

Registro de Malformaciones Congénitas en Sud América

II CURSO DE GENÉTICA EN PUERTO MONTT
Otoño del Doce

45 '

Los Registros

I

¿Para que Registrar?

- -Para Vigilar la ocurrencia (el Maule)
- -Para programar la asistencia (nadie aún)
- -Para la investigación (el ECLAMC)

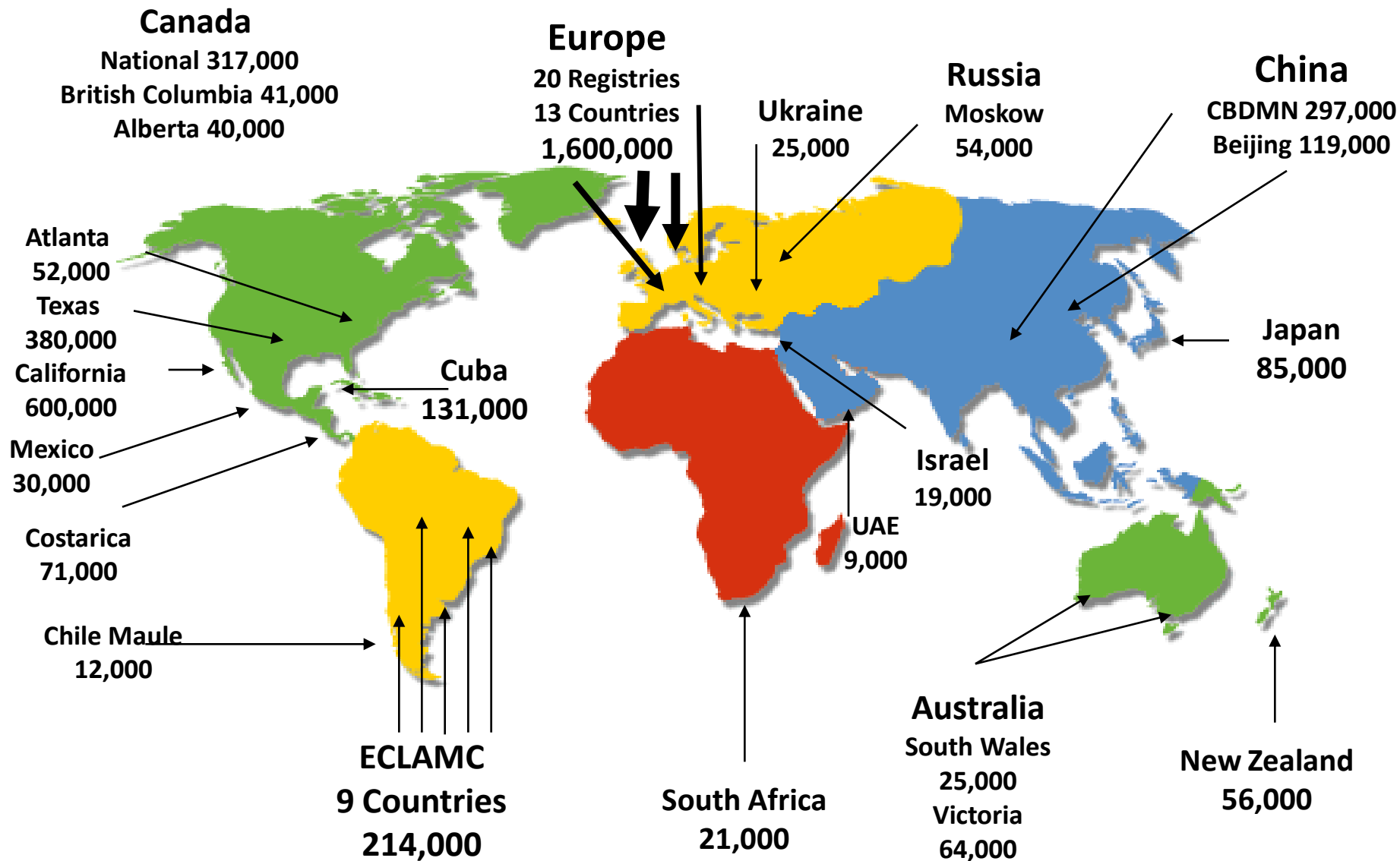
¿Para que Vigilar?

- **-Factores de riesgo:** -Pesticidas
 - Misoprostol
 - Endogamia
- **-Accidentes:** -Chile 27/2/2010 y fisuras
 - Fukujima 11/3/2011
- **-Acciones preventivas:**
 - Acido fólico
 - Vacunación antirrubéólica
- **-Cambios inexplicados:**

44
Registries

International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research

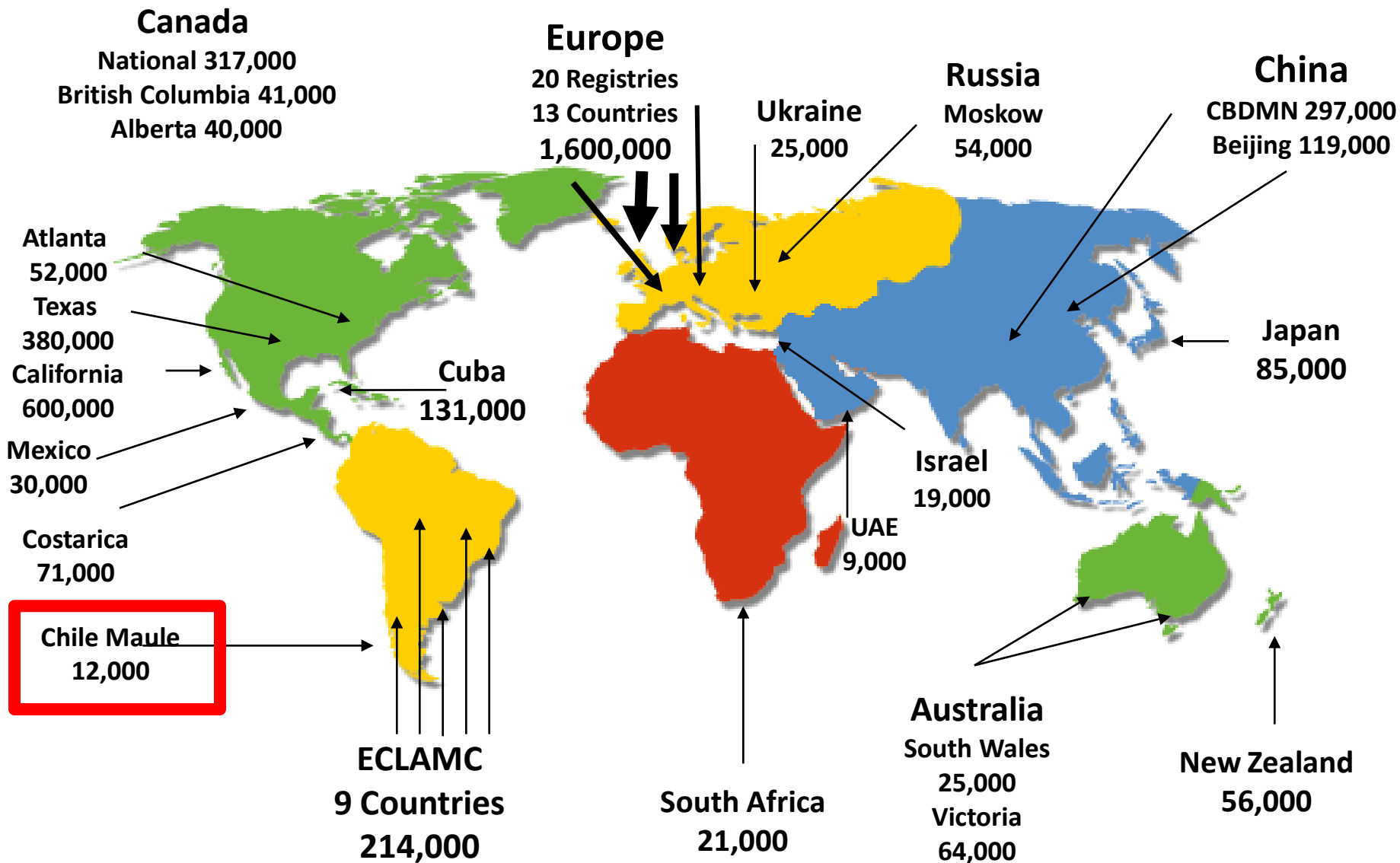
36
Countries



44
Registries

International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research

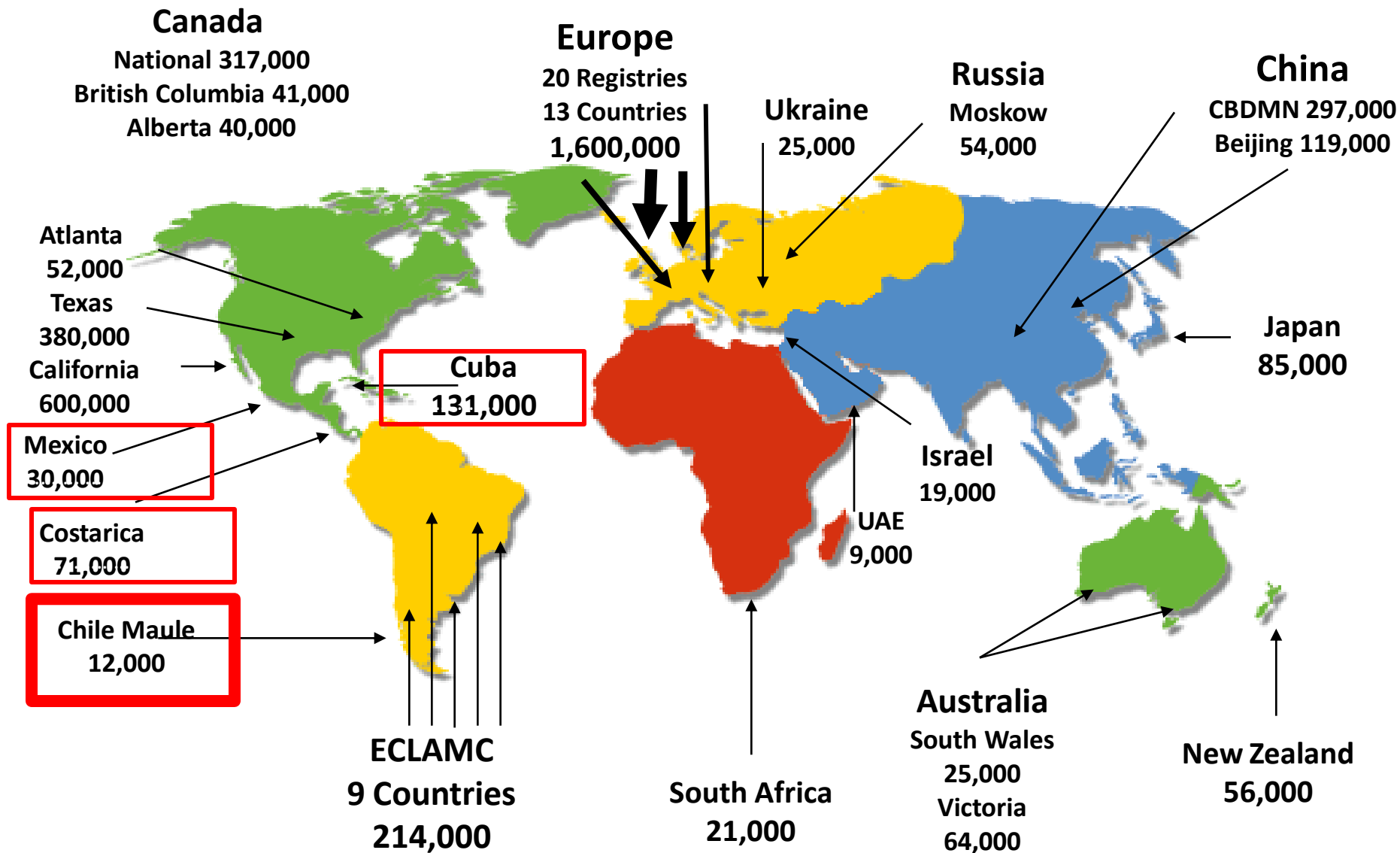
36
Countries



44
Registries

International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research

36
Countries



REGISTROS NACIONALES EN PREPARACIÓN





In 2009,

84 hospitals

at 60 cities

of 9 countries

examining

200,000 annual births

Semiología Neonatal



Búsqueda Neonatal de Anomalías Congénitas

Tecnologías Adecuadas

Tres niveles de prevención

concepción



nacimiento



Primaria Secundaria Terciaria

Evita la Evita el Evita las
enfermedad enfermo complicaciones

Tres niveles de prevención

PRIMARIA → Evita la enfermedad

concepción.....

SECUNDARIA → Evita el enfermo

nacimiento.....

TERCIARIA → Evita complicaciones

1	Anomalias Oculares
2	Atresia de Coana
3	Atresia de Esófago
4	Atresia de Ano
5	Atresia de Canal Auditivo
6	Anomalia Dermatoglífica
7	Hidrocele
8	Hidranencefalia
9	Luxación de caderas
10	Palate Hendido
11	Palate Hendido Submucoso
12	Úvula bífida
13	Porencefalia



INSTRUMENTOS



Paso 1: Busca 5 defectos

2 minutos.

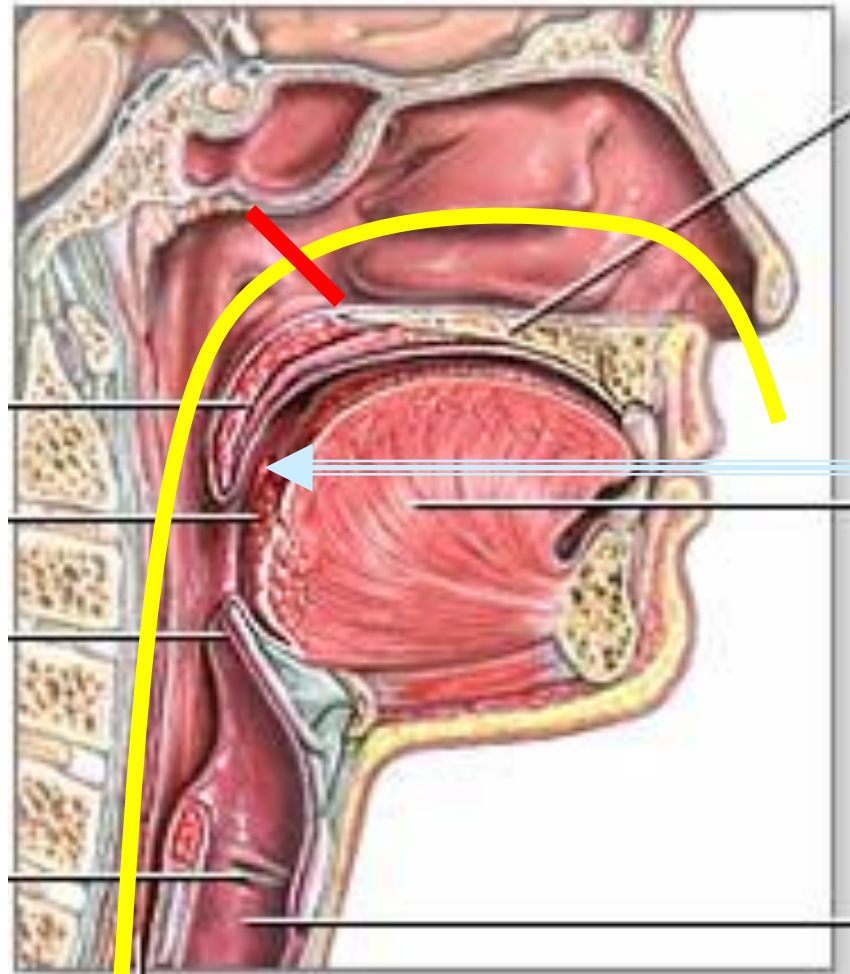
- Pasar sonda lubricada a través de una narina hasta verla en el cavum. Observar paladar blando y úvula.
- Retirar sonda e insertarla a través de la otra narina hasta llegar al estómago.
- -Introducir la misma sonda por ano hasta el recto.

- ***Atresia de coanas***
- ***Úvula bífida***
- ***Paladar blando hendido***

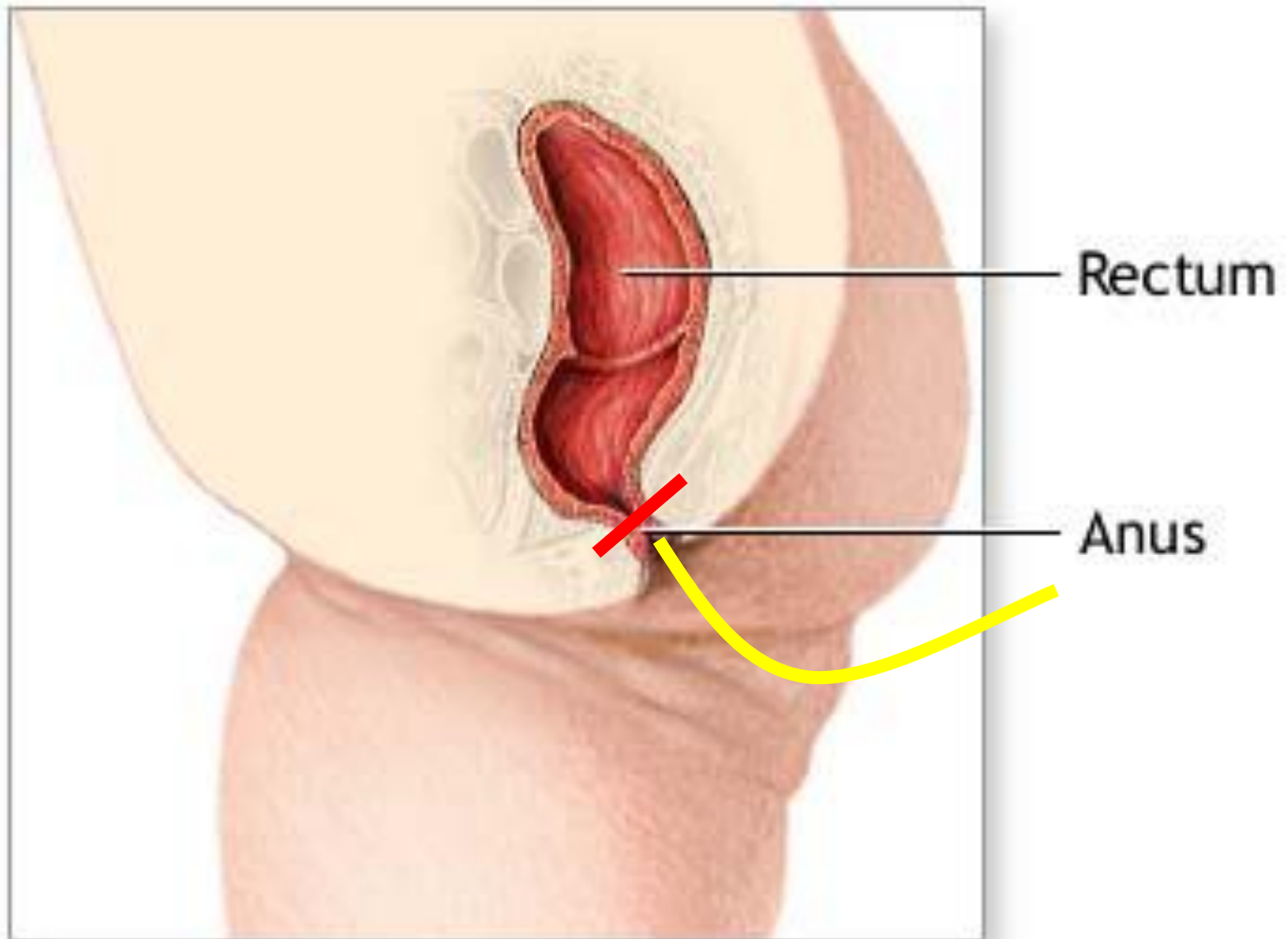
- ***Atresia de esófago***

- ***Atresia de ano***





Esophagus

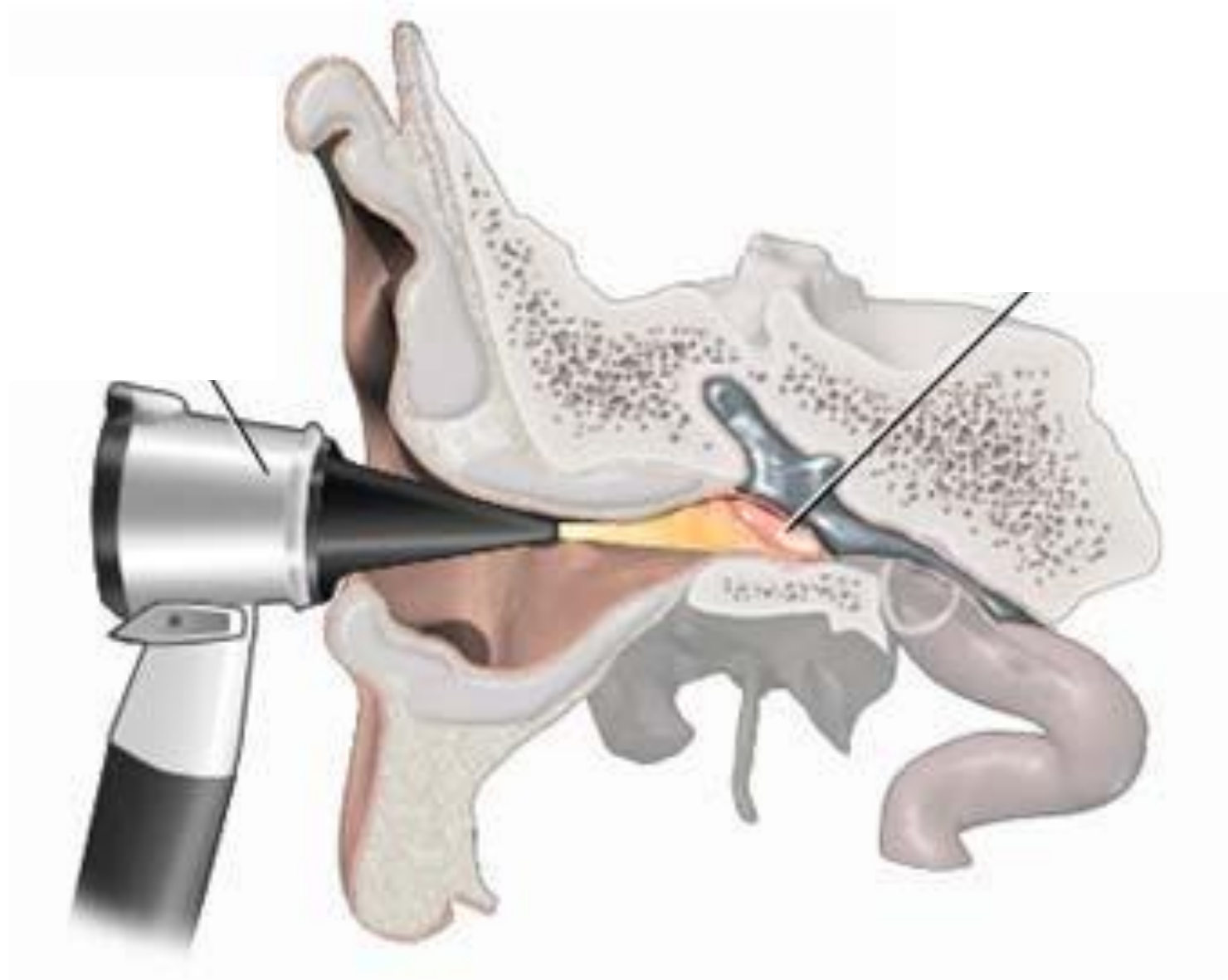


Paso 2-1: Busca 3 defectos

2 minutos

- Panoscopio, con cabezal otoscópico y embudo estrecho: 2mm.
- ***Atresia de meato y canal auditivo***
- Cambie a embudo mayor (3mm) e ilumine dentro de cada narina buscando transiluminación palatina.
- ***Paladar hendido submucoso***
- Cambie a embudo mayor (4mm), apoye la punta del embudo detrás del escroto.
- ***Hidrocele***





Paso 2-1: Busca 3 defectos

2 minutos

- Panoscopio, con cabezal otoscópico y embudo estrecho: 2mm.
- *Atresia de meato y canal auditivo*
- Cambie a embudo mayor (3mm) e ilumine dentro de cada narina buscando transiluminación palatina.
- **Paladar hendido**
submucoso
- Cambie a embudo mayor (4mm), apoye la punta del embudo detrás del escroto.
- *Hidrocele*





Paso 2-1: Busca 3 defectos

2 minutos

- Panoscopio, con cabezal otoscópico y embudo estrecho: 2mm.
- *Atresia de meato y canal auditivo*
- Cambie a embudo mayor (3mm) e ilumine dentro de cada narina buscando transiluminación palatina.
- *Paladar hendido submucoso*
- ***Hidrocele***
- Cambie a embudo mayor (4mm), apoye la punta del embudo detrás del escroto.

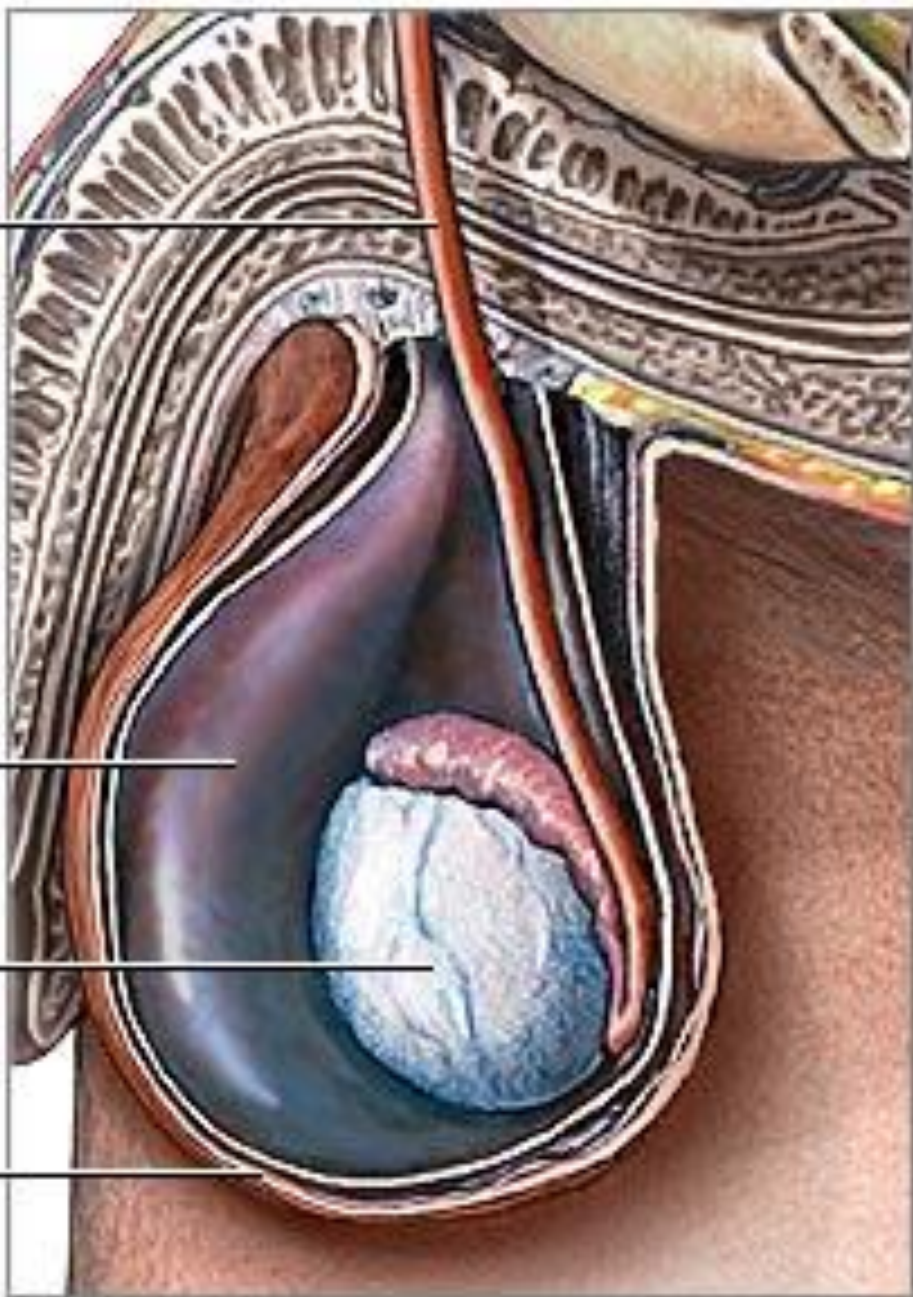


Vas deferens

Hydrocele

Testicle

Scrotum



Paso 2-2: Busca 2 defectos

3 minutos

- Apoye la punta del embudo de 3 mm en las yemas de cada uno de los diez dedos y observe sus figuras dermatoglíficas (arco, presilla, o verticilo).
- ***Anomalías cromosómicas=***
Arcos para trisomía 18
Verticilos para polisomías X
Trirradio axial para *Down*
- *catarata, retinoblastoma, y otros defectos oculares*
- Coloque ahora el cabezal oftalmoscópico y produzca el reflejo rojo retiniano de ambos ojos por separado







Paso 2-2: Busca 2 defectos 3 minutos

- Apoye la punta del embudo de 3 mm en las yemas de cada uno de los diez dedos y observe sus figuras dermatoglíficas (arco, presilla, o verticilo).
- *Anomalías cromosómicas=*
Arcos para trisomía 18
Verticilos para polisomías X
Trirradio axial para *Down*
- ***catarata, retinoblastoma, y otros defectos oculares***
- Coloque ahora el cabezal oftalmoscópico y produzca el reflejo rojo retiniano de ambos ojos por separado





Paso 3: Busca 2 defectos 2 minutos

- Transiluminación craneal

- *Porencefalia*

- *Hidranencefalia*





Paso 4: Busca 1 defecto

1 minuto

- Ejecutar la maniobra de Ortolani-Barlow cuidadosamente, respetando cada uno de sus 8 pasos y sin confundirla con una simple maniobra de limitación de abducción de caderas
- **Subluxación congénita de cadera**



- **13 o más anomalías congénitas
en solamente
10 minutos agregados a la
semiología neonatal usual.**

		Frec ‰	Aso %
1	Anomalias Oculares	10	60
2	Atresia de Coana	2	50
3	Atresia de Esófago	10	30
4	Atresia de Ano	10	30
5	Atresia de Canal Auditivo	3	20
6	Anomalia Dermatoglífica	2	99
7	Hidrocele	10	20
8	Hidranencefalia	2	50
9	Luxación de caderas	10	20
10	Palate Hendido	5	50
11	Palate Hendido Submucoso	2	20
12	Úvula bífida	3	20
13	Porencefalia	5	50
		74	---

Las Sirenas Tucumanas





1 Sirena en Tucu 2011

[illegible]

2 Sirenas en Tucu 2011

[illegible]

3 Sirenas en Tucu 2011

ALARMA

[illegible]

[illegible]

Sirenas en Tucu 1983-2011

Año	83	84	85	86	87	88	89	90	91	92	93	94	95	96	97	98	99	00	01	02	03	04	05	06	07	08	09	10	11
S																													
I																													
R																													
E																													
N																													
Mil Nacim	1	8	8	9	9	9	9	11	12	12	12	12	13	13	13	12	12	12	11	12	11	11	10	10	11	10			

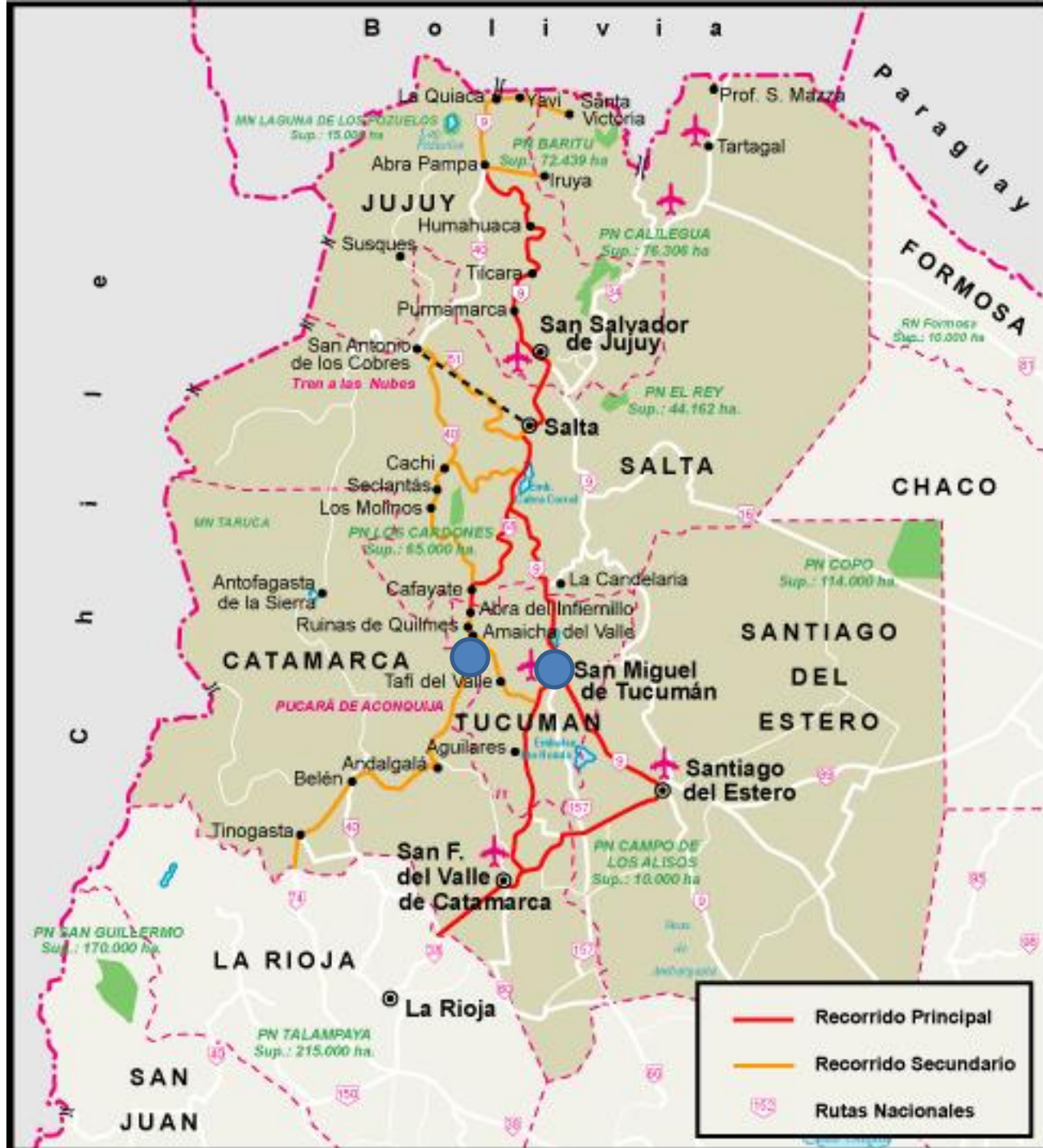


Sirenas en Tucu 1983-2011

Año	83	84	85	86	87	88	89	90	91	92	93	94	95	96	97	98	99	00	01	02	03	04	05	06	07	08	09	10	11
S																													
I																													A
R																													
E																													
N																													
Mil Nacim	1	8	8	9	9	9	9	11	12	12	12	12	13	13	13	12	12	12	11	12	11	11	10	10	11	10			

C : Nacida fuera del área (En Santa María, Catamarca)





Sirenas en Tucu 1983-2011

Año	83	84	85	86	87	88	89	90	91	92	93	94	95	96	97	98	99	00	01	02	03	04	05	06	07	08	09	10	11
S																													
I																													A
R																													C
E																													
N																													
Mil Nacim	1	8	8	9	9	9	9	11	12	12	12	12	13	13	13	12	12	12	11	12	11	11	10	10	11	10			

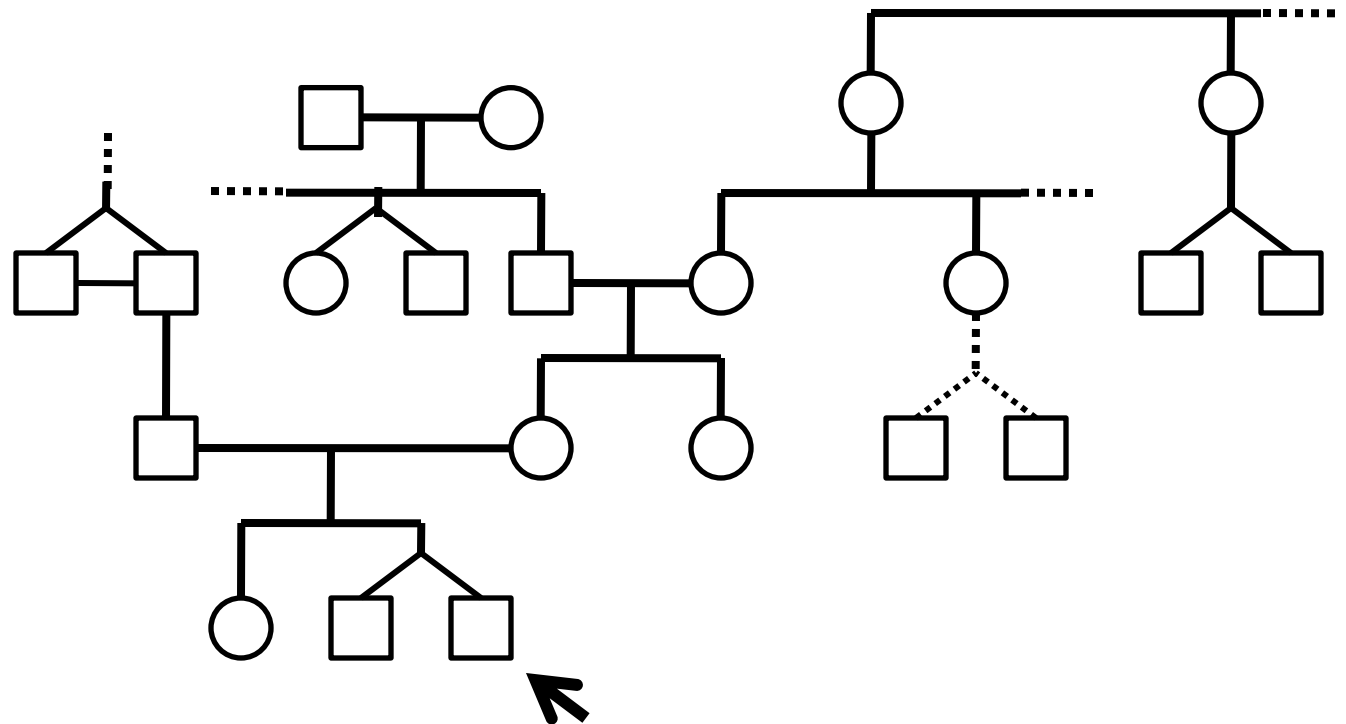
C : Nacida fuera del área (En Santa María, Catamarca)

S : No es sirenomelia, sino amelia en polimalformado gemelar

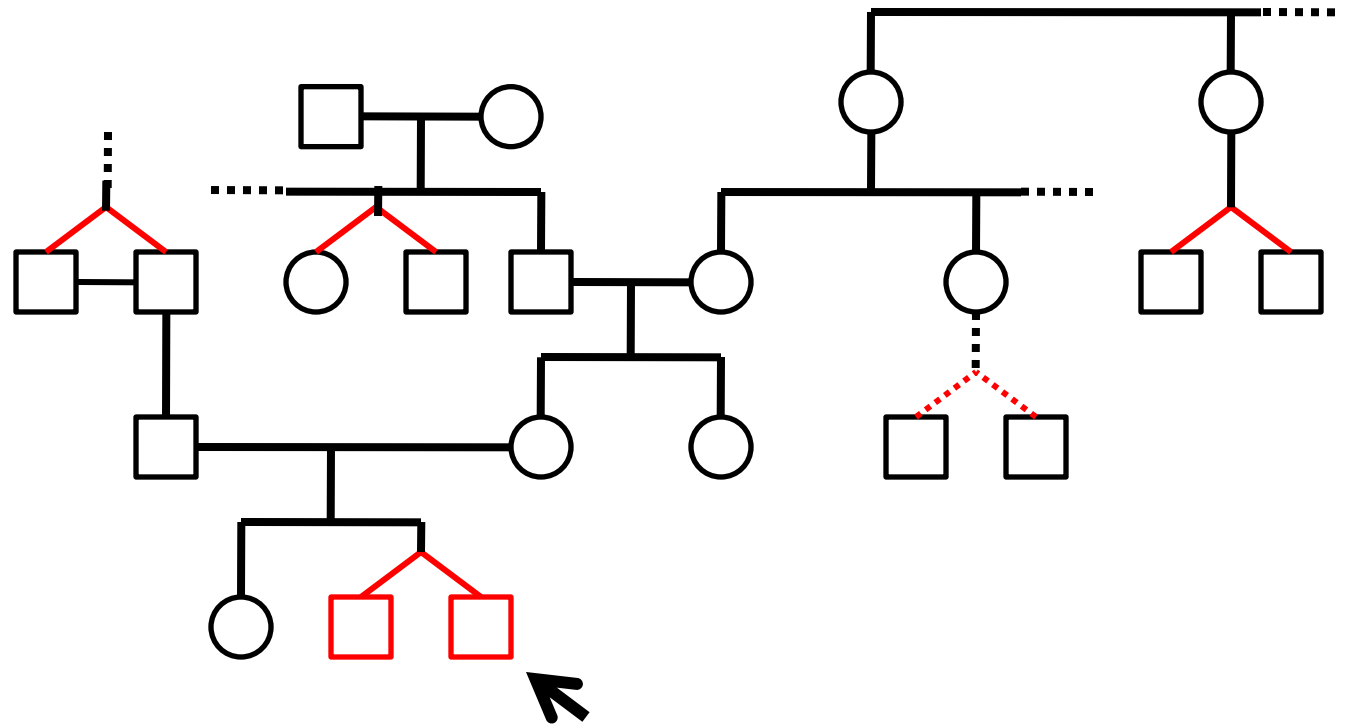




Gemelos en 803.001.11



Gemelos en 803.001.11



Sirenas en Tucu 1983-2011

Año	83	84	85	86	87	88	89	90	91	92	93	94	95	96	97	98	99	00	01	02	03	04	05	06	07	08	09	10	11
S																													
I																													A
R																													C
E																													S
N																													
Mil Nacim	1	8	8	9	9	9	9	11	12	12	12	12	13	13	13	12	12	12	11	12	11	11	10	10	11	10			

C : Nacida fuera del área (En Santa María, Catamarca)

S : No es sirenomelia, sino amelia en polimalformado gemelar

A : Sirenomelia dudosa, sin radiografías

R : Sirenomelia sin radiografías

Sirenas en Tucu 1983-2011

Año	83	84	85	86	87	88	89	90	91	92	93	94	95	96	97	98	99	00	01	02	03	04	05	06	07	08	09	10	11
S																													
I																													A
R																													C
E																													S
N																													R
Mil Nacim	1	8	8	9	9	9	9	11	12	12	12	12	13	13	13	12	12	12	11	12	11	11	10	10	11	10			

C : Nacida fuera del área (En Santa María, Catamarca)

S : No es sirenomelia, sino amelia en polimalformado gemelar

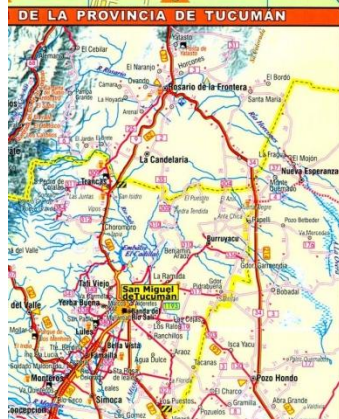
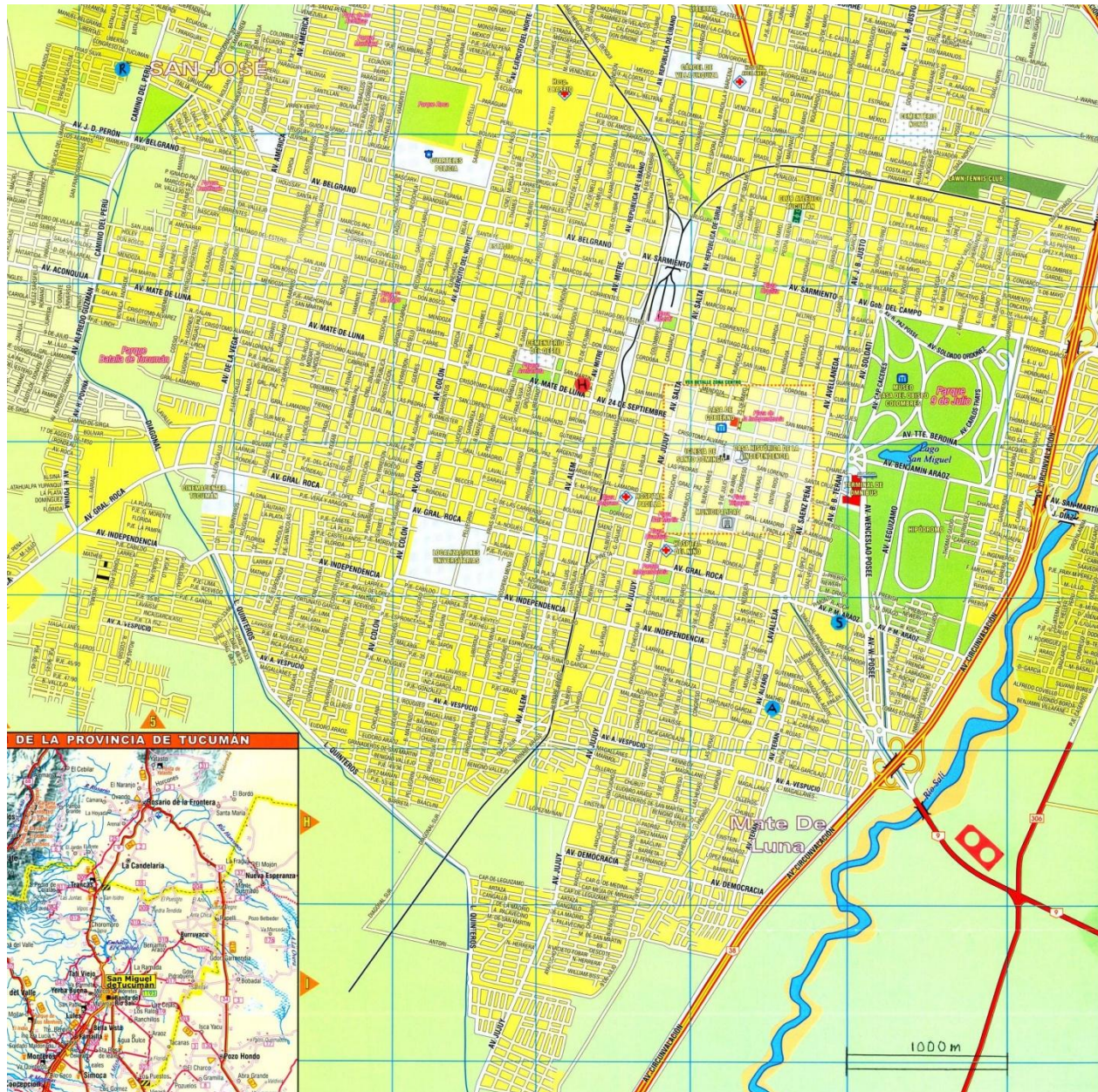
A : Sirenomelia dudosa, sin radiografías

R : Sirenomelia sin radiografías

5 Sirenas en Tucu 2010-2011

[illegible]





4 Sirenas en Tucu 2011

[illegible]

ESP= 1/100.000
[Orioli et at., 2011]

AREA	PERIODO	SIRENAS OBS	SIRENAS ESP	NACIM
Hosp. 803	2011	3	0,1	8.500
	2010-2011	4	0,2	17.000
S.M. de Tucumán	2011	2	0,1	10,000
	2010-2011	2	0,2	20,000
Gran S.M.T	2011	3		
	2010-2011	3		
Prov. de Tucumán	2011	3	0,3	30.000
	2010-2011	4	0,6	60.000

