



Gobierno de Reconciliación  
y Unidad Nacional

*El Pueblo, Presidente!*

**Ministerio de Salud**

# Atlas

y guía para la  
detección y descripción  
de las principales  
anomalías congénitas

Nicaragua





---

---

---

# Atlas y guía

para la detección y descripción de las  
principales anomalías congénitas

**-Nicaragua-**

---

---

---

I.	Introducción.....	1
II.	Glosario de términos básicos.....	2
III.	Tipos de anomalías.....	3
	<b>A. Anomalías del sistema nervioso central.....</b>	<b>3</b>
	1. Anencefalia.....	3
	2. Cranioraquisquisis.....	4
	3. Iniencefalia.....	5
	4. Encefalocele.....	5
	5. Espina bífida.....	6
	6. Microcefalia.....	7
	7. Hidrocefalia.....	9
	8. Holoprosencefalia.....	10
	<b>B. Anomalías oculares.....</b>	<b>13</b>
	1. Anoftalmía / Microftalmía.....	13
	2. Cataratas congénitas.....	14
	3. Coloboma.....	15
	4. Criptoftalmos.....	16
	<b>C. Anomalías de cráneo y cara.....</b>	<b>17</b>
	1. Acrania.....	17
	2. Craneosinostosis.....	18
	3. Blefarofimosis.....	20
	4. Microtia.....	21
	5. Macrostomía / Microstomía.....	22
	6. Macroglosia / Microglosia.....	23
	7. Asimetría facial congénita.....	24
	<b>D. Fisuras faciales.....</b>	<b>25</b>
	1. Fisura de labio sin fisura palatina.....	25
	2. Fisura palatina sin fisura labial.....	25
	3. Fisura de labio y paladar.....	26
	4. Nariz hendida o bífida.....	29
	<b>E. Anomalías cardiovasculares.....</b>	<b>30</b>
	1. Comunicación interauricular (CIA).....	30
	2. Comunicación interventricular (CIV).....	31
	3. Persistencia del conducto arterioso (PCA).....	32
	4. Tetralogía de Fallot.....	32
	5. Transposición de grandes arterias (TGA).....	33
	6. Coartación de la aorta (CoAo).....	33
	7. Anomalías del retorno venoso.....	34
	8. Estenosis congénita de la válvula pulmonar.....	35
	9. Estenosis congénita de la válvula aórtica.....	35
	10. Síndrome de corazón izquierdo hipoplásico.....	36
	<b>F. Anomalías congénitas del sistema respiratorio.....</b>	<b>38</b>
	1. Atresia de coanas.....	38
	2. Anomalías congénitas de la laringe.....	39
	3. Estenosis subglótica.....	40
	4. Hendidura laríngea posterior (estridor congénito).....	41
	5. Laringomalacia.....	42
	6. Malformación adenomatoidea quística pulmonar (MAQ).....	43

<b>G. Anomalías gastrointestinales</b> .....	<b>44</b>
1. Atresia de esófago con o sin fistula traqueoesofágica .....	44
2. Atresias y estenosis congénitas intestinales .....	45
3. Atresias de intestino grueso .....	47
4. Anomalías anorrectales .....	48
<b>H. Anomalías musculoesqueléticas</b> .....	<b>50</b>
1. Hernia diafragmática congénita (HDC) .....	50
2. Onfalocele (exónfalos) .....	51
3. Gastrosquisis.....	52
4. Síndrome de Prune-Belly .....	53
5. Anomalías de dedos de manos y pies.....	54
6. Defectos de reducción de miembros.....	60
<b>I. Anomalías genitourinarias</b> .....	<b>67</b>
1. Hipospadias.....	67
2. Epispadias.....	68
3. Complejo epispadias – Extrofia vesical.....	68
4. Falta de descenso testicular / criptorquidia.....	69
5. Genitales ambíguos .....	71
6. Anomalías congénitas de los riñones y el tracto urinario (CAKUT).....	72
7. Quistes renales .....	74
8. Hidronefrosis .....	75
9. Síndrome de Potter .....	76
<b>J. Anomalías congénitas de piel y faneras</b> .....	<b>77</b>
1. Hemangiomas .....	77
2. Ictiosis .....	79
3. Epidermolisis bulosa .....	80
4. Aplasia cutis .....	81
5. Albinismo .....	82
6. Nevus .....	82
7. Manchas cafés con leche.....	83
8. Mancha sacra azulada .....	83
<b>K. Displasias esqueléticas</b> .....	<b>84</b>
1. Acondroplasia.....	85
2. Hipocondroplasia.....	86
3. Displasia Tanatofórica .....	86
4. Osteogénesis imperfecta (Enfermedad de Huesos de Cristal) .....	87
5. Otras displasias esqueléticas.....	88
<b>L. Síndromes cromosómicos y otras anomalías congénitas</b> .....	<b>89</b>
1. Síndrome de Down.....	89
2. Síndrome de Edwards.....	90
3. Síndrome de Patau .....	90
4. Síndrome de Turner .....	91
5. Sirenomelia .....	91
6. Siameses.....	92
7. Síndrome de bandas amnióticas.....	93
<b>M. anomalías menores</b> .....	<b>94</b>
<b>IV. Bibliografía</b> .....	<b>95</b>



Las anomalías congénitas se denominan también defectos de nacimiento, trastornos congénitos o malformaciones congénitas. Se trata de anomalías estructurales o funcionales, como los trastornos metabólicos, que ocurren durante la vida intrauterina y se detectan durante el embarazo, en el parto o en un momento posterior de la vida .

Constituyen un grupo epidemiológicamente significativo de alteraciones, que en los casos más severos llamados anomalías mayores, son letales incluso antes del nacimiento o inmediatamente después del nacimiento y en otras ocasiones requieren intervenciones quirúrgicas, médicas o de rehabilitación inmediatas o posteriores.

Se estima que el 3% de los recién nacidos vivos presentan al menos una anomalía congénita significativa, lo que resulta en cientos de miles de muertes asociadas. Sin embargo, el verdadero número de casos puede ser mucho mayor porque las estadísticas no suelen considerar los embarazos interrumpidos y los mortinatos.

Las personas que presentan anomalías congénitas en muchas ocasiones pueden integrarse de manera plena a la sociedad, pero en otras ocasiones se requerirá de apoyo con intervenciones que son necesarias para toda la vida.

Los sistemas de registro de anomalías congénitas han tenido un papel muy importante en los países donde se han logrado establecer de manera estable y consistente, evidenciando las anomalías más frecuentes geográficamente, en grupos poblacionales específicos y han logrado identificar factores de riesgo importantes sobre los cuales se puede incidir para impactar en la disminución de su prevalencia.

Nicaragua cuenta desde el año 2016 con un sistema de registro de anomalías congénitas (RENIMAC) que ha logrado de manera sistemática recoger información de mucha utilidad para poder conocer que las anomalías que más frecuentemente se presentan en nuestro país son las cardiovasculares, las musculoesqueléticas y las del sistema nervioso central, además hemos logrado identificar cuáles son las zonas geográficas con tasas más altas de anomalías congénitas.

El Modelo de Salud Familiar y Comunitario –MOSAFC- de Nicaragua, nos permite, además, poder dar seguimiento a los niños que lo requieran desde la comunidad hasta los centros con mayor resolución para la atención y seguimiento. En los últimos años, Nicaragua ha iniciado un programa de formación de especialistas en Neonatología, en Medicina Perinatal y más recientemente se ha iniciado en el país un programa de Cirugía Fetal con el paso del tiempo el diagnóstico prenatal de las anomalías congénitas se vendrá incrementando y permitirá establecer un vínculo entre el diagnóstico prenatal y postnatal, además a través del Programa Todos con Voz, se ha logrado el objetivo de la inclusión social de las personas con discapacidades de cualquier índole, pero también generadas por la presencia de anomalías congénitas.

El presente Atlas Nicaragüense de Anomalías Congénitas, es el primero en su tipo y representa una herramienta de mucha utilidad para el personal de salud que a diario se enfrenta al reto de reconocer y describir la o las anomalías congénitas que los recién nacidos pueden tener al nacimiento.

En este acápite presentamos algunas definiciones importantes que consideramos son útiles para los usuarios de este documento y para realizar una mejor descripción de las anomalías congénitas que se deben de registrar y así tener datos y estadísticas más confiables.

**Malformación congénita:** anomalía intrínseca en la morfología de un órgano, parte de este, o de una estructura anatómica, producida por un desarrollo anormal del mismo. Suele producirse durante las primeras 8 semanas de vida intrauterina (organogénesis) y la mayoría es de causa genética. Ejemplos: Labio hendido, Mielomeningocele.

**Disrupción:** término que hace referencia a alteraciones de órganos o partes del cuerpo que inicialmente se formaron bien, pero que posteriormente se destruyeron por un factor extrínseco o externo. Ocurren preferentemente durante el periodo fetal, siendo más graves cuanto más precozmente se produzcan. Ejemplo: ausencia congénita de cierta región de una extremidad que se considera secundaria a la alteración en el flujo sanguíneo en algún momento del desarrollo embrionario o fetal.

**Displasia:** se refiere a una desorganización celular de determinados tejidos (dishistogénesis). Ejemplos: displasias esqueléticas como Acondroplasia que es compatible con la vida o Displasia Tanatofórica que generalmente es letal o Displasia Ectodérmica que afecta tejidos y órganos derivados del ectodermo (pelo, uñas, dientes, glándulas sudoríparas).

**Deformidad:** anomalía en la forma o posición de un órgano, parte de este, o de una estructura anatómica normalmente formada, producida por una causa mecánica y que actúa de forma prolongada tras finalizar el periodo de organogénesis embrionaria. En los casos pertinentes, la mayoría son susceptibles de corrección con medidas ortopédicas. Ejemplo: Plagiocefalia.  
**Síndrome:** es el conjunto de anomalías (generalmente malformaciones), que se suele presentar conjuntamente en los pacientes afectados y cuya causa es única y conocida. La mayoría es de origen genético, monogénico o multifactorial, aunque también puede ser de origen ambiental. Ejemplos: síndrome de Down, síndrome de alcohol fetal.

**Anomalías congénitas múltiples:** patrón de múltiples anomalías (dos o más anomalías mayores con varias anomalías menores) del cual no se conoce su etiología o está pendiente de definir basados en exámenes y valoraciones de otros especialistas.

**Asociación:** patrón de anomalías múltiples cuya etiología no se conoce, pero que tienen una frecuencia de aparición mayor que la esperada por azar, por ejemplo, la Asociación VACTERL (anomalías vertebrales, anorrectales, cardíacas, traqueoesofágicas, renales y de miembros).

**Caso aislado:** presencia de una única anomalía mayor, o dos o más anomalías que correspondan a una secuencia de eventos o que se encuentren en la misma estructura corporal. La secuencia de Potter se origina por una anomalía renal muy grave que condiciona el desarrollo de hipoplasia pulmonar y oligoamnios severo por lo que se genera un aspecto facial muy típico llamado "facies de Potter" (implantación baja de pabellones auriculares, pliegues epicánticos en párpados, nariz ancha y plana y retrognatia).



### A. Anomalías del sistema nervioso central

#### 1. Anencefalia <sup>(4,5,6)</sup>

**Definición y descripción:** es un defecto de cierre de la porción cefálica del tubo neural que generalmente se produce a los 21 días de gestación, se caracteriza por la ausencia total o parcial del cerebro condicionando la no formación de la bóveda craneal y de la piel que la recubre. La mayoría de los casos nacen muertos, aunque algunos pueden sobrevivir unas pocas horas o incluso unos pocos días.

**Etiología:** es una entidad multifactorial, resultado de las interacciones entre los genes y factores ambientales. La deficiencia de ácido fólico es considerada el factor de riesgo más importante para su aparición, sin embargo, otros factores como la deficiencia de zinc, la obesidad materna y la hipertermia durante el embarazo constituyen factores de riesgo.

**Prevalencia:** 1 en 2,000 a 1 en 5,000 nacimientos.

**Seguimiento clínico:** es una anomalía letal, en los casos que sobrevivan horas o días hay que garantizar la mínima atención apoyando a la familia hasta el fallecimiento. Debe recomendarse a las madres tomar ácido fólico antes del siguiente embarazo.

**Tabla 1. Formas de presentación clínica de la anencefalia<sup>(6)</sup>**

Formas Clínicas	Casos aislados	Anomalías Congénitas Múltiples	Síndromes
<b>Etiología</b>	Multifactorial	Desconocida	Genética
<b>Frecuencia</b>	78-79%	20%	1 a 2%
<b>Formas Clínicas</b>	Anomalías faciales (por ej., exoftalmos), Ausencia de hipófisis, Adrenales pequeñas, Espina bífida, Fisura de paladar.	Fisura de labio con o sin paladar, Cardiopatías, Hernia diafragmática, Anomalías renales, Onfalocele, Gastosquisis.	Anomalías cromosómicas, principalmente: - Trisomía 18 - Anom. del cromosoma 2 Síndromes génicos, Waardenburg 1.



Feto con anencefalia. Cortesía de Tanja K. 2014.



Cortesía de: RENAC, Argentina 2015

<sup>4</sup>Isaković, J., Šimunić, I., Jagečić, D., Hribljan, V., & Mitrečić, D. (2022). Overview of Neural Tube Defects: Gene–Environment Interactions, Preventative Approaches and Future Perspectives. *Biomedicines*, 10(5), 965. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.mdpi.com/2227-9059/10/5/965/pdf?version=1650545744>

<sup>5</sup> Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>6</sup> RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

### 2. Cranioraquisquisis<sup>(4,5,6)</sup>

**Definición y descripción:** es la presencia de anencefalia con un defecto contiguo de la columna vertebral y sin meninges que recubran el tejido neural (raquisquisis). Es la forma más grave de las anomalías del tubo neural, en la que tanto el cerebro como la medula espinal permanecen abiertos en grado variable.

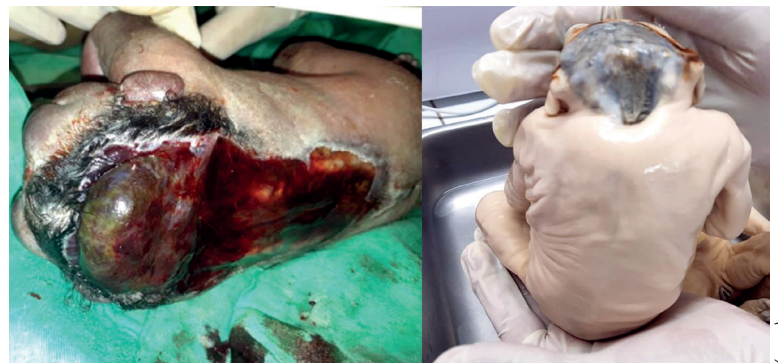
**Etiología:** se considera como todos los defectos del tubo neural de etiología multifactorial (factores ambientales y genéticos). Es una patología letal.

**Prevalencia:** 0.51 por 10,000 nacimientos.

**Seguimiento clínico:** patología letal, no hay seguimiento clínico. Debe recomendarse a las madres tomar ácido fólico antes del siguiente embarazo.



MINSA (2020)



MINSA (2020)

<sup>4</sup>Isaković, J., Šimunić, I., Jagečić, D., Hribljan, V., & Mitrečić, D. (2022). Overview of Neural Tube Defects: Gene–Environment Interactions, Preventative Approaches and Future Perspectives. *Biomedicines*, 10(5), 965. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.mdpi.com/2227-9059/10/5/965/pdf?version=1650545744>

<sup>5</sup>Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>6</sup>RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

### 3. Iniencefalia<sup>(4,5,6)</sup>

**Definición y descripción:** es una forma rara de anomalía del tubo neural, en la que se asocian una malformación de la unión cervico-occipital y una malformación del sistema nervioso central, combinando raquisquisis de espina cervico-torácica y retroflexión de la cabeza.

**Etiología:** multifactorial (interacciones genético-ambientales), afecta más a las mujeres que a los hombres, suele ser letal en el periodo neonatal.

**Prevalencia:** 0.1 a 10 por 10,000 nacimientos.

**Seguimiento clínico:** generalmente son letales.



Cortesía de: Proyecto de colaboración entre los CDC y la Universidad de Medicina de Beijing.

### 4. Encefalocele<sup>(4,5,6)</sup>

**Definición y descripción:** es un defecto del cierre de tubo neural caracterizado por la ausencia parcial de fusión ósea, dando lugar a protrusiones en forma de saco del cerebro y de las membranas que lo recubren a través de las aperturas craneales. Se deben especificar:

1. Localización: frontonasal, occipital, parietal, metópica u otra.
2. Aspecto: abierto o no y características del cuero cabelludo.
3. Tamaño: perímetro del encefalocele en centímetros.

**Etiología:** la afección tiene un componente genético o cromosómico y es el que más frecuentemente se asocia a un cuadro sindrómico. Son más frecuentes los de ubicación occipital (Alrededor del 70%).

**Prevalencia:** 180 casos por cada 100,000 recién nacidos vivos.

**Seguimiento clínico:** en dependencia de la severidad y de la presencia o no de otras anomalías asociadas, seguimiento por Neurocirugía, Neurología Pediátrica y Medicina física y rehabilitación deben asegurarse. La valoración genética para asesoramiento genético a los padres es importante.



Encefalocele frontonasal.  
Cortesía de: Jannina Lizbeth Rodríguez Chacon ; Neurorecordings 2014.



Encefalocele occipital gigante.  
Revista Electrónica de PortalesMedicos.com – ISSN 1886-8924. (2013) <http://www.revista-portalesmedicos.com/revista-medica/wp-content/uploads/1-encefalocele-occipital.jpg>

<sup>4</sup>Isaković, J., Šimunić, I., Jagečić, D., Hribljan, V., & Mitrečić, D. (2022). Overview of Neural Tube Defects: Gene–Environment Interactions, Preventative Approaches and Future Perspectives. *Biomedicines*, 10(5), 965. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.mdpi.com/2227-9059/10/5/965/pdf?version=1650545744>

<sup>5</sup> Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>6</sup> RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

### 5. Espina bífida<sup>(4,5,6,7)</sup>

**Definición y descripción:** es un grupo de trastornos por defectos del tubo neural caracterizados por un cierre inadecuado de la columna vertebral durante el desarrollo embrionario.

- **Meningocele:** cuando el saco contiene únicamente líquido cefalorraquídeo (LCR) y meninges. La médula y las raíces nerviosas se encuentran situadas dentro del canal medular.
- **Mielomeningocele:** es una espina bífida quística en la que el saco contiene, además de líquido cefalorraquídeo (LCR) y meninges, médula espinal y/o raíces nerviosas.

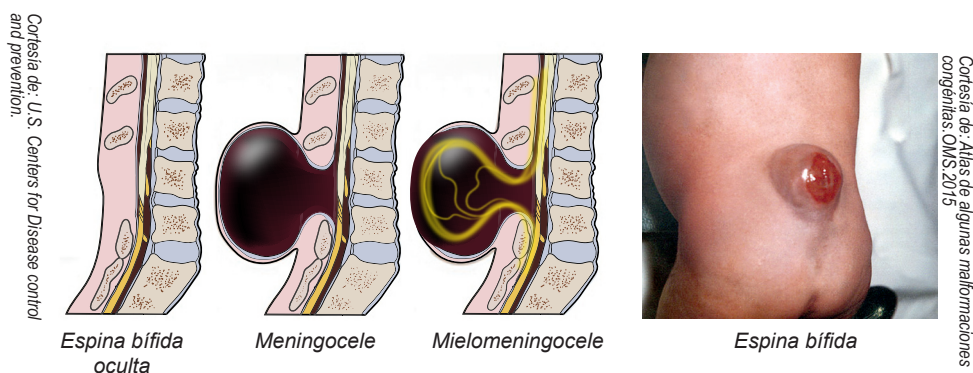
Una forma menos frecuente pero más grave de espina bífida, es la mielocela/ mielosquisis, en la cual la médula se observa abierta desembocando directamente a nivel de la piel.

**Etiología:** la causa de esta malformación se desconoce, posiblemente los factores que contribuyen son ambientales y genéticos (origen multifactorial). Algunos factores asociados son la baja ingesta de ácido fólico durante el embarazo, la hipertermia materna, anticonvulsivantes como el ácido valpróico, así como la predisposición de factores genéticos.

El 90% de las espinas bífidas lumbosacras tienen hidrocefalia (anomalía de Arnold-Chiari tipo II). El pronóstico dependerá de la localización, extensión y estructuras comprometidas.

**Prevalencia:** muy variable según las estrategias de fortificación de alimentos que tengan los países, oscila desde muy bajas prevalencias como 1.3 por 10,000 nacidos vivos para poblaciones europeas hasta más de 100 por 10,000 nacidos vivos en países de Asia y África.

**Seguimiento clínico:** dada su alta prevalencia, un adecuado seguimiento clínico debe asegurarse por las especialidades de Pediatría, Neurología pediátrica, Neurocirugía, Urología, Ortopedia, Medicina Física-Rehabilitación, Endocrinología, Oftalmología y Psicología. Asesoramiento genético a los padres debe asegurarse.



<sup>4</sup>Isaković, J., Šimunić, I., Jagečić, D., Hribljan, V., & Mitrečić, D. (2022). Overview of Neural Tube Defects: Gene–Environment Interactions, Preventative Approaches and Future Perspectives. *Biomedicines*, 10(5), 965. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.mdpi.com/2227-9059/10/5/965/pdf?version=1650545744>

<sup>5</sup>Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>6</sup>RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

<sup>7</sup>Centers for Disease Control and Prevention. (2015). Vigilancia de anomalías congénitas: atlas de algunos defectos congénitos. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: 9789243564760\_spa.pdf (who.int)

### 6. Microcefalia<sup>(4,5,6)</sup>

**Definición y descripción:** la microcefalia se define cuando el perímetro cefálico se encuentra por debajo de -2 DE (desviaciones estándar) según edad gestacional para edad y sexo. Se observan mejillas y pabellones auriculares que impresionan grandes en relación con la cabeza.

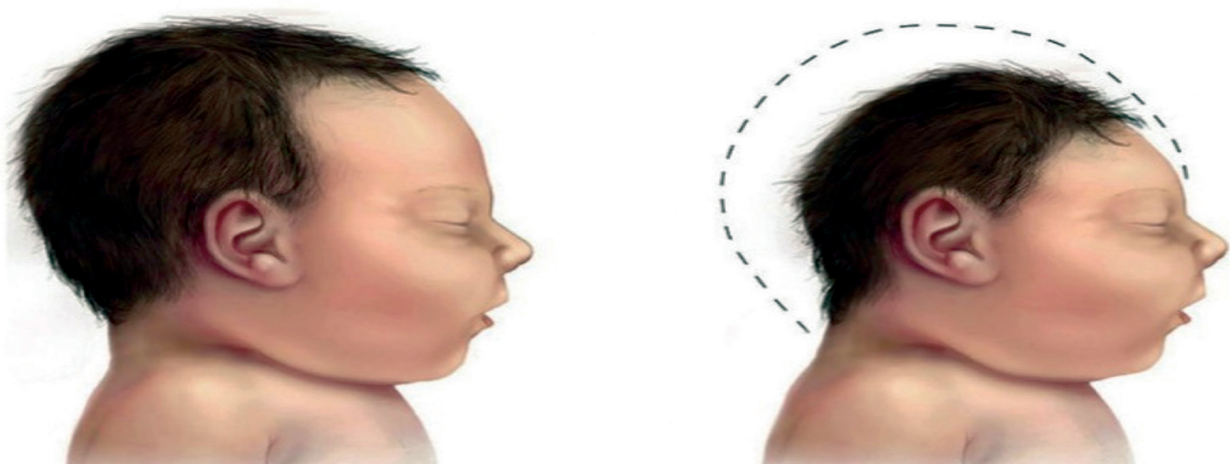
**Etiología:** generalmente la microcefalia congénita o primaria es el resultado de un disturbio de la neurogénesis o de la muerte de progenitores neuronales. Puede darse de forma aislada, acompañarse de malformaciones encefálicas (trastorno de la migración neuronal, paquigiria/lisencefalia) o dentro de cuadros sindrómicos.

**Prevalencia:** del 0.5 al 1 %.

**Seguimiento clínico:** se debe descartar causas infecciosas de las microcefalias (realizar serología TORCH y fondo de ojo), preguntar exposición a teratógenos (Ej. Alcohol). Dado que la microcefalia forma parte de un gran número de patologías infecciosas, neurológicas y genéticas requiere también la valoración por Infectología, Neurología pediátrica y Genética.

Microcefalia por infecciones congénitas:

- Toxoplasmosis
- Citomegalovirus
- Zika
- Herpes Simplex
- Sífilis
- Rubéola



Apariencia cefálica normal y Microcefalia. Defectos de nacimiento, CDC 2020.

Cortesía de: Defectos de nacimiento, 2020. CDC

<sup>4</sup>Isaković, J., Šimunić, I., Jagečić, D., Hribljan, V., & Mitrečić, D. (2022). Overview of Neural Tube Defects: Gene–Environment Interactions, Preventative Approaches and Future Perspectives. *Biomedicines*, 10(5), 965. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.mdpi.com/2227-9059/10/5/965/pdf?version=1650545744>

<sup>5</sup>Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>6</sup>RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

**Tabla 2. Valores de punto de corte del perímetro cefálico (percentil 3 o -2DS a -3DS Mujeres según edad gestacional-INTERGROWTH 21.**

Edad gestacional	Mujeres P3	-2DS	-3DS
24	19,16	18,97	17,41
25	20,04	19,86	18,30
26	20,93	20,75	19,19
27	21,82	21,63	20,07
28	22,71	22,52	20,96
29	23,59	23,41	21,85
30	24,48	24,30	22,74
31	25,37	25,18	23,62
32	26,26	26,07	24,51
33	27,92	27,75	26,15
34	28,64	28,47	26,93
35	29,28	29,12	27,63
36	29,87	29,71	28,27
37	30,40	30,24	28,85
38	30,88	30,73	29,37
39	31,32	31,17	29,85
40	31,72	31,57	30,29
41	32,08	31,94	30,68
42	32,41	32,28	31,04

Fuente: Intergrowth-21 St. (2022) The International Fetal and Newborn Growth Consortium for the 21st Century. Home INTERGROWTH-21st (iphn.org)

**Tabla 3. Valores de punto de corte del perímetro cefálico (percentil 3 o -2DS a -3DS Varones según edad gestacional-INTERGROWTH 21.**

Edad gestacional	Mujeres P3	-2DS	-3DS
24	19,41	19,22	17,66
25	20,29	20,11	18,55
26	21,18	21,00	19,44
27	22,07	21,88	20,32
28	22,96	22,77	21,21
29	23,85	23,66	22,10
30	24,73	24,55	22,99
31	25,62	25,43	23,87
32	26,51	26,32	24,76
33	28,24	28,07	26,46
34	28,93	28,76	27,21
35	29,56	29,39	27,89
36	30,15	29,99	28,53
37	30,69	30,54	29,12
38	31,21	31,05	29,67
39	31,69	31,54	30,19
40	32,15	32,00	30,68
41	32,58	32,44	31,14
42	32,99	32,85	31,58

Fuente: Intergrowth-21 St. (2022) The International Fetal and Newborn Growth Consortium for the 21st Century. Home INTERGROWTH-21st (iphn.org)

### 7. Hidrocefalia<sup>(4,5,6,9)</sup>

**Definición y descripción:** acumulación de líquido cefalorraquídeo en los ventrículos del cerebro. Se inicia en el periodo intrauterino. Se requiere especificar:

1. Estructuras que se observen afectadas en estudios complementarios (Ecografía, TAC, RMN).
2. Perímetro cefálico.

**Etiología:** hay un desequilibrio entre la cantidad que se produce y la que se absorbe de LCR, o por obstrucción al paso del LCR. La hidrocefalia congénita puede estar causada tanto por factores genéticos (Hidrocefalia ligada al X por obstrucción del acueducto de Silvio, donde los varones son los afectados), como exógenos (Ejemplo; Toxoplasmosis, Citomegalovirus etc.).

El pronóstico depende de la edad gestacional, la gravedad de la afección, la concomitancia con otras malformaciones cerebrales, y el tiempo en que se realiza la cirugía desde el diagnóstico. Es importante completar estudios con una evaluación oftalmológica y audiológica.

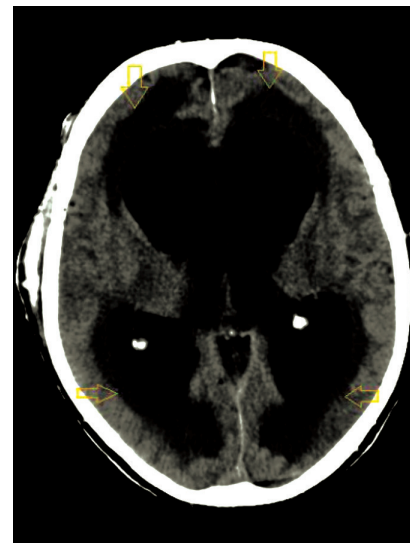
**Prevalencia:** 2.5 a 8.2 casos por 10,000 nacidos vivos.

**Seguimiento clínico:** debe asegurarse la valoración y seguimiento por Neurocirugía, además de Neurología Pediátrica, Oftalmología y Medicina Física-Rehabilitación.



Cortesía de: Cantlano, C. 2022.

Hidrocefalia en un recién nacido



Credito: Imagen 1: Servicio Neurología Pediátrica, Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera, La Mascaia Nicaragua

Ventrículos cerebrales laterales dilatados

<sup>4</sup>Isaković, J., Šimunić, I., Jagečić, D., Hribljan, V., & Mitrečić, D. (2022). Overview of Neural Tube Defects: Gene–Environment Interactions, Preventative Approaches and Future Perspectives. *Biomedicines*, 10(5), 965. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.mdpi.com/2227-9059/10/5/965/pdf?version=1650545744>

<sup>5</sup>Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>6</sup>RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

<sup>9</sup>Drielsma, A., Jalas, C., Simonis, N., Désir, J., Simanovsky, N., Pirson, I., ... & Edvardson, S. (2012). Two novel CCDC88C mutations confirm the role of DAPLE in autosomal recessive congenital hydrocephalus. *Journal of medical genetics*, 49(11), 708-712. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: Two novel CCDC88C mutations confirm the role of DAPLE in autosomal recessive congenital hydrocephalus | *Journal of Medical Genetics* (bmj.com)

### 8. Holoprosencefalia<sup>(4,5,6)</sup>

**Definición y descripción:** es una malformación cerebral compleja, resultado de la división incompleta del prosencéfalo, que se produce entre los días 18 y 28 de gestación, afectando tanto al cerebro anterior como a la cara, lo que provoca manifestaciones neurológicas y anomalías faciales de gravedad variable.

Se clasifican según la severidad:

- **Holoprosencefalia alobar:** es la más grave, en la cual el cerebro no logra separarse, tiene un único ventrículo y se asocia generalmente a anomalías faciales severas, entre ellas la ciclopiya.
- **Holoprosencefalia semilobar:** se caracteriza por tener separación en los hemisferios occipitales, pero fusión en los parietales y frontales.
- **Holoprosencefalia lobar:** en la cual existe una evidencia considerable de separación de los hemisferios del cerebro, permanece fusionada por lo general la zona más ventral y anterior de los hemisferios frontales.

**Etiología:** es muy heterogénea: desde anomalías cromosómicas (como la trisomía 13), síndromes conocidos (síndrome de Smith-Lemli-Opitz, síndrome CHARGE) a factores ambientales (diabetes materna, exposición a ácido retinóico, embarazos múltiples). El teratógeno más frecuentemente asociado es la diabetes materna pre-gestacional no controlada.

Otra variante de Holoprosencefalia pero que es muy poco frecuente entre 2% y un 15% de los pacientes es la Sintelecefalia caracterizada por la ausencia de separación entre la región posterior del lóbulo frontal y parietal, con el genu y esplenio del cuerpo calloso formados con normalidad, ausencia del cuerpo del cuerpo calloso, normal separación del hipotálamo y de los núcleos lenticulares, y frecuentemente sustancia gris heterotópica.



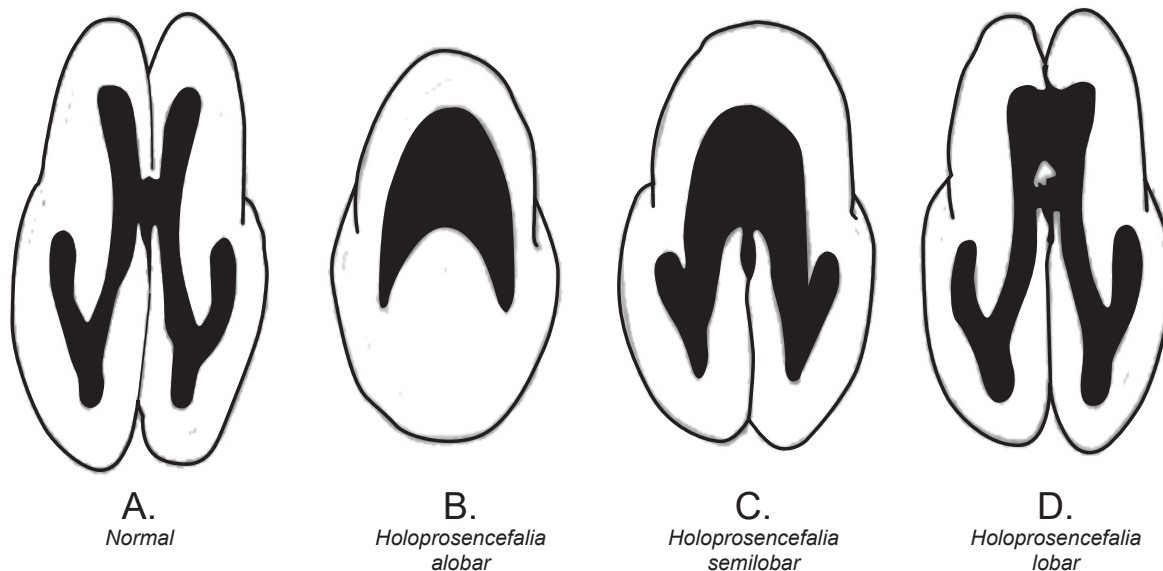
Holoprosencefalia

<sup>4</sup>Isaković, J., Šimunić, I., Jagečić, D., Hribljan, V., & Mitrečić, D. (2022). Overview of Neural Tube Defects: Gene–Environment Interactions, Preventative Approaches and Future Perspectives. *Biomedicines*, 10(5), 965. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.mdpi.com/2227-9059/10/5/965/pdf?version=1650545744>

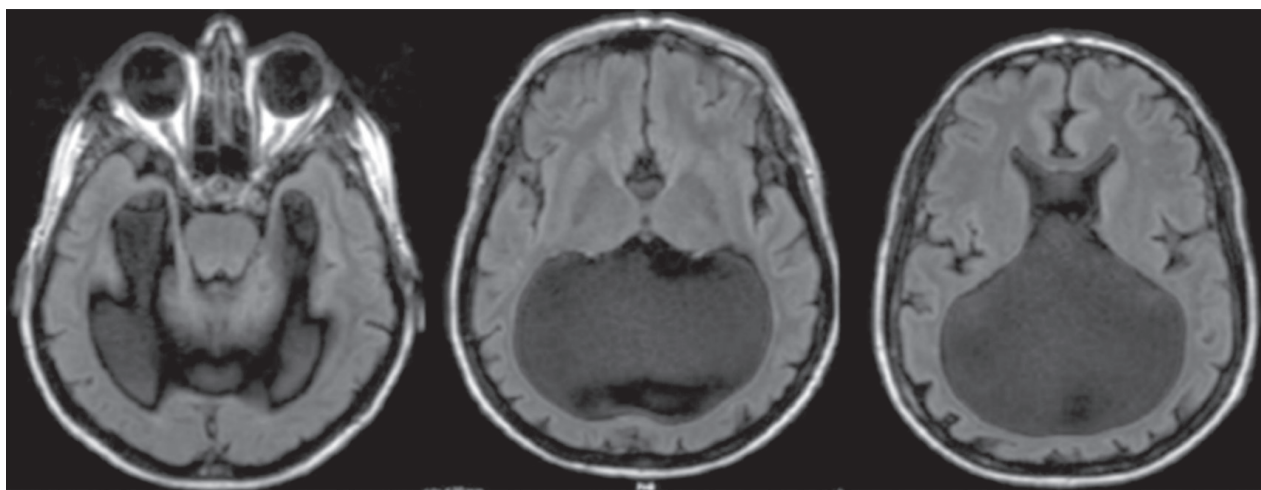
<sup>5</sup> Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>6</sup> RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>





Fuente: RENAC Argentina 2015



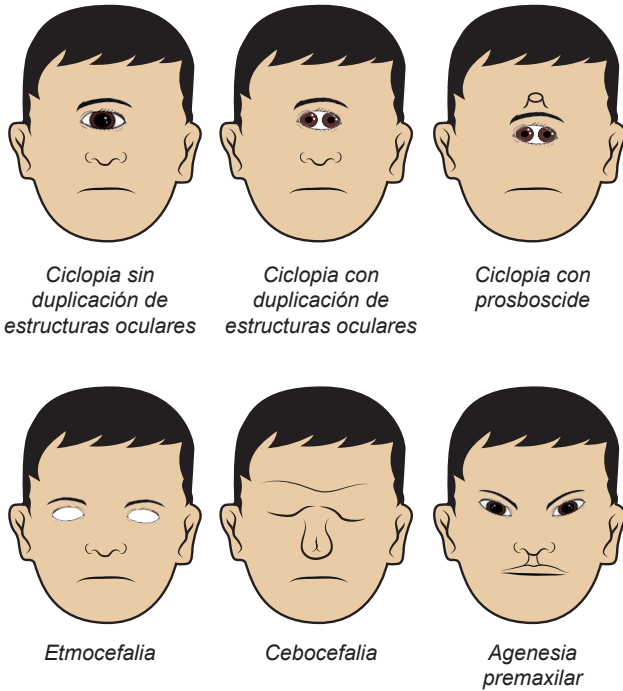
Fuente: <https://epos.mysc.org/posterimages/seram2012/111897/medialgallery/441723>

Sintelencefalia (Holoprosencefalia lobar dorsal).

### Anomalías craneofaciales asociadas a holoprosencefalia:

- **Ciclopia:** corresponde al subtipo más severo dentro de este espectro. Consiste en una única órbita ubicada en línea media. Usualmente presenta una probóscide situada sobre la órbita y ausencia de estructuras nasales.
- **Etmocefalia:** es el subtipo menos frecuente, se presenta con una probóscide entre dos órbitas marcadamente hipotelóricas, usualmente con microftalmía y ausencia de estructuras nasales. Ambas, la etmocefalia y la ciclopia se asocian con holoprosencefalia alobar en la mayoría de los casos.

- **Cebocefalia:** presenta una estructura nasal pequeña, chata y con un único orificio nasal situado por debajo de unas órbitas hipotelóricas e hipoplásicas.
- **Ausencia de premaxilar:** es la forma más leve en este grupo de malformaciones, presenta fisura labial medial (falta del premaxilar, el área debajo del tabique nasal), una nariz pequeña y chata e hipotelorismo.



En general existe una gran correlación entre estas anomalías faciales severas y la presencia de Holoprosencefalia.

**Prevalencia:** se estima que ocurre en 1/10.000 recién nacidos vivos y muertos y en 1/250 concepciones.

**Seguimiento clínico:** en dependencia de la severidad y la sintomatología, se debe garantizar seguimiento por Neurología pediátrica, Medicina Física y Rehabilitación. Referir a Genética para asesoramiento genético a la pareja.

### B. Anomalías oculares

#### 1. Anoftalmía / Microftalmía<sup>(10,5,6,11)</sup>

**Definición y descripción:** Anoftalmía es el término utilizado para referirse a la ausencia congénita de uno (anoftalmía unilateral) o ambos ojos (anoftalmía bilateral). Microftalmía se refiere a uno o ambos globos oculares presente, pero de tamaño reducido o muy reducido. Tanto la Anoftalmía como la Microftalmía pueden presentarse de manera aislada (como única anomalía) o como parte de una condición con múltiples anomalías o un síndrome genético. En ocasiones puede presentarse anoftalmía en un ojo y microftalmía en el otro ojo o puede presentarse anoftalmía o microftalmía en un ojo con el otro ojo normal.

En Microftalmía puede además encontrarse, córnea opaca, cristalino con cataratas y defectos de la retina más defecto estructural del nervio óptico. El diagnóstico prenatal se hace mediante medición ecográfica del globo ocular y tamaño orbital desde las 12 semanas de gestación.

**Etiología:** la etiología genética, monogénica o cromosómica, es la más importante dentro de las causas, sin embargo, factores ambientales también pueden ser la causa (infecciones en el embarazo, deficiencia de vitamina A, exposición a radiaciones).

**Prevalencia:** Microftalmía 1 en 7,000; Anoftalmía 1 en 30,000 nacidos.

**Seguimiento clínico:** la valoración oftalmológica es muy importante para el diagnóstico, pero también para buscar otras anomalías que pueden ir acompañando a la microftalmía. Valoración genética es requerida para el asesoramiento genético a los padres porque muchos casos tienen etiología genética.



Anoftalmía bilateral



Microftalmía derecha

Fuente: Hernández A. Patología del ojo. 2016. Venezuela.

Fuente: Hernández A. Patología del ojo. 2016. Venezuela.

<sup>10</sup> Tollefson, T. T. (2016). Congenital deformities of the face, head, and neck. *Facial Plastic Surgery*, 32(02), 121-122. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [Congenital Deformities of the Face, Head, and Neck. \(escholarship.org\)](https://www.escholarship.org)

<sup>5</sup> Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>6</sup> RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

<sup>11</sup> Bell, S. J., Oluonye, N., Harding, P., & Moosajee, M. (2020). Congenital cataract: A guide to genetic and clinical management. *Therapeutic Advances in Rare Disease*, 1, 2633004020938061. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://journals.sagepub.com/doi/pdf/10.1177/2633004020938061>

### 2. Cataratas congénitas<sup>(5,6,11)</sup>

**Definición y descripción:** se define como la opacidad del cristalino del ojo, puede ser unilateral o bilateral, pueden ser congénitas o adquiridas, ser aisladas o formar parte de un síndrome genético.

Las cataratas congénitas pueden ser de etiología genética (muchos genes han sido implicados en la aparición de cataratas congénitas) o de etiología infecciosa (rubéola congénita, toxoplasmosis congénita).

**Etiología:** más de 100 genes se conocen relacionados a cataratas de origen genético, la mayoría son congénitas. La presencia de cataratas en uno de los padres nos orienta a etiología genética autosómica dominante.

**Prevalencia:** 2.5 a 3.5 por 10,000 niños, aparecen generalmente en el primer año de vida.

**Seguimiento clínico:** es muy importante primero estudiar la etiología infecciosa y en caso de no encontrar ningún indicio considerar la etiología genética. La valoración y el seguimiento por oftalmología es muy importante desde temprana edad, ya que algunas causas infecciosas podrían requerir tratamiento, la valoración por genética permite determinar si se trata de cataratas aisladas o si podrían ser parte de un síndrome.



Fuente: Public Health Image Library  
[https://phill.cdc.gov/phill/images/2003072428PHIL\\_4284\\_lores.jpg](https://phill.cdc.gov/phill/images/2003072428PHIL_4284_lores.jpg)

Catarata congénita bilateral

<sup>5</sup> Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>6</sup> RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

<sup>11</sup> Bell, S. J., Oluonye, N., Harding, P., & Moosajee, M. (2020). Congenital cataract: A guide to genetic and clinical management. *Therapeutic Advances in Rare Disease*, 1, 2633004020938061. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://journals.sagepub.com/doi/pdf/10.1177/2633004020938061>

### 3. Coloboma<sup>(5,6)</sup>

**Definición y descripción:** es un defecto congénito de cualquier tejido ocular que resulta del desarrollo anormal del ojo durante la embriogénesis. Típicamente se presenta como ausencia de tejido o una brecha, en un sitio consistente con un cierre aberrante de la fisura óptica.

La falta de fusión puede conducir a un coloboma de una o varias regiones de la porción inferior del ojo que afecta cualquier parte del globo atravesada por la fisura (párpado, iris, cristalino, nervio óptico, cuerpo ciliar, retina y coroides).

El coloboma también se asocia con frecuencia con ojos pequeños (microftalmía) o ausentes (anoftalmía) como parte de un espectro interrelacionado de anomalías oculares del desarrollo, y puede afectar uno o ambos ojos.

**Etiología:** generalmente es genético pudiendo ser una anomalía aislada o ser parte de un síndrome genético. Existen formas con herencia autosómica dominante o herencia autosómica recesiva.

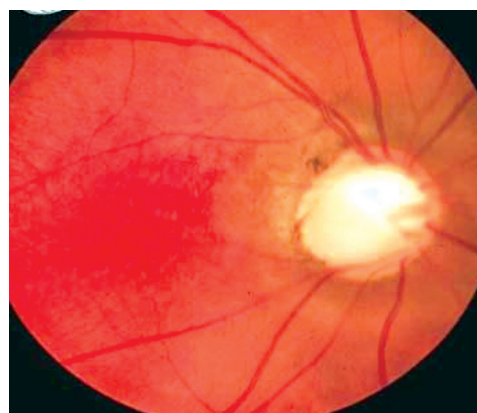
**Prevalencia:** varía en dependencia de la localización del coloboma, siendo los más frecuentes los del iris. Se considera que la prevalencia es de 1 en cada 5,000 nacidos.

**Seguimiento clínico:** debe de referirse a Oftalmología para su valoración y seguimiento. Valoración por Genética ante la posibilidad de que tenga otras anomalías que hagan considerar un síndrome genético.



Coloboma del iris en ojo derecho

Fuente: Hunter, Paul. Atlas de oftalmología clínica. España, 2006



Coloboma del nervio óptico

Fuente: Online Journal of ophthalmology 2019

<sup>5</sup> Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>6</sup> RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

### 4. Criptoftalmos<sup>(10,5,6)</sup>

**Definición y descripción:** es una malformación del párpado con un ojo subyacente malformado. Existen variedades completas, incompletas y simbléfaron. La piel en el criptoftalmos completo se extiende ininterrumpidamente desde la frente hasta la mejilla.

En la forma incompleta, hay fusión del párpado medial, pero estructuras laterales intactas coincidentes. La variedad simbléfaron, se presenta con fusión de la piel del párpado superior con la cara superior del globo ocular. La variedad completa es la forma más común.

**Etiología:** en las formas aisladas su origen es genético con herencia autosómica recesiva y cuando se presenta de manera sindrómica el síndrome que más frecuentemente se relaciona a esta anomalía es el síndrome de Fraser (criptoftalmos, sindactilia, anormalidades respiratorias y genitourinarias) con herencia autosómica recesiva también.

**Prevalencia:** menos de 1 caso en 1,000,000.

**Seguimiento clínico:** valoración por Oftalmología y Genética. La mayoría de las veces la funcionalidad del ojo en los casos completos es nula, en casos incompletos dependerá de la severidad de la afectación.



Fuente: MINSAs 2016

Criptoftalmos bilateral en una niña con diagnóstico de Síndrome de Fraser

<sup>10</sup> Tollefson, T. T. (2016). Congenital deformities of the face, head, and neck. *Facial Plastic Surgery*, 32(02), 121-122. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [Congenital Deformities of the Face, Head, and Neck. \(escholarship.org\)](https://www.escholarship.org)

<sup>5</sup> Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>6</sup> RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

### C. Anomalías de cráneo y cara

#### 1. Acrania<sup>(10,5,6)</sup>

**Definición y descripción:** estrictamente hablando se refiere a una afectación en la cual están ausentes uno o varios huesos del cráneo, es realmente muy difícil que no se vea afectado el sistema nervioso central, pero es sumamente importante diferenciar esta anomalía de la anencefalia en la cual la afectación del sistema nervioso es muy severa y es la base de la anomalía.

**Etiología:** se considera un trastorno de la embriogénesis por una alteración de la migración del desmocráneo o neurocráneo.

**Prevalencia:** menos de 1 por cada 100,000 nacimientos.

**Seguimiento clínico:** lgeneralmente la letalidad es muy alta, en los casos que sobreviven, deben ser valorados por Neurocirugía. Asesoramiento genético a los padres es importante por lo que deben ser referidos a Genética.



Fuente: Dr. Sachin 29 Dic 2011.

Acrania en un RN, observe ausencia de hueso con tejido cerebral normal.

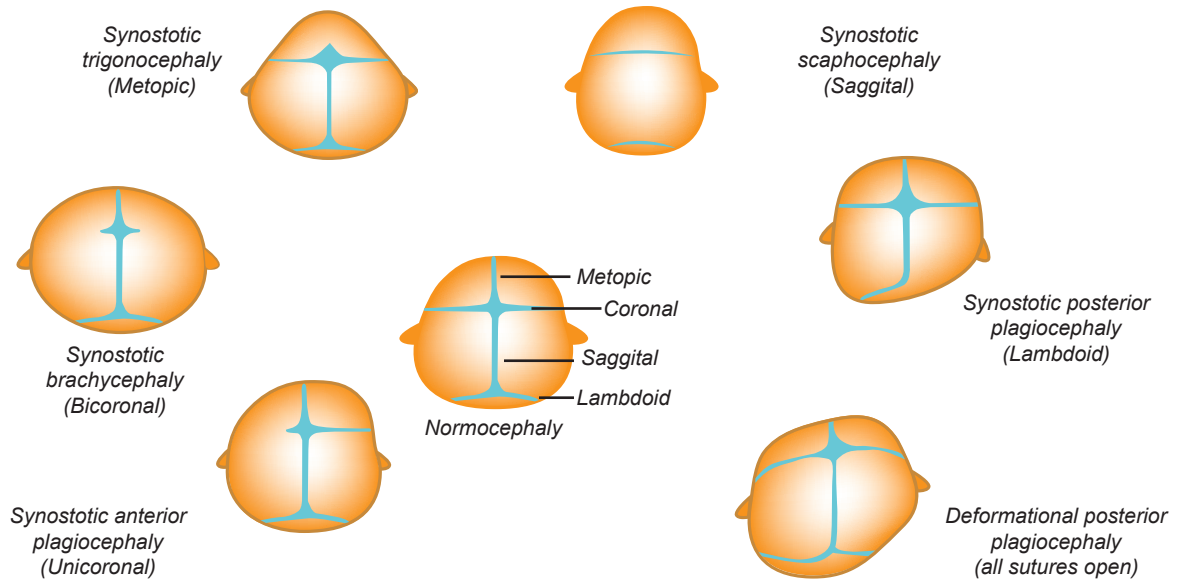
<sup>10</sup> Tollefson, T. T. (2016). Congenital deformities of the face, head, and neck. *Facial Plastic Surgery*, 32(02), 121-122. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [Congenital Deformities of the Face, Head, and Neck. \(escholarship.org\)](https://escholarship.org)

<sup>5</sup> Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

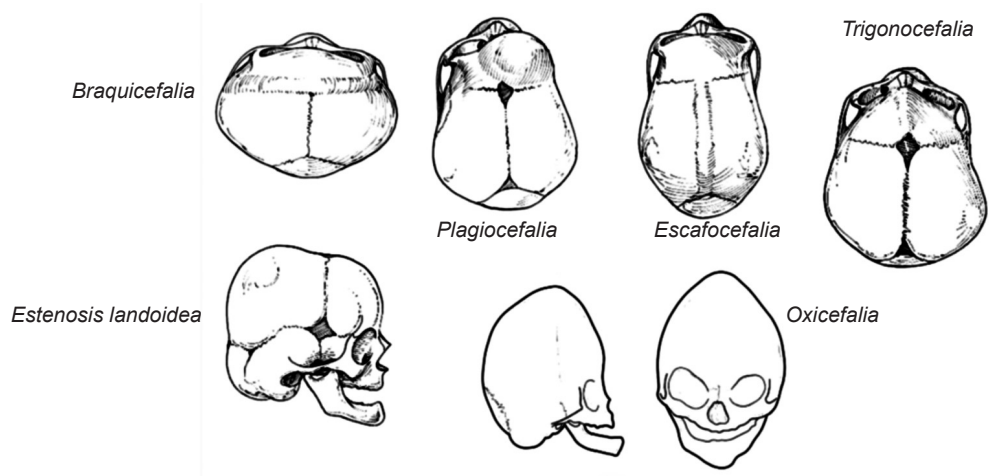
<sup>6</sup> RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

### 2. Craneosinostosis<sup>(10,5,6)</sup>

**Definición y descripción:** se define como una anomalía en el cráneo secundaria al cierre prematuro (in útero) de una o más suturas craneales. Según sea una o más las suturas involucradas así será la forma que adopte el cráneo, por lo que se definen los siguientes tipos:



#### Tipos de craneosinostosis según sutura afectada



Fuente: Domeni Put. Skull deformities associated with single suture synostosis. Noviembre 2010.

Fuente: Kajdic N, Spazzapan P, Velhar T. Craniosynostosis - Recognition, clinical characteristics, and treatment. Bosn J Basic Med Sci. 2018 May 20;18(2):110-116. doi: 10.17305/bjoms.2017.2083. PMID: 28623672; PMCID: PMC5988529.

<sup>10</sup> Tollefson, T. T. (2016). Congenital deformities of the face, head, and neck. *Facial Plastic Surgery*, 32(02), 121-122. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [Congenital Deformities of the Face, Head, and Neck. \(escholarship.org\)](https://www.escholarship.org)

<sup>5</sup> Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>6</sup> RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>



**Etiología:** pueden ser aisladas en el 60% de los casos (única anomalía), o sindrómicas 40% de los casos. Muchos genes han sido involucrados en la génesis de las craneosinostosis no sindrómicas. Los síndromes genéticos más frecuentemente relacionados a craneosinostosis son: Apert, Crouzon, Pfeiffer, Carpenter, Saethre-Chotzen, Jackson-Weiss y otros.

**Prevalencia:** 1 en 2,100 a 1 en 2,500 recién nacidos vivos.

**Seguimiento clínico:** lo más importante es determinar si la craneosinostosis está provocando hipertensión intracraneal por la compresión al cerebro en crecimiento, de ser así, se constituye en una urgencia que debe ser referida a Neurocirugía Pediátrica.

Si no hay hipertensión intracraneal, se debe de revisar exhaustivamente al recién nacido para tratar de identificar otras anomalías que nos hagan pensar en craneosinostosis sindrómica.



Fuente: MINSa 2017



Fuente: MINSa 2017

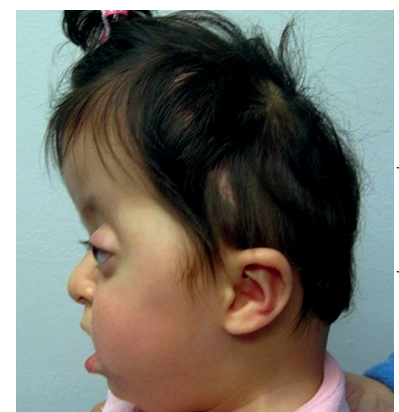


Fuente: MINSa 2017

Síndrome de Apert



Fuente: MINSa 2017



Fuente: Children's Hospital of Philadelphia. 2019

Síndrome de Crouzon

Síndrome de Pfeiffer

### 3. Blefarofimosis<sup>(10,5,6)</sup>

**Definición y descripción:** es una anomalía debida a una considerable reducción en las medidas verticales y horizontales de la hendidura palpebral (la zona del ojo que queda expuesta cuando los párpados están abiertos).

**Etiología:** existen personas que solo presentan blefarofimosis, sin embargo, esta anomalía también puede ir acompañada de otras anomalías oculares como en el Síndrome de Blefarofimosis, ptosis palpebral y epicanto inverso o con anomalías extraoculares como el Síndrome de Blefarofimosis con anomalías faciales, genitales y discapacidad intelectual).

**Prevalencia:** no se encontraron datos de blefarofimosis aislada.

**Seguimiento clínico:** debe referirse siempre al paciente a valoración por Oftalmología, aunque generalmente la visión no se ve afectada, y a Genética si se sospecha un cuadro sindrómico.



Fuente: MINSA 2020.

*Blefarofimosis con ptosis y epicanto interno inverso. El paciente también presenta telecanto.*

<sup>10</sup> Tollefson, T. T. (2016). Congenital deformities of the face, head, and neck. *Facial Plastic Surgery*, 32(02), 121-122. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [Congenital Deformities of the Face, Head, and Neck. \(escholarship.org\)](https://www.escholarship.org)

<sup>5</sup> Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>6</sup> RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

### 4. Microtia<sup>(10,5,6)</sup>

**Definición y descripción:** el término Microtia es utilizado para referirse a pabellones auriculares de pequeño tamaño, existe una clasificación según la severidad:

- **Microtia grado I:** pabellón auricular con anatomía normal, pero de pequeño tamaño. Para muchos autores, se considera una anomalía menor y no se recomienda reportarla si es aislada.
- **Microtia grado II:** pabellón auricular que presenta anatomía bastante normal sobre todo en la parte inferior con orificio del canal auditivo normal, pequeño o cerrado.
- **Microtia grado III:** pabellón auricular que no se formó adecuadamente y que se ve como un trozo de piel, no hay apertura del conducto auditivo (atresia del conducto auditivo).
- **Microtia grado IV o Anotia:** ausencia completa del pabellón, no se logra ver nada de piel residual.

**Etiología:** muchas casusas implicadas en la génesis de la microtia. Las causas genéticas juegan un papel muy importante ya que son muchos los genes involucrados, tanto en las formas aisladas como en las sindrómicas. Anomalías vasculares embrionarias se mencionan como factor causal y algunas causas infecciosas como Rubéola congénita.

**Prevalencia:** 3 por cada 10,000 nacidos vivos.

**Seguimiento clínico:** la microtia grado I, no deben ser reportadas si constituyen la única anomalía del recién nacido. Las microtias grados II, III y IV deben ser reportadas y remitidas a Otorrinolaringología y Audiología. Los casos sindrómicos referirlos a Genética, son muchos los síndromes asociados a microtia. Los casos pueden ser unilaterales o bilaterales.

Esta malformación puede ocasionar un trauma psicosocial cuando el niño se inserta en la sociedad (Integración escolar) por tal motivo se aconseja reconstruir el pabellón auricular por parte de cirugía plástica entre los 7 a 10 años.



Fuente: Dr. Sheryl Lewin, MD (Medpor surgeon) 2019.

<sup>10</sup> Tollefson, T. T. (2016). Congenital deformities of the face, head, and neck. *Facial Plastic Surgery*, 32(02), 121-122. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [Congenital Deformities of the Face, Head, and Neck. \(escholarship.org\)](https://www.escholarship.org)

<sup>5</sup> Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>6</sup> RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

### 5. Macrostomía / Microstomía<sup>(10,5,6,12)</sup>

**Definición y descripción:** el término Macrostomía, se refiere a una fisura facial transversa en los ángulos de la boca, que puede presentarse unilateral o bilateral, completa o incompleta. Es una rara deformidad congénita, la forma de presentación más frecuente es unilateral e incompleta, el paciente puede presentar fisura de la musculatura lateral de la cara, anomalías óseas de la mandíbula y cigomático, puede presentar ausencia de la comisura del lado afectado lo que impresiona un alargamiento de la boca.



Macrostomía

Fuente: Andre Parossian  
MD Plastic Surgery, Mayo 2022

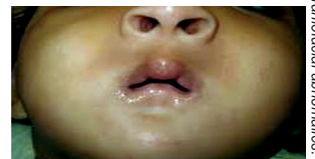
El término Microstomía, se refiere a una disminución del tamaño de la boca a partir de las comisuras labiales.

**Etiología:** se debe a un fallo de fusión entre los procesos maxilares y mandibulares durante la cuarta y quinta semana de vida embrionaria, como consecuencia a la insuficiencia en la migración y penetración del mesénquima. No se ha identificado un factor etiológico único. La presencia de Macrostomía y Microstomía en varios síndromes genéticos hace pensar que existen mecanismos genéticos involucrados en su génesis.

**Prevalencia:** la Macrostomía tiene una prevalencia de 1 en 80,000 a 1 en 300,000 nacidos vivos. Es más común que sea unilateral (80-90%) que bilateral (10-20%). Se afecta más la comisura izquierda que la derecha, los varones son más frecuentemente afectados que las mujeres. La Microstomía, es más rara aún y no se encontraron datos relacionados a su prevalencia.

**Seguimiento clínico:** en la Macrostomías por presentar malformación de la musculatura mímica, succión y lenguaje se debe de corregir a partir de los 3 meses de edad por el servicio Cirugía plástica, se debe de realizar un manejo integral con Logopedia, Odontopediatría, Psicología y Genética. Valoraciones por Cardiología y Nefrología deben ser consideradas.

En las Microstomías, se debe descartar otras malformaciones intraorales y en aquellos casos en los cuales la función deglutoria sea normal, se tomará conducta expectante, en los casos en que por su severidad se dificulte la alimentación, se deberá valorar por Gastroenterología y Cirugía.



Microstomía

Fuente: Journal of Cleft Lip and  
Craniofacial Abnormalities. 2014

La valoración genética es importante ante la posibilidad de una condición sindrómica cuando se acompaña de otras anomalías.

En el caso de Macrostomía uno de los síndromes que más frecuentemente se relacionan con dicha anomalía es el síndrome de Goldenhar o espectro óculo-aurículo-vertebral en el cual además puede verse dermoides epibulbares en la conjuntiva ocular y anomalías vertebrales como las características más importantes.

<sup>10</sup>Tollefson, T. T. (2016). Congenital deformities of the face, head, and neck. *Facial Plastic Surgery*, 32(02), 121-122. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [Congenital Deformities of the Face, Head, and Neck. \(escholarship.org\)](https://www.escholarship.org)

<sup>5</sup>Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>6</sup>RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

<sup>12</sup>Kobraei, E. M., Lentz, A. K., Eberlin, K. R., Hachach-Haram, N., & Hamdan, U. S. (2016). Macrostomia: a practical guide for plastic and reconstructive surgeons. *Journal of Craniofacial Surgery*, 27(1), 118-123. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [00001665-201601000-00030.pdf \(gsmile.org\)](https://www.gsmile.org).

### 6. Macroglosia / Microglosia<sup>(10,5,6,12)</sup>

**Definición y descripción:** el término Macroglosia, se refiere al aumento de tamaño de la lengua, mientras que el término Microglosia, se refiere a una lengua que se encuentra disminuida de tamaño.

Es importante hacer el correcto diagnóstico de Macroglosia ya que por ejemplo en el Síndrome de Down generalmente lo que existe es la protrusión exagerada de la lengua como resultado de la hipotonía que presentan los pacientes y en el síndrome de Pierre-Robin porque la mandíbula está muy poco desarrollada, en cambio en el síndrome de Beckwith-Wiedemann si se ve macroglosia verdadera.

**Etiología:** usualmente se ve Macroglosia congénita como parte de determinados síndromes genéticos, aunque puede ser también adquirida. Es un hallazgo muy raro cuando no forma parte de un síndrome (macroglosia aislada) y se hereda de manera autosómica dominante. La Microglosia de igual manera, es rara de manera aislada y se ve frecuentemente acompañando a muchos síndromes genéticos entre los cuales podemos mencionar el complejo Agnatia-Otocefalia, el síndrome de Seckel o el síndrome de Pallister-Hall.

**Prevalencia:** de manera aislada son muy raras y no se encontraron datos disponibles respecto a su prevalencia.

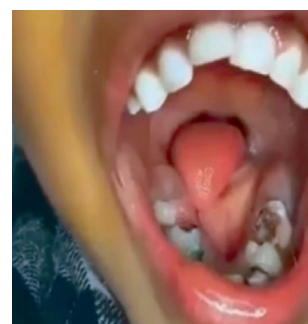
**Seguimiento clínico:** solamente el 10% de las Macroglosias requiere intervenciones quirúrgicas porque provocan problemas para la adecuada respiración o deglución.

En ocasiones de mucha severidad se deberá garantizar desde el nacimiento la adecuada funcionalidad de la vía aérea. Valoraciones por especialistas en Maxilofacial, Cirugía Plástica y Genética deben de garantizarse al igual que el cuidado por Neonatología.



Fuente: MINSA 2017

Macroglosia



Fuente: @dentito.dentistry 4 noviembre 2020

Microglosia

<sup>10</sup>Tollefson, T. T. (2016). Congenital deformities of the face, head, and neck. *Facial Plastic Surgery*, 32(02), 121-122. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [Congenital Deformities of the Face, Head, and Neck. \(escholarship.org\)](https://www.escholarship.org)

<sup>5</sup>Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>6</sup>RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

<sup>12</sup>Kobraei, E. M., Lentz, A. K., Eberlin, K. R., Hachach-Haram, N., & Hamdan, U. S. (2016). Macrostomia: a practical guide for plastic and reconstructive surgeons. *Journal of Craniofacial Surgery*, 27(1), 118-123. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [00001665-201601000-00030.pdf \(gsmile.org\)](https://www.gsmile.org).

### 7. Asimetría facial congénita<sup>(10,5,6)</sup>

**Definición y descripción:** diferencia marcada o evidente del tamaño de un lado de la cara respecto al otro. Puede ser estructural o funcional, la diferencia entre ambas radica en que en la primera siempre será evidente la asimetría (llanto, sonrisa o sueño) mientras que en la segunda solamente en ciertas situaciones y esta se debe a alteraciones musculares más que afectación muscular y esquelética como la primera.

**Etiología:** en casos aislados la etiología propuesta es multifactorial (interacción genético-ambiental). Una causa sindrómica de asimetría facial es el síndrome de Moebius en el cual hay afectación a nivel cerebral central de los núcleos de emergencia de los nervios craneales (VI y VII principalmente).

En el síndrome craneofacial de Cayler solo se observa asimetría facial durante el llanto. Otro síndrome que cursa con asimetría facial es el síndrome de Goldenhar conocido también como síndrome óculo-aurículo-vertebral. Las parálisis faciales congénitas provocan de manera secundaria asimetría facial.

**Prevalencia:** no se encontraron datos relacionados a la prevalencia de asimetría facial aislada.

**Seguimiento clínico:** revisión exhaustiva del recién nacido en busca de otras anomalías para confirmar o descartar síndromes genéticos. Valoraciones por genética, neurología pediátrica y cirugía plástica cuando se considere necesario.



Fuente: MIMSA 2020.

Parálisis y asimetría facial en un paciente con diagnóstico de Síndrome de Moebius (leve), observe la asimetría de los pabellones auriculares.



Fuente: MIMSA 2020.

Asimetría facial en un paciente con Síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber, observe hemangioma en zona del filtrum y además el paciente tiene hemangiomas y asimetría ipsilateral en el resto del cuerpo.

<sup>10</sup> Tollefson, T. T. (2016). Congenital deformities of the face, head, and neck. *Facial Plastic Surgery*, 32(02), 121-122. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [Congenital Deformities of the Face, Head, and Neck. \(escholarship.org\)](https://www.escholarship.org)

<sup>5</sup> Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>6</sup> RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

## D. Fisuras faciales

### 1. Fisura de labio sin fisura palatina<sup>(10,5,13,6,7)</sup>

**Definición y descripción:** fisura del labio superior o inferior sin compromiso del alveolo (encía) y paladar que puede ser unilateral o bilateral. Es más frecuente la fisura de labio superior y muy rara la del labio inferior. Pueden ser completa e incompleta según las estructuras afectadas en longitud y planos. La fisura labial aislada puede ser unilateral (en el 80% de los casos) o bilateral (en el 20%), lado izquierdo más frecuente que el derecho. Esta condición es más frecuente en el sexo masculino: la razón de varones afectados siempre es mayor en relación con el sexo femenino 1.5:1.

**Etiología:** la etiología multifactorial (interacciones genético-ambientales) es la más común en las formas aisladas. En las formas con múltiples anomalías o sindrómicas se deberá al defecto genético subyacente. Cuando la fisura es central y se acompaña de hipotelorismo, debe de sospecharse Holoprosencefalia.

**Prevalencia:** 1-5 en 10,000 nacidos vivos.

**Seguimiento clínico:** es fundamental la valoración y seguimiento por Cirugía Plástica, además de foniatría o logopedia. Asesoramiento genético es necesario.

### 2. Fisura palatina sin fisura labial<sup>(10,5,13,6,7)</sup>

**Definición y descripción:** se trata de la fisura del paladar duro o blando o ambos lo que provoca la comunicación de la cavidad oral con la nasal, provocando complicaciones para el paciente, por ejemplo: neumonía por broncoaspiración, enfermedades del tracto respiratorio superior a repetición (por falta de humidificación y calentamiento del aire en la fosa nasal fisurada).

Las fisuras de paladar son más prevalentes en el sexo femenino. Su incidencia es de aproximadamente 1 en 2,000 nacidos vivos.

La fisura palatina submucosa, es una forma específica de fisura con dehiscencia muscular más frecuentemente, y, muy raras veces ósea, recubierta por mucosa oral y nasal indemne. En estos casos, el diagnóstico es más difícil y lo podemos sospechar por la existencia de regurgitación nasal desde el nacimiento, otitis internas a repetición, alteración de la fonación por una insuficiencia y/o incompetencia velofaríngea e hipernasalidad. Podemos encontrar como único signo anatómico una úvula bífida.

<sup>10</sup> Tollefson, T. T. (2016). Congenital deformities of the face, head, and neck. *Facial Plastic Surgery*, 32(02), 121-122. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [Congenital Deformities of the Face, Head, and Neck. \(escholarship.org\)](https://www.escholarship.org)

<sup>5</sup> Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>13</sup> Palmero Picazo, J., & Rodríguez Gallegos, M. F. (2019). Labio y paladar hendido. *Conceptos actuales. Acta Médica Grupo Ángeles*, 17(4), 372-379. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [https://www.scielo.org.mx/scielo.php?pid=S1870-72032019000400372&script=sci\\_arttext](https://www.scielo.org.mx/scielo.php?pid=S1870-72032019000400372&script=sci_arttext)

<sup>6</sup> RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

<sup>7</sup> Centers for Disease Control and Prevention. (2015). *Vigilancia de anomalías congénitas: atlas de algunos defectos congénitos*. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [9789243564760\\_spa.pdf \(who.int\)](https://www.who.int)

**Etiología:** esta embriopatía aparece entre la 7<sup>a</sup> y la 12<sup>a</sup> semana de embarazo por un fallo en la fusión de los procesos palatinos. Las fisuras no sindrómicas están causadas probablemente por una combinación de factores genéticos y ambientales. Factores como la exposición a sustancias teratogénicas (alcohol, tabaco o fármacos) durante el embarazo pueden añadirse a la susceptibilidad genética.

La presencia de malformaciones asociadas permite diferenciar las formas sindrómicas de las aisladas.

El diagnóstico diferencial incluye las formas sindrómicas hereditarias (en un 20% de los casos), como los síndromes de Pierre-Robin, Stickler, van der Woude, y Velocardiofacial. A diferencia de la fisura labial, la fisura del paladar es más frecuentemente encontrada como parte de un síndrome.

**Prevalencia:** 1 en 3,300 a 1 en 10,000 nacidos vivos.

**Seguimiento clínico:** es fundamental la valoración y seguimiento por Cirugía Plástica, además de foniatría o logopedia. Asesoramiento genético es necesario.

### 3. Fisura de labio y paladar<sup>(10,5,13,6,7)</sup>

**Definición y descripción:** es una malformación congénita que se produce por la falta de fusión parcial o completa de los procesos faciales embrionarios durante las primeras semanas del desarrollo embrionario, también quedan afectados los maxilares y los tejidos blandos. La hendidura del paladar se da cuando la fusión de los paladares anterior y posterior no se cierra de forma correcta, dejando una conexión entre la cavidad bucal y la cavidad nasal. Puede extenderse desde la parte frontal del paladar duro hasta el paladar blando.

**Etiología:** la causa de esta malformación es multifactorial; sin embargo, se ven relacionados factores como tabaquismo, alcoholismo, malnutrición de la madre y diabetes materna no controlada, herencia monogénica (ej.: Síndrome Van der Woude con herencia autosómica dominante); anomalías cromosómicas (Ej.: Síndrome de DiGeorge por microdelección del brazo largo del cromosoma 22).



<sup>10</sup> Tollefson, T. T. (2016). Congenital deformities of the face, head, and neck. *Facial Plastic Surgery*, 32(02), 121-122. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [Congenital Deformities of the Face, Head, and Neck. \(escholarship.org\)](https://www.escholarship.org)

<sup>5</sup> Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>13</sup> Palmero Picazo, J., & Rodríguez Gallegos, M. F. (2019). Labio y paladar hendido. *Conceptos actuales. Acta Médica Grupo Ángeles*, 17(4), 372-379. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [https://www.scielo.org.mx/scielo.php?pid=S1870-72032019000400372&script=sci\\_arttext](https://www.scielo.org.mx/scielo.php?pid=S1870-72032019000400372&script=sci_arttext)

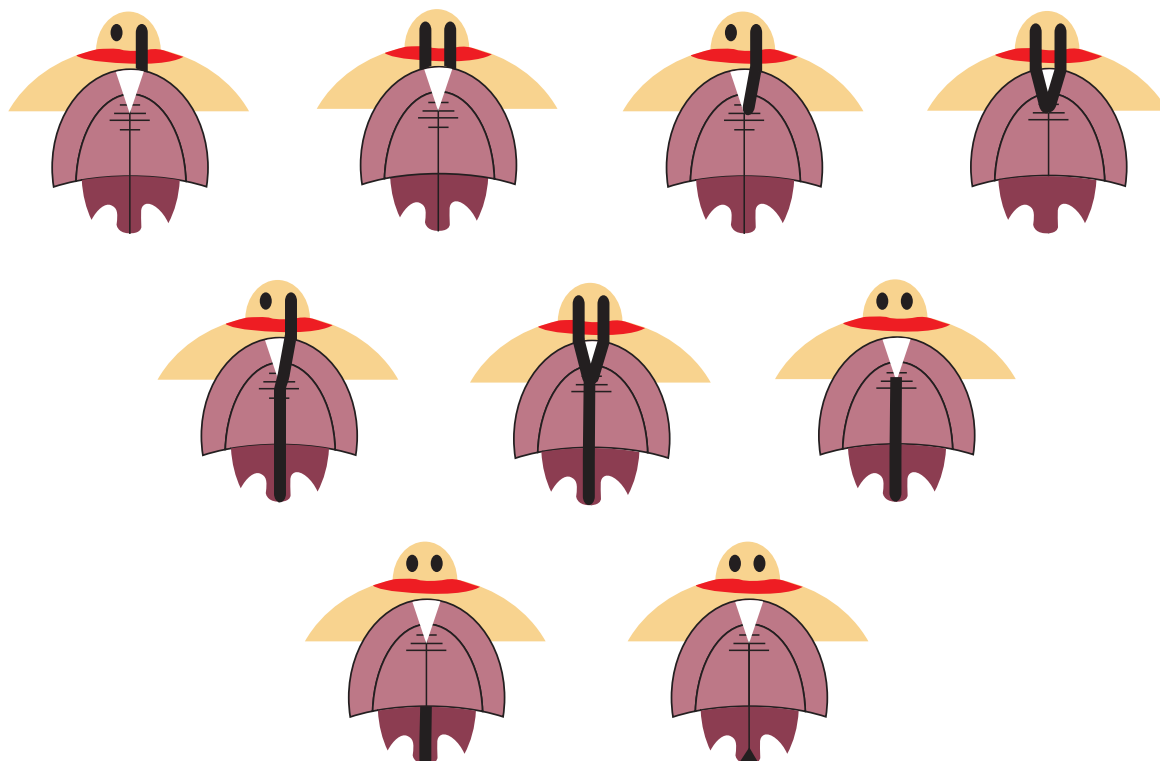
<sup>6</sup> RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

<sup>7</sup> Centers for Disease Control and Prevention. (2015). Vigilancia de anomalías congénitas: atlas de algunos defectos congénitos. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [9789243564760\\_spa.pdf \(who.int\)](https://www.who.int)



## III. Tipos de anomalías

Esquema de los diferentes tipos de fisuras orales



Fuente: RENAC Argentina 2015.

Fisuras de labios y paladar

Fuente: Giugliano C. Fisura en heradura de la Secuencia de Pierre Robin. Tratamiento quirúrgico primario.



Bilateral



Unilateral

Fuente: Giugliano C. fisura pseudomedia. Tratamiento quirúrgico primario.

**Prevalencia:** 1 en 2,000 a 1 en 5,000 nacidos vivos.

**Seguimiento clínico:** es fundamental la valoración y seguimiento por Cirugía Plástica, además de foniatría o logopedia. Asesoramiento genético es necesario.

## III. Tipos de anomalías



*Fisura de paladar blando y duro en forma de V*



*Fisura de paladar blando y duro en forma de U*



*Fisura de paladar blando*



*Unilaterales*



*Bilaterales*

Fuente: RENAC Argentina 2015.

Fuente: RENAC Argentina 2015.

Fuente: RENAC Argentina 2015.

### 4. Nariz hendida o bífida<sup>(10,5)</sup>

**Definición y descripción:** es una malformación congénita poco frecuente, de herencia autosómica dominante o recesiva, caracterizada por hendiduras en la nariz que varían desde un surco mínimamente perceptible en la columela, hasta una hendidura completa de los huesos y cartílago subyacentes (dando lugar a "dos medias narices") con una vía respiratoria, por lo general, adecuada. Se observa nariz bífida en la displasia frontonasal, al tiempo que se pueden asociar otras malformaciones, tales como hipertelorismo ocular y hendiduras de la línea media del labio.

**Etiología:** la causa precisa de esta patología no se comprende del todo, no obstante, se señala que es el resultado de la detención del desarrollo facial. Formas autosómicas dominantes y autosómicas recesivas han sido descritas.

**Prevalencia:** entre 1,5 a 4,8 por 100.000 nacidos vivos.



Displasia frontonasal

Fuente: Sunita Vegesna et al: Frontonasal Dysplasia with Severe Occipital Lobe Hypoplasia, 2014

<sup>10</sup> Tollefson, T. T. (2016). Congenital deformities of the face, head, and neck. *Facial Plastic Surgery*, 32(02), 121-122. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: *Congenital Deformities of the Face, Head, and Neck*. (escholarship.org)

<sup>5</sup> Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

### E. Anomalías cardiovasculares

#### 1. Comunicación interauricular (CIA)<sup>(5,14,6)</sup>

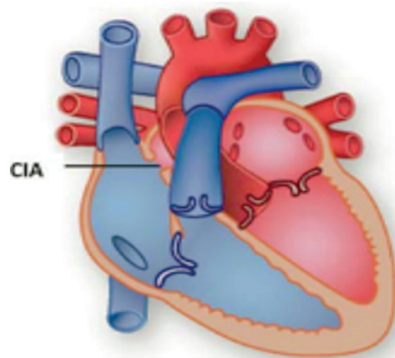
**Definición y descripción:** malformación cardíaca congénita caracterizada por una comunicación entre las cavidades auriculares del corazón.

Existen varios tipos:

1. CIA tipo ostium secundum.
2. CIA tipo ostium primum.
3. CIA por defecto del seno venoso.
4. CIA tipo seno coronario.

La más frecuente es la CIA tipo ostium secundum (70% de todos los defectos) la CIA tipo ostium primum el 20% y los defectos del seno venoso el 10%. La CIA tipo seno coronario es extremadamente infrecuente. La CIA tipo ostium primum se asocia al canal aurículo-ventricular, mientras que el tipo seno venoso a veces lo hace con la anomalía parcial del retorno venoso pulmonar. Cada tipo responde a un origen embriológico diferente. En la mayoría de los casos es un defecto leve y asintomático. Al igual que la CIV en la mayoría de los casos se presenta aislada, pero puede encontrarse en varios cuadros sindrómicos.

**Prevalencia:** 56 por 100,000 nacidos vivos.



Comunicación interauricular (CIA)

Fuente: RENAC Argentina 2015.

<sup>5</sup>. Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>14</sup>. Navarrete-Hernández, E., Canún-Serrano, S., Valdés-Hernández, J., & Reyes-Pablo, A. E. (2017). Malformaciones congénitas al nacimiento: México, 2008-2013. Boletín médico del Hospital Infantil de México, 74(4), 301-308. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: 1665-1146-bmim-74-04-00301.pdf (scielo.org.mx)

<sup>6</sup>. RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

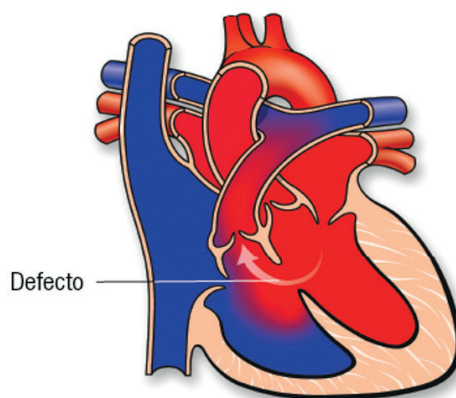
### 2. Comunicación interventricular (CIV)<sup>(5,14,6)</sup>

**Definición y descripción:** el término comunicación interventricular describe un orificio en el tabique interventricular, que puede encontrarse en cualquier punto del mismo, ser único o múltiple, con tamaño y forma variable. Pueden presentarse de forma aislada o formando parte integrante de otras cardiopatías más complejas (tronco arterioso común, tetralogía de Fallot, ventrículo derecho de doble salida, transposición de grandes arterias, canal aurículo-ventricular común, etc.). Según su ubicación se conocen los tipos: Perimembranosa, Sub-aórtica, Muscular, Posterior (o tipo canal) y Sub-pulmonar.

**Prevalencia:** es la cardiopatía congénita más frecuente (1 en 1,000 nacidos vivos). En su forma aislada representa aproximadamente el 20% de todas las cardiopatías congénitas.

En los casos que esté asociada a otros defectos puede formar parte de varios cuadros sindrómicos entre otros:

- **Cromosómicos:** Síndrome de Down, Síndrome de Edwards, Síndrome de Patau, Síndrome de Turner entre otros.
- **Teratogénicos:** alcohol, diabetes, rubéola, etc.
- **Monogénicos:** Holt Oram, Noonan, Kabuki, Ellis van Creveld, Cardio-facio-cutáneo, etc.



Comunicación interventricular (CIV)

Fuente: RENAC Argentina 2015.

<sup>5</sup>. Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

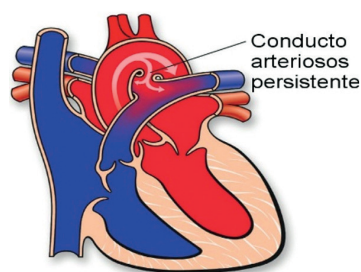
<sup>14</sup>. Navarrete-Hernández, E., Canún-Serrano, S., Valdés-Hernández, J., & Reyes-Pablo, A. E. (2017). Malformaciones congénitas al nacimiento: México, 2008-2013. *Boletín médico del Hospital Infantil de México*, 74(4), 301-308. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: 1665-1146-bmim-74-04-00301.pdf (scielo.org.mx)

<sup>6</sup>. RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

### 3. Persistencia del conducto arterioso (PCA)<sup>(5,14,6)</sup>

**Definición y descripción:** se define como la persistencia de la permeabilidad del conducto arterioso, posterior a la sexta semana de vida extrauterina, el conducto arterioso es una estructura vascular que conecta la arteria pulmonar con la aorta descendente. Se asocia con las trisomías 21, 18 y 13; con los síndromes de Noonan, Holt-Oram y Meckel-Gruber entre otros; así como con la Rubéola congénita. Se asocia ocasionalmente con los síndromes de Delección 4q,16p13, de Rubinstein-Taybi y de CHARGE.

**Prevalencia:** 1 caso por cada 2,000 recién nacidos vivos a término. No se incluye los recién nacidos pre-término porque en ellos, se considera fisiológico.



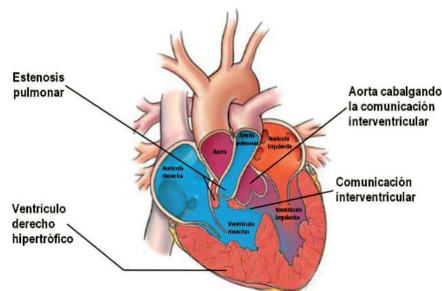
Persistencia del conducto arterioso (PCA)

Fuente: RENAC Argentina 2015.

### 4. Tetralogía de Fallot<sup>(5,14,6)</sup>

**Definición y descripción:** es una combinación de cuatro defectos cardíacos: comunicación interventricular (CIV), estenosis o atresia de la válvula pulmonar, dextroposición o cabalgamiento de la aorta e hipertrofia del ventrículo derecho. Cuando se agrega comunicación interauricular (CIA) se llama Pentalogía de Fallot.

**Prevalencia:** se produce en aproximadamente 1 de cada 35,000 nacidos vivos, y representa el 7-10% de todas las malformaciones cardíacas congénitas.



Tetralogía de Fallot

Fuente: RENAC Argentina 2015.

<sup>5</sup>. Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

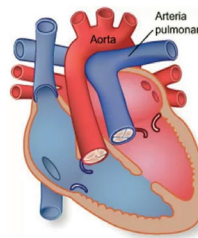
<sup>14</sup>. Navarrete-Hernández, E., Canún-Serrano, S., Valdés-Hernández, J., & Reyes-Pablo, A. E. (2017). Malformaciones congénitas al nacimiento: México, 2008-2013. Boletín médico del Hospital Infantil de México, 74(4), 301-308. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: 1665-1146-bmim-74-04-00301.pdf (scielo.org.mx)

<sup>6</sup>. RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

### 5. Transposición de grandes arterias (TGA)<sup>(5,14,6)</sup>

**Definición y descripción:** es una anomalía cardíaca congénita en la que la aorta sale enteramente o en su mayor parte del ventrículo derecho y la arteria pulmonar sale enteramente o en su mayor parte del ventrículo izquierdo (discordancia ventrículo arterial).

**Prevalencia:** entre 19,3 a 33,8 por 100.000 nacidos vivos. Presenta una incidencia del 7% al 8% de las cardiopatías congénitas. Es más frecuente en varones en la relación 2:1. Generalmente, no se relaciona con cromosopatías o síndromes genéticos. En algunos casos puede asociarse a alteraciones en la posición derecha/izquierda de los órganos abdominales y torácicos, así como a Poliesplenia o Asplenia.



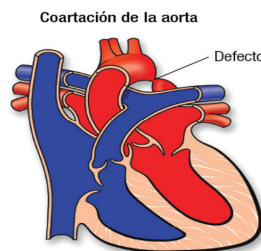
Fuente: RENAC Argentina 2015.

Transposición de grandes arterias (TGA)

### 6. Coartación de la aorta (CoAo)<sup>(5,14,6)</sup>

**Definición y descripción:** se define como una disminución de calibre en la aorta se produce cerca de la entrada del conducto arterioso, el cual lo divide en dos tipos: pre-ductal (tipo del lactante) y post-ductal (más común en adultos) y que da lugar a una dificultad en el flujo desde la aorta ascendente hasta la descendente. La CoAo representa la 5ª y 8ª malformación cardíaca congénita más frecuente.

**Prevalencia:** 1 en 2,500 nacidos vivos.



Fuente: RENAC Argentina 2015.

Coartación de la aorta (CoAo)

<sup>5</sup>. Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>14</sup>. Navarrete-Hernández, E., Canún-Serrano, S., Valdés-Hernández, J., & Reyes-Pablo, A. E. (2017). Malformaciones congénitas al nacimiento: México, 2008-2013. Boletín médico del Hospital Infantil de México, 74(4), 301-308. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: 1665-1146-bmim-74-04-00301.pdf (scielo.org.mx)

<sup>6</sup>. RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

### 7. Anomalías del retorno venoso<sup>(5,14,6)</sup>

**Definición y descripción:** son alteraciones que se caracterizan porque el retorno venoso pulmonar (venas pulmonares) total o parcial, no desemboca como normalmente deberían hacerlo, en la aurícula izquierda, desembocando en la aurícula derecha o en una vena sistémica.

Se clasifican en:

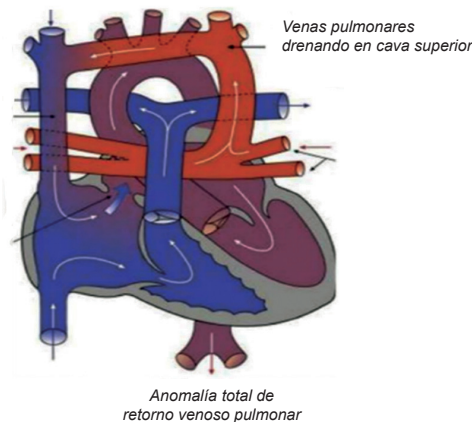
1. Anomalía parcial del retorno venoso pulmonar: una parte de las venas pulmonares, en general las izquierdas, mantienen la situación normal, mientras que las otras, desembocan en el lado derecho del corazón.
2. Anomalía total del retorno venoso pulmonar: todas las venas pulmonares desembocan en el lado derecho del corazón.

Se pueden clasificar en:

- a) Supradiaphragmáticos (las más frecuentes), si drenan a la vena cava directamente o a la vena innominada.
- b) Cardíacos, si drenan a la aurícula derecha o al seno coronario.
- c) Infradiaphragmáticos, si drenan en la vena porta o la vena cava inferior.

**Prevalencia:** 2 por 100,000 nacidos vivos. Supone un 0.3% de todas las cardiopatías, pero en pacientes con síndromes de heterotaxia visceral y Asplenia (más que con Poliesplenia) se encuentra en un 40% de los casos.

Fuente: RENAC Argentina 2015.



<sup>5</sup> Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>14</sup> Navarrete-Hernández, E., Canún-Serrano, S., Valdés-Hernández, J., & Reyes-Pablo, A. E. (2017). Malformaciones congénitas al nacimiento: México, 2008-2013. Boletín médico del Hospital Infantil de México, 74(4), 301-308. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: 1665-1146-bmim-74-04-00301.pdf (scielo.org.mx)

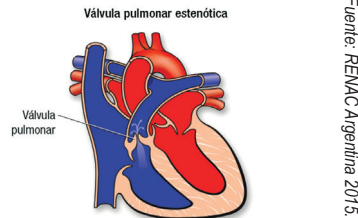
<sup>6</sup> RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>



### 8. Estenosis congénita de la válvula pulmonar<sup>(5,14,6)</sup>

**Definición y descripción:** es un estrechamiento anormal de la válvula pulmonar. En ocasiones la estenosis puede ser supra o infravalvular.

**Prevalencia:** la prevalencia de la estenosis valvular pulmonar aislada es de 1 en 2,000 nacidos vivos. Representa hasta el 8% de los niños nacidos con una cardiopatía congénita. En el 6% de los niños se asocia a un síndrome genético, típicamente con valvas displásicas y engrosadas.



Estenosis congénita de la válvula pulmonar

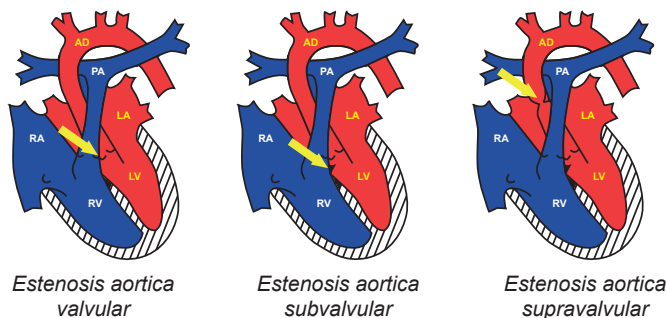
Fuente: RENAC Argentina 2015.

### 9. Estenosis congénita de la válvula aórtica<sup>(5,14,6)</sup>

**Definición y descripción:** es un estrechamiento de la válvula aórtica. Como norma general, la válvula aórtica está formada por tres velos (válvula aórtica tricúspide) y tres comisuras (unión entre los velos).

En la estenosis aórtica congénita dicha válvula puede presentar distintas situaciones; fusión de las comisuras, presentar dos velos puros o fusión de dos velos (válvula aórtica bicúspide), o ausencia de velos y comisuras (válvula unicúspide). En la estenosis de la válvula aórtica, la lesión más frecuente es la válvula aórtica bicúspide presente en el 65% de los casos. La estrechez puede ser en la válvula o supra o subvalvular.

**Prevalencia:** la incidencia global de este tipo de cardiopatía en la infancia es del 3-6 % del total de cardiopatías congénitas siendo más frecuente en varones que en mujeres (3-4:1).



Estenosis aórtica valvular

Estenosis aórtica subvalvular

Estenosis aórtica supravalvular

Fuente: RENAC Argentina 2015.

<sup>5</sup>. Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>14</sup>. Navarrete-Hernández, E., Canún-Serrano, S., Valdés-Hernández, J., & Reyes-Pablo, A. E. (2017). Malformaciones congénitas al nacimiento: México, 2008-2013. Boletín médico del Hospital Infantil de México, 74(4), 301-308. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: 1665-1146-bmim-74-04-00301.pdf (scielo.org.mx)

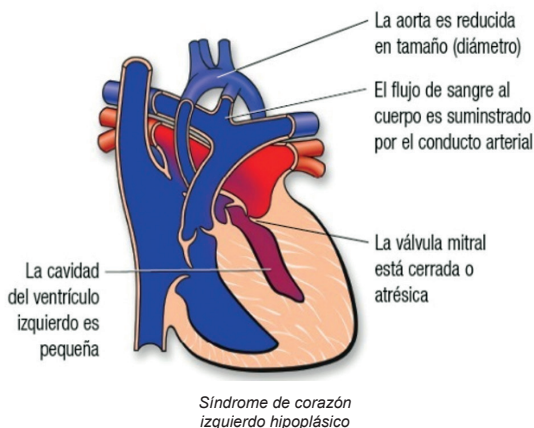
<sup>6</sup>. RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

### 10. Síndrome de corazón izquierdo hipoplásico<sup>(5,14,6)</sup>

**Definición y descripción:** con este nombre se designa a un grupo de malformaciones caracterizadas por un infradesarrollo notable de todo el lado izquierdo del corazón. El lado derecho del corazón está dilatado e hipertrofiado y soporta las circulaciones pulmonar y sistémica a través del conducto arterioso permeable.

Las anomalías anatómicas específicas comprenden el desarrollo deficiente de la aurícula y el ventrículo izquierdo, la estenosis o la atresia de los orificios aórtico o mitral, y la hipoplasia notable de la aorta ascendente. Con mayor frecuencia, coexisten las atresias aortica y mitral, y la cavidad ventricular izquierda es diminuta o está completamente cerrada. Excepcionalmente, hay atresia mitral asociada con una comunicación interventricular.

**Prevalencia:** se presenta 1 en cada 5,000 recién nacidos vivos. Representa el 2 al 4% de las cardiopatías congénitas y es la segunda lesión obstructiva más frecuente del corazón izquierdo y es la mayor causa de muerte por cardiopatía de los recién nacidos en la primera semana de vida (25% de todas las muertes de origen cardiaco en los lactantes).



Fuente: RENAC Argentina 2015.

**Etiología de las Cardiopatías Congénitas:** La mayor parte de las cardiopatías congénitas (70-80%) tiene un origen multifactorial (interacciones genético-ambientales), pero pueden tener un origen totalmente genético, generalmente de tipo autosómico dominante, por enfermedades maternas o factores teratógenos (por ejemplo: diabetes, rubéola, alcohol, valproato y otros medicamentos). En cada caso se debe de evaluar integralmente al recién nacido buscando alteraciones morfológicas en otras estructuras o sistemas corporales con el fin de considerar etiología cromosómica, mendeliana u otra etiología posible.

<sup>5</sup>. Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>14</sup>Navarrete-Hernández, E., Canún-Serrano, S., Valdés-Hernández, J., & Reyes-Pablo, A. E. (2017). Malformaciones congénitas al nacimiento: México, 2008-2013. Boletín médico del Hospital Infantil de México, 74(4), 301-308. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: 1665-1146-bmim-74-04-00301.pdf (scielo.org.mx)

<sup>6</sup>. RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

Ciertos síndromes genéticos tienen cardiopatías congénitas muy específicas, aunque no son las únicas que se pueden presentar, a continuación, algunos ejemplos:

**Tabla 4. Cardiopatías Congénitas más frecuentes en síndromes determinados**

Síndrome genético	Cardiopatía congénita asociada
S. Down (Trisomía 21)	Canal AV (otras)
S. Edwards (Trisomía 18)	CIV (otras)
S. Patau (Trisomía 13)	CIV (otras)
S. Turner (Monosomía del X)	Coartación de aorta
S. Noonan	Estenosis de válvula pulmonar (otras)
S. Deleción 22q11.2 (S. DiGeorge)	Anomalías conotruncales (TGA, Fallot, otras)
S. Williams	Estenosis aórtica supravalvular
S. Marfan	Dilatación de raíz aórtica (otras)
S. Holt-Oram	CIA
S. Alagille	Estenosis pulmonar periférica

Fuente: REMAC Argentina 2015.

**Seguimiento clínico de las Cardiopatías Congénitas:** todos los nacimientos con cardiopatía congénita sean aislados o sindrómicos, deben ser valorados por Cardiología Pediátrica para la realización de estudio de ecocardiografía, que es el estándar de oro en el diagnóstico de dichas alteraciones. En los casos con anomalías múltiples o síndromes identificados, deben ser referidos a Genética y a las especialidades correspondientes según las otras anomalías presentes.

### F. Anomalías congénitas del sistema respiratorio

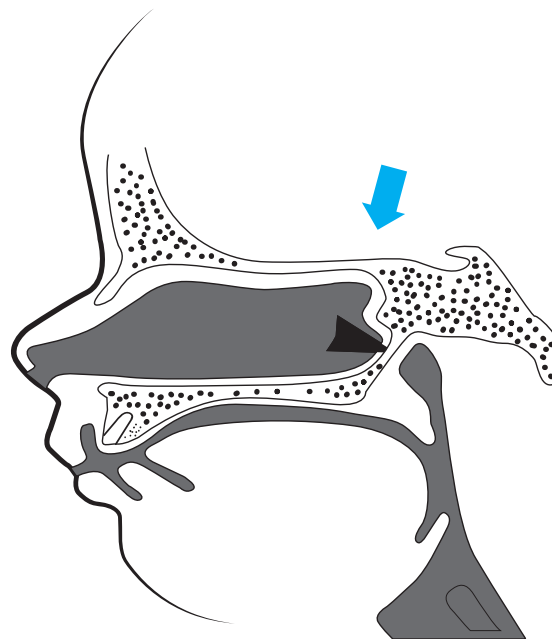
#### 1. Atresia de coanas<sup>(5,15,6)</sup>

**Definición y descripción:** anomalía congénita de la cavidad nasal posterior caracterizada por la obstrucción de una o ambas coanas a través de una membrana o formación ósea. Es la anomalía congénita nasal más común.

**Etiología:** se puede presentar aislada o formando parte de síndromes o múltiples anomalías como el síndrome CHARGE (C: coloboma de ojos, H: cardiopatía, A: atresia coanal, R: retraso del desarrollo o intelectual, G: hipoplasia genital, E: anomalías de pabellones auriculares). Puede ser unilateral o bilateral.

**Prevalencia:** 1 por cada 8,000 a 10,000 nacidos vivos, y es más prevalente en el sexo femenino (2:1).

**Seguimiento clínico:** seguimiento por Otorrinolaringología y valoración genética ante la posibilidad de herencia mendeliana o presencia de algún síndrome genético.



Atresia de coanas

Fuente: RENAC Argentina 2015.

<sup>5</sup>. Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>15</sup>. Rodríguez, H., Cuestas, G., Cocciaglia, A., & Zanetta, A. (2014). Atresia de coanas congénita bilateral: diagnóstico y tratamiento. Revista Faso, 21, 54-9. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <http://faso.org.ar/revistas/2014/1/10.pdf>

<sup>6</sup>. RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

### 2. Anomalías congénitas de la laringe

#### 2.1 Membrana Laríngea<sup>(16,5,6)</sup>

**Definición y descripción:** es una malformación poco frecuente consistente en una estructura similar a una membrana que se extiende a través de la luz laríngea próxima a la altura de las cuerdas vocales. Las manifestaciones pueden aparecer a cualquier edad (voz ronca o débil e infecciones frecuentes de las vías respiratorias altas), aunque suelen debutar en la lactancia (distrés respiratorio, estridor y llanto inusual).

Esta malformación puede asociarse a anomalías laríngeas adicionales, tales como hendidura laríngea anterior y estenosis subglótica.

**Etiología:** la anomalía es el resultado de un desarrollo embrionario anómalo de la laringe, derivado de una reabsorción incompleta de la lámina epitelial que oblitera la apertura laríngea en desarrollo durante la sexta semana de gestación, aproximadamente. Esta lámina suele eliminarse por completo antes de la décima semana. Dado que la reabsorción se produce desde el lado dorsal al ventral, las membranas laríngeas se ubican anteriormente, dejando una luz posterior.

La membrana laríngea ha sido descrita en pacientes con síndrome de delección 22q11 (también llamado velocardiofacial o síndrome de Di George).

**Prevalencia:** menos de 1 en 10.000.

**Seguimiento clínico:** seguimiento por Otorrinolaringología y valoración genética ante la posibilidad de herencia mendeliana o presencia de algún síndrome genético.



Diversos grados de membrana laríngea

Fuente: <https://manualdel.com/>

<sup>16</sup> Human genetics knowledge for the word. (11 de octubre 2022). An online catalog of human genes and genetic disorders. <https://www.omim.org/>

<sup>5</sup> Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>6</sup> RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

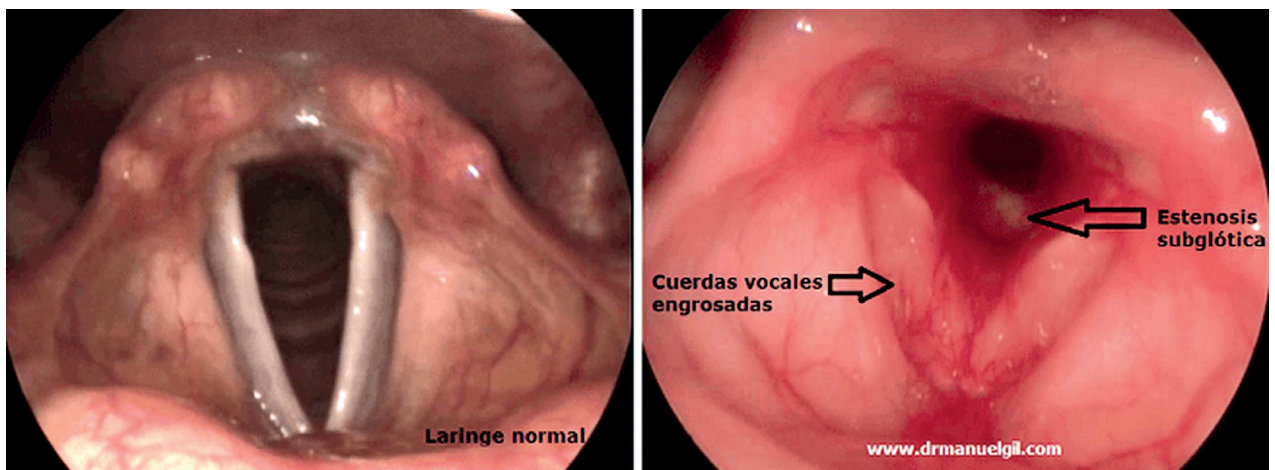
### 3. Estenosis subglótica<sup>(16,5,6)</sup>

**Definición y descripción:** es una anomalía laríngea poco frecuente caracterizada por un estrechamiento total o parcial de la vía aérea superior, se extiende desde debajo de las cuerdas vocales hasta el margen inferior del cartílago cricoides (menor de 4 mm en recién nacidos de término y menor a 3 mm en prematuros). La presentación clínica es variable e incluye infecciones recurrentes de tipo tosferina de las vías respiratorias superiores, estridor, disnea, tos seca. En los casos más graves, puede haber compromiso agudo de las vías respiratorias en el momento del parto.

**Etiología:** generalmente se encuentra como un hallazgo aislado (etiología multifactorial), pero también puede estar asociado a otras anomalías y/o síndromes congénitos. Puede verse como parte del Síndrome de delección 22q11, Down y Síndrome CHARGE.

**Prevalencia:** no se encontraron datos de prevalencia específicos para esta condición.

**Seguimiento clínico:** seguimiento por Otorrinolaringología y valoración genética ante la posibilidad de herencia mendeliana o presencia de algún síndrome genético.



Estenosis subglótica

Fuente: <https://drmanuelgil.com/>

<sup>16</sup> Human genetics knowledge for the word. (11 de octubre 2022). An online catalog of human genes and genetic disorders. <https://www.omim.org/>

<sup>5</sup> Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>6</sup> RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

### 4. Hendidura laríngea posterior (estridor congénito)<sup>(5,6)</sup>

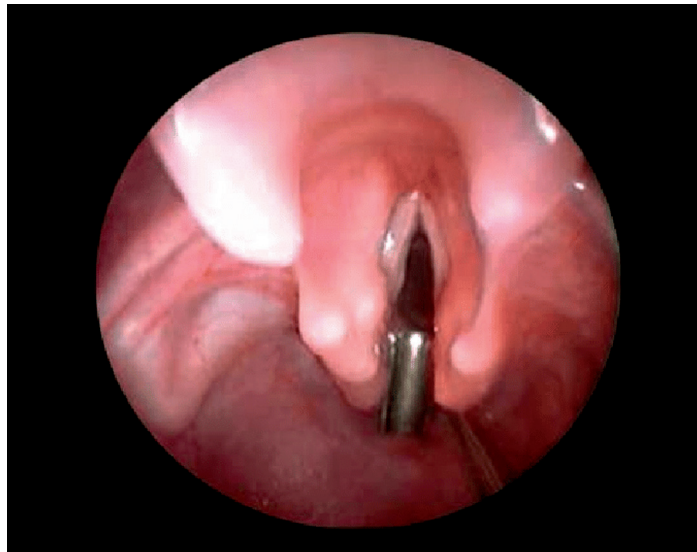
**Definición y descripción:** es un defecto en la formación de la pared posterior de la laringe que implica una comunicación anormal entre la laringe y/o la tráquea con la faringe/esófago.

**Etiología:** la mayoría de las veces se debe a alteraciones de los procesos embrionarios que garantizan la adecuada formación de la laringe, dichos procesos pueden ser genéticos, ambientales o más frecuentemente por interacciones genético-ambientales. Puede verse como parte de algunas entidades sindrómicas como síndrome G, síndrome de Opitz-Frías y síndrome de Pallister-Hall.

En ocasiones se presenta como parte de otras anomalías como Estenosis esofágica con o sin fístula traqueoesofágica.

**Prevalencia:** es un defecto muy infrecuente en forma aislada.

**Seguimiento clínico:** seguimiento por Otorrinolaringología y valoración genética ante la posibilidad de herencia mendeliana o presencia de algún síndrome genético.



Fuente: <https://dmanuelqil.com/>

Hendidura laríngea posterior

<sup>5</sup>. Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

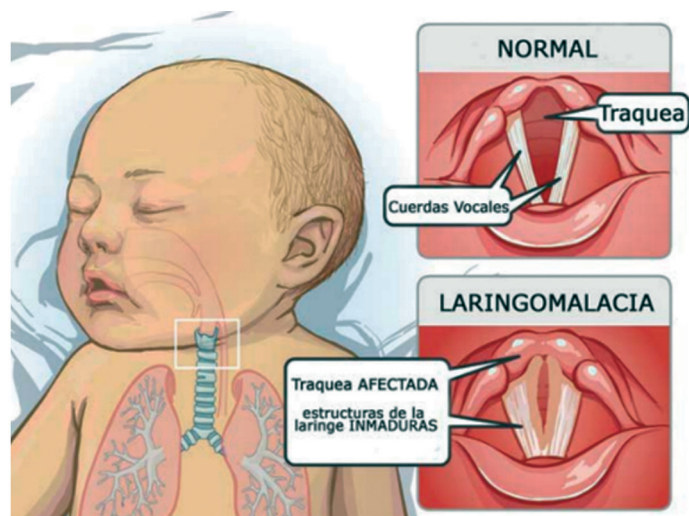
<sup>6</sup>. RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

### 5. Laringomalacia<sup>(5,6)</sup>

**Definición y descripción:** es la malformación congénita más frecuente de la laringe (60-75%) y es la causa más frecuente de estridor. Se define por el colapso de los tejidos supraglóticos durante la inspiración. El colapso y aspiración de las estructuras supraglóticas hacia la glotis en inspiración da lugar a un estridor o ruido inspiratorio. Es característico el estridor inspiratorio intermitente, aunque también puede ser constante.

Su intensidad aumenta con el decúbito supino, mejorando al decúbito prono, empeora con los esfuerzos del niño, ya sea con el llanto, al gritar, o al comer, pudiendo presentar aspiración por falsas vías, accesos de tos o bronquitis de repetición.

**Etiología:** la etiología de la laringomalacia, puede ser por laxitud de las estructuras cartilaginosas, por alteraciones neuromusculares, o por pliegues o edema de la mucosa entre otras. Si bien en la mayoría de los casos se trata de una anomalía aislada con una evolución favorable, la presencia de una patología neurológica se ha descrito en el 11% de las formas leves y hasta en el 34% de las formas severas.



**Prevalencia:** 1 en 2,100 a 2,600 nacidos vivos.

**Seguimiento clínico:** seguimiento por Otorrinolaringología y valoración genética ante la posibilidad de herencia mendeliana o presencia de algún síndrome genético.

<sup>5</sup>. Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>6</sup>. RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>



### 6. Malformación adenomatoidea quística pulmonar (MAQ)<sup>(5,6)</sup>

**Definición y descripción:** es una entidad poco frecuente, cuya etiología no es clara y consiste en una alteración embriológica que se caracteriza por la proliferación de estructuras similares a los bronquiolos que acaban dando lugar a la formación de quistes de variados tamaños y localización; sus rasgos comunes son quistes recubiertos de epitelio columnar cuboideo tipo bronquial comunicación con el árbol traqueo bronquial, paredes constituidas por fibras elásticas y musculo liso, ausencia de glándulas mucosas y de cartilago. Pueden presentarse casos desde forma asintomática hasta un cuadro de hidrops.

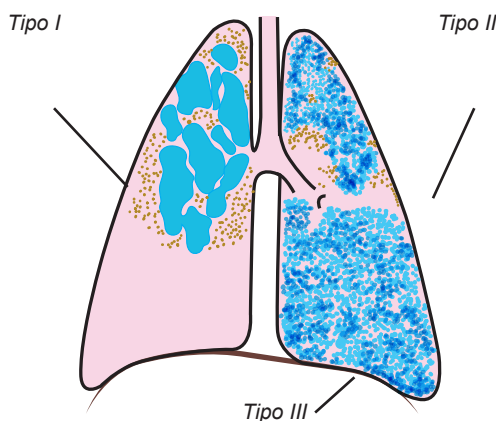
Se describen tres tipos:

- Tipo I: Quistes solitarios o múltiples de más de 2 cm de diámetro, (50%) tienen mejor pronóstico.
- Tipo II: Múltiples quistes pequeños, menos de 1 cm. de diámetro y semejan bronquiolos terminales dilatados, se asocia a otras anomalías congénitas.
- Tipo III: El aspecto es de una masa extensa quística (quistes entre 2 y 5 mm. de diámetro) que produce desplazamiento mediastinal que afecta un lóbulo o varios lóbulos pulmonares, es el de peor pronóstico.

**Etiología:** es desconocida, en el 50% a 85% de los casos se diagnostican antes de los 2 años, siendo infrecuentes en niños mayores y más raramente en la edad adulta; se caracteriza por distrés respiratorio en el periodo neonatal o por infecciones respiratorias a repetición.

**Prevalencia:** su frecuencia patológica es baja, aproximadamente un caso por cada 25,000 a 35,000, siendo más frecuente en varones.

**Seguimiento clínico:** valoraciones y seguimiento con Neumología pediátrica y Cirugía de tórax son muy importantes.



Fuente: RENAC Argentina 2015.

<sup>5</sup>. Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

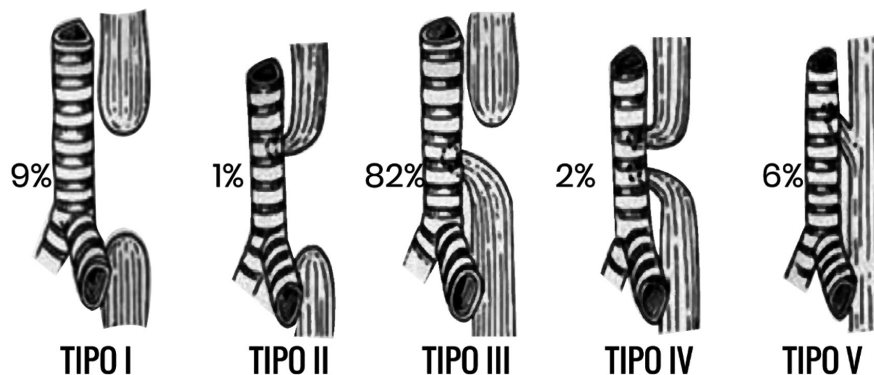
<sup>6</sup>. RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

### G. Anomalías gastrointestinales

#### 1. Atresia de esófago con o sin fistula traqueoesofágica<sup>(17,5,6)</sup>

**Definición y descripción:** es un defecto congénito en donde el esófago se estrecha o termina en un extremo ciego. La mayoría de los recién nacidos con atresia esofágica tienen también una conexión anómala entre el esófago y la tráquea denominada fístula traqueoesofágica. Según la clasificación de Rickham existen cinco tipos. El más común es el tipo III en el que los dos extremos esofágicos están separados y el extremo distal presenta una fístula con la tráquea.

**Etiología:** no se conoce la causa de la atresia esofágica y de la fístula traqueoesofágica, pero en más de la mitad de los casos puede asociarse a otras malformaciones, principalmente, vertebrales, anales, cardíacas, renales, digestivas y/o de extremidades, por ejemplo, en la asociación VACTERL y se encuentra asociada con frecuencia a otros síndromes genéticos como trisomía 21 y trisomía 18; sin embargo, la mayoría de los casos son esporádicos. VACTERL: acrónimo del inglés: Vertebras (V); Anomalías anorrectales (A); cardíacas (C); atresias y fistulas traqueoesofágicas (TE); renales (R); miembros (L). Agentes teratogénicos que causan esta anomalía: diabetes materna pregestacional, hipertiroidismo materno tratado con metimazol o exposición al medicamento micofenolato (inmunosupresor).



Fuente: RENAC Argentina 2015.

**Prevalencia:** Afecta aproximadamente 1 de cada 3,500 recién nacidos vivos.

**Seguimiento clínico:** valoraciones por Cirugía pediátrica, Cardiología pediátrica por la frecuencia de anomalías cardíacas asociadas y por Genética ante la posibilidad de síndrome genético asociado.

<sup>17</sup>. Ortega, G. F., & García, G. D. C. M. (2020). Atresia esofágica tipo I: preservación de esófago nativo. Archivos de Investigación Materno Infantil, 11(1), 12-17. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [Atresia esofágica tipo I: preservación de esófago nativo \(medigraphic.com\)](https://www.medigraphic.com)

<sup>5</sup>. Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>6</sup>. RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

### 2. Atresias y estenosis congénitas intestinales

#### 2.1 Atresia de duodeno<sup>(5,6)</sup>

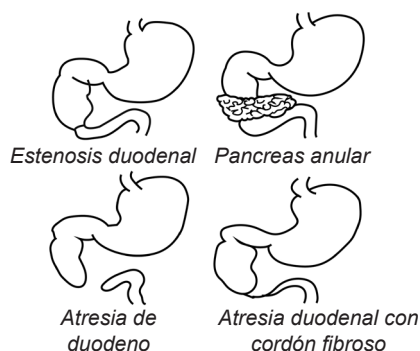
**Definición y descripción:** es una malformación intestinal poco frecuente, generalmente no sindrómica, pero que puede aparecer como parte de algunos síndromes genéticos, es caracterizada por la obliteración total, aunque en segmentos cortos, de la luz intestinal. La presentación clínica es similar, independientemente del tipo de atresia, con vómitos repetidos tras la alimentación durante el primer o segundo día de vida.

La atresia duodenal se clasifica en tres tipos:

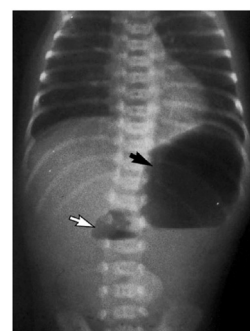
- **Tipo I (diafragma duodenal):** está relacionado con la presencia de una membrana diafragmática en la mucosa con una pared muscular intacta.
- **Tipo II (atresia duodenal completa):** se caracteriza por un cordón fibroso corto que conecta los dos extremos o bolsas del duodeno.
- **Tipo III (también atresia duodenal completa):** corresponde a una separación completa de los dos extremos del duodeno, en ocasiones junto con un páncreas anular.

**Etiología:** las anomalías vasculares, las alteraciones en la migración de las células neuronales y el fracaso de la recanalización del lumen duodenal pueden desempeñar un papel causal, aunque la etiología exacta sigue siendo desconocida. La atresia de duodeno es la atresia más frecuente del intestino delgado. En el 30-52% de los lactantes se trata de un defecto aislado, aunque suele estar asociada a otras anomalías congénitas.

Aproximadamente entre el 20 y el 30% de los lactantes con atresia duodenal es portador de la trisomía 21, y entre el 20 y el 25% presenta anomalías cardíacas.



Fuente: RENAC Argentina 2015.



Efecto de doble burbuja en atresia intestinal

Fuente: Langer J. Gastroenterology and Hepatology: Pediatric Gastrointestinal Problems. Edited by M. Feldman (series editor) and PE Hymn. Philadelphia, Current Medicine, 1997.

**Prevalencia:** 1 en 6,000 a 1 en 11,000 nacidos vivos.

**Seguimiento clínico:** su valoración y seguimiento debe ser principalmente por Cirugía Pediátrica y en dependencia de otras anomalías asociadas, los especialistas correspondientes.

<sup>5</sup> Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>6</sup> RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

### 2.2 Otras atresias intestinales: atresias del intestino delgado<sup>(5,6)</sup>

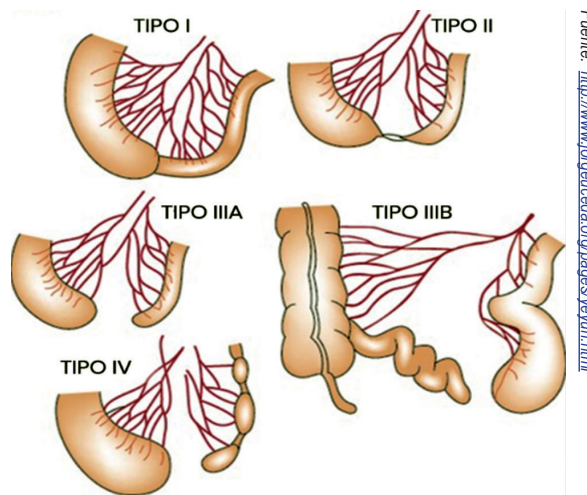
**Definición y descripción:** se denominan así a las atresias del yeyuno y del ilion. Se producen por la falta de formación de una porción del conducto intestinal. La clasificación más comúnmente usada las divide en:

- a) Tipo I: Caracterizada por uno o más diafragmas transversos.
- b) Tipo II: El asa ciega está conectada por una banda fibrosa.
- c) Tipo III: se divide en IIIa y IIIb
  - IIIa: Hay una separación completa del asa ciega.
  - IIIb: Atresia de intestino delgado en piel de manzana (Apple Peel).
- d) Tipo IV: Se caracteriza por atresia del intestino delgado de gran extensión que envuelve duodeno distal, yeyuno e íleon proximal.

**Etiología:** sucede con mayor frecuencia en el íleon. Las atresias intestinales son más comunes que las estenosis y son usualmente múltiples. Si bien la causa de este defecto no está aún definida hay evidencias que sugieren alteraciones vasculares disruptivas como un factor determinante. Hay algunos subtipos descritos con herencia autosómica recesiva. Generalmente son aisladas pero pueden ser parte de algún síndrome genético.

**Prevalencia:** 1 en 7,000 a 1 en 25,000 nacidos vivos.

**Seguimiento clínico:** seguimiento por cirugía pediátrica es fundamental y por otra especialidad si se presenta de manera sindrómica lo cual es raro.



Fuente: <http://www.iorgueceda.org/pages/yejun.html>

<sup>5</sup>. Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>6</sup>. RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

### 3. Atresias de intestino grueso<sup>(5,6)</sup>

**Definición y descripción:** las atresias de colon son anomalías raras que comprenden alrededor de 1,8 - 15% de total de las atresias intestinales.

La clasificación más usada divide la atresia cólica en tres tipos:

- **Tipo I:** consiste en atresia de la mucosa con una pared intestinal y mesenterio intactos.
- **Tipo II:** se caracteriza por un cordón fibroso corto que conecta los dos extremos o bolsas del duodeno.
- **Tipo III:** los extremos atrésicos están separados por un espacio mesentérico en forma de V.

Las lesiones tipo III son las más comunes, mientras los tipos I y II se ven más distales a la flexión esplénica.

**Etiología:** se han formulado diferentes hipótesis acerca del origen de las atresias intestinales: falta de vacuolización del epitelio intestinal en el desarrollo del intestino; o la presencia de una lesión isquémica (vasos mesentéricos fetales) después de que el intestino medio ha retornado a la cavidad celómica, causado principalmente por vólvulos e invaginación intrauterina después del periodo embrionario. Se ha sugerido que la ingesta de medicamentos vasoactivos por la madre puede incrementar el riesgo de esta malformación.

**Prevalencia:** 1 en 1,498 a 1 en 66,000 nacidos vivos.

**Seguimiento clínico:** seguimiento por cirugía pediátrica es fundamental y por otra especialidad si se presenta de manera sindrómica lo cual es raro.

<sup>5</sup>. Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>6</sup>. RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

### 4. Anomalías anorrectales<sup>(5,6)</sup>

**Definición y descripción:** la malformación anorrectal (MAR) es una malformación congénita en la que la porción anorrectal se posiciona de forma anómala fuera del mecanismo esfinteriano del ano (completa o parcialmente).

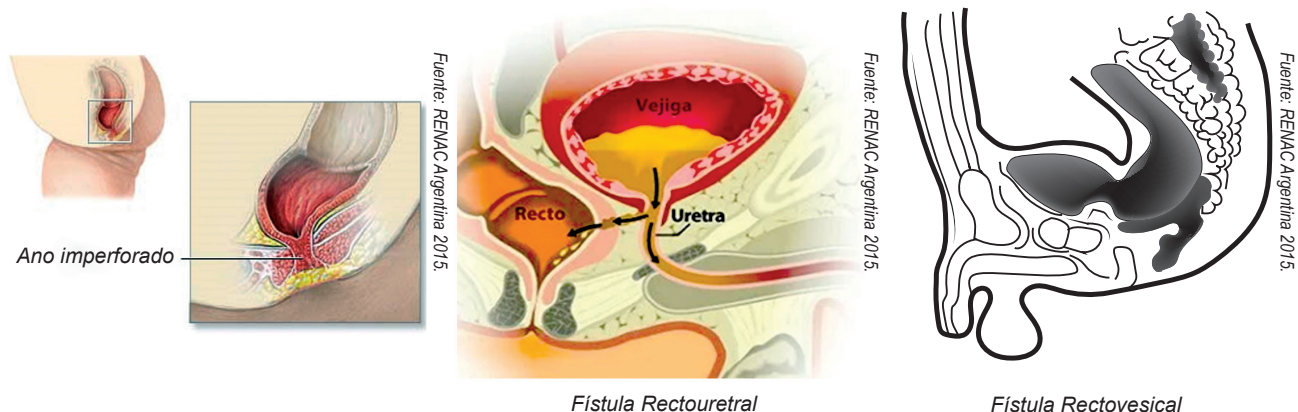
Puede presentarse con o sin fístula. En la descripción es necesario mencionar:

1. Tipo de atresia: baja (imperforación anal), alta (atresia rectal).
2. Existencia de fístula rectoperineal, rectovaginal, rectovesical, etc.

**Etiología:** no se conoce exactamente los mecanismos que provocan esta anomalía, se correlaciona con fallas durante el proceso embrionario de separación cloacal en conducto anorrectal por un lado y seno urogenital por otro. En algunos niños con malformaciones anorrectales, el recto y el conducto urinario comparten la misma apertura, esta anomalía se conoce como cloaca. La anomalía puede ser aislada o presentarse junto con otras anomalías asociadas, lo más frecuente es la llamada asociación VACTERL (ya mencionada en el punto 1 de esta sección de este manual). Otros síndromes como Townes-Brocks, Pallister-Hall y el complejo OEIS se presentan con ano imperforado.

**Prevalencia:** ocurre aproximadamente en 1 de cada 2,000 a 1 en cada 5.000 RNV y tiene un predominio masculino.

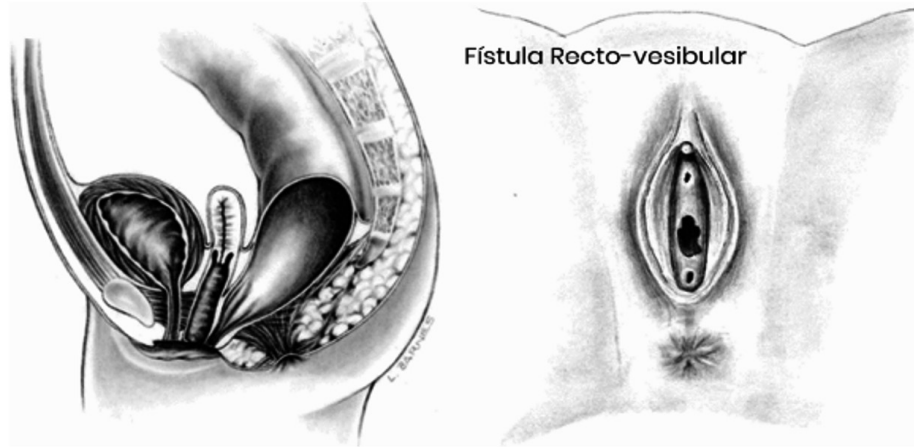
**Seguimiento clínico:** seguimiento por cirugía pediátrica es fundamental y por otra especialidad si se considera necesario para atender otras anomalías asociadas.



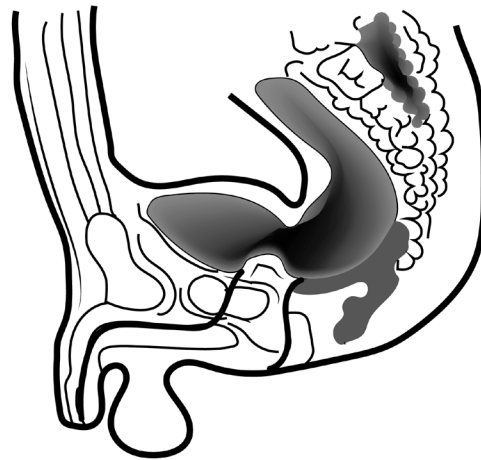
<sup>5</sup>. Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>6</sup>. RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

### III. Tipos de anomalías



Fuente: RENAC Argentina 2015.

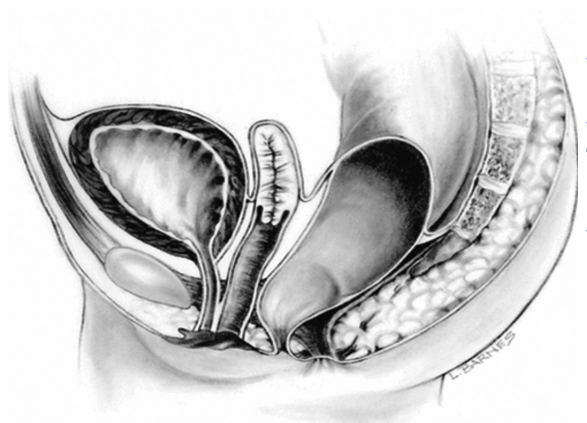


Fístula Rectoperitoneal

Fuente: RENAC Argentina 2015.



Fuente: [https://link.springer.com/chapter/10.1007/978-3-319-14989-9\\_8](https://link.springer.com/chapter/10.1007/978-3-319-14989-9_8)



Fístula Recto-perineal

Fuente: [https://link.springer.com/chapter/10.1007/978-3-319-14989-9\\_8](https://link.springer.com/chapter/10.1007/978-3-319-14989-9_8)

### H. Anomalías musculoesqueléticas

#### 1. Hernia diafragmática congénita (HDC)<sup>(5,18,6)</sup>

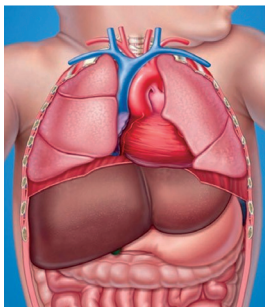
**Definición y descripción:** se define como una condición en la cual hay un defecto en el músculo diafragma que conduce al paso del contenido intestinal hacia la caja torácica, interfiriendo con el desarrollo normal de los pulmones. El defecto puede ir desde una pequeña apertura en el borde posterior del músculo hasta la ausencia completa del diafragma. A pesar de ser una anomalía de la formación del músculo diafragma, la repercusión más importante es en el sistema pulmonar y menos frecuentemente en el corazón, sin embargo, se incluye en las anomalías musculoesqueléticas.

En el 70-75% de los casos la localización es posterolateral o hernia diafragmática de Bochdalek (70-75%) de las cuales el 85% son izquierdas, el 13% derechas y 2% bilaterales; la localización anterior o hernia diafragmática de Morgagni (23%) y solo 2% son centrales.

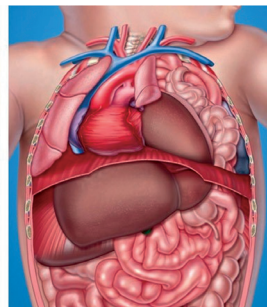
**Etiología:** varios genes y factores de riesgo han sido identificados relacionados a esta anomalía, por lo que se considera que es una condición desde el punto de vista genético, multifactorial. Además, es posible que algunos síndromes como Fryns, Cornelia de Lange y la Deleción del cromosoma 1q41-q42 puedan presentar dentro de sus hallazgos HDC, entonces podemos decir que la HDC puede presentarse de manera aislada o como parte de un síndrome. La hipoplasia pulmonar es el factor más importante que determina la sobrevida postnatal además de la hipertensión pulmonar persistente y la disfunción cardíaca. La mortalidad se estima en 30-60%.

**Prevalencia:** 2.3 por 10,000 recién nacidos. El riesgo de recurrencia generalmente es bajo para los casos aislados y se considera en un 4%.

**Seguimiento clínico:** el diagnóstico prenatal es posible en muchos casos, lo que es importante para la planificación del nacimiento y la coordinación con cirugía pediátrica, anestesia, neonatología y terapia intensiva neonatal. Si sobreviven deben ser seguidos en consulta externa por un equipo multidisciplinario.



Desarrollo normal del diafragma



Hernia diafragmática congénita

Fuente: <https://qps.chop.edu/condition/congenital-diaphragmatic-hernia-sdh>



Hernia diafragmática izquierda

Fuente: Rev Pediatr Aten Primaria vol.20 no.79 Madrid jul/sep. 2018

<sup>5</sup>. Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>18</sup>. Chandrasekharan, P. K., Rawat, M., Madappa, R., Rothstein, D. H., & Lakshminrusimha, S. (2017). Congenital Diaphragmatic hernia—a review. *Maternal health, neonatology and perinatology*, 3(1), 1-16. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [Congenital Diaphragmatic hernia – a review | SpringerLink](https://www.springerlink.com)

<sup>6</sup>. RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>



### 2. Onfalocele (exónfalos)<sup>(19,5,6,7)</sup>

**Definición y descripción:** se trata de una anomalía congénita provocada por un defecto del cierre de la pared abdominal anterior, lo que conduce a la herniación de las vísceras abdominales las cuales están cubiertas por un saco membranoso en el sitio de inserción del cordón umbilical. El tamaño del defecto y la cantidad de contenido abdominal herniado determinan el pronóstico de esta condición. El Onfalocele puede presentarse de manera aislada o como parte de algunos síndromes como el síndrome de Beckwith-Wiedemann o el síndrome de Down.

A pesar de ser un defecto musculoesquelético, las repercusiones más importantes son en el sistema digestivo.

**Etiología:** muchos genes y factores de riesgo han sido relacionados a Onfalocele por lo que cuando no es sindrómico, se considera genéticamente multifactorial; cuando el Onfalocele se presenta de manera aislada, es muy rara su recurrencia en hermanos de un afectado, en el caso de estar asociado a un síndrome genético la recurrencia la determina el tipo de herencia de cada síndrome.

**Prevalencia:** 1 en 4,000 a 1 en 7,000 recién nacidos vivos.

**Seguimiento clínico:** depende de la severidad, pero también de la presencia o no de anomalías asociadas y del manejo inicial por parte de Neonatología y Cirugía Pediátrica. Hay que tener especial cuidado cuando un Onfalocele se ha roto ya que puede causar confusión con Gastrosquisis. El diagnóstico prenatal es muy posible, lo que ayuda a organizar la atención del nacimiento en las mejores condiciones posibles para la madre y el BB.



Fuente: MINSA 2022.



Fuente: MINSA 2022.

<sup>19</sup>. Poaty, H., Pelluard, F., Diallo, M. S., Ondima, I. P. L., André, G., & Silou-Massamba, J. F. (2019). Omphalocele: a review of common genetic etiologies. *Egyptian Journal of Medical Human Genetics*, 20(1), 1-6. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://jmhg.springeropen.com/articles/10.1186/s43042-019-0040-3#citeas>

<sup>5</sup>. Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>6</sup>. RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

<sup>7</sup>. Centers for Disease Control and Prevention. (2015). Vigilancia de anomalías congénitas: atlas de algunos defectos congénitos. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: 9789243564760\_spa.pdf (who.int).

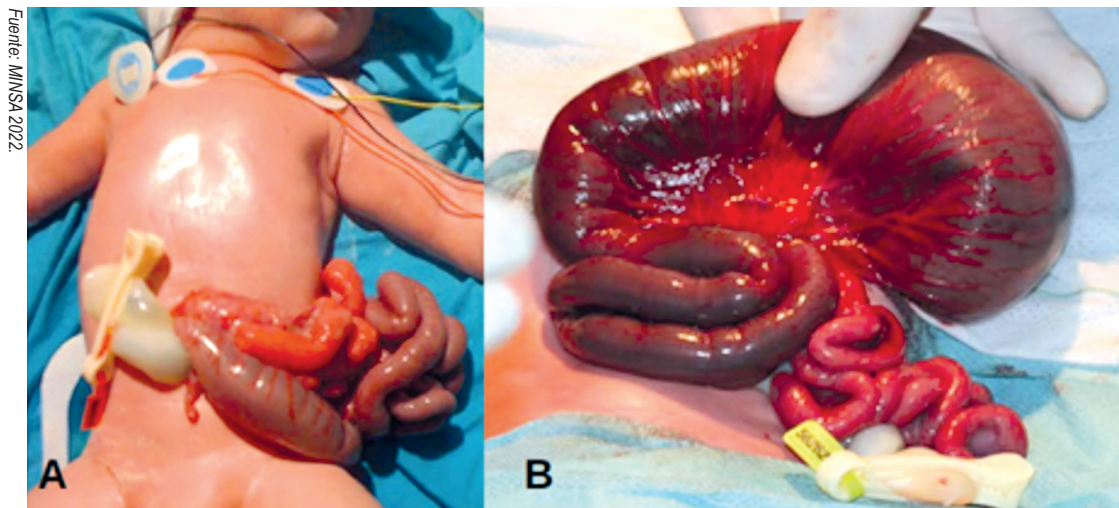
### 3. Gastrosquisis<sup>(20,5,6,7)</sup>

**Definición y descripción:** se trata de un defecto de la pared abdominal anterior que, a diferencia del Onfalocele, ocurre lateral a la inserción del cordón umbilical (siendo más frecuente al lado derecho) y el contenido intestinal no tiene membrana que lo cubra. Generalmente ocurre sin la presencia de otras anomalías.

**Etiología:** no se conocen con certeza las causas, se ha hipotetizado que se trata de un problema de tipo vascular que afecta principalmente a la pared abdominal y que las alteraciones intestinales surgen posterior a la exposición del tejido intestinal a los químicos contenidos en el líquido amniótico. Un factor de riesgo importante son las madres muy jóvenes.

**Prevalencia:** 1 de cada 3,000 a cada 5,000 recién nacidos vivos; por ser considerado genéticamente como multifactorial, en los casos aislados que son la gran mayoría, el riesgo de otro hijo en una pareja es de entre 2-6%.

**Seguimiento clínico:** depende de la severidad, pero también de la presencia o no de anomalías asociadas y del manejo inicial por parte de Neonatología y Cirugía Pediátrica.



Fuente: MINSA 2022

Fuente: MINSA 2022

<sup>20</sup> ELHassan, N. O., Young, S. G., Gokun, Y., Wan, F., & Nembhard, W. N. (2020). Trends in prevalence and spatiotemporal distribution of gastroschisis in Arkansas, 1998–2015. *Birth defects research*, 112(18), 1484-1494. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [Trends in prevalence and spatiotemporal distribution of gastroschisis in Arkansas, 1998–2015 \(nih.gov\)](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7500000/)

<sup>5</sup> Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>6</sup> RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

<sup>7</sup> Centers for Disease Control and Prevention. (2015). Vigilancia de anomalías congénitas: atlas de algunos defectos congénitos. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [9789243564760\\_spa.pdf \(who.int\)](https://www.cdc.gov/ncbddd/genetics/docs/9789243564760_spa.pdf).

#### 4. Síndrome de Prune-Belly<sup>(5,6)</sup>

**Definición y descripción:** estrictamente hablando el llamado síndrome de “abdomen en ciruela pasa” comprende megavejiga, con músculo detrusor desorganizado, criptorquidia y musculatura abdominal delgada o ausente con piel laxa suprayacente.

Las alteraciones del sistema urinario pueden estar presentes muy frecuentemente. Más del 90% de los casos son varones. La obstrucción uretral en etapas tempranas del desarrollo causa distensión vesical masiva y ascitis urinaria que conduce a un subdesarrollo de la musculatura de la pared abdominal y al fracaso del descenso testicular. La eliminación deficiente de la orina de la vejiga conduce a oligohidramnios y, dependiendo de la gravedad, hipoplasia pulmonar y secuencia de Potter, así como un efecto profundo y de por vida sobre la función renal, ureteral y de la vejiga.

**Etiología:** el síndrome de Prune-Belly es producido por mutaciones homocigotas en el gen CHRM3, se hereda de forma autosómica recesiva. La mayoría de los casos son esporádicos.

**Prevalencia:** 1 en 26,000 a 1 en 29,000.

**Seguimiento clínico:** puede haber casos muy leves con muy buen pronóstico para la vida y la función y casos muy graves con mucha morbilidad y elevada mortalidad. Deben ser valorados por Urología pediátrica, Genética y Ortopedia pediátrica en algunos casos.



Fuente: MINSU 2022.

*Foto del abdomen de un paciente con diagnóstico de Síndrome de Prune-Belly, obsérvese los pliegues de piel provocados por el pobre desarrollo de la musculatura abdominal. El paciente además presentó criptorquidia y megavejiga.*

<sup>5</sup>. Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>6</sup>. RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

### 5. Anomalías de dedos de manos y pies

#### 5.1 Polidactilia<sup>(5,21,6,7)</sup>

**Definición y descripción:** aumento en el número de dedos en manos y/o pies. La polidactilia puede ocurrir en las cuatro extremidades, en tres, en dos o solo en una y siempre se debe especificar lo siguiente: la localización del dedo o los dedos extra, en referencia a si está ubicado en manos o pies si es lado derecho o izquierdo. Otro aspecto importante es definir es si la polidactilia es:

- Preaxial: al lado del primer dedo de mano o pie.
- Postaxial: al lado del quinto dedo de mano o pie.
- Mesoaxial: lo cual es más raro, dedo extra ubicado en el centro de la mano.

Con respecto a la descripción debemos especificar si el dedo extra está completo si tiene huesos y uñas o si solamente es una pequeña masa de piel y tejido graso.

La **polidactilia aislada** es muy frecuente y solo debe de reportarse cuando la severidad implicará procedimientos e intervenciones quirúrgicas ortopédicas, si es aislada y se puede eliminar sin procedimientos mayores no se debe de reportar. Cuando forma parte de un síndrome, es decir el paciente tiene otras anomalías, debe de reportarse ya que es de ayuda al diagnóstico.

**Etiología:** pueden ser aisladas o formar parte de un patrón de anomalías múltiples y están presentes en muchos síndromes.

**Prevalencia:** 1 en 700 a 1 en 1,000 nacidos vivos.

**Seguimiento clínico:** valoraciones por Ortopedia de aquellos casos que requieran intervenciones quirúrgicas, valorar por Genética en los casos sindrómicos.



Fuente: Icatma 2018.

Polidactilia preaxial



Fuente: RENAC Argentina 2015.

Polidactilia postaxial de ambos pies

<sup>5</sup>. Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>21</sup>. Rani, M., & Kumari, P. (2017). Congenital clubfoot: a comprehensive review. *Orthop rheumatol*. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: *Congenital Clubfoot: A Comprehensive Review (researchgate.net)*

<sup>6</sup>. RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

<sup>7</sup>. Centers for Disease Control and Prevention. (2015). Vigilancia de anomalías congénitas: atlas de algunos defectos congénitos. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: 9789243564760\_spa.pdf (who.int).

### 5.2 Sindactilia<sup>(22,5,21,6)</sup>

**Definición y descripción:** se trata de la fusión total o parcial de dos o más dedos en manos o pies, en ocasiones la fusión implica los huesos de manos y/o pies y se denomina sindactilia cutánea y ósea.

De igual manera que en la polidactilia, si es aislada y leve no se debe de reportar, pero si su severidad es tal que amerita procedimientos quirúrgicos, si debe de reportarse y de igual manera cuando acompaña a síndromes. Siempre se debe de describir los dedos implicados especificando si es de manos y/o de pies y si es lado derecho, izquierdo o ambos.

**Etiología:** pueden ser aisladas o formar parte de un patrón de anomalías múltiples y están presentes en muchos síndromes.

**Prevalencia:** 1 en 2,000 a 1 en 3,000 recién nacidos vivos.

**Seguimiento clínico:** valoraciones por Ortopedia de aquellos casos que requieran intervenciones quirúrgicas, valorar por Genética en los casos sindrómicos.



Fuente: MINSA 2022.

Sindactilia total de 3<sup>er.</sup> y 4<sup>to.</sup> dedos manos bilateral

<sup>22</sup> López-Muñoz, E., & Becerra-Solano, L. E. (2018). An update on amniotic bands sequence. Arch Argent Pediatr, 116(3), 409-12. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [files\\_act\\_lopezmunoz\\_e\\_2-5pdf\\_1524856050.pdf](files_act_lopezmunoz_e_2-5pdf_1524856050.pdf) (sap.org.ar)

<sup>5</sup> Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>21</sup> Rani, M., & Kumari, P. (2017). Congenital clubfoot: a comprehensive review. Orthop rheumatol. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: Congenital Clubfoot: A Comprehensive Review (researchgate.net)

<sup>6</sup> RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

### 5.3 Oligodactilia / Mano o pie hendido<sup>(22,5,21,6,7)</sup>

**Definición y descripción:** la oligodactilia se refiere a la ausencia de uno o más dedos en manos y/o pies. La mano o pie hendido es una anomalía muy particular de manos y/o pies en la cual uno, dos o tres dedos de la parte media de la mano y/o pie están ausentes y además hay una hendidura en el centro de manos y/o pies (anteriormente esta anomalía era llamada ectrodactilia o mano de langosta, pero estos términos están en desuso). Siempre se debe de describir los dedos ausentes, especificando si es de manos y/o de pies y si es lado derecho, izquierdo o ambos.

**Etiología:** pueden ser aisladas o formar parte de un patrón de anomalías múltiples y están presentes en muchos síndromes. Existen genes específicos que al mutarse provocan manos o pies hendidos.

**Prevalencia:** 1 en 90,000 a 1 en 150,000 nacidos vivos.



Ausencia completa del quinto dedo mano derecha, además se observa braquidactilia del cuarto dedo y clinodactilia del quinto dedo de mano izquierda.

Fuente: John Wiley and Sons ©2009. Biesecker LG et al. Am. J. Med. Genet. A. 2009;149A:93-127



Mano hendida, obsérvese que además de haber ausencia del dedo medio de la mano derecha, hay una hendidura que se extiende hacia el metacarpo.

Fuente: MINSA 2019

<sup>22</sup> López-Muñoz, E., & Becerra-Solano, L. E. (2018). An update on amniotic bands sequence. Arch Argent Pediatr, 116(3), 409-12. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [files\\_act\\_lopezmunoz\\_e\\_2-5pdf\\_1524856050.pdf](https://files.act.lopezmunoz_e_2-5pdf_1524856050.pdf) (sap.org.ar)

<sup>5</sup> Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>21</sup> Rani, M., & Kumari, P. (2017). Congenital clubfoot: a comprehensive review. Orthop rheumatol. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: Congenital Clubfoot: A Comprehensive Review (researchgate.net)

<sup>6</sup> RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

<sup>7</sup> Centers for Disease Control and Prevention. (2015). Vigilancia de anomalías congénitas: atlas de algunos defectos congénitos. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: 9789243564760\_spa.pdf (who.int).

### 5.4 Braquidactilia<sup>(22,5,21,6)</sup>

**Definición y descripción:** se refiere a dedos de menor tamaño, dedos acortados. La braquidactilia tiene mucha variabilidad clínica y existe una clasificación de las braquidactilias (Tipo A: A1, A2, A3 y A4), Tipo B, Tipo C, Tipo D y Tipo E). De igual manera pueden ser aisladas o ser parte de un síndrome genético.

Siempre se debe de describir los dedos implicados especificando si es de manos y/o de pies y si es lado derecho, izquierdo o ambos. Para la adecuada clasificación de las braquidactilias es indispensable tener radiografía.

**Etiología:** muchos casos son aislados, pero en otros casos hay influencia directa de mutaciones genética, por ello en cada caso es importante realizar la clasificación.

**Tabla 5. Clasificación de la Braquidactilia**

Nombre	Sinónimo
<b>Braquidactilia tipo A</b>	
<b>Braquidactilia tipo A1 (BDA1)</b>	<b>Braquidactilia tipo Farabee.</b>
<b>Braquidactilia tipo A2 (BDA2)</b>	<b>Braquidactilia tipo Mohr-Wriedt.</b>
<b>Braquidactilia tipo A3 (BDA3)</b>	<b>Braquimesofalangia V / Braquidactilia-Clinodactilia.</b>
<b>Braquidactilia tipo A4 (BDA4)</b>	<b>Braquimesofalangia II y V / Braquidactilia tipo Temtamy.</b>
<b>Braquidactilia tipo A5 (BDA5)</b>	<b>Ausencia de falanges media de los dedos 2-5 con displasia de uñas.</b>
<b>Braquidactilia tipo B</b>	
<b>Braquidactilia tipo C</b>	<b>Braquidactilia con hiperfalangismo / Braquidactilia tipo Haws.</b>
<b>Braquidactilia tipo D</b>	<b>Muñón del pulgar.</b>
<b>Braquidactilia tipo E</b>	
<b>Braquidactilia Sugarman</b>	<b>Braquidactilia con acortamiento principal de la falange proximal.</b>
<b>Deformidad de Kirner</b>	<b>Distelefalangia</b>

Fuente: Samia A Temtamy, Mona S Aglan. Brachydactyly. Orphanet Journal of Rare Diseases. 3, 15. 2008. doi:10.1186/1750-1172-3-15.

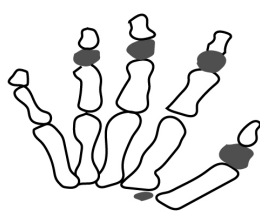
<sup>22</sup> López-Muñoz, E., & Becerra-Solano, L. E. (2018). An update on amniotic bands sequence. Arch Argent Pediatr, 116(3), 409-12. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [files\\_act\\_lopezmunoz\\_e\\_2-5pdf\\_1524856050.pdf](files_act_lopezmunoz_e_2-5pdf_1524856050.pdf) (sap.org.ar)

<sup>5</sup> Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

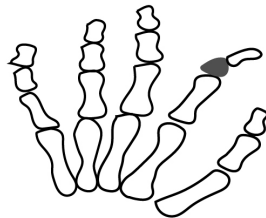
<sup>21</sup> Rani, M., & Kumari, P. (2017). Congenital clubfoot: a comprehensive review. Orthop rheumatol. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: Congenital Clubfoot: A Comprehensive Review (researchgate.net)

<sup>6</sup> RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

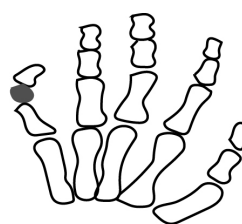
## III. Tipos de anomalías



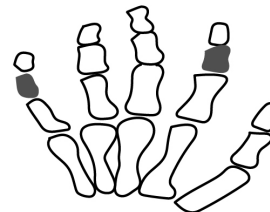
A1



A2



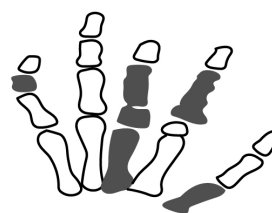
A3



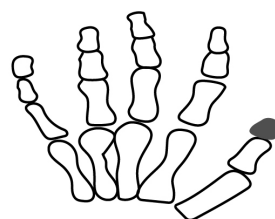
A4



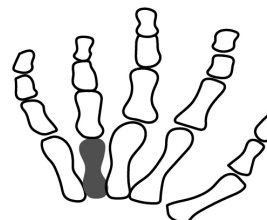
B



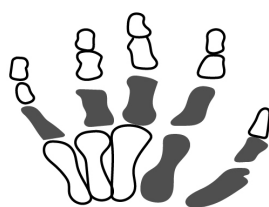
C



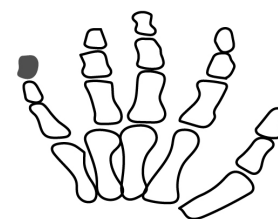
D



E



Sugarmann Type

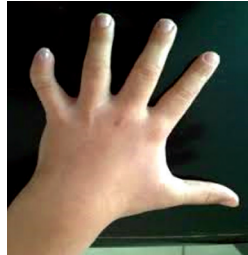


Kirner deformity



### 5.5 Clinodactilia<sup>(22,5,21,6)</sup>

**Definición y descripción:** se refiere a un dedo que está lateralmente encorvado. Generalmente se observa en el V dedo de las manos, pero puede ocurrir en cualquier dedo de manos o pies y en cualquier dirección.



Clinodactilia V dedo mano Izquierda

Fuente: Wikipedia, Clinodactilia Genética y fisioterapia.



Clinodactilia III, IV y V dedo pie derecho

Fuente: Traumatología Infantil Canarias 2019

### 5.6 Camptodactilia<sup>(23,5,21,6)</sup>

**Definición y descripción:** se refiere a dedos que no pueden ser extendidos hasta los 180° ni en forma pasiva ni en forma activa.



Camptodactilia de 4to y 5to dedos de ambas manos.

Fuente: Elements of Morphology, National HumanGenome Research Institute, 2018

### 5.7 Formas combinadas

Un aspecto importante es que en ocasiones se puede encontrar alteraciones de dedos de manos y/o pies combinados, así podemos encontrar:

- Braquisindactilia o sinbraquidactilia: combinación de dedos acortados con la presencia además de sindactilia.
- Polisindactilia o sinpolidactilia: Presencia de dedos extra pero que además presentan sindactilia.
- Oligosindactilia: ausencia de uno o más dedos con la presencia de sindactilia en los dedos presentes.

<sup>22</sup> López-Muñoz, E., & Becerra-Solano, L. E. (2018). An update on amniotic bands sequence. *Arch Argent Pediatr*, 116(3), 409-12. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [files\\_act\\_lopezmunoz\\_e\\_2-5pdf\\_1524856050.pdf](files_act_lopezmunoz_e_2-5pdf_1524856050.pdf) (sap.org.ar)

<sup>23</sup> Hall, J. G., Kimber, E., & Dieterich, K. (2019, September). Classification of arthrogryposis. In *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics* (Vol. 181, No. 3, pp. 300-303). Hoboken, USA: John Wiley & Sons, Inc. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: *Classification of arthrogryposis* (ern-ithaca.eu)

<sup>5</sup> Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>21</sup> Rani, M., & Kumari, P. (2017). Congenital clubfoot: a comprehensive review. *Orthop rheumatol*. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: *Congenital Clubfoot: A Comprehensive Review* (researchgate.net)

<sup>6</sup> RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

### 6. Defectos de reducción de miembros<sup>(22,5,6,7)</sup>

**Definición y descripción:** en este acápite se incluyen todos aquellos defectos musculoesqueléticos que involucran la reducción de los miembros, es decir acortamientos de miembros que van desde la ausencia completa de una extremidad a ausencias o hipoplasias de partes de ellas. No se incluye aquí las Displasias Esqueléticas.

No se deben de utilizar los términos: meromelia e hipomelia. Para una adecuada clasificación y codificación de estas anomalías el siguiente cuadro es de mucha utilidad (ver la siguiente tabla 6):

**Tabla 6. Clasificación y descripción de los defectos de reducción de miembros**

Eje de la extremidad	Segmento afectado	Involucramiento o severidad
Ausencia completa	Todos los segmentos	Amelia o ausencia completa de la extremidad
Transverso	Terminal	Ausencia de segmentos terminales de la extremidad, por ejemplo: ausencia parcial o total de la mano con el resto de las estructuras normales o casi normales.
	Intercalar	Ausencia o hipoplasia severa de partes de la extremidad con segmento terminal normal o casi normal, por ejemplo, hipoplasia femoral.
Longitudinal	Preaxial	La alteración está en el lado radial (antebrazo) o tibial (pierna) o en el primer dedo de pie o mano.
	Axial	Solo aplica para manos o pies. Implica afectación del tercer dedo (con o sin afectación del segundo y/o el cuarto), incluye mano o pie hendido o la mano o pie hendido con un solo dedo.
	Postaxial	Afectación de quinto dedo de mano o pie con o sin afectación del cuarto dedo de mano o pie.
Mixto	Variables	Cualquier combinación de transverso con longitudinal.

Fuente: Birth Defect Atlas [www.eclimc.org](http://www.eclimc.org)

<sup>22</sup> López-Muñoz, E., & Becerra-Solano, L. E. (2018). An update on amniotic bands sequence. *Arch Argent Pediatr*, 116(3), 409-12. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [files\\_act\\_lopezmunoz\\_e\\_2-5pdf\\_1524856050.pdf](https://files.act.lopezmunoz_e_2-5pdf_1524856050.pdf) (sap.org.ar)

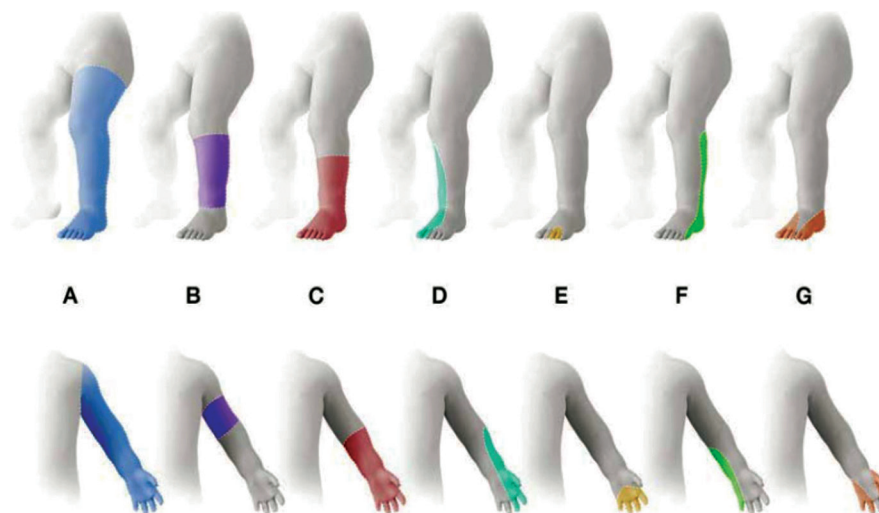
<sup>5</sup> Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>6</sup> RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

<sup>7</sup> Centers for Disease Control and Prevention. (2015). Vigilancia de anomalías congénitas: atlas de algunos defectos congénitos. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: 9789243564760\_spa.pdf (who.int).

Eje de reducción				
Transverso		Longitudinal		
Terminal	Intercalar	Preaxial	Meso axial o Axial	Postaxial

Birth Defect Atlas ([www.eclamc.org](http://www.eclamc.org))



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

A: ausencia completa (amelia).

B: defecto intercalar (observe que el defecto ocurre entre la estructura proximal y la distal).

C: defecto transverso terminal, ausencia de toda la extremidad distal desde un punto de la misma.

D: defecto longitudinal preaxial, obsérvese que la afectación es al lado del primer dedo.

E: defecto longitudinal central, obsérvese que la afectación involucra al dedo medio de mano o pie.

F: defecto longitudinal postaxial, obsérvese que la afectación es al lado del quinto dedo.

G: defecto longitudinal pre y post axial, obsérvese que solo se conserva los dedos del centro.

**Etiología:** se presentan formas aisladas muy probablemente secundarias a alteraciones vasculares embrio-fetales y formas relacionadas a anomalías múltiples o a síndromes genéticos o cromosómicos, así como teratógenos.

**Prevalencia:** 6.4 por cada 10,000 nacidos vivos.

**Seguimiento clínico:** en los casos aislados seguimiento por Ortopedia es importante, en los casos con otras anomalías se debe asegurar seguimiento por las especialidades que se requieran.

### 6.1 Amelia<sup>(22,5,6,7)</sup>

**Definición y descripción:** ausencia completa de una o más extremidades, se recomienda tomar radiografías para demostrar la severidad de la alteración y para conocer mejor la situación de cara a tratar o no tratar. Puede estar asociada a otros defectos musculoesqueléticos, gastrointestinales, algunos genitourinarios, hendiduras orofaciales, defectos cardíacos septales y anencefalia. Aunque muy raro puede asociarse a algunos síndromes genéticos (Roberts) o relacionado a embriopatía por Talidomida.

Asegúrese de que todos los segmentos de la extremidad estén ausentes, si algún segmento está presente, no se considera Amelia. Describa si la ausencia de la extremidad es izquierda, derecha o bilateral.

### 6.2 Defecto transversal terminal<sup>(22,5,6,7)</sup>

**Definición y descripción:** es una alteración en la cual el miembro para ser haber sido amputado, el nivel es variable y puede involucrar desde el brazo o muslo, pasando por el antebrazo o pierna o involucrar solamente la mano o pie o partes de estos segmentos.

Se debe de describir la localización de la ausencia, es decir, podemos decir: “defecto transversal terminal que involucra la extremidad superior derecha y que involucra a los dos tercios distales de brazo, al antebrazo y la mano”, esto implica que los segmentos proximales están presentes. Se recomienda realizar radiografías que permitan definir mejor el alcance de la anomalía.

### 6.3 Defecto transversal intercalar<sup>(22,5,6,7)</sup>

**Definición y descripción:** se refiere a una alteración en la cual el segmento terminal es normal o casi normal, por ejemplo, la hipoplasia femoral que se traduce clínicamente como un muslo acortado con pierna y pie normales o casi normales.

Puede ser uni o bilateral y se debe especificar si es derecha o izquierda.

<sup>22</sup> López-Muñoz, E., & Becerra-Solano, L. E. (2018). An update on amniotic bands sequence. *Arch Argent Pediatr*, 116(3), 409-12. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [files\\_act\\_lopezmunoz\\_e\\_2-5pdf\\_1524856050.pdf](files_act_lopezmunoz_e_2-5pdf_1524856050.pdf) (sap.org.ar)

<sup>5</sup> Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>6</sup> RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

<sup>7</sup> Centers for Disease Control and Prevention. (2015). Vigilancia de anomalías congénitas: atlas de algunos defectos congénitos. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: 9789243564760\_spa.pdf (who.int).

### 6.4 Defecto longitudinal<sup>(22,5,6,7)</sup>

**Definición y descripción:** se refiere a la ausencia de estructuras a lo largo del eje de la extremidad sin incluir las ausencias totales. Por ejemplo, una persona puede tener ausencia de radio, pero no de cúbito o viceversa, en el primer caso (ausencia de radio) la estructura ausente está en el lado preaxial por lo que se denomina defecto longitudinal preaxial mientras en el otro caso (ausencia de cúbito) la estructura ausente está en el lado postaxial de la extremidad por lo que se denomina defecto longitudinal postaxial.

En cada caso se debe de describir la estructura ausente que puede ser en el segmento proximal, medio o distal de la extremidad.

Los defectos mesoaxiales o axiales son más raros ya que se refieren a la ausencia de estructuras mediales y esto se presenta fundamentalmente en manos y pies y se refiere a lo que antes llamábamos ectrodactilia y que ahora se conoce como mano o pie hendido que es la ausencia total o parcial de dedos de la parte media (segundo, tercero o cuarto o cualquier combinación de ellos).

### 6.5 Displasia del desarrollo de la cadera (DDC)<sup>(24,5,6)</sup>

**Definición y descripción:** este nombre se le otorga actualmente a lo que antes llamábamos Luxación Congénita de Cadera, término que está en desuso.

Se refiere a un término amplio que incluye anomalías de la anatomía articular y periarticular y sus efectos en la biomecánica, explicando la inestabilidad de la cadera, la laxitud de la cápsula articular y el crecimiento anormal del acetábulo.

Es una alteración que se presenta más frecuentemente en mujeres que en varones (6-8 veces más frecuente). Puede ser unilateral o bilateral y generalmente es aislada (etiología multifactorial) y raras veces puede estar como parte de un síndrome genético. Se recomienda la realización de la maniobra de Barlow y de Ortolani a todo recién nacido ya que es una manera sencilla y costo efectiva de detectarla tempranamente.

- La maniobra de Barlow consiste en colocar al recién nacido en decúbito supino, se doblan las rodillas en ángulo recto y se abarca el fémur con la mano, de modo que el pulgar se sitúe en la cara interna del muslo y los pulpejos de los otros cuatro dedos toquen el trocánter mayor. Haciendo entonces palanca sobre el trocánter, se separan las rodillas, llevándolas hacia el plano de la cama; esta maniobra hace entrar la cabeza en el acetábulo y se nota el resalte que la reducción produce. Al efectuar la maniobra a la inversa y reproducir la luxación, se nota el resalte de salida.

<sup>22</sup> López-Muñoz, E., & Becerra-Solano, L. E. (2018). An update on amniotic bands sequence. *Arch Argent Pediatr*, 116(3), 409-12. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [files\\_act\\_lopezmunoz\\_e\\_2-5pdf\\_1524856050.pdf](files_act_lopezmunoz_e_2-5pdf_1524856050.pdf) (sap.org.ar)

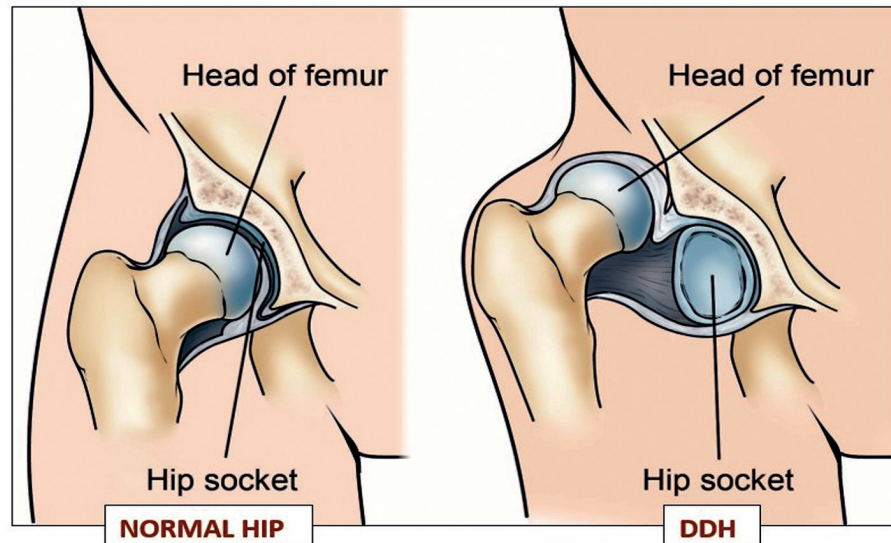
<sup>24</sup> Vasilcova, V., AlHarthi, M., AlAmri, N., Sagat, P., Bartik, P., Jawadi, A. H., & Zvonar, M. (2022). Developmental Dysplasia of the Hip: Prevalence and Correlation with Other Diagnoses in Physiotherapy Practice—A 5-Year Retrospective Review. *Children*, 9(2), 247. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.mdpi.com/2227-9067/9/2/247/pdf>

<sup>5</sup> Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>6</sup> RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

<sup>7</sup> Centers for Disease Control and Prevention. (2015). Vigilancia de anomalías congénitas: atlas de algunos defectos congénitos. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [9789243564760\\_spa.pdf](9789243564760_spa.pdf) (who.int).

- La maniobra de Ortolani, consiste con ambas caderas en flexión y abducción de 90°, si la cadera está luxada, la abducción está limitada y es la presión de los dedos sobre el trocánter, forzando suavemente la abducción, la que reducirá la cadera que al soltarla vuelve a luxarse. Es muy importante la valoración en conjunto con Ortopedia, así como la realización de ultrasonido.



Fuente: Boston Medical Center: Displasia del desarrollo de la cadera.

### 6.6 Pie equinovaro (talipes equinovaro)<sup>(5,21,6,7)</sup>

**Definición y descripción:** es la forma más frecuente de un grupo de alteraciones del pie, que puede ser uni o bilateral. Como su nombre lo indica es una combinación de posición de equino y varo (flexión del pie a nivel plantar y el eje tiende a seguir al de la pierna más la planta del pie mira hacia la línea media, el borde interno del talón se eleva y el externo descende).

Existen otras anomalías combinadas como: talipes equinovalgo, talipes calcáneo-varus o calcáneo-valgo, pero también pueden existir anomalías simples como talipes equino, talipes calcáneo, talipes varo, talipes valgo, talipes cavo.

Su incidencia se considera es de 1-2 por cada 1,000 nacidos vivos y puede presentarse de manera aislada o formando parte de un síndrome o ser uni o bilateral.

Desde que el método Ponsetti se ha implementado de manera generalizada para su tratamiento, la mejoría de los pacientes ha sido extraordinaria, por lo que debe de valorarse en conjunto con Ortopedia y referirlo para su atención. Generalmente los niños con Mielomeningocele tienen pie equino varus y de igual manera deben ser tratados con el método Ponsetti o ser valorados por Ortopedia pediátrica.

<sup>5</sup>. Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>21</sup>. Rani, M., & Kumari, P. (2017). Congenital clubfoot: a comprehensive review. *Orthop rheumatol*. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: *Congenital Clubfoot: A Comprehensive Review (researchgate.net)*

<sup>6</sup>. RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

<sup>7</sup>. Centers for Disease Control and Prevention. (2015). Vigilancia de anomalías congénitas: atlas de algunos defectos congénitos. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: 9789243564760\_spa.pdf (who.int).



Diferentes tipos de Talipes, el más frecuente de todos es el Talipes Equinovaro.

### 6.7 Artrogriposis<sup>(23,5,6)</sup>

**Definición y descripción:** este término hace referencia a la presencia de contracturas congénitas múltiples (2 o más). Es un amplio grupo de desórdenes, pero se considera más un signo que un diagnóstico. Tienen como denominador común la disminución de los movimientos fetales en útero.

**Etiología:** se considera que Artrogriposis puede estar presente en unas 400 condiciones, ya sea de manera aislada (solo Artrogriposis) o formando parte de un síndrome o grupo de anomalías congénitas. Muchos genes se ha demostrado que están involucrados en esta anomalía.

**Prevalencia:** 1 en 3,000 nacidos vivos.

**Seguimiento clínico:** siempre es importante la valoración en conjunto con Ortopedia Pediátrica y la referencia a Genética sobre todo aquellos casos con involucramiento de otros órganos o sistemas o aquellos en los cuales el fenotipo facial oriente a una condición sindrómica. El manejo posterior por Medicina Física y Fisioterapia es fundamental y en aquellos casos con Artrogriposis Distal la mejoría es notable con el tiempo.

<sup>23</sup> Hall, J. G., Kimber, E., & Dieterich, K. (2019, September). Classification of arthrogriposis. In *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics* (Vol. 181, No. 3, pp. 300-303). Hoboken, USA: John Wiley & Sons, Inc. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [Classification of arthrogriposis \(ern-ithaca.eu\)](https://www.ern-ithaca.eu)

<sup>5</sup> Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>6</sup> RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>.

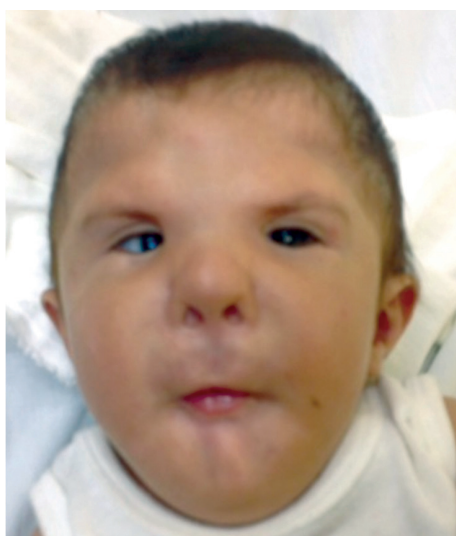
## III. Tipos de anomalías



Fuente: MINSA 2018



Fuente: MINSA 2018



Fuente: MINSA 2018



Fuente: MINSA 2018

*Pacientes con diversas formas y severidades de Artrogriposis*



### I. Anomalías genitourinarias

#### 1. Hipospadias<sup>(25,5,26,6,27)</sup>

**Definición y descripción:** es una anomalía congénita de los genitales externos masculinos, que consiste en el desarrollo anormal del pliegue uretral y del prepucio ventral del pene que provoca una posición anormal de la apertura uretral.

El meato uretral externo puede presentar varios grados de mala posición y puede encontrarse con curvatura peneana asociada. Según la severidad, las personas podrían experimentar problemas psicológicos y dificultades físicas con el proceso miccional y/o sexual.

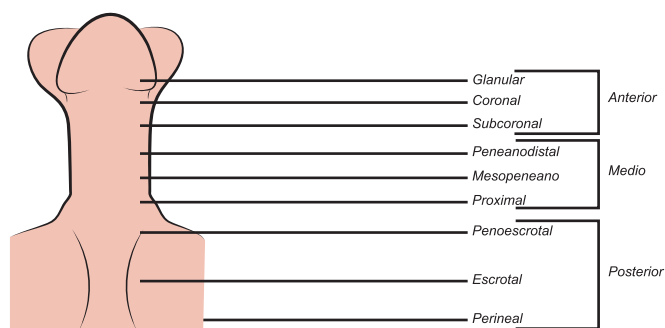
Clasificación:

1. Hipospadias distal o anterior: cualquier apertura situada en el glande o la porción distal del cuerpo del pene, fuera de la localización normal.
2. Hipospadias intermedia o media: localizada en la parte media o proximal del cuerpo del pene.
3. Hipospadias proximal o posterior: penoescrotal, escrotal o perineal.

Siempre se debe de definir la localización de la apertura y con ayuda de la imagen ubicarla, además siempre se debe de buscar otras anomalías congénitas que pudieran estar asociadas.

**Etiología:** se considera un desorden complejo con factores genéticos y ambientales involucrados en su etiopatogenia. Puede presentarse de manera aislada o como parte de una condición sindrómica cromosómica o monogénica.

**Prevalencia:** se considera que se presenta en 1 de cada 200 recién nacidos varones.



Diferentes sitios de apertura uretral

Fuente: RENAC, Argentina 2015

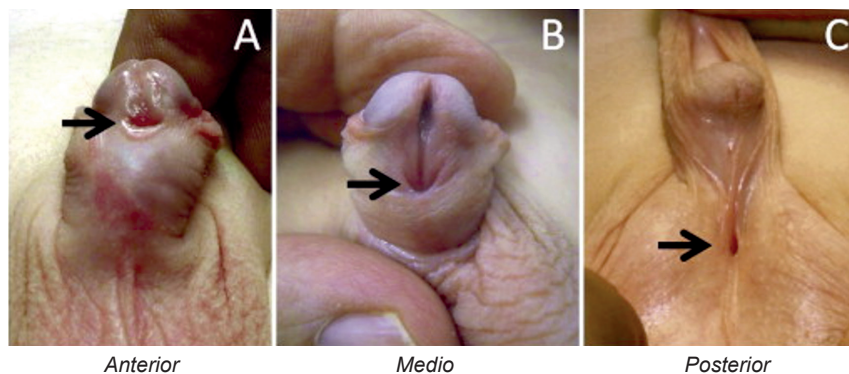
<sup>25</sup> Shambharkar, S. B., Borate, S., & Gangane, S. (2018). A human cadaveric study on incidence and morphology of anatomical variations of kidney and ureter with emphasis on its embryological, genetic and clinical significance. *Int J Anat Res*, 6(4.2), 5892-10. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: C:\Users\Ravindrakumar\Desktop\ (semanticscholar.org)

<sup>5</sup> Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>26</sup> Kohno, M., Ogawa, T., Kojima, Y., Sakoda, A., Johnin, K., Sugita, Y., ... & Kubota, M. (2020). Pediatric congenital hydronephrosis (ureteropelvic junction obstruction): Medical management guide. *International Journal of Urology*, 27(5), 369-376. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1111/iju.14207>

<sup>6</sup> RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

<sup>27</sup> Chang, J., Wang, S., & Zheng, Z. (2020). Etiology of Hypospadias: A Comparative Review of Genetic Factors and Developmental Processes between Human and Animal Models. *Research and reports in urology*, 12, 673. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: RRU\_A\_276141 673..686 (nih.gov).



**Seguimiento clínico:** se recomienda valoración y seguimiento por urología pediátrica y valoración por genética de aquellos casos en los que se considere la posibilidad de un trastorno de la diferenciación sexual o una hipospadias sindrómica. Algunos casos requerirán la realización de cariotipo lo cual queda a criterio del especialista en genética.

### 2. Epispadias<sup>(25,5,26,6,27)</sup>

**Definición y descripción:** se define como la apertura anómala del meato urinario en el dorso del pene en varones. Puede ser una anomalía única o ser parte de un complejo que incluye situaciones clínicas muy graves como extrofia vesical o extrofia de cloaca.

**Etiología:** no se conoce causa específica de la Epispadias aislada. Se ha considerado que las anomalías de la membrana cloacal podrían ser las responsables de su aparición.

**Prevalencia:** 1 en 10,000 a 1 en 50,000 varones nacidos vivos.

**Seguimiento clínico:** valoración y seguimiento por Urología pediátrica.

### 3. Complejo epispadias – Extrofia vesical<sup>(25,5,26,6,27)</sup>

**Definición y descripción:** el complejo de extrofia vesical y epispadias (BEEC) es un defecto de la línea media anterior con una expresión variable que afecta a la pared abdominal infraumbilical, incluida la pelvis, las vías urinarias y los genitales externos.

BEEC, es uno de los defectos congénitos urológicos más graves debido a su profundo impacto en la continencia, la función sexual y la morbilidad debido al efecto de las infecciones crónicas y recurrentes en la función renal.

**Etiología:** en el desarrollo normal, la membrana cloacal separa temporalmente la cloaca (parte final del intestino) en regiones urogenital y anal. La membrana cloacal se rompe después de fusionarse con una estructura conocida como tabique urogenital, que está compuesto por el tejido que formará los músculos abdominales (mesoderma).

<sup>25</sup> Shambharkar, S. B., Borate, S., & Gangane, S. (2018). A human cadaveric study on incidence and morphology of anatomical variations of kidney and ureter with emphasis on its embryological, genetic and clinical significance. *Int J Anat Res*, 6(4.2), 5892-10. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: C:\Users\Ravindrakumar\Desktop\ (semanticscholar.org)

<sup>5</sup> Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>26</sup> Kohno, M., Ogawa, T., Kojima, Y., Sakoda, A., Johnin, K., Sugita, Y., ... & Kubota, M. (2020). Pediatric congenital hydronephrosis (ureteropelvic junction obstruction): Medical management guide. *International Journal of Urology*, 27(5), 369-376. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1111/iju.14207>

<sup>6</sup> RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

<sup>27</sup> Chang, J., Wang, S., & Zheng, Z. (2020). Etiology of Hypospadias: A Comparative Review of Genetic Factors and Developmental Processes between Human and Animal Models. *Research and reports in urology*, 12, 673. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: RRU\_A\_276141 673..686 (nih.gov).

Si la membrana cloacal no se fusiona correctamente con el tabique urogenital, no se forma el mesodermo en consecuencia, no se forman los músculos abdominales. El momento exacto de la ruptura determina si el niño nace con epispadias aislado, extrofia vesical clásica o extrofia cloacal.

Según la gravedad, el BEEC puede afectar el sistema urinario, el sistema musculoesquelético, la pelvis, el suelo pélvico, la pared abdominal, los genitales y, a veces, la columna vertebral y el ano.

**Prevalencia:** 1 de cada 30,000 a 40,000 nacidos vivos con una proporción hombre-mujer de 2.3:1.

**Seguimiento clínico:** en dependencia de la severidad se requiere la valoración y seguimiento por las especialidades de Urología y Ortopedia además de neonatólogo, pediatra y genética.



Fuente: MINSA 2022.

#### 4. Falta de descenso testicular / criptorquidia<sup>(25,5,26,6,27)</sup>

**Definición y descripción:** es la ausencia de al menos uno de los testículos en el escroto. Puede ser unilateral (85% de los casos, más frecuente el derecho, ya que es el último en descender) o bilateral. El descenso testicular se puede completar durante los seis primeros meses en los nacidos a término y se puede retrasar hasta los 12 meses en los prematuros.

La criptorquidia, o ausencia del descenso testicular, es una anomalía congénita humana común con una etiología multifactorial que probablemente refleja la participación de factores endocrinos, ambientales y hereditarios. Puede ocasionar infertilidad y aumenta el riesgo de tumores testiculares.

El descenso testicular desde el abdomen hasta el escroto ocurre en 2 fases distintas: la fase transabdominal y la fase inguinoescrotal. Puede ser uni o bilateral y este aspecto es importante para tener una idea del pronóstico.

<sup>25</sup> Shambharkar, S. B., Borate, S., & Gangane, S. (2018). A human cadaveric study on incidence and morphology of anatomical variations of kidney and ureter with emphasis on its embryological, genetic and clinical significance. *Int J Anat Res*, 6(4.2), 5892-10. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: C:\Users\Ravindrakumar\Desktop\ (semanticscholar.org)

<sup>5</sup> Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>26</sup> Kohno, M., Ogawa, T., Kojima, Y., Sakoda, A., Johnin, K., Sugita, Y., ... & Kubota, M. (2020). Pediatric congenital hydronephrosis (ureteropelvic junction obstruction): Medical management guide. *International Journal of Urology*, 27(5), 369-376. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1111/iju.14207>

<sup>6</sup> RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

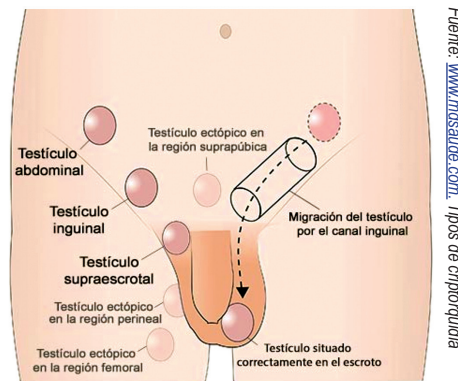
<sup>27</sup> Chang, J., Wang, S., & Zheng, Z. (2020). Etiology of Hypospadias: A Comparative Review of Genetic Factors and Developmental Processes between Human and Animal Models. *Research and reports in urology*, 12, 673. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: RRU\_A\_276141 673..686 (nih.gov).

**Etiología:** anomalías en el eje hipotálamo-hipófisis-gónada es uno de los factores más involucrados en su generación. Desde el punto de vista genético se considera una anomalía multifactorial (factores genéticos y factores ambientales). El bajo peso al nacer se considera el principal factor de riesgo. Además de muchos otros factores como madre diabética, fumado en el embarazo, obesidad materna, pesticidas, entre otros.

**Prevalencia:** es la anomalía congénita más frecuente que afecta a los genitales externos en el varón, observándose en un 3-9% de los varones nacidos a término y en más del 30% de los nacidos pretérmino.

**Seguimiento clínico:** se considera que, en manos expertas, un 70% de los testículos criptorquídicos pueden ser palpados por el examinador no requiriéndose estudios adicionales. En el 30% restante, el reto es saber si están presentes o ausentes y determinar su viabilidad.

El Ultrasonido (US) tiene una sensibilidad de 45% y una especificidad de 78%. Los estudios de tomografía y resonancia magnética no siempre son concluyentes. El cariotipo en sangre periférica puede ser solicitado en los casos bilaterales sobre todo asociados a micropene. Las valoraciones por Urología y Endocrinología pediátrica son importantes de solicitar. La cirugía es recomendada entre los 6 y los 18 meses de vida.



### 5. Genitales ambíguos<sup>(28,5,26,6,27,7)</sup>

**Definición y descripción:** conjunto de alteraciones anatómicas que provocan que al momento del nacimiento sea difícil establecer el sexo del recién nacido, ya sea porque es una niña que fenotípicamente parece varón o porque parece un niño que está feminizado respecto a la apariencia de sus genitales externos.

<sup>28</sup> Ogilvy-Stuart, A. L., & Brain, C. E. (2004). Early assessment of ambiguous genitalia. *Archives of disease in childhood*, 89(5), 401-407. Recuperado el 11 de octubre 2022. Disponible en: [401.full.pdf\(bmj.com\)](http://401.full.pdf(bmj.com))

<sup>5</sup> Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>26</sup> Kohno, M., Ogawa, T., Kojima, Y., Sakoda, A., Johnin, K., Sugita, Y., ... & Kubota, M. (2020). Pediatric congenital hydronephrosis (ureteropelvic junction obstruction): Medical management guide. *International Journal of Urology*, 27(5), 369-376. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1111/iju.14207>

<sup>6</sup> RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

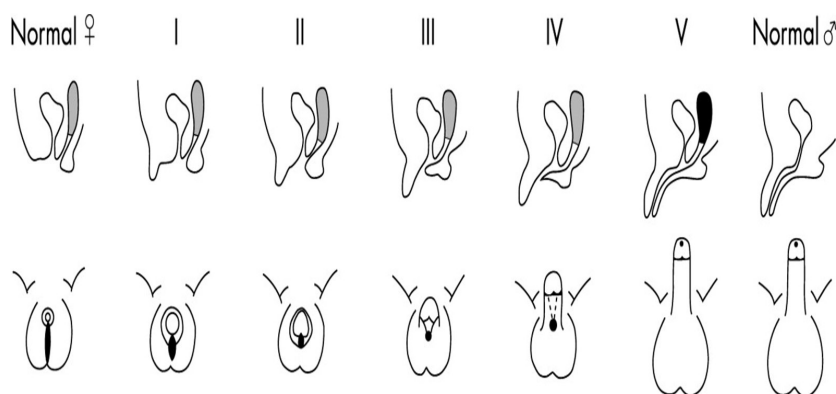
<sup>27</sup> Chang, J., Wang, S., & Zheng, Z. (2020). Etiology of Hypospadias: A Comparative Review of Genetic Factors and Developmental Processes between Human and Animal Models. *Research and reports in urology*, 12, 673. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [RRU\\_A\\_276141 673.686 \(nih.gov\)](https://doi.org/10.1155/2020/673)

<sup>7</sup> Centers for Disease Control and Prevention. (2015). Vigilancia de anomalías congénitas: atlas de algunos defectos congénitos. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [9789243564760\\_spa.pdf \(who.int\)](https://www.cdc.gov/nchs/data/dds/9789243564760_spa.pdf)

Es importante considerar lo siguiente:

- Ubicación del meato urinario (en ocasiones pueden ser hipospadias severas en recién nacidos masculinos).
- Presencia o no de orificio o introito vaginal.
- Características de los pliegues labio-escrotales y grado de fusión, pigmentación y rugosidad.
- Presencia de gónadas palpables o ausencia de estas.
- Consignar el grado de severidad según la escala de Prader (ver figura).

La palpación de gónadas en un recién nacido de apariencia masculina con criptorquidia bilateral, puede ser dificultosa, por lo que se recomienda valorar con cirujano pediatra o urólogo, la palpación de gónadas bilaterales es requisito para considerar a un recién nacido como masculino hasta que no se demuestre lo contrario. En la medida de lo posible se recomienda realizar estudios para visualizar genitales internos y reportar los hallazgos.



Escala para clasificar la severidad de la ambigüedad genital, a la izquierda el fenotipo femenino normal y a la derecha el fenotipo masculino normal (Prader).

Fuente: Sociedad Española de endocrinología  
Pedriátrica.

**Etiología:** la diferenciación sexual ha sido muy estudiada y se conocen tres etapas bien definidas:

- Establecimiento del sexo cromosómico (XX o XY en el momento de la fecundación)
- Establecimiento del sexo gonadal (testículos u ovario)
- Establecimiento del sexo fenotípico (órganos internos y genitales externos)

En cualquiera de las tres etapas pueden ocurrir alteraciones que generen la presencia de las anomalías de la diferenciación sexual (ADS) o desarrollo sexual diferente (DSD) en los recién nacidos. Este proceso es regulado genéticamente provocando estas alteraciones. Por otro lado, existen factores externos como la producción de hormonas suprarrenales que influyen en el

desarrollo de los genitales, lo que convierte este proceso en algo muy complejo. De igual forma, las anomalías en la diferenciación sexual pueden presentarse de manera aislada (la mayoría de las veces) o como parte de un síndrome genético, lo cual debe de ser evaluado en cada niño o niña que nazca con genitales ambiguos.

**Prevalencia:** es menos de 1 por cada 2000 nacidos vivos por lo que se clasifica dentro de las enfermedades raras.

**Seguimiento clínico:** ante el nacimiento de un (a) recién nacido (a) con ADS/DSD es importante tener en cuenta siempre la posibilidad de que sea una Hiperplasia Suprarrenal Congénita, que es la alteración que más frecuentemente se asocia a dicha anomalía y pensar en la posibilidad de que sea una variedad perdedora de sal, lo que conlleva un riesgo incrementado de muerte. Debe solicitarse valoraciones por Endocrinología y Genética.

De ser posible se debe dosificar 17-hidroxi progesterona y hacer estudio de sodio y potasio el cual deberá repetirse al mes.

### 6. Anomalías congénitas de los riñones y el tracto urinario (CAKUT)<sup>(25,5,6)</sup>

**Definición y descripción:** bajo este concepto se incluyen una serie de anomalías congénitas de los riñones y el tracto urinario que incluye:

- Agenesia renal.
- Hipoplasia renal.
- Displasia renal multiquística.
- Doble sistema colector.
- Obstrucción de la unión ureteropélica.
- Megauréter.
- Valvas uretrales posteriores.

**Agenesia Renal:** es la ausencia de uno o ambos riñones puede ser unilateral o bilateral según sea el caso. La agenesia renal bilateral, es incompatible con la vida y generalmente se detecta prenatal o postnatalmente como un síndrome de Potter.

La agenesia unilateral del riñón es compatible con una vida normal siempre y cuando el otro riñón este sano. En ocasiones sucede que hay agenesia unilateral y el otro riñón tiene displasia multiquística con muy pobre o ninguna función comportándose como síndrome de Potter.

La disminución significativa del tamaño de uno o ambos riñones es llamada Hipoplasia Renal, se define como: volumen del riñón inferior a dos desviaciones estándar del volumen renal de individuos normales de la misma edad o un volumen renal total inferior a la mitad del valor normal para la edad del paciente. El pronóstico dependerá de si la afectación es unilateral o bilateral y del grado de funcionalidad renal.

<sup>25</sup> Shambharkar, S. B., Borate, S., & Gangane, S. (2018). A human cadaveric study on incidence and morphology of anatomical variations of kidney and ureter with emphasis on its embryological, genetic and clinical significance. *Int J Anat Res*, 6(4.2), 5892-10. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: C:\Users\Ravindrakumar\Desktop\ (semanticscholar.org)

<sup>5</sup> Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>6</sup> RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

**Displasia renal multiquistica:** a diferencia de la enfermedad poliquística renal es una condición en la cual además de quistes, es posible demostrar la presencia de tejido renal displásico distribuido entre los quistes. La afección puede ser uni o bilateral, cuando es bilateral es muy severa y generalmente incompatible con la vida. Puede ser parte de las anomalías encontradas en varios síndromes genéticos como por ejemplo en la trisomía 13, trisomía 18, síndrome de Zellweger, síndrome de Beckwith-Wiedemann, síndrome de Meckel-Gruber.

**Doble sistema colector:** se define como un riñón con dos pelvis renales separadas que no se comunican. En la duplicación completa, cada pelvis tiene un uréter asociado que se inserta de forma independiente en la vejiga.

En la duplicación incompleta, hay dos pelvis, pero comparten un único uréter (bífido) que se inserta en la vejiga, pero se bifurca en algún punto antes de llegar a las dos pelvis.

**Obstrucción de la unión uretero-piélica:** es la causa más frecuente de Hidronefrosis y por ello se abordará más adelante en lo correspondiente a ese tema.

**Megauréter:** término que se refiere a la dilatación patológica de uno o ambos uréteres, generalmente es secundario a una causa obstructiva y muchas veces asociado a Hidronefrosis.

**Valvas uretrales posteriores:** es la causa más común de obstrucción del tracto urinario inferior en varones. Su importancia radica en que es causa frecuente de Hidronefrosis detectada prenatalmente.

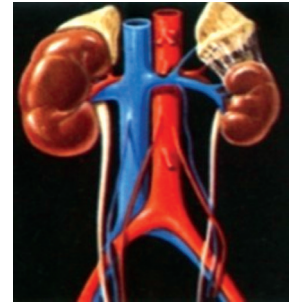
**Prevalencia:**

- Agenesia renal unilateral postnatal tiene una prevalencia de 1 en 2,000 nacidos vivos. La agenesia renal bilateral en fetos en Europa es de 1 en 8,500.
- Displasia renal multiquistica se reporta una incidencia de 1 en 3,500 personas.
- Duplicación de sistema pielocalicial en adultos es de aproximadamente 0,7% a 4%, siendo la duplicación incompleta más común que la duplicación completa.

**Etiología:** la agenesia renal es el resultado de un fallo en el desarrollo de la yema ureteral y del mesénquima metanéfrico. La agenesia renal unilateral puede estar causada por mutaciones en muchos genes (RET, BMP4, FRAS1, FREM1, UPK3A, FGF20, ITGA8. La diabetes mellitus materna o el uso de fármacos específicos durante el embarazo también pueden ocasionar agenesia renal.

La aparición de hipoplasia renal puede deberse a mutaciones en los genes asociados al desarrollo renal (HNF1B, PAX2, PBX1) y/o a múltiples factores ambientales como crecimiento intrauterino retardado, enfermedades maternas (diabetes, hipertensión), ingesta materna de fármacos (inhibidores del sistema renina-angiotensina o antiinflamatorios no esteroideos-AINEs) o tóxicos (tabaquismo y alcohol).

**Seguimiento clínico:** tanto en la agenesia renal unilateral como en la hipoplasia renal unilateral o bilateral es importante el seguimiento clínico incluso hasta la edad adulta ya que se ha observado una mayor prevalencia de proteinuria e hipertensión. Los pediatras son elementos clave en dicho seguimiento y en determinar el momento de referirlos a Nefrología.



Fuente: FEMEXER. Hipoplasia renal. 2017.

Hipoplasia renal izquierda

### 7. Quistes renales<sup>(25,26,6)</sup>

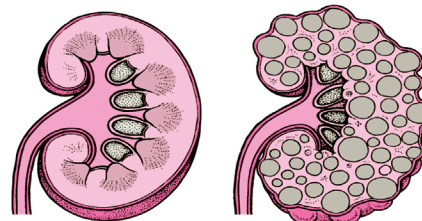
#### Definición y descripción:

Los quistes renales son cavidades llenas de líquido que se pueden formar en uno o en ambos riñones. Los riñones pueden tener un solo quiste, varios quistes o múltiples quistes. Los quistes renales simples (solitarios o múltiples) suelen tener buena evolución, es importante documentar la localización y la cantidad de quistes encontrados en los recién nacidos.

**Enfermedad renal poliquística:** es un padecimiento de etiología genética que se caracteriza por la presencia de múltiples quistes en los riñones. La mitad de los casos progresan a enfermedad renal crónica. En ciertos casos los quistes pueden estar presentes además en hígado, cerebro, corazón o vasos sanguíneos.

Se conocen dos formas:

- Una se hereda de manera autosómica dominante, generalmente se inicia entre los 30 y los 40 años, aunque excepcionalmente puede estar presente en un recién nacido, la historia de poliquistosis en uno de los padres nos daría la pauta a considerarlo como la forma autosómica dominante. En estos casos el riesgo de recurrencia sería de 50%.
- La otra forma, que se hereda de manera autosómica recesiva y puede detectarse prenatalmente o al nacimiento. La severidad de esta afectación es muy variable y en ocasiones en casos muy severos de poliquistosis renal bilateral puede presentarse el cuadro clínico de síndrome de Potter. El riesgo de recurrencia para otro hijo o hija de la pareja es de 25% por lo que es importante que la pareja reciba consejería genética.



Riñón normal

Riñón poliquístico

Fuente: MSDManuals. Enfermedad renal poliquística

<sup>25</sup> Shambharkar, S. B., Borate, S., & Gangane, S. (2018). A human cadaveric study on incidence and morphology of anatomical variations of kidney and ureter with emphasis on its embryological, genetic and clinical significance. *Int J Anat Res*, 6(4.2), 5892-10. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: C:\Users\Ravindrakumar\Desktop\ (semanticscholar.org)

<sup>26</sup> Kohno, M., Ogawa, T., Kojima, Y., Sakoda, A., Johnin, K., Sugita, Y., ... & Kubota, M. (2020). Pediatric congenital hydronephrosis (ureteropelvic junction obstruction): Medical management guide. *International Journal of Urology*, 27(5), 369-376. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1111/iju.14207>

<sup>6</sup> RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>



### 8. Hidronefrosis<sup>(25,26,6)</sup>

**Definición y descripción:** es una condición patológica en la cual la pelvis y los cálices renales se dilatan como resultado de estancamiento o reflujo de la orina. Puede ser uni o bilateral. Prenatalmente se encuentra en 1-5% de todos los embarazos de los cuales (41-88% serán transitorias o fisiológicas).

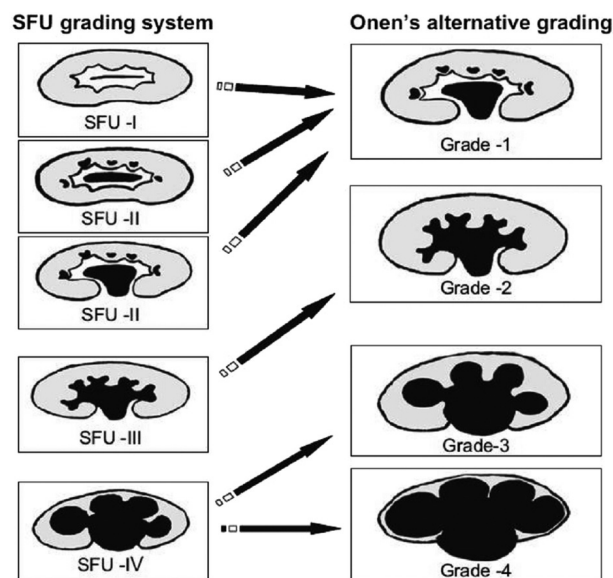
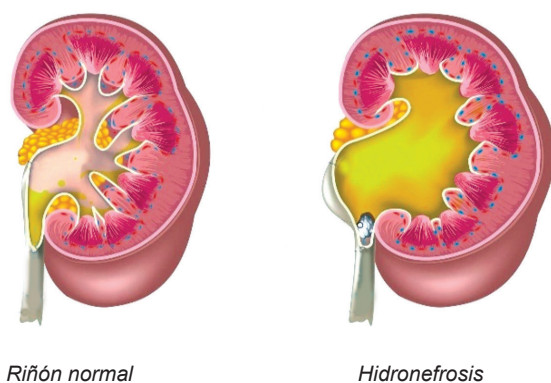
Es más frecuente en varones que en mujeres (2-3:1), es más frecuente al lado izquierdo y en segundo lugar la presentación bilateral, es rara la presentación al lado derecho. Las dilataciones de menos de 10 mm no deben reportarse ya que en su mayoría serán transitorias.

**Etiología:** la Hidronefrosis por obstrucción de la unión uretero-piélica es la causa más común con una prevalencia de 10-30%. Otras causas pueden ser: Reflujo vesico-ureteral; obstrucciones de la unión uretero-vesical y valvas uretrales posteriores.

**Prevalencia:** dependerá de la causa, la más frecuente es por obstrucción de la unión uretero-piélica (10-30%).

**Seguimiento clínico:** ante cualquier caso de hidronefrosis es importante determinar la presencia o no de una causa obstructiva. Siempre debe de manejarse en conjunto con Nefrología y Urología. Se deberá buscar otras anomalías ante la posibilidad de que no sea una alteración aislada, sino que forma parte de un síndrome genético.

Fuente: Urologos La Paz, Unidad Privada de Urología 2021.



Fuente: Sociedad Fetal de Urología 2018

Clasificación de la Sociedad Fetal de Urología (izquierda) y clasificación de Onen.

<sup>25</sup> Shambharkar, S. B., Borate, S., & Gangane, S. (2018). A human cadaveric study on incidence and morphology of anatomical variations of kidney and ureter with emphasis on its embryological, genetic and clinical significance. *Int J Anat Res*, 6(4.2), 5892-10. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: C:\Users\Ravindrakumar\Desktop\ (semanticscholar.org)

<sup>26</sup> Kohno, M., Ogawa, T., Kojima, Y., Sakoda, A., Johnin, K., Sugita, Y., ... & Kubota, M. (2020). Pediatric congenital hydronephrosis (ureteropelvic junction obstruction): Medical management guide. *International Journal of Urology*, 27(5), 369-376. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1111/iju.14207>

<sup>6</sup> RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

### 9. Síndrome de Potter<sup>(5,29,6)</sup>

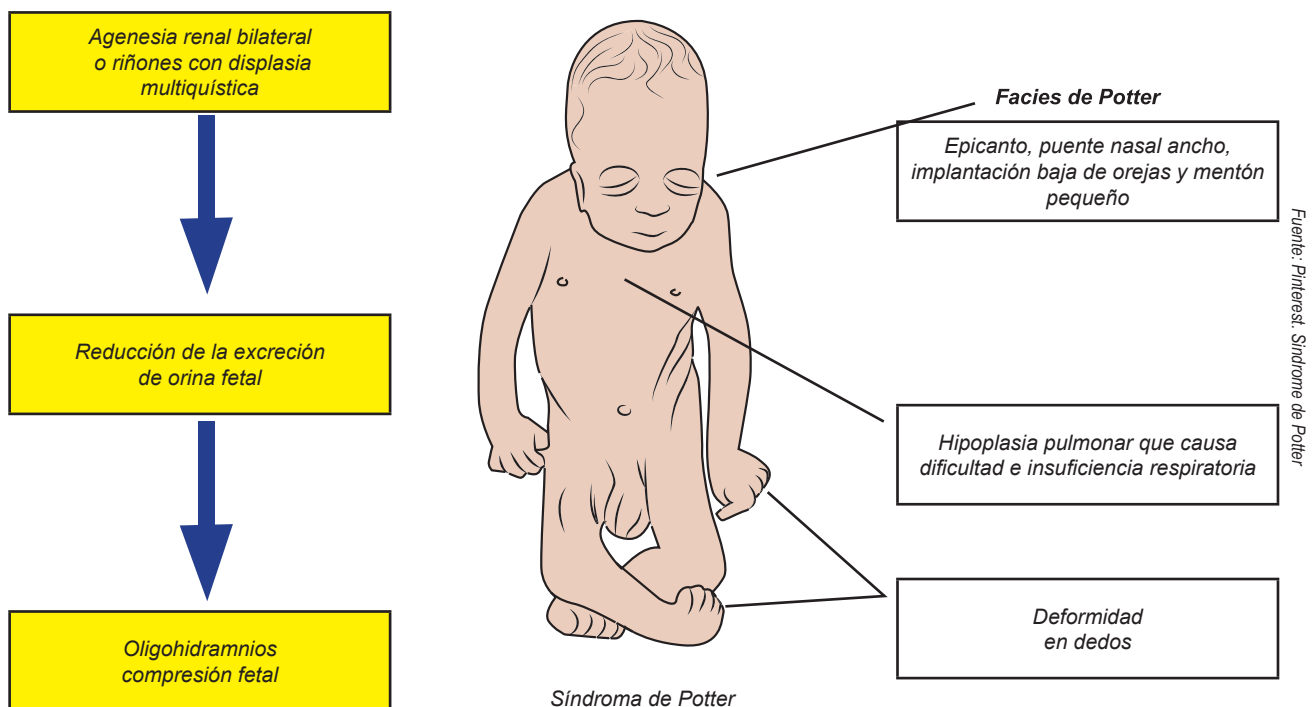
**Definición y descripción:** la agenesia renal bilateral en el útero da como resultado oligohidramnios, y se observa que los bebés afectados al nacer tienen un fenotipo facial característico conocido como “facies de Potter”. La llamada facies de Potter incluye: hipertelorismo, nariz aplanada, barbilla hundida y orejas grandes y de implantación baja con deficiencia de cartílago.

Una condición fundamental para este diagnóstico es la afectación renal bilateral que puede ser además de agenesia renal, aplasia, displasia, hipoplasia o enfermedad multiquística.

**Etiología:** dependerá de la causa que lo ha provocado la cual deberá de buscarse en cada caso.

**Prevalencia:** debido a que puede ser causado por diversas alteraciones renales bilaterales, no se cuenta con información clara acerca de su prevalencia. Algunos autores reportan prevalencia de 1 en 4,000 a 1 en 10,000 nacimientos.

**Seguimiento clínico:** todos los recién nacidos afectados mueren en útero o poco después del nacimiento.



<sup>5</sup>. Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>29</sup>. Bhandari, J., Thada, P. K., & Sergent, S. R. (2021). Potter Syndrome. In StatPearls [Internet]. StatPearls Publishing. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: Potter Syndrome - StatPearls - NCBI Bookshelf (nih.gov)

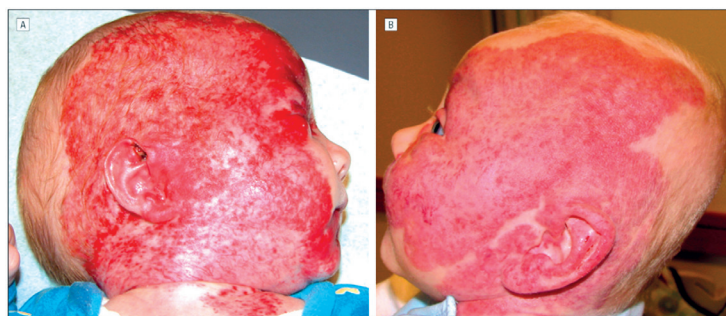
<sup>6</sup>. RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>.

### J. Anomalías congénitas de piel y faneras

#### 1. Hemangiomas<sup>(5,30,6)</sup>

**Definición y descripción:** los hemangiomas son tumores vasculares benignos con características biológicas muy específicas en la infancia que crecen a una velocidad variable; estos se pueden localizar en órganos internos o en regiones anatómicas externas como la cabeza, el cuello, el tronco y las extremidades. Generalmente son localizados, pero pueden extenderse a grandes segmentos del cuerpo, a lo que se denomina Angiomatosis. Deben registrarse aquellas que por su tamaño (mayor a 5cms) localización o compromiso clínico deban ser motivo de tratamiento médico o quirúrgico, los hemangiomas pueden ser planos o cavernosos.

**Etiología:** la causa es desconocida. Se observan en el 10 %-12% de los niños de raza blanca y en el 22 % de los prematuros por debajo de los 1000 gramos. El síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber es un síndrome de sobrecrecimiento asimétrico asociado a hemangiomas extensos y otras anomalías.



Síndrome de PHACES

Fuente: Association Of Hearing Loss With PHACES Syndrome. Archive of Dermatology/ 2010.



Hemangioma Plano

Fuente: Science Direct.com, Anomalías vasculares superficiales: 2010.



Hemangioma Cavernoso

Fuente: American Academy Of Ophthalmology, Junio 2022.

<sup>5</sup>. Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>30</sup>. Guerrero Fernández, M. I., Anissia Tirant, T., & Mir García, Y. G. (2022). Hemangiomas en población pediátrica de la provincia de Camagüey. Revista Cubana de Pediatría, 94(2). Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: Hemangiomas en población pediátrica de la provincia de Camagüey (sld.cu)

<sup>6</sup>. RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

**Tabla 7. Complicaciones de los hemangiomas en la infancia**

Ulceración	La más frecuente (5-13% de los casos). Ocurre en fase proliferativa. Más frecuente en HI labiales y perineales. Doloroso. Riesgo de sobreinfección y de cicatrices. Induce involución.
Sangrado	Espontáneo o por traumatismo. Generalmente leve y controlable con compresión. Más frecuente en HI labiales y perineales.
Por gran tamaño	Deformaciones y repercusiones funcionales y estéticas. Insuficiencia cardíaca congestiva con gasto cardíaco aumentado (HI viscerales). Alta mortalidad.
Hemangiomas Neonatales	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 10-25% de los pacientes con HI presentan múltiples lesiones cutáneas.</li> <li>• Puede ser indicativo de hemangiomatosis visceral. Los órganos más afectados son: hígado, aparato gastrointestinal; pulmones y SNC. Con alta mortalidad). Diagnóstico diferencial: MLT y BRBNS</li> <li>• Requieren control estricto y tratamiento para evitar complicaciones (ej.; insuficiencia cardíaca, hipotiroidismo, hemorragia gastrointestinal, hidrocefalia, hemorragia visceral, alteraciones oculares etc.).</li> </ul>
Localizaciones especiales	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Perioculares: ambliopía, defectos de refracción, ptosis, proptosis, estrabismo.</li> <li>• Nasales: compromiso de cartílago, defecto severo estético, menor tenencia a involución (al igual que HI labial).</li> <li>• Cervico-faciales de gran tamaño: asociación con otras anomalías congénitas (síndrome PHACES).</li> </ul> <div style="display: flex; align-items: center; margin-top: 10px;"> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Labial</li> <li>- Oído externo</li> <li>- Perineal</li> </ul> <div style="margin-left: 10px;"> <div style="font-size: 2em;">}</div> <ul style="list-style-type: none"> <li>ulceración</li> <li>sangrado</li> <li>obstrucción de lumen</li> <li>Cicatriz</li> </ul> </div> </div>

30 Lobos H. Hemangioma de la infancia manejo actual, Rev Med. 2011. Vol 22. (06). 825-833.

### 2. Ictiosis<sup>(5,30,6)</sup>

**Definición y descripción:** forma parte de un grupo heterogéneo de padecimientos genéticos que afectan la piel (genodermatosis). Se caracteriza por ser un trastorno de la queratinización o cornificación de la piel. Pueden ser congénitas o aparecer durante los primeros años de la vida; se caracterizan por piel reseca, descamación e hiperqueratosis extensa y persistente que recuerda las escamas de un pez (de ahí el nombre de ictiosis), se puede acompañar de eritema, susceptibilidad a infecciones, dermatitis atópica, sordera neurosensorial, afección de los anexos y alteraciones sistémicas o neurológicas.

**Etiología:** la herencia puede ser autosómica dominante (ejemplo: ictiosis epidermolítica), autosómica recesiva (ejemplo: bebé colodión, ictiosis arlequín y síndrome de Netherton) o recesiva ligada al cromosoma X (ejemplo: ictiosis ligada al X). Algunas entidades sindrómicas pueden presentar ictiosis como parte del cuadro clínico como la Condrodisplasia punctata ligada al X, el síndrome CHILD, entre otras.

**Prevalencia:** 1.33 casos por cada 100,000 nacidos vivos. Son más frecuentes en varones, con una proporción de 9:1.

**Seguimiento clínico:** seguimiento por Dermatología pediátrica y valoración genética.



Fuente: Anales de Pediatría. Barrc. 2014.

Bebé arlequín (letal)



Fuente: Science direct.com. Ictiosis Hereditaria. Desafío diagnóstico y terapéutico.

Ictiosis ligada al X

<sup>5</sup>. Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>30</sup>. Guerrero Fernández, M. I., Anissia Tirant, T., & Mir García, Y. G. (2022). Hemangiomas en población pediátrica de la provincia de Camagüey. Revista Cubana de Pediatría, 94(2). Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: Hemangiomas en población pediátrica de la provincia de Camagüey (sld.cu)

<sup>6</sup>. RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

### 3. Epidermolisis bulosa<sup>(5,6)</sup>

**Definición y descripción:** genodermatosis que se caracteriza por la aparición de ampollas luego de traumatismos mínimos, de manifestación predominantemente cutánea y de difícil manejo. Se han definido cuatro tipos principales de epidermolisis bullosa (EB): EB simple, EB juncional o de la unión, EB distrófica y el síndrome de Kindler. Se conocen más de 30 tipos diferentes basados en la clínica y los estudios histopatológicos y moleculares.

La epidermolisis bullosa simple, la más frecuente y de herencia frecuentemente autosómica dominante presenta lesiones localizadas, en general en manos y pies, es la más benigna de todos los tipos. La epidermolisis bullosa juncional o de la unión, autosómica recesiva, tiene compromiso importante de mucosas de la boca, respiratoria, esófago, vejiga y pérdida de piezas dentarias. La epidermolisis bullosa distrófica, en la que se han descrito ambos modos de herencia recesiva y dominante, presenta ampollas diseminadas que dejan cicatrices desfigurantes, con microstomía, anquiloglosia, erosiones corneales y otras anomalías. El síndrome de Kindler presenta fotosensibilidad, hiperqueratosis y poiquilodermia y tiene herencia autosómica recesiva.

**Etiología:** causada por mutaciones en al menos 16 genes diferentes que codifican para las proteínas de la unión dermoepidérmica, lo cual altera la cohesión y da lugar a la formación de ampollas y erosiones tanto cutáneas como mucosas.

**Prevalencia:** uno por cada 17,000 nacidos vivos.

**Seguimiento clínico:** es muy importante la valoración y seguimiento por Dermatología durante toda la vida y la valoración por Genética con fines de asesoramiento genético.



Fuente: Femenet. Epidermolisis ampollosa hereditaria-Julio 2017.



Fuente: RENAC Argentina 2015.

Pacientes recién nacidos con lesiones de piel típicas de Epidermolisis Bulosa

<sup>5</sup>. Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>6</sup>. RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

#### 4. Aplasia cutis<sup>(5,6)</sup>

**Definición y descripción:** es la ausencia congénita de piel de localización preferente en el cuero cabelludo, encontrándose un defecto óseo subyacente en el 15-20 % de los casos. Esta afección se caracteriza por la ausencia de epidermis, dermis, y en ocasiones, tejido celular subcutáneo, músculos y hueso. En el 80-90% de los casos el defecto se presenta como una lesión oval o circular, sin pelo, localizada en el vértice, de 1-2 cm, aunque el tamaño de la lesión es muy variable y puede afectar a cualquier localización.

**Etiología:** puede presentarse en forma aislada o asociada formando parte de cuadros sindrómicos. Si bien en forma aislada son mayormente casos esporádicos, también está descritos casos con herencia autosómica dominante. Dentro de los casos sindrómicos, puede encontrarse síndromes cromosómicos (ejemplo: síndrome de Patau o síndrome de Wolf-Hirschhorn), o a enfermedades monogénicas (ejemplo: el síndrome de Adams- Oliver que presenta aplasia cutis y defecto transversal de miembros). Este defecto se ha observado también en recién nacidos de madres hipertiroideas tratadas en el embarazo con metimazol.

**Prevalencia:** 1-5 casos por cada 10,000 nacidos vivos.

**Seguimiento clínico:** en los casos aislados valoración por Dermatología, en los casos sindrómicos es necesario además la valoración genética.



Fuente: European Journal of Pediatric Dermatology, 2021.

*Aplasia cutis congénita*

<sup>5</sup>. Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>6</sup>. RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

### 5. Albinismo<sup>(5,6)</sup>

**Definición y descripción:** grupo de trastornos de hipopigmentación de origen genético y poco frecuentes caracterizados por una disminución generalizada de la pigmentación del cabello, la piel y los ojos, así como hallazgos oculares variables, incluyendo nistagmo, disminución de la agudeza visual y fotofobia. Existen algunas patologías que presentan albinismo como parte de un cuadro sindrómico (ejemplo: síndrome de Hermansky-Pudlak, síndrome de Chediak-Higashi).

**Etiología:** el modo de herencia en la gran mayoría de los casos es autosómico recesivo. Los órganos más afectados son ojos y piel por este motivo es importante la evaluación y seguimiento por oftalmología y dermatología.

**Prevalencia:** 1 por cada 20,000 nacidos vivos.

**Seguimiento clínico:** es importante la valoración y seguimiento por Dermatología y la valoración genética.



Fuente: RENAC Argentina 2015.

### 6. Nevus<sup>(5,30,6)</sup>

**Definición y descripción:** son lesiones circunscritas del sistema melanocitario cutáneo, se definen como la proliferación benigna de melanocitos a veces sobre elevadas y pueden tener además abundante pelo. Los nevos melanocíticos gigantes en el área de la cabeza, cuello y línea media dorsal pueden asociarse a afectación neurológica y oftalmológica por infiltración leptomeníngea y de otras estructuras del sistema nervioso central. En el caso de observar un recién nacido con nevo melanocítico congénito gigante o múltiples nevos melanocíticos satélites, es recomendable completar su estudio con una neuroimagen a fin de descartar síndromes con compromiso del SNC, entre ellos la melanosis neurocutánea.

**Etiología:** muchos genes están involucrados en los procesos de formación y distribución de la melanina por lo que, por lo general, la etiología es genética.

**Prevalencia:** cuando se incluyen los nevos pequeños y sin relevancia clínica pueden ser tan frecuentes como el 1% de los recién nacidos vivos.

**Seguimiento clínico:** en los nevos gigantes la valoración y seguimiento por Dermatología y Cirugía Plástica es fundamental, la valoración genética es necesaria.



Fuente: RENAC Argentina 2015. Nevo melanocítico en miembro inferior.

Nevo verrucoso gigante en lado izquierdo de la cabeza y la cara.

<sup>5</sup>. Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>30</sup>. Guerrero Fernández, M. I., Anissia Tirant, T., & Mir García, Y. G. (2022). Hemangiomas en población pediátrica de la provincia de Camagüey. Revista Cubana de Pediatría, 94(2). Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: Hemangiomas en población pediátrica de la provincia de Camagüey (sld.cu)

<sup>6</sup>. RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>



### 7. Manchas cafés con leche<sup>(5,6)</sup>

**Definición y descripción:** las manchas cafés con leche (MCL), son máculas de tamaño y localización variable, pueden estar presentes desde el nacimiento o aparecer durante la infancia.

**Etiología:** cuando las manchas son muchas (más de 6) hay que pensar en posibles enfermedades sistémicas como la Neurofibromatosis tipo 1 y Esclerosis tuberosa (en la que pueden observarse otras lesiones en piel como máculas en confeti y manchas hipocrómicas en hoja de fresno). Además, las manchas café con leche pueden ser aisladas sin otros síntomas que orienten a una etiología sindrómica o enfermedad genética.

**Prevalencia:** 0.3% al 18% de la población sana.



Fuente - Neurofibromatosis de tipo 1. Science direct.com

Neurofibromatosis tipo I, múltiples manchas café con leche.

### 8. Mancha sacra azulada<sup>(5,6)</sup>

**Definición y descripción:** es la lesión pigmentada más frecuente en recién nacidos. Típicamente aparece como una mácula azulgrisácea con bordes indefinidos, aunque también puede ser azulverdosa o marrón. El diámetro de la lesión puede ser de 10 cm o incluso más. La prevalencia está ligada a las diferencias étnicas, siendo más frecuente en asiáticos, seguido de la raza negra, hispánicos y por último los niños blancos, constituyendo estos últimos menos del 10% del total. La localización más común es la glúteo-sacra, seguida de los hombros.

**Etiología:** representa una falla, durante la vida fetal, en la migración de los melanocitos desde la cresta neural hacia su ubicación definitiva, que es la epidermis; dichas células quedan detenidas en la dermis.

**Prevalencia:** 0.3% al 18% de la población sana.



Fuente: El familia Asociación Española de Pediatría. 2013.

<sup>5</sup>. Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>6</sup>. RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

### K. Displasias esqueléticas

**Introducción:** el término Displasias Esqueléticas se refiere a un grupo muy grande y heterogéneo de anomalías esqueléticas de diversa severidad siendo algunas evidentes desde antes del nacimiento (Displasias Esqueléticas de inicio prenatal que usualmente son letales), al nacimiento y en ocasiones no son reconocidas hasta meses o años después del nacimiento. Cuando atendemos a un recién nacido con Displasia Esquelética evidente al nacer, usualmente observamos acortamiento de partes del cuerpo y muy frecuentemente macrocefalia, sin embargo, no todas las Displasias Esqueléticas se presentan de esa manera, las Osteogénesis Imperfectas pueden verse como fracturas congénitas con o sin un fenotipo facial muy característico en algunos tipos.

La Acondroplasia, es la displasia esquelética más frecuentemente vista en humanos y una vez que nos familiarizamos con sus características al nacimiento no es difícil reconocerla, es importante mencionar que no todos los recién nacidos con displasias esqueléticas tienen Acondroplasia por lo que debemos revisarlos exhaustivamente antes de diagnosticarlos y siempre es mejor una buena descripción que un mal diagnóstico.

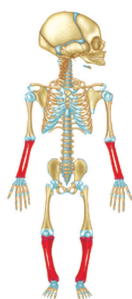
**Terminología:** clínica y radiológicamente puede haber combinación de ellos en los pacientes afectados (ejemplo: acortamiento rizomesomélico o acortamiento rizoacromélico, espondilometafisiario, espondiloepimetafisiario). Algunas displasias esqueléticas cursan con polidactilia (síndrome de Ellis van Creveld) otras con discapacidad intelectual (síndrome de Dyggve-Melchior-Claussen).

Clasificación de Displasias Esqueléticas según el segmento afectado:

- Rizomélico: acortamiento afecta principalmente a la parte proximal de la extremidad
- Mesomélico: acortamiento afecta principalmente a la parte media de la extremidad
- Acromélico: acortamiento afecta principalmente a la parte distal de la extremidad
- Epífisis: extremos de los huesos largos (proximal y distal)
- Metafisis: en los niños en crecimiento corresponde a la zona donde se ubican los cartílagos de crecimiento
- Diáfisis: parte media y más extensa del hueso
- Espondilo: término que hace referencia a las vértebras



Rhizomelic



Mesomelic



Acromelic

Fuente: Fetal med Medicina Fetal Quirfiba. Displasias Esqueléticas 2014.



Radiografía de paciente con Disostosis Espondilocostal

Fuente: MINSa 2019.

**Etiología:** las displasias esqueléticas son alteraciones provocadas por mutaciones genéticas, muchos genes han sido implicados en la génesis de las displasias esqueléticas.

**Prevalencia:** 1 en 3,000 a 1 en 5,000 nacidos.

### 1. Acondroplasia<sup>(5,21,6)</sup>

**Definición y descripción:** es la forma más frecuente de displasia esquelética con extremidades cortas (principalmente rizomélico). Su fenotipo facial se caracteriza por prominencia frontal e hipoplasia medifacial, exagerada lordosis lumbar, limitación para la extensión del codo, genus varus y mano en tridente.

**Etiología:** mutación en el gen FGFR3 (receptor 3 del factor de crecimiento fibroblástico) ubicado en el cromosoma 4p16.3, se hereda de forma autosómica dominante, muchos casos se producen por mutaciones de novo.

**Prevalencia:** 1 en 20,000 nacidos.

**Seguimiento clínico:** una vez establecido el diagnóstico, asesoramiento genético a los padres debe brindarse por Genética y referencia a ortopedia pediátrica debe de realizarse para valoración y seguimiento.



Fuente: MNSA 2019.

*Acondroplasia: observe macrocefalia (prominencia frontal) y acortamiento rizomélico de extremidades*

<sup>5</sup> Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>21</sup> Rani, M., & Kumari, P. (2017). Congenital clubfoot: a comprehensive review. *Orthop rheumatol*. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: *Congenital Clubfoot: A Comprehensive Review (researchgate.net)*

<sup>6</sup> RENAC, A. (2015). *Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas*. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

### 2. Hipocondroplasia<sup>(5,6)</sup>

**Definición y descripción:** es un trastorno caracterizado por extremidades cortas, lordosis lumbar, huesos cortos y anchos y estrechamiento caudal de la distancia interpedicular de la columna lumbar.

Muestra cierto parecido con la Acondroplasia, pero es mucho más leve y se puede distinguir de ella por valoración clínica y radiológica, aunque muchas veces puede pasar desapercibida al nacimiento.

**Etiología:** mutaciones en el mismo gen que Acondroplasia (FGFR3), es también un padecimiento autosómico dominante.

**Prevalencia:** 1 en 15,000 a 1 en 35,000 nacidos.

**Seguimiento clínico:** una vez establecido el diagnóstico, asesoramiento genético a los padres debe brindarse por Genética y referencia a ortopedia pediátrica debe de realizarse para valoración y seguimiento.

### 3. Displasia Tanatofórica<sup>(5,6)</sup>

**Definición y descripción:** es la displasia esquelética letal que se ve más frecuentemente en humanos. Se conocen dos tipos clínicamente.

- Tipo I: cursa con micromelia, con marcada angulación de los huesos fémur y ocasionalmente presentan cráneo en forma de hoja de trébol de severidad variable.
- Tipo II: cursa con micromelia, pero con fémures rectos y un cráneo en hoja de trébol de severidad moderada a severa.

**Etiología:** es causada por mutaciones dominantes en el gen FGFR3 (el mismo que se encuentra mutado en Acondroplasia y en Hipocondroplasia).



Fuente: <https://www.medwave.cl/revisiones/analisis/6943.html>



Fuente: RENAC Argentina 2015.

<sup>5</sup>. Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>6</sup>. RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

**Prevalencia:** 1 en 20,000 a 1 en 50,000.

**Seguimiento clínico:** se considera una displasia esquelética letal, sin embargo, algunos casos (muy pocos) han logrado sobrevivir más allá del primer año de vida, la supervivencia depende mucho de la hipoplasia pulmonar secundaria de tal manera que de eso dependerá ofrecerle algo al paciente y a su familia.

Si bien es cierto es la más común de las displasias esqueléticas letales, hay otras displasias esqueléticas que se pueden confundir como la Fibrocondrogénesis y la Acondrogénesis.

#### 4. Osteogénesis imperfecta (Enfermedad de Huesos de Cristal)<sup>(5,6)</sup>

**Definición y descripción:** son un grupo de alteraciones cuyo factor común es la fragilidad ósea con tendencia a fracturas. Se considera la principal causa de fracturas congénita, aunque no es la única. Se han reconocido más de 10 tipos según la última clasificación, las más frecuentes son:

- Tipo I: compatible con una vida normal, estatura levemente baja
- Tipo II: con letalidad severa incluso prenatal
- Tipo III: talla muy acortada, facies triangular, escleras azuladas
- Tipo IV, V y VII: moderadamente deformantes; el tipo IV puede tener escleras azuladas
- Tipo VI y VIII: moderada a severamente deformantes con escleras blancas

Algunas formas se presentan además con Dentinogénesis Imperfecta.

**Etiología:** la gran mayoría son causadas por mutaciones en genes colágena, principalmente los genes COL1A1 y COL1A2.

**Prevalencia:** 1 en 15,000 a 1 en 20,000.

**Seguimiento clínico:** se debe de asegurar la atención y seguimiento por Ortopedia, valoración por Genética. Está indicado en ciertos casos la administración de bifosfonatos lo que permite disminuir el número de fracturas y aumentar la resorción ósea.



Paciente con Osteogénesis imperfecta

Fuente: MINSA 2019.

<sup>5</sup>. Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>6</sup>. RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

### 5. Otras displasias esqueléticas<sup>(5,6)</sup>

La clasificación internacional de displasias esqueléticas incluye más de 400 padecimientos agrupados en 42 grupos, por lo que podemos imaginar que es una clasificación muy extensa y complicada de manejar, por lo tanto.

En algunas ocasiones, no podremos establecer el diagnóstico definitivo desde la etapa de recién nacido, por lo que el término Displasia Esquelética se acepta cuando no sea un patrón fácilmente reconocible como los mencionados en este atlas.

### L. Síndromes cromosómicos y otras anomalías congénitas

#### 1. Síndrome de Down<sup>(5,6)</sup>

**Definición y descripción:** alteración cromosómica más frecuentemente vista en humanos, se produce por la presencia de un cromosoma 21 extra (trisomía 21) tiene un fenotipo facial característico, discapacidad intelectual y alteraciones fenotípicas externas e internas en diversas localizaciones. Las principales características fenotípicas son: microcefalia, hipertelorismo, epicanto interno, puente nasal deprimido, pabellones auriculares con implantación baja, cuello corto, exceso de piel en la nuca, línea palmar única en manos, clinodactilia de V dedos de manos y surco entre primer y segundo dedos de pies.

**Etiología:** la gran mayoría de las veces se debe a un proceso llamado no disyunción o no separación del par 21 (95% de casos) que conlleva a la presencia de un gameto (óvulo o espermatozoide) con dos cromosomas 21 en lugar de uno.

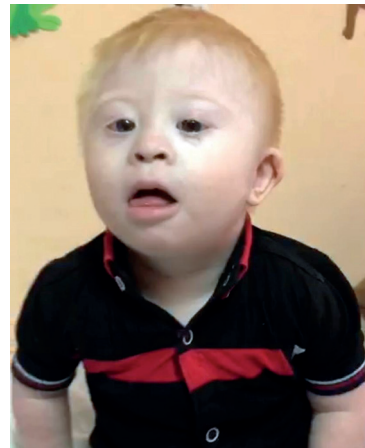
Muy pocas veces (3% de casos) se encuentra el cromosoma extra formando parte de una translocación y en estos casos se recomienda realizar el cariotipo a los padres ante la posibilidad de que alguno de ellos tenga la alteración balanceada con el riesgo incrementado para tener otros hijos afectados. En el 2% restantes se presenta mosaicismo.

**Prevalencia:** 1 de cada 700 nacidos vivos.

**Seguimiento clínico:** es muy importante dar seguimiento clínico a estas personas desde el momento de su nacimiento con el fin de detectar anomalías asociadas (cardiopatías, problemas oculares, hipotiroidismo, etc.). Su integración social y escolar es muy importante.



Fuente: MINSAs 2019.



Fuente: MINSAs 2019.

Aspecto facial de pacientes con Síndrome de Down (Trisomía 21).

<sup>5</sup>. Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>6</sup>. RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

### 2. Síndrome de Edwards<sup>(5,6)</sup>

**Definición y descripción:** alteración cromosómica provocada por la presencia de un cromosoma 18 extra (trisomía 18), su fenotipo facial característico, alteraciones de órganos internos entre los cuales destacan el cerebro y el corazón, razón por la cual dicha entidad es muy letal en la gran mayoría de casos. Las características fenotípicas más relevantes son: microcefalia, bajo peso para la edad gestacional, hipotonía, micrognatia, pabellones auriculares con baja implantación, dedos de manos sobrelapados, pies en mecedora y anomalías cerebrales y cardíacas variables.

**Etiología:** presencia de un cromosoma 18 extra ya sea total o parcial o presencia de mosaicismo que incluyan al cromosoma 18q.

**Prevalencia:** 1 en 6,000 a 1 en 8,000 y 1 en 2,500 a 1 en 2,600 cuando se incluyen las pérdidas fetales y las interrupciones de embarazos.

**Seguimiento clínico:** la gran mayoría de los casos son letales después del nacimiento o antes del primer año de vida. En aquellos casos que sobrevivan el período neonatal debemos apoyar a la familia y brindar al paciente el soporte necesario para mantener su calidad de vida.



Aspecto facial típico de paciente Síndrome de Edwards (Trisomía 18).

Fuente: MINSA 2020.

### 3. Síndrome de Patau<sup>(5,6)</sup>

**Definición y descripción:** alteración cromosómica provocada por la presencia de un cromosoma 13 extra (trisomía 13), se caracteriza por un patrón de anomalías generalmente fácil de reconocer y que afecta muy frecuentemente estructuras de la línea media (cerebrales, oculares, labiopalatinas, cardíacas, defectos de pared tipo onfalocelo y polidactilia como las características más importantes).

**Etiología:** presencia de un cromosoma 13 extra ya sea total o parcial o presencia de mosaicismo que incluyan al cromosoma 13.

**Prevalencia:** 1 en 16,000 nacidos vivos.

**Seguimiento clínico:** es una condición con una alta letalidad y la mayoría de los niños fallecen al nacer o poco tiempo después de nacer, se les debe de brindar el soporte necesario al paciente y a la familia hasta los últimos momentos.



Fuente: RENAC Argentina 2015.

<sup>5</sup> Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>6</sup> RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>



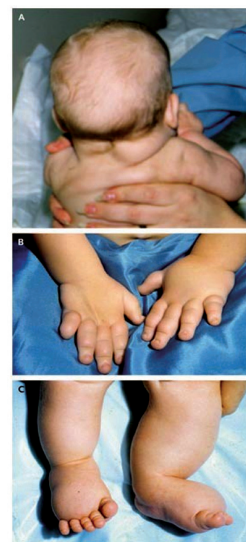
### 4. Síndrome de Turner<sup>(5,6)</sup>

**Definición y descripción:** alteración de los cromosomas sexuales más frecuente en mujeres, 99% de los embarazos con síndrome de Turner se interrumpen de manera espontánea. Se caracteriza principalmente por talla baja, cuello alado (pterygium colli), edema de dorso de manos y pies al nacer y asociación variable a anomalías de órganos internos, principalmente renales y cardíacos.

**Etiología:** se considera que un mecanismo llamado rezago anafásico es el responsable de la pérdida del cromosoma ausente. La presencia de un solo cromosoma X es lo que provoca muchas de las características vistas en este síndrome.

**Prevalencia:** 1 en 2,000 a 1 en 2,500 recién nacidas vivas.

**Seguimiento clínico:** es muy importante el seguimiento clínico a partir del diagnóstico. Se deben de realizar evaluaciones e intervenciones oportunas que les ayuden a llevar una vida lo más placentera posible. Valoraciones por Genética, Endocrinología, Cardiología y Nefrología son muy importantes y en la vida adulta es importante el apoyo de los Ginecólogos especialistas en Biología de la Reproducción.



Fuente: Delgado A, Galan E. Patología Cromosómica Grandes Síndromes en Pediatría. Volumen 8. Bilbao 1998.

### 5. Sirenomelia<sup>(5,6)</sup>

**Definición y descripción:** se considera una condición letal cuya característica básica es la fusión de las extremidades inferiores en la mayoría de los casos asociado a la ausencia de genitales externos lo que muchas veces no permite establecer el sexo y con alteraciones de órganos internos como ausencia de riñones lo cual le da al cuadro letalidad muy elevada.

**Etiología:** no hay una etiología conocida, se considera que puede haber herencia multifactorial involucrada, así como teratógenos como ciertos medicamentos y radiaciones, en cualquier caso, el riesgo de recurrencia en otro hijo de una pareja es muy bajo.

**Prevalencia:** 0.8 a 1 por 100,000.

**Seguimiento clínico:** generalmente son letales.



Fuente: RENAC Argentina 2015.

Sirenomelia

<sup>5</sup> Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>6</sup> RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

### 6. Siameses<sup>(5,6)</sup>

**Definición y descripción:** esta anomalía consiste en la unión de dos gemelos provenientes de embarazos monoamnióticos, con fetos completamente formados y unidos por diferentes sitios anatómicos.

**Etiología:** a pesar de que su causa sigue siendo incierta, existen dos principales teorías:

- Una propone una falla en la separación.
- La otra, conocida como la teoría esférica, propone la existencia de dos discos embrionarios unidos secundariamente.

**Prevalencia:** 1 en 50,000 a 1 en 100,000 embarazos.

**Seguimiento clínico:** según la región por la cual se unen se debe de valorar por los especialistas involucrados, antes de cualquier procedimiento que intente separarlos debe de valorarse la situación cerebral y cardíaca de los gemelos ya que de presentarse anomalías muy graves se debe de valorar riesgos y beneficios.

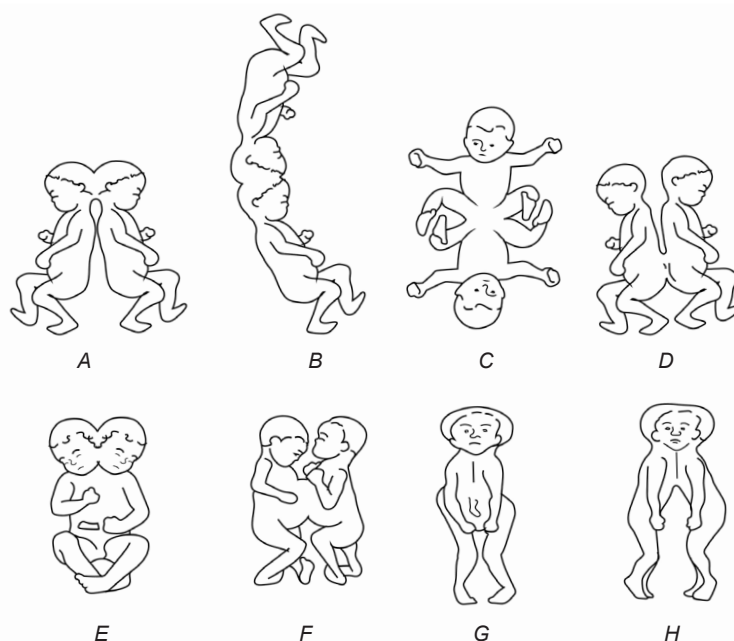


Figura 1. Diferentes formas de unión de los gemelos siameses. A y B: Craneópagos; C y D: Isquiópagos; E: Dicéfalo; F: Toracópago; G: Sincépagos; H: Cefalotoracópago

Fuente: Potter E.L. Pathology of the fetus and infant. 2ª ed. Chicago: Year Book Medical Publishers Inc. 1961.

<sup>5</sup>. Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>6</sup>. RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

### 7. Síndrome de bandas amnióticas<sup>(22,5,6)</sup>

**Definición y descripción:** es un conjunto de anomalías congénitas atribuidas al efecto de las bandas amnióticas que enredan las partes fetales durante la vida intrauterina, resultando un amplio espectro de alteraciones anatómicas, que van desde anillos de constricción menores y linfedema de los dedos hasta múltiples congénitas complejas y extrañas anomalías incompatibles con la vida.

**Etiología:** no se conoce con precisión.

**Prevalencia:** 0.2 a 8.1 por 10 000 nacimientos.

**Seguimiento clínico:** en los casos muy leves, con solo constricciones de dedos o extremidades no se requiere ningún seguimiento. En los casos más severos con involucramiento mayor de extremidades, pared abdominal o cráneo y cara los especialistas correspondientes deberán ser consultados. Consejo genético se recomienda para los padres ya que su riesgo de recurrencia es muy bajo.



Fuente: (CDC-Beijing Medical University collaborative Project)



Fuente: Infogen, Secuencia de disrupción de bandas amnióticas. Mayo 2022.

Bandas amnióticas con severidad muy diferente

<sup>22</sup> López-Muñoz, E., & Becerra-Solano, L. E. (2018). An update on amniotic bands sequence. Arch Argent Pediatr, 116(3), 409-12. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [files\\_act\\_lopezmunoz\\_e\\_2-5pdf\\_1524856050.pdf](files_act_lopezmunoz_e_2-5pdf_1524856050.pdf) (sap.org.ar)

<sup>5</sup> Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>6</sup> RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

### M. Anomalías menores<sup>(5,6)</sup>

Las anomalías congénitas se definen como aquellas anomalías que están presentes al nacimiento pero que no representan un riesgo para la vida no son estéticamente importantes como para justificar intervenciones médicas y/o quirúrgicas importantes.

Las anomalías congénitas menores son importantes cuando se encuentran en recién nacidos con anomalías congénitas mayores ya que nos ayudan a detectar la posibilidad de hacer un diagnóstico de un síndrome genético.

Se recomienda no incluir en el registro de anomalías congénitas nacional a aquellos recién nacidos que presenten una sola anomalía menor sin ninguna otra anomalía.

Si se recomienda incluir aquellos recién nacidos con 2 o más anomalías menores a los cuales además se deben realizar estudios de ultrasonido transfontanelar y abdominal, así como considerar la valoración cardíaca antes de su alta y hacer una revisión exhaustiva de la anatomía revisando genitales, extremidades incluyendo dedos de manos y pies.

Son muchas las anomalías congénitas menores, mencionaremos las más frecuentes y comunes. Para ampliar sobre este tema recomendamos consultar en línea de manera gratuita la página de Elementos de Dismorfología (Elements of Dysmorphology: <https://elementsofmorphology.nih.gov/index.cgi>) que puede encontrarse tanto en inglés como en español.

1. Frontal prominente
2. Implantación alta o baja del cabello en la frente
3. Implantación alta o baja del cabello en la nuca
4. Hipertelorismo
5. Hipotelorismo
6. Telecanto
7. Epicanto y epicanto inverso
8. Ptosis palpebral
9. Narinas antevertidas
10. Hipoplasia de alas nasales
11. Microtia grado 1
12. Apéndices preauriculares
13. Implantación baja de pabellones auriculares
14. Cuello corto y/o ancho
15. Teletelia o hipertelorismo mamario
16. Pezones supernumerarios
17. Fosita ciega, lumbar o sacra
18. Hernia umbilical
19. Pielectasias renales menores de 10 mm
20. Persistencia de ductus arterioso y/o foramen oval permeable en recién nacidos prematuros
21. Clinodactilia de V dedos
22. Polidactilias sin repercusión o sin que se requiera alguna intervención (apéndices cutáneos sin componente óseo).
23. Separación de primer y segundo dedos de pies.
24. Línea palmar única
25. Sindactilias que no requieran intervenciones quirúrgicas

<sup>5</sup> Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

<sup>6</sup> RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>

1. Ministerio de Salud. Mapa nacional de Salud (11 de octubre de 2022). Todos con Voz. <http://mapasalud.minsa.gob.ni/mapa-de-padecimientos-de-salud-de-nicaragua/>
2. Organización Mundial de la Salud. (2022). Anomalías congénitas. Recuperado 11 de octubre de 2022, de <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/congenital-anomalies>
3. Organización Mundial de la Salud. (2020). Congenital anomalies. Recuperado 11 de octubre de 2022, de <https://www.who.int/health-topics/congenital-anomalies>
4. Isaković, J., Šimunić, I., Jagečić, D., Hribljan, V., & Mitrečić, D. (2022). Overview of Neural Tube Defects: Gene–Environment Interactions, Preventative Approaches and Future Perspectives. *Biomedicines*, 10(5), 965. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.mdpi.com/2227-9059/10/5/965/pdf?version=1650545744>
5. Orphanet. (11 de octubre 2022). El portal sobre enfermedades raras. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>
6. RENAC, A. (2015). Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.ine.gov.ar/renac/ATLAS-COMPLETO-web.pdf>
7. Centers for Disease Control and Prevention. (2015). Vigilancia de anomalías congénitas: atlas de algunos defectos congénitos. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [9789243564760\\_spa.pdf \(who.int\)](https://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/atlases/atlases/spa.pdf)
8. Intergrowth-21 St. (2022) The International Fetal and Newborn Growth Consortium for the 21st Century. [Home INTERGROWTH-21<sup>st</sup> \(tghn.org\)](https://www.intergrowth21.com/)
9. Drielsma, A., Jalas, C., Simonis, N., Désir, J., Simanovsky, N., Pirson, I., ... & Edvardson, S. (2012). Two novel CCDC88C mutations confirm the role of DAPLE in autosomal recessive congenital hydrocephalus. *Journal of medical genetics*, 49(11), 708-712. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [Two novel CCDC88C mutations confirm the role of DAPLE in autosomal recessive congenital hydrocephalus | Journal of Medical Genetics \(bmj.com\)](https://www.bmj.com/lookup/doi/10.1136/bmj-2012-025712)
10. Tollefson, T. T. (2016). Congenital deformities of the face, head, and neck. *Facial Plastic Surgery*, 32(02), 121-122. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [Congenital Deformities of the Face, Head, and Neck. \(escholarship.org\)](https://www.escholarship.org/uc/item/10.1080/00140139.2016.1177263)
11. Bell, S. J., Oluonye, N., Harding, P., & Moosajee, M. (2020). Congenital cataract: A guide to genetic and clinical management. *Therapeutic Advances in Rare Disease*, 1, 2633004020938061. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://journals.sagepub.com/doi/pdf/10.1177/2633004020938061>
12. Kobraei, E. M., Lentz, A. K., Eberlin, K. R., Hachach-Haram, N., & Hamdan, U. S. (2016). Macrostomia: a practical guide for plastic and reconstructive surgeons. *Journal of Craniofacial Surgery*, 27(1), 118-123. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [00001665-201601000-00030.pdf \(gsmile.org\)](https://www.gsmile.org/lookup/doi/10.1177/10000000030)

13. Palmero Picazo, J., & Rodríguez Gallegos, M. F. (2019). Labio y paladar hendido. Conceptos actuales. *Acta Médica Grupo Ángeles*, 17(4), 372-379. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [https://www.scielo.org.mx/scielo.php?pid=S1870-72032019000400372&script=sci\\_arttext](https://www.scielo.org.mx/scielo.php?pid=S1870-72032019000400372&script=sci_arttext)
14. Navarrete-Hernández, E., Canún-Serrano, S., Valdés-Hernández, J., & Reyes-Pablo, A. E. (2017). Malformaciones congénitas al nacimiento: México, 2008-2013. *Boletín médico del Hospital Infantil de México*, 74(4), 301-308. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <1665-1146-bmim-74-04-00301.pdf> ([scielo.org.mx](https://www.scielo.org.mx))
15. Rodríguez, H., Cuestas, G., Cocciaglia, A., & Zanetta, A. (2014). Atresia de coanas congénita bilateral: diagnóstico y tratamiento. *Revista Faso*, 21, 54-9. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <http://faso.org.ar/revistas/2014/1/10.pdf>
16. Human genetics knowledge for the word. (11 de octubre 2022). An online catalog of human genes and genetic disorders. <https://www.omim.org/>
17. Ortega, G. F., & García, G. D. C. M. (2020). Atresia esofágica tipo I: preservación de esófago nativo. *Archivos de Investigación Materno Infantil*, 11(1), 12-17. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [Atresia esofágica tipo I: preservación de esófago nativo \(medigraphic.com\)](https://www.medigraphic.com)
18. Chandrasekharan, P. K., Rawat, M., Madappa, R., Rothstein, D. H., & Lakshminrusimha, S. (2017). Congenital Diaphragmatic hernia—a review. *Maternal health, neonatology and perinatology*, 3(1), 1-16. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [Congenital Diaphragmatic hernia – a review | SpringerLink](https://www.springerlink.com)
19. Poaty, H., Pelluard, F., Diallo, M. S., Ondima, I. P. L., André, G., & Silou-Massamba, J. F. (2019). Omphalocele: a review of common genetic etiologies. *Egyptian Journal of Medical Human Genetics*, 20(1), 1-6. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [https://jmhg.springeropen.com/articles/10.1186/s43042-019-0040-3#citeas](https://www.jmhg.springeropen.com/articles/10.1186/s43042-019-0040-3#citeas)
20. ELHassan, N. O., Young, S. G., Gokun, Y., Wan, F., & Nembhard, W. N. (2020). Trends in prevalence and spatiotemporal distribution of gastroschisis in Arkansas, 1998–2015. *Birth defects research*, 112(18), 1484-1494. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [Trends in prevalence and spatiotemporal distribution of gastroschisis in Arkansas, 1998–2015 \(nih.gov\)](https://www.nih.gov)
21. Rani, M., & Kumari, P. (2017). Congenital clubfoot: a comprehensive review. *Orthop rheumatol*. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [Congenital Clubfoot: A Comprehensive Review \(researchgate.net\)](https://www.researchgate.net)
22. López-Muñoz, E., & Becerra-Solano, L. E. (2018). An update on amniotic bands sequence. *Arch Argent Pediatr*, 116(3), 409-12. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [files\\_act\\_lopezmunoz\\_e\\_2-5pdf\\_1524856050.pdf \(sap.org.ar\)](https://www.sap.org.ar)

23. Hall, J. G., Kimber, E., & Dieterich, K. (2019, September). Classification of arthrogyrosis. In *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics* (Vol. 181, No. 3, pp. 300-303). Hoboken, USA: John Wiley & Sons, Inc. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [Classification of arthrogyrosis \(ern-ithaca.eu\)](http://ern-ithaca.eu)
24. Vasilcova, V., AlHarthi, M., AlAmri, N., Sagat, P., Bartik, P., Jawadi, A. H., & Zvonar, M. (2022). Developmental Dysplasia of the Hip: Prevalence and Correlation with Other Diagnoses in Physiotherapy Practice—A 5-Year Retrospective Review. *Children*, 9(2), 247. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://www.mdpi.com/2227-9067/9/2/247/pdf>
25. Shambharkar, S. B., Borate, S., & Gangane, S. (2018). A human cadaveric study on incidence and morphology of anatomical variations of kidney and ureter with emphasis on its embryological, genetic and clinical significance. *Int J Anat Res*, 6(4.2), 5892-10. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [C:\Users\Ravindrakumar\Desktop\ \(semanticscholar.org\)](C:\Users\Ravindrakumar\Desktop\ (semanticscholar.org))
26. Kohno, M., Ogawa, T., Kojima, Y., Sakoda, A., Johnin, K., Sugita, Y., ... & Kubota, M. (2020). Pediatric congenital hydronephrosis (ureteropelvic junction obstruction): Medical management guide. *International Journal of Urology*, 27(5), 369-376. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1111/iju.14207>
27. Chang, J., Wang, S., & Zheng, Z. (2020). Etiology of Hypospadias: A Comparative Review of Genetic Factors and Developmental Processes between Human and Animal Models. *Research and reports in urology*, 12, 673. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [RRU\\_A\\_276141\\_673..686 \(nih.gov\)](RRU_A_276141_673..686 (nih.gov))
28. Ogilvy-Stuart, A. L., & Brain, C. E. (2004). Early assessment of ambiguous genitalia. *Archives of disease in childhood*, 89(5), 401-407. Recuperado el 11 de octubre 2022. Disponible en: [401.full.pdf \(bmj.com\)](401.full.pdf (bmj.com))
29. Bhandari, J., Thada, P. K., & Sergent, S. R. (2021). Potter Syndrome. In *StatPearls* [Internet]. StatPearls Publishing. Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [Potter Syndrome - StatPearls - NCBI Bookshelf \(nih.gov\)](Potter Syndrome - StatPearls - NCBI Bookshelf (nih.gov))
30. Guerrero Fernández, M. I., Anissia Tirant, T., & Mir García, Y. G. (2022). Hemangiomas en población pediátrica de la provincia de Camagüey. *Revista Cubana de Pediatría*, 94(2). Recuperado el 11 de octubre de 2022. Disponible en: [Hemangiomas en población pediátrica de la provincia de Camagüey \(sld.cu\)](Hemangiomas en población pediátrica de la provincia de Camagüey (sld.cu))







