



# Guía de práctica clínica

## Detección de anomalías congénitas en el recién nacido

Sistema General de Seguridad Social en Salud – Colombia

Para uso de profesionales de salud 2013 - Guía No. 03

Centro Nacional de Investigación en Evidencia  
y Tecnologías en Salud CINETS



Instituto de Evaluación Tecnológica en Salud



© Ministerio de Salud y Protección Social - Colciencias

Guía de práctica clínica. Detección de anomalías congénitas en el recién nacido - 2013 Guía No. 03

ISBN: 978-958-8838-27-4

Bogotá, Colombia

Abril de 2013

## Nota legal

Con relación a la propiedad intelectual debe hacerse uso de los dispuesto en el numeral 13 de la convocatoria 500 del 2009 y la cláusula DECIMO TERCERA -PROPIEDAD INTELECTUAL “En el evento en que se llegaren a generar derechos de propiedad intelectual sobre los resultados que se obtengan o se pudieran obtener en el desarrollo de la presente convocatoria y del contrato de financiamiento resultante de ella, estos serán de COLCIENCIAS y del Ministerio de Salud y Protección Social” y de conformidad con el clausulado de los contratos suscritos para este efecto.



**MinSalud**  
Ministerio de Salud  
y Protección Social

**Ministerio de Salud y Protección Social**

*Alejandro Gaviria Uribe*

*Ministro de Salud y Protección Social*

*Fernando Ruiz Gómez*

*Viceministro de Salud Pública y Prestación de Servicios*

*Norman Julio Muñoz Muños*

*Viceministro de Protección Social*

*Gerardo Burgos Bernal*

*Secretario General*



**Departamento Administrativo  
de Ciencia, Tecnología e Innovación -  
Colciencias**

*Carlos Fonseca Zárate*

*Directora General*

*Paula Marcela Arias Pulgarín*

*Subdirectora General*

*Arleys Cuesta Simanca*

*Secretario General*

*Alicia Rios Hurtado*

*Directora de Redes de Conocimiento*

*Carlos Caicedo Escobar*

*Director de Fomento a la Investigación*

*Vianney Motavita García*

*Gestora del Programa de Salud en Ciencia,  
Tecnología e Innovación*



Instituto de Evaluación Tecnológica en Salud

**Instituto de Evaluación Tecnológica en Salud**

*Héctor Eduardo Castro Jaramillo*

*Director Ejecutivo*

*Aurelio Mejía Mejía*

*Subdirector de Evaluación*

*de Tecnologías en Salud*

*Iván Darío Flórez Gómez*

*Subdirector de Producción de Guías de Práctica Clínica*

*Diana Esperanza Rivera Rodríguez*

*Subdirectora de Participación y Deliberación*

*Raquel Sofía Amaya Arias*

*Subdirección de Difusión y Comunicación*



Pontificia Universidad  
**JAVERIANA**  
Bogotá



UNIVERSIDAD  
**NACIONAL**  
DE COLOMBIA



UNIVERSIDAD DE ANTOQUIA  
FACULTAD DE MEDICINA



ASOCIACIÓN COLOMBIANA  
de NEONATOLOGÍA

## **Autores y colaboradores**

### **DIRECCIÓN Y COORDINACIÓN**

#### **Juan Gabriel Ruiz Peláez**

Pontificia Universidad Javeriana  
Hospital Universitario San Ignacio  
Director General de las 6 Guías de  
Atención Integral del Recién Nacido  
Médico Pediatra y Magister en  
Epidemiología Clínica

#### **Rocío Romero Pradilla**

Pontificia Universidad Javeriana  
Coordinadora General  
Médica Pediatra y Fellow de  
Neonatología

#### **Adriana Buitrago López**

Pontificia Universidad Javeriana  
Coordinadora General (hasta  
septiembre de 2011)  
Enfermera licenciada y candidata a  
Maestría en Epidemiología

## **Equipo desarrollador**

### **EQUIPO METODOLÓGICO**

#### **Claudia Granados Rúgeles**

Experta metodológica  
Pontificia Universidad Javeriana  
Médica Pediatra y Magister en  
Epidemiología Clínica

#### **Fernando Suárez Obando**

Experto metodológico y de contenido  
Pontificia Universidad Javeriana  
Médico Genetista, Magister en  
Epidemiología Clínica y candidato a  
Maestría en Informática Médica

#### **Juan Gabriel Ruiz Peláez**

Experto metodológico  
Pontificia Universidad Javeriana  
Médico Pediatra y Magister en  
Epidemiología Clínica

#### **Diana Barragán Bradford**

Asistente metodológica y usuaria  
experta  
Pontificia Universidad Javeriana  
Médica General

#### **Michael Alexander Vallejo Urrego**

Asistente metodológico y Experto  
Temático  
Universidad Nacional de Colombia  
Médico, Especialista en Epidemiología  
y candidato a Maestría en Genética  
Humana

### **EQUIPO TEMÁTICO**

#### **Ignacio Zarante Montoya**

Líder Temático  
Pontificia Universidad Javeriana  
Médico Genetista y Doctorado en  
Ciencias Biológicas

#### **Paula Margarita Hurtado Villa**

Experta Temática  
Pontificia Universidad Javeriana Cali  
Médica Genetista

#### **Mery Yolanda Cifuentes Cifuentes**

Experta Temática  
Universidad Nacional de Colombia  
Médica Pediatra

#### **Harvy Mauricio Velasco Parra**

Experto Temático  
Universidad Nacional de Colombia  
Médico Genetista

*Clara Inés Vargas Castellanos*

*Experta Temática  
Universidad Industrial de  
Santander  
Asociación Colombiana de  
Genética Humana  
Médica Genetista*

#### **EQUIPO DE EVALUACIÓN ECONÓMICA**

*Diego Rosselli Cock*

*Coordinador  
Pontificia Universidad Javeriana  
Médico Neurólogo, Magister en  
Educación y Magister en Políticas  
de Salud*

*Juan David Rueda Pinzón*

*Asistente  
Pontificia Universidad Javeriana  
Médico General*

*Edgar Guerrero Regino*

*Asistente  
Pontificia Universidad Javeriana  
Economista*

#### **EQUIPO DE IMPLEMENTACIÓN**

*Natalia Sánchez Díaz*

*Pontificia Universidad Javeriana  
Desarrollador  
Médica General, Residente de  
Psiquiatría y Magister en Salud  
Pública Internacional*

*Andrés Duarte Osorio*

*Pontificia Universidad Javeriana  
Desarrollador  
Médico Familiar y candidato a  
Maestría en Epidemiología Clínica*

#### **BIOESTADÍSTICA**

*Viviana Rodríguez Romero*

*Pontificia Universidad Javeriana  
Bioestadística  
Estadística y candidata a Maestría  
en Epidemiología Clínica*

#### **EQUIPO DE SOPORTE ADMINISTRATIVO**

*Carlos Gómez Restrepo*

*Pontificia Universidad Javeriana  
Gerencia General*

*Jenny Severiche Báez*

*Pontificia Universidad Javeriana  
Asistente de gerencia*

*Marisol Mchetá Rico*

*Pontificia Universidad Javeriana  
Asistente de gerencia*

#### **EQUIPO DE COORDINACIÓN METODOLÓGICA**

*Juan Gabriel Ruiz Peláez*

*Pontificia Universidad Javeriana*

*Carlos Gómez Restrepo*

*Pontificia Universidad Javeriana*

*Juan Carlos Villar Centeno*

*Fundación Cardioinfantil*

*Ana María De la Hoz Bradford*

*Pontificia Universidad Javeriana*

*Rocío Romero Pradilla*

*Pontificia Universidad Javeriana*

#### **EQUIPO DE COORDINACIÓN GENERAL ALIANZA CINETS**

*Carlos Gómez Restrepo*

*Pontificia Universidad Javeriana*

*Rodrigo Pardo Turriago*

*Universidad Nacional de Colombia*

*Luz Helena Lugo Agudelo*

*Universidad de Antioquia*

#### **REVISORES EXTERNOS**

*Anggie Ramírez Moreira*

*Investigadora Asociada  
Fundación IHCAI y Red Cochrane  
Regional de América Central y el  
Caribe*





## Contenido

<b>11</b>	<b>1. Introducción</b>
<b>13</b>	<b>2. Alcance y Objetivos</b>
<b>13</b>	2.1. Tipo de Guía y Alcance
<b>14</b>	2.2. Propósitos
<b>15</b>	2.3. Objetivo General
<b>16</b>	2.4. Objetivos específicos
<b>16</b>	2.5. Población
<b>17</b>	2.6. Usuarios
<b>17</b>	2.7. Ámbito asistencial
<b>18</b>	<b>3. Metodología</b>
<b>21</b>	<b>4. Recomendaciones</b>
<b>21</b>	4.1. Tópico 1. Examen Físico
<b>24</b>	4.2. Tópico 2 Antecedentes
<b>24</b>	4.3. Tópico 3 Tamización de anomalías no estructurales
<b>28</b>	4.4. Tópico 4 Comunicación
<b>30</b>	<b>5. Referencias Bibliográficas</b>
<b>31</b>	<b>6. Anexo general: Procedimiento</b>
<b>33</b>	6.1 Consideraciones sobre el EFIS

44	6.2 Listado de malformaciones menores
47	6.3 Hallazgos que sugieren Errores Innatos del Metabolismo (EIM)
48	7. Anexo 1
48	Algoritmo 1
49	Algoritmo 2. <i>Factores de riesgo Familiares para AC</i>
50	Algoritmo 3. <i>Factores de Riesgo prenatales para AC</i>

# 1. Introducción

Las anomalías congénitas (AC) son un grupo heterogéneo de patologías que en conjunto tienen un impacto importante en la morbilidad infantil. La detección temprana para evitar sus graves desenlaces se convierte en una herramienta fundamental en el manejo de estas entidades e impacta directamente en las tasas de mortalidad infantil en menores de un año y en la discapacidad de las poblaciones. Las AC son la segunda causa de mortalidad en menores de un año en Colombia y generan más del 30% de la discapacidad en la población general. La frecuencia se calcula entre el 3 y 7%. Dentro de AC se encuentran las malformaciones congénitas con una frecuencia en Recién Nacidos (RN) cercana al 3.5%. Las malformaciones que más impacto tienen en la morbilidad son las cardiopatías congénitas (15.73 / 10.000 nacidos vivos), el síndrome de Down (17.82 / 10.000 nacidos vivos), el labio y paladar hendido y los defectos de cierre de tubo neural.

Los factores asociados a las anomalías congénitas por su importancia en la etiología y en el desarrollo de estas patologías son:

- 1) Los antecedentes familiares de anomalías congénitas. Estos se pueden evaluar analizando la historia familiar con herramientas simples como el árbol genealógico.
- 2) Historia de exposición a teratógenos: Los factores físicos, químicos o microbiológicos que

afectan el desarrollo embrionario son una de las causas más importantes en el desarrollo de AC. La evaluación de la exposición a posibles agentes teratogénicos es fundamental para detectar riesgo aumentado de anomalías en el RN. 3) El examen físico sistemático es una de las herramientas con mayor sensibilidad a detectar tempranamente anomalías congénitas pero debe emplearse de manera rutinaria y en la búsqueda precisa de signos sugestivos de anomalías ocultas. 4) Las respuestas anómalas a la adaptación neonatal, evaluadas con exámenes clínicos o paraclínicos, que son frecuentes en muchos RN deben ser un signo de alerta para llegar al diagnóstico de un Error Innato del Metabolismo.

## 2. Alcance y Objetivos

### 2.1. Tipo de Guía y Alcance

Se trata de una guía de detección de anomalías congénitas del recién nacido aparentemente sano y a término. Las recomendaciones cubren aspectos involucrados en la detección clínica y paraclínica de anomalías congénitas en recién nacidos durante su atención en sala de partos, servicio de hospitalización conjunta postparto madre-hijo, y unidad de recién nacidos de nivel I, II, III. No cubre aspectos de promoción de salud, prevención primaria o rehabilitación ni atención de la madre gestante ni el proceso de atención del parto.

Se trata de una guía *sui generi*, diferente de las guías de práctica basadas en evidencia ya que describe los lineamientos y bases científicas para desarrollar un programa de detección postnatal de anomalía congénita.

En la guía, en lugar de evaluar alternativas ya existentes (como se hace en una guía habitual de manejo clínico) para tomar decisiones sobre intervenciones diagnósticas o terapéuticas, lo que se hace es diseñar y proponer una estrategia de detección que se apoya en evidencia científica de diferentes orígenes (investigación básica, estudios de prevalencia, experiencia y recomendación de las disciplinas relacionadas con administración en salud).

En síntesis se proponen 4 actividades estratégicas fundamentales, cada una de ellas es una recomendación basada en la mejor evidencia disponible. Las 4 actividades son:

1. Un examen físico estandarizado en RN a término aparentemente sano realizado cuando el recién nacido completa la transición mediata. Esta recomendación basada en evidencia está apoyada en las respuestas basadas en evidencia a una serie de 5 preguntas básicas:
  - a. ¿Cuáles hallazgos en el examen físico deben ser buscados porque implican mayor riesgo de anomalías congénitas no evidentes?
  - b. ¿Qué hacer ante la presencia de anomalías congénitas menores en el examen físico del recién nacido?

- c. ¿Cómo se continúa el estudio del recién nacido en quién se han detectado signos sugestivos de anomalías congénitas mayores y menores en el examen físico?
  - d. ¿El uso de sistemas estandarizados comparado con el examen físico abierto mejora el desempeño diagnóstico de AC?
  - e. ¿En recién nacidos RN a término, cómo se debe hacer la tamización para la detección de enfermedades cardíacas congénitas?
2. En los sujetos con examen físico normal, se hace una evaluación sistematizada de antecedentes. El instrumento de evaluación sistematizada se genera a partir de la respuesta basada en evidencia de la pregunta: ¿Cuáles antecedentes se deben evaluar en la historia clínica como parte de la estrategia de búsqueda de anomalía congénita, en recién nacidos vivos con examen físico estandarizado normal?
  3. Además hay una estrategia para la búsqueda de anomalías específicas que no se detectan por historia o examen físico (anomalías “ocultas”): cardiopatía congénita (tamización con oximetría), tamización auditiva universal (potenciales evocados y emisión otoacústica) y errores innatos del metabolismo. Para cada una de ellas hay una respuesta basada en evidencia y una recomendación del tipo habitual en guías de práctica clínica.
  4. Comunicación de los resultados del tamizado a los padres: no hay evidencia empírica pero hay buenas prácticas bien establecidas que tienen aspectos éticos, humanos y legales.

## 2.2. Propósitos

- Mejorar la calidad de la atención en salud y la utilización racional de recursos en la detección de anomalías congénitas de los recién nacidos.
- Disminuir la variabilidad injustificada en los procesos de detección y tamización de anomalías congénitas.
- Ayudar a consolidar una cultura de formulación de políticas en salud y de práctica clínica racional, basada en evidencia, susceptible de ser auditada, evaluada y mejorada.

- Generar modelos de evaluación de resultados de investigación (investigación integrativa: guías de práctica clínica) que permitan de manera pragmática medir e interpretar indicadores de impacto sencillos, válidos y útiles, que sirvan como base para el aseguramiento de la calidad de atención del recién nacido, basada en evidencia.

## 2.3. Objetivo General

Desarrollar de manera sistemática guías de atención integral y parámetros de práctica en la detección de anomalías congénitas (AC) en neonatos, haciendo énfasis en los 3 niveles de complejidad de atención y relacionando aspectos importantes como la Historia Clínica preconcepcional y prenatal, los antecedentes familiares, exposición a teratógenos, examen físico y reconocimiento del neonato de riesgo, bajo una dinámica sistemática y ordenada. La guía está basada en la mejor y más actualizada evidencia disponible, con recomendaciones jerarquizadas según nivel de evidencia y grado de recomendación, que no solo sirvan como bases para orientar la práctica clínica sino que puedan ser utilizadas para diseñar, desarrollar y llevar a cabo actividades de aseguramiento de la calidad de atención.

## 2.4. Objetivos específicos

La guía busca contestar las siguientes preguntas clínicas, elaborando recomendaciones basadas en evidencia al respecto de:

### 2.4.1. Tópico 1

¿Cómo se debe hacer la detección postnatal de anomalías congénitas en los recién nacidos vivos?

- ¿Cuáles hallazgos en el examen físico deben ser buscados porque implican mayor riesgo de anomalías congénitas no evidentes?
- ¿Qué hacer ante la presencia de anomalías congénitas menores en el examen físico del recién nacido?
- ¿Cómo se continúa el estudio del recién nacido en quién se han detectado signos sugestivos de anomalías congénitas mayores y menores en el examen físico?

## 2. Alcance y Objetivos

- ¿El uso de sistemas estandarizados comparado con el examen físico abierto mejora el desempeño diagnóstico de AC?
- ¿En recién nacidos RN a término, cómo se debe hacer la tamización para la detección de enfermedades cardíacas congénitas?

### 2.4.2. Tópico 2

¿Cuáles antecedentes se deben evaluar en la historia clínica como parte de la estrategia de búsqueda de anomalía congénita, en recién nacidos vivos con examen físico estandarizado normal?

### 2.4.3. Tópico 3

¿Cómo debe realizarse la tamización auditiva y de errores innatos del metabolismo (EIM) en los recién nacidos vivos?

- ¿Cuáles EIM deben incluirse en la tamización universal?
- ¿En qué momento se debe realizar la tamización auditiva y cómo debe realizarse?
- ¿Cómo debe hacerse la tamización para hipotiroidismo y cuál es el momento adecuado para hacerlo?
- ¿En la tamización universal ampliada de EIM del recién nacido, cuál es el momento indicado más eficiente (mayor sensibilidad, mayor especificidad) para la toma de muestras (48 horas versus a las 72 horas o a los 7 días de vida) y de dónde debe tomarse la muestra?

### 2.4.4. Tópico 4

¿Cómo comunicar noticias a los padres que tienen hijos con anomalías congénitas?

## 2.5. Población

Las recomendaciones van dirigidas a todo recién nacido vivo



## 2.6. Usuarios

---

Personal clínico asistencial que es responsable de la valoración y el manejo inicial del recién nacido sano o enfermo. Esto incluye a médicos generales, obstetras, pediatras y neonatólogos. Para algunas recomendaciones específicas puede abarcar a enfermeros licenciados, y personal clínico de otras disciplinas (fonoaudiología) implicado en el manejo hospitalario y ambulatorio del recién nacido. Las recomendaciones no van dirigidas a genetistas ni a sub-especialistas pediatras (neumólogo, neurologo, endocrinólogo, infectólogo, cardiólogo, cirujano, etc.) aun cuando si afectan procesos de remisión a dichas sub-especialidades. Los manejos de condiciones específicas por parte de genetistas y subespecialistas ameritan recomendaciones específicas que exceden el alcance de la presente guía.

## 2.7. Ámbito asistencial

---

La Guía hace recomendaciones para el abordaje de la detección de AC del recién nacido en instituciones hospitalarias de nivel I, II y III. Para la fase ambulatoria hace recomendaciones para consultas externas de recién nacidos.

## 3. Metodología

La presente guía es el resultado de un proceso de investigación integradora realizada para generar recomendaciones basadas en evidencia. En su desarrollo se siguieron los pasos propuestos en el documento “Guía Metodológica para la elaboración de Guías de Práctica Clínica basadas en la evidencia, de evaluaciones económicas y de evaluación del impacto de la implementación de las guías en el POS y en la Unidad de Pago por Capitación del Sistema General de Seguridad Social en Salud Colombiano”(1), y se hicieron modificaciones y adaptaciones que se explican en el reporte extenso.

En esencia, cada recomendación es la respuesta a una pregunta científica relacionada con el proceso de cuidado de la salud de interés de la Guía. Las preguntas se plantean a propósito de cada punto en el proceso de atención en salud en el que el usuario de la guía y su paciente (o su familia) tienen que tomar decisiones con respecto a intervenciones específicas. Para responder cada pregunta, se llevó a cabo una revisión sistemática de la literatura científica que incluye búsqueda, selección, recuperación, extracción de información, apreciación crítica y elaboración de tablas de evidencia. El producto de la revisión se usó para formular recomendaciones específicas por un panel de expertos, siguiendo fundamentalmente la metodología propuesta por el grupo GRADE(2).

Para mantener la coherencia del texto de cada guía, también se incluyeron afirmaciones sobre manejos específicos, que son ampliamente aceptadas por la comunidad científica y que no requerían de búsqueda de evidencia empírica y soporte de la recomendación. Estas afirmaciones se identificaron como “Puntos de Buena Práctica”. Los desarrolladores decidían si una afirmación aparentemente auto-evidente era un Punto de Buena Práctica o era una recomendación que requería del soporte de evidencia empírica, ayudados por una prueba lógica sencilla. Se hacía el ejercicio de plantear como recomendación lo contrario de la afirmación propuesta como punto de buena práctica, y si era evidente que era no sostenible o absurda, esa apreciación ayudaba a confirmar que se trataba de un punto de buena práctica.

Por ejemplo, la vigilancia de los signos vitales y de la temperatura durante la transición mediata del prematuro estable se consideró que era un punto de buena práctica que no requería ser respaldado por evidencia empírica de su conveniencia. La afirmación “No se debe vigilar la temperatura o los signos vitales de un prematuro estable, durante la fase de transición mediata a la vida extrauterina” resulta

claramente absurda e inapropiada, lo que ayudó a los desarrolladores a confirmar que prescribir la vigilancia de la temperatura es un punto de buena práctica y no una recomendación que deba fundamentarse en evidencia empírica o en consenso de expertos.

El equipo desarrollador de la guía es un grupo multidisciplinario integrado por 4 subgrupos: a) expertos metodológicos, b) expertos de contenido (académicos de las universidades participantes y especialistas miembros de las sociedades científicas pertinentes -Pediatria y Neonatología-), c) representantes de los usuarios y d) representantes de los pacientes. Cada subgrupo desarrolló tareas específicas de acuerdo con su área de conocimiento o experiencia. Los integrantes del equipo recibieron capacitación básica en la elaboración de guías, y estandarización de definiciones, conceptos y métodos de generación de recomendaciones, por parte de los expertos metodológicos vinculados al proyecto.

A continuación se procedió a refinar y validar las preguntas clínicas objeto de la guía. El núcleo de expertos metodológicos hizo revisiones sistemáticas de la evidencia disponible. Para cada pregunta se seguía un proceso jerarquizado de búsqueda de evidencia. En primer lugar se buscaban Guías basadas en evidencia que contestaran adecuadamente la pregunta de interés. Si no había guías directamente relevantes o si no satisfacían los requisitos mínimos de calidad, se procedía a buscar revisiones sistemáticas. En caso de ser insatisfactorias, se pasaba a estudios individuales con el mejor diseño posible de acuerdo a cada tipo de pregunta. En ausencia de investigación primaria se recurría a raciocinio fisiopatológico y opiniones de expertos.

En el caso de identificarse guías potencialmente útiles, se contemplaba realizar una adaptación estandarizada (metodología ADAPTE(3) modificada de acuerdo con la propuesta del grupo de Nueva Zelanda(4)). De lo contrario, se procedía a generar recomendaciones de novo. Para cada recomendación de novo se realizó una síntesis de la evidencia, se elaboraron perfiles y resúmenes de evidencia según la metodología GRADE(5;6) y se formularon las recomendaciones basadas en evidencia.

Los resultados de cada etapa (formulación de preguntas y generación de recomendaciones), se sometieron a procesos de socialización y legitimación por pares y la comunidad.

En la etapa de formulación de preguntas, el resultado del trabajo del grupo desarrollador fue debatido en un foro público al que asistieron representantes del ente gestor (Ministerio de Salud y Protección Social y Colciencias), de la Academia (programas de formación de pregrado y posgrado de Medicina y otras ciencias de la salud), de las asociaciones profesionales, y de agremiaciones y grupos de soporte

de pacientes. Previo al debate se publicó el texto de las preguntas en la página web del Ministerio de Salud y se recibieron preguntas y sugerencias.

En paralelo se desarrollaron grupos focales integrados por los miembros del equipo desarrollador que actuaban en representación de usuarios (médicos, enfermeras y otras profesiones de la salud) y por pacientes (padres de recién nacidos hospitalizados, asociaciones de pacientes pediátricos con problemas específicos). Se les pidió su opinión acerca de la relevancia y claridad de las preguntas y se exploró hasta donde coincidían con las expectativas y valores de usuarios y pacientes. El proceso se documentó (videograbaciones, grabaciones de voz, apuntes de campo) y se transcribió rigurosamente y las actas finales fueron aprobadas por los participantes. Además se les solicitó que, utilizando la metodología de GRADE para priorización de los desenlaces, realizaran un ordenamiento y priorización en tres categorías: desenlaces críticos, importantes y no críticos no importantes. Se utilizó una técnica formal de consenso llamada grupos nominales que reduce el riesgo de sesgos.

En la etapa de generación de recomendaciones se cumplieron tres pasos para asegurar la participación apropiada de todos los actores: a) generación de recomendación basada en evidencia, formulada por los expertos metodológicos y de contenidos, b) debate amplio en foro abierto (participaron todas las partes interesadas, aún con conflictos de interés), precedida por una publicación en la página web del Ministerio de Salud y usando los lineamientos metodológicos de las Conferencias de Consenso de los Institutos Nacionales de Salud de los EUA; y c) Talleres de validación de las versiones finales de las recomendaciones, adelantados con grupos extensos de usuarios (más de 30 participantes), agremiaciones profesionales y grupos asistenciales de la salud no médicos, padres de pacientes, agremiaciones y grupos de soporte de pacientes y público en general.

Todos los integrantes formales del grupo desarrollador hicieron una declaración explícita de potenciales conflictos de interés, que fue utilizada para decidir el alcance de su participación: plena en todas las recomendaciones, o restringida según el conflicto específico. En conflictos parciales o indirectos, el participante podía opinar pero no contribuir al consenso y en conflictos directos se abstenía de participar en cualquier aspecto de la generación de la recomendación afectada.

## 4. Recomendaciones

### 4.1. Tópico 1. Examen Físico

#### 4.1.1. Pregunta 1

¿Cómo se debe hacer la detección postnatal de anomalías congénitas en los recién nacidos vivos?

#### 4.1.2. Respuesta basada en evidencia y recomendación

**1. El grupo desarrollador de la guía propone el uso de una estrategia racional y sistemática de detección de anomalías congénitas (AC) a través de pasos sucesivos realizados después del nacimiento de un niño vivo: examen físico estandarizado, búsqueda de factores de riesgo, remisión a medicina especializada cuando sea necesario y en todos los casos tamización universal auditiva y de un grupo específico de errores innatos del metabolismo.**

Dentro del examen físico estandarizado se propone la realización universal de oximetría después de las 24 horas de nacido, como estrategia de tamización para cardiopatías congénitas.

Las estrategias de detección antenatal no forman parte del alcance de la presente guía.

**Nota:** A continuación se presentan y discuten las bases racionales y las evidencias que sustentan cada fase de esta estrategia. Finalmente los procedimientos y secuencias se ilustran en el anexo general, al final del presente documento.

**Fuerza de la recomendación. Fuerte a favor de la intervención**

### **4.1.2.1. Pregunta 1.1**

#### 4.1.2.1.1. Pregunta

¿Cuáles hallazgos en el examen físico deben ser buscados porque implican mayor riesgo de anomalías congénitas no evidentes?

#### 4.1.2.1.2. Respuesta basada en evidencia

Ver descripción detallada de hallazgos en Anexo general: descripción del examen físico estandarizado (EFIS) y listado de anomalías mayores y menores

### **4.1.2.2. Pregunta 1.2**

#### 4.1.2.2.1. Pregunta

¿Qué hacer ante la presencia de anomalías congénitas menores en el examen físico del recién nacido?

#### 4.1.2.2.2. Respuesta basada en evidencia

La presencia de 3 anomalías menores en un recién nacido (Ver anexo de malformaciones menores) requiere la remisión a un nivel de salud que permita evaluar la existencia de una malformación mayor oculta (21).

En caso de encontrar 2 anomalías menores o menos, se recomienda que cada institución genere su propia política de manejo de estos pacientes según sus recursos disponibles, teniendo en cuenta que la presencia de 2 anomalías menores puede aumentar el riesgo alrededor de un 10% de tener una malformación mayor asociada.

### **4.1.2.3. Pregunta 1.3**

#### 4.1.2.3.1. Pregunta

¿Cómo se continúa el estudio del recién nacido en quién se han detectado signos sugestivos de anomalías congénitas mayores y menores en el examen físico?

#### 4.1.2.3.2. Punto de buena práctica

El recién nacido con signos sugestivos de anomalía congénita, valorados mediante el examen físico sistemático debe remitirse al nivel de atención que cuente con un especialista que continúe el estudio correspondiente.

#### 4.1.2.4. Pregunta 1.4

##### 4.1.2.4.1. Pregunta

¿El uso de sistemas estandarizados comparado con el examen físico abierto mejora el desempeño diagnóstico de AC?

##### 4.1.2.4.2. Respuesta basada en evidencia

Los sistemas estandarizados han demostrado un mejor rendimiento diagnóstico al compararlo con un abordaje abierto de cualquier intervención. Pese a que no existe un instrumento de examen físico genético que haya sido validado y haya demostrado alguna superioridad frente a una valoración no sistematizada, existe evidencia indirecta que sustenta el uso de herramientas estandarizadas, por lo que el grupo desarrollador de la guía considera que es recomendable la utilización de una estrategia estandarizada específica en miras de mejorar la detección de anomalías congénitas en nuestro medio.

#### 4.1.2.5. Pregunta 1.5

##### 4.1.2.5.1. Pregunta

¿En recién nacidos RN a término cómo se hace la tamización para detección de enfermedades cardíacas congénitas?

##### 4.1.2.5.2. Respuesta basada en evidencia

El grupo desarrollador de la guía recomienda realizar tamización universal a los recién nacidos para cardiopatía congénita con oximetría a las 24 horas de edad.

Se debe realizar con oxímetro con sensor de tamaño apropiado para neonatos en la mano derecha y en alguno de los pies, teniendo en cuenta los valores de referencia ajustados a los parámetros de altura donde se realice la prueba. Si la saturación en cualquier extremidad está por debajo del valor de referencia (95% a nivel del mar) o hay una diferencia de al menos 2 puntos porcentuales (ej. 95% y 93%) entre las mediciones en diferentes extremidades, el niño debe ser referido a cardiología para valoración y ecocardiograma.

## 4.2. Tópico 2 Antecedentes

### 4.2.1. Pregunta 2

¿Cuáles antecedentes se deben evaluar en la historia clínica como parte de la estrategia de búsqueda de anomalía congénita, en recién nacidos vivos con examen físico estandarizado normal?

### 4.2.2. Respuesta basada en la evidencia y recomendación

#### 2. Se deben evaluar los siguientes antecedentes

- Enfermedades genéticas
- Teratógenos biológicos
- Agentes físicos, químicos y tóxicos
- Otros Teratógenos

El grupo desarrollador de la guía propone el uso de una lista de chequeo sistemática para la detección de antecedentes familiares relevantes para anomalías congénitas (AC).

Fuerza de la recomendación. Fuerte a favor de la intervención

La búsqueda sistemática de antecedentes hace parte de la estrategia general propuesta por la presente guía: examen físico estandarizado, búsqueda de factores de riesgo, remisión a medicina especializada cuando sea necesario y en todos los casos tamización auditiva y de un grupo específico de errores innatos del metabolismo.

## 4.3. Tópico 3 Tamización de anomalías no estructurales

### 4.3.1. Pregunta 3

¿Cómo debe realizarse la tamización auditiva y de errores innatos del metabolismo en los recién nacidos vivos?



### 4.3.2. Respuesta basada en la evidencia y recomendaciones

**3. El grupo desarrollador de la guía recomienda la realización de un conjunto de actividades de tamización que incluya evaluación auditiva y cribado para un grupo específico de errores innatos del metabolismo en todos los recién nacidos vivos, independientemente de los hallazgos del examen físico sistematizado y de la presencia o no de factores de riesgo para anomalía congénita.**

Fuerza de la recomendación. Fuerte a favor de la intervención

**3.A.1. Se recomienda hacer tamización universal para hipoacusia a los recién nacidos sanos, a término y sin factores de riesgo, con cualquiera de los dos métodos aceptados: emisiones otoacústicas (EOA) o respuesta auditiva de tallo (RATE), luego de las 24 horas de nacido o antes del egreso hospitalario. La escogencia del método depende de la disponibilidad local y la experiencia de cada institución. En caso de resultado anormal, en cualquiera de las dos pruebas el paciente debe ser remitido para estudio confirmatorio y de etiología.**

Fuerza de la recomendación. Fuerte a favor de la intervención

**3.A.2 Los recién nacidos que por cualquier motivo han tenido que ingresar a una unidad de recién nacidos (prematuridad, bajo peso al nacer, ictericia, alteraciones de la transición, riesgo de infección, etc.) son recién nacidos con “factores de riesgo” para efectos de la presente guía. En estos recién nacidos se recomienda realizar las dos pruebas e interpretarlas en paralelo: anormal si cualquiera de las dos es positiva y normal solamente si ambas son negativas para hipoacusia. En caso de resultado anormal, el paciente debe ser remitido para estudio confirmatorio y de etiología.**

Fuerza de la recomendación. Fuerte a favor de la intervención

**3.B. Se recomienda realizar tamización para EIM incluyendo hipotiroidismo a todos los recién nacidos entre las 48 y 72 horas de vida.**

### EIM incluidos en la tamización universal:

- **Hipotiroidismo congénito**
- **Hiperplasia suprarrenal congénita**
- **Deficiencia de Biotinidasa**
- **Fenilcetonuria**
- **Galactosemia**
- **Deficiencia de acilCoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD)**
- **Acidurias orgánicas (acidemia propiónica y acidemia metilmalónica)**

Fuerza de la recomendación. Fuerte a favor de la intervención

Nota: Si se puede garantizar la toma de muestra a las 72 horas (egreso del servicio de maternidad al tercer día, control ambulatorio al tercer día) esta estrategia es la más deseable. Si, como ocurre en muchas ocasiones, el sistema de salud no puede garantizar la toma de muestra al tercer día, se debe realizar antes del egreso.

**Nota:** A continuación se presentan y discuten las bases racionales y las evidencias que sustentan cada fase de esta estrategia. Finalmente los procedimientos y secuencias se ilustran en un algoritmo anexo.

#### 4.3.2.1. Pregunta 3.1

##### 4.3.2.1.1. Pregunta

¿Cuáles deben ser los EIM que deben incluirse en la tamización universal?

##### 4.3.2.1.2. Respuesta basada en evidencia

Apoyados en el estudio económico de la presente guía, revisando la evidencia pertinente respecto al tema de la tamización metabólica, se consideró que los EIM deben ser de tamización universal para Colombia deben incluir: Hipotiroidismo congénito, Hiperplasia suprarrenal congénita, deficiencia de Biotinidasa, Fenilcetonuria.

tonuria, Galactosemia, Deficiencia de acilCoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD), Acidurias orgánicas (acidemia propiónica y acidemia metilmalónica).

### **4.3.2.2. Pregunta 3.2**

#### **4.3.2.2.1. Pregunta**

¿En qué momento se debe realizar la tamización auditiva y cómo debe realizarse?

#### **4.3.2.2.2. Respuesta basada en evidencia**

La evidencia sugiere que se debe hacer tamización universal para hipoacusia a los recién nacidos sanos, a término y sin factores de riesgo, con cualquiera de los dos métodos aceptados: emisiones otoacústicas (EOA) o respuesta auditiva de tallo (RA-TE), luego de las 24 horas de nacido o antes del egreso hospitalario. La escogencia del método depende de la disponibilidad local y la experiencia de cada institución. En caso de resultado anormal, en cualquiera de las dos pruebas el paciente debe ser remitido para estudio confirmatorio y de etiología.

### **4.3.2.3. Pregunta 3.3**

#### **4.3.2.3.1 Pregunta**

¿Cómo debe hacerse la tamización para hipotiroidismo y cuál es el momento adecuado para hacerlo?

#### **4.3.2.3.2. Respuesta basada en evidencia**

La evidencia sugiere que se debe realizar la tamización a todos los recién nacidos entre las 48 y 72 horas de vida. En caso que el recién nacido tenga egreso hospitalario antes de las 48 horas, se debe tomar la muestra teniendo en cuenta que en el momento de interpretar los resultados estos pueden estar falsamente elevados.

### **4.3.2.4. Pregunta 3.4**

#### **4.3.2.4.1. Pregunta**

¿En la tamización universal ampliado de EIM del recién nacido, cuál es el momento indicado más eficiente (mayor sensibilidad, menor especificidad) para la toma de muestras (48 horas versus a las 72 horas o a los 7 días de vida) y de dónde debe tomarse la muestra?

#### 4.3.2.4.2. Respuesta basada en evidencia

La tamización universal para EIM debe realizarse entre las 48 y 72 horas de vida, una vez el neonato haya recibido alimentación. Se considera no es pertinente realizarlo antes de este tiempo por la posibilidad de falsos positivos en los resultados de la TSH, considerando que se tomará una muestra única para la tamización metabólica por espectometría de masas en tándem. La muestra para tamización de EIM debe ser de sangre de talón.

## 4.4. Tópico 4 Comunicación

### 4.4.1. Pregunta 4

¿Cómo comunicar a los padres la noticia de que su hijo tiene una AC?

### 4.4.2. Punto de buena práctica

**4. La comunicación es el fundamento de la relación terapéutica entre médico y paciente, esencial para comunicar el diagnóstico y para que el plan de manejo correspondiente sea exitoso. Se recomienda que el personal que tenga la mejor preparación sea quien comunique la información a los padres de los pacientes en quienes se sospeche anomalías congénitas. Esta información debe ser dada de una manera clara, honesta, respetando las emociones y reconociendo la incertidumbre cuando exista.**

El siguiente listado (adaptado Levetown), que se propone para dar malas noticias con habilidad y empatía, incluye los siguientes puntos:

- No revelar las malas noticias por teléfono
- Considerar las características culturales que puedan hacer que la información que deba dar deba ser adaptada.
- Siempre presentarse a los padres y tener un ambiente privado y tranquilo para poder hablar con el tiempo necesario.
- Evitar comunicar la mala noticia a un padre solitario, sin su cónyuge y / o un soporte preferido presente.
- Permitir a los padres alzar o tocar al niño que tenga cuidados especiales.

- Reconocer que los padres son los principales responsables de sus hijos.
- Demostrar su interés, la compasión y el sentido de conexión con el paciente y la familia
- Ajustar el ritmo de la discusión según el estado emocional de los padres, no abrumar con información exagerada.
- No utilizar jerga.
- Obtener ideas de los padres sobre la causa del problema, asegurarse de que no se culpen a ellos mismos u otros.
- Mencionar la enfermedad y escribirla para los padres.
- Pedir a los padres que utilicen sus propias palabras para explicar lo que acabó de decirles y confirmar la transmisión eficaz de la información.
- Explicar las implicaciones para el futuro del niño.
- Reconocer las emociones de los padres y estar preparado para lágrimas y para la necesidad de tiempo. Es útil llevar un trabajador social y / o un sacerdote a la reunión.
- Estar dispuesto a mostrar su propia emoción, el distanciamiento o desprendimiento es ofensivo.
- Dar a los padres tiempo para estar solos, para procesar la información, reaccionar, y formular preguntas adicionales.
- Ser capaz de recomendar recursos pertinentes de la comunidad.
- Evitar hacer juicios de valor acerca de los niños, los padres y sus comportamientos.
- Proporcionar contactos con otras familias con un niño afectado de manera similar que estén dispuestas a compartir sus experiencias.
- Proporcionar un plan de seguimiento y hacer una cita para la siguiente conversación.

## 5. Referencias Bibliográficas

1. Guía Metodológica para la elaboración de Guías de Práctica Clínica basadas en la evidencia, de evaluaciones económicas y de evaluación del impacto de la implementación de las guías en el POS y en la Unidad de Pago por Capitación del Sistema General de Seguridad Social en Salud Colombiano. Ministerio de la Protección Social de Colombia 2009 November 23; Available from: URL: [www.pos.gov.co/Documents/GUIA%20METODOLÓGICA%2023%2011%2009-1.pdf](http://www.pos.gov.co/Documents/GUIA%20METODOLÓGICA%2023%2011%2009-1.pdf)
2. Guyatt G, Oxman AD, Akl EA, Kunz R, Vist G, Brozek J et al. GRADE guidelines: 1. Introduction-GRADE evidence profiles and summary of findings tables. *J Clin Epidemiol* 2011 April;64(4):383-94.
3. The ADAPTE Collaboration. Resource toolkit for guideline adaptation . 1 ed. 2007.
4. New Zealand Guidelines Group. Notes on the adaptation / Synthesis of guidelines. [www.nzgg.org.nz](http://www.nzgg.org.nz) 2007; Available from: URL: [www.nzgg.org.nz](http://www.nzgg.org.nz)
5. Guyatt G, Oxman AD, Sultan S, Brozek J, Glasziou P, Alonso-Coello P et al. GRADE guidelines 11-making an overall rating of confidence in effect estimates for a single outcome and for all outcomes. *J Clin Epidemiol* 2012 April 27.
6. Guyatt GH, Oxman AD, Santesso N, Helfand M, Vist G, Kunz R et al. GRADE guidelines 12. Preparing Summary of Findings tables-binary outcomes. *J Clin Epidemiol* 2012 May 18.

## 6. Anexo general: Procedimiento

A continuación se describe el procedimiento que debe desarrollar el usuario de la GAI:

Para cada recién nacido que usted atienda debe realizar el siguiente proceso resumido en 3 algoritmos (Anexo 1). Primero debe realizar la identificación del paciente, seguido del examen físico sistemático utilizando el modelo del anexo 2.

La evaluación de los RNs se debe realizar en dos momentos: Después de las 24 horas y antes del egreso hospitalario y entre las 48 y 72 horas de nacido.

Actividades después de las 24 horas y antes del egreso hospitalario:

- Examen físico sistemático (EFIS)
- Evaluación de factores de riesgo prenatal y familiares
- Oximetría de pulso en pies
- Evaluación auditiva con emisiones otoacústicas (EOA) o respuesta auditiva de tallo (RATE)
- Actividades entre las 48 y 72 horas de vida
- Toma de muestra de sangre de talón para tamizaje de hipotiroidismo
- Toma de muestra de sangre de talón para tamizaje de Errores Innatos del Metabolismo (EIM)
- Si el examen físico es normal se procederá a evaluar los antecedentes prenatales y familiares según los algoritmos 2 y 3 que valoran la información contenida en las siguientes tablas:

### Enfermedades genéticas

Consanguinidad parental (hasta primos hermanos)	Defectos del tubo neural
Disgenesias corticales	Retinoblastoma
Retardo mental sin causa aparente	Cardiopatía congénita
Poliquistosis renal	Trastorno del desarrollo sexual incluyendo hipospadias

Displasia de cadera	Polimalformado
Hidrops fetal no inmune	Muerte súbita en más de un hermano
Óbitos en más de un hermano	Muerte neonatal no explicada
Óbito malformado	Aborto a repetición (3 o más espontáneos, o 2 consecutivos)
Antecedente de prueba citogenética en miembros del núcleo familiar	

### Teratógenos biológicos

Ig M para CMV alterada	Ig M para TOXOPLASMA alterada
Ig M para RÚBEOLA alterada	FTA-abs, TPHA, Elisa, o Ig M para sífilis alterada.
Herpes durante el embarazo (especifique trimestre)	

### Tóxicos (físicos y químicos, incluyendo fármacos)

Alcohol	Anticonvulsivantes
Vitamina A	Misoprostol
Sustancias psicoactivas (recreativas)	Radiación ionizante (antecedente ocupacional)
Tabaco/cigarrillo	

### Otros teratógenos

Diabetes materna	Diabetes gestacional
------------------	----------------------

**Oximetría de pulso:** Después de las 24 horas de vida se debe realizar con oxímetro con sensor de tamaño apropiado para neonatos en alguno de los pies, teniendo en cuenta los valores de referencia ajustados a los parámetros de altura donde se realice la prueba. Una lectura anormal de la oximetría indica que se debe referir el RN al cardiólogo pediatra para que realice un ecocardiograma con el fin de descartar malformaciones congénitas cardíacas.

**Tamizaje auditivo:** A todo RN después de las 24 horas de vida se le realizará tamizaje auditivo con emisiones otoacústicas (EOA) o respuesta auditiva de tallo (RATE). Ante un resultado positivo el RN debe ser remitido a un centro donde se pueda hacer una evaluación completa de la vía auditiva y confirmar el hallazgo.

Entre las 48 y las 72 horas de vida se debe realizar una toma de muestra de sangre del talón con el fin de tamizar hipotiroidismo y EIM. Se deben garantizar los mecanismos de regreso del RN explicando a fondo a la madre la importancia de esta prueba.



## 6.1 Consideraciones sobre el EFIS

La presencia de una malformación congénita evidente genera la inmediata remisión del RN a un centro de complejidad suficiente para su confirmación, diagnóstico y manejo. Pero debido a la variabilidad se debe tener en cuenta que existen signos sutiles que se deben tener en cuenta como alarma para posibles anomalías congénitas. Estos son:

### 6.1.1 Signos y hallazgos sugestivos de AC

(Se describen en orden de aparición según el EFIS)

ÓRGANO / SISTEMA	ANOMALÍA		DEFINICIÓN
Inspección General	Asimetría	Izquierda – Derecha	Ausencia de simetría entre hemi-cuerpo derecho e izquierdo
	Desproporción	Segmento Superior - Inferior	El segmento superior (SS) comprende la distancia desde el borde superior de la sínfisis púbica a la planta del pie.
			El segmento inferior (SI) comprende la distancia desde el borde superior d la sínfisis púbica hasta el vertex. Como regla general la relación SS/SS en mayor a 1 en menores de 10 años (se recomienda comparar con tablas calibradas por edad)
	Tono	Hipotonía	Disminución del tono muscular
		Hipertonía	Aumento del tono muscular
	Cianosis	Central	Cianosis visible en tejidos vascularizados: labios, membranas mucosas, lecho ungueal.
Periférica		Cianosis visible en las extremidades (acrocianosis), perioral o periorcular	
Auscultación	Agenesia	Ausencia de una parte por defecto en el desarrollo. ej. Aquiria o ausencia de la mano ej. Adactilia o ausencia de las falanges de todos los dedos	
	Soplos	Sonidos cardíacos patológicos que se producen como resultado de flujo turbulento	
	Arritmias	Latidos irregulares	

ÓRGANO/ SISTEMA	ANOMALÍA	DEFINICIÓN		
Piel	Nevus/ Hemangiomas	Nevus Flammeus (Mancha Vino de Oporto) <sup>1</sup>	Angioma plano de distribución unilateral y metamérica	
		Nevus Melanocítico Congénito	Maculas planas de bordes bien definidos de pigmentación homogénea con o sin vello	
		Nevus Melanocítico Congénito Gigante	Maculas hiperpigmentadas de coloración variable, mayores a 20 centímetros de diámetro con vellos y de superficie irregular y papilomatosa	
		Manchas Café con Leche	Maculas hiperpigmentadas de diámetro variable, color café con leche	
		Hemangioma Cavernoso	Tumor vascular compuesto por vasos sanguíneos	
	Apéndices/Fositas	Apéndice Pre-auricular	Prominencias epiteliales sésiles o pedunculadas delante del pabellón auricular, frecuentemente ubicadas a la altura del el trago. No tienen componentes óseos, cartilaginosos, o quística y no se comunican con el conducto auditivo externo o del oído medio.	
		Fosita / Fistula Pre-auricular	Fosas o fisuras delante del pabellón auricular, frecuentemente ubicadas a la altura del trago. Identifican la entrada a un seno o a una fístula que puede extenderse bajo la piel hasta el cartílago de la oreja.	
		Quistes de Hendiduras Branquiales <sup>2</sup> : las lesiones de hendiduras branquiales	Quiste de Primera Hendidura: falla en la obliteración de la Primera hendidura branquial	Tipo I

Continúa

- 1 Diferenciar del Nevus Flammeus Neonatorum: macula rosada o color salmón en la nuca (Nevus flammeus nuchae) o en región medio-frontal, intercililar y párpados superiores (Nevus Flammeus de Línea Media).
- 2 Se describe la lesión quística, pero esta puede estar asociada al seno o a la fistula.

ÓRGANO/SISTEMA	ANOMALÍA		DEFINICIÓN
Piel	Apéndices/Fositas	pueden ser Quísticas, Senos (sacos ciegos) o Fistulas (conexión de piel con el espacio faríngeo)	<p>Tipo II</p> <p>Masa quística frecuentemente ubicada en glándula sub-mandibular o en triangulo anterior del cuello</p>
			<p>Quiste de la Segunda Hendidura<sup>3</sup>: falla en la obliteración de la Segunda hendidura branquial</p> <p>Masa quística localizada a lo largo del borde anterior del Esternocleidomastoideo</p>
			<p>Quiste de Tercera Hendidura<sup>4</sup>: falla en la obliteración de la Tercera hendidura branquial</p> <p>Masa quística similar al quiste de segunda hendidura, con apertura ubicada en los 2/3 inferiores del Esternocleidomastoideo</p>
	Seno Pilonidal	Hoyuelo intergluteo ubicado en la región sacra. Se puede asociar a mechó de pelo, hemangioma y a cambios en la coloración de la piel.	

ÓRGANO/SISTEMA	ANOMALÍA	DEFINICIÓN
Piel	Hipopigmentación	Áreas hipomelanóticas cutánea congénitas. Maculas amelanóticas. Poliosis (mecho de pelo blanco)
	Ictiosis	Hiperqueratosis caracterizada por piel seca, escamosa y gruesa (escamas) que puede asociarse a lesiones erosivas denudadas o lesiones ampulares
	Hiperlaxitud Cutánea	Piel hiper-extensible

ÓRGANO / SISTEMA / CARACTERÍSTICA	ANOMALÍA	DEFINICIÓN
Cráneo/Cabeza	Volumen	
	Microcefalia	Circunferencia Occipito-frontal (Diámetro cefálico) menor al percentil 3 (< p3), comparado con el estándar normal ajustado para la edad y sexo.
	Macrocefalia	Circunferencia Occipito-frontal (Diámetro cefálico) mayor al percentil 97 (> p97), comparado con el estándar normal ajustado para la edad y sexo.

*Continúa*

- 3 Su trayecto difiere de la lesión del tercer arco en que pasa a través de la bifurcación de la carótida.
- 4 Su trayecto asciende posterior a la carótida interna.

ÓRGANO / SISTEMA / CARACTERÍSTICA		ANOMALÍA	DEFINICIÓN
Cráneo/ Cabeza	Forma	Turricefalia/ Acrocefalia	Cráneo con apariencia de torre.
		Acrocefalia	Forma de Turricefalia en la cual el vertex de la cabeza asume una forma cónica.
		Braquicefalia	Índice cefálico <sup>5</sup> mayor al 81%. Disminución de la longitud antero-posterior del cráneo respecto a su ancho.
		Dolicocefalia o Escafocefalia	Índice cefálico menor al 76%. Incremento de la longitud antero-posterior del cráneo respecto a su ancho.
		Plagiocefalia	Cabeza asimétrica. Usualmente es la combinación de aplanamiento occipital con prominencia frontal.
		Trigonocefalia	Cabeza triangular. El vértice del triángulo ubicado en la línea media de la frente y la base en el occipucio.
	Fontanelas y Suturas	Fontanelas Amplias	Aumento del tamaño de las fontanelas <sup>6</sup>
		Suturas Amplias	Aumento de la distancia entre los bordes óseos de las suturas.
	Fontanelas y Suturas	Fontanelas supernumerarias	Fontanelas accesorias: fontanela sagital localizada en la sutura sagital a nivel del obelion; fontanela nasofrontal, ubicada entre las dos mitades del frontal y los huesos propios de la nariz; la fontanela metópica, localizada en la sutura metópica y la fontanela cerebelosa, situada por detrás del agujero magno.
	Occipucio	Occipucio Plano	Parte posterior de la cabeza plana (ver braquicefalia)
		Occipucio Prominente	Parte posterior de la cabeza plana prominente (ver Dolicocefalia o Escafocefalia)

- 5 El índice cefálico:  $\frac{\text{Ancho de la cabeza} \times 100\%}{\text{Longitud de la cabeza}}$ . La longitud de la cabeza es la distancia entre la Glabella (punto más prominente del hueso frontal en la raíz de la nariz) hasta la eminencia occipital externa (punto más prominente del hueso occipital en la línea media)
- 6 Existen las técnicas antropométricas de medición de fontanelas (anterior y posterior) en lo posible se deben emplear y comparar con las tablas respectivas para edad y sexo. Sin embargo su definición es subjetiva.

ÓRGANO / SISTEMA	ANOMALÍA	DEFINICIÓN
Cuero Cabelludo	Hipopigmentación	Diminución en el pigmento del pelo. Puede ser generalizada o localizada como en el caso de la Poliosis (mecho de pelo blanco)
	Alopecia	Ausencia parcial o completa del pelo <sup>7</sup>
	Lesiones en sacabocado	Aplasia cutánea caracterizada por su forma circular u ovalada de bordes definidos rodeada de piel y cuero cabelludo aparentemente normal.

ÓRGANO / SISTEMA/ CARACTERÍSTICA	ANOMALÍA	DEFINICIÓN	
Cara	Facies típicas	Cromosomopatía	Diversos rasgos definen las facies típicas de las trisomías y monosomías de cromosomas sexuales: fisuras palpebrales oblicuas, hipertelorismo, hipoplasia mediofacial, pabellones auriculares de implantación baja, labio hendido, etc.
	Apariencia	Burda o Tosca	Ausencia del aspecto fino y agudo de las cejas, nariz, labios, boca y mentón, por lo general debido a las características redondeadas o engrosado de la piel con o sin engrosamiento de los tejidos subcutáneos y óseos.
		Ancha	Diámetros bi-cigomático y bi-gonial mayores a 2 DS <sup>8</sup> . Incremento en el ancho de la cara.
		Inexpresiva	Cara hipomímica. Cara con movimientos faciales reducidos.
		Pequeña	Cara estrecha y corta
		Larga	Longitud facial mayor a 2DS. Incremento de la longitud de la cara
		Corta	Longitud facial menor a 2DS. Decremento de la longitud de la cara
		Estrecha	Diámetros bi-cigomático <sup>9</sup> y bi-gonial <sup>10</sup> menores a 2 DS <sup>11</sup> . Decremento en el ancho de la cara.

*Continúa*

- 7 El termino general de Alopecia incluye diversas condiciones que no necesariamente son patológicas tales como: Alopecia occipital del recién nacido. El examen físico debe hacer énfasis en su relación con la Aplasia cutis congénita, Atriquias e hipotricosis congénitas.
- 8 DS: desviación estándar
- 9 Diámetro bi-cigomático: máxima distancia entre los arcos cigomáticos
- 10 Diámetro bi-gonial: máxima distancia de gonión a gonión (gonión: punto inferio-medial del ángulo de la mandíbula)
- 11 DS: desviación estándar

6. Anexo general: Procedimiento

ÓRGANO / SISTEMA/ CARACTERÍSTICA		ANOMALÍA	DEFINICIÓN
Cara	Apariencia	Redonda	Cara aparentemente más redonda de lo usual. Mientras que una cara ancha puede tener mejillas redondeadas, una cara redonda aparenta ser tan larga como ancha.
		Plana	Ausencia de la concavidad o convexidad de la cara al verla de perfil
		Fetal	Persistencia de rasgos fetales
		Triangular	Contorno triangular de la cara, al verla de frente, mayor amplitud en las sienes y afinándose hacia una barbilla estrecha
		Atrófica	Piel fina, patrón venoso subcutáneo prominente, disminución de grasa subcutánea, posiblemente asociado a arrugas excesivas, y cambios pigmentarios
	Asimetría	Sobre-crecimiento	Incremento en tamaño de una área de la cara
		Hipoplasia hemi-facial	Disminución en el tamaño de uno de los hemisferios faciales
		Hiperplasia hemi-facial	Aumento en el tamaño de uno de los hemisferios faciales
Hendidura facial		Apertura anormal en las estructuras faciales, incluyendo labio y paladar hendido	

ÓRGANO / SISTEMA		ANOMALÍA	DEFINICIÓN
Ojos	Párpados	Hipertelorismo	Distancia inter-pupilar mayor a 2 DS o por encima del Percentil 97 (>p97)
		Hipertelorismo	Distancia inter-pupilar menor a 2 DS o por debajo del Percentil 3 (<p3)
		Ptosis	Posición anormal del borde palpebral. 3 o más mm por debajo de su posición usual cubriendo la parte superior del iris.
		Criptoftalmos	Ausencia de la fisura palpebral con piel extendiéndose desde la ceja hasta la mejilla
		Hendidura en el párpado (Coloboma)	Discontinuidad (muesca o hendidura) en el borde del párpado superior o inferior
		Fisuras palpebrales orientadas hacia arriba	Inclinación <sup>12</sup> en dirección superior de la fisura palpebral mayor a 2DS

*Continúa*

- 12** La inclinación de la fisura palpebral se define por el ángulo formado por dos líneas: una línea imaginaria que conecta el canto lateral y el canto medial de cada ojo y una línea horizontal entre los dos cantos internos, cuando el paciente tiene la cabeza en posición neutral.

ÓRGANO / SISTEMA		ANOMALÍA	DEFINICIÓN
Ojos	Párpados	Fisuras palpebrales orientadas hacia abajo	Inclinación en dirección inferior de la fisura palpebral mayor a 2DS
	Globo Ocular	Exoftalmos (Proptosis)	Ojos que protruyen más allá del plano general de la cara
		Microftalmia	Disminución del volumen del globo ocular. Ojo pequeño uní o bilateral <sup>13</sup>
		Buftalmos	Aumento de volumen del globo ocular
	Iris	Heterocromia	Iris de diferente color
		Coloboma	Agujero (muesca o hendidura) en el iris
	Cristalino	Cataratas	Opacidad del cristalino
Cornea	Leucoma	Opacidad de la cornea	

ÓRGANO / SISTEMA	ANOMALÍA	DEFINICIÓN		
Pabellón auricular	Apéndice Pre-auricular	Prominencias epiteliales sésiles o pedunculadas delante del pabellón auricular, frecuentemente ubicadas a la altura del trago. No tienen componentes óseos, cartilaginosos, o quística y no se comunican con el conducto auditivo externo o del oído medio.		
Pabellón auricular	Fosita / Fistula Pre-auricular	Fosas o fisuras delante del pabellón auricular, frecuentemente ubicadas a la altura del trago. Identifican la entrada a un seno o a una fístula que puede extenderse bajo la piel hasta el cartilago de la oreja.		
	Atresia de conducto auditivo externo	Ausencia del pasaje del conducto auditivo externo. Cierre de la circunferencia del conducto.		
	Microtia	Oreja pequeña	Microtia Grado I	Pabellón con presencia de todos los componentes anatómicos, de longitud menor a 2 DS
			Microtia Grado II	Pabellón con presencia de algunos pero no todos sus componentes anatómicos, de longitud menor a 2 DS
Microtia Grado III			Presencia de algunas estructuras anatómicas pero ninguna es reconocible como componente del pabellón auricular.	

13 Implica que el tamaño es menor al esperado como consecuencia de anomalías en el desarrollo del globo ocular.

6. Anexo general: Procedimiento

ÓRGANO / SISTEMA / CARACTERÍSTICA	ANOMALÍA	DEFINICIÓN	
<b>Boca / Mandíbula</b>	Apariencia	Boca Asimétrica	Ausencia de la simetría de la boca
		Boca Abierta	Apertura bucal abierta
	Tamaño	Microstomia	Disminución del ancho de la apertura oral. Distancia entre las dos comisuras labiales menor a 2 DS
		Macrostomia	Incremento del ancho de la apertura oral. Distancia entre las dos comisuras labiales mayor a 2 DS
	Labio	Labio hendido	Discontinuidad en el labio superior o inferior
		Hoyuelo labial	Depresión en la comisura labial
	Cavidad Oral	Agenesia de úvula	Ausencia de úvula
		Úvula asimétrica	Ausencia de la simetría de la úvula
		Úvula hendida	Discontinuidad (hendidura muesca o mella) de la úvula
		Paladar hendido	Discontinuidad (hendidura) en el paladar duro, blando ambos
		Agenesia de Lengua	Ausencia de la lengua
		Lengua hendida	Hendidura en la lengua
		Masas en la Lengua	Presencia de tumoraciones en la lengua
		Glosoptosis	Desplazamiento posterior de la lengua hacia la faringe
	Mandíbula	Diente Neonatal	Diente en el neonato.
Frenillos supernumerarios		Pliegues accesorios extendiéndose desde el borde alveolar hasta la superficie interna del labio superior o inferior	
Retrognatia		Mandíbula en posición posterior al plano de la cara	
	Micrognatia	Reducción del ancho y longitud de la mandíbula	
ÓRGANO / SISTEMA / CARACTERÍSTICA	ANOMALÍA	DEFINICIÓN	
<b>Cuello</b>	Arcos de movimiento limitados	Disminución de los arcos de movimiento del cuello puede estar asociado a Posición anómala de la cabeza	

Continúa



ÓRGANO / SISTEMA / CARACTERÍSTICA	ANOMALÍA	DEFINICIÓN
Cuello	Alado	Pliegue en el borde externo del cuello ( <i>Pterygium colli</i> ) Se extiende desde la base de los pabellones auriculares hasta los hombros.
	Higroma quístico	Tumor del sistema linfático secundario a obstrucción del drenaje
	Masas	Presencia de tumoraciones, masas o lesiones quísticas en el cuello (ver Higroma quístico y quistes branquiales)

ÓRGANO / SISTEMA / CARACTERÍSTICA	ANOMALÍA	DEFINICIÓN	
Tórax	Apariencia	Asimétrico	Ausencia de la simetría del Tórax secundaria a anomalía muscular , anomalía en la caja torácica o ambas
	Esternón	Pectus carinatum	Esternón protruido
		Pectus excavatum	Esternón hundido
	Clavículas	Agenesia	Ausencia de clavículas
		Hipoplasia	Hipoplasia de las clavículas
	Escapula	Alada	Omoplato protruido
		Anomalía de Sprengel	Posición anormalmente alta de un omoplato hipoplásico
	Glándulas mamarias	Pezones supernumerarios	Pezones adicionales que pueden encontrarse a lo largo de línea mamaria embrionaria se extiende desde la axila hasta la región femoral superior.
		Agenesia de pezones	Ausencia de pezones (uní o bilateral)
	Masas	Higroma	Tumor del sistema linfático secundario a obstrucción del drenaje

ÓRGANO / SISTEMA	ANOMALÍA	DEFINICIÓN
Abdomen y Tracto Gastrointestinal	Atresia Esofágica	Ausencia del pasaje esofágico. Cierre de la circunferencia esofágica que conlleva a que el esófago termine en un saco ciego. Pude estar asociado a fistula traqueal
	Estenosis Esofágica	Disminución del diámetro de la circunferencia esofágica. Pasaje esofágico estrecho.

Continúa

6. Anexo general: Procedimiento

ÓRGANO / SISTEMA	ANOMALÍA	DEFINICIÓN
Abdomen y Tracto Gastrointestinal	Atresia Intestinal	Ausencia del pasaje de algún segmento intestinal. Cierre de la circunferencia intestinal
	Visceromegalia	Crecimiento anormal de alguno de los órganos de la cavidad abdominal
	Hernia Umbilical	Protrusión del contenido de la cavidad abdominal a través del anillo umbilical
	Hernia inguinal	Protrusión del contenido de la cavidad abdominal a través del canal inguinal
	Onfalocele	Defecto de la pared abdominal en el cual los órganos abdominales se hernian en un saco cubierto por membrana amnio-peritoneal a través de la base del cordón umbilical
	Gastrosquisis	Defecto para-umbilical de la pared abdominal en el cual los órganos abdominales se hernian sin la presencia de saco herniario. Los órganos herniados están expuestos
Cordón umbilical	Arteria umbilical única	Presencia de una sola arteria en el cordón umbilical. Cordón umbilical de dos vasos: una arteria y una vena.
Año	Atresia anal (ano imperforado)	Ausencia del pasaje anal. Cierre de la circunferencia anal
	Estenosis anal	Disminución del diámetro de la circunferencia anal. Pasaje anal estrecho.
	Implantación anormal del ano	Posición anómala del ano

ÓRGANO / SISTEMA	ANOMALÍA	DESCRIPCIÓN	
Genitales	Genitales ambiguos	El espectro de presentación clínica de los Genitales Ambiguos (GA) es muy amplio y su descripción completa esta más allá del alcance de esta guía. La presentación fenotípica de los GA puede tener un predominio masculino o femenino o francamente indistinguible y su presencia puede indicar diversas malformaciones en órganos internos. Ante la presencia de GA se recomienda como mínimo describir las características de la siguiente columna.	Color de la piel y textura
			Presencia de vello
			Tamaño del Pene
			Posición de la Uretra
			Presencia o ausencia de orificio vaginal
			Características del Escroto
			Características de los labios vaginales
Gónadas palpables			

ÓRGANO / SISTEMA	ANOMALÍA	DESCRIPCIÓN			
Extremidades	Superiores	Extremidades asimétricas	Ausencia de la simetría de las extremidades superiores		
		Clinodactilia del 5° dedo	5° dedo curvado lateralmente en el plano de la palma		
		Campodactilia	Posición anormal de los dedos en la cual la AID <sup>14</sup> o la AIP <sup>15</sup> no se extienden 180 grados, sea por extensión pasiva o activa.		
		Edema	Acumulación de líquido intersticial		
		Polidactilia Manos	Dedo supernumerario	Pre-axial	Duplicación parcial o completa del primer dedo de la mano
	Post-axial			Duplicación parcial o completa del quinto dedo de la mano	
	Inferiores	Extremidades asimétricas	Ausencia de la simetría de las extremidades inferiores		
		Edema	Acumulación de líquido intersticial		
		Polidactilia	Dedo supernumerario	Pre-axial	Duplicación parcial o completa del primer dedo del pie
				Post-axial	Duplicación parcial o completa del quinto dedo del pie

Respecto al hallazgo de malformaciones menores se tendrá en cuenta el siguiente criterio:

- Tres o más malformaciones menores: Se debe realizar la remisión a un nivel de salud que permita evaluar la existencia de una malformación mayor oculta
- Dos malformaciones menores: Se recomienda que cada institución genere su propia política de manejo de estos pacientes según sus recursos disponibles, teniendo en cuenta que la presencia de 2 anomalías menores puede aumentar el riesgo alrededor de un 10% de tener una malformación mayor asociada.

14 AID: articulación inter-falángica distal

15 AID: articulación inter-falángica proximal

## 6.2 Listado de malformaciones menores

A continuación se presenta el listado de anomalías congénitas menores

### Anomalías Congénitas Menores Craneofaciales

ANOMALÍAS CONGÉNITAS MENORES		
Craneofaciales	Frente	Sutura Metópica
		Sinofris
	Ojos	Pliegue epicántico
		Hipertelorismo <sup>16</sup>
	Ojos	Hipotelorismo
		Ptosis
		Fisuras palpebrales cortas
		Fisuras palpebrales orientas hacia arriba
		Fisuras palpebrales orientas hacia abajo
	Nariz	Puente nasal plano <sup>17</sup>
		Puente nasal prominente
		Nariz antevertida
	Malar	Hipoplasia Malar
	Mandíbula	Micrognatia
	Pabellón auricular	Apéndice pre-auricular
		Fistula pre-auricular
		Asimétricos
		Implantación baja
Melotia (rotados posteriormente) <sup>18</sup>		
	Pliegue del Hélix ausente	

*Continúa*

- 16 Medición de la distancia intercantal (externa e interna) comparar con tablas respectivas de antropometría
- 17 El Puente nasal plano suele acompañarse de narinas antevertidas. Considere que las nariz es antevertida si al mirar de frente al recién nacido ve directamente las narinas
- 18 Se considera que los pabellones están rotados cuando están inclinados más de un 15% de la perpendicular.

ANOMALÍAS CONGÉNITAS MENORES		
Craneofaciales	Boca	Úvula bífida Paladar profundo Bordes alveolares profundos Lengua grande Labio superior delgado Filtrum plano
	Occipucio	Plano Prominente

ANOMALÍAS CONGÉNITAS MENORES		
Tórax y Abdomen	Tórax	Esternón corto
		Esternón deprimido
		Esternón prominente
		Tórax en escudo
	Abdomen	Hipertelorismo mamario
		Diastasis de Rectos
Hernia Inguinal Hernia umbilical		
Genitales	Genitales	Hipoplásticos <sup>19</sup>
	Testículos	Testículos Pequeños <sup>20</sup>
	Uretra	Hipospadias
Extremidades	Manos	Pliegue palmar único
		Patrones de pliegues atípicos
		Clinodactilia
		Campodactilia
		Sindactilia cutánea parcial <sup>21</sup>
		Pollicis de implantación anterior Pollicis ancho

Continúa

- 19 La medida de la longitud del pene se debe realizar desde el hueso púbico hasta la punta del glande. La hipoplasia de los labios mayores puede dar la impresión incorrecta de hipertrofia del Clítoris.
- 20 Testículos pequeños o hipoplásicos hace referencia al tamaño y/o a la consistencia.
- 21 Sindactilia cutánea parcial ocurre frecuentemente entre el tercer y cuarto dedo

ANOMALÍAS CONGÉNITAS MENORES		
Extremidades	Pies	Duplicación de placa ungueal
		Unas pequeñas
		Unas displásicas
		Aracnodactilia
		Manos pequeñas
		Metacarpianos cortos
		Manos empuñadas (con los dedos externos sobre los dedos internos)
		Sindactilia cutánea parcial <sup>22</sup>
		“Sandal Gap”
		Talón prominente
		Hallux valgus
		Hallux ancho
		Unas hipoplásicas <sup>23</sup>
	Duplicación de placa ungueal	
Piel y pelo		Alopecia
		Posición anormal del remolino capilar
		Piel redundante en cuello
		Maculas Hipopigmentadas
		Manchas café con leche
		Aplasia Cutis
		Senos dérmicos sacros <sup>24</sup>
		Hemangioma

**22** Sindactilia cutánea parcial ocurre frecuentemente entre el segundo y tercer dedo. Menos del 25% de los casos es considerada normal.

**23** Las unas usualmente reflejan el tamaño y forma de la falange distal

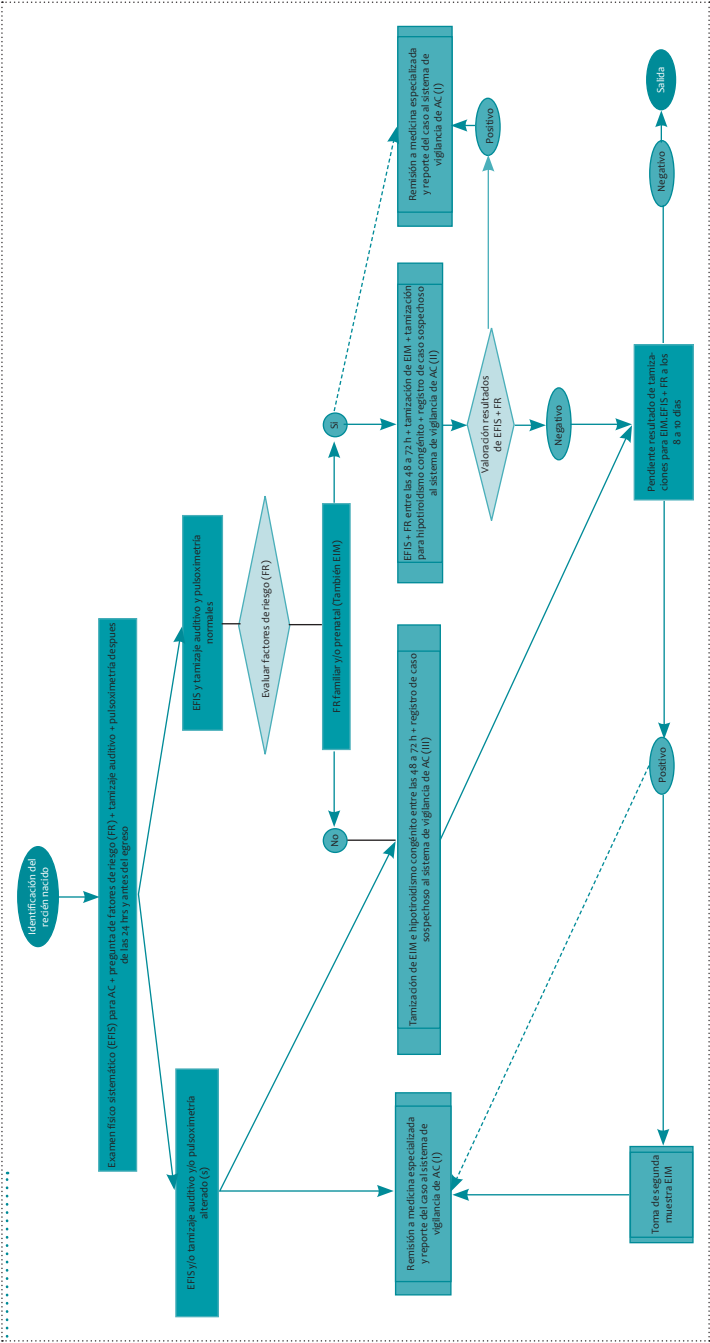
**24** El seno dérmico se considera profundo si el fondo es difícil de ver incluso con considerable estiramiento de los bordes. El seno dérmico debe distinguirse del Seno pilonidal.

## 6.3 Hallazgos que sugieren Errores Innatos del Metabolismo (EIM)

Aunque algunos EIM del metabolismo serán diagnosticados a través del tamizaje universal es importante tener en cuenta algunos hallazgos clínicos que sugieren la presencia de un posible EIM:

SUGIEREN EIM (CONSIDERAR COMO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL)
a. Alteración neurológica
b. Atrofia cerebral
c. Convulsiones
d. Retardo del desarrollo psicomotor
e. Encefalopatía hipóxico isquémica por asfisia sin causa evidente
f. Distress respiratorio sin causa que lo explique
g. Cardiomiopatía y/o falla cardíaca progresiva y sin causa evidente
h. Vómito persistente y /o dificultad en la alimentación
i. Hepatomegalia
j. Alteraciones de oculares.
k. Dismorfismo.
l. Olor anormal.
m. Neutropenia y/o leucopenia consideradas como sepsis que no responde a tratamiento
n. Hipoglicemia persistente
o. Presencia de cetosis en pacientes alimentados y sin hipoglicemia.
p. Falla hepática
q. Hiperamonemia.
r. Hiperbilirrubinemia indirecta persistente sin causa determinada.
s. Colestasis
t. Acidosis metabólica con anión gap aumentado, hiperlactatemia en ausencia de infección y/o hipoperfusión, alcalosis respiratoria en ausencia de ventilación mecánica.
u. Antecedentes familiares positivos
v. Ambigüedad sexual

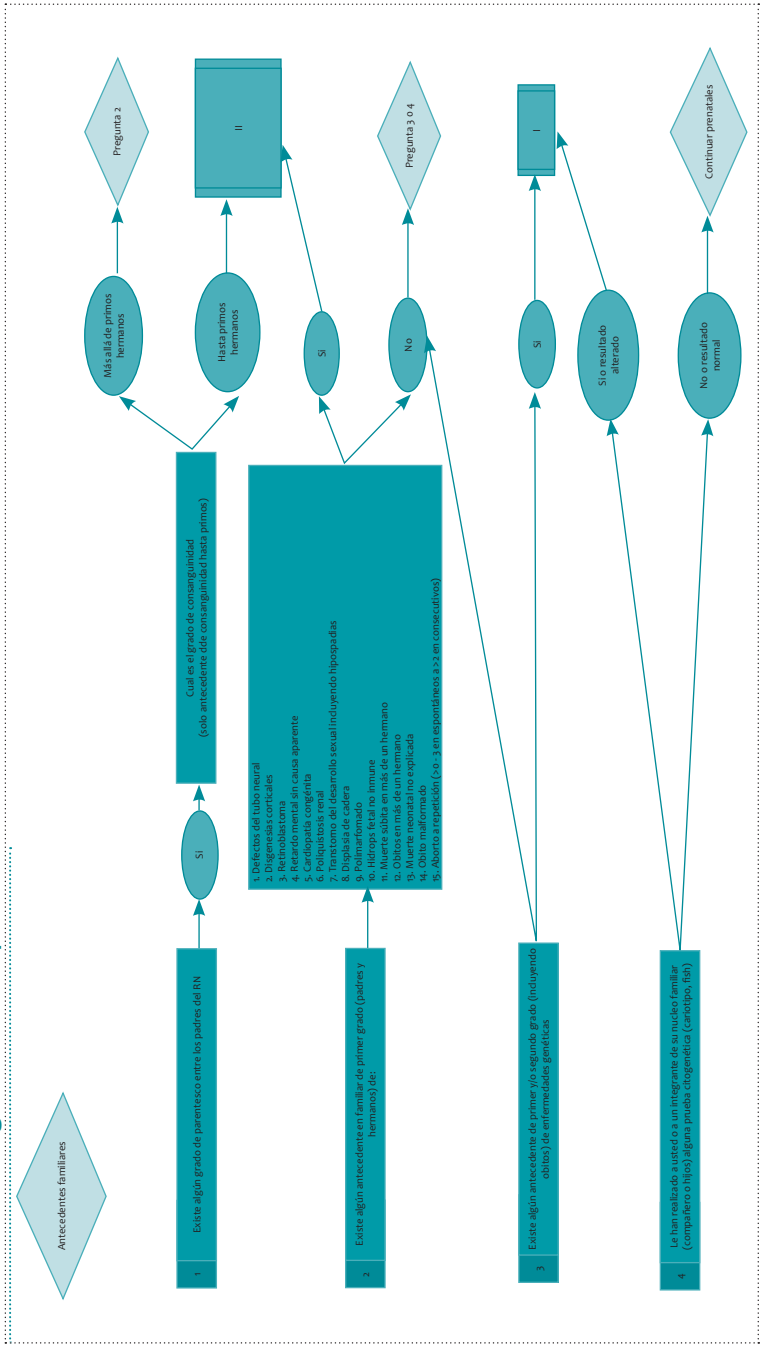
# 7. Anexo 1 Algoritmo 1





# Algoritmo 2

## Factores de riesgo Familiares para AC



# Algoritmo 3

## Factores de Riesgo prenatales para AC

