



UNIVERSIDAD  
SAN SEBASTIAN

HPM  
HOSPITAL PUERTO MONTT



# SOSPECHA SÍNDROME GENÉTICO EN NEONATOLOGÍA

CONSTANZA HERRERA TORRES  
RESIDENTE PEDIATRÍA II AÑO  
JUEVES 04 DE MARZO 2021

**CASO  
CLÍNICO:  
FN  
25.02.21**

RNT 37 sem PEG severo < p1

**Antecedentes :** portador cromosoma 13 en anillo, RCIU severo más cardiopatía fetal: aorta mal alineada v/s doble salida del VD, sin componente obstructivo arterial, quiste intraabdominal, ventriculomegalia y posición podálica.

**Parto :** Nace por cesárea electiva por podálica, LA claro.

**Atención Inmediata:** APGAR 2-5-7, nace con esfuerzo respiratorio por lo que se apoya con VPP con NeoPuff 205/5, sin respuesta, se inicia masaje cardiaco coordinado con VPP (previamente se intenta intubación, fallida). Tras 40 segundos de masaje inicia llanto espontáneo recuperando FC de 140 lpm aprox, se instala CPAP cánula larga y se traslada a UCIN para continuar manejo.

# AL EXAMEN FÍSICO

Al nacer mal aspecto general, sin tono, que recupera al subir FC

**Cabeza** : destaca pabellones auriculares malformados, de implantación baja, con agenesia bilateral del conducto auditivo. Al lograr apertura ocular se constata presencia de ambos globos oculares. Fisura palatina completa, frenillo labio superior ancho y corto. Cuello muy corto.

**Tórax y pulmones** : tórax pequeño, hipoplásico de aspecto acampanado, a la auscultación durante VPP buena entrada de aire bilateral, simétrico, con ruidos transmitidos de V.A. superior por secreciones abundantes. Destaca Campos pulmonares pequeños.

**Cardiaco** : RR en 2 tiempos

**Abdomen**: distendido, blando, depresible, se aspira abundante cantidad de LA de cavidad gástrica

**Genitales**: indeterminados, ano imperforado, se constata salida de orina por trayecto fistuloso en vestíbulo bulbar.

**Extremidades** : 3 dedos en mano derecha, 4 dedos mano izquierda, pie bot bilateral

# EVOLUCIÓN

- UCIN : con CPAP con FiO<sub>2</sub> 100% desatura hasta 58%
- Evaluada por genetista y por equipo de neonatología, se decide manejo conservador con medidas de confort y traslado a sala con su madre en partos
- Se traslada con S. glucosado 10% de mantención pasando por CUV + Naricera con apoyo de 0.5 lt/min
- Evoluciona estable, saturando 98%, con FC adecuada, con deposiciones (+)
- Se Hospitaliza en UTI para continuar estudio y manejo

# INTRODUCCIÓN

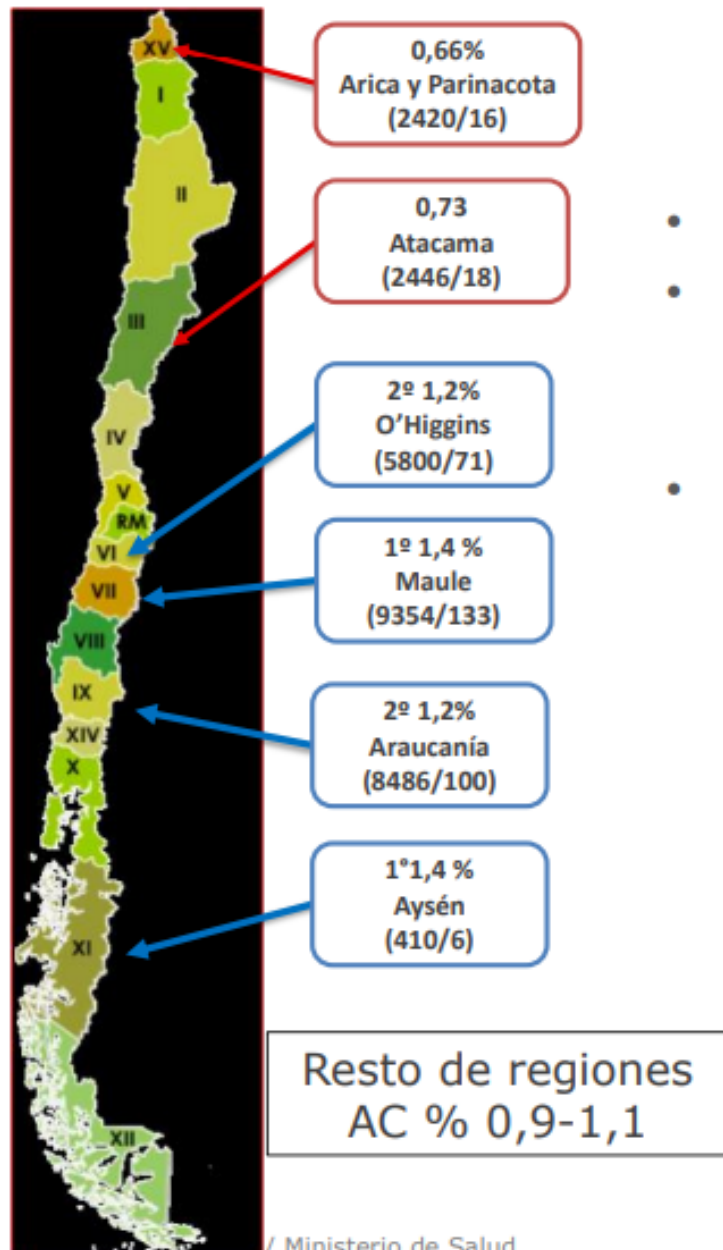
- **Anomalia congénita (AC)** → cualquier trastorno del desarrollo morfológico, estructural o funcional de un órgano o sistema presente al nacer.
- Se estima que alrededor del 3% al 5% de los RN tienen alguna anomalía congénita
- **Chile** → mortalidad infantil 7 x mil nacidos vivos.
- Los defectos congénitos, representan la segunda causa de muerte después de las relacionadas con la prematuridad.



# RENACH

- Chile desde 1969 se ha incorporando al Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC), llegando el año 2014 a 20 maternidades en total.
- Este organismo forma una metodología y tecnología para la investigación clínica y epidemiológica de factores de riesgo y etiología de las anomalías congénitas.
- Otro registro de anomalías en Chile esta liderada por el Servicio de Salud de Maule, que fue desarrollada a partir del año 2001 en la VII región.
- Este incluye 13 hospitales públicos y 1 clínica privada.

# CHILE



Ministerio de Salud

## Registro Nacional: en que estamos

- Periodo enero-octubre 2015
- Nacimientos registrados a través de sistema: 116.751

- AC registradas  
Total 1.184 → **1%**

- CNPV 1136 (96%)
- RENACH 48 (4%)

**ECLAMC-Chile** 2001-2010

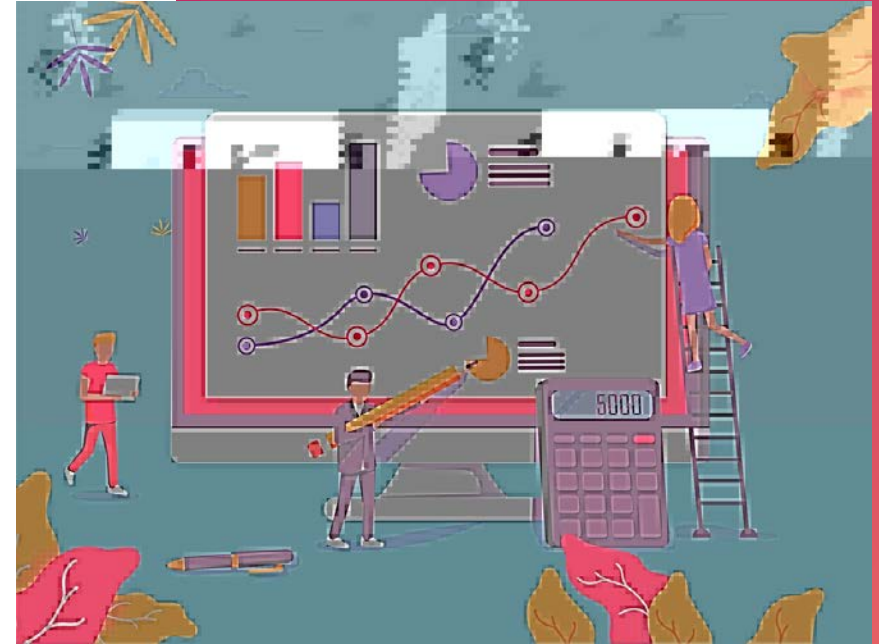
**3,9 %**

Casos: 10,925

Nacimientos 282,568

# REGIÓN DE LOS LAGOS, CHILE

- **Objetivo** → determinar la prevalencia de recién nacidos (RN) con MFC en HPM desde el 2015 al 2017.
- **Métodos** → Se realizó un estudio descriptivo transversal retrospectivo. Se revisó la planilla digital de egresos del sistema de registro hospitalario del Servicio de Neonatología y se analizaron las variables: FN, sexo, EG, peso al nacer, días de hospitalización en UCIN y su condición de egreso.
- **Resultados** → de 2250 egresos hospitalarios, 204 RN tenían confirmación diagnóstica de alguna MFC (9,06 %), 52 % hombres, 54 % RNT y 23 % RNPT extremos, 48 % con peso entre 2,500 a 3,999 Kg y estaba en UCIN entre 1 a 97 días, falleciendo 15. El sistema más afectado fue CV con 127 casos, seguido de defectos del tubo neural con 35 casos y TGI con 24 casos.
- **Conclusiones** → EG y Peso al nacer demuestran un cambio en el manejo de las MFC, evolucionando favorablemente con gestaciones de término, mejorando su pronóstico post-natal.





# REGIÓN DE LOS LAGOS, CHILE

2010.

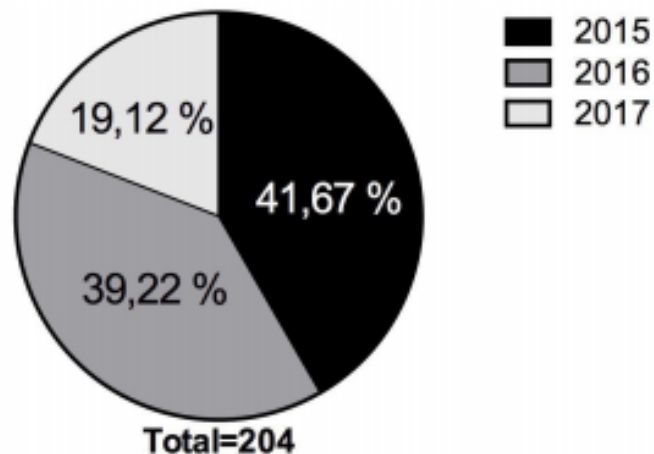


Fig. 1. Total de recién nacidos (RN) hospitalizados por año con malformaciones congénitas del Servicio de Neonatología del Hospital Puerto Montt Dr. Eduardo Schütz Schroeder entre enero de 2015 a julio de 2017.

Tabla I. Categorización según la Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y Problemas Relacionados con la Salud (CIE-10). Malformaciones congénitas, deformidades y cromosómicas.

Sistema biológico afectado	Diagnósticos realizados (n)	Porcentaje (%)
Sistema Nervioso	35	12,87
Sistema Respiratorio	8	2,94
Sistema Circulatorio	127	46,69
Sistema Digestivo	24	8,82
Sistema Genitourinario	17	6,25
Anomalías Cromosómicas	26	9,56
Anomalías Osteomusculares	21	7,72
Polimalformaciones	3	1,11
Fisuras Labio-Palatinas	7	2,57
Otras	4	1,47
<b>Total</b>	<b>272</b>	<b>100</b>

**La incidencia total que arrojó el estudio es de 9 casos por cada 100 NV**

# ANOMALÍAS CARDIACAS

Tabla III. Número (n) y porcentaje (%) de cardiopatías congénitas según la Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y Problemas Relacionados con la Salud (CIE-10).

Cardiopatía congénita	Número (n)	Porcentaje (%)
Ductus arterioso persistente	57	44,89
Conexión interauricular	12	9,45
Conexión interventricular	15	11,81
Foramen oval permeable	10	7,87
Cardiopatía congénita mayor	12	9,45
Miocardopatía hipertrófica	6	4,72
Estenosis aórtica	3	2,36
Anomalía de Ebstein	1	0,79
Transposición de grandes arterias	1	0,79
Síndrome Wolf Parkinson White	1	0,79
Tetralogía de Fallot	2	1,57
Estenosis mitral	2	1,57
Canal Auriculoventricular	2	1,57
Coartación aórtica	1	0,79
Hipoplasia de corazón izquierdo	1	0,79
Hipercogenicidad periventricular	1	0,79
Total	127	100

# ANOMALÍAS DEL SNC

Tabla IV. Número (n) y porcentaje (%) de anomalías del tubo neural según la Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y Problemas Relacionados con la Salud (CIE-10).

<b>Anomalías del tubo neural</b>	<b>Número (n)</b>	<b>Porcentaje (%)</b>
Síndrome de Pfeiffer	1	2,33
Síndrome de Moebius	1	2,33
Síndrome de Arnold Chiari	2	4,65
Síndrome de Dandy Walker	1	2,33
Mielomeningocele	4	9,30
Microcefalia	5	11,63
Meningoencefalocele	2	4,65
Malformación compleja del sistema nervioso central	3	6,97
Hidrocefalia	7	16,28
Esquizencefalia	1	2,33
Disgenesia del cuerpo caloso	7	16,28
Craneosinostosis	4	9,30
Anencefalia	2	4,65
Otras	3	6,97
<b>Total</b>	<b>43</b>	<b>100</b>

# CLASIFICACIÓN



Según impacto



Según Mecanismo patogénico



Según Presentación Clínica

# CLASIFICACIÓN: SEGÚN IMPACTO

## Mayores

- Aquella con consecuencias médicas o sociales serias.
- Requiere tratamiento médico-quirúrgico o apoyo psicosocial (cardiopatías congénitas, mielomeningocele, onfalocelo, etc.)

## Menores

- por lo general, no tiene consecuencia médico-quirúrgica o social seria.
- **3 anomalías menores** → mayor riesgo de malformación mayor y/o un síndrome.
- Mayor parte en cabeza y cuello → hipertelorismo, telecanto, bregma amplio, etc).

# CLASIFICACIÓN: SEGÚN MECANISMO PATOGENÉTICO

**Malformaciones** → desarrollo inadecuado o defecto de uno o más procesos embrionarios, resultado de una anomalía intrínseca del desarrollo (ej. fisura de labio)

**Deformaciones** → producidas por fuerza mecánicas aberrantes que distorsionan estructuras normales, resultado de factores fetales o maternos que ocurren durante cualquier período de la gestación (ej. plagiocefalia- pie bot)

**Disrupciones** → defecto debido a la destrucción de un proceso de desarrollo originalmente normal (ej. alteraciones de tipo amputación en casos de bridas amnióticas)

**Displasia** → organización anormal de las células de los tejidos. Las alteraciones se manifiestan en todos los órganos con el tejido anómalo (ej. displasias óseas)

# PATRONES DE PRESENTACIÓN

- **Anomalías aisladas:** incluyen las AC más frecuentes, a menudo son de origen multifactorial (ej. cardiopatías).
- Estos mismos defectos pueden ser a veces parte de un cuadro de anomalías múltiples , por lo que siempre se deben buscar otras alteraciones.
- Descrito por primera vez en 1964 que múltiples malformaciones menores pueden estar en contexto de malformaciones mayores



# ANOMALÍAS MÚLTIPLES

Por causas genéticas o cromosómicas; dentro de ellas, se distinguen

**Asociación:** es la ocurrencia no al azar de anomalías cuya asociación no es suficientemente consistente para constituir un síndrome. Se conocen por su acrónimo. Ej. VACTERL

**Secuencia:** es un patrón de anomalías derivado de una anomalía primaria, que produce una cascada de eventos en la morfogénesis. Ej. Pierre Robin

**Complejo:** conjunto de anomalías derivado de un solo campo de desarrollo, que incluye las relaciones inductivas a distancia. Ej. anomalía de Poland.

**Síndrome:** patrón de anomalías múltiples relacionadas patogénicamente. Ocurren en un patrón consistente o con una etiología conocida. Ej. Síndrome de Down.



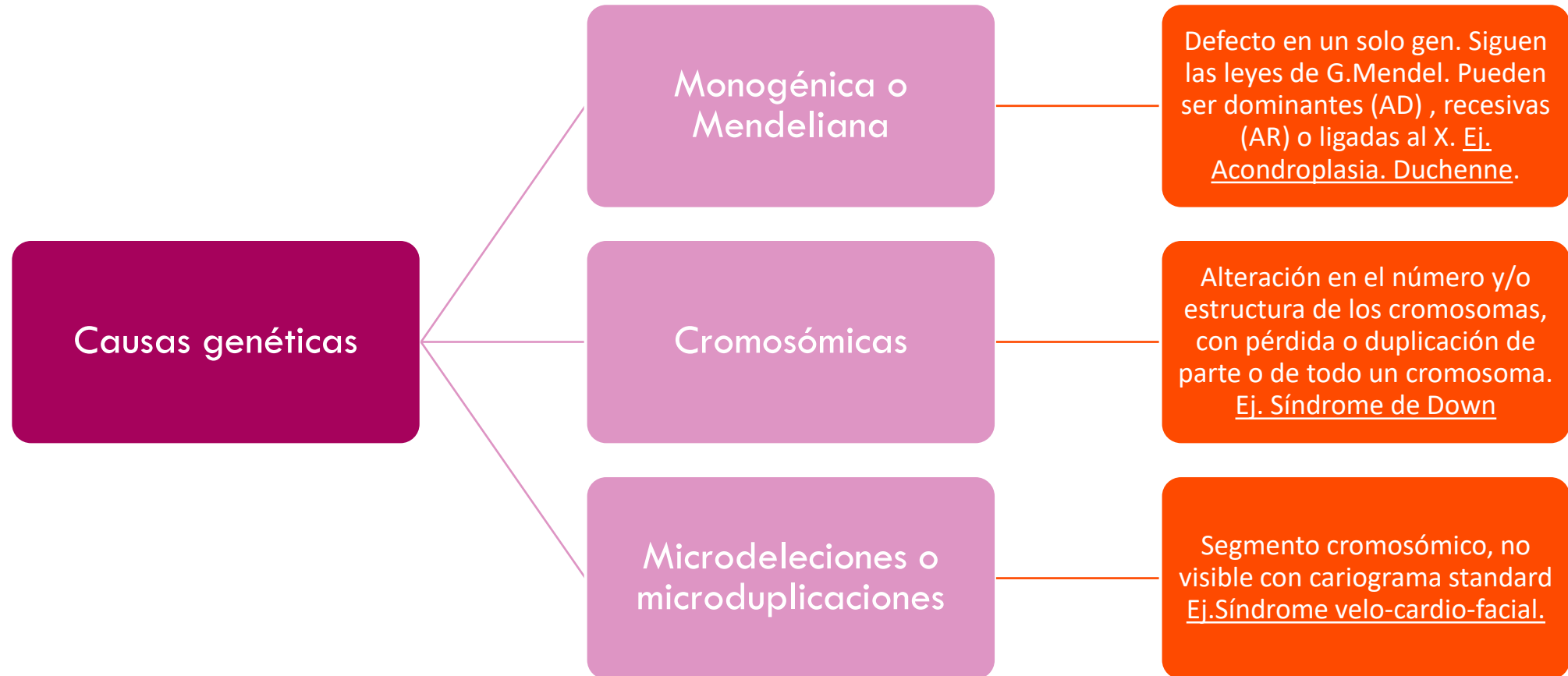
# ETIOLOGÍA

**Genéticas:** los desbalances cromosómicos constituyen 10-15% de las causas, siendo las trisomías las más frecuentes. El 2-10% son causadas por mutaciones en un solo gen.

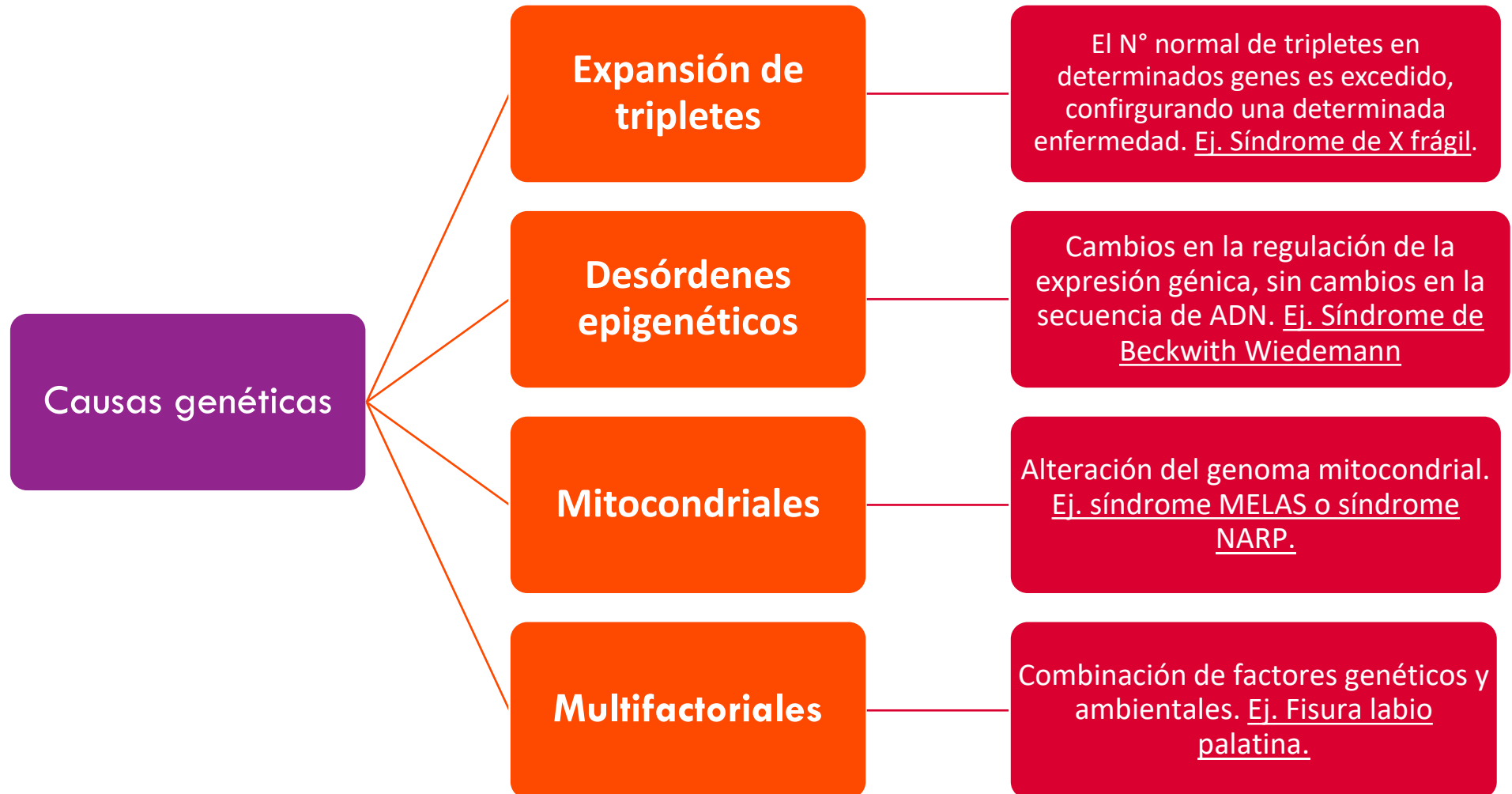
**Factores ambientales:** debido a exposición prenatal, a drogas o a factores ambientales y corresponden al 8-12% de las causas.

**Multifactoriales :** por acción conjunta de una serie de genes y diversos factores ambientales. Se estima que representan el 20-25%.

# CAUSAS GENÉTICAS



# CAUSAS GENÉTICAS



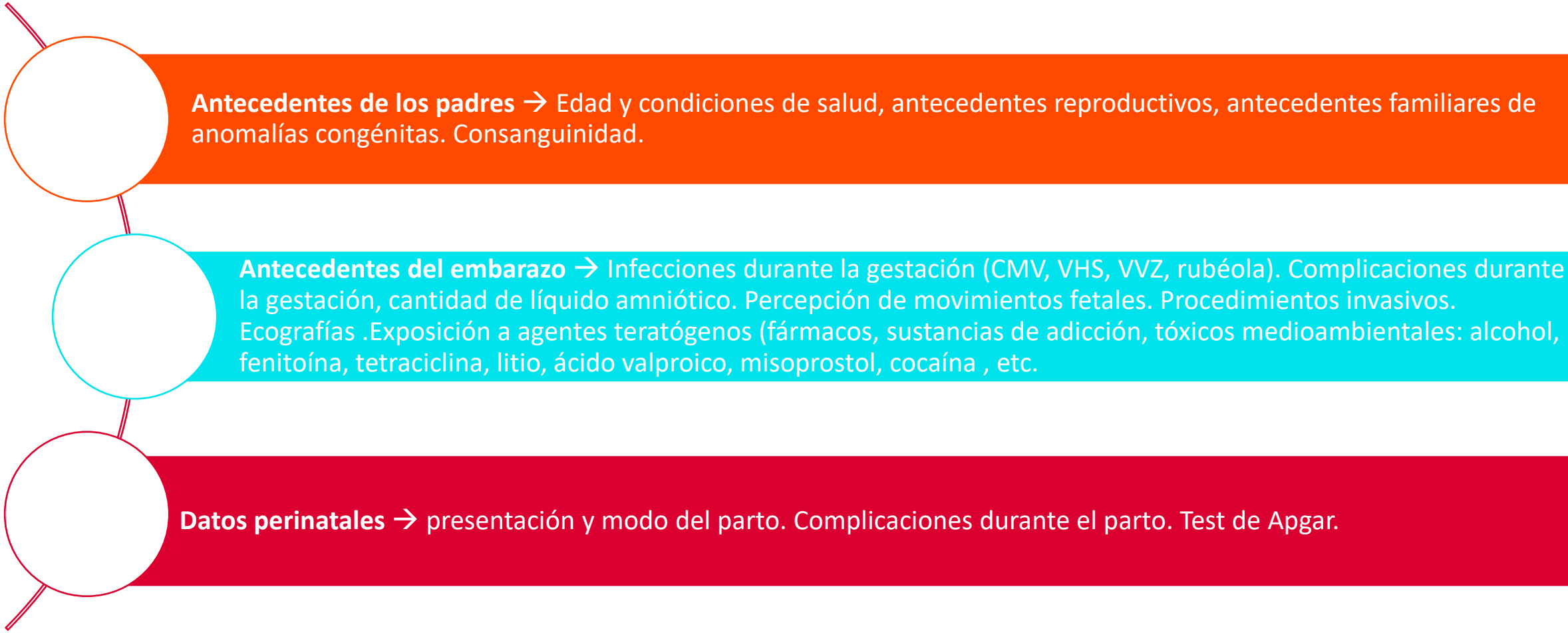
**CUÁNDO REALIZAR IC A GENETISTA?**

# MANEJO DEL RN CON ANOMALÍAS CONGÉNITAS

- **RN con una o más anomalías congénitas** → historia clínica completa y examen físico acucioso, buscando anomalías adicionales
- **Objetivo** → idealmente intentar llegar a un diagnóstico etiológico específico.
- **Diagnóstico prenatal** → facilita el manejo del neonato



# HISTORIA CLÍNICA



**Antecedentes de los padres** → Edad y condiciones de salud, antecedentes reproductivos, antecedentes familiares de anomalías congénitas. Consanguinidad.

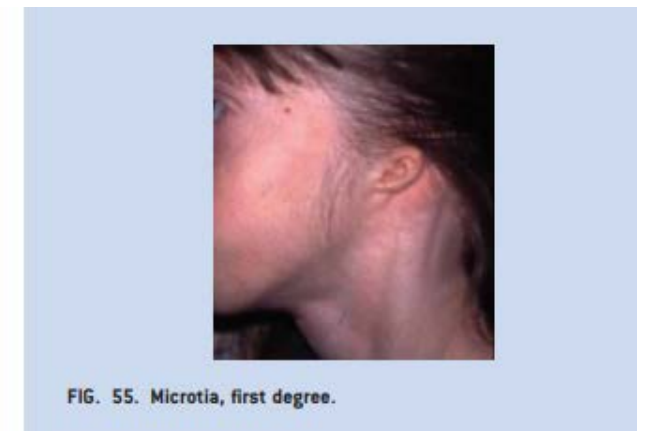
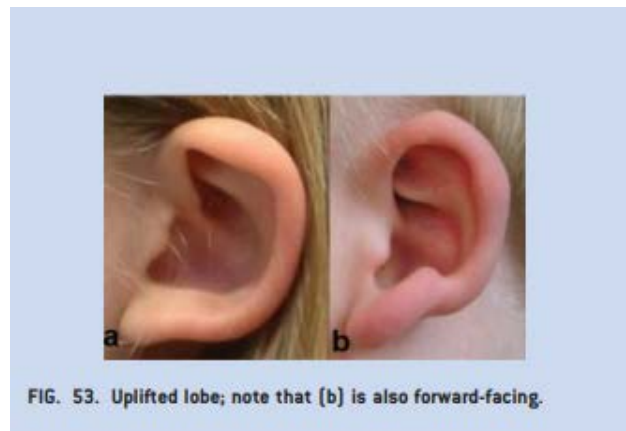
**Antecedentes del embarazo** → Infecciones durante la gestación (CMV, VHS, VVZ, rubéola). Complicaciones durante la gestación, cantidad de líquido amniótico. Percepción de movimientos fetales. Procedimientos invasivos. Ecografías .Exposición a agentes teratógenos (fármacos, sustancias de adicción, tóxicos medioambientales: alcohol, fenitoína, tetraciclina, litio, ácido valproico, misoprostol, cocaína , etc.

**Datos perinatales** → presentación y modo del parto. Complicaciones durante el parto. Test de Apgar.

# EXAMEN FÍSICO: CABEZA

- **Antropometría:** Peso, talla, perímetro craneano. Proporcionalidad. Macro-microcefalia.
- **Cráneo y cara:** aspecto general, prestar atención a las asimetrías o desproporción cara-cráneo . Forma del cráneo, palpar fontanelas.
- **Ojos:** evaluar zona periorbitaria: párpados, cejas, pestañas, las pupilas y córnea: descartar colobomas, opacidad corneal, cataratas; tamaño ocular.
- **Nariz:** tamaño, forma del puente nasal, narinas y alas nasales. Filtrum o surco subnasal: es una estructura derivada de la prominencia frontonasal y se considera un buen “marcador “de anomalías del SNC.

**Orejas:** orejas bajas o en rotación posterior son generalmente AC menores. La microtia puede ser parte de síndromes craneofaciales. Consignar apéndices y hoyuelos preauriculares.



# EXAMEN FÍSICO: CABEZA



FIG. 59. *Mandible, cleft.* There is a complete midline deficiency of the mandible on the left and deficiency of overlying tissues on the right.

- **Boca/labios/frenillo lingual y labial:** Forma y tamaño
- **Paladar:** forma, fisura. Atención al segmento intermaxilar (su alteración se asocia a AC del SNC).
- **Lengua :** observar si hay macroglosia (síndrome Wiedemann-Beckwith). Protrusión de lengua.
- **Maxilares:** diferenciar entre micrognatia (mandíbula pequeña) y retrognatia (posición retrasada)



# EXAMEN FÍSICO

- **Cuello y nuca:** derivado del aparato branquial embrionario. Las membranas cutáneas en cuello (pterygium) y una baja implantación del pelo en la nuca son claves para sospechar síndromes de Turner y de Noonan.
- **Tórax:** simetría, forma (pectum excavatum o carinatum). Evaluación cardiológica.
- **Abdomen:** visceromegalias, masas, diástasis de los rectos, vasos umbilicales, hernias. Ano y perine.
- **Genitales:** ubicación del meato urinario (hipospadia), testes en escroto, forma del escroto (bífido en asociación VACTERL). En niñas, evaluar clítoris (hiperplasia ¿genitales indiferenciados?) y labios.



# EXAMEN FÍSICO: EXTREMIDADES

- **Extremidades:** evaluar simetrías, tamaño y proporciones. En manos y pies ver pliegues, tamaño, forma y número de dedos.
- **Contracturas congénitas** (artrogriposis): consecuencia de escaso o nulo movimiento de las articulaciones intraútero, pueden ser indicativas de enfermedades neuromusculares o de anomalías articulares
- **Clinodactilia:** desviación lateral del dedo ( \*meñique, 2° a hipoplasia o agenesia de falange media)
- **Camptodactilia:** dedo incurvado “en garra”, casi siempre por contractura congénita en articulaciones.
- **Pliegues dérmicos palmares:** relacionados con los movimientos de flexión de la mano. Pliegues escasos o ausentes pueden orientar a enfermedades neuromusculares congénitas. Pliegue palmar superior único, Frecuente en síndrome de Down, pero no exclusivo (4% de la población normal lo tiene)



FIG. 2. Camptodactyly of F45, bilateral.



FIG. 3. Clinodactyly, radial, F5, bilateral. This person also has Short finger, F5, bilateral. See also Figures 13 and 20.

# EXAMEN FÍSICO: EXTREMIDADES



FIG. 29. A: Preaxial polydactyly of the right foot. Note that this duplication is nearly complete. B: Preaxial polydactyly of the right foot. This patient has the same finding, but the duplicated digits are more separated than in Figure 29A.



28. Postaxial polydactyly of the left foot. Note that this patient also has small nails.

- **Polidactilia y sindactilia:** pueden darse al mismo tiempo (polisindactilia) o por separado. En las polidactilias se debe diferenciar la postaxial de la preaxial:
  - - Postaxial: fuera del eje de crecimiento del miembro (en la zona del quinto dedo). Puede aparecer como anomalía única o formar parte de síndromes.
  - - Preaxial: sigue el eje de crecimiento del miembro. El dedo supernumerario está en la zona del primer dedo. Menos frecuentes y muy probable que aparezca formando parte de un síndrome.

# EXAMEN FÍSICO: EXTREMIDADES

- **Pequeñas anomalías en manos:** pulgar trifalángico, hipoplasia tenar, son buenos marcadores para algunos síndromes que asocian anomalías hematológicas y/o cardíacas ( Ej. Pancitopenia de Fanconi)
- **Edema en extremidades:** un edema duro, que no deja fóvea, terso, presencia de linfedema. Cuando está localizado en pies o tobillo ( “en bota”) es sugerente de síndrome de Turner.



FIG. 70. Triphalangeal thumb, right.



FIG. 45. Ulnar deviation of the right hand. Note that this patient also has Ulnar deviation of the fingers, F2-3 and Overlapping fingers F45.



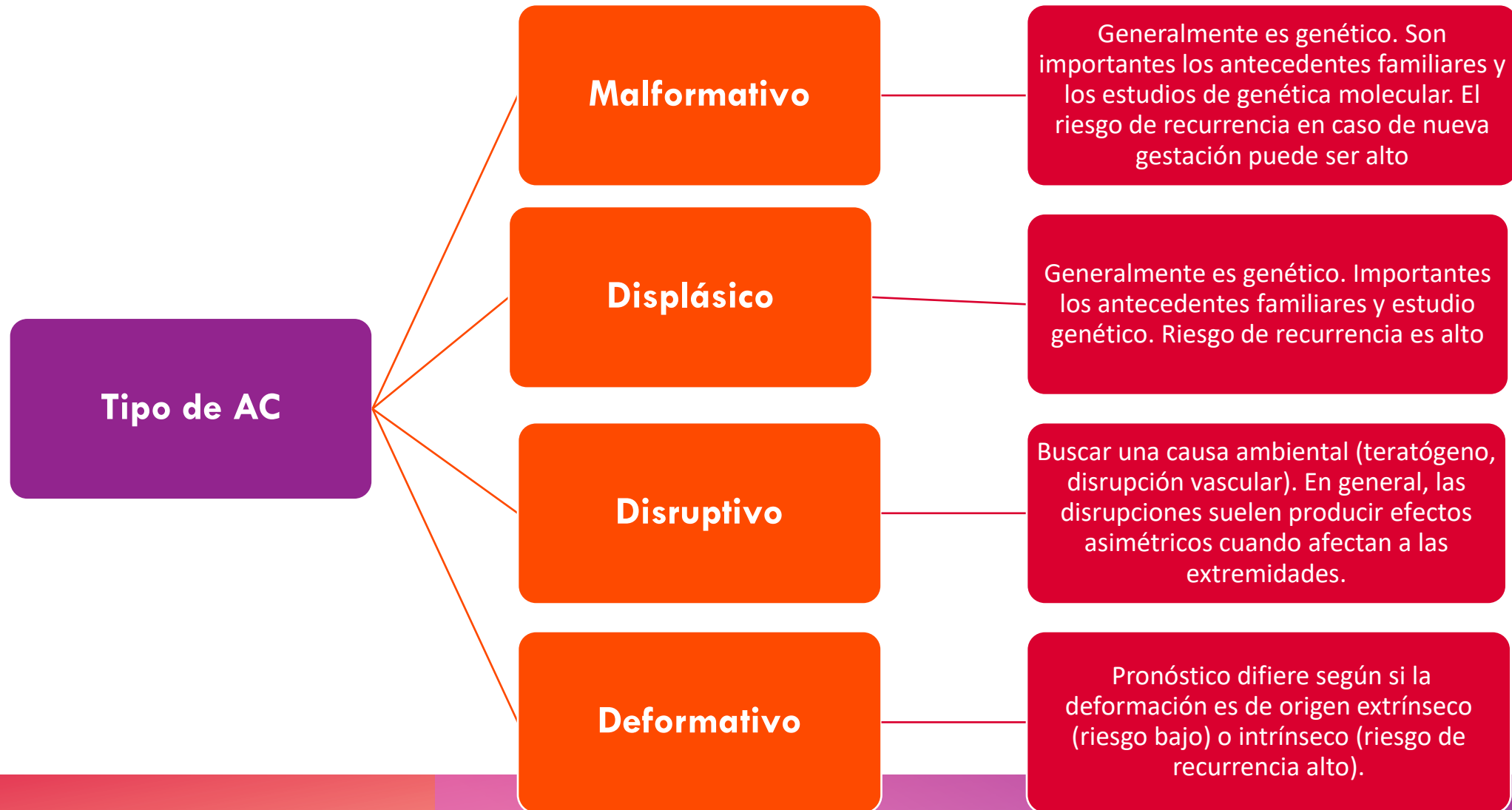
FIG. 44. Trident hand, left. Note that this patient also has Tapered fingers, but that is not required for the finding.

# APROXIMACIÓN AL DIAGNÓSTICO

- Anomalía congénita (AC) única, aislada, o múltiples malformaciones?
- Puede tener una única malformación, sin otras asociadas (Ej. cardiopatía congénita)
- O bien presentar múltiples malformaciones que requieran estudio más profundo.



# APROXIMACIÓN AL DIAGNÓSTICO



# EXÁMENES COMPLEMENTARIOS

**Imagenología:** útiles para detectar anomalías adicionales. Estos pueden incluir: ecografía cerebral, abdominal, renal, RMN cerebro, Rx de tórax, estudio esquelético, examen oftalmológico, auditivo etc.

**Estudios bioquímicos:** en caso de sospechar un error congénito del metabolismo, corresponde realizar estudio metabólico pertinente, según orientación clínica . Ej. CK en caso de sospecha de distrofia muscular congénita. Toma de muestra crítica.

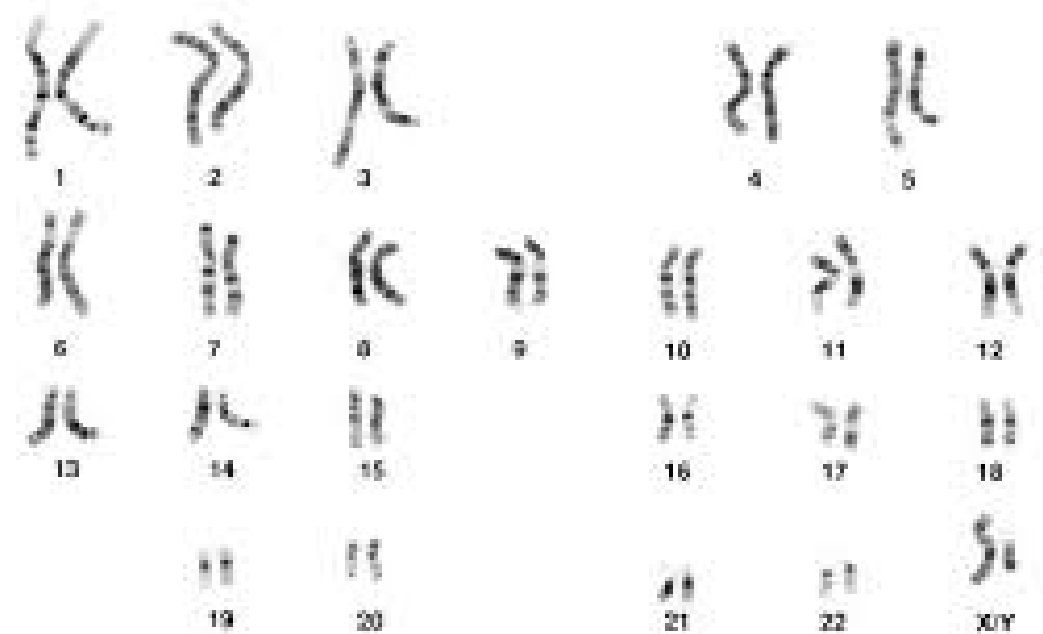
**Examen genético:** La elección del test genético va a depender del diagnóstico planteado y consultar a un genetista clínico facilita la selección del examen más apropiado.

# ESTUDIO CROMOSÓMICO

## Indicaciones

Síndromes cromosómicos conocidos, en RNPEG con anomalías congénitas y dismorfias, RN con anomalías conocidas por su asociación a cromosopatías , y en los casos con dismorfias no específicas, sin diagnóstico.

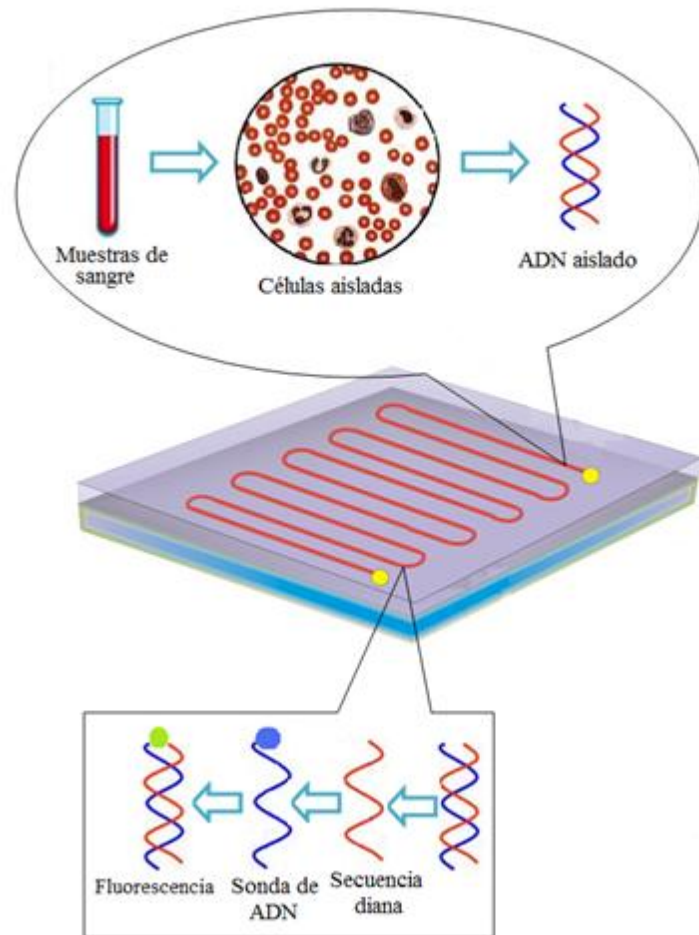
- **Cariotipo** → examina tamaño, forma y número de los cromosomas, posición del centrómero y las bandas que presentan al teñirse . Su representación gráfica, ordenada por parejas de cromosomas homólogos, de mayor a menor , se denomina **cariograma**.
- La muestra se obtiene de sangre completa, recogida en tubos con heparina sódica y se envía a Laboratorio de Genética.



Normal Karyotype



# FISH: HIBRIDACIÓN IN SITU ON FLUORESCENCIA



- Técnica de citogenética molecular
- Consiste en hibridar cromosomas enteros o segmentos de cromosomas con sondas fluorescentes que tienen secuencias complementarias a la secuencia que se desea estudiar.
- Permite detectar anomalías de tamaño menor a 3-5 Mb y/o marcadores no identificables con citogenética convencional .

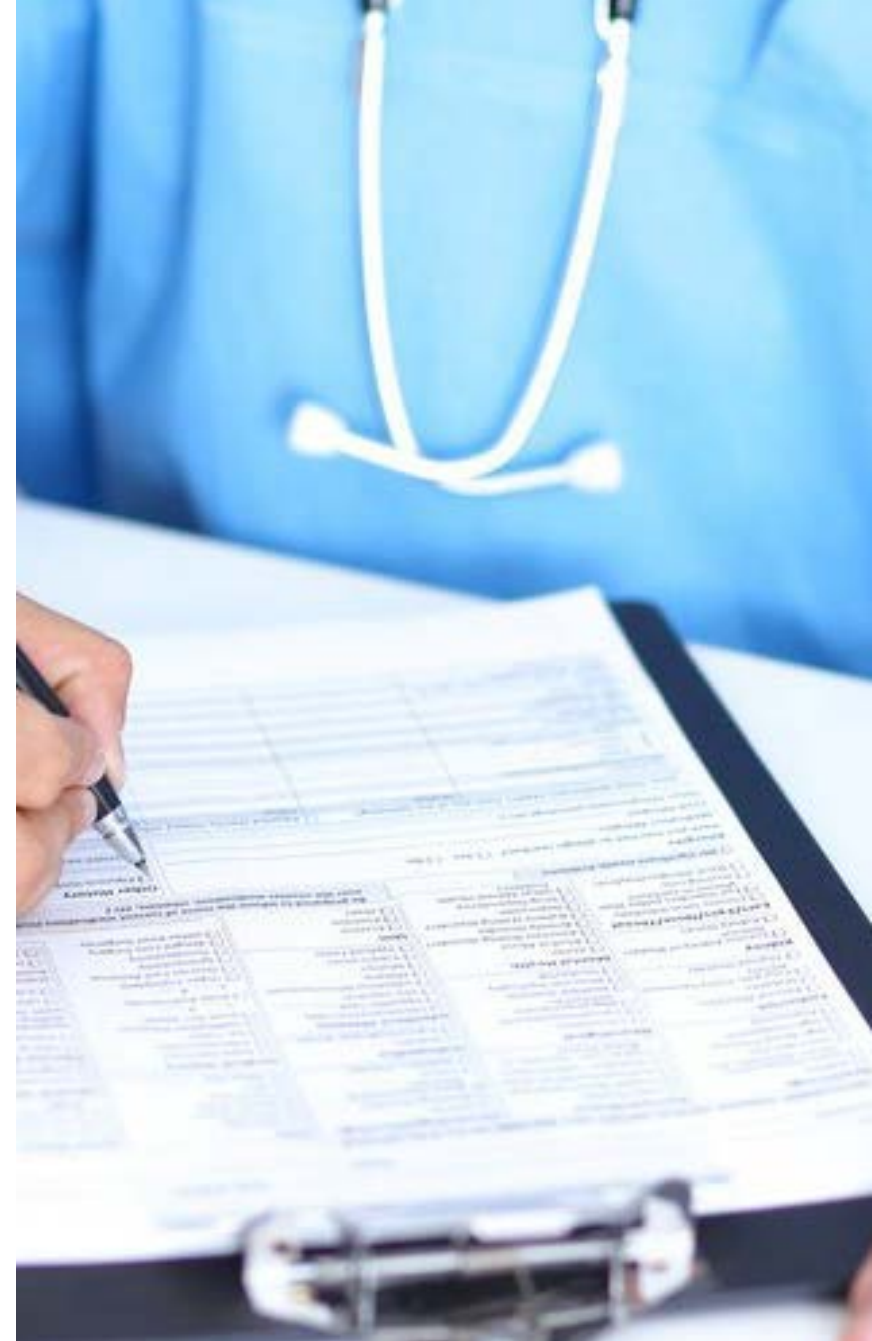
# ESTUDIO MOLECULAR

HPM → estudio genético enviado a Laboratorio Invitae u otros laboratorios en el extranjero por colaboración.

- **Hibridación genómica comparativa**
- Herramienta de mayor rendimiento en el estudio de genopatías → permite una mayor tasa de detección de alteraciones cromosómicas, incluyendo alteraciones submicroscópicas y afecciones monogénicas. Utilidad en diagnóstico de aneuploidías y afecciones monogénicas
- **Hibridación comparativa del genoma (CGH):** Consiste en marcar con fluoróforos diferentes el ADN genómico en estudio y el de un individuo normal y cohibridarlos con cromosomas metafásicos de un individuo normal. Luego se analizan con un software que permite detectar cambios genómicos, pérdidas o ganancias, con una sensibilidad de 10-20 Mb
- **Hibridación comparativa del genoma en microarray (CGH-array):** Basado en el mismo principio del CGH, pero la hibridación se realiza con fragmentos de ADN clonados de ubicación conocida y no en cromosomas metafásicos. Permite detectar alteraciones aún más pequeñas y también utiliza un software específico.
- Principal limitación → no permite detectar alteraciones balanceadas ni en mosaicos bajos.

# DIAGNÓSTICO Y SEGUIMIENTO

- No siempre se puede lograr el diagnóstico exacto en la primera evaluación y muchas veces se necesitan evaluaciones seriadas procesando información y exámenes solicitados.
- Tener un diagnóstico de certeza permite conocer la evolución natural de la enfermedad, terapias posibles y otorgar asesoramiento genético adecuado
- En el desafío diagnóstico es de gran utilidad la asesoría por Genetista clínico y exámenes complementarios





## CONSEJO GENÉTICO

- Proceso de comunicación en el que se informa al paciente y/o su familia sobre la probable herencia de una anomalía congénita y se advierte de sus consecuencias, de la probabilidad de que lo presenten otros miembros de la familia y de las posibilidades para mejorar el pronóstico
- Formas de optimizar el manejo del trastorno.
- Su objetivo es informar y ayudar a que los padres tomen las mejores opciones para ellos mismos y su familia.

# HALLAZGOS CLÍNICOS SUGERENTES DE ALTERACIÓN CROMOSÓMICA

## Tabla 1. Hallazgos clínicos sugerentes de alteración cromosómica

Anomalías congénitas: Ej. anomalía estructural de corazón, sistema renal, esquelético, cerebro.

Rasgos dismórficos

Hipotonía

Retardo de crecimiento intrauterino

Retraso de crecimiento posnatal

Microcefalia

Convulsiones

Trastorno del desarrollo de genitales externos

Antecedentes de padres con abortos a repetición

# ANOMALÍAS QUE SUGIEREN UN DIAGNÓSTICO SINDROMÁTICO

Tabla 2. Anomalías que sugieren un diagnóstico sindromático

Anomalia	Síndrome sugerido
Heterocromía de iris	Waardenburg
Eversión 1/3 externo párpado inferior	Kabuki
Ausencia de clavículas	Disostosis cleidocraneal
Pterigium colli	Turner y Noonan
Defecto eje de radio	Holt-Oram - Anemia de Fanconi
Pulgares y primeros orfejos anchos	Pfeifer - Rubinstein Taybi
Hiperextensibilidad articular	EhlerDanlos
Manos en mitón	Apert

**Tabla 3. Manifestaciones clínicas de trisomías más frecuentes**

Trisomía 21 o síndrome de Down	Hipotonía, hiperlaxitud , cara redonda, hipoplasia medio- facial, occipucio plano ojos oblicuos hacia arriba y afuera, epicanto, puente nasal bajo, orejas pequeñas protrusión de lengua, cuello corto y ancho, piel redundante en la región cervical Cardiopatías (canal AV, CIV, DAP), atresia intestinal. Pliegue simiano, clinodactilia separación 1° y 2° orjejo. Prevalencia 1: 850 RN. En Chile 1: 416 según ECLAMC
Trisomía 18 o síndrome de Edwards	RNPEG, hipertónico, llanto débil, microcefalia. Facie menuda con blefarofimosis, pabellones con hélix en punta, occipucio muy prominente, esternón corto, pelvis estrecha. Sobreposición de 2° sobre el 3° dedo y el 5° sobre el 4°, acortamiento de algunas falanges, con borramiento de surcos interfalángicos. Pies con el talón prominente, primer orjejo implantación proximal. Cardiopatías (CIV, CIA, DAP), onfalocele. Corta sobrevida. Prevalencia 1: 6000 a 8.000 RN vivos
Trisomía 13 o síndrome de Patau	Microcefalia, microftalmia, aplasia cutis, nariz bulbosa, fisura labiopalatina , Cardiopatías (CIV, CIA, DAP), defectos del tubo neural, holoprosencefalia, riñón poliquístico, criptorquidia, polidactilia post-axial. Corta sobrevida. Prevalencia: 1: 5.000 a 12.000 RN vivos

# CONCLUSIONES

- Un defecto de nacimiento es cualquier anomalía estructural presente al nacer. Estos defectos pueden ser causados por anomalías genéticas y / o exposiciones ambientales, aunque a menudo se desconoce la etiología subyacente.
- Importante control prenatal para diagnóstico antenatal de aneuploidías y malformaciones complejas incompatibles con la vida o que requieran cuidados intensivos para determinar manejo adecuado en el periodo de RN inmediato
- Se requiere fortalecimiento de la notificación de malformaciones en el sistema público para registro fidedigno de estas patologías a nivel nacional.
- Es necesario mejorar las posibilidades de diagnóstico genético : prestaciones del sistema público incluyen una cartera limitada de exámenes a realizar, muchas veces deben ser costeados por los padres o son pedidos por colaboración a laboratorios extranjeros.
- Ante más de 3 malformaciones menores considerar estudio para descartar malformaciones mayores por un alto grado de asociación de las mismas.



# REFERENCIAS

1. Guías de Práctica Clínica Unidad de Paciente Crítico Neonatal Hospital San Juan De Dios La Serena, Capítulo 59: Anomalías congénitas . Dr. Andrés Peña. Pág 379 – 385.
2. Rev Med Chile 2011; 139: 72-78. Malformaciones congénitas en Chile y Latino América: Una visión epidemiológica del ECLAMC del período 1995-2008
3. Registro Nacional de Anomalías Congénitas Chile. Departamento de Estadísticas e Información de Salud. 2015
4. Birth defects: Epidemiology, types, and patterns. Author: Carlos A Bacino, MD. Literature review current through: **Jan 2021.** | This topic last updated: **Jan 25, 2021.**
5. BMJ 2017;357:j2249. Etiology and clinical presentation of birth defects: population based study Marcia L Feldkamp
6. McPherson E, Cold C. 2015. Minor anomalies in stillborn and second trimester miscarried fetuses. Am J Med Genet Part A 9999A:1–8.
7. J. health med. sci., 5(4):261-267, 2019. Prevalencia de Malformaciones Congénitas en la Región de Los Lagos, Chile, Periodo 2015 – 2017. MALDONADO H. C.; MURER A. A.; FLORES L.; ROJAS, M. & CONEI, D