

# ¿Sabías que son las Anomalías congénitas?



*Departamento de Investigación.*

*Profesorado de Enseñanza Superior*

*Mons. Dr. Silvino Martínez*

*Septiembre, 2022.*

## Definiciones importantes

*“Las anomalías congénitas son alteraciones morfológicas o funcionales, de etiopatogenia prenatal y presentes desde el nacimiento, aun cuando se detecten más tardíamente en el ciclo de vida”.*

De acuerdo a su gravedad las anomalías congénitas se clasifican en anomalías mayores o menores; las mayores tienen un impacto importante en la salud del individuo (Ej. mielomeningocele) o afectan su fenotipo de modo conspicuo (Ej. polidactilia); las menores no producen impacto en la salud ni un defecto físico importante (Ej. pliegue palmar único).

La *Red nacional de anomalías congénitas (RENAC)* registra recién nacidos con anomalías congénitas estructurales mayores, externas o internas, identificadas desde el nacimiento hasta el alta del hospital de nacimiento y detectadas al examen físico o por estudios complementarios, intervenciones o autopsia en caso de fallecimiento. Se incluyen todos los recién nacidos vivos y los fetos muertos (independiente de la causa, el peso y/o el período de gestación).

Las anomalías menores se excluyen si se encuentran aisladas, pero se registran cuando acompañan anomalías mayores. Se excluyen recién nacidos que solo presentan anomalías congénitas funcionales (errores congénitos del metabolismo y sorderas congénitas, por ejemplo).

# Clasificación de los casos

01

**Casos aislados:** presentan una anomalía congénita mayor única, o dos o más anomalías congénitas mayores sólo si corresponden a una secuencia o se encuentran en la misma estructura corporal. Ejemplos: cardiopatía compleja, espina bífida con hidrocefalia, labio y paladar hendidos.

02

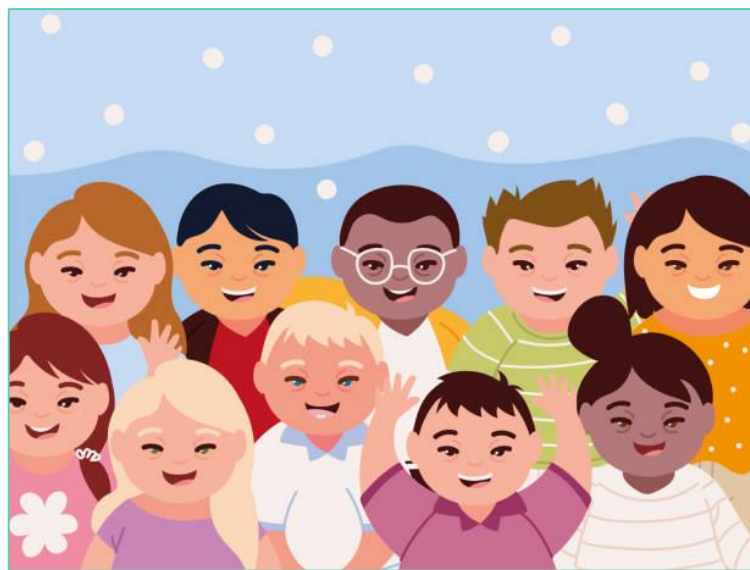
**Casos con anomalías congénitas múltiples:** presentan dos o más anomalías congénitas mayores que afectan estructuras corporales diferentes, no relacionadas, de etiología desconocida, que pueden corresponder a un patrón conocido (asociaciones) o no. Ejemplos: un recién nacido que presenta fisura de labio unilateral y pie equinovaro bilateral.

03

**Síndromes:** casos que presentan una causa definida sea genética o no. Ejemplos: síndrome de Down, síndrome de rubéola congénita.



## Datos de interés



<https://www.ine.gov.ar/renac/Rep2021.pdf>

1. Prevalencia de anomalías congénitas mayores *(x 100 nacimientos)*.  
San Juan, Argentina, año 2020.

Jurisdicción	Recién nacidos examinados	Recién nacidos con anomalías congénitas mayores	Prevalencia (por 100 nacimientos)
Total PAÍS	245.070	3.971	1,62
SAN JUAN	6.788	62	0,91

2. Prevalencia de categorías de anomalías congénitas mayores agrupadas *(por 10.000 nacimientos)*. San Juan, Argentina, año 2020.

Categorías de anomalías congénitas	Prevalencia <i>(por 10.000 nacimientos)</i>
Defectos de tubo neural	8,84
Cardiopatías severas	13,26
Fisuras orales	10,31
Talipes	1,47
Defectos pared abdominal	8,84
Defectos de reducción de miembros	1,47
Cromosomopatías	17,68

3. Defunciones infantiles por “Malformaciones congénitas, deformaciones y anomalías cromosómicas” *(causas agrupadas en el código Q-CIE-10)*. San Juan, Argentina, año 2020.

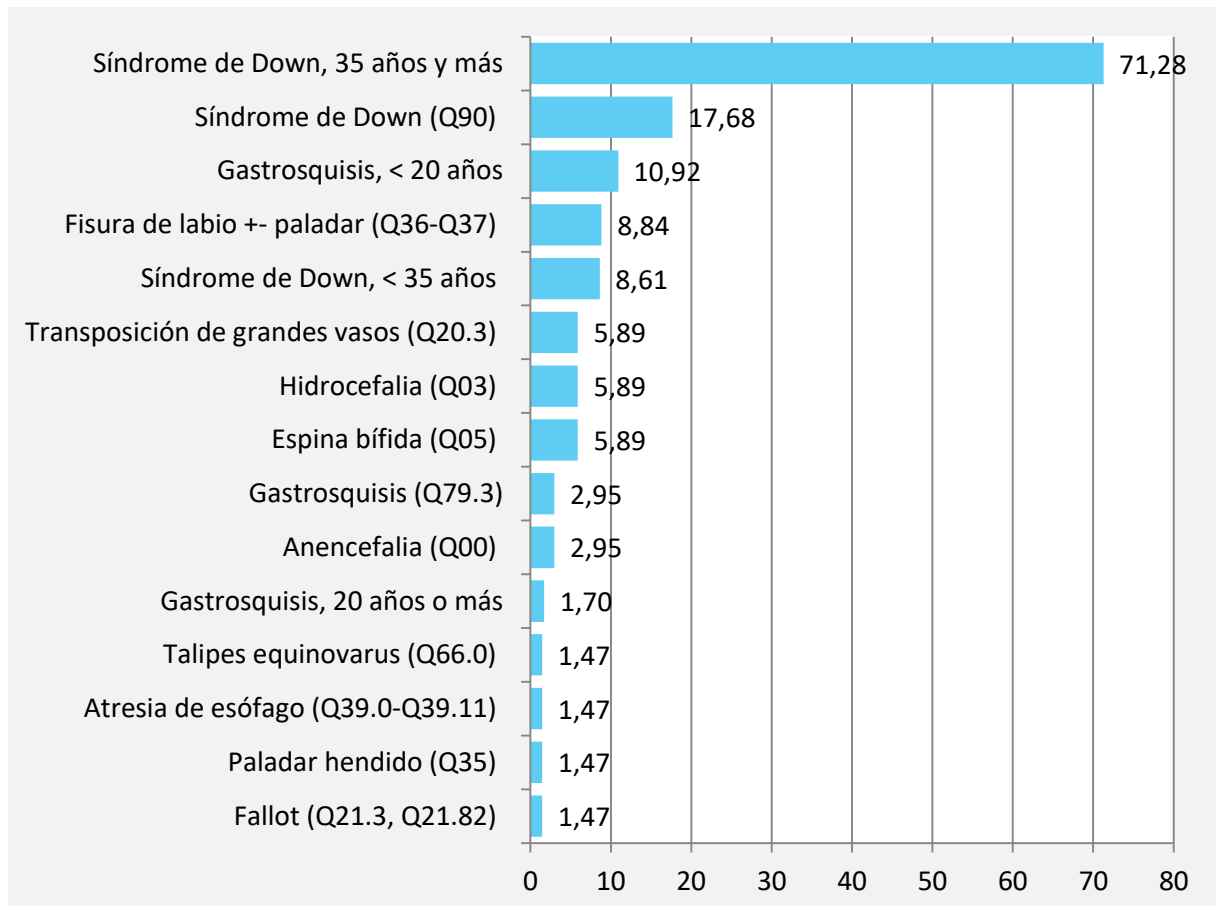
Jurisdicción	Tasa de mortalidad infantil total <i>(por 1.000 nacimientos)</i>	Tasa de mortalidad infantil por malformaciones congénitas, deformaciones y anomalías cromosómicas <i>(por 1.000 nacimientos)</i>
Total PAÍS	9,15	2,57
SAN JUAN	9,32	2,71

4. Prevalencia de anomalías congénitas específicas seleccionadas, San Juan. RENAC, año 2020.

Anomalías congénitas	Prevalencia (por 10.000 nacimientos)
Anencefalia (Q00)	2,95
Espina bífida (Q05)	5,89
Hidrocefalia (Q03)	5,89
Fallot (Q21.3, Q21.82)	1,47
Transposición de grandes vasos (Q20.3)	5,89
Paladar hendido (Q35)	1,47
Fisura de labio +- paladar (Q36-Q37)	8,84
Atresia de esófago (Q39.0-Q39.11)	1,47
Talipes equinovarus (Q66.0)	1,47
Síndrome de Down (Q90)	17,68
Síndrome de Down, < 35 años	8,61
Síndrome de Down, 35 años y más	71,28
Gastrosquisis (Q79.3)	2,95
Gastrosquisis, < 20 años	10,92
Gastrosquisis, 20 años o más	1,70



## 5. Gráfico: Prevalencias de anomalías congénitas según orden de importancia. San Juan-RENAC, año 2020.



### Nota aclaratoria:

*Prevalencia es el cociente entre el número de personas afectadas por una enfermedad o cualquier otro evento como accidentes, suicidios, etc., y el total de la población en un espacio geográfico específico y en un momento dado. El valor obtenido suele multiplicarse por 100, 10.000 o 100.000 según corresponda.*

*CIE 10 es el Código Internacional de Enfermedades 10° edición, elaborado por la Organización Mundial de la Salud, tiene como propósito permitir el registro sistemático, análisis, interpretación, y comparación de los datos de mortalidad y morbilidad recolectados en diferentes países o áreas y en diferentes épocas. Se utiliza para convertir los términos diagnósticos y otros problemas de salud, de palabras a códigos alfanuméricos que permiten su fácil almacenamiento y posterior recuperación para el análisis de la información. En su capítulo XVII se incluyen los códigos de enfermedades que van del Q00 al Q99 y allí se describen todas las enfermedades comprendidas en las Malformaciones congénitas, deformaciones y anomalías cromosómicas.*

Fuente: <https://www.ine.gov.ar/renac/Rep2021.pdf>

## ANEXO: DEFINICIONES DE LAS ANOMALÍAS CONGÉNITAS

**Anencefalia:** falta parcial o total de la calota, la piel que la recubre y defecto cerebral. Incluye: craneoraquisquisis e iniencefalia. Excluye: acefalia.

**Espina bífida:** grupo de anomalías caracterizado por un defecto de cierre de la columna vertebral con herniación o exposición de la médula espinal y/o las meninges a través del defecto. Incluye: meningocele, mielomeningocele, mielocelo, raquisquisis. Excluye: espina bífida oculta, teratoma sacrococcígeo sin disrafismo.

**Encefalocele:** herniación del cerebro y/o meninges a través de un defecto en la calota.

**Microcefalia:** cráneo pequeño, definido por un perímetro cefálico menor a percentilo 3 utilizando las curvas INTERGROWTH-21st correspondientes a edad y sexo.

**Holoprosencefalia:** anomalía congénita cerebral caracterizada por distintos grados de división incompleta de los hemisferios cerebrales. El tracto olfatorio puede estar ausente. Incluye: ciclopía, etmocefalia, cebocefalia y agenesia premaxilar.

**Hidrocefalia:** dilatación de los ventrículos cerebrales, no asociada con atrofia primaria del cerebro, con o sin aumento del perímetro cefálico, diagnosticada al nacimiento. No se cuenta cuando se presenta con espina bífida o encefalocele. Excluye: macrocefalia sin dilatación del sistema ventricular, hidranencefalia, holoprosencefalia e hidrocefalia postnatal adquirida.

**Anoftalmia/Microftalmia:** globos oculares aparentemente ausentes o pequeños al diagnóstico clínico.

**Microtia/Anotia:** ausencia completa o parcial de pabellón auricular con o sin atresia del conducto auditivo externo. Se excluye el grado I de microtia (pabellón ligeramente pequeño con estructuras identificables). Se consideran “posibles” aquellos casos reportados como “microtia” solamente, sin definir el grado de la misma.

**Transposición de los grandes vasos:** cardiopatía severa en la cual el ventrículo derecho se conecta con la aorta y el tronco pulmonar con el ventrículo izquierdo, con o sin otros defectos cardíacos.

**Tetralogía de Fallot:** cardiopatía severa caracterizada por aorta cabalgante, estenosis pulmonar infundibular e hipertrofia de ventrículo derecho, comunicación interventricular.



**Corazón izquierdo hipoplásico:** cardiopatía severa con hipoplasia de ventrículo izquierdo, asociado a atresia aórtica y/o mitral, con o sin otro defecto cardíaco.

**Coartación de aorta:** obstrucción de la aorta descendente, en general en la inserción del conducto arterioso.

**Atresia tricuspídea:** cardiopatía severa. Se encuentra dentro del grupo de ventrículo único.

**Tronco arterioso:** defecto en la separación de la aorta y la arteria pulmonar, resultando en un único tronco arterial común que emerge del corazón y da origen a las circulaciones sistémica, pulmonar y coronaria.

**Anomalía de Ebstein:** cardiopatía severa. Se caracteriza por desplazamiento apical de las valvas septal y posterior de la válvula tricúspide, lo que lleva a atrialización del ventrículo derecho con un grado variable de malformación y el desplazamiento de la valva anterior.

**Arco aórtico interrumpido:** cardiopatía severa. La interrupción puede clasificarse en 3 tipos de acuerdo al sitio: distal al origen de la subclavia izquierda (A), entre el origen de la carótida común izquierda y la subclavia izquierda (B) y proximal al origen de la carótida común izquierda (C).

**Atresia pulmonar sin CIV:** cardiopatía severa. Se encuentra dentro del grupo de ventrículo único.

**Retorno venoso pulmonar anómalo:** cardiopatía severa. Las venas pulmonares tienen una conexión anómala con el sistema venoso sistémico.

**Doble salida del ventrículo derecho:** cardiopatía severa. La arteria pulmonar y la aorta salen del ventrículo derecho.

**Doble entrada de ventrículo izquierdo:** cardiopatía severa. Ambas aurículas se comunican con el ventrículo izquierdo; el ventrículo derecho es hipoplásico o no existe.

**Atresia de coanas, bilateral:** obstrucción (membranosa u ósea) de las coanas posteriores. Excluye: estenosis de coana y congestión de la mucosa nasal.

**Paladar hendido (sin fisura de labio):** defecto en el cierre del paladar duro y/o blando sin fisura de labio. Excluye: paladar hendido con fisura de labio, fisura de úvula, paladar estrecho.

**Fisura labial:** defecto en el labio superior por falta de fusión de los procesos maxilares con los procesos nasomedianos, sin defecto del paladar. Se excluye la fisura medial.

**Fisura labiopalatina:** defecto en el labio superior por falta de fusión de los procesos maxilares con los procesos nasomedianos, acompañado de un defecto del paladar por falta de fusión de las crestas palatinas de los procesos maxilares. Se excluye la fisura medial.

**Secuencia de Pierre Robin:** secuencia caracterizada por micrognatia (defecto primario), glosoptosis, y con frecuencia, fisura de paladar (defectos secundarios).

**Atresia/estenosis de esófago y fístula traqueo-esofágica:** solución de continuidad o estrechamiento del esófago, con o sin fístula traqueal. Incluye: fístula traqueoesofágica con o sin mención de atresia o estenosis del esófago.

**Atresia/estenosis de intestino delgado:** oclusión completa o parcial de la luz de un segmento del intestino delgado. Puede involucrar una o múltiples áreas del yeyuno o íleon. Excluye: atresia duodenal.

**Atresia duodenal:** oclusión completa de la luz de un segmento del duodeno.

**Malformación anorrectal:** solución de continuidad o estrechamiento del canal anorrectal o falta de comunicación entre el recto y el ano, con o sin fístula a los órganos vecinos. Excluye: estenosis leve que no requiere corrección quirúrgica y ano ectópico.

**Criptorquidia:** testículos no descendidos bilaterales en un recién nacido a término. Excluye: testículos en ascensor y testículos no descendidos al nacimiento en un recién nacido pretérmino. Se considera “criptorquidia posible” a aquellos casos de recién nacidos a término donde no se reporta si la anomalía congénita es uni o bilateral.

**Hipospadias:** apertura de la uretra en el lado ventral del pene, distal al surco balano-prepucial. Incluye: hipospadias peneana, escrotal o perineal. Excluye: hipospadias de primer grado y genitales ambiguos. Se considera “hipospadias posible” a aquellos casos donde no se ha reportado el sitio específico de la apertura de la uretra. Por ejemplo, reportes de “hipospadias” sin otra aclaración.

**Epispadias:** apertura de la uretra en el lado dorsal del pene. No se cuenta cuando es parte de extrofia de vejiga o de cloaca.

**Extrofia de vejiga:** anomalía congénita compleja caracterizada por defecto en el cierre de la pared abdominal inferior y la vejiga. La vejiga se encuentra abierta en la pared abdominal ventral, entre el ombligo y la sínfisis pubiana.

**Extrofia de cloaca:** incluye la persistencia y la extrofia de la cloaca común que recibe uréteres, íleon, y un intestino posterior rudimentario. Está asociada con la alteración en el desarrollo del tubérculo genital y ramas púbicas, desarrollo incompleto de las vértebras lumbosacra con espina bífida, ano imperforado,

criptorquidia y epispadias en los hombres y anomalías de los derivados de los conductos de Müller en las mujeres, y una amplia gama de anomalías del tracto urinario.

**Genitales ambiguos:** anomalía de los genitales externos que no permite la designación del sexo al nacimiento.

**Agenesia renal bilateral:** ausencia de ambos riñones.

**Quistes renales:** múltiples quistes en el riñón. Incluye: riñón poliquístico infantil, riñón multiquístico y otras formas de riñón quístico. Excluye: quiste renal simple.

**Polidactilia preaxial:** dígitos extra en el lado radial del miembro superior o el lado tibial del miembro inferior. Puede afectar la mano, el pie o ambos.

**Polidactilia postaxial:** dígitos extra en el lado cubital del miembro superior o el lado peroneal del miembro inferior. Puede afectar la mano, el pie o ambos.

**Polidactilia no especificada:** corresponde a los casos de polidactilia en los que no se ha especificado el lado.

**Defecto de miembros transverso:** defecto de reducción perpendicular al eje del miembro. Puede observarse en miembros superiores ausencia de dedos, muñeca, antebrazo o brazo y en miembros inferiores ausencia de ortijos, pie, pierna o muslo.

**Amelia:** defecto transverso con ausencia completa de miembro superior o inferior.

**Focomelia:** defecto intercalar con ausencia de todos los huesos proximales de las extremidades, con una mano la normal o con malformaciones que se conecta directamente al tronco. Se consideran confirmados aquellos casos documentados por radiografía o fotografías externas. Si no cumplen con la documentación mencionada, se consideran como casos posibles.

**Defecto de miembros longitudinal preaxial:** defecto de reducción que puede incluir ausencia de pulgar o de radio en miembros superiores o tibia y primer ortijo en miembros inferiores.

**Defecto de miembros longitudinal postaxial:** defecto de reducción que puede incluir ausencia de cúbito en miembros superiores o peroné en miembros inferiores.

**Defecto de miembros intercalar:** defecto de reducción que puede incluir ausencia de brazo o antebrazo con presencia de estructuras distales en miembros superiores o ausencia de fémur o de tibia y peroné con presencia de estructuras distales en miembros inferiores.

**Defecto de miembros no especificado:** defecto de reducción de miembros en los que no se ha especificado el segmento afectado.

**Sindactilia:** fusión de dos o más dedos u orfejos entre sí. Se excluye: sindactilia blanda del 2do y 3er orfejo.

**Talipes equinovaro:** deformidad en el pie con flexión a nivel plantar del pie con la planta del pie hacia la línea media.

**Talipes calcaneovalgo:** deformidad en el pie con dorsiflexión del pie con la planta del pie hacia fuera. Excluye: deformidad reductible.

**Talipes no especificado:** aquellos casos de talipes donde no se ha reportado el tipo específico de deformidad. Por ejemplo, casos reportados con “pie bot”.

**Hernia diafragmática:** herniación en el tórax del contenido abdominal a través de un defecto en el diafragma. Excluye: hernia de hiato, eventración y parálisis del frénico.

**Onfalocele:** herniación de contenido abdominal a través del anillo umbilical, cubierto por membrana que puede o no estar intacta. Excluye: gastrosquisis y hernia umbilical.

**Gastrosquisis:** herniación visceral, frecuentemente a través de un defecto situado a la derecha del cordón umbilical, el cual se encuentra intacto. No está cubierto por membrana. Excluye: onfalocele y hernia umbilical.

**Secuencia de “prune belly”:** anomalía congénita compleja, caracterizada por un defecto muscular abdominal y obstrucción/distensión urinaria. Puede ser causada por obstrucción uretral secundaria a valvas de la uretra posterior o atresia uretral. Puede asociarse con criptorquidia, talipes y defectos de reducción de miembros.

**Trisomía 13:** síndrome polimalformativo asociado a material extra del cromosoma 13. Incluye translocaciones y mosaico de trisomía 13.

**Trisomía 18:** síndrome polimalformativo asociado a material extra del cromosoma 18. Incluye translocaciones y mosaico de trisomía 18.

**Síndrome de Down:** síndrome caracterizado por un patrón de anomalías menores y mayores producido por material extra del cromosoma 21. Incluye mosaicismo y translocaciones del cromosoma 21. Se clasifican los casos en aquellos con confirmación con cariotipo o solo diagnóstico clínico al envío de los datos.

**Sirenomelia:** fusión de miembros inferiores con alteraciones de columna vertebral, riñones ausentes o malformados, atresia anal y sexo indeterminado

en la mayoría de los casos. Se consideran confirmados aquellos casos documentados por radiografía o fotografías externas. Si no cumplen con la documentación mencionada, se consideran como casos posibles.

**Gemelos siameses:** gemelos monocigóticos con distintos grados de fusión.

**Ciclopía:** anomalía facial severa con fusión de los ojos en una sola estructura medial, y ausencia de estructura nasal. Se asocia a holoprosencefalia alobar.

**Acondroplasia:** displasia esquelética considerada la causa más frecuente de baja talla desproporcionada. Se consideran confirmados aquellos casos documentados con radiografías. Si no cumplen con la documentación mencionada, se consideran como casos posibles.

**Displasia tanatofórica:** displasia esquelética con acortamiento severo de miembros, generalmente letal en período perinatal. Se consideran confirmados aquellos casos documentados con radiografías. Si no cumplen con la documentación mencionada, se consideran como casos posibles.

**Osteogénesis imperfecta:** incluye las siguientes formas: letal perinatal (tipo II) y progresivamente deformante (tipo III). Se consideran confirmados aquellos casos documentados con radiografías. Si no cumplen con la documentación mencionada, se consideran como casos posibles.

**Costillas cortas-polidactilia:** conjunto de displasias esqueléticas caracterizadas por tórax estrecho, polidactilia y acortamiento de miembros. Se consideran confirmados aquellos casos documentados con radiografías. Si no cumplen con la documentación mencionada, se consideran como casos posibles.

**Displasia campomélica:** displasia esquelética caracterizada por acortamiento de miembros e incurvamiento de tibias. Se consideran confirmados aquellos casos documentados con radiografías. Si no cumplen con la documentación mencionada, se consideran como casos posibles.