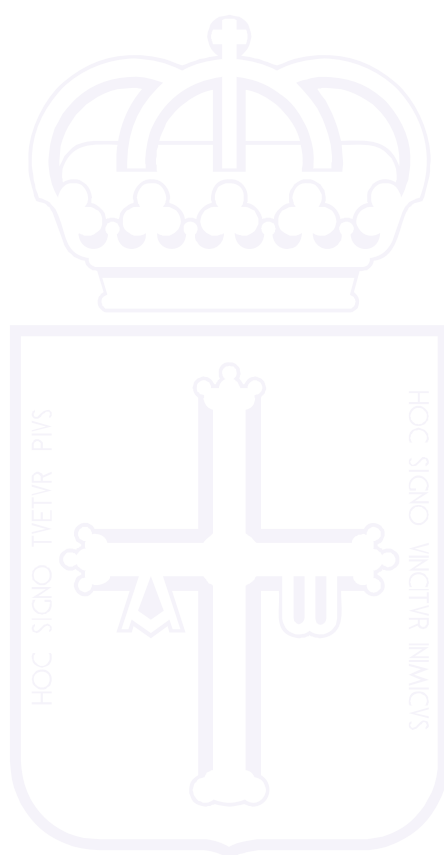


***RDCA***

***REGISTRO DE DEFECTOS CONGÉNITOS DE  
ASTURIAS***

***MANUAL OPERATIVO.***

*Fecha de edición: 05-07-2012*

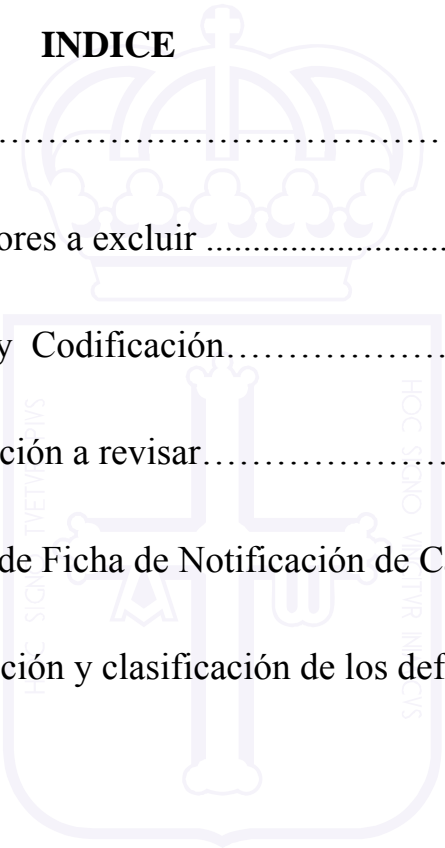


*Dirección General de Salud Pública y Participación. Servicio de Evaluación de la Salud y Programas. Consejería de Sanidad del Principado de Asturias.*

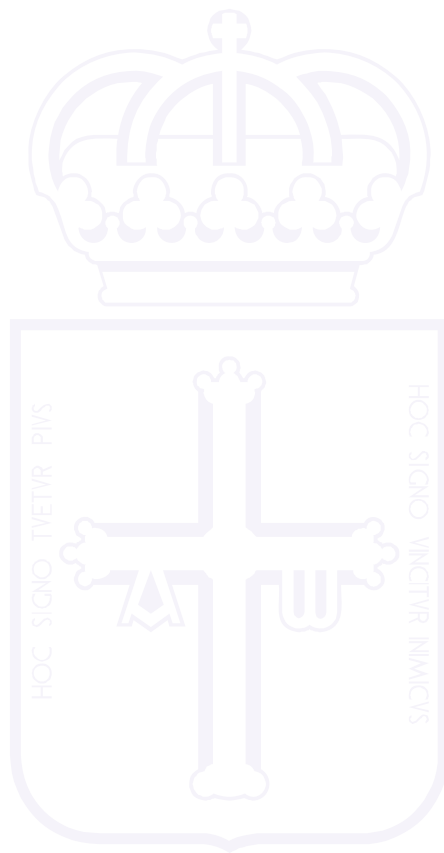
*Red de colaboradores del RDCA (SESPA), en construcción.*

*Contacto:*

*salud.poblacional@asturias.org  
mariacarmen.garciagonzalez@asturias.org  
mariacarmen.royocelada@asturias.org*



<b>INDICE</b>	<b>Pág.</b>
Resumen metodológico.....	5
Defectos Congénitos Menores a excluir .....	7
Instrucciones de Registro y Codificación.....	13
Diagnósticos de malformación a revisar.....	21
ANEXO I: Modelo de Ficha de Notificación de Caso	
ANEXO II: Descripción y clasificación de los defectos congénitos de las extremidades.	



## RESUMEN METODOLÓGICO

### Población a estudio:

Todos los nacidos, vivos y muertos que presenten uno ó más DC registrables, así como los Abortos (A) e Interrupciones voluntarias de embarazo (IVE), ocurridos en gestaciones con Diagnóstico Prenatal de Defecto Congénito (DC).

#### Definición de nacido muerto y aborto para el RDCA (INE):

- *Nacido muerto o mortinato: Producto de la concepción con 500 o más gramos de peso, ó si no conocemos el peso, con  $\geq 22$  semanas de gestación.*
- *Aborto: Producto de la concepción < 500 gramos de peso, ó si no conocemos el peso, < 22 semanas de gestación.*

Definición de IVE para el RDCA: Casos en los que el diagnóstico prenatal de malformación se hizo en feto vivo y el embarazo fue interrumpido después. Si el feto murió de forma espontánea en el útero, antes o después del diagnóstico prenatal, no debe ser codificado como IVE, sino como aborto o nacido muerto.

### Ámbito geográfico de la población a estudio:

Hijos de madres residentes en Asturias, que nacen en Asturias.

Ampliación del criterio: Se incluirán también aquellos nacimientos ocurridos fuera de la Comunidad, cuyo embarazo ha sido controlado en Asturias, ej.: gestantes derivadas a Madrid o Barcelona, debido a un diagnóstico prenatal de malformación, para cirugía intraútero o cirugía neonatal precoz.

### Definición de Caso de Defecto Congénito a notificar:

1. Todos los defectos congénitos (ANEXO I del MANUAL DE CODIFICACIÓN), que incluyen:
  - a. Malformaciones estructurales, salvo las *malformaciones menores* excluidas explícitamente en el ANEXO III del MANUAL DE CODIFICACIÓN, *cuando se presentan aisladas*. Estas malformaciones menores se incluirán cuando acompañen a una o más malformaciones mayores.
  - b. Anomalías cromosómicas y otras enfermedades hereditarias definidas.
2. Defectos congénitos incluidos en el ANEXO II del MANUAL DE CODIFICACIÓN:
  - a. Enfermedades congénitas sometidas a Cribado neonatal en nuestra Comunidad: Hipotiroidismo e Hiperfenilalaninemias, así como la Hipoacusia congénita permanente.
  - b. Otros errores innatos del metabolismo. Lista preliminar, pendiente de aprobación de la lista definitiva.

Período de detección:

- Casos detectados en el período prenatal que no llegan a término.
- Casos diagnosticados en niños en los primeros 4 años de vida, hasta la fecha de su 5º cumpleaños.

Criterios de notificación:

- Casos confirmados.
- Casos con sospecha diagnóstica, cuando no es posible hacer la confirmación de manera inmediata, o se remite al niño a otro centro sanitario para efectuar ésta.
- Aborto o IVE, en caso de existir un Diagnóstico Prenatal de DC.

Situaciones especiales:

- a) Actuaciones ante sospecha diagnóstica, en casos pendientes de seguimiento para diagnóstico exacto: Se declararán indicando que el diagnóstico es de sospecha (Variable 83.CON\_DIAG). Cuando se disponga de información complementaria, se incorporará ésta a la Ficha.
- b) Criterios de notificación de Diagnósticos Prenatales de DC: Se notificarán únicamente los casos diagnosticados en gestaciones que no llegan a término, finalizando en AE o IVE.

Criterios de inclusión de Caso en el Registro

- Solo se incluirán definitivamente en el RDCA los casos confirmados.
- No se incorporará el caso definitivamente al RDCA, hasta que se verifique el diagnóstico.
- Revisión periódica de casos: La red de colaboradores del RDCA se reunirá periódicamente, para discutir los casos dudosos o pendientes de confirmación, estableciendo criterios de verificación estandarizados. Los casos en aborto, IVE o mortinatos que no sea posible verificar, se revisarán en estas reuniones periódicas, por si existieran en la Historia Clínica elementos de juicio suficientes para incluirlos.

## ANOMALÍAS MENORES A EXCLUIR DEL RDCPA. ANEXO III del Manual de Codificación. (Lista tomada de la Guía 1.3 de EUROCAT, Octubre 2010).

Los Casos que presenten únicamente una o más de las anomalías que figuran en la tabla siguiente, no se transmitirán al Registro si no van acompañadas de otras malformaciones no incluidas en esta tabla. Sin embargo, si acompañan a otras malformaciones mayores, sí se incluirán en la Ficha de caso.

Las anomalías “menores” son excluidas, cuando están aisladas, porque tienen menos consecuencias médicas, funcionales o estéticas (aunque pueden ser indicadores de otros problemas) y la experiencia demuestra que su definición, diagnóstico y forma de comunicación, varía considerablemente. En la actualidad, no es útil recopilar datos sobre estas anomalías a escala europea. También se excluyen anomalías que no son siempre verdaderamente congénitas en origen, asociadas a veces con la prematuridad. Además, se excluyen las afecciones mal determinadas y se recomienda que para estos casos se solicite información más específica a los registros médicos.

	CIE10-BPA
<b>Cabeza</b>	
Patrones aberrantes del cuero cabelludo	
Occipucio plano	
Dolicocefalia	Q67.2
Plagiocefalia – asimetría de la cabeza	Q67.3
Espolón óseo occipital	
Tercera fontanela	
Macrocefalia	Q75.3
Asimetría facial	Q67.0
Facies comprimida	Q67.1
Otras deformidades congénitas del cráneo, cara y mandíbula	Q67.4
<b>Ojos</b>	
Pliegues epicánticos	
Epicanto inverso	
Fisuras palpebrales inclinadas hacia arriba	
Fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo	
Hendiduras palpebrales cortas	
Ectropión congénito	Q10.1
Entropión congénito	Q10.2
Otras malformaciones congénitas de los párpados	Q10.3
Distopia canthorum	
Hipertelorismo	Q75.2
Hipotelorismo	
Estenosis y estrechez del conducto lacrimal	Q10.5
Sinofridia	Q18.80
Esclerótica azul	Q13.5
Lágrimas de cocodrilo	Q07.82
<b>Orejas</b>	
Forma primitiva	Q17.3
Falta de helicoidal doble	Q17.3

Tamaño asimétrico	Q17.3
Angulación posterior	Q17.3
Microtia	Q17.2
Macrotia	Q17.1
Orejas protuberantes	Q17.3
Trago ausente	
Doble lóbulo	Q17.0
Oreja supernumeraria, apéndice preauricular, pabellón o lóbulo	Q17.0
Fosa auricular	
Seno y quiste preauricular	Q18.1
Conducto auditivo externo estrecho	
Oreja de implantación baja	Q17.4
Oreja de murciélago, oreja prominente	Q17.5
Malformaciones menores y no especificadas de la oreja	Q17.9
<b>Nariz</b>	
Fosas nasales pequeñas	
Alas melladas	
<b>Regiones orales</b>	
Mandíbula pequeña al límite	
Frenillo aberrante	
Hipoplasia del esmalte	
Dientes malformados	
Arco palatino alto	Q38.50
Anquiloglosia o quiste lingual	Q38.1
Macroglosia	Q38.2
Macrostomía	Q18.4
Microstomía	Q18.5
Macroqueilia	Q18.6
Microqueilia	Q18.7
Ránula	
<b>Cuello</b>	
Cuello levemente palmeado	
Seno, fistula o quiste de la hendidura branquial	Q18.0
Seno o quiste preauricular	Q18.1
Otras malformaciones de las hendiduras branquiales	Q18.2
Malformación congénita no especificada de la cara y el cuello	Q18.9
Tortícolis	Q68.0
<b>Manos</b>	
Uña del pulgar duplicada	
Agrandamiento e hipertrofia de las uñas	Q84.5
Surcos palmares singulares/anormales	Q82.80
Dermatoglifos inusuales	
Clinodactilia (5º dedo)	
Dedos cortos (4º y 5º dedo)	
<b>Pies - Extremidades</b>	
Sindactilia (2º-3º dedos de los pies)	
Brecha entre los dedos de los pies (1º-2º)	
Dedo gordo del pie corto	
Dedos empotrados (4º, 5º)	



Agrandamiento e hipertrofia de las uñas	Q84.5
Calcáneo prominente	
Cadera luxable, subluxable o inestable	Q65.3-Q65.6
Metatarsus varus o metatarso aducto	Q66.2
Hallux varus – otras deformidades varus congénitas de los pies	Q66.3
Pie zambo o talipes calcaneovalgus	Q66.4
Pie plano congénito	Q66.5
Metatarsus valgus – otras deformidades valgus congénitas de los pies	Q66.6
Pie cavo	Q66.7
Pie zambo de origen postural – otras deformidades congénitas de los pies	Q66.8
Deformidad congénita de los pies, no especificada	Q66.9
<b>Piel</b>	
Hemangioma (distinto de la cara o el cuello)	
Nevus pigmentado – nevus no neoplásico congénito	Q82.5
Nevus flameo	Q82.50
Nevus fresa	Q82.51
Linfangioma	
Angioma	
Lanugo persistente	
Mancha mongoloide	Q82.52
Mancha depigmentada	
Posición inusual de los pezones	
Pezones supernumerarios	Q83.3
Mancha café con leche	
<b>Esquelético</b>	
Cubitus valgus	
Tórax en quilla	Q67.7
Tórax excavado	Q67.6
Esternón bífido	Q76.71
Tórax de escudo, otras deformidades congénitas del tórax	Q67.8
Deformidad congénita de la columna vertebral	Q67.5
Genu valgum	
Genu varum	
Genu recurvatum	Q68.21
Curvatura congénita del fémur	Q68.3
Curvatura congénita de la tibia y el peroné	Q68.4
Curvatura congénita de huesos largos de la pierna, inespecificaza	Q68.5
Espina bífida oculta	Q76.0
Orificio sacro	
Costilla cervical	Q76.5
Costillas fusionadas, ausencia de costillas	Q76.61
Costilla supernumeraria	Q76.62
Lordosis congénita, postural	Q76.43
<b>Cerebro</b>	
Quiste aracnoideo	
Quiste del plexo coroideo	

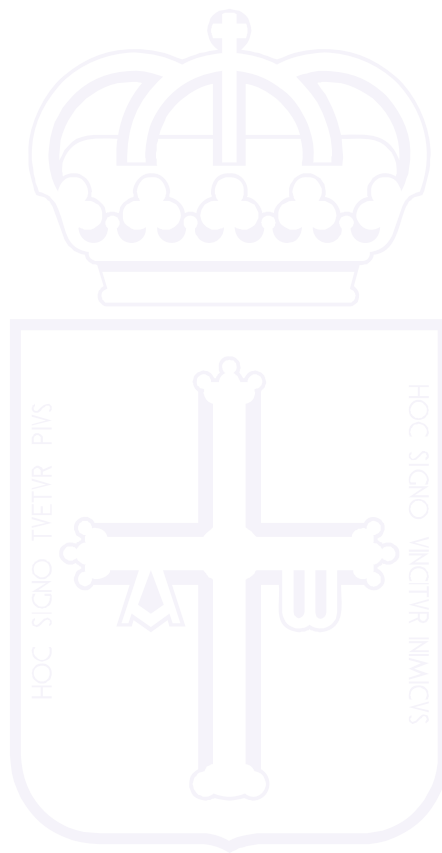
Anomalías del septum pellucidum	
<b>Cardiovascular</b>	
La ausencia o hipoplasia de la arteria umbilical, arteria umbilical única	Q27.0
Soplo cardíaco funcional o no especificado	
Conducto arterioso permeable si la edad gestacional es < 37 SG	Q25.0 si la EG < 37 semanas
Estenosis de la arteria pulmonar periférica	
Agujero oval abierto o persistente	Q21.11
<b>Pulmonar</b>	
Lóbulo pulmonar supernumerario	Q33.1
Estridor laríngeo congénito	Q31.4
Laringomalacia	Q31.4, Q31.5
Traqueomalacia	Q32.0
Lóbulo pulmonar azygos	Q33.10
<b>Gastro-intestinal</b>	
Hernia de hiato	Q40.1
Estenosis del píloro	Q40.0
Diastasis de rectos	
Hernia umbilical	
Hernia inguinal	
Divertículo de Meckel	Q43.0
Trastornos funcionales gastro-intestinales	Q40.21,Q43.20,Q43.81,Q43.82
Ano anterior	
<b>Renal</b>	
Reflujo vésico-urétero-renal	Q62.7
Hidronefrosis con dilatación de la pelvis menor de 10 mm.	
Hiperplasia renal y riñón gigante	Q63.3
<b>Genitales externos</b>	
Prepucio deficiente o encapuchado	
Testículo no descendido	Q53
Testículo ectópico no especificado	
Testículo retráctil	Q55.20
Hidrocele del testículo	
Fimosis	
Escroto bífido	Q55.21
Curvatura lateral del pene	
Hipoplasia del pene	
Himen imperforado	Q52.3
Fusión de labios de la vulva	Q52.5
Labios menores prominentes	
Clítoris aumentado	
Papiloma cutáneo vaginal	
Quiste de vulva	
Quiste ovárico transitorio	
<b>Otras</b>	
Malformaciones congénitas, no especificadas	Q89.9
<b>Cromosómicas</b>	
Translocaciones balanceadas o inversiones en individuos normales	Q95.0, Q95.1

### **Anomalías “no congénitas”**

- Estenosis del píloro: Existe controversia acerca de la naturaleza congénita de la mayoría de los casos.
- Ductus arteriosus persistente en bebés <37 semanas.
- Hidrocefalia como resultado de un parto prematuro antes que congénita: todos los casos ocurridos en prematuros, deberán revisarse detenidamente antes de incluirlos en el RDCA.

### **Anomalías mal especificadas**

- Soplo cardíaco funcional o no especificado.
- Laringomalacia y traqueomalacia.
- Trastornos funcionales gastro-intestinales.
- Testículo no descendido. Los registros pueden optar por recoger esta anomalía de forma local, si pueden hacer un seguimiento de todos los bebés para determinar si los testículos descienden normalmente.
- Testículo ectópico no especificado.
- Reflujo vésico-ureteral. Deben notificarse las anomalías subyacentes, si hubiera.
- Cadera luxable.
- Pie zambo, cuando no hay una mayor especificación de si la malformación es de origen postural.



**INSTRUCCIONES DE REGISTRO Y CODIFICACIÓN.**

<b>ASPECTOS GENERALES</b>	
<ul style="list-style-type: none"> <li>- <b>Envío de la ficha de caso al RDCA: disociación de los datos identificativos.</b> Se separará de la Ficha la primera hoja, que contiene los datos identificativos del niño, la madre y los hermanos afectados, y se enviará al RDCA en sobre cerrado, diferente al que contiene los datos clínicos del caso.</li> <li>- <b>La Codificación</b> será efectuada por el personal codificador del Registro, por lo que el notificador o notificadora, no rellenará los espacios sombreados en gris.</li> <li>- <b>Las variables de texto libre</b>, identificadas como N°. <b>SP_Nombre de la variable</b>, son variables en las que se debe aportar la mayor información posible sobre la variable inmediatamente anterior.</li> <li>- <b>En las respuestas al cuestionario</b>, es recomendable evitar signos o rayas de interpretación subjetiva; se contestará con Sí/No/Desconocido, y en su caso, se añadirá un texto explicativo.</li> <li>- <b>Particularidades del registro de Casos de Aborto, Mortinato o IVE:</b> Se considerará como fecha de nacimiento a todos los efectos, la fecha en la que se produce el desenlace de la gestación.</li> <li>- <b>Particularidades de la variable 15. AGEMO, EDAD DE LA MADRE AL PARTO:</b> En Partos prematuros, abortos o IVE, <u>se calculará la edad a la fecha prevista de alumbramiento, en un parto de 38 semanas</u>, para lo que se puede usar la fecha de nacimiento de la madre.</li> </ul>	
<b>DATOS DE IDENTIFICACIÓN PERSONAL</b>	
<ul style="list-style-type: none"> <li>- Se registrarán los datos de identificación personal del niño y la madre, incluyendo el nombre y el número de Historia Clínica de los Hospitales donde tuvo lugar el nacimiento, el diagnóstico del defecto congénito, y el control de la gestación.</li> <li>- Si se dispone de pegatinas identificativas, se pegarán en el espacio destinado a ello, no siendo en este caso necesario registrar los datos que figuran en ellas, si bien se completará el resto de los datos identificativos.</li> <li>- En caso de IVE, si no se aporta el nombre de la gestante, se aportará el N° de registro interno del Hospital donde se haya efectuado.</li> <li>- Si el niño tiene más hermanos afectados por algún defecto congénito, se registrará el nombre, apellidos y fecha de nacimiento de éstos, con el objeto de que el personal del registro pueda comprobar si figuran en éste y si han sido notificados a EUROCAT.</li> </ul>	
<b>NIÑO</b>	
<p><b>2. NUMLOC:</b> N° de identificación correlativo que <u>asigna el Registro</u> al Caso, por orden de inscripción en el mismo. Está compuesto por: Año de nacimiento (4 dígitos) + N° correlativo de 5 dígitos, que empieza cada año en el nº 00001.</p>	
<p><b>3. BIRTH_DATE:</b> FECHA DE NACIMIENTO. Día, mes, año; 99 = No se sabe día ni mes. En Abortos, Mortinatos o IVE, se introducirá en este campo la fecha en la que se produjo el evento.</p>	
<p><b>4. SEX:</b> SEXO. Si genitales ambiguos: <u>Sexo cromosómico</u> si se conoce. Si genitales ambiguos con cromosoma sexual complementario, anormal o desconocido: <u>Sexo “indeterminado”</u>. Si no puede ser determinado por autopsia: <u>Sexo “desconocido”</u>.</p>	<p>1= Varón 2= Hembra 3= Indeterminado 9= Desconocido</p>
<p><b>5. NBRBABY:</b> NUMERO DE BEBES/FETOS DADOS A LUZ: Rellene una ficha por cada bebé/feto malformado en un parto múltiple. Solo se debe completar una ficha para gemelos unidos (siameses).</p>	<p>1= Solo uno; 2= Gemelos; 3= Trillizos; 4= Cuatrillizos; 5= Quintillizos; 6= Sextillizos o más 9= Desconocido</p>
<p><b>6. SP_TWIN:</b> ESPECIFICAR TIPO DE NACIMIENTO DE LOS GEMELOS (MALFORMADOS O NO), SEXO IGUAL O DISTINTO, CIGOSIDAD. <b>Texto libre, explicativo de la variable anterior.</b></p>	
<p><b>7. NBRMALF:</b> NUMERO DE MALFORMADOS EN UN PARTO MULTIPLE. Rellene solo en caso de parto múltiple. Una ficha para cada malformado. Recuerde poner el ID local de los co-gemelos en el campo SIB1 (variable 69) si hay más de un malformado.</p>	<p>1= Uno; 2= Dos 3= Tres, ... 6= Seis ó más; 9= Desconocido</p>

<p><b>8. TYPE: TIPO DE NACIMIENTO.</b> <u>Nacido muerto</u>: Peso <math>\geq 500</math> gr.; si se desconoce el peso, EG <math>\geq 22</math> semanas; si no alcanza estos criterios, la muerte se codificará como <u>Aborto</u>.</p> <p><u>IVE</u>: Casos en los que el diagnóstico prenatal de malformación se hizo en feto vivo y el embarazo fue interrumpido después.</p> <p>Si el feto murió de forma espontánea en el útero, antes o después del diagnóstico prenatal, debe ser codificado como Aborto o nacido muerto.</p> <p>Los Abortos con EG &lt; 20 semanas, se enviarán a EUROCAT, pero no serán incluidas en sus tasas de prevalencia.</p>	<p>1= Nac. vivo 2= Nac. muerto 3= Aborto 4= IVE 9= Desconocido</p>
<p><b>9. CIVREG: ESTADO CIVIL REGISTRADO.</b> Los abortos e IVE no figuran en el Registro Civil. (3= Sin Registrar)</p>	<p>1= Nac. vivo 2= Nac. muerto 3= Sin registrar 9= Desconocido</p>
<p><b>10. WEIGHT: PESO AL NACIMIENTO:</b> Registre el peso en gramos</p>	<p>9999 = Desconocido</p>
<p><b>11. GESTLENGTH: DURACION DE LA GESTACION EN SEMANAS COMPLETAS:</b> Basada en la FUR y/o ECO. Si el caso es resultado de una reducción fetal, aborto, mortinato o IVE, registre la EG en ese momento.</p>	<p>99 = Desconocido</p>
<p><b>12. SURVIVAL: SUPERVIVENCIA MAS ALLA DE UNA SEMANA DE EDAD</b> <u>Sí</u>= Se sabe que estaba vivo después de una semana. <u>No</u>= Se sabe que ha muerto antes o durante la primera semana. Incluye mortinatos y abortos. <u>Vivo al alta &lt;1 semana</u>: Está vivo en el momento del alta, sin haber cumplido una semana de edad, aunque no conozcamos la supervivencia posterior. <u>Desconocido</u> = No sabe si el niño murió durante la primera semana.</p>	<p>1= Si 2= No 3= Vivo al alta &lt;1 semana 9= Desconocido</p>
<p><b>13. DEATH_DATE: FECHA DE LA MUERTE. Solo para nacidos vivos.</b> Día, mes, año.</p>	<p>99= Muerto, no sabe día ni mes 44= Muerto, no sabe año 22222= Se sabe que estaba vivo al año de edad; 33333= No se sabe si estaba vivo al año de edad</p>
<p><b>14. DATEMO: FECHA DE NACIMIENTO DE LA MADRE.</b> Día, mes, año. Registre tanta información como conozca.</p>	<p>99= No se sabe día / mes 44= No se sabe año</p>
<p><b>15. AGEMO: EDAD DE LA MADRE AL PARTO A TÉRMINO (<math>\geq 38</math> SG) EN PREMATUROS Y ABORTOS, SE CALCULARÁ LA EDAD A LA FECHA PREVISTA DE PARTO.</b> <u>En años completos.</u> Método de cálculo: En partos prematuros o abortos, puede usarse la fecha de nacimiento para calcular la edad a la fecha prevista de alumbramiento; si solo conocemos el año de nacimiento, se considerará que nació el 30/junio; FUR: Fecha de la última regla; FPP: Fecha prevista de parto (La calculada por ECO prevalecerá sobre la calculada por FUR).</p>	<p>99 = Desconocido</p>
<p><b>16. RESIDMO: CODIGO POSTAL</b> de residencia oficial de la madre durante embarazo/nacimiento.</p>	
<p><b>17. TOTPREG: NUMERO TOTAL DE GESTACIONES PREVIAS.</b> No se incluye el embarazo actual. Se incluyen los AE e IVE previos. <u>Los embarazos múltiples cuentan como uno para el total.</u></p>	<p>00= Ninguno 01= Uno 02= Dos,...etc. 20= 20 ó más 99 = Desconocido</p>

<p><b>18. WHENDISC:</b> CUANDO SE DESCUBRIO. <u>Para el diagnóstico prenatal:</u> Cuándo se detecta una malformación mayor (excluyendo marcadores poco específicos). Si el diagnóstico prenatal se realiza cuando el feto esté muerto, codificar 1 (para Nac. muerto), ó 7 (para AE). <u>Para nacidos vivos:</u> Cuando la primera sospecha de una malformación se tiene en el momento de la muerte o postmortem, edad en el momento de la muerte (ej. al nacer, &lt;1 semana, 1-4 semanas, etc.). <u>Para nacidos muertos:</u> Cuando la primera sospecha de una malformación se tiene al nacimiento o postmortem, se considerará que es al nacimiento (cód. 01).</p>	<p>01= Al nacimiento 02= &lt; 1 semana 03= 1-4 semanas 04= 1-12 meses 05= &gt; 12 meses 06= Diagnóstico prenatal en feto <u>vivo</u> 07= En el momento del AE 09= Desconocido 10=Diagnóstico postnatal a edad desconocida</p>		
<p><b>19. CONDISC:</b> ESTADO AL DESCUBRIMIENTO. Estado del feto o bebé cuando surge la primera sospecha de malformación.</p>	<p>1= Vivo 2= Muerto 9= Desconocido</p>		
<p><b>20. AGEDISC:</b> SI HUBO DIAGNOSTICO PRENATAL, EDAD GESTACIONAL EN EL MOMENTO DEL DESCUBRIMIENTO, EN SEMANAS COMPLETAS. Si no hubo diagnóstico prenatal, dejar en blanco. Edad gestacional a la que surge la primera sospecha de malformación (excluyendo marcadores “blandos”). <u>Indicar la fecha del examen (exploración médica), en vez de la fecha en la que se conoció el resultado.</u></p>	<p>99= Desconocido</p>		
<p><b>21. FIRSTPRE:</b> PRIMER TEST PRENATAL POSITIVO. Primera prueba prenatal, si existe, que indica una posible anomalía congénita, o que hay necesidad de realizar otras pruebas.</p>	<table border="0"> <tr> <td data-bbox="901 864 1134 1115"> <p>01= ECO EG &lt;14 SG 02= ECO, EG =14-21SG 03= ECO EG ≥ 22 SG 04= ECO, a EG desconocida 05= Cribado sérico/combinado</p> </td> <td data-bbox="1134 864 1417 1115"> <p>06= BC / AMC 07 = Otro test (+) 08=Prueba(s) realizada (s), resultado (-) 09= Desconocido 10= No hizo pruebas</p> </td> </tr> </table>	<p>01= ECO EG &lt;14 SG 02= ECO, EG =14-21SG 03= ECO EG ≥ 22 SG 04= ECO, a EG desconocida 05= Cribado sérico/combinado</p>	<p>06= BC / AMC 07 = Otro test (+) 08=Prueba(s) realizada (s), resultado (-) 09= Desconocido 10= No hizo pruebas</p>
<p>01= ECO EG &lt;14 SG 02= ECO, EG =14-21SG 03= ECO EG ≥ 22 SG 04= ECO, a EG desconocida 05= Cribado sérico/combinado</p>	<p>06= BC / AMC 07 = Otro test (+) 08=Prueba(s) realizada (s), resultado (-) 09= Desconocido 10= No hizo pruebas</p>		
<p><b>22. SP_FIRSTPRE:</b> ESPECIFICAR “OTRO” PRIMER TEST PRENATAL, <u>SI Cód.= 07:</u> Especificar la prueba prenatal realizada que resultó positiva.</p>			
<p><b>23. KARYO:</b> CARIOTIPO DEL INFANTE/FETO 4: “Prueba rápida”: Realizado FISH, PCR, u otros. 8: “Fallido”: Desconocido por fallo técnico, cuando no se puede repetir.</p>	<table border="0"> <tr> <td data-bbox="901 1218 1134 1384"> <p>1= Realizado, resultado conocido 2= Realizado, resultado desconocido</p> </td> <td data-bbox="1134 1218 1417 1384"> <p>3= No realizado. 4= Prueba rápida 8= Fallido 9= Desconocido</p> </td> </tr> </table>	<p>1= Realizado, resultado conocido 2= Realizado, resultado desconocido</p>	<p>3= No realizado. 4= Prueba rápida 8= Fallido 9= Desconocido</p>
<p>1= Realizado, resultado conocido 2= Realizado, resultado desconocido</p>	<p>3= No realizado. 4= Prueba rápida 8= Fallido 9= Desconocido</p>		
<p><b>24. SP_KARIO:</b> <b>Texto libre, explicativo de la variable anterior.</b> ESPECIFICAR EL CARIOTIPO Y/O LA PRUEBA RÁPIDA del infante o feto, si se conoce.</p>			
<p><b>25. PM:</b> EXAMEN POSTMORTEM. Detallar los resultados, si se ha registrado la malformación(es) en el campo MALFO; si hay otros hallazgos, explicarlos también.  Para el personal codificador: las explicaciones se registrarán en el espacio "Comentarios" (Nº 80).  4="Feto macerado": Aunque se realizó una autopsia, la maceración del feto impidió que se siguiera el protocolo completo.</p>	<p>1=Realizado, resultado conocido 2=Realizado, resultado desconocido 3=No realizado 4=Feto macerado 9=Desconocido</p>		

<p><b>26. SURGERY: PRIMER PROCEDIMIENTO QUIRÚRGICO PARA LA MALFORMACION (REALIZADO O PREVISTO).</b>                  Registre al menos en malformaciones donde: a) la cirugía indica el nivel de gravedad, por ejemplo, hidrocefalia e hipospadias, otros, y b) las decisiones activas para descartar la cirugía puedan afectar a la supervivencia, Ej. corazón izdo. Hipoplásico.  <b>La variable cirugía no incluye las inserciones de catéteres.</b>  <u>Realizado (o previsto):</u> ya ha sido, o lo será a la edad adecuada, sometido a cirugía.                  4= "No requiere cirugía": Cirugía no indicada.                  5= "Grave para la cirugía": Se descarta cirugía por bajas posibilidades de supervivencia o muy mal pronóstico.</p>	<p>1= Realizado (o previsto) antes de 1 año de vida                  2= Realizado (o previsto) después del año de vida                  3=Cirugía prenatal                  4= No requiere cirugía                  5= Grave para cirugía                  9= Desconocido</p>
<p><b>27. SYNDROME: SINDROME O ASOCIACION (Códigos del Síndrome: A cubrir por el personal del Registro. Primeros 4 dígitos: CIE 10; 5º dígito: BPA o dejar en blanco):</b> Si presenta 2 síndromes, codifique el más importante e incluya el otro en las variables MALFO. Si no es un Síndrome o Asociación reconocida, dejar en blanco, excepto las anomalías genéticas o cromosómicas, que se considerarán como tales (RDCA). Las Secuencias no se codifican como Síndromes, sino en las variables MALFO.</p>	
<p><b>28. SP_SYNDROME: Texto libre. Nombre del Síndrome (s), o Asociación reconocida.</b> Proporcione toda la información posible sobre el caso y especifique la disponibilidad de fotografías e imágenes de rayos X. Las anomalías genéticas y/o cromosómicas se consideran Síndromes para el RDCA, por lo que se codificarán en el campo síndrome y en el campo malfo1. Si el síndrome no tiene nombre, se codificará en ambos campos con el código de la malformación, poniendo en el campo de texto la fórmula cromosómica o la alteración genética (ej.: "45,XX,(1)(p21q24)" ó "15q 11-13 del"). Si el Síndrome tiene nombre y código propios, se utilizará para el campo Síndrome, y en malfo1 se utilizará el código de la malformación, poniendo la fórmula cromosómica o el nombre de la microdelección en el campo de texto.</p>	
<p><b>29. MALFO1. 31. MALFO2, 33. MALFO3...43. MALFO8:</b> Códigos CIE10–BPA, de las Malformaciones (A cubrir por el personal del Registro).</p>	
<p><b>30. SP_MALFO1 32. SP_MALFO2...44. SP_MALFO8:</b> Descripción de cada una de las Malformaciones. <b>Texto libre.</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Un bebé/feto con anomalías menores (véase lista de malformaciones excluidas), no debe ser transmitido al Registro.</li> <li>- Se incluirán las malformaciones diagnosticadas en un Síndrome o Asociación.</li> <li>- Cuando haya una anomalía mayor, se registrará ésta y también las menores que la acompañen.</li> <li>- Pueden ser codificadas hasta 8 malformaciones. Si hay más de 8, se especificarán las anomalías adicionales en la variable de texto, a partir de la 8ª anomalía (variable de Texto 44 SP_MALFO8).</li> <li>- Si hay más de una anomalía, se incluirán por orden de mayor a menor gravedad.</li> </ul>	
<p><b>45. MCKUSICK: MCKUSICK/TIPO DE HERENCIA MENDELIANA.</b> Para ser codificados tras el informe de Genética. Casos con origen en un único gen –Según Guía de Síndromes EUROCAT. El primer dígito puede hacerse constar sin el resto del código si el código completo McKuskik/OMIM no se conoce. (A cubrir por el personal del Registro).  <a href="http://www.ncbi.nlm.gov/omim">http://www.ncbi.nlm.gov/omim</a></p>	<p><u>1º dígito: Modo de herencia:</u>                  1= Autosómica dominante                  2= Autosómica recesiva                  3= Ligada al cromosoma X  <u>Resto dígitos: Síndromes</u></p>
<p><b>46. AETIOLOGY: CLASIFICACION ETIOLOGICA DE LAS MALFORMACIONES.</b>                  Si se dispone de consejo genético.</p>	<p>C= Cromosómica;                  OG= Otras genómicas                  T= Teratógeno;                  ND= Nuevo dominante</p> <p>F= Familiar;                  S= Síndrome;                  I= Aislado                  M= Múltiple</p>
<p><b>EXPOSICIÓN</b></p>	
<p><b>47. ASSCONCEPT: CONCEPCION ASISTIDA</b>  <u>IVF</u> = Fertilización in Vitro  <u>GIFT</u> = Transferencia de gametos intrafalopiana  <u>ICSI</u> = Inyección intracitoplasmática de esperma                  Desconocido (9)= No se sabe si fue o no asistida.                  Asistida, tipo desconocido (10)= Se sabe que fue asistida, pero se desconoce el tipo.</p>	<p>0= No                  1= Solo ovulación inducida                  2= Inseminación artificial                  3= IVF; 4= GIFT; 5= ICSI                  6=Donación óvulo                  8= Otros; 9= Desconocido                  10= Asistida, tipo desconocido</p>



<p><b>48. OCCUPMO:</b> PROFESION/OCUPACIÓN PRINCIPAL DE LA MADRE EN EL MOMENTO DE LA CONCEPCION.</p>	<p>Cód. ISCO 1988 / CIUO 1988. 9999=Desconocido</p>
<p><b>49. ILLBEF1, 50. ILLBEF2:</b> ENFERMEDAD/ES ANTES DEL EMBARAZO Enfermedad crónica o aguda, de aparición anterior al embarazo, que pueda afectar al desarrollo fetal (ej. cáncer infantil, enfermedades metabólicas).</p>	<p>CIE 10 (4 dígitos) 0000= NO 1111=SI, pero no hay información 9999= Desconocido</p>
<p><b>51. ILLDUR1, 52. ILLDUR2:</b> ENFERMEDAD/ES DURANTE EL EMBARAZO Enfermedad/es crónicas o agudas <u>con COMIENZO DURANTE LA PRIMERA MITAD</u> del embarazo (hasta la 20 SG), incluyendo infecciones maternas asintomáticas. Indicar el uso de fármacos.</p>	<p>CIE 10 (4 dígitos) 0000= NO 1111=SI, pero no hay información 9999= Desconocido</p>
<p><b>53. FOLIC:</b> SUPLEMENTACION CON ACIDO FOLICO “Regular”: Al menos 4 veces por semana. “Suplemento”: Ácido fólico o multivitamínicos que lo contengan.</p>	<p>1= SI, ≥ 0,4 mg, regular, con comienzo preconcepcional 2= SI, comienzo postconcepcional, cualquier dosis. 3= NO suplemento 8= No registrado en este caso. 9= No se registra en este centro.</p>
<p><b>54. DRUGS1, 56. DRUGS2,...,62. DRUGS5:</b> Códigos de los fármacos tomados durante el PRIMER TRIMESTRE de embarazo. (A cubrir por el personal del Registro, codificación ATC). Excluye la toma habitual de vitaminas y minerales. Cód. Z= Fármacos alternativos, incluidos los homeopáticos, yerbas medicinales. Cód. P= Sustancias estupefacientes prohibidas, que no figuran en la codificación ATC.</p>	<p>Codificación ATC (Máx.7 dígitos)=Fármacos 0= No toma fármacos 9= Desconocido Z= Fármacos alternativos o hierbas medicinales P= Sustancias estupefacientes prohibidas</p>
<p><b>55. SP_DRUGS1, 57. SP_DRUGS2,..., 63. SP_DRUGS5: Texto libre. ESPECIFICAR FARMACOS TOMADOS (incluyendo hierbas medicinales, fármacos homeopáticos u otros alternativos y drogas ilegales; no incluye la toma habitual de vitaminas y minerales):</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Cualquier fármaco tomado por la madre <u>DURANTE EL PRIMER TRIMESTRE DEL EMBARAZO</u> (desde el primer día del último período menstrual hasta la 12 SG).</li> <li>- También los fármacos tomados antes de la concepción con tiempo de eliminación prolongado (Ej. acitretina, etretinato etc.).</li> <li>- Detalles sobre la <u>dosis y el tiempo</u>.</li> <li>- Si no se conoce en que trimestre se tomó el fármaco, se registrará añadiendo una explicación.</li> <li>- <u>Incluye</u> el uso de hierbas, fórmulas homeopáticas o terapias alternativas.</li> </ul>	
<p><b>HISTORIA FAMILIAR</b></p>	
<p><b>64. CONSANG:</b> CONSANGUINIDAD. Definición restrictiva: Cuando los padres del caso tienen uno o más antepasados en común no más remotos que un bisabuelo ( hasta primos segundos)</p>	<p>0=Sin relación o más lejana que primos 2<sup>os</sup> ; 1=Hasta Primos 2<sup>os</sup> ; 9=Desconocido</p>
<p><b>65. SP_CONSANG:</b> ESPECIFICAR INFORMACIÓN SOBRE LA CONSANGUINIDAD. Si existe, aunque sea más lejana que primos segundos, se describirá (importante en herencia recesiva).</p>	
<p><b>66. SIBANOM:</b> HERMANOS CON ANOMALIAS Cód. 1: Hermano/s con la misma anomalía. Cód. 2: Hermano/s con otra anomalía diferente Cód.3: Un hermano o más con la misma anomalía y otro hermano o más con otra u otras diferentes</p>	<p>1= SI, la misma 2= SI, otra 3= SI, la misma + otra 4= NO 9= Desconocido</p>
<p><b>67. SP_SIBANOM:</b> ESPECIFICAR TIPO DE ANOMALIAS DE LOS HERMANOS: Identificación personal, año de nacimiento y malformaciones de cada uno.</p>	
<p><b>68. PREVSIB:</b> HERMANOS CON MALFORMACIONES PREVIAMENTE NOTIFICADOS A EUROCAT. <u>Incluye co-gemelos malformados o hermanos del mismo embarazo, independientemente del orden de nacimiento en el parto múltiple</u>. Excluye gemelos unidos.</p>	<p>1= Si 2= No 9= Desconocido</p>

<b>69. SIB1:</b> SIB NÚMERO ID LOCAL NOTIFICADO AL REGISTRO CENTRAL: A cubrir por el personal codificador. Deje en blanco si no hay hermanos anteriores notificados a EUROCAT. Registre también los números de código de co-gemelos o hermanos del mismo embarazo, independientemente del orden de nacimiento en el parto múltiple.	ID local
<b>70. SIB2:</b> Como en SIB1	ID local
<b>71. SIB3:</b> Como en SIB1	ID local
<b>72. MOANOM:</b> FAMILIARES DE LA MADRE CON ANOMALIAS. Incluye a la propia madre y a sus familiares (parientes de primer, segundo y tercer grado: madre, padre, hermanos, abuelos, tías, tíos, hermanastros, primos hermanos). "La misma": Si se conoce la etiología, significa la misma etiología, incluso si el espectro de malformaciones presente es ligeramente diferente. Si la etiología es desconocida o multifactorial, cód. a juicio del médico. "La misma y otra" se refiere a dos parientes diferentes. Si un familiar tiene la misma+otra, cód. 1.	1= La misma 2= Otra 3= La misma y otra 4= No 9= Desconocido
<b>73. SP_MOANOM: Texto libre, explicativo de la variable anterior.</b> ESPECIFICAR TIPO DE ANOMALIA Y DESCRIBIR LA MALFORMACION. Tipo de anomalía y relación familiar con el niño.	
<b>74. FAANOM:</b> FAMILIARES DEL PADRE CON ANOMALIAS. Como MOANOM	1= La misma 2= Otra 3= La misma y otra 4= No 9= Desconocido
<b>75. SP_FAANOM: Texto libre, explicativo de la variable anterior.</b> ESPECIFICAR TIPO DE ANOMALIA Y DESCRIBIR LA MALFORMACION. Tipo de anomalía y relación familiar con el niño.	
<b>SOCIODEMOGRÁFICAS</b>	
<b>76. MATEDU:</b> NIVEL EDUCATIVO DE LA MADRE. El más alto nivel alcanzado (para estudiantes a tiempo completo, nivel que cursan).	1= Primaria y secundaria inferior (Primaria, ESO). 2= Secundaria superior (Bachiller, FP) 3= Terciaria (Licenciatura, Diplomatura) 9= Desconocido
<b>77. SOCM:</b> STATUS SOCIOECONOMICO DE LA MADRE. <u>Ocupación</u> actual o última ocupación.	1= Superior no manual 2= Inferior no manual 3= Manual cualificado 4= Manual no cualificado 5= Autónomo/artesanal 6= Agricultor 8= Otro/estudiante 9= Desconocido
<b>78. SOCF:</b> STATUS SOCIOECONOMICO DEL PADRE. <u>Ocupación</u> actual o última ocupación.	0 = Madre soltera, padre desconocido Resto= Igual que la variable anterior.
<b>79. MIGRANT:</b> CONDICION DE INMIGRANTE. Para valorar el acceso a los servicios. No preguntar la etnia. Si códigos = 3 y 4, explicación en Observaciones.	1= Madre de fuera de la UE que emigró durante el embarazo. 2= Madre de fuera de la UE que emigró durante la vida adulta (≥ 18 años). 3= Madre inmigrante, no incluida en los apdos. 1 y 2. 4= Otro 9= Desconocido

<b>80. GENREM. OBSERVACIONES GENERALES</b>					
<p>- Incluir información de interés no recogida en otros apartados.</p> <p>- Cuando se declare el caso, ya sea prenatal o postnatal, con diagnóstico de sospecha, se incluirá información sobre las actuaciones previstas y el centro en el que se efectuará el diagnóstico definitivo y/o el seguimiento.</p>					
<b>VARIABLES LOCALES</b>					
<b>81. PREV_VIVO: NUMERO TOTAL DE NACIDOS VIVOS EN EMBARAZOS PREVIOS.</b> No incluir el embarazo actual.	00 = Ninguno 01 = Uno 02 = Dos, 03...etc. 20 = 20 ó más 99 = Desconocido				
<b>82. PREV_MUER: NUMERO TOTAL DE NACIDOS MUERTOS EMBARAZOS PREVIOS.</b> No incluir el embarazo actual.					
<b>83. PREV_ABOR: NUMERO TOTAL DE ABORTOS (Nº de fetos abortivos) EN EMBARAZOS PREVIOS.</b> No incluir el embarazo actual. Incluir tanto los AE como los IVE previos. Incluye el huevo huero (blighted ovum)					
<p style="text-align: right;">Fórmula gestacional:</p> <table border="1" style="margin-left: auto; margin-right: auto;"> <tr> <td>Atérm</td> <td>Premat</td> <td>AE</td> <td>Vivo</td> </tr> </table>		Atérm	Premat	AE	Vivo
Atérm	Premat	AE	Vivo		
<b>84. MET_DIAPRE: COMO SE ESTABLECIÓ EL DIAGNÓSTICO PRENATAL FINAL.</b> Especificar la prueba/s prenatal/es, con las que se tomaron las decisiones (con independencia de la decisión materna de continuar la gestación o no).	1=Dg. Citogenético (Cariotipo/FISH); 2=Imagen; 3=Molecular/Enzimático(QFPCR/Otros) 4=No registro/Desconoc; 5=No hubo DP				
<b>85. SP_DIAPRE: Texto libre, explicativo de la variable anterior.</b> ESPECIFICAR DETECCIÓN/DIAGNÓSTICO PRENATAL FINAL. Hallazgo/s final/es con los que se toman las decisiones (con independencia de la decisión materna de continuar la gestación o no).					
<b>86. SP_P: SUSTANCIAS ESTUPEFACIENTES PROHIBIDAS.</b> Texto libre. Especificar la sustancia o sustancias consumidas, periodicidad, dosis y momento del embarazo en el que se consumieron.					
<b>87. TABAC: TABAQUISMO MATERNO EN EL PRIMER TRIMESTRE DE EMBARAZO</b>	1= NO 2= SI. Ocasional 3= SI. ≤ 5 cigarrillos/día 4= SI. 6-10 cigarrillos/día 5= SI. 10-20 cigarrillos/día 6= SI. >20 cigarrillos/día 7= SI. No precisa cantidad 8= No registrado				
<b>88. ALCOH: CONSUMO DE ALCOHOL MATERNO EN EL PRIMER TRIMESTRE DE EMBARAZO</b>	1= NO 2= SI. Ocasional 3= SI. Fin de semana. 4= SI. Diario 5= Desconocido/No registrado.				
<b>89. AGEFA/EDADPADRE: EDAD DEL PADRE AL PARTO.</b> En años completos al momento del parto. Si solo conocemos el año de nacimiento, se considerará que nació el 30/junio.	99 = Desconocido				
<b>90. CON_DIAG: CONFIRMACIÓN DIAGNÓSTICA EN EL MOMENTO DE LA NOTIFICACIÓN AL RDCA.</b> Si se diagnostica más de un defecto, se tendrá en cuenta la confirmación de todos los diagnosticados. El RDCA cerrará el caso cuando se hayan confirmado o descartado cada uno de los defectos registrados.	1= Confirmado 2= Sospecha diagnóstica, está a seguimiento para confirmar. 3=Sospecha diagnóstica, abandonó el seguimiento. 9=Desconocido				

<b>91. HOSNAC / N°HªHOSNAC: HOSPITAL DE NACIMIENTO**.</b>								
<b>92. HOSDIAG / N°HªHOSDIAG: HOSPITAL DE DIAGNÓSTICO DEL NIÑO (postnatal)**.</b> En el caso de que hayan intervenido dos hospitales en el diagnóstico, se registrará con este código el hospital de nacimiento.								
<b>93. HOSDPRE / N°HªHOSDPRE: MATERNIDAD DE CONTROL GESTACION (prenatal)**.</b> Si se realiza en más de una, se registrará con este código la maternidad de origen.								
<b>94 – 104: Fuentes de datos.</b>								
<b>105. 2ºHOSDIAG / N°Hª2ºHOSDIAG: 2º HOSPITAL DE DIAGNÓSTICO DEL NIÑO (postnatal)**</b> Hospital de diagnóstico de confirmación de la/s malformaciones y/o tratamiento.								
<b>106. 2ºHOSDPRE / N°Hª2ºHOSDPRE: 2º HOSPITAL DE DIAGNÓSTICO PRENATAL</b>								
<i>**Codificación de Hospitales</i>								
HOSPITAL JARRIO	33	11	HOSPITAL ARRIONDAS	33	61	HOSP MONTE NARANCO	33	28
HOSPITAL CANGAS DEL NARCEA	33	21	HOSPITAL ALVAREZ BUYLLA	33	71	CENTRO MEDICO	33	42
HOSPITAL SAN AGUSTIN	33	31	HOSPITAL VALLE DEL NALÓN	33	81	CUALQUIER HOSP. EN MADRID	28	99
HOSPITAL HUCA	33	41	CLINICA BUENAVISTA	33	91	CUALQUIER HOSP. EN BARCELONA	08	99
HOSPITAL CABUEÑES	33	51	CLINICA BELLADONA	33	25	CUALQUIER HOSP. DE OTRA CCAA	99	99
HOSPITAL BEGOÑA	33	52	CLINICA SIRONA	33	29	Domicilio	33	00
HOSPITAL DE JOVE	33	53	OTROS ASTURIAS	33	99			

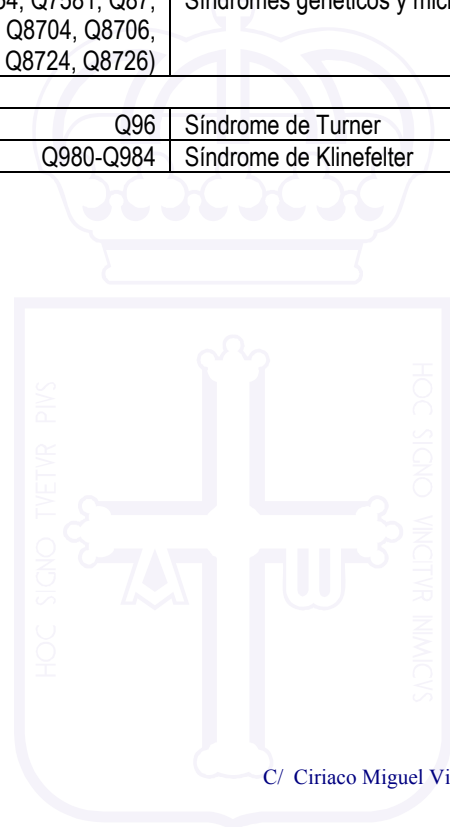
**DIAGNÓSTICOS A REVISAR**  
(Debidas a prematuridad o mal especificadas)

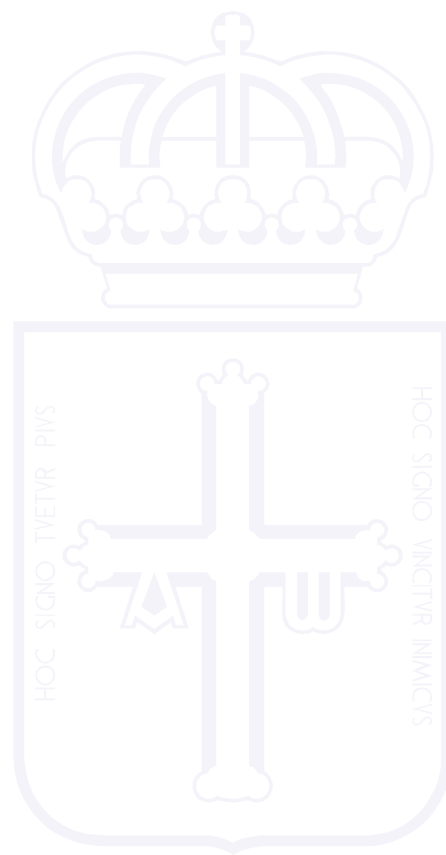
		<i>Criterios de revisión</i>
	<i>Anomalías no congénitas</i>	
	Estenosis de píloro	
Q 25.0	Ductus arteriosus persistente en bebés de < 37 SG	< 37 SG: Solo se tendrá en cuenta en niños a término; en < 37 SG se revisará el diagnóstico.
Q 03	Hidrocefalia en prematuros	
	En general, casos en prematuros	
	<i>Anomalías mal especificadas</i>	
	Soplo cardíaco funcional o no especificado	
	Laringomalacia y traqueomalacia	
	Trastornos funcionales gastro-intestinales	
Q 53	Testículo no descendido	
Q 53	Testículo ectópico no especificado	
Q 62.7	Reflujo vésico-ureteral.	Se notificarán las anomalías subyacentes si las hubiera.
Q 65.3 – Q 65.6	Cadera luxable	
Q 66.8	Pie zambo, cuando no hay una mayor especificación de si la malformación es de origen postural.	
	<i>Otras</i>	
Q02	Microcefalia	Reducción del tamaño del cerebro, con una circunferencia craneal de 3 DS por debajo de la media para su sexo, edad y origen étnico. Las definiciones conocidas varían según los profesionales y los países.
Q2110	Defectos del tabique auricular Tipo II, OSTIUM SECUNDUM, CIA membranosa	Incluir solo malformaciones con flujo a través del defecto, que estén todavía presentes 6 meses después del nacimiento.
Q620	Hidronefrosis congénita	Solo si la pelvis renal $\geq$ 10 mm., <u>después del nacimiento</u> .

**MALFORMACIONES CONGÉNITAS QUE SE DIAGNOSTICAN DESPUES DE UNA SEMANA DE VIDA**

CÓDIGOS	Literal / Subgrupo EUROCAT	Criterios de revisión
<i>Sistema nervioso</i>		
Q02	Microcefalia	Reducción del tamaño del cerebro, con una circunferencia craneal de 3 DS por debajo de la media para su sexo, edad y origen étnico. Las definiciones conocidas varían según los profesionales y los países.
Q041	Arrinencefalia	
Q042	Holoprosencefalia	
<i>Ojo</i>		
Q112	Microftalmos	
Q120	Catarata	
Q150	Glaucoma congénito	
<i>Cardiopatías congénitas</i>		
Q200	Tronco arterioso común	
Q210	Defectos del tabique ventricular	
Q211	Defectos del tabique auricular	Q2110 (Tipo II, OSTIUM SECUNDUM, CIA membranosa): Incluir solo malformaciones con flujo a través del defecto, que estén todavía presentes 6 meses después del nacimiento.
Q212	Defecto del tabique aurículo-ventricular (AVSD)	
Q213	Tetralogía de Fallot	
Q221	Estenosis de la válvula pulmonar	
Q230	Atresia/estenosis de la válvula aórtica	
Q250	Conducto arterioso persistente (PDA)	Solo se tendrá en cuenta en niños a término; en gestaciones < 37 SG, se revisará el diagnóstico.
Q251	Coartación de aorta	
<i>Respiratorio</i>		
Q300	Atresia de coanas	
<i>Digestivo</i>		
Q431	Enfermedad de Hirschsprung	Puede dar un megacolon congénito.
Q442	Atresia de conductos biliares	
Q451	Páncreas anular	

CÓDIGOS	Literal / Subgrupo EUROCAT	Criterios de revisión
<i>Urinario</i>		
Q614	Displasia renal	
Q620	Hidronefrosis congénita	Solo si la pelvis renal $\geq$ 10 mm., después del nacimiento.
<i>Genital</i>		
Q54	Hipospadias	
<i>Miembros</i>		
Q70	Sindactilia	Unión parcial o total entre dos o mas dedos; incluye formas menores.
<i>Otras anomalías/ Síndromes</i>		
Q7402, Q77, Q7800, Q782, Q788, Q8716	Displasias esqueléticas	
Q750	Craneosinóstosis	
Q893	Situs inversus	
Q86, P350, P351, P371	Síndromes teratogénicos	
Q860	Síndrome alcohol fetal	
Q8680	Síndrome Valproato	
P350, P351, P371	Malformaciones debidas a infecciones maternas	
Q4471, Q6190, Q7484, Q751, Q754, Q7581, Q87, Q936, D821. (Excluye: Q8703, Q8704, Q8706, Q8708, Q8724, Q8726)	Síndromes genéticos y microdelecciones	Diagnosticados por clínica o por el laboratorio de genética, con características dismórficas o anomalías congénitas, con o sin microdelección.
<i>Cromosómicas</i>		
Q96	Síndrome de Turner	
Q980-Q984	Síndrome de Klinefelter	







A0000501

**Niño** (Registrar los datos que no figuren en la pegatina identificativa)

Nombre: (Espacio para la pegatina identificativa)

Apellidos:

Hospital de Nacimiento:

NºHª:

Hospital de diagnóstico:

NºHª:

Dirección al nacimiento:

Localidad:

Municipio:

CP.:

**Madre** (Registrar los datos que no figuren en la pegatina identificativa)

Nombre: (Espacio para la pegatina identificativa)

Apellidos:

NIF: \_\_\_\_\_

CP de residencia: \_\_\_\_\_

Nº de registro interno\*:

del Hospital:

Hospital de parto/desenlace:

NºHª:

Hospital de control embarazo:

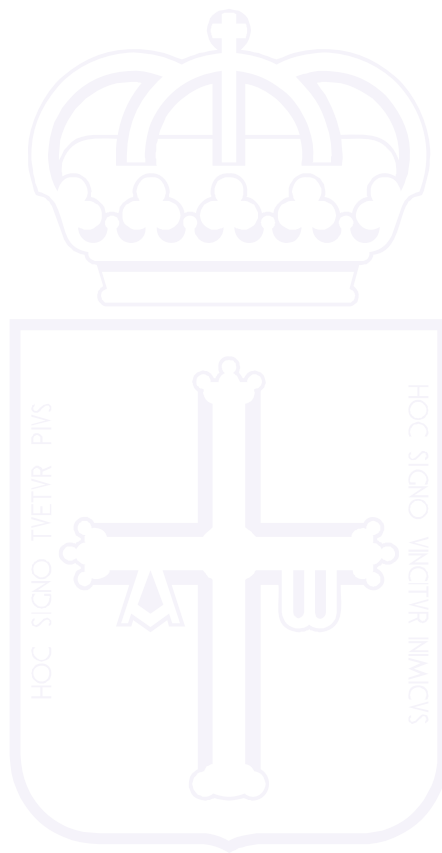
NºHª:

\* Nº de registro interno: el que se asigne en cada centro sanitario en la notificación de IVE; si está disponible, no se registrarán mas datos identificativos de la madre.

*Hermanos del niño afectados por DC*

<i>Nombre/s</i>	<i>Apellidos</i>	<i>Fecha de nacimiento</i>


*Esta hoja se enviará al RDCA separada de las demás, en sobre distinto.*



GOBIERNO DEL PRINCIPADO DE ASTURIAS

RDCA


CONSEJERÍA DE SALUD Y SERVICIOS SANITARIOS

(Espacios en gris: reservados para el personal codificador del Registro; Campos : Figuran en la ficha de ECEMC)




A0000501

NIÑO			
<b>FECHA DE NACIMIENTO</b> (Día, mes, año; 99 = No se sabe día ni mes)		<b>3. BIRTH DATE</b> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	
<b>SEXO</b>		1= Varón; 2= Hembra; 3= Indeterminado; 9= Desconoci	<b>4. SEX</b> <input type="text"/>
<b>NUMERO DE BEBES/FETOS DADOS A LUZ:</b>		1=Solo uno; 2=Gemelos; 3=Trillizos, etc... 6=Sextillizos ó más; 9= Desconoc	<b>5. NBRBABY</b> <input type="text"/>
ESPECIFICAR TIPO DE NACIMIENTO DE LOS GEMELOS (MALFORMADOS O NO), SEXO IGUAL O DISTINTO, CIGOSIDAD: <b>6. SP_TWIN</b>			
<b>NUMERO DE MALFORMADOS EN UN PARTO MULTIPLE.</b>		1= Uno; 2= Dos; 3= Tres, ...6= 6 ó más; 9= Desconocido	<b>7. NBRMALF</b> <input type="text"/>
<b>TIPO DE NACIMIENTO.</b>		1= Nac Vivo; 2= Nac †; 3= Aborto 4= IVE; 9= Desconocido	<b>8. TYPE</b> <input type="text"/>
<b>ESTADO CIVIL REGISTRADO.</b> Muerte antes de 24 horas de vida =Nac †.		1= Nac Vivo; 2= Nac † 3= Sin registrar; 9= Desconocido	<b>9. CIVREG</b> <input type="text"/>
<b>PESO AL NACIMIENTO</b> en gramos.		9999 = Desconocido	<b>10. WEIGHT</b> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>
<b>SUPERVIVENCIA MAS ALLA DE UNA SEMANA DE EDAD</b>		1= Si; 2= No 3= Vivo al alta <1 semana 9= Desconocido	<b>12. SURVIVAL</b> <input type="text"/>
<b>FECHA DE LA MUERTE:</b> Solo para nacidos vivos. Día, mes, año.		29= †, no sabe día ni mes 44= †, no sabe año 22222= Vivo al año de edad 33333= No se sabe si vivo al año de edad	<b>13. DEATH DATE</b> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>
<b>CUANDO SE DESCUBRIO.</b>		01= Al nacimiento; 02= < 1 semana; 03= 1-4 semanas; 04= 1-12 meses; 05= >12 meses; 06= Diag Prenatal en feto vivo; 07= En el momento del AE; 09=Desconocido; 10=Postnatal a edad desconocida	<b>18. WHENDISC</b> <input type="text"/> <input type="text"/>
<b>ESTADO AL DESCUBRIMIENTO</b> (Primera sospecha de malformación en feto o bebé).		1= Vivo 2= Muerto 9= Desconocido	<b>19. CONDISC</b> <input type="text"/>
<b>CARIOTIPO Y/O PRUEBA RÁPIDA DEL INFANTE / FETO, 24. SP_KARYO:</b> Especificar si se hizo o no, resultado del cariotipo y/o prueba rápida y tipo de prueba, si se conoce.		1= Realizado, resultado conocido; 2= Realizado, resultado desconocido 3= No realizado; 4= Prueba rápida; 8= Fallido; 9= Desconocido	<b>23. KARYO</b> <input type="text"/>
<b>SINDROME O ASOCIACION</b> (Nombre; disponibilidad de fotografías e imágenes dg. ) <b>28. SP_SYNDROME</b>		<b>27. SYNDROME</b> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	
<b>MALFORMACION/ES.</b> Enumerar y describir, incluidas las que forman parte de un Síndrome o Asociación: <b>30. SP_MALFO1</b>  <b>32. SP_MALFO2</b>  <b>34. SP_MALFO3</b>  <b>36. SP_MALFO4</b>  <b>38. SP_MALFO5</b>  <b>40. SP_MALFO6</b>  <b>42. SP_MALFO7</b>  <b>44. SP_MALFO8</b>		<b>29. MALFO1</b> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <b>31. MALFO 2</b> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <b>33. MALFO 3</b> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <b>35. MALFO 4</b> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <b>37. MALFO 5</b> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <b>39. MALFO 6</b> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <b>41. MALFO 7</b> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <b>43. MALFO 8</b> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	
<b>PRIMER PROCEDIMIENTO QUIRÚRGICO PARA LA MALFORMACION (REALIZADO O PREVISTO)</b>		1= Realizado (o previsto) <1 año vida 2= Realizado (o previsto) >1 año vida 3=Cirugía Prenatal 4= No requiere cirugía 5= Grave para cirugía 9= Desconocido	<b>26. SURGERY</b> <input type="text"/>
<b>EXAMEN POSTMORTEM</b> (Explicar los hallazgos)		1=Realizado, resultado conocido 2=Realizado, resultado desconocido 3=No realizado 4=Feto macerado 9=Desconocido	<b>25. PM</b> <input type="text"/>

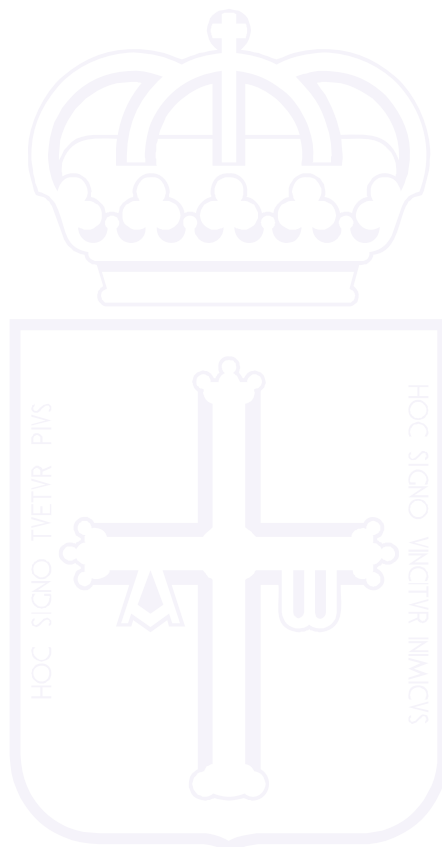
<b>MCKUSICK/TIPO DE HERENCIA MENDELIANA:</b> Para ser codificados después del consejo genético. Casos con origen en un único gen.		<b>1º dígito: Modo de herencia:</b> 1=Autosóm dominante; 2= Autosóm recesiva; 3= Ligada al cromosoma X; 4=Desconocido <b>Resto dígitos: Síndromes</b> C=Cromosómica; OG=Otra genómica; T=Teratógeno; ND=Nuevo dominante F=Familiar; S=Síndrome; I=Aislado; M= Múltiple		<b>45. MCKUSICK</b> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	
<b>CLASIFICACION ETIOLOGICA DE LAS MALFORMACIONES:</b> Si se dispone de consejo genético.		C=Cromosómica; OG=Otra genómica; T=Teratógeno; ND=Nuevo dominante F=Familiar; S=Síndrome; I=Aislado; M= Múltiple		<b>46. AETIOLOGY</b> <input type="text"/> <input type="text"/>	
<b>DATOS OBSTÉTRICOS DEL CASO: MADRE Y EXPOSICIÓN</b>					
<b>FECHA DE NACIMIENTO DE LA MADRE:</b> Día, mes, año.			99= No se sabe día / mes 44= No se sabe año		<b>14. DATEMO</b> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>
<b>CONCEPCION ASISTIDA</b>			0= No; 1=Solo ovulación inducida; 2=Inseminación artificial; 3= IVF; 4= GIFT; 5= ICSI; 6=Donación óvulo 8= Otros; 9= Desconocido; 10= Asistida, tipo desconocid.		<b>47. ASSCONCEPT</b> <input type="text"/> <input type="text"/>
■ <b>NUMERO DE GESTACIONES PREVIAS</b> (Los embarazos múltiples cuentan como uno).			00= Ninguno; 01= Uno; 02= Dos, ...etc; 20= 20 ó más; 99 = Desconoc		<b>17. TOTPREG</b> <input type="text"/> <input type="text"/>
■ <b>Nº TOTAL DE PRODUCTOS DE LA CONCEPCIÓN, EN GESTACIONES PREVIAS</b> (Los embarazos múltiples cuentan como múltiples).			00= Ninguno; 01= Uno; 02= Dos,... etc; 20= 20 ó más; 99 = Desconocido		<b>83. PREV_ABOR</b> <input type="text"/> <input type="text"/>
<b>83. Nº de Abortos e IVE</b> (Nº fetos)	<b>82. Nº de Nacidos Muertos</b>	<b>81. Nº de Nacidos Vivos</b>			<b>82. PREV_MUER</b> <input type="text"/> <input type="text"/>
					<b>81. PREV_VIVO</b> <input type="text"/> <input type="text"/>
<b>DATOS DE LA GESTACIÓN</b>					
<b>11. Duración de la gestación en semanas completas</b>	<b>15. Partos a término (≥40 SG): Edad materna al parto</b>	<b>15. En prematuros, abortos e IVE : datos para el cálculo de la edad materna en la fecha prevista de parto (40 SG)</b> FUR                      FPP por Ecografía		Duración de la gestación= En semanas completas Edad materna al parto= En años completos 99 = Desconocido	<b>11. GESTLENGTH</b> <input type="text"/> <input type="text"/>
		/   /   /                      /   /   /			<b>15. AGEMO</b> <input type="text"/> <input type="text"/>
<b>SI HUBO DIAGNOSTICO PRENATAL, EDAD GESTACIONAL EN EL MOMENTO DEL DESCUBRIMIENTO, EN SEMANAS COMPLETAS.</b> Edad gestacional a la que surge la primera sospecha de malformación. Indicar la fecha del examen/exploración, en vez de la fecha en la que se conoció el resultado.				99= Desconocido	<b>20. AGEDISC</b> <input type="text"/> <input type="text"/>
<b>CUAL FUE EL PRIMER TEST PRENATAL POSITIVO</b>			01= ECO<14 semana; 02= ECO 14-21 semana; 03= ECO ≥22 semana; 04= ECO EG desconocida; 05= Cribado sérico/combinado; 06= BC/ AMC; 07 = Otro test (+); 08=Prueba(s) realizada, resultado (-); 09= Desconocido; 10= No hizo pruebas		<b>21. FIRSTPRE</b> <input type="text"/> <input type="text"/>
<b>ESPECIFICAR "OTRO" PRIMER TEST PRENATAL:</b> Si Cód.= 7, especificar la prueba prenatal realizada que resultó positiva.- <b>22. SP_FIRSTPRE</b>					
<b>COMO SE ESTABLECIÓ EL DIAGNÓSTICO PRENATAL FINAL.</b>			1=Dg. Citogenético (Cariotipo/FISH); 2=Imagen; 3=Molecular/Enzimático(QFPCR/Otros); 4=No registro o Desconocido; 5=No hubo DP		<b>84. MET_DIAPRE</b> <input type="text"/>
<b>ESPECIFICAR DETECCION O DIAGNÓSTICO PRENATAL FINAL.</b> Hallazgo/s final/es con los que se toman las decisiones (con independencia de la decisión materna de continuar la gestación o no). <b>85. SP_DIAPRE</b>					
■ <b>ENFERMEDAD/ES ANTES DEL EMBARAZO</b>			CIE 10 (4 dígitos) 0000= NO 1111= SI, pero no hay información 9999= Desconocido		<b>49. ILLBEF1</b> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>
					<b>50. ILLBEF2</b> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>
■ <b>ENFERMEDADES DURANTE EL EMBARAZO con COMIENZO DURANTE LA PRIMERA MITAD del embarazo(hasta 20SG) ESPECIFICAR:</b>			CIE 10 (4 dígitos) 0000= NO 1111= SI, pero no hay información 9999= Desconocido		<b>51. ILLDUR1</b> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>
					<b>52. ILLDUR2</b> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>
■ <b>SUPLEMENTACION CON ACIDO FOLICO ("Regular": Al menos 4 veces por semana).</b>			1=SI, ≥0,4 mg, regular, comienzo preconcepción 2=SI, < 0,4 mg ó dosis desconocida, irregular ó postconcepcional; 3=NO suplemento; 8= No registrado en este caso; 9= No se registra en esta maternidad		<b>53. FOLIC</b> <input type="text"/>
■ <b>FARMACOS tomados DURANTE EL PRIMER TRIMESTRE</b> (desde el primer día del último periodo menstrual hasta la 12 SG); también los tomados antes de la concepción con tiempo de eliminación prolongado (Ej. acitretina, etretinato etc.). <b>ESPECIFICAR</b> detalles sobre la SUSTANCIA, dosis y el tiempo. <u>Si no se conoce en que trimestre se tomó el fármaco, explicarlo.</u>					
<b>55. SP_DRUGS1:</b>				<b>54. DRUGS1</b> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	
<b>57. SP_DRUGS2:</b>				<b>56. DRUGS2</b> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	
<b>59. SP_DRUGS3:</b>				<b>58. DRUGS3</b> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	
<b>61. SP_DRUGS4:</b>				<b>60. DRUGS4</b> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	
<b>63. SP_DRUGS5:</b>				<b>62. DRUGS5</b> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	
Cód. ATC (Máx.7 dígitos) 0=No tomó fármacos 9=Desconocido Z=Fármacos/hierbas ALTERNATIVOS P= Sustancias estupefacientes prohibidas					

(Espacios en gris: reservados para el personal codificador del Registro; Campos : Figuran en la ficha de ECEMC)

A0000501

86. SP_P: SUSTANCIAS ESTUPEFACIENTES PROHIBIDAS (Especificar sustancia/s, periodicidad, dosis y trimestre de embarazo de consumo):		
TABAQUISMO MATERNO EN EL PRIMER TRIMESTRE DE EMBARAZO	1= NO; 2= SI, ocasional; 3= SI, ≤ 5/día 4= SI, 6-10/día; 5= SI, 10-20/día; 6=SI, >20/día; 7=SI, no precisa cantidad; 8=No registrado	87. TABAC <input type="checkbox"/>
CONSUMO DE ALCOHOL MATERNO EN EL PRIMER TRIMESTRE DE EMBARAZO	1= NO; 2= SI, ocasional; 3= SI, fin de semana; 4= SI, diario; 5=Desconoc./no registr	88. ALCOH <input type="checkbox"/>
<b>HISTORIA FAMILIAR</b>		
 EDAD DEL PADRE AL PARTO, en años completos.	99 = Desconocido	89. EDADPADRE <input type="checkbox"/>
 CONSANGUINIDAD:	0= Sin relación o más lejana que primos segundos; 1= Hasta Primos segundos ; 9= Desconocido	64. CONSANG <input type="checkbox"/>
ESPECIFICAR INFORMACIÓN SOBRE CUALQUIER TIPO DE CONSANGUINIDAD - 65. SP_CONSANG		
HERMANOS (DEL NIÑO) CON ANOMALIAS	1= SI, la misma; 2= SI, otra; 3= SI, la misma + otra; 4= NO; 9= Desconoci	66. SIBANOM <input type="checkbox"/>
ESPECIFICAR TIPO DE ANOMALIAS DE LOS HERMANOS, año de nacimiento y malformaciones de cada hermano. 67. SP_SIBANOM		
HERMANOS CON MALFORMACIONES PREVIAMENTE NOTIFICADOS A EUROCAT. Incluye co-gemelos malformados o hermanos del mismo embarazo, con independencia del orden de nacimiento en el parto múltiple.	1= SI; 2= No; 9= Desconocido	68. PREVSIB <input type="checkbox"/>
SIB NÚMERO ID LOCAL NOTIFICADO AL REGISTRO CENTRAL: Deje en blanco si no hay hermanos anteriores notificados a EUROCAT. ID local		69. SIB1 <input type="checkbox"/>
Como en SIB1 ID local		70. SIB2 <input type="checkbox"/>
Como en SIB1 ID local		71. SIB3 <input type="checkbox"/>
FAMILIARES DE LA MADRE CON ANOMALIAS: Incluye a la propia madre	1= La misma; 2= Otra; 3= La misma y otra 4= No; 9= Desconocido	72. MOANOM <input type="checkbox"/>
ESPECIFICAR TIPO DE ANOMALIA Y DESCRIBIR LA MALFORMACION y la relación familiar con el niño: 73. SP_MOANOM		
FAMILIARES DEL PADRE CON ANOMALIAS: Incluye al propio padre	1= La misma; 2= Otra; 3= La misma y otra 4= No; 9= Desconocido	74. FAANOM <input type="checkbox"/>
ESPECIFICAR TIPO DE ANOMALIA Y DESCRIBIR LA MALFORMACION y la relación familiar con el niño: 75. SP_FAANOM.		
<b>SOCIODEMOGRÁFICAS</b>		
PROFESION DE LA MADRE EN EL MOMENTO DE LA CONCEPCION.	9999= Desconoc	48. OCCUPMO <input type="checkbox"/>
NIVEL EDUCATIVO DE LA MADRE (para estudiantes a tiempo completo, nivel que cursan).	1= Primaria y secundaria inferior; 2= Secundaria superior; 3= Terciaria; 9= Desconocido	76. MATEDU <input type="checkbox"/>
 STATUS SOCIOECONOMICO DE LA MADRE: Ocupación actual o última ocupación.	1= Superior no manual; 2= Inferior no manual 3= Manual cualificado; 4= Manual no cualificado 5= Autónomo/artesanal; 6= Agricultor; 8= Otro/estudiante; 9= Desconocido	77. SOCM <input type="checkbox"/>
STATUS SOCIOECONOMICO DEL PADRE: Ocupación actual o última ocupación	0 = Padre desconocido; 1= Superior no manual 2= Inferior no manual; 3= Manual cualificado 4= Manual no cualificado; 5= Autónomo/artesanal 6= Agricultor; 8= Otro/estudiante; 9= Desconocido	78. SOCF <input type="checkbox"/>
CONDICION DE INMIGRANTE (Para valorar acceso a servicios. No preguntar etnia. Si cód=4, explicación en Observaciones)	1= Madre de fuera de UE que emigró durante el embarazo; 2= Madre de fuera de UE que emigró durante la vida adulta (≥ 18 años); 3= Madre inmigrante procedente de la UE; 4= Otro; 9= Desconocido	79. MIGRANT <input type="checkbox"/>
<b>CONFIRMACIÓN DIAGNÓSTICA DEL CASO</b>		
CONFIRMACIÓN DIAGNÓSTICA EN EL MOMENTO DE LA NOTIFICACIÓN AL RDCA	1= Confirmado; 2= Sospecha diagnóstica, está a seguimiento para confirmar; 3= Sospecha diagnóstica, abandonó el seguimiento; 9=Desconocido	90. CON_DIAG <input type="checkbox"/>

**OBSERVACIONES GENERALES - 80. GENREM**



NOTIFICADOR/A: Nombre y Apellidos:

Especialidad:

Centro sanitario:

Fecha: ...../...../.....

Firma:

91. HOSNACI				92. HOSDIAG				93. HOSDPRE				16. RESIDMO			
<i>Fuentes de datos</i>															
94. <input type="checkbox"/> PEDIATRÍA				98. <input type="checkbox"/> CRIBADO NEONATAL				102. <input type="checkbox"/> REGISTRO MORTALIDAD							
95. <input type="checkbox"/> GINECOLOGIA				99. <input type="checkbox"/> CRIBADO ANEUPLODÍAS				103. <input type="checkbox"/> CMBD							
96. <input type="checkbox"/> GENETICA				100. <input type="checkbox"/> CRIBADO DTN				104. <input type="checkbox"/> OTROS							
97. <input type="checkbox"/> REGISTRO OFICIAL DE IVE				101. <input type="checkbox"/> ANATOMÍA PATOLOGICA				Otros:							
2. NUMLOC															

# **Descripción y clasificación de los defectos congénitos de las extremidades EUROCAT Guía 3 (2ª edición), año 2004**

*Autores: Claude Stoll, Pierpaolo Mastroiacovo, Philippe de Wals y Josephine Weatherall en 1986; revisada por Ester Garne y Claude Stoll en 2003-04.*

*Aprobada por los miembros del Comité de Codificación de EUROCAT:  
Marie-Claude Addor, Annukka Ritvanen, Diana Wellesley*

*La realización de esta Guía fue apoyada económicamente por el Programa de Acción Comunitaria sobre Enfermedades Raras de la Dirección de Salud Pública de la Comisión Europea*

*Traducción: Félix Álvarez Carrascal. Revisión: Mª Carmen García González. Servicio de Salud Poblacional. DGSP.*





## INDICE

Introducción.....	5
Directrices para notificar defectos de las extremidades.....	6
Definiciones y métodos de descripción.....	6
Osteocondrodisplasia.....	7
Polidactilia.....	8
Sindactilia.....	9
Braquidactilia.....	10
Defectos de reducción de las extremidades.....	10
Sirenomelia.....	11
Defecto asociado a banda amniótica.....	12
Micromelia.....	12
Campomelia.....	13
Contracturas congénitas múltiples y laxitud articular.....	13
Referencias.....	14
Ejemplos seleccionados de defectos congénitos de las extremidades.....	14
Polidactilia preaxial: Duplicación del pulgar derecho.....	
Polidactilia postaxial tipo A: Duplicación quinto dedo del pie.....	
Sindactilia tipo zigodactilia 3°-4° dedos de la mano izquierda.....	
Sindactilia tipo zigodactilia 2°-3° dedos de ambos pies.....	
Sinpolidactilia postaxial 5°-6° dedos de la mano izquierda.....	
Sindactilia completa de ambos pies.....	
Defecto de reducción terminal transversal al nivel del brazo derecho (Amelia)..	
Defecto de reducción terminal transversal al nivel de la mano derecha (Aquiria)	
Defecto de reducción intercalar: Agenesia de radio y cúbito en ambos brazos...	
Defecto de reducción intercalar: Agenesia femoral en la pierna derecha	
Defecto de reducción preaxial longitudinal: Agenesia del radio en el brazo derecho	
Defecto de reducción preaxial longitudinal: Agenesia de la tibia en la pierna derecha	

Defecto de reducción: División típica en la mano izquierda

Defecto de reducción: División de la mano tipo Monodactilia en ambos lados

Secuencia de sirenomelia

Defecto asociado con constricción o banda fibrótica en la pierna izquierda

Torsión de la tibia del pie izquierdo (Campomelia)

## INTRODUCCION

Las malformaciones de las extremidades se encuentran entre los trastornos congénitos más frecuentes.<sup>1</sup>

El objetivo de este libro es proporcionar a los médicos relacionados con el cuidado de los recién nacidos, y que no son especialistas en dismorfología, una referencia rápida para la descripción de los defectos congénitos de las extremidades, lo que es esencial para un diagnóstico y clasificación correctos y para el seguimiento de la frecuencia y distribución de las anomalías congénitas en la población.

En un bebé con defectos congénitos de las extremidades, es importante identificar la causa de la anomalía y estimar el riesgo de reaparición para los hermanos y los descendientes de la persona afectada. Para la prevención de defectos en las extremidades es necesario un diagnóstico preciso, a través del diagnóstico prenatal y el asesoramiento genético.

Una buena clasificación de las malformaciones de las extremidades también es esencial para la vigilancia epidemiológica de los teratógenos y mutágenos ambientales.

Hay un conocimiento cada vez mayor de la heterogeneidad etiológica de las anomalías congénitas de las extremidades.<sup>2</sup> Algunas se deben a un gen anormal heredado de uno o ambos padres o que surge de forma esporádica a través de una nueva mutación. Estos genes pueden ser dominantes como en la acondroplasia, o recesivos como en el Síndrome de Roberts. Otras anomalías se asocian con una anomalía cromosómica como la Trisomía 13 o la Trisomía 18. La tragedia de la talidomida centró el interés en los factores exógenos. Sin embargo, la mayor parte de los defectos de las extremidades es probablemente de origen multifactorial.

El análisis de los defectos congénitos de las extremidades grabados en los registros de EUROCAT condujo a la identificación de dos importantes problemas metodológicos. El primer problema era el pobre nivel de documentación disponible sobre las malformaciones. Términos genéricos, tales como enanismo, deformidad de la mano o ausencia de extremidad se notificaban con frecuencia. Se requieren más detalles e información precisa para hacer un diagnóstico específico y una clasificación, y para investigar los posibles factores etiológicos.

El segundo problema es la insuficiencia de la clasificación y sistema de codificación que se usaba, que es la "Clasificación de Enfermedades de la Asociación Británica de Pediatría (BPA)", basada en la CIE-9.<sup>3</sup> Con la introducción de la CIE-10 ha habido algunas mejoras en la codificación de los defectos de las extremidades.

## DIRECTRICES PARA INFORMAR SOBRE DEFECTOS DE LAS EXTREMIDADES

El reconocimiento de los defectos congénitos de las extremidades suele ser fácil. El examen debe llevarse a cabo tan pronto como sea posible, tras el nacimiento. En el reconocimiento de las malformaciones congénitas existen algunos puntos generales, que pueden ser útiles a modo de lista de control para cualquiera que lea esta guía.

### Examen del bebé

Aspecto general	Observación del movimiento de las extremidades
Peso del bebé Longitud del bebé Tamaño de la cabeza Forma de la cabeza Piel y pelo Cara Ojos Nariz Boca Oídos Parte posterior del cuerpo Parte anterior del cuerpo Genitales Extremidades	Los miembros superiores e inferiores deben ser examinados, con especial atención a la longitud entre las articulaciones, forma de la articulación y movilidad articular.  El tono de los miembros debe tenerse en cuenta, sobre todo si no se pueden enderezar, o si están flácidos.  Debe observarse el número de dedos de manos y pies, su longitud, la presencia de dedos adicionales o la fusión de los dedos, y cualquiera de las anomalías digitales que se ilustran en el dibujo.  Hay que buscar también la presencia de pliegues palmares anormales.  Debe llevarse a cabo un examen para detectar luxación o inestabilidad de cadera, por parte de una persona capacitada.

### Descripción de anomalías congénitas

Cualquier anomalía de un miembro debe ser cuidadosamente descrita.

Deben hacerse fotografías y radiografías de las extremidades anormales. Debe solicitarse un examen de rayos X de la totalidad del esqueleto (proyecciones antero-posterior y laterales) cuando exista sospecha de displasia esquelética.

Las investigaciones mediante ultrasonidos y scanner pueden ser útiles en situaciones específicas.

También se deben describir las anomalías asociadas, y fotografiarlas.

## DEFINICIONES Y METODOS DE DESCRIPCION

En esta sección se presenta una definición de los diferentes tipos de defectos congénitos de las extremidades. Para cada tipo, se propone una clasificación de los principales subtipos.

Hay muchos sistemas de clasificación de defectos en las extremidades de acuerdo a la etiología, el mecanismo patológico o la manifestación anatómica. El propósito de estas directrices no es el de recomendar un nuevo sistema de clasificación, sino el de mejorar la documentación de cada caso registrado, que es necesaria para agrupar las malformaciones de las extremidades de cara al trabajo

estadístico, para la identificación de entidades nosológicas y para la realización de investigaciones sobre los factores etiológicos.

Como se comentó antes, las malposiciones de las extremidades, sobre todo el pie zambo y la luxación de cadera no se incluyen en esta sección. La osteocondrodisplasia, la polidactilia, la sindactilia, la braquidactilia y los defectos de reducción constituyen los principales tipos de defectos en las extremidades a tener en cuenta. Varias malformaciones de las extremidades pueden estar asociadas con bandas amnióticas. Micromelia y campomelia son términos descriptivos que significan respectivamente acortamiento y flexión del miembro. Las contracturas congénitas múltiples y la laxitud articular son alteraciones en la movilidad de las articulaciones.

## **Osteocondrodisplasia**

### Definición:

Alteración del crecimiento y desarrollo del cartílago y/o hueso

### Clasificación:

Ver la clasificación completa en American Journal of Medical Genetics<sup>4</sup> y en las referencias de los libros.<sup>5-7</sup>

#### *a) Defectos del crecimiento de los huesos largos y/o la columna vertebral*

##### 1. Identificable al nacimiento

- Por lo general letal, antes o poco después del nacimiento
  - Acondrogénesis tipo IA y IB
  - Acondrogénesis tipo II (Langer-Saldino)
  - Hipocondrogénesis
  - Fibrocondrogénesis
  - Displasia tanatofórica
  - Displasia tanatofórica con el cráneo en forma de trébol
  - Atelosteogénesis
  - Síndrome de costilla corta (con o sin polidactilia)
    - I Tipo I (Saldino-Noonan)
    - II Tipo II (Majewski)
    - III Tipo III (Verma-Naumoff)
    - IV Tipo IV (Beemer-Langer)
- A veces letal
  - Condrodisplasia punctata
    - I Tipo rizomélica
    - II Tipo Zellweger
    - III Tipo Conradi Hunermann
    - IV Tipo recesivo ligado al cromosoma X
    - V Tipo braquitelefalángico
    - VI Tipo tibial-metacarpiano
    - VII Defecto de coagulación dependiente de la vitamina K
    - VIII Otros trastornos adquiridos y genéticos incluyendo la Embriopatía por Warfarina
  - Displasia campomélica
  - Displasia cifomélica
  - Acondroplasia

- Displasia diastrófica
- Displasia metatrófica (diversas formas)
- Displasia condro-ecto-dérmica (Ellis Van Creveld)
- Displasia torácica asfixiante (Jeune)
- Displasia espóndilo-epifisaria congénita
- Colagenopatía Tipo II
- Displasia acromesomélica
- Displasia cleido-craneal
- Síndrome oto-palato-digital
- I Tipo I (Langer)
- II Tipo II (André)
- Síndrome de Larsen
- Otros síndromes de dislocaciones múltiples

2. Identificable a lo largo de la vida

Ej.: Hipocondroplasia

Condrodisplasia metafisaria (tipo McKusick)

Pseudo-acondroplasia

I Dominante

II Recesiva

*b) Desarrollo desorganizado de los cartílagos y componentes fibrosos del esqueleto*

*c) Anomalías en la densidad de la estructura diafisaria cortical y/o el modelado metafisario*

Ej.: Osteogénesis imperfecta (diversas formas)

Métodos de descripción:

Es imprescindible una radiografía completa, tanto en muertes fetales como en nacidos vivos, para confirmar el diagnóstico clínico y para hacer un diagnóstico de tipo específico.

Registre la longitud del bebé: la longitud de la coronilla al talón y la longitud del cráneo a la rabadilla.

Describa cualesquiera otros defectos que se encuentren: enfermedad del corazón, anomalías en las vísceras, defecto ocular, etc.

**Polidactilia**

Definición:

Aparición de dedo(s) de más de forma completa o parcial

Clasificación

a) Polidactilia pre-axial

El dedo de más se articula con el lado del radio (pulgar) o de la tibia (hallux). Hay dos subtipos principales:

1. Polidactilia del pulgar bifalángico

2. Polidactilia del pulgar trifalángico

- b) **Polidactilia post-axial**  
El dedo de más se articula con el lado del cúbito o el peroné. Hay dos subtipos principales:
  1. Tipo A – El dedo extra está desarrollado por completo
  2. Tipo B – El dedo extra es pedunculado o rudimentario (también llamado post minimi)
- c) **Axial**  
El dedo extra se localiza entre el 2º y 3º o también entre el 3º y 4º dedos.
- d) **Múltiple**  
Se duplica más de un dedo.
- e) **Grados altos**  
Esta categoría incluye un grupo de tipos raros de polidactilia asociada con la duplicación o estructuras de la extremidad (por ejemplo, la tibia) más que con los dedos.

## **Sindactilia**

### Definición:

Fusión de dos o más dedos (de la mano o del pie)

### Clasificación

- a) **Zigodactilia**  
Sindactilia del 3º y 4º dedos de la mano y/o del 2º y 3º dedos del pie. La fusión puede ser completa, llegando al nivel de las uñas, o parcial, afectando sólo a los segmentos proximales de los dedos. La zigodactilia del segundo y tercer dedos del pie es una anomalía menor y común que no debe ser comunicada al Registro Central de EUROCAT si es una malformación aislada (lista de malformaciones menores a excluir).
- b) **Sinpolidactilia**
  1. Sindactilia del 3º y 4º dedos de la mano asociada con una duplicación parcial o completa del 3º o 4º dedo.
  2. Sindactilia del 4º y 5º dedos del pie con polidactilia parcial o completa del 5º dedo, que está incluida en la web.
- c) **Sindactilia de los dedos 4º y 5º de la mano**  
Sindactilia de los dedos 4º y 5º de la mano. Normalmente los dedos de los pies no se ven afectados.
- d) **Sindactilia completa**  
Sindactilia de todos los dedos de las manos o de los pies; el pulgar y el dedo gordo del pie pueden excluirse.
- e) **Sindactilia más sinostosis metacarpiana o metatarsiana**  
La sindactilia puede afectar a cada dedo de las manos o de los pies y puede haber una sinostosis metacarpiana o metatarsiana asociada.
- f) **Miscelánea y otros tipos**  
Por ejemplo, fusión metacarpiana o metatarsiana; sindactilia total con sinostosis (tipo Cenani Lenz).

## **Braquidactilia**

### Definición:

Acortamiento de los dedos debido a un desarrollo anómalo de la falange o el metacarpo/metatarso.

### Clasificación

- a) Tipo A  
El acortamiento se limita a la falange media de uno o más dedos.
- b) Tipo B  
Acortamiento o ausencia de la falange terminal además del acortamiento de la falange media
- c) Tipo C  
Deformidad de la falange media y proximal de los dedos 2º y 3º. El dedo segundo tiene una desviación cubital característica. El 4º dedo es más o menos normal y sobresale mucho más que todos los otros dedos.
- d) Tipo D  
Acortamiento y ensanchamiento de la falange terminal del pulgar o de los dedos grandes de los pies.
- e) Tipo E  
Acortamiento de uno o más de los metacarpianos, con o sin acortamiento de los metatarsianos.

## **Defectos de reducción de las extremidades**

### Definición:

Ausencia o hipoplasia severa (significando hipoplasia y forma anormal) de la estructura esquelética de la extremidad. Incluye ausencia de dedo o falange sólo, asociada o no con bandas fibróticas.

### Clasificación

- a) Defectos transversales terminales  
Ausencia de estructura distal de la extremidad proximal con estructuras proximales más o menos normales. Hay muchos subtipos:
  - 1. Amelia – ausencia total de las extremidades
  - 2. Hemimelia – ausencia total de antebrazo y mano o de pierna y pie
  - 3. Aquiria – ausencia de la mano
  - 4. Apodia – ausencia del pie
  - 5. Adactilia – ausencia de los dedos
  - 6. Ectrodactilia – ausencia total o parcial de la falange
- b) Defectos proximal-intercalar  
Ausencia o hipoplasia severa de la parte proximal-intercalar de la extremidad cuando las estructuras distales (es decir, los dedos), sean normales o malformadas, están presentes:
  - 1. Ausencia del húmero y/o radio y cúbito (con mano normal o cerca de lo normal)
  - 2. Ausencia de femur y/o tibia y peroné (con pie normal o cerca de lo normal)



c) Defectos longitudinales

Ausencia o hipoplasia severa de la parte lateral de la extremidad. Hay dos tipos principales:

1. Preaxial (radial-tibial) – ausencia o hipoplasia severa de las estructuras preaxiales de la extremidad (pulgares, primer metacarpiano, radio; hallux, primer metatarsiano, tibia).
2. Postaxial (cúbito-peroné) – ausencia o hipoplasia severa de las estructuras postaxiales de la extremidad (meñique, 5º metatarsiano, cúbito; 5º dedo del pie, 5º metatarsiano, peroné).

d) Mano/pie dividido

Ausencia de los dedos centrales con o sin ausencia de los huesos centrales metacarpianos/metatarsianos usualmente asociada con sindactilia de otros dedos. Hay dos subtipos principales:

1. El típico mano/pie dividido se caracteriza por una hendidura en forma de cono que disminuye cerca del proximal y divide la mano en dos partes, que se pueden oponer como garras de langosta. En las formas más leves el 3º dedo (el dedo medio de la mano o el pie) está ausente pero el hueso metacarpiano/metatarsiano correspondiente es casi normal.
2. La monodactilia de la mano se caracteriza por la ausencia de los dedos centrales y radiales, de manera que no se forma división alguna y sólo está presente un dedo (por lo general el 5º).

e) Múltiples tipos de defectos de reducción

Niños con más de un tipo de reducción de acuerdo con la clasificación dada más arriba. (Es muy importante que cada uno de los miembros se describa de forma separada en este tipo de niños).

## **Sirenomelia**

### Definición:

La sirenomelia es una secuencia que se caracteriza por:

- a) La fusión de las extremidades inferiores en diversos grados de severidad que da como resultado una sola “estructura” menor
- b) Defecto sacral
- c) Atresia anal
- d) Genitales externos anormales
- e) Ausencia de los riñones

Es el resultado de la fusión de los primeros esbozos de las extremidades a la altura del borde del peroné con la ausencia o el desarrollo incompleto de las estructuras caudales correspondientes. Por lo general, se da la ausencia de los vasos alantoideos y hay una sola arteria umbilical que surge directamente de la aorta.

Se han observado todos los niveles de gravedad, que dependen presumiblemente de la relativa longitud y anchura del deficit caudal temprano. A las varias consecuencias se las denomina a menudo síndrome de regresión caudal.<sup>6</sup>

## Defecto asociado a banda amniótica

### Definición:

Defectos de reducción de las extremidades asociados con la presencia de bandas de tejido necrótico conectado a una o más extremidades de otra parte del cuerpo.

### Nota:

Es cada vez más popular interpretar que un amplio espectro de defectos ocurren como consecuencia de bandas amnióticas que constriñen la extremidad u otra parte del cuerpo, o como consecuencia de una ruptura prematura del amnios.

A pesar de que estos mecanismos pueden ser la causa en algunos casos, no se ha demostrado que sean los responsables en todos los casos. No sabemos si la banda amniótica y/o la rotura del amnios, cuando están presentes, son el principal mecanismo patogénico o simplemente un hallazgo asociado resultante de una causa común.

En la etapa actual de nuestra ignorancia es preferible no utilizar un término como Síndrome de banda amniótica, Complejo de ADAM, Gama de ruptura temprana del amnios para etiquetar a los niños que muestran una combinación de defectos craneofaciales y/o defectos de las extremidades y/o defectos tales como:

<i>Craneofacial</i>	<i>Extremidades</i>	<i>Otros</i>
Anencefalia, distorsión facial, proboscis, hendidura facial inusual, defectos oculares, encefalocele, meningocele		Placenta ligada a la cabeza y/o el abdomen
Labio leporino habitual Atresia de las coanas	Reducción de extremidad Polidactilia Sindactilia	Defectos de la pared abdominal Defectos de la pared torácica Escoliosis
Paladar hendido (secuencia de deformación de Robin) Deformación del oído Craneoestenosis	Bandas amnióticas Amputación Hipoplasia Pseudosindactilia Linfedema distal Deformación del pie Luxación de la cadera Bandas constrictivas	Cordón umbilical corto Onfalocele

Es realmente importante describir con detalle los defectos del niño y hacer una fotografía en todos los casos en donde una banda necrótica o un anillo constrictivo estén presentes.

## Micromelia

### Definición:

Este término designa una extremidad corta. La micromelia está presente por lo general en la mayoría de las osteocondrodiasplasias como parte de la afección.

## **Campomelia**

### Definición:

Campomelia significa pierna torcida. Las extremidades se acortan de forma leve con un marcado arqueamiento anterolateral. La campomelia congénita puede afectar a todos los miembros (como en la displasia campomélica) o solo a un hueso, normalmente la tibia.

Torsión tibial – la tibia torcida está presente cuando no hay peroné. La torsión tibial sin ausencia de peroné tiene lugar en la mitad inferior de la tibia con arqueamiento anterior de este hueso más a menudo e incurvación posterior más raramente.

## **Contracturas congénitas múltiples y laxitud articular**

### Definición:

Este término no indica un diagnóstico de una enfermedad específica. Solo significa que hay alteración en la movilidad de dos o más articulaciones diferentes o una o más extremidades. Una descripción de estos trastornos y las referencias están disponibles en la obra de J Hall et al.<sup>9</sup>

### **Referencias – Extremidades**

1. *EUROCAT Working Group (2002), "Report 8: Surveillance of Congenital Anomalies in Europe 1980-99", University of Ulster.*
2. *Kornac U, Mundlos S (2003), "Genetic Disorders of the Skeleton: A Developmental Approach", Am J Hum Genet, Vol 73, pp447-474.*
3. *British Paediatric Association Classification of Diseases (1979), The British Paediatric Association, London.*
4. *International Working Group of Constitutional Diseases of Bone (1998), "International Nomenclature and Classification of the Osteochondrodysplasias 1997", Am J Med Genet, Vol 79, pp 376-382.*
5. *Spranger JW, Brill PN, Poznanski A (2002), "Bone Dysplasias. An Atlas of Genetic Disorders of Skeletal Development", 2nd Ed, Oxford University Press, pp 613.*
6. *Maroteaux P, LeMerer M (2002), "Maladie Osseuses de l'Enfant", 4th Ed, Medecine-Sciences Flammarion, Paris, pp 682.*
7. *Stoll C, Duboule D, Holmes LB, Spranger J (1998), "Classification of Limb Defects", Am J Med Genet, Vol 78, pp345-49.*
8. *Jones KL (1997), "Smith's Recognizable Patterns of Human Malformations: Genetic, Embryologic and Clinical Aspects" 5th Ed, WA Saunders, Philadelphia.*
9. *Hall JG, Reed SD, Greene G (1982), "The Distal Arthrogyroses: Delineation of New Entities. Review and Nosologic Discussion", Am J Med Genet, Vol 11, pp185-239.*

## **EJEMPLOS SELECCIONADOS DE DEFECTOS CONGENITOS DE LAS EXTREMIDADES**

Se proporcionan 17 ejemplos de defectos congénitos de las extremidades para ilustrar el modo en el que estas anomalías pueden codificarse y reportarse al Registro Central EUROCAT. Los códigos que se dan son de la CIE-10 con la extensión de la BPA.

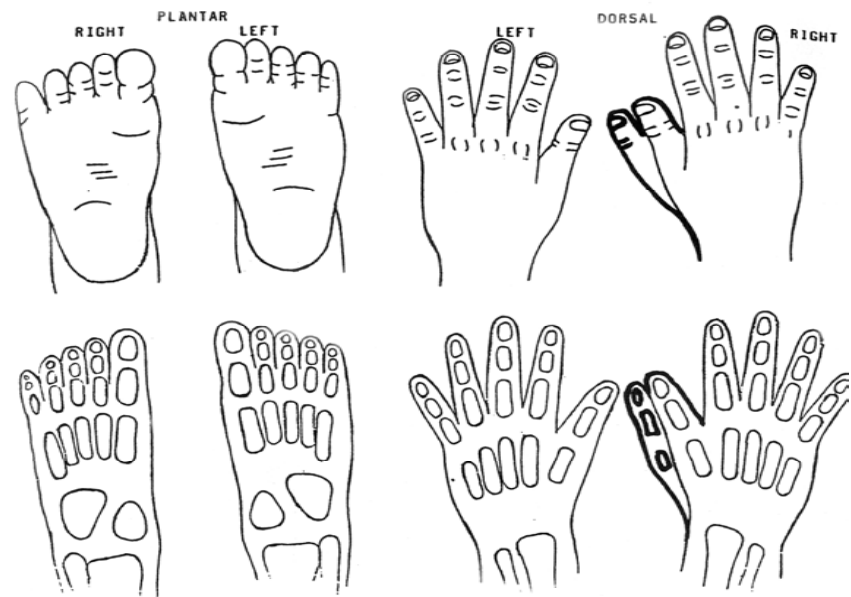
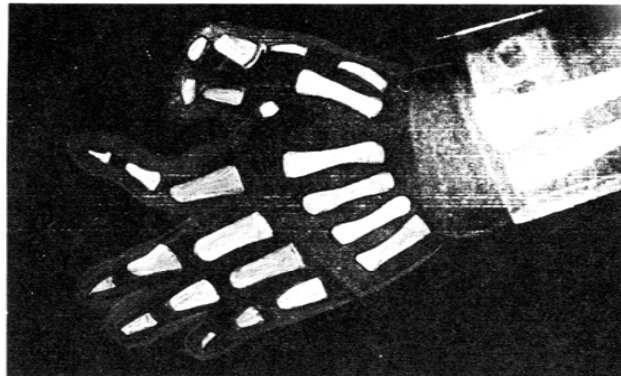
Los ejemplos seleccionados son:

- 2 polidactilias: una preaxial, una postaxial
- 4 sindactilias: zigodactilia de la mano, zigodactilia del pie, simpolidactilia postaxial, sindactilia completa
- 8 defectos de reducción:
  - 2 defectos terminales transversales a nivel del brazo y de la mano
  - 2 defectos intercalares, uno distal y otro proximal
  - 2 defectos longitudinales preaxiales
  - 2 manos divididas: una típica, otra monodáctila
- 1 sirenomelia
- 1 defecto asociado con banda amniótica
- 1 campomelia: torsión tibial

La braquidactilia no figura ilustrada, ya que su diagnóstico no se conoce normalmente en el momento del nacimiento. No se dan ejemplos de displasias esqueléticas y contracturas múltiples congénitas, que pueden ser hallados en los libros de referencia.<sup>5-7</sup>

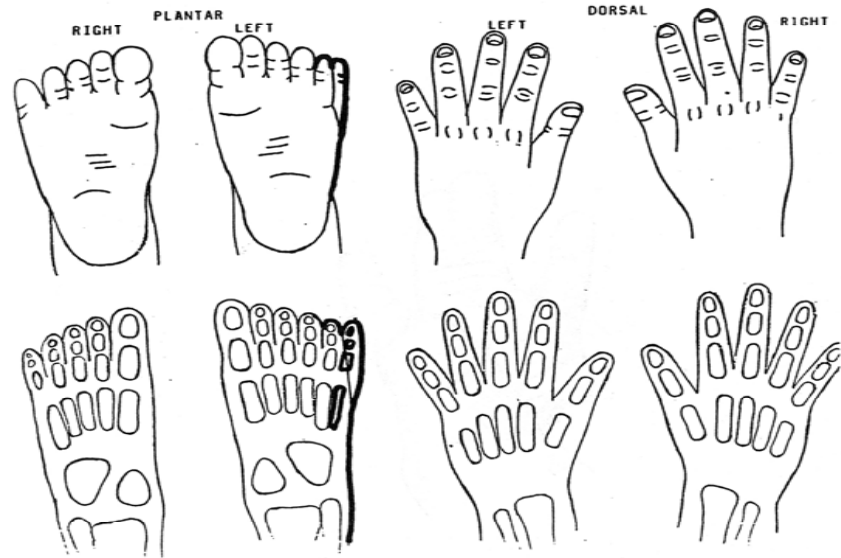
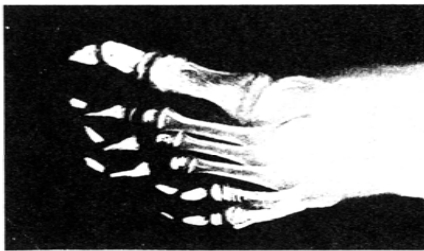
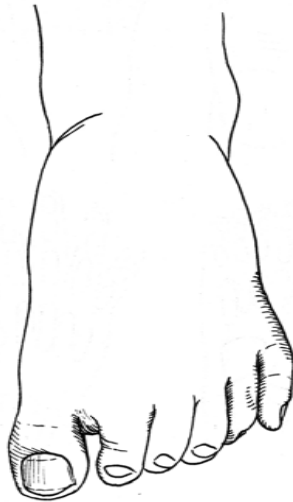
Q 691

EXAMPLE 1 : Preaxial polydactyly : duplication right thumb.



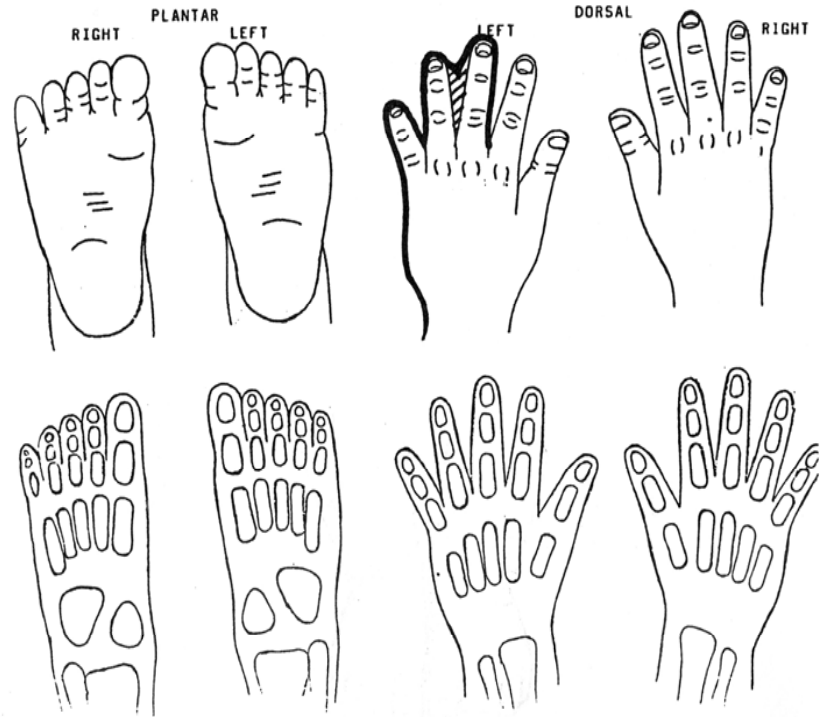
Q 692

EXAMPLE 2 : Postaxial polydactyly type A : duplication 5th toe.



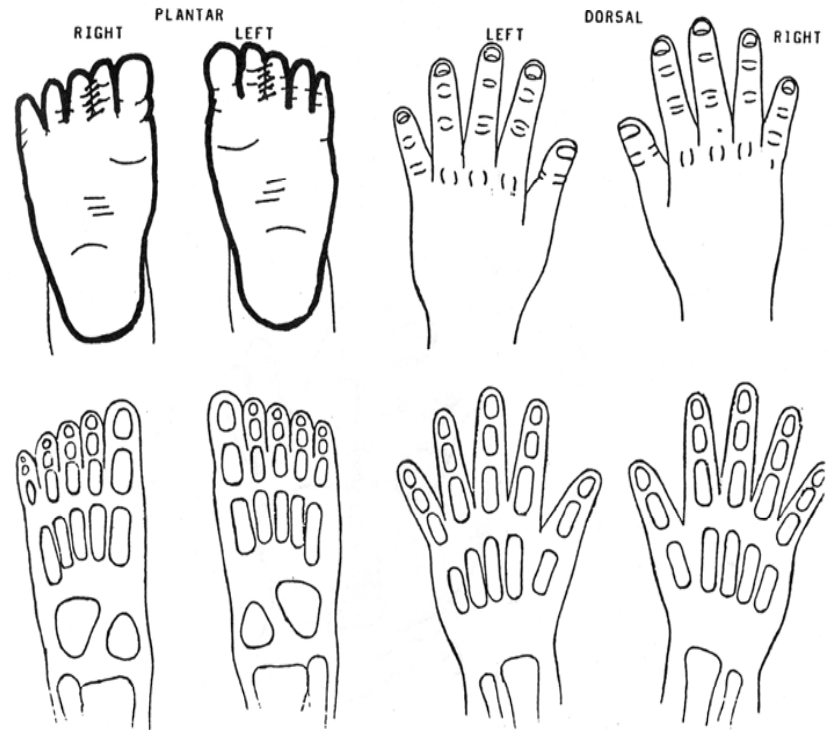
Q 701

EXAMPLE 3 : Syndactyly type zygodactyly 3rd-4th fingers left hand.



Q 703

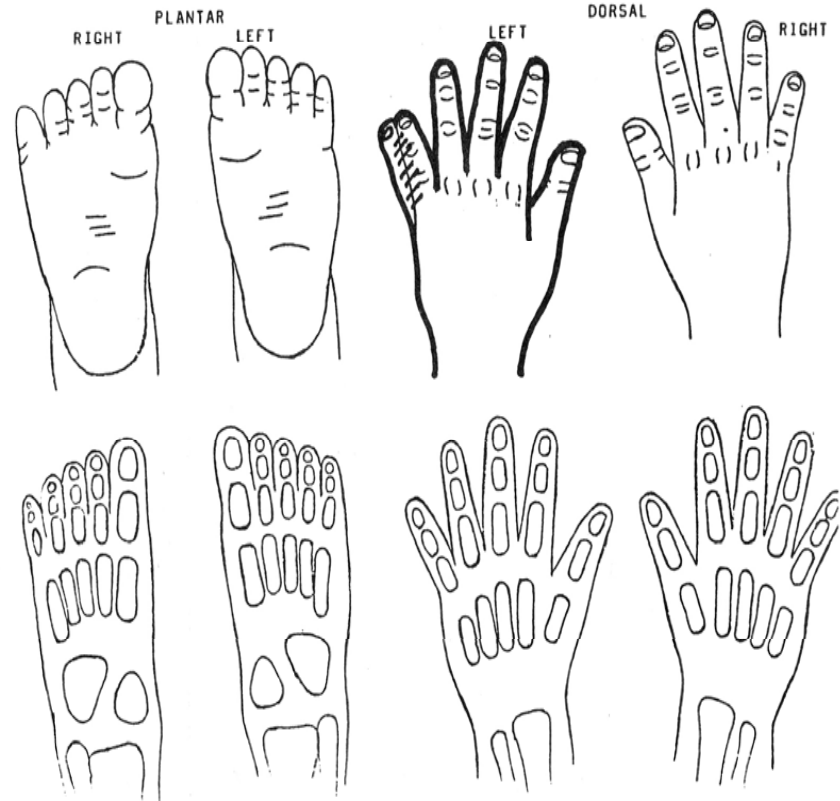
EXAMPLE 4 : Syndactyly type zygodactyly 2nd-3rd digits both feet  
(this is a minor and common anomaly that should not be reported to the EUROCAT Central Registry).



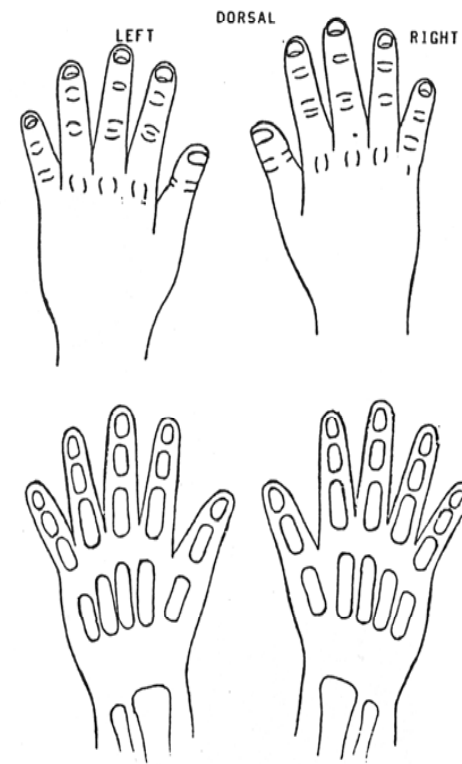
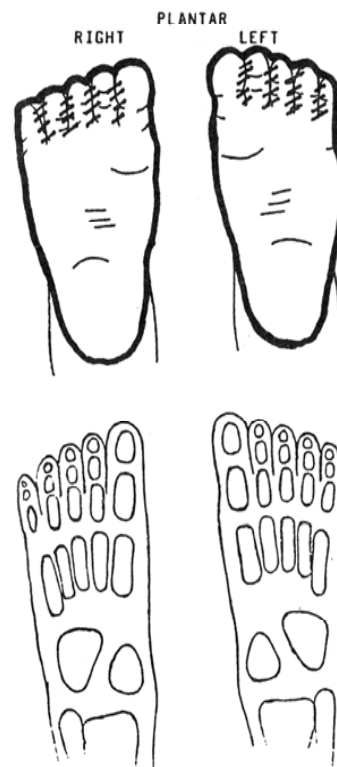
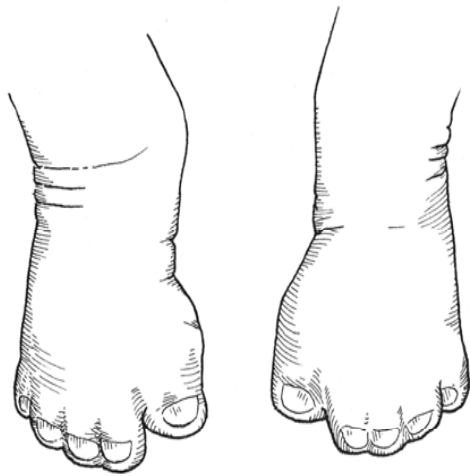


Q 690 and Q 701

EXAMPLE 5 : Postaxial synpolydactyly 5th-6th fingers left hand.

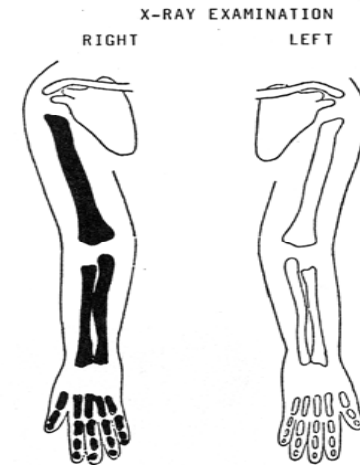
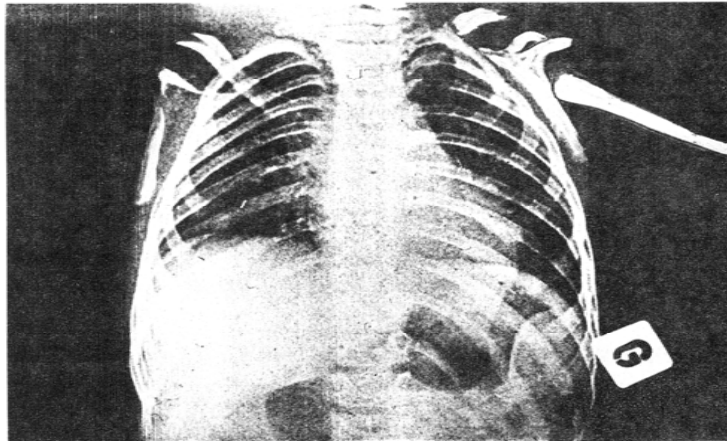


EXAMPLE 6 : Complete syndactyly both feet.



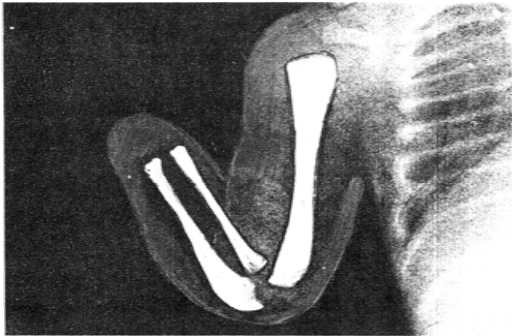
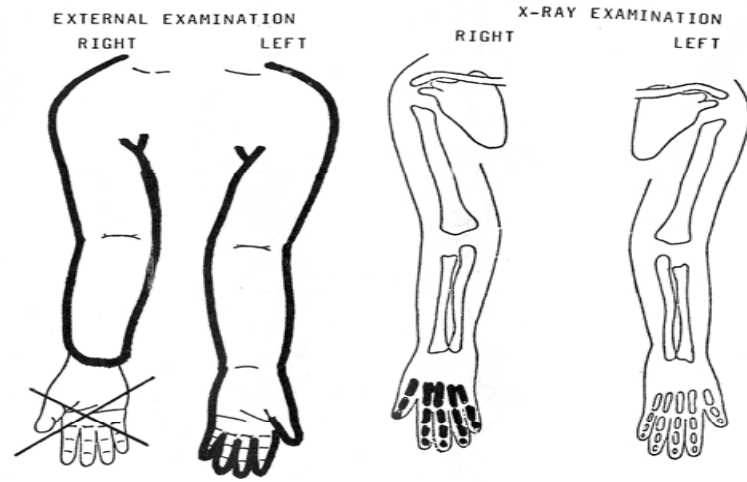
Q 710

EXAMPLE 7 : Terminal transverse reduction defect at the level of right arm (amelia).



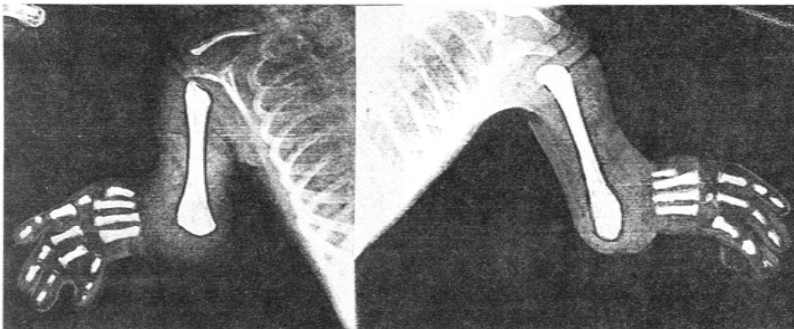
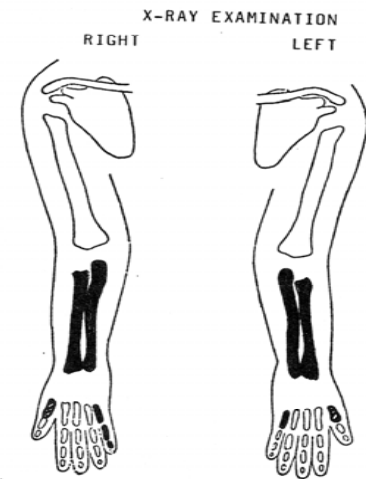
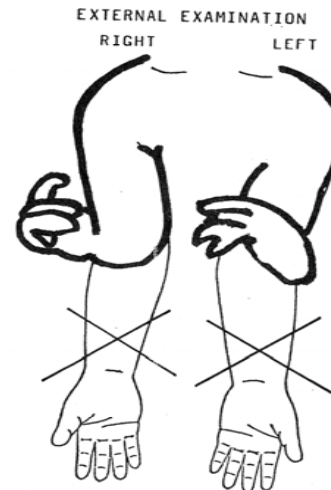
Q 713

EXAMPLE 8 : Terminal transverse reduction defect at the level of right hand (acheiria).



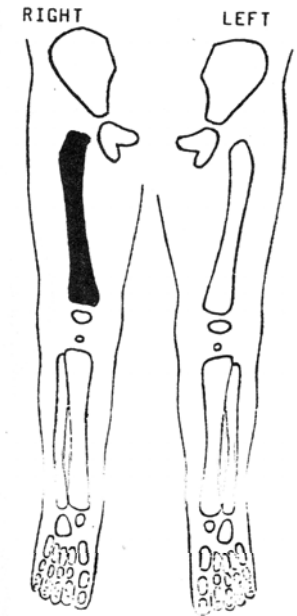
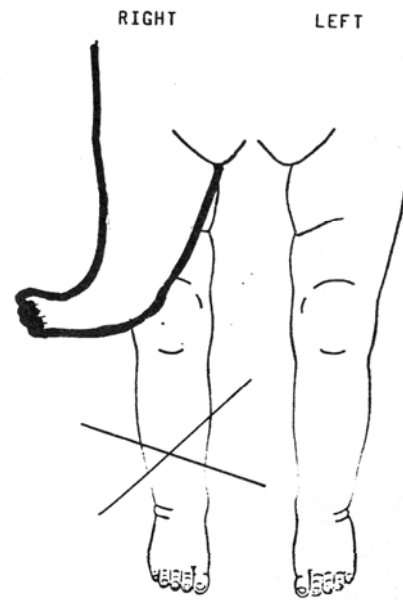
## Q 714 and Q 715

EXAMPLE 9 : Intercalary reduction defect : agnesis of radius and ulna both arms.



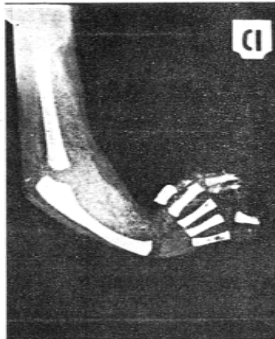
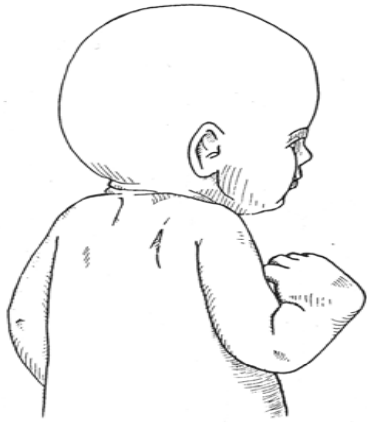
Q 724

EXAMPLE 10 : Intercalary reduction defect : femoral agenesis right leg.



Q 714

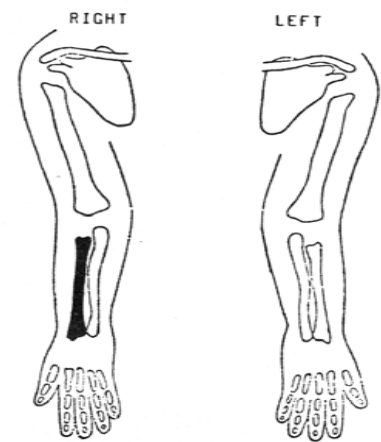
EXAMPLE 11 : Longitudinal reduction defect preaxial : radial agenesis right arm.



EXTERNAL EXAMINATION

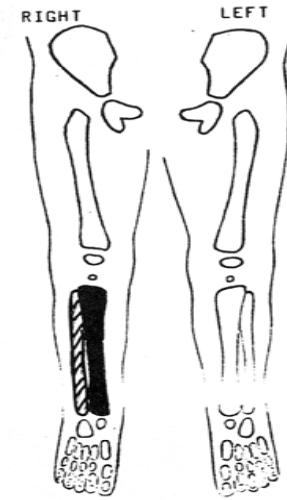
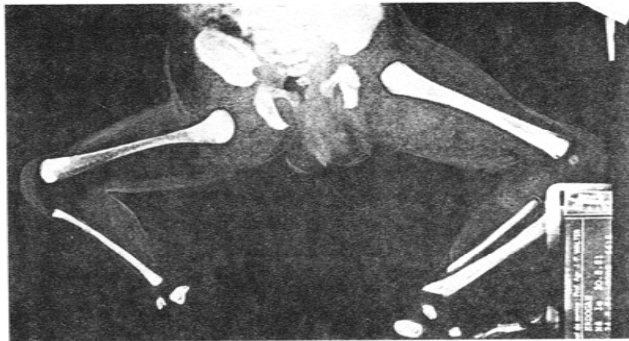


X-RAY EXAMINATION



Q 725

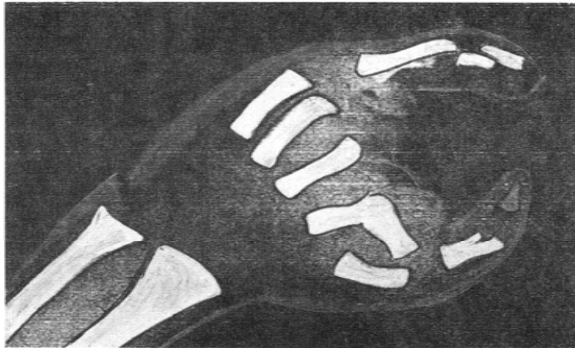
EXAMPLE 12 : Longitudinal reduction defect preaxial : tibial agenesis right leg.





Q 716

EXAMPLE 13 : Reduction defect : typical split left hand.



EXTERNAL EXAMINATION

RIGHT



LEFT



X-RAY EXAMINATION

RIGHT

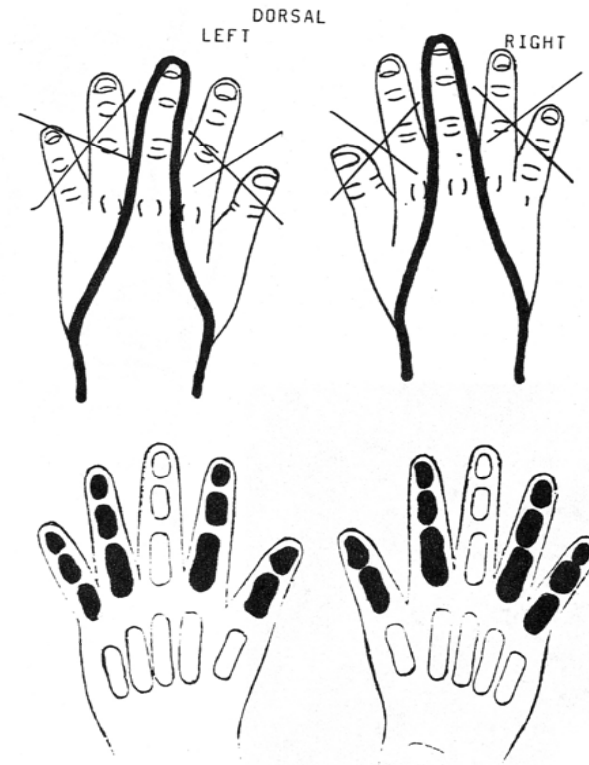


LEFT



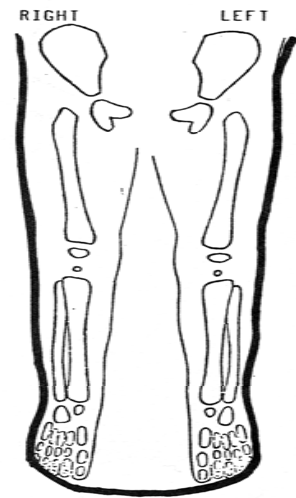
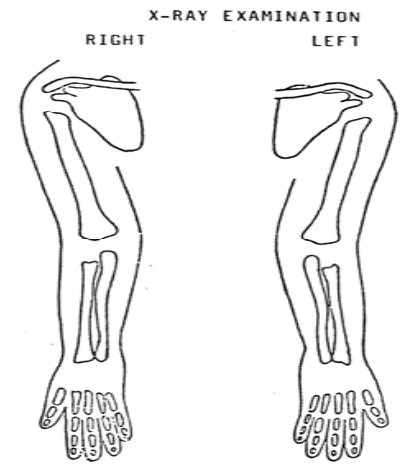
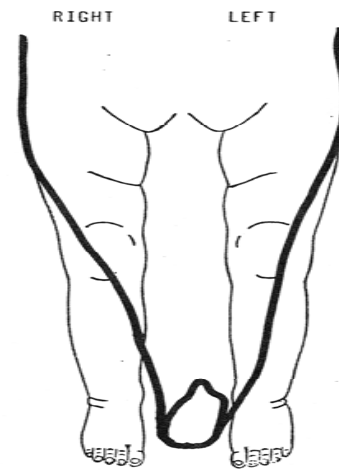
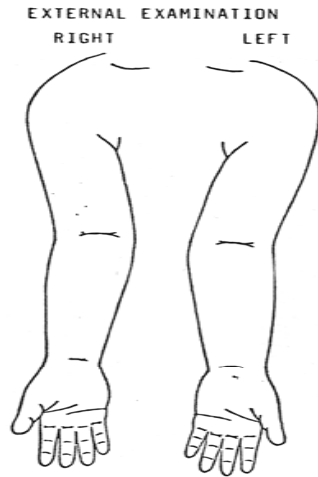
Q 7130

EXAMPLE 14 : Reduction defect : split hand monodactyly type both sides.



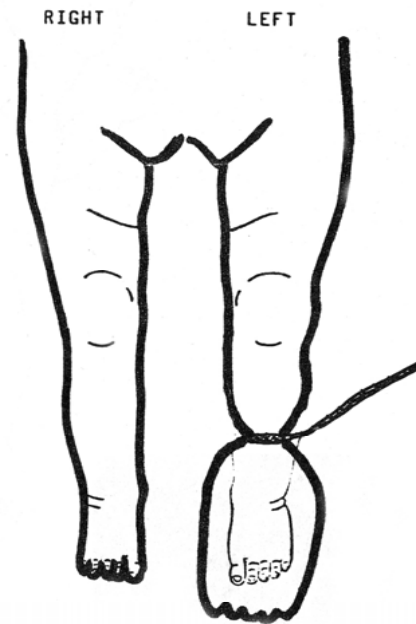
Q 8724

EXAMPLE 15 : Sirenomelia sequence.



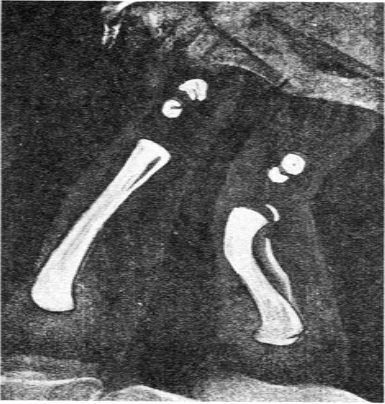
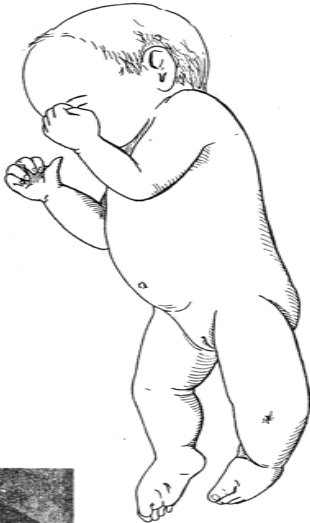
Q 728

EXAMPLE 16 : Defect associated with constriction or fibrotic band left leg.

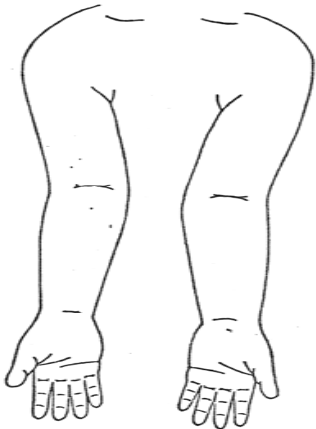


Q 725

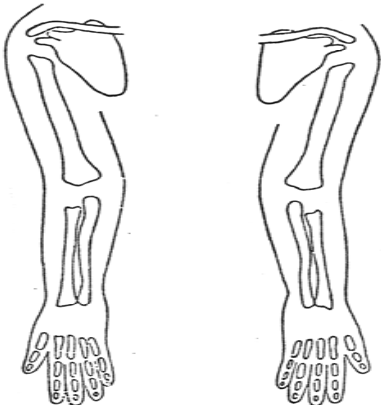
EXAMPLE 17 : Tibial torsion left foot (campomelia).



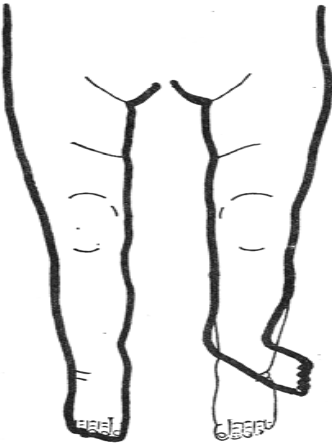
EXTERNAL EXAMINATION  
RIGHT LEFT



X-RAY EXAMINATION  
RIGHT LEFT



RIGHT LEFT



RIGHT LEFT

