



# Guía de práctica clínica

---

## Detección de anomalías congénitas del recién nacido

Sistema General de Seguridad Social en Salud – Colombia

Para padres y cuidadores

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 del recién nacido - 2013 Guía No. 03

ISBN: 978-958-8838-10-6

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

*Director General*

Paula Marcela Arias Pulgarín

*Subdirectora General*

Arleys Cuesta Simanca

*Secretario General*

Alicia Ríos 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 ANTIOQUIA  
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

#### *Hary 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 Machetá 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*

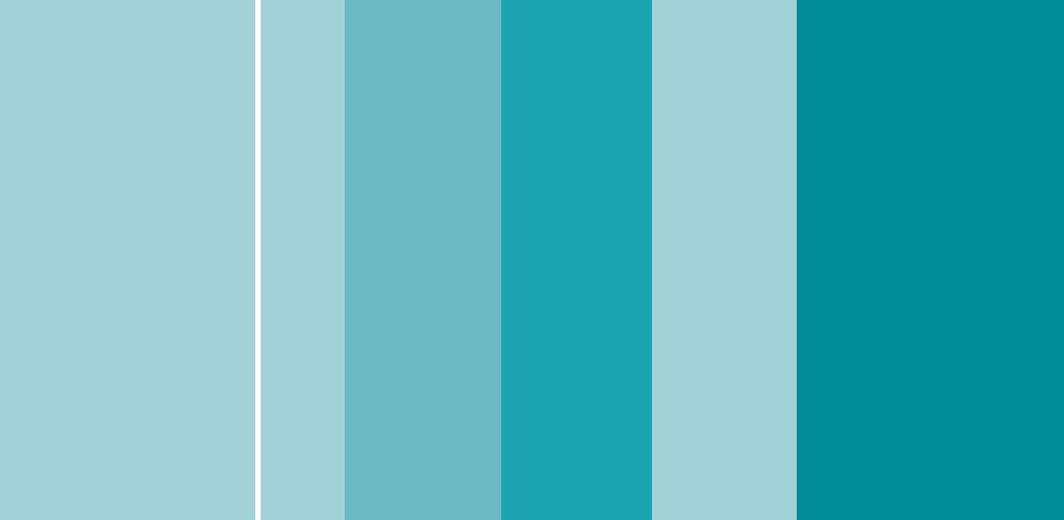


# Contenido



- 11** 1. Detección de Anomalías Congénitas
- 12** 2. Procedimientos
  - 12** a. Examen Físico del recién nacido
  - 13** b. Pruebas de Tamizaje
  - 14** c. Factores de riesgo





## 1. Detección de Anomalías Congénitas

Las anomalías congénitas se definen como alteraciones en la forma y función de alguno de los órganos del cuerpo. Algunas anomalías pueden ser fácilmente identificables al examen físico del recién nacido como por ejemplo el labio leporino. Sin embargo existen otras anomalías que no son reconocibles a simple vista como es el caso de una anomalía en el corazón y que requieren el uso de pruebas específicas para detectar su presencia. De igual forma existen alteraciones que afectan el funcionamiento químico del cuerpo y que solo son detectadas con pruebas de laboratorio.

Si un recién nacido tiene anomalías congénitas, su detección temprana es muy importante porque permite a los médicos iniciar rápidamente los tratamientos correspondientes, establecer la necesidad de realizar estudios complementarios, así como determinar la necesidad de remisión a centros especializados de atención.

Con el fin de detectar las anomalías congénitas, se han establecido diversos procedimientos, que son llevados a cabo por el Médico General o el Pediatra y hacen parte de la rutina de atención de todos los recién nacidos.



## 2. Procedimientos

Los procedimientos necesarios para detectar anomalías congénitas en el recién nacido, incluyen el examen físico y se complementan con exámenes denominados pruebas de tamizaje.

El médico revisará además la historia médica de la madre en busca de situaciones que puedan indicar la presencia de anomalías congénitas. Estas situaciones se denominan factores de riesgo, es decir circunstancias que pueden afectar el desarrollo del recién nacido y que comprenden la exposición a sustancias nocivas durante el embarazo o la presencia de familiares con ciertos tipos de enfermedad.

A continuación se explican los procedimientos de detección de anomalías congénitas.

### a. Examen Físico del recién nacido

La principal forma de detectar anomalías congénitas es realizar un examen físico completo del recién nacido. Esta revisión, denominada "examen físico estandarizado" la realizará el médico tratante inmediatamente después del parto y durante el control rutinario del niño al tercer día de vida.

El examen físico comprende una revisión completa del recién nacido, incluyendo todas sus regiones anatómicas, haciendo énfasis en la valoración de ciertas características de cada región:

- i. **Cabeza:** se revisará la forma y tamaño de la cabeza.
- ii. **Cara:** Se observarán los movimientos de la cara del niño, incluyendo su llanto, su respiración y su respuesta a estímulos externos. Se examinará cuidadosamente la forma y tamaño de los ojos, orejas nariz y boca y se verificará la presencia y forma de todos sus componentes anatómicos.
- iii. **Tórax:** Se observarán los movimientos respiratorios, la simetría del tórax, y se escucharán a través de la auscultación, los órganos internos como el corazón y los pulmones.
- iv. **Corazón:** Además de escuchar al corazón, se observará al recién nacido lactando (alimentándose), se valorarán los pulsos y se observará el color de la piel.

Es posible que las anomalías del corazón no sean detectables con estas observaciones, por lo tanto se llevará a cabo una prueba especial a las 24 horas de vida, esta prueba determina el nivel de oxígeno en la sangre (oximetría) y se realiza colocando un dispositivo especial en alguna de las extremidades del niño. La prueba no requiere extraer sangre, no es dolorosa y se lleva a cabo en pocos minutos.

- v. **Abdomen:** El médico observará la integridad de la pared abdominal y revisará cuidadosamente el ombligo y las ingles del recién nacido.
- vi. **Genitales y Ano:** El médico revisará las características de los órganos genitales así como la forma y presencia de todos sus componentes anatómicos. También verificará la micción (orina) y el meconio (primera deposición).
- vii. **Extremidades:** Se observarán los movimientos espontáneos del niño y se revisarán la forma y presencia de todos los componentes de las extremidades.
- viii. **Piel:** El color de la piel indica el estado de órganos importantes, por ejemplo la piel cianótica (morada) puede indicar problemas en el corazón, así mismo la palidez puede indicar problemas en la sangre. El médico observará el color de la piel y otras características, además de revisar el pelo y las uñas.

Algunas características físicas varían de acuerdo al momento del examen físico, por ejemplo la forma de las orejas o del cráneo se modifica con el trabajo de parto. Por lo tanto el examen físico del niño se realizará inmediatamente después del parto y antes del alta del hospital.

También es posible que algunas de las características, que resulten llamativas para el médico, sean rasgos que están presentes en los padres o en la familia del recién nacido y que no necesariamente indiquen enfermedad. El médico hablará con los padres con el fin de determinar cuando alguna característica familiar amerita un examen más profundo o la remisión a un centro médico de atención especializada.

## **b. Pruebas de Tamizaje**

El tamizaje consiste en realizar exámenes para la detección de enfermedades que no son evidentes a simple vista o de enfermedades que aun no se han



manifestado. Las pruebas de tamizaje son importantes por que permiten detectar la enfermedad anticipadamente e iniciar rápidamente los tratamientos correspondientes.

En el proceso de detección de anomalías congénitas se llevarán a cabo las siguientes pruebas de tamizaje:

- i. **Tamizaje auditivo:** Este procedimiento tiene por objeto determinar si el recién nacido tiene problemas para oír. La prueba se lleva a cabo con un audífono especial colocado en la oreja del recién nacido. La prueba no requiere extraer sangre, no es dolorosa y se lleva a cabo en pocos minutos.
- ii. **Tamizaje de Errores Innatos del metabolismo:** Los errores innatos del metabolismo son anomalías en el funcionamiento químico del cuerpo. Su detección temprana permite a los médicos iniciar tratamientos específicos como el uso de medicamentos, el suplemento de ciertos nutrientes o la restricción de ciertos alimentos.

El tamizaje se lleva cabo realizando pruebas en la sangre. La toma de la muestra de sangre genera pequeñas molestias en el niño, sin embargo la recolección de la sangre toma menos de un minuto.

En el caso del tamizaje de errores innatos del metabolismo, el procedimiento tiene mayor utilidad si se realiza después que el recién nacido ha comido; así mismo el tamizaje para el hipotiroidismo congénito tiene mayor utilidad si se realiza a los tres días de vida del niño. Estos detalles los explicará el médico tratante en el momento adecuado.

- iii. **Tamizaje de anomalías del corazón:** El tamizaje se lleva a cabo con la mencionada prueba de oximetría que se realiza colocando un dispositivo especial en alguna de las extremidades del niño. La prueba no requiere extraer sangre, no es dolorosa y se lleva a cabo en pocos minutos.

## c. Factores de riesgo

Los factores de riesgo o situaciones que pueden afectar el desarrollo del niño, pueden ser de carácter ambiental o de carácter familiar. Conocer estos factores de riesgo le permite al médico orientar la búsqueda de anomalías congénitas.

Se debe tener en cuenta que la exposición a factores ambientales no siempre es causante de anomalía en el recién nacido y que la presencia de antecedentes familiares no necesariamente influye en el desarrollo del niño.

- i. **Factores de riesgo ambientales:** El médico le preguntará a la madre del recién nacido si durante el embarazo, ella se expuso a sustancias químicas, radiaciones, o recibió medicamentos. Algunas enfermedades maternas influyen en el desarrollo del niño; el médico también buscará esta información en la historia clínica y le preguntará a la madre sobre enfermedades crónicas que la madre padezca o enfermedades que se hayan presentado durante el embarazo. A continuación se presentan los principales factores ambientales que pueden afectar el desarrollo del recién nacido.

Factores de riesgo ambientales		Ejemplo
Físicos	Radiaciones	Radiación ocupacional
Químicos	Alcohol	Consumo de alcohol durante el embarazo
Medicamentos		Tratamiento de epilepsia durante el embarazo
		Tratamiento del acné durante el embarazo
		Tratamiento de enfermedades infecciosas incluida la Lepra
		Medicamentos para interrumpir el embarazo
Infecciones		Toxoplasma, Rubeola, Citomegalovirus, Herpes, Varicela durante el embarazo
Enfermedades Maternas		Diabetes Materna

- iii. **Factores de riesgo familiar:** El médico le preguntará a la madre si en la familia de ella o en la del padre del recién nacido, existen personas con anomalías congénitas o enfermedades hereditarias. De igual forma, se indagará por la salud de los hermanos del recién nacido, si estos existen.



Los resultados de estos procedimientos se consignarán en la historia clínica. Algunos resultados serán conocidos de forma inmediata, como los resultados del examen físico, el tamizaje auditivo y la oximetría. Otros resultados como los tamizajes de las anomalías bioquímicas pueden tardar algunos días en conocerse y puede que sean consignados en la historia clínica incluso después del alta hospitalaria.

Debido a los cambios que el niño experimenta durante los primeros meses de vida, es importante acudir a los controles con el servicio de pediatría y se debe verificar en la historia clínica la presencia de todos los resultados de los procedimientos realizados al nacimiento.

Es posible que los resultados indiquen la necesidad de pruebas confirmatorias, la remisión a centros de atención especializada y el seguimiento durante varias consultas, antes de iniciar un tratamiento específico.

#### • Comunicación entre el médico y los padres

La presencia de una alteración congénita del recién nacido es una situación difícil, especialmente para los padres. En la eventualidad en que el médico detecte alguna anomalía, el mismo comunicará inmediata y personalmente la situación a los padres, procurando en todo momento un ambiente de privacidad y tranquilidad, con el tiempo necesario para analizar y comprender la situación.

Es importante que los padres entiendan la información dada por el médico así como las acciones que posteriormente se llevarán a cabo, lo que incluye necesidad de nuevos exámenes, tratamientos, definición del pronóstico, seguimiento y necesidad de remisión a manejo especializado.

Es muy importante que los padres despejen todas sus dudas y le pregunten al médico todos los aspectos que consideren importante en relación con la salud de su hijo. Ninguna pregunta sobra, toda pregunta es relevante.

Si el médico utiliza algún término o palabra que los padres no comprendan, los padres deben solicitar explicación, hasta que se aclaren los conceptos.

Habrà más de una entrevista con el médico tratante, por tanto habrá varios momentos en los cuales se podrán despejar las dudas. Si alguna pregunta

o duda surge mientras el médico no está con los padres, es conveniente anotar las preguntas, y así poder resolverlas en la siguiente reunión.

La comunicación entre el médico y los padres es fundamental para la adecuada atención del niño. Mantener la comunicación permitirá que los procesos necesarios para el cuidado del recién nacido sean mas efectivos.

