

 <b>INSTITUTO NACIONAL DE SALUD</b>	<b>PROCESO R-02 VIGILANCIA Y CONTROL EN SALUD PÚBLICA</b>	<b>PROTOCOLO DE VIGILANCIA Y CONTROL DE ANOMALIAS CONGÉNITAS</b>	Página 1 de 18
		PRO-R02.003.0000-044	Versión: 00 Fecha próxima revisión: 2015-02
Elaborado por:  Grupo de vigilancia y control de enfermedades crónicas no transmisibles Fecha: 2010/10/20	Revisado por:  Maritza Adegis González Duarte Coordinadora Grupo Enferm Crónicas No Transmisibles Fecha: 2011/12/23	Aprobado por:  Dra. Danik Valera Antequera Subdirector de Vigilancia y Control en Salud Pública Fecha: 2012/01/05	

## 1. OBJETIVO:

### 1.1. OBJETIVO GENERAL

Implementar un sistema de vigilancia epidemiológica para determinar el comportamiento de las anomalías congénitas que permita su detección y atención oportuna en el territorio nacional.

### 1.2. OBJETIVOS ESPECIFICOS

- Generar procesos sistemáticos de recolección y captura de datos sobre anomalías congénitas.
- Generar información descriptiva que caracterice el comportamiento y la dinámica del evento en el país.
- Orientar la acción de los responsables en salud pública con el fin de detectar, diagnosticar y tratar oportunamente los casos de anomalías congénitas.

## 2. ALCANCE

Este documento define la metodología para los procesos establecidos para la notificación, recolección y análisis de los datos que orientarán las medidas de prevención y control de los casos de anomalías congénitas a nivel nacional, departamental y municipal según se requiera.

## 3. RESPONSABILIDAD

### Unidad primaria generadora de datos (UPGD)

- ✓ Las instituciones prestadoras de servicios de salud captarán los casos probables durante la adaptación neonatal inicial y valoración antes del egreso de la madre en puerperio, en las consultas por enfermedades neonatales, o postparto, puerperio inmediato y mediato, en la consulta de crecimiento y desarrollo y se detecten algunas de las siguientes características:
  - Bajo peso al nacer para la edad gestacional, menos de 2500 gm al nacer para 38 semanas de edad gestacional.
  - Cualquier anomalía física
  - Cualquier anomalía funcional
  - Resultados anormales de pruebas de tamizaje
- ✓ Diligenciar la ficha única de notificación individual de datos básicos y complementarios (anexo de este protocolo) con periodicidad semanal.
- ✓ Notificar los casos probables semanalmente a la unidad notificadora municipal.

 <b>INSTITUTO NACIONAL DE SALUD</b>	<b>PROCESO R-02 VIGILANCIA Y CONTROL EN SALUD PÚBLICA</b>	<b>PROTOCOLO DE VIGILANCIA Y CONTROL DE ANOMALIAS CONGÉNITAS</b>	Página 2 de 18
		PRO-R02.003.0000-044	Versión: 00 Fecha próxima revisión: 2015-02
Elaborado por:  Grupo de vigilancia y control de enfermedades crónicas no transmisibles Fecha: 2010/10/20	Revisado por:  Maritza Adegis González Duarte Coordinadora Grupo Enferm Crónicas No Transmisibles Fecha: 2011/12/23	Aprobado por:  Dra. Danik Valera Antequera Subdirector de Vigilancia y Control en Salud Pública Fecha: 2012/01/05	

- ✓ Establecer y coordinar al sistema de referencia y contrarreferencia, que facilite el acceso del paciente a la valoración y manejo por especialista (si lo requiere).
- ✓ Seguimiento de cada caso hasta su clasificación como confirmado o descartado para realizar el ajuste al sistema.
- ✓ Tomar muestra de sangre para estudio de TORCH y citogenética y hará seguimiento del resultado según criterio clínico.

#### **Unidad municipal de salud**

- ✓ La unidad notificadora municipal de salud coordinará las acciones con las diferentes UPGD para que éstas identifiquen los casos probables y clasifiquen los casos en el tiempo determinado.
- ✓ Recibir la información de clasificación de casos de las UPGD en la base de datos y las fichas de notificación respectivas.
- ✓ Hacer seguimiento de los casos notificados por las UPGD hasta su clasificación como confirmado o descartado para realizar el ajuste al sistema.
- ✓ Realizar el análisis de los casos confirmados, y seguimiento a los tratamientos realizados por la EPS.
- ✓ Notificar los casos probables semanalmente a la unidad notificadora Departamental.
- ✓ La secretaria municipal de salud debe gestionar y apoyar a las unidades notificadoras municipales el estudio de casos, clasificación de los casos y en la capacitación de los profesionales de la salud en el fortalecimiento de la vigilancia de las anomalías congénitas.

#### **Unidad notificadora departamental**

- ✓ Consolidar la Información proveniente de los municipios, analizándola y verificando las acciones tomadas en cuanto a tratamiento y seguimiento de los casos confirmados para anomalías congénitas por parte de las EPS, y los municipios.
- ✓ Notificar semanalmente al Sivigila del Instituto Nacional de Salud los casos de anomalías congénitas de su departamento.
- ✓ La secretaria departamental de salud debe gestionar y apoyar a las unidades notificadoras municipales el estudio de casos, clasificación de los casos y en la capacitación de los profesionales de la salud en el fortalecimiento de la vigilancia de las anomalías congénitas.

 <b>INSTITUTO NACIONAL DE SALUD</b>	<b>PROCESO R-02 VIGILANCIA Y CONTROL EN SALUD PÚBLICA</b>	<b>PROTOCOLO DE VIGILANCIA Y CONTROL DE ANOMALIAS CONGÉNITAS</b>	Página 3 de 18
		PRO-R02.003.0000-044	Versión: 00
			Fecha próxima revisión: 2015-02
Elaborado por:  Grupo de vigilancia y control de enfermedades crónicas no transmisibles Fecha: 2010/10/20	Revisado por:  Maritza Adegis González Duarte Coordinadora Grupo Enferm Crónicas No Transmisibles Fecha: 2011/12/23	Aprobado por:  Dra. Danik Valera Antequera Subdirector de Vigilancia y Control en Salud Pública Fecha: 2012/01/05	

## Instituto Nacional de Salud

- ✓ Recibir la información y notificación de los departamentos semanalmente.
- ✓ Asesorar y apoyar a los departamentos en las actividades de vigilancia de las Anomalías Congénitas.
- ✓ El INS retroalimentará a los departamentos sobre los análisis de la información relativa a las anomalías congénitas en el país.
- ✓ Asesorar a los departamentos en la capacitación sobre el protocolo de anomalías congénitas.

## 4. DEFINICIONES

Las contempladas en el Decreto 3815 de 2006.

## 5. CONTENIDO


### 5.1. IMPORTANCIA DEL EVENTO

Los recientes avances en el campo de la genética han permitido caracterizar y darle la importancia a las alteraciones de los genes en los procesos de desarrollo de las enfermedades del ser humano, especialmente de las alteraciones que desencadenan malformaciones; gracias a este adelanto se logró clasificar las patologías que tienen relación directa con las disfunciones genéticas como las que se generan por las alteraciones en las cadenas de los genes (trastornos monogénicos y cromosómicos) y en las que dicha alteración del gen está condicionada por la interacción del individuo con el medio (anomalías congénitas).

Cuando no generan mortalidad, estas últimas anomalías pueden desencadenar una serie de eventos crónicos en la persona que las padece, los cuales no solo afectan su calidad de vida, sino también la de sus cuidadores.

Se estima que a nivel mundial, al menos 7,6 millones de niños nacen cada año con anomalías genéticas o congénitas graves; 90% de ellos nace en países de ingresos medios o bajos; pese a la magnitud de esta cifra, y aunque muchas malformaciones son evidentes para los padres y para el personal médico, es difícil reunir datos precisos sobre la prevalencia de la enfermedad, ya que, primero, existe una gran diversidad de malformaciones, y segundo, porque muchos casos no llegan a diagnosticarse; es por esto que se hace necesario establecer una vigilancia epidemiológica de las anomalías congénitas que nos ayude a conocer la verdadera dimensión del problema y oriente al Ministerio de la Protección Social en las decisiones políticas frente a este evento.

#### 5.1.1. DESCRIPCIÓN DEL EVENTO


 <b>INSTITUTO NACIONAL DE SALUD</b>	<b>PROCESO R-02 VIGILANCIA Y CONTROL EN SALUD PÚBLICA</b>	<b>PROTOCOLO DE VIGILANCIA Y CONTROL DE ANOMALIAS CONGÉNITAS</b>	Página 4 de 18
		PRO-R02.003.0000-044	Versión: 00
			Fecha próxima revisión: 2015-02
Elaborado por:  Grupo de vigilancia y control de enfermedades crónicas no transmisibles Fecha: 2010/10/20	Revisado por:  Maritza Adegis González Duarte Coordinadora Grupo Enferm Crónicas No Transmisibles Fecha: 2011/12/23	Aprobado por:  Dra. Danik Valera Antequera Subdirector de Vigilancia y Control en Salud Pública Fecha: 2012/01/05	

Una anomalía es un defecto de un órgano o región del cuerpo resultante de un proceso de alteración defectuosa en la configuración y desarrollo del potencial del mismo.

Las malformaciones pueden ser únicas o múltiples, evidentes, internas y externas; además, pueden aparecer como entidades aisladas o ser parte de un síndrome polimalformativo, de ahí la importancia de asegurar el diagnóstico de la anomalía según su tipología; de lo anterior dependerá el pronóstico para el paciente y para futuros hermanos (diferente dependiendo del tipo).

Aunque la tipificación de las malformaciones es amplia y compleja, la mayoría comparten características que pueden ser identificadas y agrupadas en un esquema que representa las más comunes, así:

1. Anencefalia: ausencia de gran parte del cerebro y cráneo.
2. Ano imperforado: es la ausencia u obstrucción del orificio anal.
3. Anomalías auditivas: hipoacusia mixta, acrotia y apéndices auriculares bilaterales.
4. Anomalías funcionales: todas las displasias metabólicas, sordera congénita, ceguera.
5. Anomalías oculares: microftalmia o cualquier alteración anatómica del ojo
6. Anotia o microtia: ausencia o falta de fusión de partes de la oreja
7. Atresia esofágica: obstrucción congénita del esófago
8. Atresia intestinal: obstrucción congénita de duodeno, yeyuno, íleon o recto
9. Bajo peso para la edad gestacional: entendido como retardo en el crecimiento intrauterino (RCIU), se refiere al bajo peso para la edad gestacional, Menos de 2.500 gr al nacer para 37 semanas de edad gestacional.
10. Cardiopatía: anomalía congénita del corazón. Se diagnostica por auscultación de soplo, cianosis o falla de crecimiento de causa no identificada. Se incluye el ductus arterioso persistente.
11. Catarata congénita: opacidad del cristalino verificada clínicamente o por ausencia de reflejo rojo retiniano.
12. Cefalocele: protrusión de masa encefálica o meníngea en cara o cráneo.
13. Criptorquidia: falta de descenso de ambos testículos acompañado de escroto hipoplásico (poco rugoso e hipopigmentado).
14. Defectos de pared abdominal: protrusión de contenido intraabdominal a través de la pared abdominal.
15. Displasia esquelética: acortamiento de miembros o tórax diferente a la reducción de miembros.
16. Espina bífida: lesión tipo pérdida de continuidad en piel en cualquier porción de la línea media de la espalda.
17. Fisura oral: defecto en la fusión del labio o el paladar.
18. Gemelos acoplados: recién nacidos fusionados por alguna parte del cuerpo.
19. Genitales ambiguos: imposibilidad de asignación de sexo por genitales externos.
20. Hemangioma: lesión vascular permanente y congénita en piel.
21. Hepatoesplenomegalia: crecimiento anormal del bazo y el hígado mayor al tamaño normal esperado para la edad
22. Hidrocefalia: aumento del perímetro cefálico. Acumulación de líquido cefalorraquídeo
23. Hipoacusia: disminución de la agudeza auditiva.
24. Hipospadias: posición anormal del meato urinario a nivel de pene o escroto.
25. Ictericia persistente
26. Infecciones congénitas: todos los casos con resultado positivo en alguna prueba de laboratorio para síndrome TORCH.

 <b>INSTITUTO NACIONAL DE SALUD</b>	<b>PROCESO R-02 VIGILANCIA Y CONTROL EN SALUD PÚBLICA</b>	<b>PROTOCOLO DE VIGILANCIA Y CONTROL DE ANOMALIAS CONGÉNITAS</b>	Página 5 de 18
		PRO-R02.003.0000-044	Versión: 00
			Fecha próxima revisión: 2015-02
Elaborado por:  Grupo de vigilancia y control de enfermedades crónicas no transmisibles Fecha: 2010/10/20	Revisado por:  Maritza Adegis González Duarte Coordinadora Grupo Enferm Crónicas No Transmisibles Fecha: 2011/12/23	Aprobado por:  Dra. Danik Valera Antequera Subdirector de Vigilancia y Control en Salud Pública Fecha: 2012/01/05	

27. Microcefalia: perímetro cefálico por debajo del percentil 3 para la edad.
28. Polidactilia: dedos supernumerarios.
29. Polimalformado: recién nacido que presenta dos o más malformaciones detectables.
30. Purpura
31. Reduccion de miembros: desde ausencia de una falange hasta falta total de una extremidad.
32. Sindactilia: fusión de dos o más dedos.
33. Síndrome de Down
34. Talipes: mal posición permanente de los pies (chapín)
35. Otras: cualquier otra alteración visible que no esté contemplada en la lista anterior.

### **Etiología y patogenia de las malformaciones**

Clásicamente se han identificado como causas de anomalías congénitas las genéticas, las ambientales y las multifactoriales.

#### **a. Causas genéticas**

Los factores genéticos constituyen las causas más frecuentes de malformaciones congénitas, se les atribuye la tercera parte de ellas.

Un tipo de estas anomalías las conforman las **numérica**, que son aquellas en las que hay un exceso o un defecto de cromosomas (por ejemplo, la trisomía 21)


El otro grupo de anomalías cromosómicas lo forman las **anomalías estructurales**, que son el resultado de rupturas del cromosoma, traslado de un fragmento de cromosoma a otro (translocación), o pérdida de un fragmento (delección). En el primer caso, el material cromosómico no lo pierde la célula, por lo que el individuo puede ser fenotípicamente normal (translocación balanceada), pero sus hijos pueden recibir el cromosoma con el fragmento translocado, es decir, van a tener exceso de genoma que conlleva a una anomalía.

#### **b. Factores ambientales**

Son conocidos como teratógenos ambientales y son los elementos que al entrar en contacto con el embrión pueden producir alteraciones o malformaciones. Entre más temprana (en relación con el periodo embrionario) sea la interacción, mayor es la posibilidad de provocar una anomalía. El periodo crítico es diferente en los distintos órganos, pero se acepta que está comprendido entre la fecundación y las 12 a 16 semanas de gestación; después de este periodo el riesgo disminuye paulatinamente, pero no deja de estar presente.

Se estima que los teratógenos ambientales causan aproximadamente el 7% de los defectos congénitos, que pueden ser físicos, como las radiaciones ionizantes; químicos, como algunos medicamentos (talidomida, anticoagulantes e infecciosos), o infecciosos como la rubéola, sífilis, y citomegalovirus, entre otros.

#### **c. Multifactoriales**

 <b>INSTITUTO NACIONAL DE SALUD</b>	<b>PROCESO R-02 VIGILANCIA Y CONTROL EN SALUD PÚBLICA</b>	<b>PROTOCOLO DE VIGILANCIA Y CONTROL DE ANOMALIAS CONGÉNITAS</b>	Página 6 de 18
		PRO-R02.003.0000-044	Versión: 00 Fecha próxima revisión: 2015-02
Elaborado por:  Grupo de vigilancia y control de enfermedades crónicas no transmisibles Fecha: 2010/10/20	Revisado por:  Maritza Adegis González Duarte Coordinadora Grupo Enferm Crónicas No Transmisibles Fecha: 2011/12/23	Aprobado por:  Dra. Danik Valera Antequera Subdirector de Vigilancia y Control en Salud Pública Fecha: 2012/01/05	

Se trata de las malformaciones congénitas más frecuentes, generalmente son únicas como el labio leporino o los defectos de cierre del tubo neural. Por lo general, la distribución familiar está regida por una combinación de factores genéticos y ambientales que son diferentes en los distintos individuos. En otras palabras, debe existir una susceptibilidad especial en el individuo para que el teratógeno ambiental provoque la anomalía.

Los riesgos de recurrencia, (probabilidad de que otro hijo resulte con una anomalía igual) se calculan de forma empírica basándose en la frecuencia de la anomalía en la población general; se trata de promedios poblacionales, no de riesgos reales. Cada familia tiene sus riesgos propios dependiendo del número de personas afectadas y de la cercanía o distancia con el caso en cuestión.

### Diagnóstico

El examen físico del recién nacido es la primera vía para diagnosticar las malformaciones congénitas. Sin embargo, para detectar las anomalías funcionales son necesarias imágenes diagnósticas y exámenes de laboratorio, para los teratógenos se suelen requerir exámenes especiales.

Por definición, las anomalías congénitas son aquellas alteraciones detectables al nacimiento, pero se requiere hacer exámenes completos y sistemáticos.

### Tratamiento

En las malformaciones congénitas es necesario establecer un diagnóstico preciso con el fin de tomar decisiones de manejo y tratamiento, de acuerdo con la historia natural de la enfermedad. El manejo puede ser quirúrgico, farmacológico, estético o de rehabilitación, pero en todos los casos la conducta exige conocer el pronóstico, y actuar de manera oportuna y eficaz para preservar la vida y evitar la discapacidad física y el retardo mental. .

Para hacer un diagnóstico precoz de un feto malformado primero es necesario pensar en los factores de riesgo que pueden condicionar la aparición de una anomalía del desarrollo como son los siguientes.

- ✓ Edad materna avanzada.
- ✓ Antecedente de abortos y de malformados previos en la hermandad o en la familia.
- ✓ Metrorragia en el primer trimestre del embarazo.
- ✓ Enfermedades crónicas maternas como diabetes, o agudas en los primeros meses del embarazo (rubéola, antecedentes de ingestión de medicamentos considerados teratogénicos como talidomida, anticoagulantes y otros).

El diagnóstico prenatal de anomalías incompatibles con la vida permite la toma de decisiones para evitar la continuidad del producto y la atención oportuna y pertinente del recién nacido: primero, procurando que el parto se produzca en un lugar idóneo, que se cuente con la capacidad instalada necesaria para la resolución del problema, se requiere organizar el equipo médico con neonatólogo, personal paramédico, cirujano, etc., y contar con los recursos necesarios para completar los estudios clínicos, radiológicos y de laboratorio.

 <b>INSTITUTO NACIONAL DE SALUD</b>	<b>PROCESO R-02 VIGILANCIA Y CONTROL EN SALUD PÚBLICA</b>	<b>PROTOCOLO DE VIGILANCIA Y CONTROL DE ANOMALIAS CONGÉNITAS</b>	Página 7 de 18
		PRO-R02.003.0000-044	Versión: 00
			Fecha próxima revisión: 2015-02
Elaborado por:  Grupo de vigilancia y control de enfermedades crónicas no transmisibles Fecha: 2010/10/20	Revisado por:  Maritza Adegis González Duarte Coordinadora Grupo Enferm Crónicas No Transmisibles Fecha: 2011/12/23	Aprobado por:  Dra. Danik Valera Antequera Subdirector de Vigilancia y Control en Salud Pública Fecha: 2012/01/05	

Por último, encontramos el examen diario y minucioso del recién nacido, el cual nos permite diagnosticar malformaciones que en un primer examen pudieron pasar desapercibidas, como sindáctilias, criptorquidias, fisuras velopalatinas, etc.

Como parte del tratamiento se incluye la prevención, detección y corrección oportuna de la anomalía congénita, a fin de disminuir las consecuencias producidas por ella mejorando así la calidad de vida del afectado y en algunos casos, evitar la aparición de los signos de la enfermedad, ya sea haciendo tratamiento prenatal, como se observa en las valvas uretrales y hernias diafragmáticas, que se pueden corregir mediante cirugía intrauterina o tratamiento médico postnatal, casos como el de hipotiroidismo congénito y la fenilcetonuria, cuentan actualmente con el tamizaje neonatal con el fin de realizar diagnóstico antes que aparezcan sus manifestaciones clínicas (de carácter permanente).

### 5.1.2. CARACTERIZACIÓN EPIDEMIOLÓGICA

Las malformaciones congénitas son un problema emergente en los países en vías de desarrollo. A medida que patologías tradicionales como la enfermedad diarreica aguda, las infecciones respiratorias agudas y otras enfermedades transmisibles infecciones van disminuyendo a causa de la defunción principal en menores de un año, las malformaciones congénitas van adquiriendo una importancia relativamente alta. Un ejemplo latinoamericano es Chile, donde a pesar de que en las dos últimas décadas se redujo en 90% la mortalidad infantil, la proporción de la mortalidad asociada a anomalías congénitas se mantiene estable, con más del 30% del total de la mortalidad en menores de un año.<sup>1</sup>

Por otra parte, un informe compilado por el profesor Arnold Christianson de la Universidad Witwatersrand en Sudafrica<sup>2</sup> señala que al menos 3,3 millones de niños menores de 5 años mueren anualmente en el mundo, debido a serias malformaciones genéticas (definidas como cualquier anomalía seria de la estructura o función corporal del individuo).

Como respuesta a estos indicadores, la Organización Mundial de la Salud (OMS) trabaja con diversos centros colaboradores y organizaciones no gubernamentales que respaldan la aplicación de métodos genéticos de control de estas enfermedades ; durante las dos últimas décadas se han aplicado con éxito las recomendaciones formuladas por grupos de expertos convocados por la OMS en lo referente a la prevención y el tratamiento de hemoglobinopatías, fibrosis quística, hemofilia y malformaciones congénitas en países como Arabia Saudita, Bahrein, Larús, Brasil, Canadá, Chile, China, Chipre, Cuba, Egipto, Estados Unidos de América, Federación de Rusia, Filipinas, Grecia, India, Italia, Japón, Maldivas, México, Nigeria, Noruega, Sri Lanka, Sudáfrica, Suiza, Tailandia y Túnez.

#### Situación en Colombia

Según datos de la Organización Panamericana de la Salud (OPS), la tasa de mortalidad por malformaciones congénitas en Colombia durante el 2004 entre varones menores de un año fue de

 <b>INSTITUTO NACIONAL DE SALUD</b>	<b>PROCESO R-02 VIGILANCIA Y CONTROL EN SALUD PÚBLICA</b>	<b>PROTOCOLO DE VIGILANCIA Y CONTROL DE ANOMALIAS CONGÉNITAS</b>	Página 8 de 18
		PRO-R02.003.0000-044	Versión: 00
			Fecha próxima revisión: 2015-02
Elaborado por:  Grupo de vigilancia y control de enfermedades crónicas no transmisibles Fecha: 2010/10/20	Revisado por:  Maritza Adegis González Duarte Coordinadora Grupo Enferm Crónicas No Transmisibles Fecha: 2011/12/23	Aprobado por:  Dra. Danik Valera Antequera Subdirector de Vigilancia y Control en Salud Pública Fecha: 2012/01/05	

261,9 x 100.000 habitantes y de 228,8 por 100.000 nacidos vivos en las mujeres del mismo grupo de edad.

En el quinquenio del 2000 al 2004 se reportaron un total de 14.036 defunciones por malformaciones congénitas, de las cuales el 54% (7.590) correspondió al sexo masculino y el 46% restante (6.434) al sexo femenino.

La tasa de mortalidad por malformaciones congénitas se mantuvo constante, presentándose la tasa más alta en el año 2000 (66,8 defunciones por 10.000 habitantes) y la más baja en el 2004 (61 defunciones por cada 10.000 habitantes). El grupo de edad en el que se concentró la mayor cantidad de malformaciones congénitas fue el de menores de un año con el 82,98% del total (11.648 defunciones)<sup>1</sup>.

En Santander, los datos suministrados por el estudio de cohorte 1997 – 2003 del observatorio epidemiológico identifican las malformaciones congénitas como la segunda causa de mortalidad en menores de un año<sup>3</sup>.

Cuando se considera el bajo peso para la edad gestacional como un factor de riesgo para problemas congénitos, se incrementa la posibilidad de identificar anomalías; de hecho este fue el único factor que sirvió para detectar el 73% de infecciones congénitas en un estudio encaminado a documentar la necesidad de estudiar sistemáticamente las infecciones congénitas en recién nacidos de bajo peso para la edad gestacional<sup>(16)</sup>

## 5.2. INFORMACIÓN Y CONFIGURACIÓN DEL CASO

### 5.2.1. DEFINICIÓN OPERATIVA DEL CASO

Tipo de Caso	Características de la clasificación
<b>Caso probable</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Todo recién nacido que presente alguna anomalía congénita detectable a simple vista y por el examen médico.</li> <li>• Todo bajo peso para la edad gestacional.</li> <li>• Todos los casos con resultados anormales de exámenes para detectar anomalías funcionales y metabólicas.</li> </ul>
<b>Caso confirmado</b>	Cualquier caso probable que bajo criterios clínicos o paraclínicos se defina como anomalía congénita.

#### Fuentes de información

- Ficha única de notificación
- Registros de los laboratorios de salud pública
- Registros de los programas de crecimiento y desarrollo (primera vez por médico y controles de enfermería).



 <b>INSTITUTO NACIONAL DE SALUD</b>	<b>PROCESO R-02 VIGILANCIA Y CONTROL EN SALUD PÚBLICA</b>	<b>PROTOCOLO DE VIGILANCIA Y CONTROL DE ANOMALIAS CONGÉNITAS</b>	Página 9 de 18
		PRO-R02.003.0000-044	Versión: 00 Fecha próxima revisión: 2015-02
Elaborado por:  Grupo de vigilancia y control de enfermedades crónicas no transmisibles Fecha: 2010/10/20	Revisado por:  Maritza Adegis González Duarte Coordinadora Grupo Enferm Crónicas No Transmisibles Fecha: 2011/12/23	Aprobado por:  Dra. Danik Valera Antequera Subdirector de Vigilancia y Control en Salud Pública Fecha: 2012/01/05	

- Registros de las historias clínicas
- Registros de egresos de hospitalización
- Registros individuales de prestación de servicios.

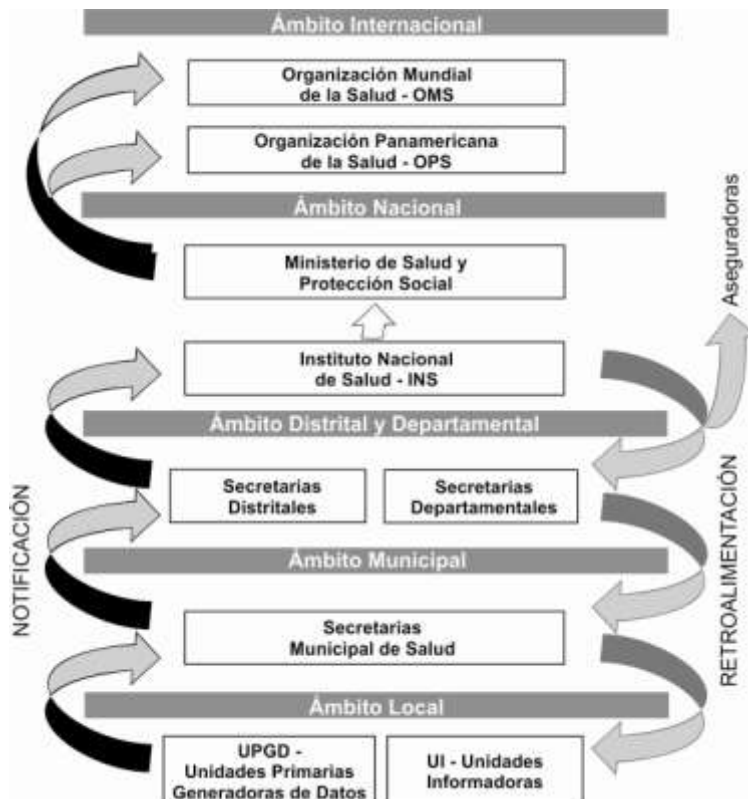
*Recopilación de datos*

A partir de la ficha única diligenciada adecuadamente, los niveles municipal, departamental y distrital deben realizar el seguimiento a los casos, incluida la siguiente información.

- Numeración uniforme para la identificación de los casos (ID, certificado de nacimiento)
- Datos de la ficha: demográficos y clínicos
- Registro y monitoreo de los tratamientos suministrados y de las consultas de control realizadas.
- Registro y monitoreo de las muestras de laboratorio.

**5.3. PROCESO DE VIGILANCIA**

**5.3.1. FLUJO DE INFORMACIÓN**



 <b>INSTITUTO NACIONAL DE SALUD</b>	<b>PROCESO R-02 VIGILANCIA Y CONTROL EN SALUD PÚBLICA</b>	<b>PROTOCOLO DE VIGILANCIA Y CONTROL DE ANOMALIAS CONGÉNITAS</b>	Página 10 de 18
		PRO-R02.003.0000-044	Versión: 00
			Fecha próxima revisión: 2015-02
Elaborado por:  Grupo de vigilancia y control de enfermedades crónicas no transmisibles Fecha: 2010/10/20	Revisado por:  Maritza Adegis González Duarte Coordinadora Grupo Enferm Crónicas No Transmisibles Fecha: 2011/12/23	Aprobado por:  Dra. Danik Valera Antequera Subdirector de Vigilancia y Control en Salud Pública Fecha: 2012/01/05	

El flujo de la información se genera desde la unidad primaria generadora de datos (UPGD) hacia el municipio y del municipio hasta el nivel nacional e internacional, y desde el nivel nacional se envía retroalimentación a los departamentos, de los departamentos a los municipios, así como desde cada nivel se envía información a los aseguradores.

### 5.3.2. NOTIFICACIÓN


Notificación	Responsabilidad
<b>Notificación semanal</b>	Los casos probables de anomalías congénitas deben notificarse semanalmente de acuerdo con la estructura y contenidos mínimos establecidos en el subsistema de información para la vigilancia de los eventos de interés en salud pública.
<b>Ajustes por períodos epidemiológicos</b>	Los ajustes a la información de casos probables de anomalías congénitas y la clasificación final de estos se deben realizara a más tardar en el período epidemiológico inmediatamente posterior a la notificación del caso de conformidad con los mecanismos definidos por el sistema.

Las unidades primarias generadoras de datos (UPGD), caracterizadas de conformidad con las normas vigentes, son las responsables de captar y notificar con periodicidad semanal, en los formatos y estructura establecidos, la presencia del evento de acuerdo a las definiciones de caso contenidas en el protocolo.

Se entiende la notificación negativa para un evento como su ausencia en los registros de la notificación semanal individual obligatoria para las UPGD que hacen parte de la Red Nacional de Vigilancia y Control en Salud Pública.

#### **Clasificación final del caso**

Confirmado por clínica y laboratorio.

 <b>INSTITUTO NACIONAL DE SALUD</b>	<b>PROCESO R-02 VIGILANCIA Y CONTROL EN SALUD PÚBLICA</b>	<b>PROTOCOLO DE VIGILANCIA Y CONTROL DE ANOMALIAS CONGÉNITAS</b>	Página 11 de 18
		PRO-R02.003.0000-044	Versión: 00 Fecha próxima revisión: 2015-02
Elaborado por:  Grupo de vigilancia y control de enfermedades crónicas no transmisibles Fecha: 2010/10/20	Revisado por:  Maritza Adegis González Duarte Coordinadora Grupo Enferm Crónicas No Transmisibles Fecha: 2011/12/23	Aprobado por:  Dra. Danik Valera Antequera Subdirector de Vigilancia y Control en Salud Pública Fecha: 2012/01/05	

## 5.4. ANÁLISIS DE DATOS

### 5.4.1. INDICADORES

## 5.5. ORIENTACIÓN DE LA ACCIÓN

### 5.5.1. ACCIÓN INDIVIDUAL

Manejo adecuado del paciente de acuerdo con las siguientes guías de atención médica:

- ✓ Complicaciones del recién nacido según Resolución 412/2000
- ✓ Detección de alteraciones del crecimiento y del desarrollo de menores de 10 años. Resolución 412/2000
- ✓ Adaptación neonatal inmediata. Resolución 412/2000
- ✓ Atención del bajo peso. Resolución 412/2000
- ✓ Elaboración de la historia clínica completa.
- ✓ Diligenciamiento de la ficha única de notificación
- ✓ Notificación individual (según datos básicos y complementarios).
- ✓ Remisión oportuna según protocolo y clasificación del caso.

### 5.5.2. ACCIÓN COLECTIVA

- Fortalecimiento de la coordinación intersectorial en el sistema de referencia y contrarreferencia de los casos notificados como probables.
- Fortalecimiento de la coordinación con el laboratorio de salud pública para el envío y procesamiento de muestras de los recién nacidos con bajo peso al nacer a los que se les procesaría TORCH.

## 6. DOCUMENTOS DE REFERENCIA

1. Benenson A. Manual para el Control de Enfermedades Transmisibles. Décimo sexta edición. OPS. Publicación Científica No. 564. 1.997
2. Base de datos em internet, disponible en: <http://www.perspectivaciudadana.com/contenido.php?itemid=10011>
3. Brasil. Ministério da Saúde – Fundação Nacional de Saúde. Guia de Vigilancia Epidemiológica. 1994.
4. Centers for Disease Control and Prevention. Case definition for infectious conditions and public health surveillance. MMWR 1997; 46(No.RR-10).
5. Robertson S. Featherstone D, Gacic-Dobo M, Hersh B. Rubella and Congenital rubeolla syndrome: global update. Rev Panam Salud Pública 2003; 14 (5):306-15.

 <b>INSTITUTO NACIONAL DE SALUD</b>	<b>PROCESO R-02 VIGILANCIA Y CONTROL EN SALUD PÚBLICA</b>	<b>PROTOCOLO DE VIGILANCIA Y CONTROL DE ANOMALIAS CONGÉNITAS</b>	Página 12 de 18
		PRO-R02.003.0000-044	Versión: 00
			Fecha próxima revisión: 2015-02
Elaborado por:  Grupo de vigilancia y control de enfermedades crónicas no transmisibles Fecha: 2010/10/20	Revisado por:  Maritza Adegis González Duarte Coordinadora Grupo Enferm Crónicas No Transmisibles Fecha: 2011/12/23	Aprobado por:  Dra. Danik Valera Antequera Subdirector de Vigilancia y Control en Salud Pública Fecha: 2012/01/05	

6. Desnirin O, Anslme R, Laender F, Sanint-Louis C, Bien-Aime JE. Seroprevalence of antibodies against rubella virus in pregnant women in Haiti. Rev Panam Salud Pública 2004; 15 (3):147-50.
7. Colombia. Ministerio de Salud. Boletín Epidemiológico Nacional. 1(10)1996.
8. Colombia. Ministerio de Salud. Boletín Informativo PAI. Agosto (4) 1998.
9. Cuba. Ministerio de Salud. Estrategias de Intervención sobre la Rubéola en la República de Cuba. 1997
10. OMS/OPS. Control of Rubella: New Horizons, Review of Rubella Surveillance Guidelines, 1.998
11. OMS/OPS. La salud en las Américas, Tomo I. Washington 1.998.
12. Connor JM., Ferguson – Smith MA., Essential medical genetics. 3th. Ed. 1993. Blackwell scientific publications. London UK. 259 pp.
13. Reporte Global sobre Malformaciones de Nacimiento: El número oculto de niños muertos y discapacitados”. Disponible en: <http://www.press.rael.org/spanish/pages/press-releases/060206.html>
14. Defunciones por malformaciones congénitas en Colombia 2000 – 2004. Subdirección de vigilancia y control Instituto Nacional de Salud. Agosto 2006.
15. OSPS presentó un análisis de la Mortalidad Evitable en Santander. Oficina de Comunicaciones OSPS. Disponible en: <http://www.observatorio.saludsantander.gov.co/noticias.php?idnews=13>
16. Resolución 0412 de 2000. Ministerio de la Protección Social. 5.1; 5.1.9; 5.1.10:16
17. Bermúdez AJ, Gonzalez NE, Ching RB. Uso del bajo peso al nacer como criterio seleccionador para la vigilancia rutinaria de anomalías congénitas de origen infeccioso. Coloma Med. 2008; 39 (supl 2):24-28<sup>1</sup>

 <b>INSTITUTO NACIONAL DE SALUD</b>	<b>PROCESO R-02 VIGILANCIA Y CONTROL EN SALUD PÚBLICA</b>	<b>PROTOCOLO DE VIGILANCIA Y CONTROL DE ANOMALIAS CONGÉNITAS</b>	Página 13 de 18
		<b>PRO-R02.003.0000-044</b>	Versión: 00
			Fecha próxima revisión: 2015-02
Elaborado por:  Grupo de vigilancia y control de enfermedades crónicas no transmisibles Fecha: 2010/10/20	Revisado por:  Maritza Adegis González Duarte Coordinadora Grupo Enferm Crónicas No Transmisibles Fecha: 2011/12/23	Aprobado por:  Dra. Danik Valera Antequera Subdirector de Vigilancia y Control en Salud Pública Fecha: 2012/01/05	

## 7. CONTROL DE REGISTROS

CONTROL DE REGISTROS									
IDENTIFICACIÓN		ARCHIVO DE GESTIÓN				ARCHIVO CENTRAL			ARCHIVO HISTÓRICO
CÓD	NOMBRE	ORDENACIÓN DOCUMENTAL	RESPONSABLE	LUGAR	TIEMPO DE RETENCIÓN	MÉTODO UTILIZADO	RESPONSABLE	TIEMPO	MÉTODO UTILIZADO
REG-R02.003.0000-045	ANOMALIAS CONGÉNITAS	Auxiliar servicios generales	NA	NA	NA	NA	NA	NA	Medio Magnético

## 8. CONTROL DE REVISIONES

VERSIÓN	FECHA DE APROBACIÓN			DESCRIPCIÓN
	AA	MM	DD	
00	12	01	05	Elaboración del documento de acuerdo a las directrices nacionales en salud pública

## 9. ANEXOS

### 9.1 Anexo 1. Ficha única de notificación de anomalías congénitas



Elaborado por:

Grupo de vigilancia y control de  
enfermedades crónicas no transmisibles  
Fecha: 2010/10/20

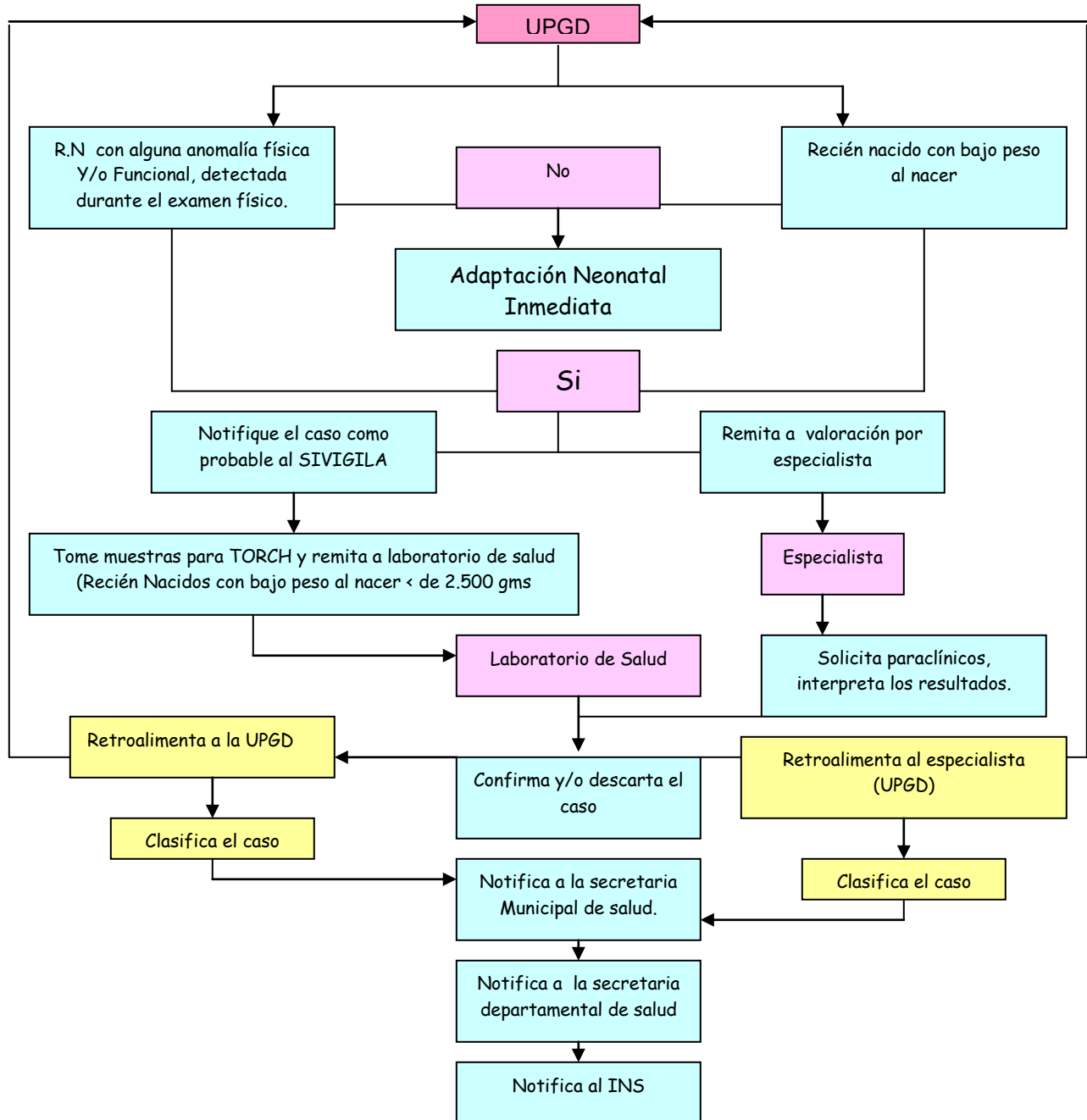
Revisado por:

Maritza Adegis González Duarte  
Coordinadora Grupo Enferm Crónicas No  
Transmisibles  
Fecha: 2011/12/23

Aprobado por:

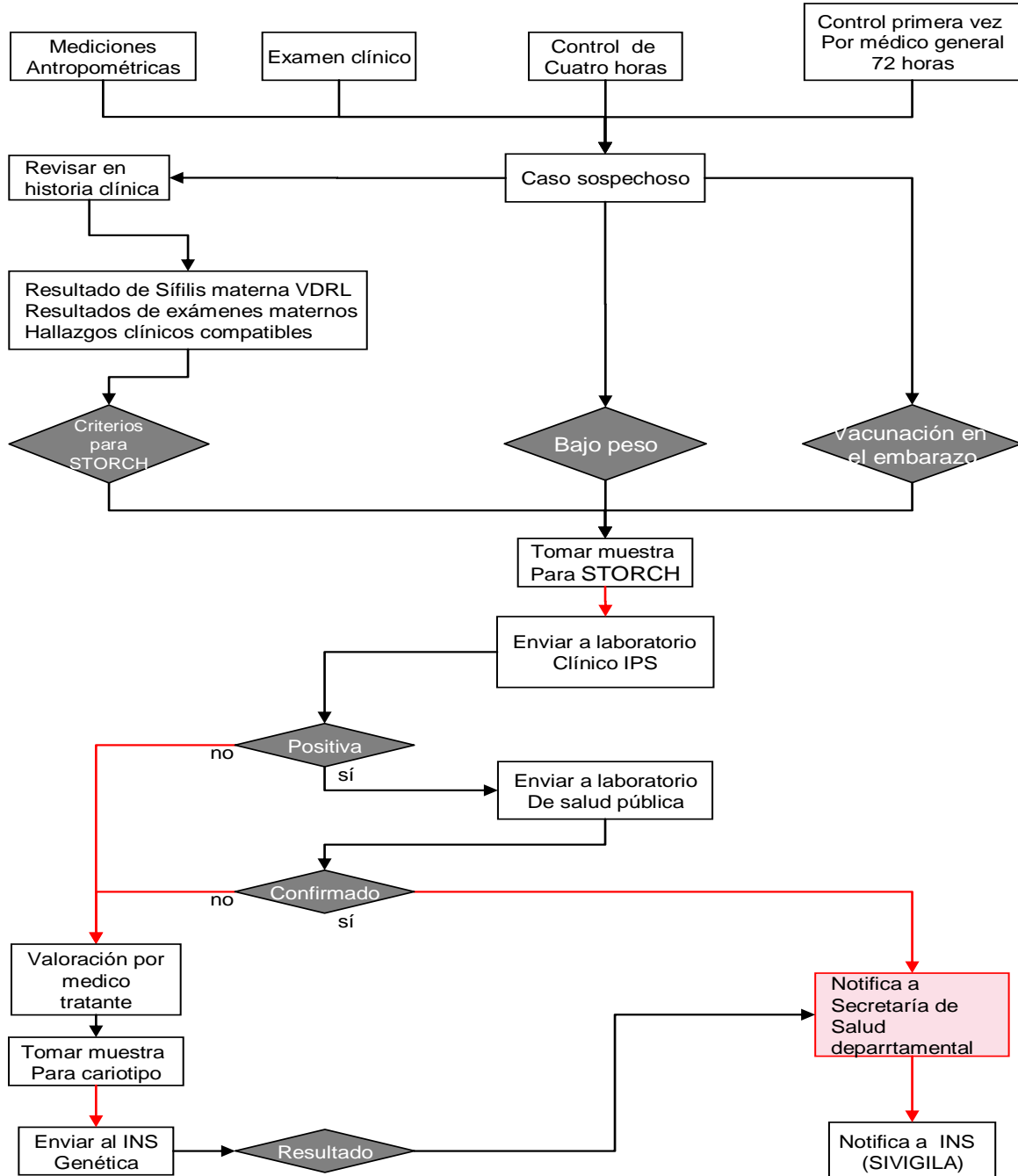
Dra. Danik Valera Antequera  
Subdirector de Vigilancia y Control en Salud Pública  
Fecha: 2012/01/05

## 9.2 Anexo 2. Flujograma de la vigilancia de anomalías congénitas



 <b>INSTITUTO NACIONAL DE SALUD</b>	<b>PROCESO R-02 VIGILANCIA Y CONTROL EN SALUD PÚBLICA</b>	<b>PROTOCOLO DE VIGILANCIA Y CONTROL DE ANOMALIAS CONGÉNITAS</b>	Página 15 de 18
		PRO-R02.003.0000-044	Versión: 00
Fecha próxima revisión: 2015-02	Elaborado por: Grupo de vigilancia y control de enfermedades crónicas no transmisibles Fecha: 2010/10/20	Revisado por: Maritza Adegnis González Duarte Coordinadora Grupo Enferm Crónicas No Transmisibles Fecha: 2011/12/23	Aprobado por: Dra. Danik Valera Antequera Subdirector de Vigilancia y Control en Salud Pública Fecha: 2012/01/05

### 9.3 Anexo 3. Flujoograma de la toma de muestra para TORCH y cariotipo





Elaborado por:

Grupo de vigilancia y control de  
enfermedades crónicas no transmisibles  
Fecha: 2010/10/20

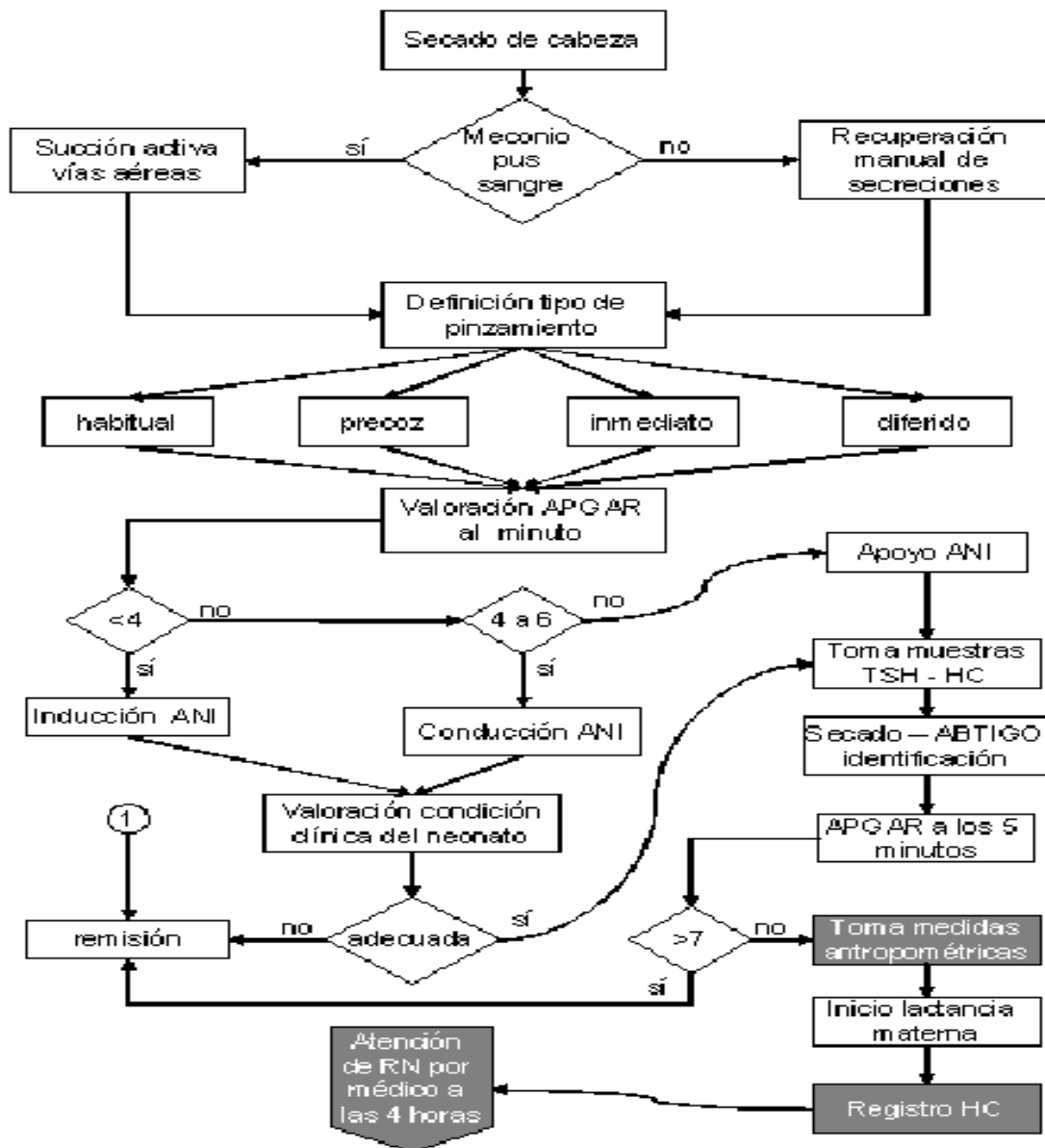
Revisado por:

Maritza Adegis González Duarte  
Coordinadora Grupo Enferm Crónicas No  
Transmisibles  
Fecha: 2011/12/23


Aprobado por:

Dra. Danik Valera Antequera  
Subdirector de Vigilancia y Control en Salud Pública  
Fecha: 2012/01/05

**9.4 Anexo 4. Flujoograma para la detección oportuna de las malformaciones mediante las acciones para la atención del recién nacido hasta las cuatro horas de vida. Resolución 0412 de 2000.**





 <b>INSTITUTO NACIONAL DE SALUD</b>	<b>PROCESO R-02 VIGILANCIA Y CONTROL EN SALUD PÚBLICA</b>	<b>PROTOCOLO DE VIGILANCIA Y CONTROL DE ANOMALIAS CONGÉNITAS</b>	Página 17 de 18
		PRO-R02.003.0000-044	Versión: 00
			Fecha próxima revisión: 2015-02
Elaborado por:  Grupo de vigilancia y control de enfermedades crónicas no transmisibles Fecha: 2010/10/20	Revisado por:  Maritza Adegis González Duarte Coordinadora Grupo Enferm Crónicas No Transmisibles Fecha: 2011/12/23	Aprobado por:  Dra. Danik Valera Antequera Subdirector de Vigilancia y Control en Salud Pública Fecha: 2012/01/05	

## 9.5 Anexo 5. Procedimientos para la toma de muestras, solicitud de exámenes y envío al laboratorio.

### Muestras para diagnóstico

A todo niño que cumpla con la definición de caso probable al momento del nacimiento, se le tomará una muestra de 5 c.c de sangre de cordón umbilical y si es en cualquiera de los otros momentos clínicos, se le tomará una muestra de 2-3 centímetros cúbicos de sangre periférica en tubo seco. Si en la historia materna la prueba de sífilis es positiva, no se envía muestra, pero sí la ficha diligenciada. Si es negativa para sífilis, se envía la muestra, se separa el suero en el laboratorio clínico y se envía al Laboratorio de Salud Pública con la ficha de notificación (Anexo No.2).

En el Laboratorio de Salud Pública se divide el suero en dos partes, una parte se utilizará para cuantificar IgM para virus de rubéola, la otra parte se almacena preferiblemente a  $-70^{\circ}$  C., si el resultado de la IgM es positivo para rubéola, se le realizará un hisopado nasofaríngeo para aislamiento viral en el INS y se tomará muestra de orina para el mismo fin. Si la prueba para rubéola es negativa, se envía la muestra al INS para las pruebas de toxoplasma, citomegalovirus y herpes. Cuando todas las pruebas sean negativas, se solicitará a la IPS muestra de sangre periférica en tubo heparinizado 6, y se enviará al INS para estudio de cariotipo con el fin de descartar anomalías cromosómicas (flujograma No. 2).

### Identificación de la muestra

Para realizar una buena labor, es preciso que la muestra esté correctamente identificada, pues de otra forma carece de valor.

El sistema debe adaptarse a las circunstancias particulares de cada lugar; es necesario prestar importancia a los siguientes factores.

- La leyenda debe estar clara y la impresión hecha en tal forma que no se borre durante el almacenamiento y transporte en que el envase puede permanecer en un ambiente húmedo que cause deterioro a aquella.
- Debe adherirse bien el rotulo al envase.
- Se incluirá la fecha de obtención y el nombre completo de la persona de la cual se obtuvo la muestra.
- Cada muestra deberá ir acompañada de la siguiente información: clase de muestra, examen que se desea y nombre de la institución o médico que la remite y la dirección respectiva. Toda muestra se remitirá con la ficha única de notificación del caso correspondiente.

### Empaque, rotulación y transporte

 <b>INSTITUTO NACIONAL DE SALUD</b>	<b>PROCESO R-02 VIGILANCIA Y CONTROL EN SALUD PÚBLICA</b>	<b>PROTOCOLO DE VIGILANCIA Y CONTROL DE ANOMALIAS CONGÉNITAS</b>	Página 18 de 18
		PRO-R02.003.0000-044	Versión: 00 Fecha próxima revisión: 2015-02
Elaborado por:  Grupo de vigilancia y control de enfermedades crónicas no transmisibles Fecha: 2010/10/20	Revisado por:  Maritza Adegnis González Duarte Coordinadora Grupo Enferm Crónicas No Transmisibles Fecha: 2011/12/23	Aprobado por:  Dra. Danik Valera Antequera Subdirector de Vigilancia y Control en Salud Pública Fecha: 2012/01/05	

**Empaque:** se refiere al recipiente que debe contener una o más muestras protegidas del medio ambiente. Los recipientes son tan variados que no es posible describirlos, aunque se indicarán sus características básicas:

- a) Resistencia a las presiones o golpes sufridos durante el transporte, pueden ser de metal, madera, cartón o plástico.
- b) Impermeabilidad a los líquidos para evitar la entrada del agua o la salida del contenido en caso de que se rompa el envase que contiene la muestra.
- c) Buen aislamiento para conservar la temperatura deseada hasta el máximo.

**Rotulación:** debe hacerse en forma clara, completa e inalterable, con los datos generales de la muestra, sitio de destino e indicación del cuidado del contenido.

**Transporte al laboratorio:** se enviará por la vía más rápida y de acuerdo a circunstancias, lo cual determinará el sistema de conservación y la necesidad de mantener la refrigeración adecuada. Antes de iniciar la obtención de las muestras deben conocerse en detalle todas las dificultades que se encontrarán en el transporte.

#### **Responsable de registrar el caso**

El médico que atiende el parto debe diligenciar la historia clínica materna y del recién nacido, el certificado de nacido vivo y el carné materno (Resolución 0412). Significa que la información sobre las anomalías congénitas se consignará en la historia clínica, describiendo la anomalía en la ficha de notificación del caso y el formato de remisión de muestra (Anexo No. 1). Igual si el caso se detecta al nacimiento, en la antropometría o en el control de primera vez por médico general.

#### **Responsable de la recolección y envío de la información**

Los datos de los pacientes probables se recogerán en la ficha única de notificación (datos básicos y complementarios) (Anexo No. 2); esta información será enviada junto con la muestra al laboratorio de salud pública (LSP) del departamento. El LSP procesa la muestra o la envía al INS junto con el formulario.