

Onfalocele: lista de verificación de documentación

- Describa en detalle:** Evite usar solo el término “onfalocele”; agregue más detalles:
 - Inserción del cordón: describa si es en la línea media, sobre el ombligo.
 - Membranas de recubrimiento: sí/no, intactas/rotas.
 - Tamaño: medida/estimación (en centímetros).
 - Órganos sobresalidos: intestino delgado, hígado, bazo, etc.
- Describa las evaluaciones para descartar otras malformaciones/asociaciones/síndromes:**
 - En especial, las trisomías 13 y 18, el síndrome de Beckwith-Wiedemann.
- Tome y reporte fotografías:** Incluya claramente el cordón umbilical/membrana; puede ser crucial para la revisión.
- Reporte si se realizaron consultas especializadas** (incluida genética, cirugía) y, de ser así, informe los resultados.

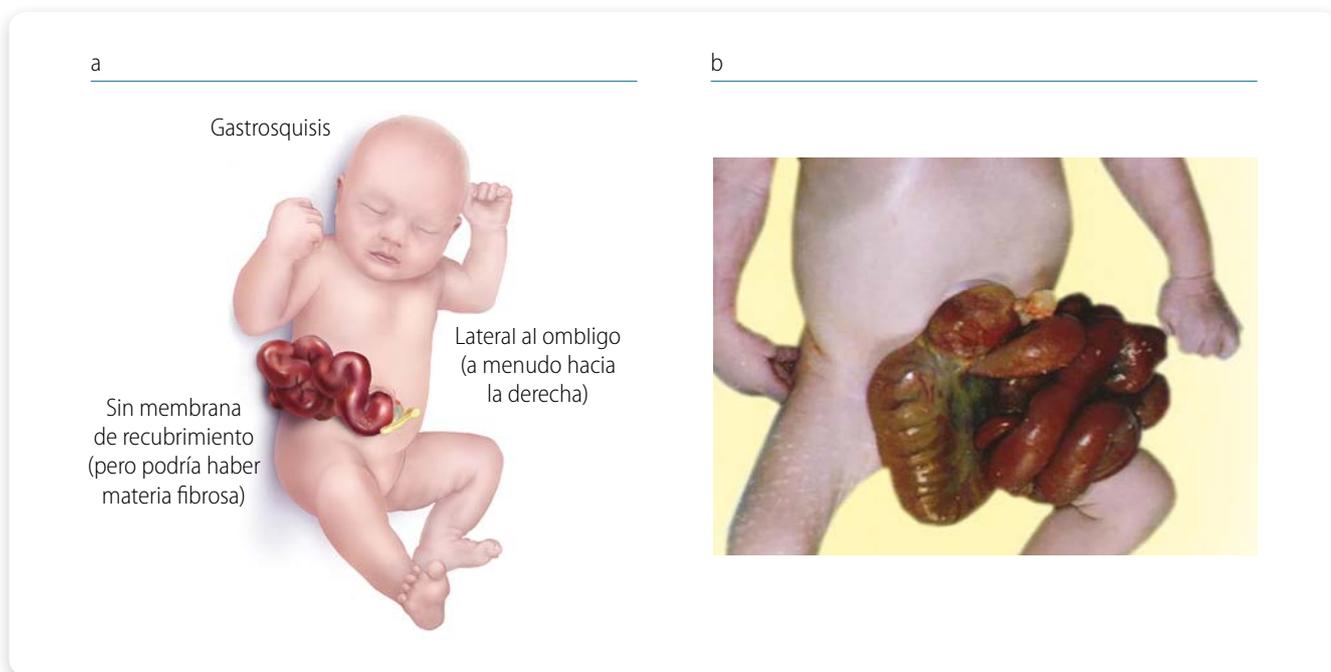
Elementos visuales clave

Fig. 49. Diferenciación entre el onfalocele y la gastrosquisis



La gastrosquisis es un defecto abdominal, con hernia del intestino y posiblemente del hígado y otros órganos.

Fig. 50. Gastrosquisis



Fuente de la fotografía: Proyecto de colaboración entre la Universidad Médica de Pekín y los CDC.

Hallazgos clave en gastrosquisis (consulte la Fig. 50):

1. **Ubicación:** el defecto se encuentra justo a un lado (lateral) del cordón umbilical insertado (y generalmente a la derecha).
2. **Recubrimiento:** no hay membrana que recubre y los órganos están expuestos (en ocasiones, estos pueden estar cubiertos por material fibroso debido a la exposición dentro del útero a líquidos).

Nota: **Asegúrese de no confundir esta afección con el onfalocele.** En el onfalocele, los órganos (a) se hernian centralmente a través de un anillo umbilical ensanchado y (b) están cubiertos por una membrana delgada, típicamente translúcida (no de piel) que puede, sin embargo, romperse (consulte la Fig. 51 y la Tabla 3).

Diagnóstico

Prenatal. Confirme siempre el diagnóstico después del nacimiento: el diagnóstico prenatal es posible, pero es complicado, y los diagnósticos erróneos pueden ocurrir. Use los procedimientos operacionales estandarizados (POE) para decidir si se aceptan los diagnósticos prenatales sin confirmación después del nacimiento (p. ej., en casos de interrupción voluntaria del embarazo o muerte fetal no examinada).

Postnatal. Un examen minucioso debe poder confirmar o excluir el diagnóstico. Diferénciela del onfalocele. Algunas otras afecciones pueden confundirse con la gastrosquisis, pero son poco frecuentes y más complejas (p. ej., complejo extremidad-pared abdominal).

Notas clínicas y epidemiológicas

La gastrosquisis **suele ser una anomalía aislada y no sindrómica.** Puede haber otras anomalías en el intestino (que no se consideran asociadas, sino relacionadas), pero generalmente no de otros órganos. La artrogriposis (múltiples contracturas) puede ocurrir en una pequeña fracción de bebés con gastrosquisis. Puede surgir la confusión diagnóstica con el onfalocele, que tiene una proporción mucho mayor de anomalías y síndromes asociados.

Consejos **clínicos útiles** para el diagnóstico:

- ▶ Si el niño tiene un síndrome (p. ej., trisomía 21 o 18), es muy probable que no sea gastrosquisis; revise y documente.
- ▶ Si el niño tiene gastrosquisis, busque anomalías relacionadas, especialmente en el intestino: rotación intestinal anómala, atresia del intestino delgado, microcolon. Evalúe la hipoplasia pulmonar. Estas anomalías relacionadas pueden afectar la supervivencia y la función a largo plazo.



Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

Gastrosquisis: lista de verificación de documentación

- ❑ **Describa en detalle.** Evite usar solo el término “gastrosquisis”; especifique los siguientes detalles:
 - ❑ Lado relativo al cordón umbilical: derecho/izquierdo.
 - ❑ Membranas de recubrimiento: sí/no.
 - ❑ Tamaño: extensión del defecto abdominal (en centímetros).
 - ❑ Órganos sobresalidos: especifique también el segmento intestinal afectado.
- ❑ **Tome y reporte fotografías:** *Incluya claramente* el cordón umbilical; puede ser crucial para la revisión.
- ❑ **Describa las evaluaciones para encontrar o descartar anomalías relacionadas y asociadas:**
 - ❑ Si están presentes, describa estas anomalías.
- ❑ **Reporte si se realizaron consultas especializadas** (en especial cirugía) **y, de ser así, notifique los resultados.**

Elementos visuales clave

Fig. 51. Diferenciación entre el onfalocele y la gastrosquisis

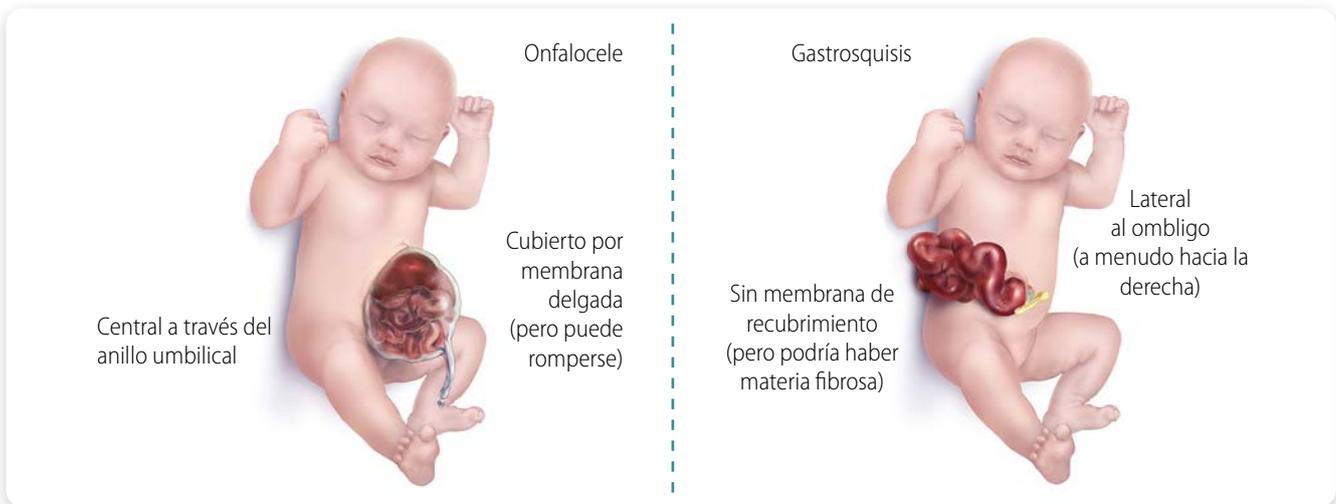


Table 3. Omphalocele versus gastroschisis

	Onfalocele	Gastrosquisis
Ubicación	Dentro del cordón umbilical (central)	Lateral (D>>I) al cordón umbilical intacto
Cubierto por membrana	Sí (pero puede romperse)	Nunca (pero la superficie puede ser mate)
Vísceras sobresalidas	Intestino, +/- estómago, hígado, etc.	Intestino, ocasionalmente otros órganos
Anomalías asociadas	Frecuentes (incluidos los síndromes)	Poco frecuentes (síndromes muy raros)



Fuente de la fotografía: ECLAMC.



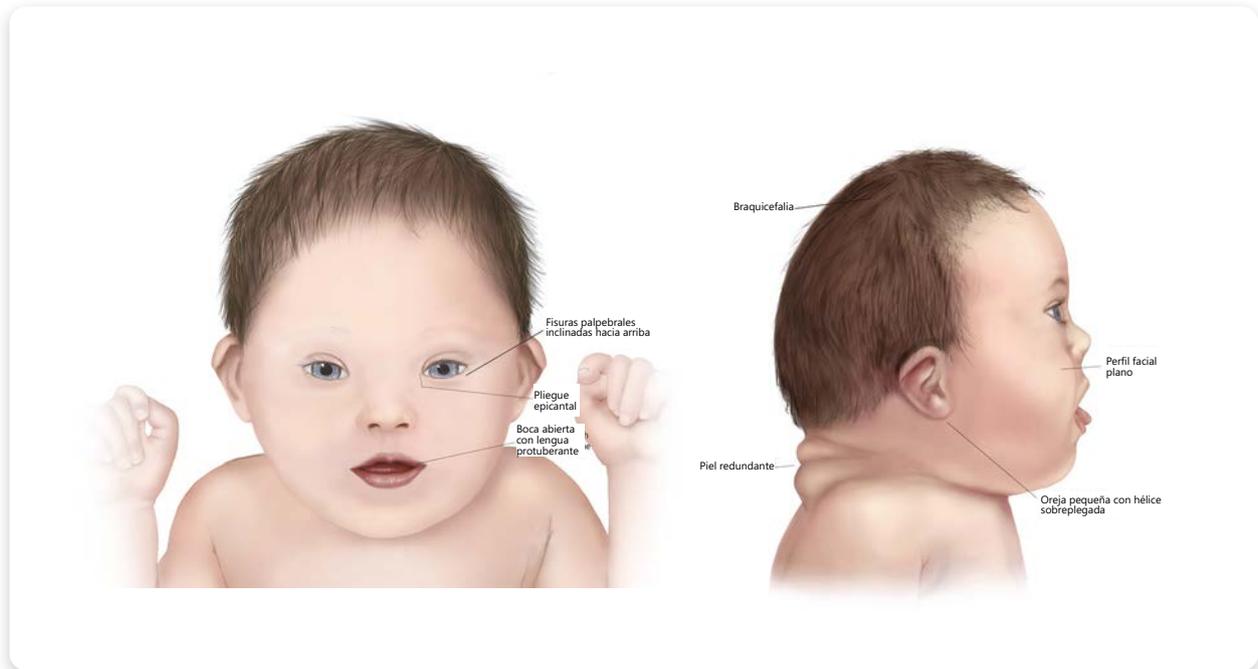
Fuente de la fotografía: ECLAMC.

ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS

TRISOMÍA 21 (SÍNDROME DE DOWN) (Q90.0–Q90.2, Q90.9)

La trisomía 21, también denominada síndrome de Down, es una afección caracterizada por un patrón distintivo de anomalías menores y mayores asociadas con el exceso de material del cromosoma 21.

Fig. 52. Rasgos comunes en la trisomía 21 (síndrome de Down)



Hallazgos clave en la trisomía 21 (consulte la Fig. 52):

Rasgos físicos: incluyen fisuras palpebrales inclinadas hacia arriba, puente nasal plano y mediofacial, disminución del tono muscular (hipotonía), espacio más amplio entre el primer y segundo dedo del pie (pie en sandalia), nistagmo, braquicefalia, angulación hacia el lado interno del quinto dedo (clinodactilia), paladar angosto, hélice sobreplegada de la oreja (especialmente con una oreja muy pequeña), cuello corto con piel redundante en la nuca, manos y pies anchos y cortos, y un solo pliegue transversal en la palma de la mano.

Cariotipo anormal: aproximadamente el 95 % de los casos son consecuencia de la no disyunción cromosómica del cromosoma 21 (47,XX,+21 o 47,XY,+21) en la concepción. La trisomía de translocación 21 (2 % de los casos) a menudo es congénita y suele involucrar los cromosomas 14 y 21. El mosaicismo se produce en aproximadamente el 2 % de los casos (no disyunción postcigótica o, más rara vez, por rescate trisómico). En el 1 % de los casos, el material del cromosoma 21 adicional se origina a partir de otros reordenamientos.

Diagnóstico

Prenatal. La trisomía 21 puede diagnosticarse mediante el análisis directo de cromosomas fetales, por cariotipo o microarreglos de ADN, obtenida de la amniocentesis, la obtención de biopsia de vellosidades coriónicas o la obtención de biopsia de sangre umbilical percutánea. Use los procedimientos operativos estándar para decidir si se deben aceptar diagnósticos prenatales sin confirmación después del nacimiento (p. ej., en casos de interrupción voluntaria del embarazo o muerte fetal no examinada).

Postnatal. La trisomía 21 puede sospecharse con firmeza o diagnosticarse clínicamente durante el período neonatal mediante el reconocimiento de los rasgos físicos típicos. El diagnóstico clínico debe confirmarse mediante pruebas genéticas (generalmente, cariotipo de la sangre o el tejido del bebé).



Notas clínicas y epidemiológicas

Las malformaciones mayores asociadas con el síndrome de Down incluyen, entre otras, las siguientes:

- ▶ defectos cardíacos (en alrededor del 50 %, en particular defectos de la almohadilla endocárdica)
- ▶ atresias gastrointestinales (atresia duodenal o esofágica)
- ▶ vertebrales anormales.

Los bebés con síndrome de Down pueden presentar muchos otros problemas de salud y del desarrollo, como los siguientes:

- ▶ hipotiroidismo
- ▶ problemas de visión y audición (p. ej., cataratas)
- ▶ discapacidad intelectual de diversos grados.

Consejos clínicos adicionales:

- ▶ Para el diagnóstico, considere rasgos físicos con el mayor valor de diagnóstico discriminante.
- ▶ El cariotipo es necesario para el asesoramiento y para calcular el riesgo de recurrencia (riesgo en embarazos futuros).
- ▶ Busque anomalías asociadas, en particular, ciertos subtipos de defectos cardíacos, como el canal auriculoventricular.

Lista de verificación para realizar reportes de alta calidad

Trisomía 21: lista de verificación de documentación

Describa en detalle:

- ▶ Signos clínicos que permitieron el diagnóstico.
- ▶ Si hay cariotipo disponible, informe los resultados.
- ▶ Si el cariotipo no está disponible, verifique los signos clínicos en los que se basó el diagnóstico.
- ▶ En todos los casos, informe lo siguiente:
 - Malformaciones asociadas.
 - Consultas especializadas (incluidas las genéticas y cardiológicas) y los resultados, si corresponde.

Tome y reporte fotografías: *Incluya claramente* la vista lateral y frontal de la cara; puede ser crucial para la revisión.

Describa las evaluaciones para encontrar o descartar anomalías relacionadas y asociadas.

- ▶ General: hipotonía.
- ▶ Cabeza y cuello: braquicefalia, fontanela anterior grande, cuello corto, piel de la nuca en exceso, lengua protuberante, paladar estrecho, puente nasal plano, fisuras palpebrales inclinadas hacia arriba, pliegues epicánticos, nistagmo, manchas de Brushfield en el iris, orejas pequeñas (<3 cm), hélice sobreplegada (oreja).
- ▶ Pecho: ausencia de botón mamario.
- ▶ Extremidades: manos anchas y cortas, clinodactilia del quinto dedo, pliegue de flexión único del quinto dedo, pliegue palmar único, espacio amplio entre el primer y el segundo dedo del pie.

Documente y reporte las consultas especializadas (p. ej., genética, cardiología).

Reporte si los hallazgos de la autopsia (patología) están disponibles y, de ser así, notifique los resultados.



SÍNDROMES INFECCIOSOS CONGÉNITOS

Esta manual de referencia rápida presenta afecciones infecciosas congénitas frecuentes durante el embarazo que contribuyen a la carga de anomalías congénitas, muertes intrauterinas y muertes neonatales, tales como: síndrome de rubéola congénita (SRC), sífilis congénita, infección por citomegalovirus congénito (CMV) y síndrome del virus del Zika congénito (SCZ). La vacunación, la detección y el tratamiento inmediatos, y otras estrategias preventivas pueden reducir la cantidad de desenlaces adversos del embarazo (anomalías congénitas, abortos espontáneos, muertes intrauterinas y muertes neonatales) como consecuencia de infecciones congénitas. La vigilancia puede evaluar la carga nacional e internacional de la infección materna y los resultados adversos del bebé, y formular estrategias para reducir la transmisión de la madre al feto.

Para cada infección congénita, se presenta la información sobre los antecedentes del agente infeccioso, las manifestaciones clínicas en la madre y el bebé, las fotografías, la definición de caso y la clasificación internacional relevante de los códigos de la *Clasificación estadística internacional de enfermedades y problemas de salud relacionados*, décima revisión (CIE-10) que podrían usarse para la vigilancia. Como parte de la documentación y la descripción mejorada de estas afecciones, cada sección también incluye una lista de verificación de los elementos que debe completarse como parte del manejo de un caso sospechoso con un síndrome infeccioso congénito.

Cuando se sospecha clínicamente una infección durante el embarazo, los análisis de laboratorio para detectar una infección congénita podrían incluir los de citomegalovirus (CMV), virus del herpes simple, rubéola, VIH, toxoplasmosis, sífilis y virus del Zika. La vigilancia prospectiva vinculada a la madre y el bebé junto con la vigilancia de defectos congénitos puede proporcionar un panorama más completo de estas infecciones y los resultados asociados con ellas.

SÍNDROME DE RUBÉOLA CONGÉNITA (SRC)

Información general

El SRC es la infección de un feto con el virus de la rubéola después de la infección de la madre durante el embarazo, lo que causa una constelación de malformaciones. El período más crítico para contraer el SRC es alrededor del momento de la concepción y en la etapa temprana del embarazo (8 a 10 semanas), cuando el riesgo de SRC es de hasta el 90 % o incluso puede provocar un aborto espontáneo o la muerte intrauterina. En los casos en que la infección por rubéola se produce después de las 18 semanas de gestación, el feto está infectado, pero no desarrolla SRC.

Principales manifestaciones clínicas en la madre

El período de incubación de la infección por el virus de la rubéola es de 14 días (rango de 12 a 23 días). Los síntomas clínicos incluyen enfermedad leve con fiebre baja (<39 °C), dolor de cabeza, conjuntivitis y rinitis. Una característica distintiva es la hiperplasia posauricular, occipital y cervical posterior (hinchazón de los ganglios linfáticos), que precede a una erupción maculopapular roja en 5 a 10 días. La erupción se produce en el 50 % al 80 % de las personas infectadas con rubéola, comienza en la cara y el cuello, y progresa a las partes inferiores del cuerpo, y dura alrededor de tres días. En el 70 % de las mujeres, también se produce dolor articular (artralgia).

Manifestaciones clínicas principales en el bebé

Si la infección primaria por rubéola se produce durante el embarazo, el virus puede infectar la placenta y al feto, lo que causa una constelación de malformaciones específicas marcadas como SRC. La tríada clásica de manifestaciones clínicas asociadas con el SRC entre los neonatos sobrevivientes son el deterioro auditivo, los defectos cardíacos congénitos (en particular, estenosis de la arteria pulmonar de la rama y conducto arterioso permeable) y las anomalías oculares, como cataratas, retinopatía pigmentaria (en sal y pimienta), coriorretinitis o glaucoma congénito. Los signos clínicos adicionales incluyen púrpura cutánea (lesiones cutáneas en pastel de arándano), esplenomegalia (agrandamiento del bazo), microcefalia (perímetro cefálico pequeño), retraso del desarrollo, meningoencefalitis, bajo peso al nacer, osteopatía radiotransparente e ictericia en el plazo de las 24 horas posteriores al nacimiento (consulte las figuras a continuación). El período de periconcepción y el embarazo temprano (de 8 a 10 semanas) son los plazos más vulnerables y representan el mayor riesgo de SRC, que es de hasta el 90 %. El SRC puede provocar la muerte fetal. En el caso de los bebés con SRC, es posible que no se detecten problemas de audición, síntomas oculares y retraso del desarrollo hasta más tarde.

Si la infección materna por rubéola se diagnostica después de las 18 semanas de gestación, el feto podría estar infectado, pero normalmente no desarrolla signos y síntomas de SRC. Los bebés con evidencia de laboratorio de rubéola y sin ningún signo o síntoma de SRC se clasifican como con infección por rubéola congénita (IRC) solamente.



Fig.53. Hallazgos clínicos en el bebé



Bebé con opacidad en los cristalinios oculares típica; es decir, **cataratas**, en un caso de SRC.

Fuente de la fotografía: Biblioteca de imágenes de salud pública de los CDC/Dr. Andre J. Lebrum



Glaucoma congénito (y cataratas) en un bebé de siete meses con SRC. El ojo izquierdo muestra una catarata congénita; el ojo derecho es normal. El bebé fue operado el día 3 de vida para corregir la catarata congénita.

Fuente de la fotografía: Biblioteca de imágenes de salud pública de los CDC/Dr. Andre J. Lebrum.



Bebé con rubéola congénita y **lesiones cutáneas en forma de "muffin de arándano"**. Las lesiones son sitios de hematopoyesis extramedular y pueden asociarse con varias infecciones virales congénitas y enfermedades hematológicas diferentes.

Fuente de la fotografía: Biblioteca de imágenes de salud pública de los CDC/Dr. Andre J. Lebrum.



Osteopatía radiotransparente. Radiografía de las extremidades inferiores en un recién nacido con SRC. Los extremos de los huesos largos son irregulares y veteados (como los tallos del apio); cambios debido a la infección activa por rubéola.

Fuente de la radiografía: Página web del gobierno de Canadá (Salud pública/Rubéola).



Códigos de la CIE-10 relevantes

- P35.0 Síndrome de rubéola congénita (SRC)
- Q02 Microcefalia
- Q12.0 Cataratas congénitas
- Q15.0 Glaucoma congénito
- Q25.0 Conducto arterioso persistente
- Q25.6 Estenosis de la arteria pulmonar

Lista de verificación

Lista de verificación
<ul style="list-style-type: none"><input type="checkbox"/> Examine al neonato para detectar:<ul style="list-style-type: none"><input type="checkbox"/> Ojo: Glaucoma, cataratas, coriorretinitis o retinopatía pigmentaria (sal y pimienta) y esclerótica para detectar ictericia<input type="checkbox"/> Piel: Ictericia que comienza en el plazo de las 24 horas posteriores al nacimiento y púrpura<input type="checkbox"/> Abdomen: Esplenomegalia<input type="checkbox"/> Cardíaco: Soplo<input type="checkbox"/> Sistema neurológico: Retraso del desarrollo, meningoencefalitis.<input type="checkbox"/> Exámenes clínicos adicionales:<ul style="list-style-type: none"><input type="checkbox"/> Radiografía esquelética: Osteopatía radiotransparente<input type="checkbox"/> Prueba de evaluación de la audición: Deterioro de la audición (se debe hacer un seguimiento del fracaso en la evaluación auditiva con pruebas de diagnóstico para verificar la pérdida de la audición)<input type="checkbox"/> Ecocardiografía: DCC.<input type="checkbox"/> Consulte sobre la salud médica materna y los antecedentes de embarazo para determinar la infección por rubéola y el estado de vacunación. La falta de antecedentes de infección conocida no debe impedir la sospecha de SRC.<input type="checkbox"/> Obtenga muestras neonatales para análisis de laboratorio (inmunoglobulina M [IgM] y G [IgG]).<input type="checkbox"/> Determine si el caso es presunto, confirmado clínicamente, confirmado por laboratorio, IRC o excluido.<input type="checkbox"/> Obtenga fotografías de cualquier malformación observada y repórtelas.

SÍFILIS CONGÉNITA

Información general

La sífilis es causada por la bacteria *Treponema pallidum*. La infección se transmite con más frecuencia a través del contacto sexual (sexo vaginal, oral o anal). Pueden producirse defectos congénitos en bebés nacidos de mujeres infectadas con sífilis antes o durante el embarazo.

Principales manifestaciones clínicas en la madre

En la sífilis primaria, aparece una llaga o múltiples llagas en el lugar donde la bacteria entró en el cuerpo, generalmente cerca de los genitales, el recto o la cavidad bucal. Las llagas suelen ser firmes, redondas e indoloras. En la sífilis secundaria, puede observarse fiebre, ganglios linfáticos hinchados y erupción cutánea, y lesiones genitales similares a verrugas (condiloma plano). En la etapa latente, no hay signos ni síntomas. En la sífilis terciaria, se pueden observar varios problemas médicos que afectan el corazón, el sistema neurológico y otros órganos. Las personas con la infección pasan de una etapa a la siguiente en ausencia de tratamiento.

Manifestaciones clínicas principales en el bebé

Algunos bebés con sífilis congénita temprana son asintomáticos al nacer. Las manifestaciones clínicas de la sífilis congénita temprana podrían incluir rinitis (estornudos), hepatoesplenomegalia, erupción cutánea con descamación, coriorretinitis y coriorretinopatía pigmentaria (tipo sal y pimienta), glaucoma, cataratas, queratitis intersticial, neuritis óptica, periostitis y desmineralización cortical de metáfisis y diáfisis de los huesos largos, y trombocitopenia. Algunos signos clínicos compatibles con sífilis congénita, como hidropesía y hepatoesplenomegalia, podrían detectarse mediante ecografía durante el embarazo. Los bebés que no reciben diagnóstico ni tratamiento pueden



progresar a sífilis congénita tardía, lo que deriva en numerosas manifestaciones clínicas adicionales, que incluyen, entre otras: nariz en silla de montar debido a la destrucción del cartílago, protuberancia frontal debido a periostitis, engrosamiento tibial (tibia en sable), hinchazón articular (articulaciones de Clutton), perforación del paladar duro, desarrollo anormal de los dientes (dientes de Hutchinson y molares de mora), queratitis intersticial, sordera neurológica y atrofia óptica.

Los bebés pueden nacer sin signos clínicos de sífilis, pero desarrollar luego manifestaciones tardías de sífilis congénita no tratada que incluyen retraso del desarrollo, manifestaciones neurológicas y signos físicos tardíos de sífilis congénita.

Fig. 54. Hallazgos clínicos en el bebé



Descamación típica y lesiones maculopapulares de la piel; lesiones con ampollas, pálidas y perforadas principalmente en las orejas y el puente nasal, y descamación de los pies y la palma de la mano.

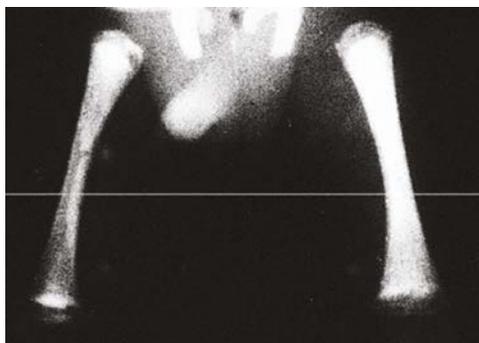
Rinitis con secreción nasal mucopurulenta.

Fuente de fotografías: Dr. Ronald Ballard.



Hepatosplenomegalia e ictericia en un bebé con sífilis congénita. Las marcas negras en el bebé indican los márgenes hepáticos.

Fuente de la fotografía: Dr. Ronald Ballard.



Radiografía de anomalías óseas, metafisitis sífilítica en un bebé con disminución de la densidad en los extremos del diáfisis y destrucción en el extremo proximal de la tibia (derecha).

Fuente de la radiografía: Dr. Ronald Ballard.

Códigos de la CIE-10 relevantes

- A50.9 Sífilis congénita, no especificada
- Q12.0 Cataratas congénitas
- Q15.0 Glaucoma congénito



Lista de verificación

Lista de verificación

- ❑ Examine al neonato para detectar:
 - ❑ Cara: Rinitis (estornudos) con secreción nasal mucopurulenta
 - ❑ Piel: Ictericia, erupción y descamación
 - ❑ Abdomen: Hepatoesplenomegalia (agrandamiento del hígado y el bazo)
 - ❑ Ojo: Coriorretinitis y coriorretinopatía pigmentaria (tipo sal y pimienta), glaucoma, cataratas, queratitis intersticial, neuritis óptica.
- ❑ Exámenes clínicos adicionales:
 - ❑ Radiografías: Osteocondritis, osteomielitis diafisaria, periostitis.
 - ❑ Prueba de audición: Deterioro de la audición (se debe hacer un seguimiento a los resultados “no pasa” del tamizaje auditivo con pruebas de diagnóstico para verificar la pérdida de la audición).
- ❑ Obtenga los antecedentes de salud médica de la madre y de embarazo para el diagnóstico de sífilis.
- ❑ Obtenga muestras de sangre materna y neonatal para análisis de laboratorio (valores maternos de reagin plasmática rápida [RPR] y laboratorio de investigación de enfermedad venérea [VDRL], hemograma neonatal y trombocitopenia).
- ❑ Como se indicó, analice el líquido cefalorraquídeo (LCR) para determinar la reactividad para la prueba de VDRL, o recuento de células o proteína elevado en el LCR.
- ❑ Use microscopía de campo oscuro o detección de anticuerpos fluorescentes para detectar *Treponema pallidum* en muestras de tejido relevantes.
- ❑ Obtenga fotografías de las anomalías congénitas observadas y repórtelas.

CITOMEGALOVIRUS CONGÉNITO (CMVc)

Información general

El citomegalovirus (CMV) es un virus *Herpesviridae* muy frecuente. La mayoría de las personas se infectarán en algún momento de su vida. El CMV se transmite a través del contacto estrecho entre personas con secreciones infectadas, que incluyen orina, saliva, transfusiones de sangre, semen, secreción cervical y leche materna. La infección congénita por citomegalovirus (CMVc) se produce cuando el CMV atraviesa la placenta durante el embarazo e infecta al feto. El mayor riesgo de infección fetal es en las madres que experimentan una infección primaria durante el primer o segundo trimestre del embarazo. Las mujeres inmunodeficientes, por ejemplo, con infección por el VIH, tienen tasas más altas de transmisión fetal.

Principales manifestaciones clínicas en la madre

La infección por CMV es muy frecuente y la mayoría de las personas sanas presenta síntomas leves similares a los de la gripe o son asintomáticas (infección subclínica).

Manifestaciones clínicas principales en el bebé

La mayoría de los bebés con CMVc no tendrán signos o síntomas de enfermedad por CMVc al nacer y permanecerán bien. Los bebés que nacen con síntomas, que podrían incluir restricción del crecimiento, ascitis/hidropesía, hepatoesplenomegalia, ictericia, petequias, hepatitis (aumento de transaminasas o bilirrubina), trombocitopenia, anemia, microcefalia, convulsiones, coriorretinitis y pérdida de audición neurosensorial, corren el mayor riesgo de presentar resultados deficientes de neurodesarrollo. En raras ocasiones, los bebés con CMVc tienen microcefalia grave que se caracteriza por una marcada reducción en la altura de la bóveda craneal con suturas superpuestas y cuero cabelludo redundante con pliegues. Este cuadro no se puede diferenciar únicamente del SCZ mediante examen físico.

Secuelas a largo plazo: Si bien la mayoría de los bebés que nacen con CMVc no tendrán secuelas a largo plazo, entre el 10 % y el 20 % tendrá discapacidades del neurodesarrollo, incluidas pérdida auditiva neurosensorial, epilepsia, parálisis cerebral, deterioro visual y dificultades de aprendizaje. El CMV es la causa infecciosa más frecuente de pérdida auditiva neurosensorial y anomalías en el neurodesarrollo en entornos de ingresos altos, y es más frecuente, pero no está identificado, en entornos de bajos recursos. El CMVc es una causa conocida de muerte intrauterina y muerte neonatal.

Códigos de la CIE-10 relevantes

P35.1 Infección congénita por citomegalovirus (CMV)



Fig. 55. Hallazgos clínicos en el bebé



Erupción petequial (erupción cutánea en forma de muffin de arándano) e ictericia en bebés con CMV.

Fuente de la fotografía: Jacob Johan.



Bebé nacido con CMV. Tenga en cuenta la microcefalia grave y la espasticidad de las extremidades inferiores similares a las características de la infección congénita por Zika grave.

Fuente de la fotografía: Biblioteca de imágenes de salud pública de los CDC.



Microcefalia en un bebé con CMV.

Fuente de la fotografía: Işıkay S, Yılmaz K Congenital cytomegalovirus infection and finger anomaly. Case Reports. 2013;2013:bcr2013009486.

Lista de verificación

Lista de verificación

- ❑ Examine al neonato para detectar:
 - ❑ Ojo: Glaucoma, cataratas, retinopatía pigmentaria, coriorretinitis, cicatrices coriorretinianas, atrofia del nervio óptico (y esclerótica para detectar ictericia). Nistagmo posterior, estrabismo y deterioro visual cortical.
 - ❑ Piel: Ictericia que comienza 24 horas después del nacimiento y púrpura.
 - ❑ Abdomen: Hepatoesplenomegalia.
 - ❑ Sistema neurológico: Microcefalia, convulsiones, hiper/hipotonía, mala succión.
- ❑ Exámenes clínicos adicionales:
 - ❑ Análisis de sangre: Hemograma completo, enzimas hepáticas, bilirrubina.
 - ❑ Diagnóstico por imágenes: Ecografía craneal, seguida de imágenes por resonancia magnética (RM) y tomografía computarizada (TC) (puede mostrar calcificaciones ventriculares).
 - ❑ Tamizaje de audición: Deterioro de la audición (se debe hacer un seguimiento del fracaso en la evaluación auditiva con pruebas de diagnóstico para verificar la pérdida de la audición).
- ❑ Obtenga los antecedentes de salud médica materna y de embarazo para determinar la exposición al CMV, como el estado de VIH (u otra afección que comprometa el sistema inmunitario); cuidado de niños pequeños.
- ❑ Obtenga muestras neonatales (orina, sangre y/o saliva) para análisis de laboratorio en el plazo de las tres semanas de vida.
- ❑ Obtenga fotografías de las malformaciones observada y repórtelas.



SÍNDROME CONGÉNITO POR ZIKA (SCZ)

Información general

El virus del Zika (ZIKV) es un flavivirus (familia *Flaviviridae*), un virus de ARN que se transmite principalmente por los mosquitos *Aedes*. Estos mosquitos generalmente pican durante el día, con horas pico por la mañana y temprano por la noche. Estos mosquitos también transmiten los virus del dengue, la Chikunguña y la fiebre amarilla. Se ha documentado la transmisión transplacentaria (vertical) y sexual del virus, así como la transmisión por transfusión de sangre. Aunque el ZIKV se ha recuperado en la leche humana, no se ha demostrado definitivamente la transmisión a través de la lactancia.

Principales manifestaciones clínicas en la madre

El riesgo de que una mujer embarazada contraiga una infección primaria es el mismo que el de otros adultos. Los síntomas de la infección por el ZIKV generalmente son leves, no específicos y autolimitados, y duran de dos a siete días. Los síntomas varían y pueden incluir erupción maculopapular, fiebre baja, conjuntivitis, dolor muscular y articular, artritis, malestar general y dolor de cabeza. Sin embargo, un gran porcentaje de infecciones son asintomáticas.

La característica más preocupante de la infección por el ZIKV es la infección materna durante el embarazo que presenta un riesgo de ZIKV congénito y defectos congénitos en el feto como consecuencia. La infección por el ZIKV debe sospecharse en función de los síntomas y la exposición (residencia o viaje a un área con transmisión activa del ZIKV) o contacto sexual con una persona que ha estado expuesta, con análisis de laboratorio confirmatorios siempre que sea posible.

Manifestaciones clínicas principales en el bebé

La infección congénita por el ZIKV puede provocar un espectro de defectos congénitos. Las manifestaciones graves pueden provocar un patrón reconocido de defectos congénitos conocido como SCZ. Aunque muchos de los componentes de este síndrome, como las discapacidades cognitivas, sensoriales y motoras, se comparten con otras infecciones congénitas, hay cinco características que rara vez se observan con otros síndromes congénitos o son únicas de la infección congénita por el ZIKV:

1. microcefalia grave con cráneo parcialmente colapsado y cuero cabelludo redundante con pliegues (pliegues de piel adicionales);
2. córneas cerebrales delgadas con calcificaciones subcorticales;
3. formación de cicatrices maculares y moteado pigmentario focal de la retina;
4. contracturas congénitas de las articulaciones principales (artrogriposis)*, y
5. hipertonía o espasticidad inicial marcada y síntomas de afectación extrapiramidal*.

* Se observa únicamente en bebés con anomalías estructurales del cerebro.

Desde que se publicaron las descripciones clínicas iniciales, otras tres características que parecen ser únicas de la infección congénita por el ZIKV en comparación con otras infecciones por STORCH establecidas incluyen parálisis del diafragma, vejiga neurogénica e hidrocefalia hipertensiva después de microcefalia grave.

Otras anomalías comúnmente reportadas con la infección congénita por el ZIKV pueden observarse con el CMV congénito, pero menos en comparación con otras infecciones congénitas, incluidas atrofia cortical, agenesia/hipoplasia del cuerpo calloso, hipoplasia cerebelosa (o vermis cerebeloso), defectos de migración neuronal como anomalías de circunvoluciones o heterotopia, calcificaciones periventriculares, hidrocefalia ex vacuo, glaucoma y microcefalia de inicio posnatal. Otras anomalías que son comunes a una serie de infecciones congénitas (incluido el SCZ) son microcefalia, hidrocefalia/ventriculomegalia/colpocefalia, calcificaciones de los ganglios basales o regiones no especificadas, pérdida de la audición, porencefalia, hidranencefalia, microftalmia/anoftalmia, hipoplasia del nervio óptico, coloboma y cataratas; no se pueden usar de manera confiable estas anomalías para diferenciar las infecciones congénitas.

La infección primaria por el ZIKV durante el primer trimestre y principios del segundo trimestre del embarazo se informa con más frecuencia en bebés con desenlaces más adversos. La infección en el tercer trimestre se asocia con defectos menos graves en el cerebro y los ojos. También se han reportado efectos cognitivos más leves, como discapacidades de aprendizaje, pero aún no están vinculados a un trimestre específico de exposición. La infección congénita por el ZIKV se ha asociado con otros desenlaces adversos del nacimiento, como aborto espontáneo, muerte intrauterina y muerte neonatal.



Fig. 56. Hallazgos clínicos en el bebé



Vistas laterales que muestran el colapso del cráneo y la reducción extrema de la altura de la bóveda craneal.

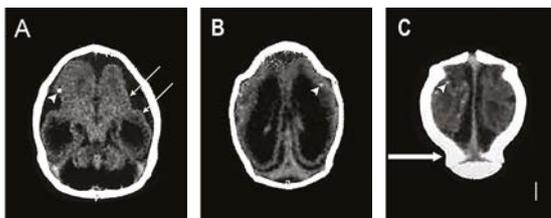
Fuentes de fotografías: Moore CA, Staples JE, Dobyns WB, Pessoa A, Ventura CV, Fonseca EB, et al. Characterizing the pattern of anomalies in congenital Zika syndrome for pediatric clinicians. *JAMA Pediatr.* 2017;171(3):288–95.

Ritter JM, Martines RB, Zaki SR. Zika virus: pathology from the pandemic. *Arch Pathol Lab Med.* 2017;141(1):49–59.



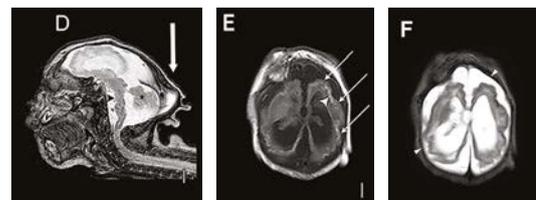
Vista posterior del cuero cabelludo que muestra el cuero cabelludo redundante con pliegues.

Fuente de la fotografía: Moore et al., 2017.



La tomografía computarizada (CT) en un bebé con exposición prenatal al ZIKV muestra calcificaciones punteadas dispersas (A, B y C; puntas de flecha blancas), pérdida de volumen impactante que se muestra por el espacio extraaxial agrandado y ventriculomegalia (A, B y C), desarrollo deficiente de la circunvolución con pocos surcos y poco profundos (A; flechas blancas largas). Placa occipital causada por el colapso del cráneo (C; flecha blanca).

Fuente de radiografías: Moore et al., 2017.



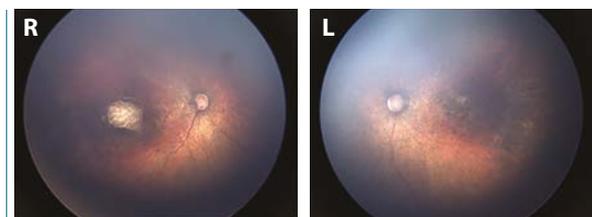
Las imágenes por resonancia magnética (RM) en bebés con exposición prenatal al Zika muestran calcificaciones punteadas dispersas (E; puntas de flecha blancas), frente muy baja y bóveda craneal pequeña (D), pérdida de volumen impactante demostrada por espacio extraaxial agrandado y ventriculomegalia (D, E y F), desarrollo deficiente de las circunvoluciones con pocos surcos y surcos poco profundos (E; flechas blancas largas), desarrollo deficiente de las circunvoluciones con corteza irregular “con cuentas” más congruente con la polimicrogiria (F; puntas de flecha blancas), puentes de valorio aplanados y cerebelo pequeño (D; punta de flecha negra y asterisco). La placa occipital causada por el colapso del cráneo se observa en ambos bebés (D; punta de flecha blanca).

Fuente de radiografías: Moore et al., 2017.



Izquierda: Bebé recién nacido con contracturas bilaterales de cadera y rodillas, pie calcáneo valgo bilateral y dislocación anterior de las rodillas. *Derecha:* Bebé recién nacido con contracturas bilaterales de hombros, codos, muñecas, caderas, rodillas y pie equinovaro derecho. Las caderas están luxadas bilateralmente en ambos bebés.

Fuente de fotografías: Moore et al., 2017.



Imágenes del fondo del ojo derecho e izquierdo: Hipoplasia del nervio óptico con signo de anillo doble, moteado pigmentario macroscópico y cicatriz coriorretiniana en la región macular.

Fuente de fotografías: Moore et al., 2017.



Códigos de la CIE-10 relevantes

P35.8 Otras enfermedades virales congénitas

Q02 Microcefalia

Lista de verificación

Lista de verificación

- Examine al neonato para detectar:
 - Microcefalia grave con cráneo colapsado y cuero cabelludo redundante.
 - Contracturas congénitas de las articulaciones principales (artrogriposis)
- Hipertonía y espasticidad.
- Cicatrización macular y moteado pigmentario focal de la retina (pediatra u oftalmólogo).
- Exámenes clínicos adicionales:
 - Radiografías: Cortezas cerebrales delgadas con calcificaciones subcorticales.
 - Evaluación de la audición: Detección mediante metodología de respuesta auditiva del tronco encefálico con pruebas de diagnóstico para verificar la pérdida de la audición.
- Obtenga los antecedentes de salud médica materna y de embarazo para determinar la infección por el ZIKV.
- Obtenga muestras maternas y neonatales para pruebas de diagnóstico.
- Determine si el caso es presunto, probable o confirmado.
- Obtenga fotografías de las malformaciones observada y repórtelas.





Para obtener más información, comuníquese con:

**Centro Nacional de Defectos Congénitos y Discapacidades del Desarrollo
Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades**

1600 Clifton Rd, MS-E86, Atlanta, GA 30333, Estados Unidos de América

www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects

Organización Internacional de Vigilancia e Investigación de los Defectos Congénitos (ICBDSR)

Centro Internacional de Defectos Congénitos (ICBD)

Rm 2S222 Division of Medical Genetics

Universidad de Utah

295 Chipeta Way, Salt Lake City, Utah, Estados Unidos de América

Correo electrónico: icbd@icbd.org

www.icbdsr.org

Department of Maternal, Newborn, Child and Adolescent Health and Ageing

Organización Mundial de la Salud

Avenue Appia 20, 1211 Ginebra 27, Suiza

Correo electrónico: mncah@who.int

www.who.int

www.who.int/teams/maternal-newborn-child-adolescent-health-and-ageing

9789240056824

