

# MINI ATLAS

ANOMALÍAS CONGÉNITAS  
SELECCIONADAS



## AUTORES

Dr. Pablo Barbero

Dra. María Paz Bidondo

Dra. Paloma Brun

Dr. Boris Groisman

Dra. Rosa Liascovich

Marianela Trotta

## SEDE DE LA COORDINACIÓN RENAC

Instituto Nacional de Epidemiología “Dr. Juan H. Jara”

Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud (ANLIS) “Dr. Carlos G. Malbrán”

Ministerio de Salud de la Nación

Las imágenes fueron obtenidas de: Vigilancia de anomalías congénitas: manual de referencia rápida de anomalías congénitas e infecciones seleccionadas [Birth defects surveillance: quick reference handbook of selected congenital anomalies and infections]. Ginebra: Organización Mundial de la Salud; 2022. Licencia: CC BY-NC-SA 3.0 IGO. <https://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/363480/9789240056824-spa.pdf?sequence=1&isAllowed=y>

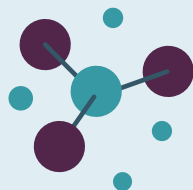
Algunos derechos reservados. Esta obra está disponible en virtud de la licencia 3.0 OIG Reconocimiento-NoComercial-CompartirIgual de Creative Commons (CC BY-NC-SA 3.0 IGO; <https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/3.0/igo>). Con arreglo a las condiciones de la licencia, se permite copiar, redistribuir y adaptar la obra para fines no comerciales, siempre que se cite correctamente.

Septiembre - 2023

# ÍNDICE

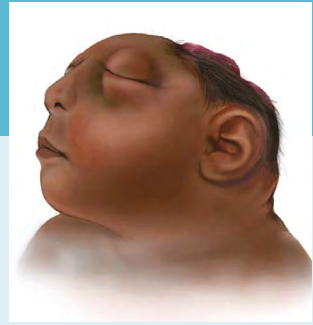


Anencefalia .....	4
Encefalocele .....	4
Espina Bífida .....	5
Hidrocefalia .....	5
Holoprosencefalia .....	6
Microcefalia .....	6
Microftalmia / Anoftalmia .....	7
Anotia / Microtia .....	7
Paladar Hendido .....	8
Fisura Labial .....	8
Fisura Labiopalatina .....	9
Atresia de Esófago .....	9
Atresia/Estenosis de Intestino .....	10
Atresia Duodenal .....	10
Malformación Anorrectal .....	11
Hernia Diafragmática .....	11
Atresia de Coanas .....	12
Cardiopatías Congénitas .....	12
Criptorquidia .....	13
Genitales Ambiguos .....	13
Hipospadias .....	14
Agenesia Renal .....	14
Quistes Renales .....	15
Polidactilia .....	15
Sindactilia .....	16
Defectos de Reducción de Miembros .....	16
Talipes .....	17
Onfalocele .....	17
Gastrosquisis .....	18
Prune Belly .....	18
Síndrome de Down .....	19
Trisomía 18 .....	19
Trisomía 13 .....	20
Anomalías mayores múltiples que no pudieron reconocerse como una entidad específica .....	20
Defunciones fetales con anomalías congénitas .....	21



# ANENCEFALIA

Ausencia completa o parcial de estructuras del cerebro, cerebelo y cráneo. En la descripción de esta anomalía, se debe especificar la ausencia de huesos del cráneo, cuero cabelludo y el defecto encefálico que presenta.



## LISTA DE VERIFICACIÓN

Describir los siguientes elementos:

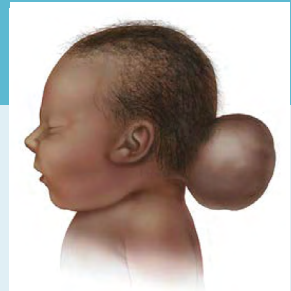
- Si hay espina bífida no contigua al defecto y su ubicación.
- Evaluar si hay bridas amnióticas presentes.



**NOTA:** Dado que los embarazos de fetos anencéfalos terminan con mayor frecuencia en abortos espontáneos e interrupciones legales del embarazo, es importante la evaluación de todos los casos de fetos muertos.

# ENCEFALOCELE

Herniación o protrusión de parte del encéfalo y de las meninges a través de un defecto craneal. Se diferencia del meningocele craneal el cual solo constituye la protrusión de las meninges sin contenido cerebral.



## LISTA DE VERIFICACIÓN

Describir los siguientes elementos:

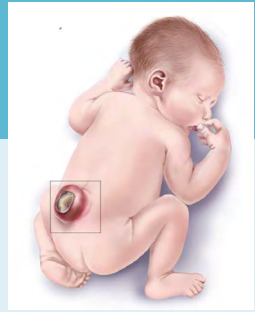
- Ubicación del defecto: occipital, frontal, nasal, parietal, etc.
- Extensión: tamaño y si hay presencia de tejido cerebral en el saco.
- Cobertura de piel: saco indemne o roto.
- Si hay presencia de bridas amnióticas o anomalías en el complejo extremidad-pared abdominal.
- Presencia de otras anomalías internas y externas como polidactilia, anomalías renales, etc.
- Resultados de estudios de genética, si los hubiera.



**NOTA:** Recomendamos tener precaución con cefalohematoma como diagnóstico diferencial.

# ESPINA BÍFIDA

Comprende los defectos que involucran el cierre insuficiente del tubo neural a nivel espinal. Sus formas clínicas más frecuentes son: meningocele y mielomeningocele.



## LISTA DE VERIFICACIÓN

Describir los siguientes elementos:

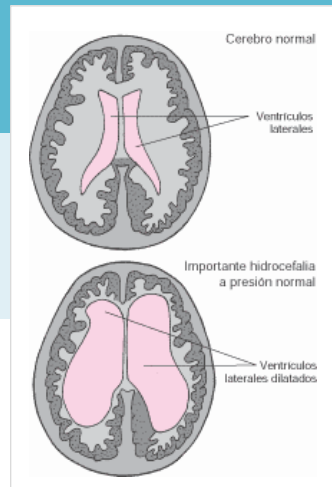
- Localización: cervical, torácico, lumbar, lumbosacro, sacro.
- Tipo de defecto: mielomeningocele, meningocele, hidromeningocele, meningomielocele, miolele/mielosquisis
- Tamaño o extensión.
- Cubierta por piel o no.
- Características externas del saco (indemne, roto).
- La presencia de anomalías asociadas como hidrocefalia o talipes.



**NOTA:** Espina bífida oculta: Consiste en la falla de cierre de los arcos vertebrales, sin herniación. Se considera una anomalía menor y no debe registrarse.

# HIDROCEFALIA

Acumulación excesiva prenatal de líquido cefalorraquídeo dentro del cráneo. No se incluyen las hidrocefalias secundarias a hemorragias intraventriculares.



## LISTA DE VERIFICACIÓN

- Incluir los resultados de estudios de imágenes (ecografía, TAC, RMN).
- Incluir el perímetro cefálico.
- Describir las estructuras afectadas (ventrículos, acueducto de Silvio, etc.).
- Incluir otras AC asociadas.

# HOLOPROSENFALIA

Malformación cerebral ocasionada por la incompleta división de los hemisferios cerebrales. Puede causar defectos en el desarrollo de la cara y en la estructura y el funcionamiento del cerebro.



## LISTA DE VERIFICACIÓN

Describir los siguientes elementos:

- Describir el tipo: alobar, semilobar, lobar.
- Incluir los resultados de estudios de imágenes (ecografía, TAC, RMN).
- Buscar anomalías relacionadas de la secuencia de holoprosencefalia: fisura de labio medial con o sin fisura de paladar, hipotelorismo, anomalías de la nariz.
- Evaluar la presencia de síndromes (por ejemplo, trisomía 13).

# MICROCEFALIA

Perímetro cefálico (PC) menor a  $-2DS$  para la correspondiente edad gestacional y sexo, al momento del nacimiento.



## LISTA DE VERIFICACIÓN

- Documentar el percentil ó DS por debajo de la media del PC, por edad gestacional y sexo.
- Incluir los resultados de estudios de imágenes (ecografía, TAC, RMN).
- Describir las evaluaciones para encontrar o descartar anomalías relacionadas y asociadas:
  - *Informe si se realizaron exámenes de laboratorio (p. ej., serología para identificar infecciones) o consultas a especialistas (p. ej., genética).*



**NOTA:** No incluir en estos casos las disminuciones de perímetro cefálico secundarias a craneosinostosis o anencefalia.

# MICROFTALMIA ANOFTALMIA

**ANOFTALMIA:** ausencia del globo ocular.  
**MICROFTALMIA:** reducción anormal del diámetro del globo ocular.



## LISTA DE VERIFICACIÓN

Describir los siguientes elementos:

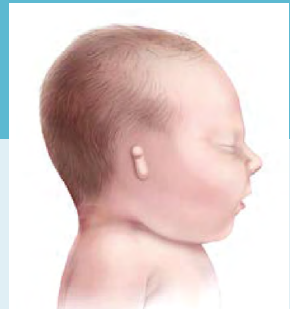
- Describir la lateralidad del defecto (unilateral, bilateral).
- Incluir los resultados de la interconsulta con oftalmología y neuroimagen, si la hay.



**NOTA:** La presencia de hendiduras palpebrales muy estrechas (blefarofimosis) puede o no estar asociada a microftalmia.

# ANOTIA y MICROTIA

Malformación congénita de la oreja en la que el pabellón auricular tienen menor desarrollo y forma anormal (microtia) o está ausente (anotia). El conducto auditivo externo puede ser atrésico o no.



## LISTA DE VERIFICACIÓN

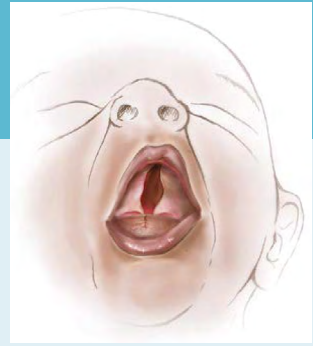
- Describir la lateralidad del defecto (unilateral, bilateral).
- Describir la gravedad (estructuras ausentes, forma, comparación con el segundo, tercer o cuarto grado).
- Describir la presencia/ausencia de conducto auditivo.
- Describir las evaluaciones para encontrar o descartar anomalías relacionadas y asociadas:
  - *Comprobar si hay fosita o apéndice preauricular.*
  - *Evaluar si hay asimetría facial y/o anomalías vertebrales cervicales (sind. de microsomía hemifacial).*
  - *Evaluación de la audición.*



**NOTA:** La microtia de tipo I: oreja pequeña con componentes normales, es una anomalía menor y no debe reportarse.

# PALADAR HENDIDO

Fisura del paladar duro o blando que puede comunicar la cavidad oral con la nasal.



## LISTA DE VERIFICACIÓN

- Describir la extensión: paladar duro, paladar blando.
- Evaluar la presencia de componentes de la secuencia de Pierre Robin: microrretrognatia, glosoptosis y obstrucción respiratoria.



**NOTA:** El paladar hendido submucoso es una fisura no visible, es una anomalía menor, pero puede orientar la presencia de entidades sindrómicas.

# FISURA LABIAL

Fisura del labio que puede ser unilateral, bilateral o medial; puede abarcar una distancia variable hacia la parte superior, pudiendo incluir parte o todo el proceso alveolar maxilar.



## LISTA DE VERIFICACIÓN

- Lateralidad: derecho, izquierdo o bilateral.
- Extensión del labio fisurado: describir las estructuras afectadas (labio, filtrum, encía).
- Buscar fositas presentes en el labio inferior (cuando están presentes, se debe sospechar con firmeza el síndrome de van der Woude).



**NOTA:** La fisura labial medial es muy rara y debe diferenciarse de la ausencia de premaxila (esta última asociada muy frecuentemente a holoprosencefalia).



# FISURA LABIOPALATINA

Fisura del labio y del paladar que puede ser unilateral, bilateral o medial; y abarcar una distancia variable hacia la parte superior pudiendo incluir parte o todo el proceso alveolar maxilar.



## LISTA DE VERIFICACIÓN

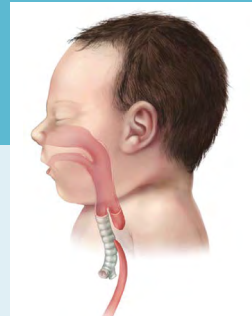
- Lateralidad de la fisura de labio: derecho, izquierdo o bilateral.
- Extensión del paladar hendido: paladar duro, paladar blando.
- Buscar fositas presentes en el labio inferior (cuando están presentes, se debe sospechar con firmeza el síndrome de van der Woude).



**NOTA:** Las fisuras antes referidas deben diferenciarse de las fisuras faciales atípicas (fisuras de Tessier)

# ATRESIA DE ESÓFAGO

El esófago termina en una bolsa ciega que no se conecta al estómago.



## LISTA DE VERIFICACIÓN

- Describir el defecto: tipo anatómico de atresia esofágica con o sin fistula traqueoesofágica (describa la anatomía y qué tipo, A a E).
- Describir las evaluaciones para descartar otras malformaciones/ asociaciones/síndromes

# ATRESIA/ESTENOSIS DE INTESTINO



Obstrucción completa o parcial de la luz del intestino.



## LISTA DE VERIFICACIÓN

- Describir la ubicación de la atresia/estenosis en el intestino (yeyuno, íleon o colon).
- Definir si la atresia es única o hay múltiples atresias.
- Indicar si hay presencia de fístula.



**NOTA:** Para el mayor detalle anatómico combinar toda la información disponible incluyendo informes clínicos, de imágenes y quirúrgicos

# ATRESIA DUODENAL



Obstrucción completa o parcial de la luz del duodeno. Sospecha clínicamente y es característico el signo de la “doble burbuja” en la radiografía abdominal.



## LISTA DE VERIFICACIÓN

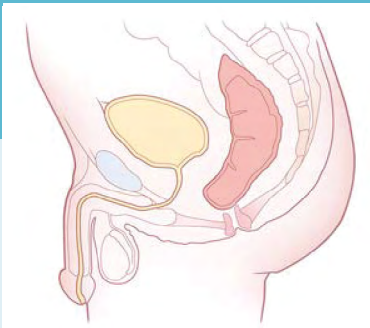
- Tener en cuenta anomalías asociadas: fallo de crecimiento duodenal, páncreas anular, anomalías del tracto biliopancreático, quistes del colédoco.
- Especificar todos los hallazgos de evaluaciones complementarias, principalmente:
  - *Síndrome de Down y cardiopatías.*
  - *Incluir consultas a especialistas e informes quirúrgicos.*



**NOTA:** Recomendamos tener precaución con estenosis pilórica como diagnóstico diferencial

# MALFORMACIÓN ANORRECTAL

Comprende un amplio espectro de anomalías en las que la atresia o la estenosis pueden afectar sólo el ano o también un segmento del recto.



## LISTA DE VERIFICACIÓN

- Especificar el nivel de la atresia: alto (recto) o bajo (ano).
- Identificar si se acompaña de fístula o no, y qué estructuras están comprendidas.



**NOTA:** Sólo un tercio de las malformaciones anorrectales son aisladas, recomendamos la búsqueda activa de posibles anomalías asociadas.

# HERNIA DIAFRAGMÁTICA

Comunicación anormal toracoabdominal, permitiendo la penetración de una o más vísceras abdominales en el tórax.



## LISTA DE VERIFICACIÓN

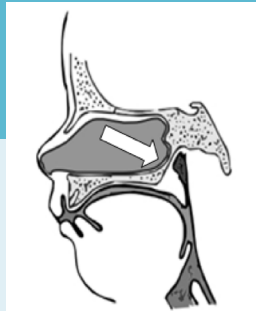
- Tener en cuenta anomalías asociadas: hipoplasia pulmonar, hipertensión pulmonar
- Especificar tipo de hernia según la región afectada: izquierda, derecha o anterior
- Describir las vísceras herniadas.



**NOTA:** Diferenciar esta anomalía de la hipoplasia y/o eventración del diafragma

## ATRESIA DE COANAS

Obstrucción en el desarrollo de la comunicación entre la cavidad nasal y la nasofaringe; a través de una membrana o formación ósea.



### LISTA DE VERIFICACIÓN

- Describir si la obstrucción es uni o bilateral, y si es completa o incompleta.
- Especificar el lado de la atresia en el caso de atresia unilateral.



**NOTA:** La atresia unilateral puede no detectarse en el periodo neonatal, evaluar la permeabilidad de ambos lados en especial en casos asociados a craneosinostosis o hipertiroidismo materno.

## CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS

Obstrucción completa o parcial de la luz del duodeno. Sospecha clínicamente y es característico el signo de la “doble burbuja” en la radiografía abdominal.



### LISTA DE VERIFICACIÓN

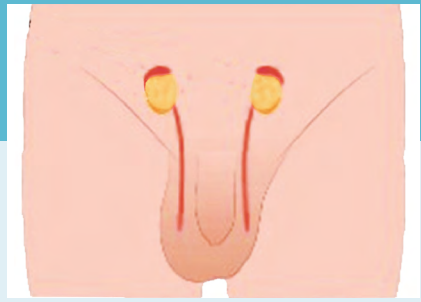
- Al describir una cardiopatía solicitamos transcribir el resultado de ecocardiograma y no únicamente términos clínicos como “soplo” o “cianosis”
- Evitar el uso de siglas



**NOTA:** Son consideradas como anomalías menores a: la presencia de ductus en menores de 37 semanas de edad gestacional y el foramen oval permeable; por lo tanto si se presentan en forma aislada no deben registrarse.

# CRIPTORQUIDIA

Ausencia uni o bilateral de testículo/s en las bolsas escrotales, producto de un descenso incompleto.



## LISTA DE VERIFICACIÓN

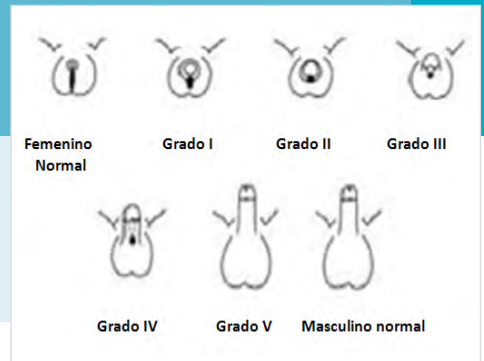
- Describir en qué parte del trayecto inguinal se encuentra la/s gónada/s no descendida/s.



**NOTA:** Se considera una anomalía menor si la criptorquidia es unilateral o bilateral pero en recién nacidos de pretérmino.

# GENITALES AMBIGUOS

Incluye un grupo de anomalías donde las características de los genitales externos no permiten distinguir con certeza el sexo genital del recién nacido.



## LISTA DE VERIFICACIÓN

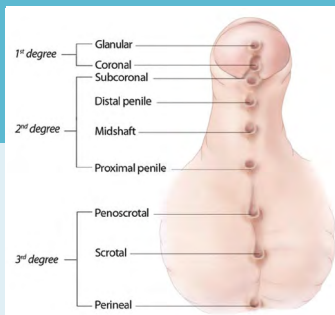
- Describir la ubicación del meato urinario.
- Especificar si existe o no orificio vaginal.
- Detallar características de pliegues uretrales y prominencias labio-escrotales, grado de fusión, rugosidad y pigmentación.
- Incluir información sobre las gónadas, si son palpables o no y su localización anatómica.
- Consignar el grado de Prader que corresponda (VER FIGURA).
- Dar información sobre genitales internos (se sugiere solicitar ecografía abdominorenal).



**NOTA:** Es importante informar resultado del tamizaje neonatal de hiperplasia suprarrenal congénita.

# HIPOSPADIAS

Posición anormal (ventral) del meato urinario en neonatos de sexo masculino. El meato no se encuentra en la punta del pene, sino desplazado ventral y proximalmente.

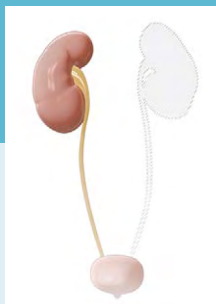


## LISTA DE VERIFICACIÓN

- Especificar la ubicación del meato urinario: glandular, coronal, subcoronal, del cuerpo peniano, escrotal, perineal.
- Describir si hay presencia o no de testículos (si no son palpables, considerar la posibilidad de diagnóstico de virilización en recién nacida de sexo femenino, como en casos de hiperplasia suprarrenal congénita).
- Especificar si hay presencia de encordamiento.

# AGENESIA RENAL

Ausencia de uno (unilateral) o ambos riñones (bilateral).



## LISTA DE VERIFICACIÓN

- Especificar si la agenesia es unilateral (especificando el lado) o bilateral.
- En caso de agenesia unilateral especifique si del lado contralateral hay o no hipoplasia renal.
- Describir si hay otras anomalías relacionadas de las vías urinarias o de los órganos genitales.

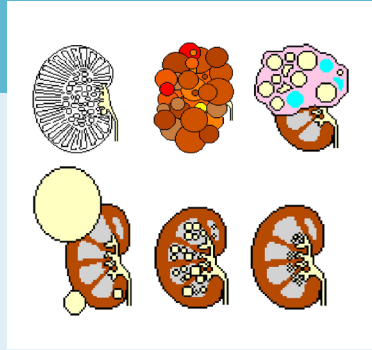


**NOTA:** Ante casos de síndrome de Potter informar que anomalía nefro urológica se detectó.

# QUISTES RENALES

Están presentes en distintos cuadros clínicos. Los principales son:

- Quiste renal único.
- Displasia renal multiquistica.
- Poliquistosis renal.
- Enfermedad quística medular.
- Otras formas de quistes.

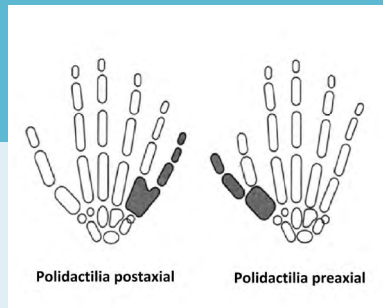


## LISTA DE VERIFICACIÓN

- Describir tipo de quiste
- Especificar si la afección renal es uni o bilateral

# POLIDACTILIA

Presencia de un dígito supernumerario en manos o pies (en la mano hablamos de dedos y en los pies de ortejos).



## LISTA DE VERIFICACIÓN

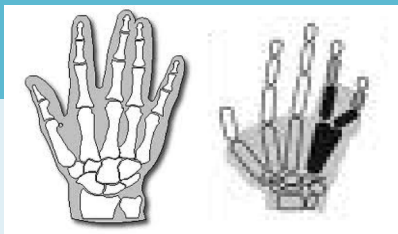
- Describir si la polidactilia es de: manos, pies, o ambos.
- Describir la lateralidad: unilateral o bilateral.
- Especificar el lado según el eje del miembro:
  - *Pre-axial*: en el lado radial de la mano o del lado interno (tibial) del pie.
  - *Post-axial*: en el lado cubital de la mano o del lado externo (peroneal) del pie.
  - *Mesoaxial*: presencia de polidactilia en los dedos u ortejos 2do al 4to.
- Característica del dedo u ortejo extra: si es óseo o no.



**NOTA:** Pulgar trifalángico: la presencia de una falange extra en el pulgar (aun hipoplásica) es un defecto que debe consignarse y se la considera una forma de polidactilia.

# SINDACTILIA

Fusión de dos o más dedos u orjeos entre sí. Se debe consignar:



## LISTA DE VERIFICACIÓN

- Describir los dedos u orjeos que están fusionados.
- Especificar si la fusión es ósea o de partes blandas.
- Describir la extensión de la sindactilia: si afecta la unión de la 1ra, 2da o 3ra falanges.
- Consignar la lateralidad: uni o bilateral.



**NOTA:** La sindactilia blanda (no ósea) del 2do y 3er orjeos que abarque hasta un tercio de la extensión es una anomalía menor.

# DEFECTOS DE REDUCCIÓN DE MIEMBROS

Grupo amplio de anomalías que incluyen la ausencia, total o parcial, de estructuras de los miembros desde la falta de una falange hasta la ausencia total del miembro.



## LISTA DE VERIFICACIÓN

Para este tipo de malformaciones es necesario el registro radiológico y en lo posible foto del defecto.

- Describir el/los miembros afectados: superiores, inferiores, izquierdos o derechos.
- Nombrar las partes ausentes: falanges, dedos, etc.
- Describir las partes presentes pero anormales: ej: mano hipotrónica, hipoplasia de radio, etc.
- Nombrar las estructuras que estén presentes y no afectadas.



**NOTA:** No use términos como ectrodactilia, focomelia que pueden llevar a confusión.



## TALIPES

Es un término general que indica una deformidad en el pie. En RENAC se incluyen sólo los irreductibles.



### LISTA DE VERIFICACIÓN

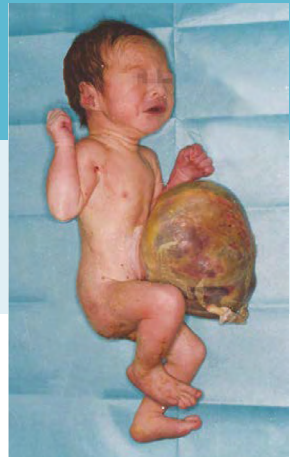
- Especificar la lateralidad: derecho, izquierdo o bilateral.
- Describir el tipo de talipes: equino, calcáneo, varo, valgo, cavo.
- Detallar si hay una combinación de deformidades, como talipes equinovaro.



**NOTA:** En la descripción evite utilizar el término “pie bot” ya que no especifica claramente el tipo de defecto.

## ONFALOCELE

Defecto de la pared abdominal que consiste en una herniación del contenido abdominal a través de la raíz del cordón umbilical y revestido de un saco herniario de peritoneo y amnios.



### LISTA DE VERIFICACIÓN

- Describir la ubicación en relación a la inserción del cordón: describa si está en la línea media, sobre el ombligo.
- Especificar si hay presencia o no de membranas de recubrimiento y si las mismas están intactas o rotas.
- Estimar el tamaño del defecto (en centímetros).
- Detallar los órganos que se encuentran contenidos en la herniación: intestino delgado, hígado, bazo, etc.
- Describa las evaluaciones para descartar otras malformaciones/ asociaciones/síndromes: en especial, las trisomías 13 y 18, el síndrome de Beckwith-Wiedemann.



**NOTA:** La descripción detallada es clave para la diferenciación con gastrosquisis y otros defectos de la pared abdominal complejos como el limb-body-wall y la anomalía del tallo corporal.

# GASTROSQUISIS

Defecto que implica la protrusión de parte del contenido abdominal a través de una solución de continuidad paramedial en la pared abdominal quedando ese contenido en directo contacto con la cavidad amniótica. El orificio se ubica con mayor frecuencia del lado derecho, no compromete al cordón y tiene un tamaño que no sobrepasa los 5 cm.



## LISTA DE VERIFICACIÓN

- Describir la ubicación del defecto derecha o izquierda en relación al cordón umbilical.
- Mencionar si hay membranas de recubrimiento o no.
- Estimar el tamaño del defecto (en centímetros).
- Detallar los órganos que se encuentran protruidos de la cavidad abdominal

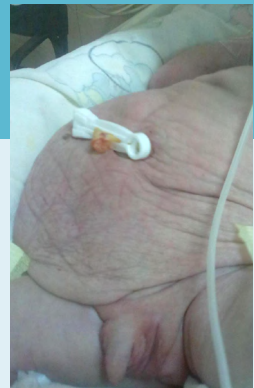


**NOTA:** La descripción detallada es clave para la diferenciación con onfalocele y otros defectos de la pared abdominal complejos como el limb-body-wall y la anomalía del tallo corporal.

# PRUNE BELLY

Conjunto de anomalías caracterizado por tres signos:

1. Desarrollo deficiente de los músculos abdominales secundaria a una distensión de la pared que da apariencia de “pasa de uva” a la piel del abdomen.
2. Testículos no descendidos.
3. Anomalías obstructivas del tracto urinario; principalmente megavejiga.



## LISTA DE VERIFICACIÓN

- Comprobar y describir si se encuentran presentes los 3 componentes del cuadro clínico.
- Detallar hallazgos de estudios de imágenes prenatales: oligo/anhidramnios y dilatación urinaria (megavejiga, uréteres, riñones).



**NOTA:** La mayoría de los casos ocurre en varones por válvula de uretra posterior. En los casos de recién nacidos que sobreviven es importante monitorear el compromiso renal.

# SÍNDROME DE DOWN

Síndrome clínico asociado con la presencia de una copia adicional (parcial o total) del cromosoma 21. Es una condición que presenta hipotonía al nacimiento/ discapacidad intelectual variable, facies característica y que se asocia a un mayor riesgo de anomalías congénitas mayores (entre ellas cardiopatías congénitas).



## LISTA DE VERIFICACIÓN

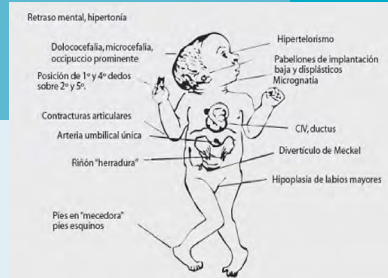
- Describir si el diagnóstico fue solo clínico, o tiene confirmación por cariotipo. En caso de que cuente con cariotipo, incluir el resultado.
- Si se realizó interconsulta con cardiología, incluir resultado.
- Describir la presencia de AC estructurales relacionadas: atresias intestinales (por ej, atresia duodenal), renales, cardiopatías (por ejemplo, canal AV), entre otras.



**NOTA:** En la notificación no es necesario que describa los signos del síndrome (macroglosia, desviación hacia afuera y arriba de los ojos, etc), salvo que haya dudas diagnósticas.

# TRISOMÍA 18

Síndrome clínico asociado con la presencia de una copia adicional (parcial o total) del cromosoma 18, también llamado “Síndrome de Edwards”. Se caracteriza por retraso del crecimiento intrauterino, dolicocefalia, facies característica, anomalías en las extremidades y malformaciones viscerales.



## LISTA DE VERIFICACIÓN

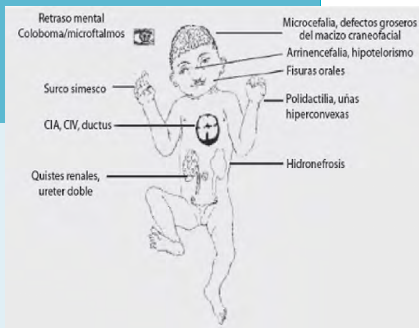
- Describir todas las anomalías mayores y menores asociadas (ej: cardiopatías, onfalocele, talipes con pie en mecedora, puño cerrado con superposición de dedos, entre otras).
- Requiere tener el resultado de cariotipo y notificar el mismo.
- Si al momento de la descripción clínica hubiera presunción diagnóstica la misma puede incluirse, pero evitar poner como única descripción “síndrome de Edwards” o “trisomía 18”.



**NOTA:** Para el diagnóstico y correcto asesoramiento genético familiar es imprescindible la realización de un cariotipo al paciente.

# TRISOMÍA 13

Síndrome clínico asociado con la presencia de una copia adicional (parcial o total) del cromosoma 13, también llamado “Síndrome de Patau”. Es un síndrome con múltiples anomalías principalmente craneofaciales, cardiovasculares, de los miembros y del sistema nervioso central.



## LISTA DE VERIFICACIÓN

- Describir todas las anomalías mayores y menores asociadas, principalmente cardiopatías, malformaciones cerebrales (ej.: holoprosencefalia), onfalocele, fisuras orales, polidactilia postaxial, aplasia cutis, anomalías renales /genitales.
- Requiere tener el resultado de cariotipo y notificar el mismo.
- Si al momento de la descripción clínica hubiera presunción diagnóstica la misma puede incluirse, pero evitar poner como única descripción “síndrome de Patau” ó “trisomía 13”.



**NOTA:** Para el diagnóstico y correcto asesoramiento genético familiar es imprescindible la realización de un cariotipo al paciente.

## RECIÉN NACIDOS CON ANOMALÍAS MAYORES MÚLTIPLES QUE NO PUDIERON RECONOCERSE COMO UNA ENTIDAD ESPECÍFICA

En defunciones fetales como en recién nacidos vivos, puede haber presencia de varias anomalías mayores sin un patrón reconocido y/o etiopatogenia reconocida.



## LISTA DE VERIFICACIÓN

- Describir con detalle cada una de las anomalías presentes.
- No hay un número limitado de malformaciones, se deben describir todas las detectadas en ese individuo.
- No use abreviaturas ni escriba POLIMALFORMADO.



**NOTA:** Si tiene dudas para describir puede enviar una fotografía que incluya las anomalías y/o resultados de estudios complementarios. En estos casos es importante la evaluación por parte de un genetista, si no tiene acceso a un servicio de genética cercano, puede consultar con la coordinación RENAC.

# DEFUNCIONES FETALES CON ANOMALÍAS CONGÉNITAS

Independientemente de la causa de la defunción, la edad gestacional y/o el peso, toda defunción fetal con al menos 1 anomalía congénita mayor se notifica a RENAC (Ej. ILE-Anencefalia, 15 semanas).



## LISTA DE VERIFICACIÓN

Realizar examen detallado del feto y una buena documentación del caso.

- Incluir en la descripción los hallazgos de ese examen y los datos positivos de los estudios prenatales (Ej. Estudios genéticos, infectológicos, ecográficos).
- Es importante el registro fotográfico, la realización de la anatomía patológica (feto y placenta)
- Realizar radiografía de cuerpo entero (especialmente cuando se sospecha una displasia esquelética y/o hay desproporción).

Es importante, en especial para estos casos, el trabajo conjunto de los servicios de obstetricia y neonatología.



**NOTA:** Es importante tomar muestras para estudios genéticos específicos (cariotipo y/o estudios moleculares). Acordar con el laboratorio las condiciones de toma, conservación y envío de muestra. Si no tiene acceso a un servicio de genética cercano, puede consultar con la coordinación RENAC.

