

ASUNTO: SUGERENCIAS PARA MEJORAR EL REGISTRO NACIONAL DE ANOMALIAS CONGENITAS DE CHILE (RENACH)

PARA: DEIS-MINSAL / SEREMIS

DE: Dras. Cecilia Mellado Sagredo y Rosa Andrea Pardo Vargas

FECHA: Diciembre 18 de 2015

Se realiza análisis de la descripción de los registros recibidos por el DEIS referente al RENACH en el periodo comprendido entre el primero de enero de 2015 al 31 de octubre de 2015. En esta revisión se pesquisa dificultades en el registro de algunas anomalías, por lo que según lo encontrado, se realiza un listado de recomendaciones para mejorar la calidad de los datos que se están recopilando. Se emplean como ejemplo las patologías con mayor frecuencia con déficits en su descripción.

Esperamos que estas líneas sean material de apoyo para cada funcionario de las diferentes maternidades del país, con el fin de mejorar su trabajo en este campo.

SUGERENCIAS PARA MEJORAR LA DESCRIPCIÓN DE LAS ANOMALÍAS CONGÉNITAS

DEFECTOS DE CIERRE DEL TUBO NEURAL

Son muy relevantes para Chile, es su obligación saber diagnosticarlos una vez los detecte, ya que son anomalías congénitas centinelas del programa nacional de fortificación de la harina de trigo con ácido fólico. De su esfuerzo depende el éxito del seguimiento de este programa, modelo a nivel internacional por su diseño, seguimiento, reevaluación y vigilancia.

Los DTN a monitorizar específicamente en este programa son: espina bífida, encefalocele y anencefalia. He aquí unas recomendaciones para su descripción.

ESPINA BÍFIDA

Diga localización (cervical, torácica, lumbar, sacra, coccígea), si está rota o no (presencia de solución de continuidad o no), si se asocia o no a hidrocefalia, si hay Arnold Chiari o no.

ENCEFALOCELE

Diga localización (etmoidal, frontal, parietal, occipital), si está roto o no (presencia de solución de continuidad o no).

ANENCEFALIA

Es la ausencia total o parcial de la bóveda craneana, del cuero cabelludo y ausencia cerebral (o cerebro reducido a una pequeña masa). Sea cuidadoso de confundir con otro cuadro como brida amniótica.

PRENATAL

Especificar si el diagnóstico que ha registrado en el RENACH es prenatal o postnatal. Si tiene confirmación postnatal registre y explicita confirmación del diagnóstico. Si no por favor explicitar que es prenatal sin evidencia diagnóstica postnatal.

HIDROPS

Diga si es inmune o no inmune.

HIDROCEFALIA

Diga de cuáles ventrículos se ven comprometidos. Describa imágenes/informe.

HOLOPROSENCEFALIA:

Es una anomalía de la división de los hemisferios cerebrales. Describa si es alobar, semilobar o lobar. Si tiene otras anomalías asociadas también descríbala especialmente anomalías faciales que acompañan a la holoprosencefalia (ciclopía, proboscis, etmocefalia, agenesia premaxilar). Describa imágenes/informe (holoprosencefalia se confunde con otras anomalías del SNC)

MICROTI Defina si es bilateral, si es unilateral describa de qué lado. Por favor anote si hay o no conducto auditivo externo permeable. Si hay ausencia parcial o total del pabellón (anotia)

FISURA LABIO CON O SIN FISURA PALATINA

Fisura labial: decir si es bilateral o unilateral, si este último es el caso especificar de qué lado. Diga si compromete o no al alvéolo. Si tiene fisura de paladar asociada describa en detalle esta última también.

FISURA PALATINA

No tiene fisura labial. Describa si la fisura del paladar es completa o parcial, y en este último caso diga si compromete el paladar duro (2/3 anteriores) o el blando (tercio posterior). Así mismo describa lado: derecho, izquierdo o bilateral.

CARDIOPATIAS

Anote si el diagnóstico es prenatal o postnatal. Amplíe en la medida de sus posibilidades los defectos presentes, detectados a la ecografía idealmente postnatal

DEFECTOS DE PARED ABDOMINAL

Describa su localización (medial o lateral – en qué lado?), su relación con el cordón umbilical. Describa si está cubierto o no por membranas. No diga sólo gastrosquisis u onfalocele.

HIPOSPADIAS

Es muy relevante su adecuada descripción para ello puede consultar el atlas OMS, en donde hay un dibujo que especifica conforme al segmento del pene en el cual se abre la uretra, a qué tipo de hipospadias corresponde.

CRIPTORQUIDIA:

Describa si los testes que no se encuentran en el escroto, son palpables en el conducto inguinal o no. Si es bilateral o no, si es unilateral el lado afectado.

GENITALES AMBIGUOS/ INDIFERENCIADOS:

Describa en detalle lo que observa, pe: criptorquidia bilateral con testes no palpables en canal inguinal, micropene, clitoromegalia, etc.

POLIDACTILIA:

Hay que describir en las manos si el (los) dedo(s) extra son del lado del pulgar o del meñique; y en los pies si es del primer orjejo o del quinto dedo. Especifique cuántos dedos hay. Considere que el pulgar es el dedo 1.

PIE BOT:

Describa el lado afectado: derecho, izquierdo o bilateral. En lo posible anote si corresponde a talipes equinvaro o talipes calcáneo valgo.

DEFECTOS DE EXTREMIDADES TRANSVERSOS (“AMPUTACIONES”) O AXIALES

En este punto es muy relevante que diga qué está faltando , ejemplo ausencia completa/parcial de los dedos 3, 4 y 5 (los opuestos al pulgar); ausencia de los dos tercios distales de la mano.

DISPLASIA ESQUELETICA:

Si tiene RX solicite al paciente permiso para incluir las imágenes digitales de las mismas en el registro. Al describir al niño haga exactamente eso “pinte con palabras lo que ve” , por ejemplo, impresiona displasia esquelética por presentar el paciente talla baja desproporcionada, evidencio acortamiento de “piernas” o “muslos”; si tiene descripción radiológica adiciónela.

Nos encontramos evaluando la posibilidad de ayudar con el proceso diagnóstico de estas patologías.

POLIMALFORMADO Y ANOMALÍAS CONGÉNITAS MÚLTIPLES:

Describa cada una de las anomalías detectadas, si tienen un diagnóstico sindromático de sospecha regístrelo y si tiene cariógrama descríballo.

BRIDA

Describa si se observa y en dónde se ve. Describa las anomalías observadas, por ejemplo “amputación del segundo dedo de la mano derecho, falange media”, se observa cinta fibrótica sugerente de brida”

SINDROME DE DOWN:

Comúnmente se acepta para efectos de registro de anomalías congénitas el diagnóstico de Síndrome de Down, tanto el fenotipo compatible, como el paciente que tiene un cariógrama que lo corrobore.

Pero es muy importante que si se encuentra un rasgo aparte de la apariencia facial típica del síndrome, la clinodactilia del 5 dedo y la hipotonía; este se describa detalladamente.

Así por ejemplo, si un paciente con Síndrome de Down tiene además una cardiopatía, debemos preocuparnos por describir esta última en el máximo detalle posible; o si tiene un defecto de pared abdominal, o si tiene una polidactilia, en fin todas las anomalías pesquisadas en un caso con trisomía 21 deben ser registradas.

Si tiene el cariógrama escríballo, sino, diga fenotipo compatible con Síndrome de Down, con eso lograremos codificarlo en la estadística final de registro.

Note que lo descrito para Trisomía 21 o Síndrome de Down, aplica también para trisomía 13 y 18 y otros cuadros de polimalformados (anote cada anomalía congénita que detecte)

TRIPLOIDÍA:

Favor describa fenotipo y adicione reporte de cariógrama (si lo tiene).

NO CODIFIQUE

EL RENACH codifica centralmente para homogenizar el registro. Requerimos de usted la descripción detallada de cada anomalía congénita que evidencie en el examen físico del recién nacido, no escriba códigos Q.