



RENAC-Ar
RED NACIONAL DE
ANOMALÍAS CONGÉNITAS DE ARGENTINA



Centro Nacional
de Genética Médica



Ministerio de
Salud
Presidencia de la Nación

Mesa: Anomalías Congénitas quirúrgicas no cardíacas

Epidemiología y anomalías congénitas

3° Congreso Argentino de Neonatología

01 de julio 2016

Dra. María Paz Bidondo

Impacto de las anomalías congénitas

Anomalías Congénitas

Sinónimos: Birth defects = defectos congénitos

Entidades de etiopatogenia prenatal (presentes desde el nacimiento, aun cuando se detecten más tardíamente en el ciclo de vida).

Mielomeningocele



Hemofilia

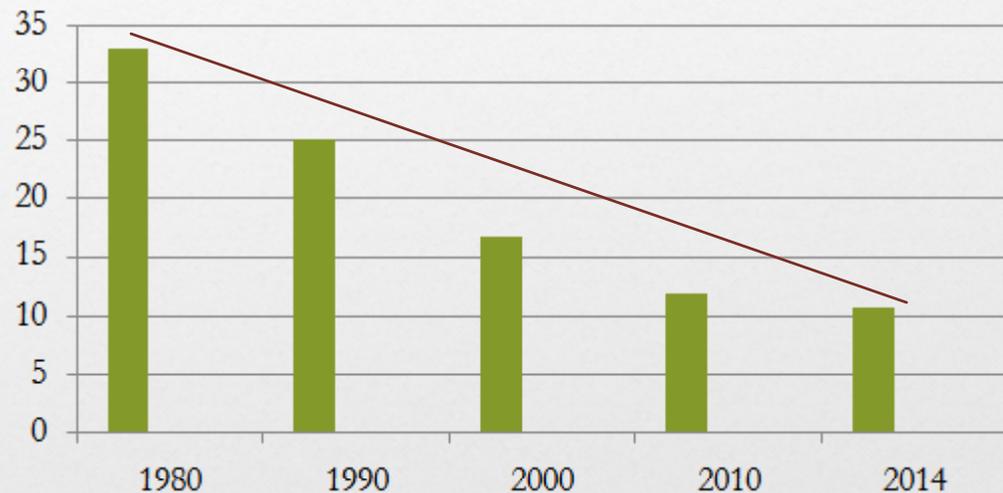


Etiopatogenia prenatal (las causas-mecanismos) están actuando

- **Preconcepcional**
- **Postconcepcional**

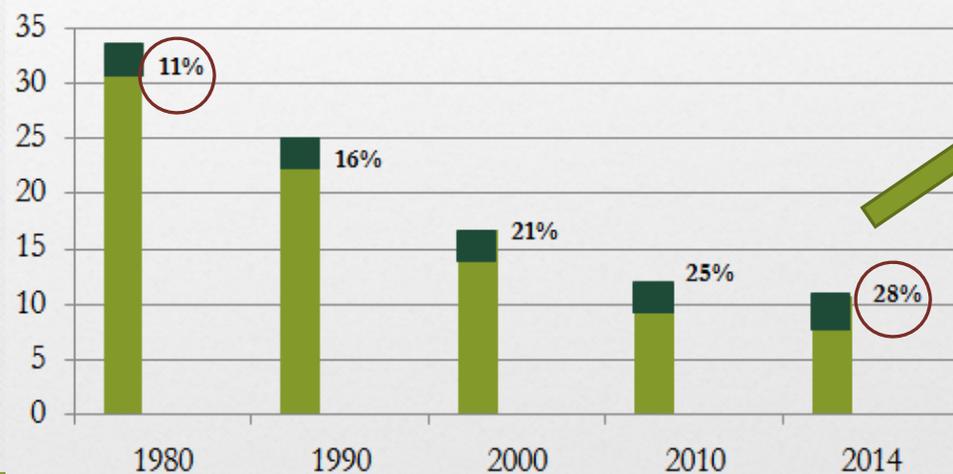


Transición epidemiológica de la mortalidad infantil (MI)



TMI: tasa de mortalidad infantil

**TMI 2014: 10.6 %
Total de Defunciones:
8.202**



Las anomalías congénitas explican el 28% de la MI y constituyen su 2da causa

**TMI 2014: 10.6 %
Defunciones por anomalías congénitas :
2.343**

RENAC:

Red Nacional de Anomalías congénitas

- Inicialmente se denominaba “REGISTRO Nacional de Anomalías Congénitas”
- Pasa a ser “Red”, conservando la sigla RENAC por Resolución Ministerial 770/2014.

RENAC: inició su funcionamiento en noviembre 2009



RENAC:

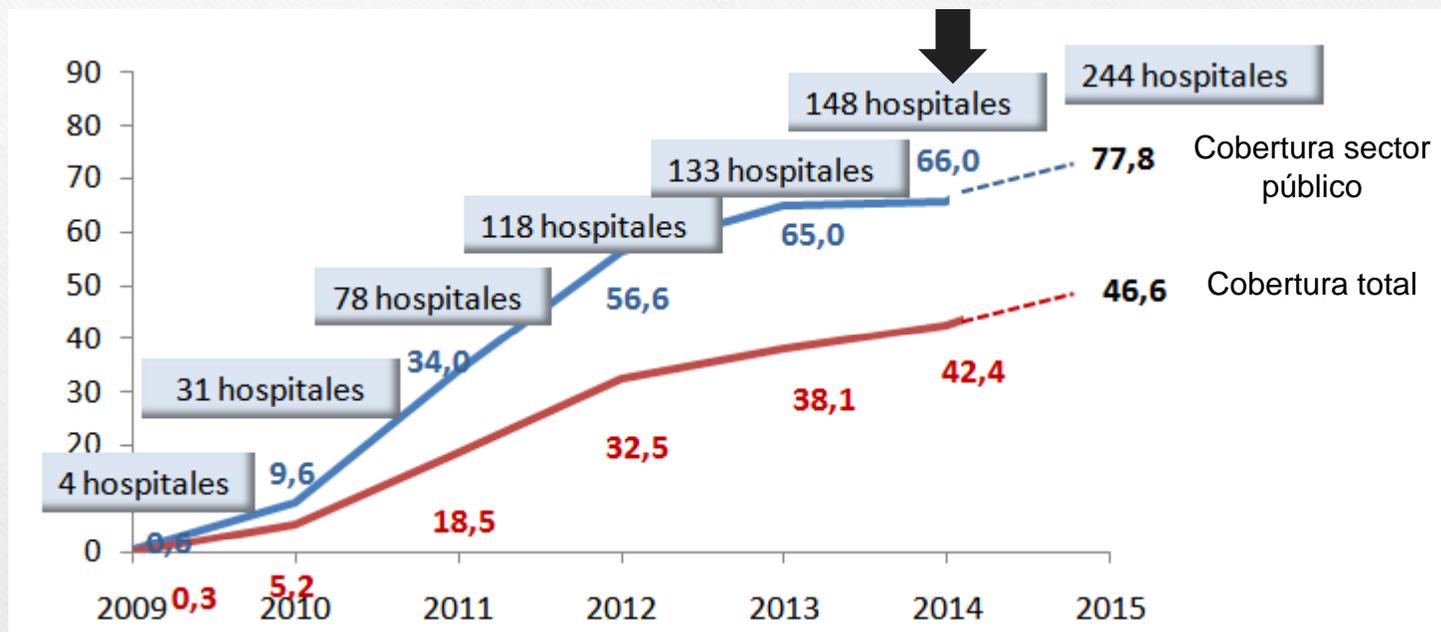
Registro Nacional de anomalías congénitas

Cobertura	Hospitalaria
Averiguación de los datos	Pasiva, con referentes
Fuente de datos	Única
Criterio de inclusión	Ac estructurales mayores, externas o internas
Descripción	Abierta
Edad de corte	Hasta el alta de la maternidad
Desenlaces del embarazo	Nacidos vivos, Fetos Muertos (≥ 500 gramos)
Codificación	Centralizada (ICD10 RCPCCH)

Cobertura RENAC

2014: 148 maternidades: 123 sector público + 25 privado/obra social

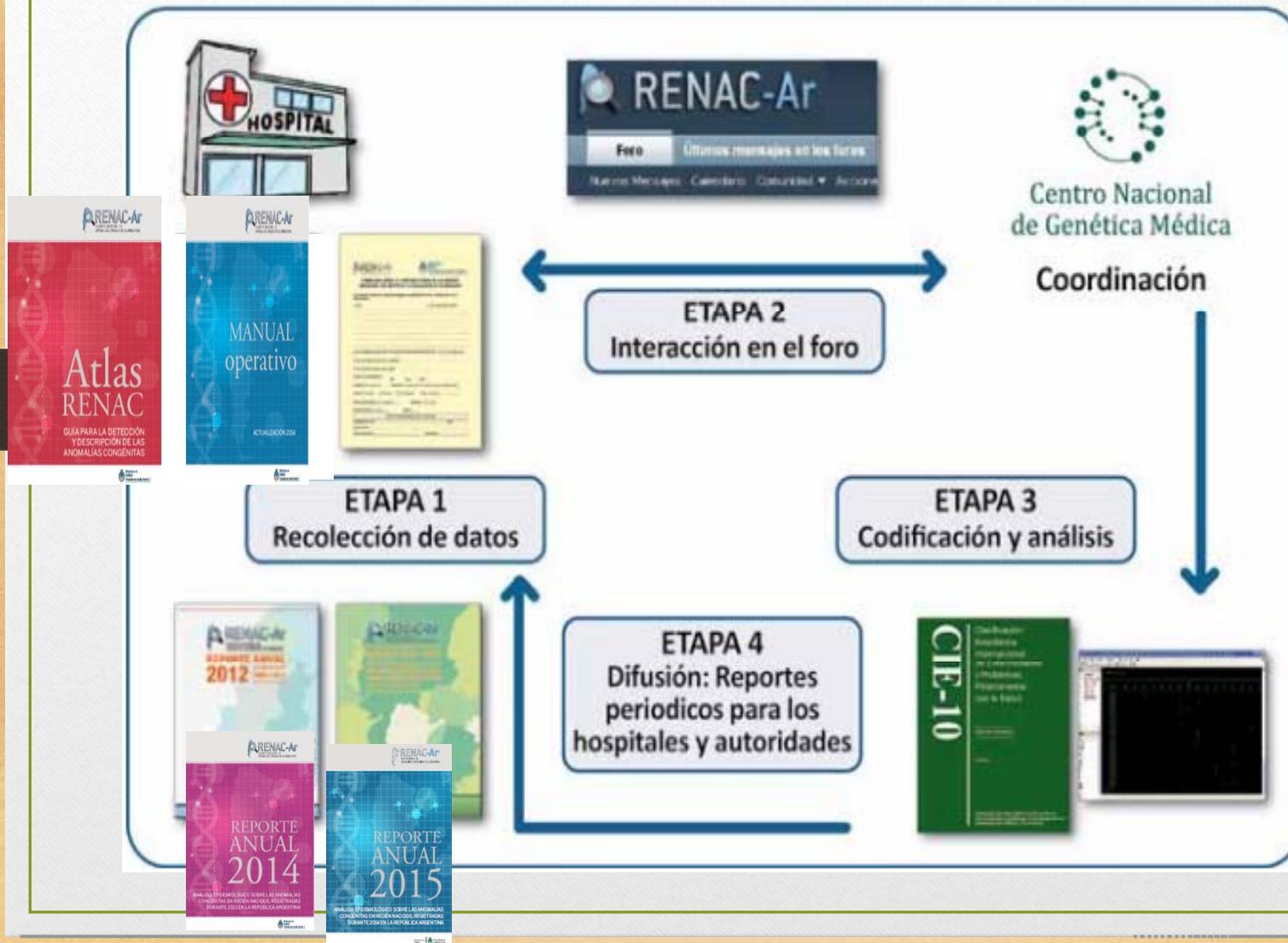
2014: 319.783 nacimientos → 4.734 casos



199 sector público
45 privado /o. social

Aprox. 350.000 nacimientos.

Funcionamiento operativo



Foros, temas, mensajes



Buenos Aires, Región Sanitaria V, Hospital Materno Infantil Dr. Valentin Nores, Tigre - MATTIGRE



Temas: 6
Mensajes: 12

CONFIRMAR ASISTENCIA!!
por Rosa Liascovich
22/09/2014, 01:26 AM



Buenos Aires, Región Sanitaria V, Hospital Hugo Meisner, Derqui, Pilar, MEISNER

(1 Viendo)

Derqui, Pilar, Provincia de Buenos Aires



Temas: 43
Mensajes: 114

Paciente con malformaciones...
por Pablo Barbero
15/10/2014, 19:41 PM



Buenos Aires, Región Sanitaria VI, Hospital Lucio Meléndez, Adrogué - MELENDEZ

Adrogué, Provincia de Buenos Aires



Temas: 60
Mensajes: 157

CONFIRMAR ASISTENCIA!!
por María Paz Bidondo
29/09/2014, 15:21 PM

Foros

Temas

Mensajes

Título / Autor



Paciente con malformaciones multiples

Iniciado por Stella Maris Benitez, 12/09/2014 03:04 AM



Informe de Agosto de 2014

Iniciado por Stella Maris Benitez, 22/09/2014 01:07 AM



Informe de julio de2014

Iniciado por Stella Maris Benitez, 10/09/2014 01:10 AM

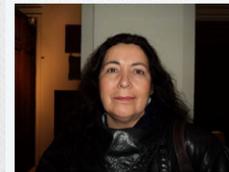


12/09/2014, 03:04 AM

#1

Stella Maris Benitez

Hospital de Pacheco
Provincia de Buenos Aires



Mensajes: 106

Paciente con malformaciones multiples

Hola Pablo te envio las fotos que no podia subir ayer en la guardia. Las radiografias no impresionan con defectos pero no estan buenas por lo que quedo pendiente mejorar las de miembros y columna. La madre no estaba en condiciones de anamnesis por la cesarea. Te voy a mandar mas datos apenas los tenga. Gracias por la ayuda. un abrazo.

Miniaturas Adjuntadas



- 2015 trabajo conjunto con el Programa SUMAR se inicia además la RED de atención para nacidos afectados con FLAP; pie bot y DDC

**La RENAC incluye:
el Registro epidemiológico y una Red de atención para nacidos
con FLAP; pie bot y displasia de desarrollo de caderas (DDC)**



Registro epidemiológico



Red de atención



Registro epidemiológico



Red de atención

Administrativos ; Enfermeros; Epidemiólogos; Genetistas; Médicos generalistas; **Neonatólogos**; Pediatras; Trabajadores sociales, cirujanos, Fonoaudiólogos, odontólogos, traumatólogos, entre otros

244 maternidades activas en RENAC de las 24 jurisdicciones
199 maternidades del subsector público que cumplen C.O.N.E.
66 pertenecen a nivel de complejidad IIIB
60 equipos tratantes acreditados en la Red para FLAP
61 Equipos tratantes OTI para pie bot y DDC

Más de 600 profesionales de la salud conectados

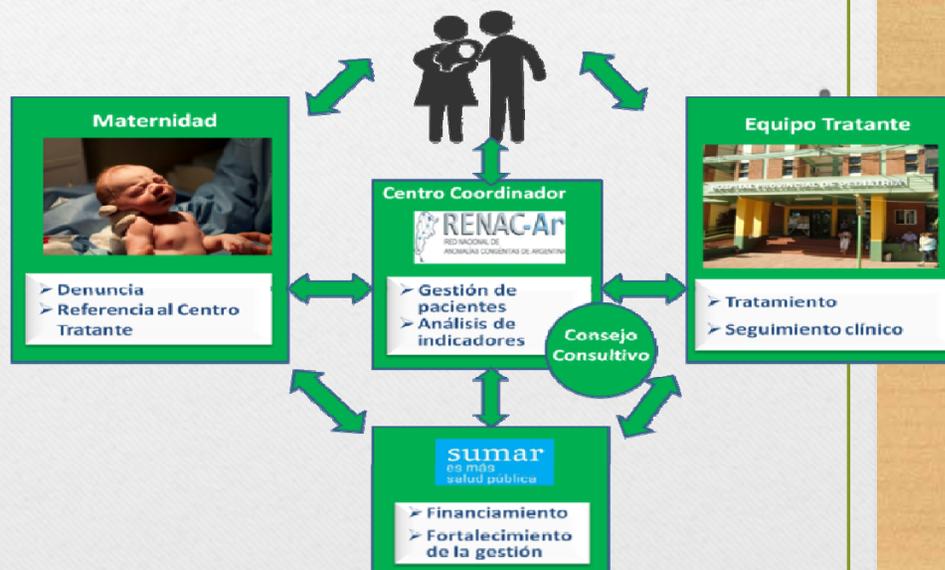


Red de atención

FLAP

Pie Bot

DDC



Por año nacen con cobertura pública de salud exclusivamente, en todo el país:

≈ 400 niños con FLAP

≈ 250 niños con Pie Bot

≈ 500 niños con Displasia de desarrollo de Cadera (DDC)

Objetivos de la RENAC

- Estimar y Monitorear la prevalencia de AC
- Vincular a los casos afectados con el sistema de salud
- Conocer la sobrevida de los casos
- Estudiar el impacto de intervenciones poblacionales
- Realizar investigación etiológica
- Capacitar profesionales
- Realizar campañas para la promoción de la salud

Estimar y Monitorear la prevalencia de AC

Inicialmente se realizó la estimación de la línea de base y la comparación con otros registros.
Anualmente se elabora un reporte

Artículo original

Arch Argent Pediatr 2013;111(6):484-494 / 484

RENAC: Registro Nacional de Anomalías Congénitas de Argentina

RENAC: National Registry of Congenital Anomalies of Argentina

Autores: Groisman B, Bidondo MP, Barbero P, Gili JA, Liascovich R

Las AC más frecuentes fueron:

- Cardiopatías,
- Síndrome de Down,
- Fisuras orales,
- Conjunto de los defectos del tubo neural

Fue coincidente con lo informado por los otros sistemas de vigilancia (ECLAMC y el EUROCAT) que se usaron como comparación

Datos de prevalencia del reporte 2015

Prevalencia total de AC al nacimiento 1,48 cada 100 nacimientos

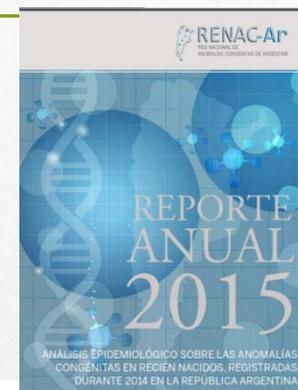


Tabla 6: Prevalencia de anomalías congénitas específicas seleccionadas. RENAC, año 2014.

Anomalia congénita	Casos	Prevalencia x 10.000 (IC 95%)	Casos según NV/FM				Casos según presentación					
			NV		FM		Aislada		Múltiple		Síndrome	
			n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
Anencefalia (Q00)	80	2,5(2,0-3,1)	63	78,75	17	21,25	62	77,50	17	21,25	1	1,25
Encefalocele (Q01)	40	1,3(0,9-1,7)	37	92,50	3	7,50	24	60,00	14	35,00	2	5,00
Espina bífida (Q05)	159	5,0(4,2-5,8)	153	96,23	6	3,77	135	84,91	20	12,58	4	2,52
Hidrocefalia (Q03)	218	6,8(5,9-7,8)	208	95,41	10	4,59	128	58,72	79	36,24	11	5,05
Holoprosencefalia (Q04.1-04.2)	67	2,1(1,6-2,7)	60	89,55	7	10,45	33	49,25	29	43,28	5	7,46
Microcefalia (Q02)	53	1,7(1,2-2,2)	51	96,23	2	3,77	20	37,74	26	49,06	7	13,21
Microftalmia/Anoftalmia (Q11.1, Q11.2)	43	1,3(1,0-1,8)	42	97,67	1	2,33	10	23,26	27	62,79	6	13,95
Microtia/Anotia (Q16.0, Q17.21)	93	2,9(2,3-3,6)	91	97,85	2	2,15	61	65,59	25	26,88	7	7,53
Cortación de aorta (Q25.1-Q25.19)	54	1,7(1,3-2,2)	54	100,00	0	0,00	40	74,07	10	18,52	4	7,41
Corazón izq. hipoplásico (Q23.4)	63	2,0(1,5-2,5)	63	100,00	0	0,00	50	79,37	6	9,52	7	11,11
Fallot (Q21.3, Q21.82)	53	1,7(1,2-2,2)	51	96,23	1	1,89	29	54,72	17	32,08	7	13,21
Transposición de los grandes vasos(Q20.3)	15	1,7(1,3-2,2)	15	100,00	0	0,00	13	86,67	1	6,67	1	6,67
Tronco arterioso (Q20.0)	16	0,5(0,3-0,8)	16	100,00	0	0,00	10	62,50	5	31,25	1	6,25
Doble entrada ventrículo izquierdo (Q20.4)	41	1,3(0,9-1,7)	41	100,00	0	0,00	32	78,05	7	17,07	2	4,88
Atresia tricuspídea sin CIV (Q22.40)	3	0,1(0,0-0,3)	3	100,00	0	0,00	3	100,00	0	0,00	0	0,00
Anomalia de Ebstein (Q22.5)	17	0,5(0,3-0,9)	15	88,24	2	11,76	17	100,00	0	0,00	0	0,00
Arco aórtico interrumpido (Q25.2)	9	0,3(0,1-0,5)	9	100,00	0	0,00	5	55,56	3	33,33	1	11,11
Atresia pulmonar (Q22.00)	15	0,5(0,3-0,8)	15	100,00	0	0,00	13	86,67	2	13,33	0	0,00
Anomalia total del retorno venoso pulmonar (Q26.20, Q26.21, Q26.22)	27	0,8(0,6-1,2)	27	100,00	0	0,00	19	70,37	6	22,22	2	7,41
Doble salida de ventrículo derecho (Q20.1)	21	0,7(0,4-1,0)	20	95,24	1	4,76	7	33,33	9	42,86	5	23,81
Paladar hendido (Q35)	100	3,1(2,5-3,8)	97	97,00	3	3,00	47	47,00	44	44,00	9	9,00
Fisura de labio +- paladar (Q36-Q37)	383	12,0(10,8-13,2)	374	97,65	9	2,35	282	73,63	89	23,24	12	3,13
Atresia de esófago (Q39.0-Q39.11)	112	3,5(2,9-4,2)	109	97,32	3	2,68	46	41,07	56	50,00	10	8,93
Atresia intestinal (Q41.1-Q41.9)	95	3,0(2,4-3,6)	93	97,89	2	2,11	50	52,63	16	16,84	29	30,53

DTN

Datos de prevalencia del reporte 2015

A modo de ejemplo:

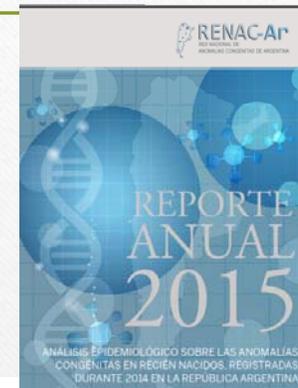


Tabla 6: Prevalencia de anomalías congénitas específicas seleccionadas. RENAC, año 2014.

Anomalía congénita	Casos	Prevalencia x 10.000 (IC 95%)	Casos según NV/FM				Casos según presentación					
			NV		FM		Aislada		Múltiple		Síndrome	
			n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
Anencefalia (Q00)	80	2,5(2,0-3,1)	63	78,75	17	21,25	62	77,50	17	21,25	1	1,25
Encefalocele (Q01)	40	1,3(0,9-1,7)	37	92,50	3	7,50	24	60,00	14	35,00	2	5,00
Espina bífida (Q05)	159	5,0(4,2-5,8)	153	96,23	6	3,77	135	84,91	20	12,58	4	2,52
Hidrocefalia (Q03)	218	6,8(5,9-7,8)	208	95,41	10	4,59	128	58,72	79	36,24	11	5,05
Holoprosencefalia (Q04.1-04.2)	67	2,1(1,6-2,7)	60	89,55	7	10,45	33	49,25	29	43,28	5	7,46
Microcefalia (Q02)	53	1,7(1,2-2,2)	51	96,23	2	3,77	20	37,74	26	49,06	7	13,21
Microftalmia/Anoftalmia (Q11.1, Q11.2)	43	1,3(1,0-1,8)	42	97,67	1	2,33	10	23,26	27	62,79	6	13,95
Microtia/Anotia (Q16.0, Q17.21)	93	2,9(2,3-3,6)	91	97,85	2	2,15	61	65,59	25	26,88	7	7,53
Cortación de aorta (Q25.1-Q25.19)	54	1,7(1,3-2,2)	54	100,00	0	0,00	40	74,07	10	18,52	4	7,41
Corazón izq. hipoplásico (Q23.4)	63	2,0(1,5-2,5)	63	100,00	0	0,00	50	79,37	6	9,52	7	11,11
Fallot (Q21.3, Q21.82)	53	1,7(1,2-2,2)	51	96,23	1	1,89	29	54,72	17	32,08	7	13,21
Transposición de los grandes vasos(Q20.3)	15	1,7(1,3-2,2)	15	100,00	0	0,00	13	86,67	1	6,67	1	6,67
Tronco arterioso (Q20.0)	16	0,5(0,3-0,8)	16	100,00	0	0,00	10	62,50	5	31,25	1	6,25
Doble entrada ventrículo izquierdo (Q20.4)	41	1,3(0,9-1,7)	41	100,00	0	0,00	32	78,05	7	17,07	2	4,88
Atresia tricuspídea sin CIV (Q22.40)	3	0,1(0,0-0,3)	3	100,00	0	0,00	3	100,00	0	0,00	0	0,00
Anomalía de Ebstein (Q22.5)	17	0,5(0,3-0,9)	15	88,24	2	11,76	17	100,00	0	0,00	0	0,00
Arco aórtico interrumpido (Q25.2)	9	0,3(0,1-0,5)	9	100,00	0	0,00	5	55,56	3	33,33	1	11,11
Atresia pulmonar (Q22.00)	15	0,5(0,3-0,8)	15	100,00	0	0,00	13	86,67	2	13,33	0	0,00
Anomalía total del retorno venoso pulmonar (Q26.20, Q26.21, Q26.22)	27	0,8(0,6-1,2)	27	100,00	0	0,00	19	70,37	6	22,22	2	7,41
Doble salida de ventrículo derecho (Q20.1)	21	0,7(0,4-1,0)	20	95,24	1	4,76	7	33,33	9	42,86	5	23,81
Paladar hendido (Q35)	100	3,1(2,5-3,8)	97	97,00	3	3,00	47	47,00	44	44,00	9	9,00
Fisura de labio +- paladar (Q36-Q37)	383	12,0(10,8-13,2)	374	97,65	9	2,35	282	73,63	89	23,24	12	3,13
Atresia de esófago (Q39.0-Q39.11)	112	3,5(2,9-4,2)	109	97,32	3	2,68	46	41,07	56	50,00	10	8,93
Atresia intestinal (Q41.1-Q41.9)	95	3,0(2,4-3,6)	93	97,89	2	2,11	50	52,63	16	16,84	29	30,53

Reportes periódicos

Reporte Periódico - AGOSTO 2012

REPORTE ANUAL 2012 2009 a 2011

REPORTE ANUAL 2013

REPORTE ANUAL 2014

REPORTE ANUAL 2015

Reporte de casos enviados y características por caso. Año 2013.

Tabla 1. Número de recién nacidos con anomalías congénitas (AC) registradas y enviadas por caso durante 2013.

Provincia	Provincia de Buenos Aires	Córdoba	Entre Ríos	Formosa	Jujuy	La Rioja	Mendoza	Misiones	Neuquén	Río Negro	Salta	Santiago del Estero	Tucumán	Total
Provincia de Buenos Aires	12	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	17
Córdoba	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	12
Entre Ríos	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	12
Formosa	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	12
Jujuy	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	12
La Rioja	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	12
Mendoza	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	12
Misiones	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	12
Neuquén	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	12
Río Negro	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	12
Salta	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	12
Santiago del Estero	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	12
Tucumán	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	12
Total	17	12	12	12	12	12	12	12	12	12	12	12	12	171

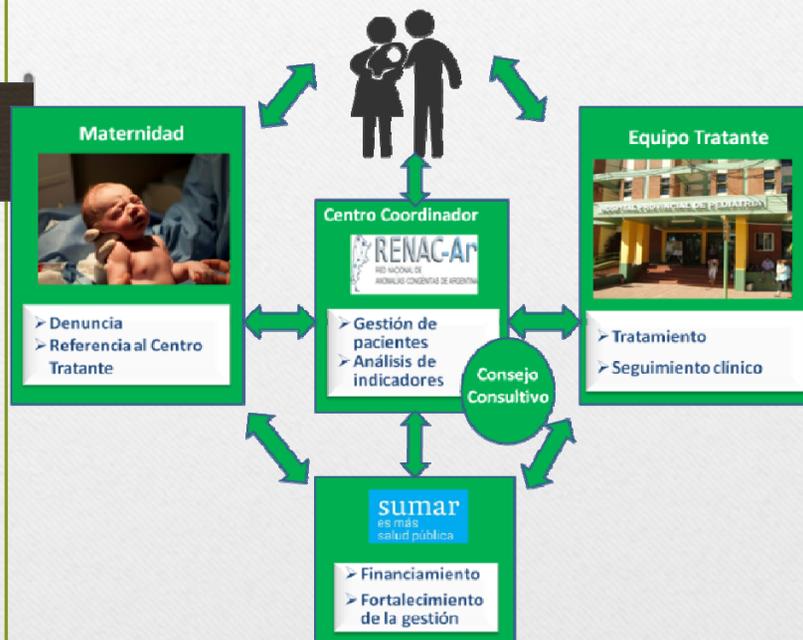
Tabla 2. Clasificación y características fenotípicas de los casos descritos.

Característica y código ICD10	Número de casos
Sexo del recién nacido	
Masculino (Q)	12
Femenino (Q)	1
Condición de nacimiento	
No expuesto (Q)	12
Exposición a drogas (Q)	1
Condición de otro campo	
Masculino (Q)	12
Fallecido (Q)	1
Femenino (Q)	1
No expuesto (Q)	1

Reportes nacionales
Reportes por hospital

Vincular a los casos afectados con el sistema de salud

Red federal de atención



Favorecimiento del acceso a servicios de genética

The top part of the image shows a screenshot of a WhatsApp message from Claudia Montenegro, dated 06/03/2012 at 19:54 PM. The message is titled 'REGISTRO DE FEBRERO' and contains the text: 'ALLI, LES MANDO REGISTRO DE FEBRERO, ME FALTAN ALGUNOS DATOS ,LUEGO CUANDO LOS TENGA, SE LOS ENVIIO. SALUDOS PARA TODOS'. Below the text are three small images labeled 'Miniaturas Adjuntadas' showing medical examinations of a child. The bottom part of the image is a diagram showing the 'Hospital Avellaneda, Tucuman' at the top. Two arrows point downwards from the hospital to 'Laboratorio de genética, Hospital de Clínicas' on the left and 'Servicio de Genética, Hospital de niños, Tucumán' on the right. A double-headed arrow connects these two service locations, indicating collaboration.

Conocer la sobrevida de los casos

Artículo original

Arch Argent Pediatr 2015;113(4):295-302 / 295

Estudio de prevalencia y letalidad neonatal en pacientes con anomalías congénitas seleccionadas con datos del Registro Nacional de Anomalías Congénitas de Argentina

Study on the prevalence and neonatal lethality in patients with selected congenital anomalies as per the data of the National Registry of Congenital Anomalies of Argentina

Autores: Bidondo MP, Groisman B, Gili JA, Liascovich R, Barbero P

AC seleccionadas

- ▶ Espina bífida quística
- ▶ Encefalocele
- ▶ Atresia esofágica con o sin fistula
- ▶ Atresia intestinal, colónica, anorrectal
- ▶ Hernia diafragmática
- ▶ Onfalocele
- ▶ Gastrosquisis

Variable dependiente: sobrevida a los 7 y a los 28 días de vida

Conclusiones: Hernia diafragmática fue la AC de mayor tasa de letalidad. Espina bífida fue la única AC que no presentó fallecidos en el período neonatal temprano.

La prematuridad y la privación socioeconómica fueron las variables que incrementaron el riesgo de morir en los afectados.

Variables independientes:

- Bajo peso
- Prematuridad
- Sexo
- Nivel socioeconómico desfavorable
- Ausencia de diagnóstico prenatal
- Región geográfica del hospital de nacimiento

Estudiar el impacto de intervenciones poblacionales

Artículo original

Arch Argent Pediatr 2015;113(6):498-501 / 498

Prevalencia de defectos del tubo neural y estimación de casos evitados posfortificación en Argentina

Prevalence of neural tube defects and estimation of cases averted in the post-fortification period in Argentina

Autores: Bidondo MP, Liascovich R, Barbero P, Groisman B.

TABLA 1. Prevalencias y razón de prevalencias de defectos del tubo neural aislados en los períodos de pre- y posfortificación

	Prevalencia x 10 000 (IC 95%)		Razón de prevalencias (IC 95%)
	Período prefortificación * (ECLAMC, 2002-2004)	Período posfortificación (RENAC, 2009-2013)	
Anencefalia	6,92 (5,80-8,20)	2,33 (1,99-2,72)	0,34 (0,27-0,42)
Espina bífida	8,16 (6,94-9,54)	4,34 (3,86-4,85)	0,53 (0,44-0,64)
Encefalocele	2,12 (1,52-2,87)	0,73 (0,54-0,95)	0,34 (0,23-0,52)

Descenso significativo en las tres anomalías.

Cantidad de casos evitados con defectos del tubo neural: 6530 en el período 2005-2013

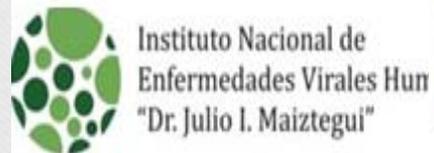
Realizar investigación etiológica: Infección prenatal con virus Zika y ocurrencia de AC

Reporte inmediato de microcefalia



Estudio multicéntrico

Becas SALUD INVESTIGA "Dr. Abraam Sonis"



Capacitar profesionales

Curso RENAC semipresencial para neonatólogos: 3 cohortes; 152 neonatólogos de las 24 jurisdicciones

Navegación

- Página Principal
- Área personal
- Páginas del sitio
- Mi perfil
- Mis cursos

Ajustes

- Ajustes de mi perfil

- Salud pública y genética
- Etiología y prevención de AC
- Dismorfología y manejo clínico de los afectados
- Epidemiología de las AC

¡Bienvenido a la plataforma on-line de capacitación del RENAC!
Ya está disponible el curso **Bases para el reconocimiento de recién nacidos con anomalias congénitas en el RENAC**. Mirá el siguiente video para conocer más del curso:



Curso latinoamericano semipresencial coordinado por RENAC y profesionales de registros de Costa Rica y Colombia para el favorecimiento de la implementación de otros registros de vigilancia en la región

Taller latinoamericano sobre Vigilancia de Anomalías Congénitas y Partos Prematuros

Taller de capacitación para traumatólogos. Coordinación OTI Garrahan-RENAC Red de atención



Material lectura PRONEO

PRONEO

Programa de Actualización en Neonatología

EPIDEMIOLOGÍA DE LAS ANOMALÍAS CONGÉNITAS

Prevalencia e impacto en la morbilidad infantil, factores de riesgo asociados y acciones de prevención

Dra. María Paz Bidondo

Dr. Boris Groisman

Dr. Pablo Barbero

Dra. Rosa Liscovich

DECIMOSEXTO CICLO
MÓDULO 3

Realizar campañas para la promoción de la salud

Con Vos
Año III - Nº 43 - Abril de 2016
APEBI

Actividades de verano en APEBI

RENAC y APEBI en la difusión del Día Mundial de los Defectos Congénitos

Historias de Vida

3 de Marzo

defectos congénitos

Red Nacional de Anomalías Congénitas de Argentina - RENAC

Compartimos la entrevista a la Dra. Cristina Senra, referente de la Red Nacional de Anomalías Congénitas de Argentina - RENAC en el Hospital "Dr. Carlos Gianantonio" de San Isidro.

www.facebook.com/enacargentina @renacargentina

¿Sabías qué...?

En Argentina existe un servicio de información dirigido a los equipos de salud y la comunidad en general, sobre el riesgo de exponerse a diferentes sustancias durante el embarazo.

Podés llamar al 0800-4442111 o escribir a saludfetal@renac.com.ar

RENAC-AR
RED NACIONAL DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS DE ARGENTINA

Integración RENAC-Servicios de neonatología - atención en genética

Detección precoz

Derivación oportuna

Diagnóstico genético

Asesoramiento

Recién nacido con AC



Examen clínico neonatal

Anamnesis detallada

Examen físico completo

1ª Integración problemática presentada

Genealogía

Embarazo

Parto y evolución

¿Hay factores de Riesgo?

¿Hay Anomalías Mayores, Anomalías Menores y/o variantes de la normalidad?



- Requiere de otros estudios complementarios?
- Necesita interconsulta con otras especialidades?
- ¿necesita interconsulta con genética?

Los referentes RENAC incorporan estos contenidos en capacitaciones

Integración servicios de neonatología con los servicios de genética



Examen clínico neonatal

Anamnesis detallada



Examen físico completo



1ª Integración problemática presentada



• Necesita interconsulta con servicios de genética?

Seguimiento Tratamiento



2ª Integración diagnóstica



Diagnóstico de certeza

Asesoramiento genético

Neonatología

Servicio de genética



Identifica pacientes:

- Que tienen un fenotipo compatible con un síndrome genético reconocido de difícil asesoramiento.
- Que presenten dos anomalías mayores, o una anomalía mayor y varias menores
- Con retardo de crecimiento intrauterino de causa no aclarada
- Retardo madurativo de causa desconocida, mayormente si se acompaña de otras anomalías o de antecedentes familiares similares.
- Deterioro neurológico progresivo y/o cuadros de hipotonía neonatal, coma, o acidosis de causa no clara.
- Genitales ambiguos.

URGENCIAS

Identifica situaciones que son de urgente consulta

Pacientes con patología de letalidad intrauterina o perinatal. (Ej.: anencefalia, agenesia renal bilateral, displasia esquelética tanatofórica, trisomías 13 y 18, etc.).

- Hipotonía en lactantes.
- Recién nacidos con genitales ambiguos.
- Pacientes en grave estado que sospecha una entidad congénita por requiere evaluación y toma de muestra para estudios genéticos urgente.

El aporte de laboratorio



Quizás le resulta familiar asociar CARIOTIPO a test genético

CARIOTIPO

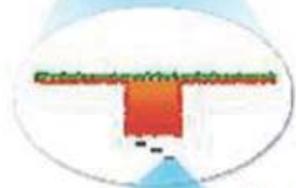


Human genome
3 000 000 000 bp



Karyotype

Chromosome
5 000 000 000–
250 000 000 bp



Chromosome
microarray
data

Single gene
100–15 000 bp

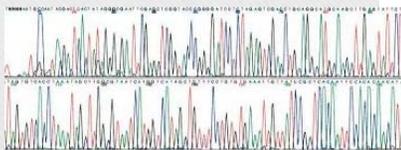


Whole genome

Karyotype

Chromosomal microarray

Sequencing



ANOMALÍAS
SUBMICROSCOPICAS

Importancia de la correlación clínica con los hallazgos de laboratorio

- **Evaluación clínica** por parte del **especialista**



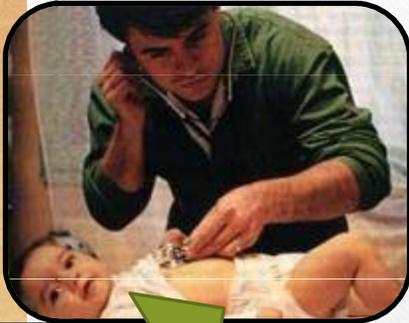
- **Permite detectar enfermedades** en las **personas**

- **Según impresión clínica de sospecha diagnóstica** puede solicitarse tests **laboratorio**



- **Permite comparar secuencia** y **detectar cambios** a **correlacionar** con la **presentación clínica** del **paciente**

Búsqueda de información sobre entidades sindrómicas de distintas etiologías genéticas



Contrarreferencia

Asesoramiento genético

**Seguimiento
Tratamiento**



Diagnóstico de certeza



Muchas gracias



Pablo Barbero
María Paz Bidondo
Agustina Cassinelli
Juan Gili
Boris Groisman
Rosa Liascovich
Nadia Pauselli
Agustina Piola

Equipo de la coordinación RENAC

contacto@renac.com.

ar

011-48090799

0800-4442111