



MANUAL OPERATIVO

PROCEDIMIENTOS
Y NORMAS PARA EL
FUNCIONAMIENTO
OPERATIVO DE LA
RENAC



RENAC-Ar

RED NACIONAL DE
ANOMALÍAS CONGÉNITAS DE ARGENTINA

COORDINACIÓN TÉCNICA DE LA RENAC

Dra. Rosa Liascovich

Dr. Pablo Barbero

Dr. Boris Groisman

Dra. María Paz Bidondo

SEDE DE LA COORDINACIÓN

Centro Nacional de Genética Médica (CNGM) "Dr. Eduardo Castilla"

Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud (ANLIS)

Ministerio de Salud de la Nación

INDICE

INTRODUCCION	5
LA RED NACIONAL DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS (RENAC)	8
1. 1 Población objetivo y criterios de inclusión.....	10
1.2 Funcionamiento operativo	13
ETAPA 1	
DETECCIÓN DE RECIÉN NACIDOS CON ANOMALÍAS CONGÉNITAS Y RECOLECCIÓN DE DATOS	14
Variables del FORMULARIO RENAC	18
ETAPA 2	
ENVÍO DE DATOS DESDE LOS HOSPITALES Y REVISIÓN EN LA COORDINACIÓN	22
ETAPA 3	
CODIFICACIÓN DE LAS ANOMALÍAS CONGÉNITAS Y CLASIFICACIÓN DE LOS CASOS.....	31
ETAPA 4	
ANÁLISIS DE LOS DATOS	33
ETAPA 5	
DIFUSIÓN DE LA INFORMACIÓN	34
ANEXO	
CONSENTIMIENTO PARA FOTOGRAFÍA MÉDICA	35
ANEXO	
TOMA DE MUESTRA DE SANGRE PERIFÉRICA PARA ESTUDIOS GENÉTICOS	36



INTRODUCCIÓN

Los defectos o anomalías congénitas son alteraciones estructurales o funcionales, que están presentes desde el nacimiento y tienen un origen prenatal. Estas patologías pueden ser causadas por defectos en un único gen, anomalías cromosómicas, herencia multifactorial (interacción de varios genes de predisposición y factores ambientales desencadenantes), y agentes ambientales desfavorables o teratogénicos. Las anomalías congénitas pueden ser detectadas durante los primeros días después del nacimiento, e incluso prenatalmente. Debido a su gravedad y frecuencia tienen un alto impacto en la salud pública materno-infantil y, para algunas de ellas, existe un potencial importante para la prevención primaria.

Para tener en cuenta...¹

- ▶ Se estima que unos 300.000 recién nacidos mueren dentro de las primeras 4 semanas de vida cada año, en todo el mundo, debido a anomalías congénitas.
- ▶ Las anomalías congénitas pueden provocar discapacidad a largo plazo, con un impacto significativo en las personas, las familias, los sistemas de salud y las sociedades.
- ▶ Las anomalías congénitas más comunes y graves son las cardiopatías congénitas, los defectos del tubo neural, el síndrome de Down y las fisuras orales.
- ▶ Como las anomalías congénitas pueden ser el resultado de uno o más factores genéticos, infecciosos, nutricionales o ambientales, a menudo es difícil identificar sus causas con precisión.
- ▶ Algunas anomalías congénitas se pueden prevenir. La vacunación, el consumo adecuado de ácido fólico a través del enriquecimiento de los alimentos básicos y la atención prenatal adecuada, son solo 3 ejemplos de métodos de prevención.

¹ <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs370/en/>

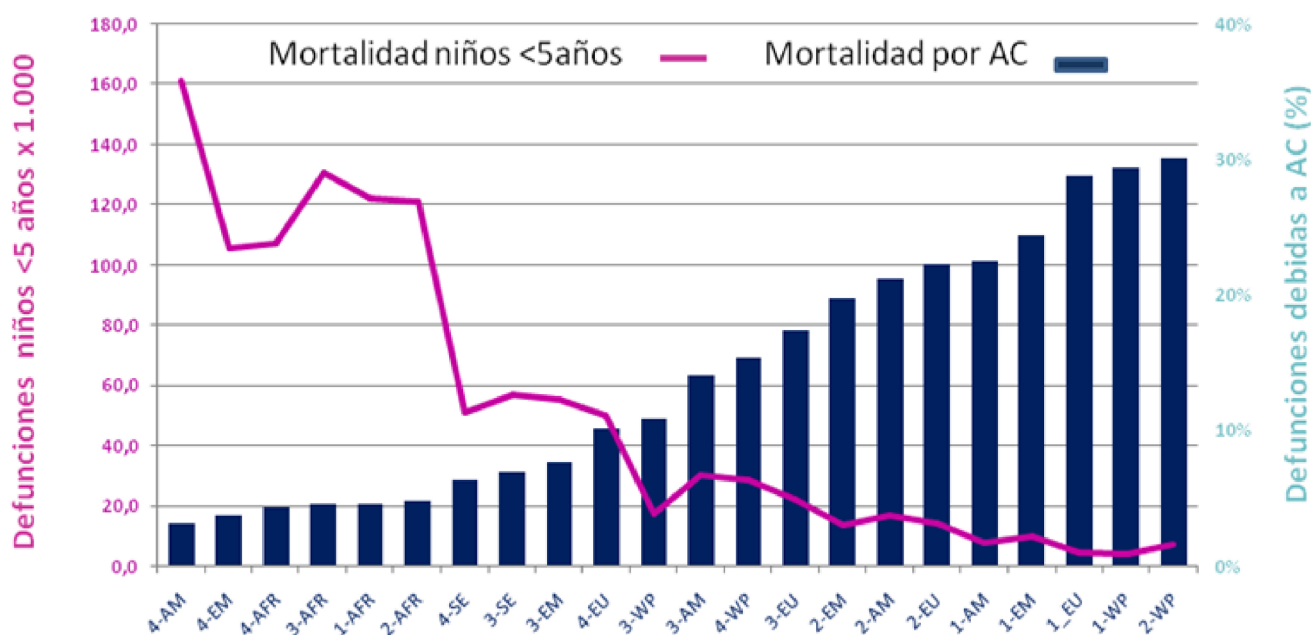
En gran parte de los países del mundo la mortalidad infantil (MI) ha descendido gracias al control de las infecciones y la desnutrición, que eran las causas más prevalentes en el pasado. Si bien hay heterogeneidad entre los países, (Figura 1), en general las anomalías congénitas pasaron a tener un mayor peso relativo y los gobiernos comenzaron a prestarle mayor atención a este tema. En Argentina las anomalías congénitas son la segunda causa de MI y representan aproximadamente el 28% de las defunciones infantiles².

En 2010, la 63a Asamblea Mundial de la Organización Mundial de la Salud (OMS) adoptó una Resolución sobre las anomalías congénitas. Entre sus propuestas, alienta a los países a desarrollar iniciativas para su prevención y les sugiere iniciar o profundizar la organización de sistemas de vigilancia³.

FIGURA 1:

Impacto de las anomalías congénitas en la mortalidad infantil

Cuanto menor es la mortalidad infantil en los países, mayor es el peso relativo de las anomalías congénitas (AC)



Referencias

- Ingreso País: 1= Alto, 2=Alto-Medio, 3=Medio-Bajo, 4=Bajo
- Regiones OMS: : AFR=Africa, AM= Americas, EM=Mediterráneo del Este, EU=Europa, SE=South East Asia; WP=Western Pacific

² Dirección de Estadísticas e Información de Salud (DEIS), Estadísticas Vitales, Información Básica Año 2015. DEIS: Programa Nacional de Estadísticas de Salud 2016.

³ World Health Assembly (2010) Sixty-third world health assembly: birth defects. http://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA63/A63_10-en.pdf?ua=1&ua=1



Las anomalías congénitas pueden ser funcionales o estructurales. Las **anomalías congénitas funcionales** son aquellas que interrumpen procesos biológicos sin implicar un cambio macroscópico de forma; involucran alteraciones metabólicas, hematológicas, del sistema inmune, entre otras. Algunos ejemplos son: hipotiroidismo congénito, discapacidad intelectual, tono muscular disminuido, ceguera, sordera, convulsiones de inicio neonatal. Las **anomalías congénitas estructurales** son aquellas que involucran alteraciones morfológicas. Es decir, que afectan algún tejido, órgano o conjunto de órganos del cuerpo. Algunos ejemplos son hidrocefalia, espina bífida, fisura de labio y/o paladar, cardiopatía congénita. A su vez, entre las anomalías congénitas estructurales pueden encontrarse **anomalías mayores y menores**. Las anomalías **mayores** implican un daño significativo en la salud y, a su vez, explican la mayor parte de las defunciones, la morbilidad y la discapacidad relacionada con las anomalías congénitas. Tienen consecuencias médicas, sociales o estéticas significativas para los afectados y, por lo general, requieren de tratamiento médico y/o quirúrgico y de rehabilitación. Las anomalías **menores**, frecuentes en la población, generalmente no implican ningún problema de salud importante, ni tienen consecuencias sociales o cosméticas, pero son útiles para orientar el diagnóstico del paciente.

LA RED NACIONAL DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS (RENAC)

La vigilancia de anomalías congénitas forma parte de las estrategias de Argentina para reducir la morbilidad infantil. Se basa en la detección precoz de estos problemas de salud y su fin es la prevención y el cuidado de los recién nacidos afectados, que se estiman en unos 10.000 casos anuales, considerando solamente las anomalías congénitas mayores. La **Red Nacional de Anomalías Congénitas (RENAC)** se creó en 2009 y depende del Centro Nacional de Genética Médica "Dr. Eduardo Castilla", ANLIS "Dr. Carlos Malbrán", Ministerio de Salud. Inicialmente concebido como un registro, en 2014 se reconfiguró como una Red, con el objetivo de "generar información epidemiológica sobre anomalías congénitas para su aplicación en salud pública, y contribuir a la atención precoz de los recién nacidos con tal tipo de afecciones y a la reducción de la morbilidad infantil relacionada con dichas causas" (Resolución del Ministerio de Salud de la Nación 770/2014). La RENAC coordina sus acciones con otras áreas del Ministerio de Salud.^{4,5}

Los objetivos específicos de la RENAC son los siguientes.⁶

- Vigilar la ocurrencia de casos, es decir, identificar agregados geográficos y variaciones en las frecuencias de anomalías congénitas.
- Investigar nuevas causas de anomalías congénitas.
- Contribuir a programar el cuidado y atención de los recién nacidos afectados.

4 Groisman B, Bidondo MP, Barbero P, Gili J, Liascovich R y Grupo de Trabajo RENAC. Registro Nacional de Anomalías Congénitas de Argentina. Arch Argent Pediatr 2013; 111(6):484-494.

5 Groisman B, Bidondo MP, Gili J, Barbero P, Liascovich R. Strategies to Achieve Sustainability and Quality in Birth Defects Registries: The Experience of the National Registry of Congenital Anomalies of Argentina. Journal of Registry Management 2013, vol 40 (1): 29-31.

6 Groisman B, Bidondo MP, Barbero P, Liascovich R. La Red Nacional de Anomalías Congénitas (RENAC): objetivos ampliados de la vigilancia. Arch Argent Pediatr 2016; 114(4):295-297.



- Capacitar a profesionales de la salud para la prevención y cuidado de los niños afectados.
- Contribuir a la evaluación de intervenciones y a la generación de políticas públicas para la prevención de las anomalías congénitas.

La RENAC es un sistema de vigilancia específico de anomalías congénitas, de base hospitalaria y con alta cobertura de escala nacional. Está integrada por los principales hospitales con maternidad del subsector público de las 24 jurisdicciones del país y desde 2013, por maternidades privadas o de la seguridad social⁷ Incluye prácticamente a todos los hospitales que tienen 1.000 partos anuales o más, y alcanza una cobertura anual de aproximadamente 300.000 a 350.000 nacimientos.⁸

Los **referentes de la RENAC** son profesionales que habitualmente se ocupan de la recepción de recién nacidos en los hospitales. Su principal fortaleza es la **vocación** y el **compromiso**; más de 300 neonatólogos, pediatras, obstétricas, enfermeras, genetistas y administrativos, trabajan cotidianamente para el diagnóstico, prevención y cuidado de los niños afectados. **A todos ellos está destinado este Manual Operativo.**

La RENAC promueve

- ▶ La **exhaustividad** en la identificación de recién nacidos con anomalías congénitas: deben detectarse TODOS los recién nacidos afectados y deben completarse todas las variables.
- ▶ La **precisión** de los datos: deben describirse todas las anomalías congénitas de manera precisa, acorde a definiciones pre-establecidas.
- ▶ La **oportunidad** en la detección y el reporte: con el objetivo de promover acciones en tiempo y forma.
- ▶ La **interacción permanente** entre los participantes, de modo de establecer una rutina estandarizada a través de una plataforma de foros web para la vigilancia y la derivación oportuna de los casos.

7 DEIS (2013), Dirección Nacional de Estadísticas e Información de Salud www.deis.gov.ar/Publicaciones/Archivos/Serie5Nro56.pdf. Accessed 24 February 2014.

8 Si bien la cobertura aún no es total, en el marco del proceso de regionalización de las maternidades que conducirá a una mayor concentración de los partos, es de esperar que los datos recolectados por la RENAC sean cada vez más representativos de la población general.

1.1.

POBLACIÓN OBJETIVO Y CRITERIOS DE INCLUSIÓN

Población objetivo

- ▶ Todos los recién nacidos vivos del hospital.
- ▶ Los fetos muertos del hospital, definidos como aquellos que presentan un peso igual o mayor a 500 gramos.

Criterios de inclusión

En la RENAC se registran

- ▶ Los *recién nacidos vivos con anomalías congénitas estructurales mayores, externas o internas*, detectadas al examen físico o por estudios complementarios o intervenciones, identificadas desde el nacimiento hasta el alta del hospital.
- ▶ Los *fetos muertos, que pesen 500 gramos o más*, con anomalías congénitas estructurales mayores, externas o internas, detectadas al examen físico o por estudios complementarios o autopsia.
- ▶ Las anomalías menores, anomalías funcionales (por ejemplo, sordera congénita) o hallazgos positivos (por ejemplo, resultados de laboratorio) cuando acompañan anomalías mayores.

Se excluyen

- ▶ Los recién nacidos con anomalías congénitas funcionales que se presentan aisladas, sin anomalías mayores.
- ▶ Las anomalías menores que se presentan aisladas, sin acompañar anomalías mayores.

- ▶ Los casos nacidos fuera del hospital, aunque posteriormente sean internados en el Servicio de Neonatología o en cualquier otro servicio del hospital.
- ▶ Los abortos espontáneos (menores a 500 gramos).



ATENCIÓN

ANOMALÍAS CONGÉNITAS MÚLTIPLES

En la mayoría de los casos las anomalías congénitas se encuentran en forma aislada en un recién nacido, pero existen casos en los cuales se observan 2 o más anomalías. Frecuentemente los recién nacidos con anomalías congénitas múltiples presentan cuadros en los que no se sabe inicialmente si corresponden a un síndrome, ni la causa del cuadro.

Es muy importante describir con detalle cada uno de los hallazgos positivos presentes. No hay un número limitado de anomalías o hallazgos positivos, se deben describir todos los observados en ese individuo. No deben utilizarse los términos inespecíficos "polimalformado" o "sindrómico".

Una descripción detallada favorece el diagnóstico precoz y certero, del cual dependen las medidas terapéuticas y preventivas posteriores. Cabe resaltar que en una importante proporción de casos es posible identificar la etiopatogenia, si se realizan las evaluaciones clínicas y estudios correspondientes. Por tal motivo, en estas situaciones se indica realizar precozmente la interconsulta a un servicio de genética para establecer el diagnóstico. En algunos casos puede tratarse de patologías con una causa genética específica, que pueden o no repetirse en otro hijo o en otro miembro de la familia. Poder llegar a dar esta información es muy importante para la familia y representa la posibilidad de realizar prevención primaria de estas enfermedades.



ATENCIÓN

FETOS MUERTOS

- ▶ Tomar fotos del paciente: cuerpo completo; la cara de frente y de perfil; y de las regiones en donde están las estructuras afectadas (ver consentimiento de fotografía médica en los anexos de este manual) y documentar el examen clínico lo más detalladamente posible.
- ▶ Tomar muestras de sangre u otro tejido para estudio citogenético. Es fundamental acordar con el laboratorio las condiciones de envío de la muestra (ver información anexa) En lo posible guardar además en freezer una muestra de sangre anticoagulada (con EDTA) para estudios moleculares y de suero para estudios bioquímicos.
- ▶ Tomar radiografías de cuerpo entero del paciente, estudios muy relevantes cuando se sospecha una displasia esquelética.
- ▶ Solicitar estudio de anatomía patológica.
- ▶ Favorecer que los padres vean al niño (ponerle nombre, enfatizar lo normal, humanizar lo anormal, permitir si quieren sacarle fotos para luego recordarlo en la familia).
- ▶ Referirlos al asesoramiento genético, si corresponde.

Para recordar

- ▶ **Examinar** a todos los recién nacidos vivos, y los fetos muertos que pesen 500 gramos o más y **buscar la presencia de anomalías congénitas estructurales.**
- ▶ **Reportar y describir** las anomalías congénitas estructurales mayores, tanto internas como externas.
- ▶ Especificar las **anomalías congénitas menores y otros hallazgos positivos solamente si acompañan anomalías mayores.**
- ▶ Incluir las **anomalías congénitas y hallazgos detectados al examen clínico y las que surjan de estudios complementarios, intervenciones o autopsia en caso de fallecimiento.**
- ▶ La **evaluación clínica debe extenderse hasta el alta del hospital.**

FUNCIONAMIENTO OPERATIVO

1.2.

Este apartado es una guía práctica para sistematizar los procedimientos que se utilizan en la RENAC. Provee **normas estandarizadas para la detección de los recién nacidos con anomalías congénitas, la descripción de las mismas, la recolección de datos en el formulario y el envío de los datos a través de la página web www.renac.com.ar**

Las cinco etapas del funcionamiento operativo de la RENAC son las siguientes.

1. Detección de Recién nacidos con anomalías congénitas y recolección de datos.
2. Envío de Datos a través del Foro web, Revisión de los datos en la Coordinación e Interacción entre los participantes.
3. Codificación de las anomalías congénitas y clasificación de los casos.
4. Análisis de los datos.
5. Difusión de la información.

FIGURA 2:

Etapas del funcionamiento operativo de la RENAC



▶ ETAPA 1

DETECCIÓN DE RECIÉN NACIDOS CON ANOMALÍAS CONGÉNITAS Y RECOLECCIÓN DE DATOS

A medida que se van produciendo los nacimientos:

- El personal de salud, encargado de la recepción de recién nacidos, deberá IDENTIFICAR SI LOS RECIÉN NACIDOS O FETOS MUERTOS TIENEN ANOMALÍAS CONGÉNITAS ESTRUCTURALES MAYORES.
- Para cada recién nacido con anomalía/s congénita/s estructurales mayores, el personal de salud avisará al RESPONSABLE RENAC en la maternidad, y se completará el FORMULARIO RENAC (formulario amarillo, en papel) haciendo una DESCRIPCIÓN DETALLADA de la/s

anomalía/s mayores, menores y otros hallazgos positivos en un espacio de redacción abierto.

- Para la descripción de las anomalías congénitas se deben usar palabras simples, NO USAR ABREVIATURAS de ningún tipo aunque parezcan obvias. Es importante la descripción de TODAS ANOMALÍAS CONGÉNITAS MAYORES, MENORES Y OTROS HALLAZGOS POSITIVOS QUE PRESENTE CADA CASO.
- En los casos en que el RESPONSABLE RENAC no hubiera examinado al recién nacido, será informado por el personal de salud y si fuera necesario ampliará la descripción según los datos de la historia clínica, estudios de laboratorio, imágenes, etc.
- Además de la descripción de las anomalías congénitas, completar las VARIABLES ADICIONALES DEL FORMULARIO.
- En los casos que se hubiera realizado un diagnóstico prenatal de alguna anomalía congénita y la misma fue descartada en evaluaciones postnatales, la anomalía NO debe ser registrada.
- La búsqueda de anomalías congénitas se debe extender DESDE EL NACIMIENTO HASTA EL ALTA DEL NIÑO DEL HOSPITAL (no del servicio).

Al finalizar cada mes:

- EL RESPONSABLE RENAC recopilará todos los FORMULARIOS del mes y realizará la carga del ARCHIVO DE DATOS Excel que guarda en su computadora. Cada mes lo grabará con el nombre del hospital y el mes, por ejemplo: "HospitalAlvarez-abril2018". El ARCHIVO DE DATOS tiene dos solapas: INFORME DE CASOS e INFORME MENSUAL.
- En la solapa del INFORME DE CASOS se cargarán los datos de todos los recién nacidos con anomalías congénitas del hospital y del mes en los que se llenó el FORMULARIO amarillo en papel. Cada fila, es un caso.
- En la solapa del INFORME MENSUAL se cargará el número total de recién nacidos, vivos y fetos muertos, del mes. Estos datos el RESPONSABLE los solicitará al área de Estadísticas del hospital. **No se considerarán los niños derivados, nacidos en otras instituciones.**
- El FORMULARIO amarillo en papel de cada caso será archivado en su historia clínica en la maternidad. Los FORMULARIOS papel NO se envían a la Coordinación.

Tips para una correcta descripción

- ▶ ¡Los detalles son importantes! Por ejemplo, si se escribe polidactilia sin una mayor especificación no sabremos si se trata de una polidactilia de manos o pies, si es preaxial, mesoaxial o postaxial, si es uni o bilateral, si se trata de un dedo extra (hexadactilia) o de más de un dedo extra, si el dedo extra es completo o no. La importancia de una descripción detallada es que el significado de la anomalía puede ser muy distinto según el tipo específico de defecto.
- ▶ En los casos con anomalías congénitas múltiples, describir todas las anomalías y hallazgos positivos presentes, sin límite de número. **NO use el término polimalformado, ya que el mismo es inespecífico.**
- ▶ En el caso de haber un diagnóstico sindrómico se debe consignar el nombre del mismo pero también las anomalías que el paciente presente. Por ejemplo: Síndrome de Cornelia de Lange, manos con ausencia completa de 2do y 3er dedos bilateral, cardiopatía congénita consistente en una comunicación interventricular, cejas curvadas y confluentes, hipertriosis, micrognatia.

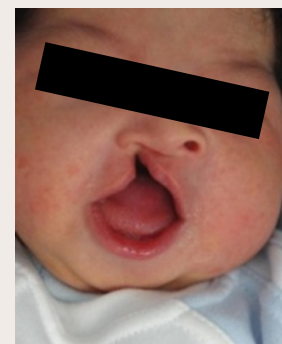




CASOS ESPECIALES

Recién nacidos vivos con Fisuras labiopalatinas (FLAP), pie bot o displasia de cadera (DDC)

Desde 2015, la RENAC es centro coordinador para la atención de niños/as con fisuras labio alveolo palatinas (FLAP), pie bot y displasia de desarrollo de cadera (DDC). Desde entonces, los recién nacidos con estas patologías son conectados con los equipos tratantes acreditados en las provincias (cirujanos, odontólogos, fonoaudiólogos, traumatólogos), llevando un registro del seguimiento. Además de incluirse en el ARCHIVO DE DATOS mensual, **los recién nacidos vivos con FLAP, pie bot y DDC se deben reportar dentro de las primeras 48 horas de vida**, enviando reportes especiales.

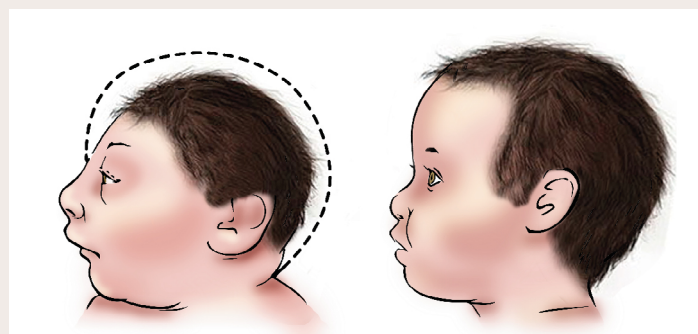


Recién nacidos vivos y fetos muertos con microcefalia y otras anomalías cerebrales

En el contexto de la epidemia por infección a virus ZIKA (ZIKV), la RENAC inició la vigilancia intensificada de microcefalia y otras anomalías cerebrales. Como se sabe, la microcefalia tiene una amplia variedad de causas, tanto genéticas como teratogénicas. **Los recién nacidos y fetos muertos deben ser reportados dentro de las primeras 24 a 48 horas de vida. Muestras de orina y sangre del niño y la madre deben ser extraídas**, las cuales se examinan para identificar la infección por ZIKV y otras infecciones congénitas (CMV, Herpes simple, Rubéola, Sífilis y Toxoplasmosis).



En la denuncia de estos casos se debe participar a los equipos de salud provinciales, ya sea para la derivación y el inicio del tratamiento en los casos de FLAP, pie bot y DDC, como para el diagnóstico de laboratorio de ZIKV y otras infecciones congénitas y el seguimiento neurológico, en el caso de los niños con microcefalia y otras anomalías cerebrales, **así como informar al Sistema Nacional de Vigilancia por Laboratorios (SIVILA)**





Variables del FORMULARIO RENAC

- DESCRIPCIÓN DE LA/S ANOMALÍA/S CONGÉNITAS. Escribir con el mayor detalle posible todas las anomalías congénitas y hallazgos positivos.
- DETECCIÓN ECOGRÁFICA PRENATAL DE ALGUNA ANOMALÍA CONGÉNITA. Indicar con una cruz si se detectó prenatalmente, si no se detectó prenatalmente, o si no se realizó ecografía prenatal. En caso de detección prenatal, indicar en el campo "¿Cuál/es?" que anomalías congénitas se describen en la ecografía.
- NOMBRE Y APELLIDO DEL RECIÉN NACIDO. Escribir el nombre y los apellidos materno y paterno tal como fue inscripto el niño en el registro civil.
- DNI NIÑO. Escribir el número del documento nacional de identidad del niño.
- DNI MADRE. Escribir el número del documento nacional de identidad de la madre.
- NOMBRE Y APELLIDO DE LA MADRE. Escribir el nombre y apellido de la madre.
- NÚMERO DE HISTORIA CLÍNICA DEL RECIÉN NACIDO: si el recién nacido es ingresado y se le asigna un número de historia clínica diferente al de la madre, se debe escribir el número de la historia clínica del niño.
- NÚMERO DE HISTORIA CLÍNICA DE LA MADRE. Escribir el número de la Historia Clínica de la mujer internada con motivo de la finalización de un embarazo.
- FECHA DE NACIMIENTO. Escribir el día, el mes y el año de nacimiento del niño o de finalización del embarazo en el caso de fetos muertos.
- NACIDO: Indicar con una cruz si el producto de la gestación ha nacido vivo o fue un feto muerto.
- SEXO DEL RECIÉN NACIDO. Indicar con una cruz el sexo del producto de la gestación. Indeterminado se reserva para el caso de recién nacidos con genitales ambiguos o que no hayan podido identificarse.
- CONDICIÓN. Indicar con una cruz la condición del niño al momento del envío de los datos (ALTA VIVO, MUERTO, SIN ALTA AÚN, DERIVADO)
- FECHA DEL ALTA, MUERTE O DERIVACION: escribir el día, mes y año del alta, muerte o derivación
- NOMBRE DE LA INSTITUCION A LA QUE SE DERIVÓ
- PESO DEL RECIÉN NACIDO. Escribir el peso, en gramos, del producto de la gestación.
- TALLA DEL RECIÉN NACIDO. Escribir la talla, en centímetros, del producto de la gestación.



- PERIMETRO CEFÁLICO. Escribir la circunferencia de la cabeza, en centímetros, del producto de la gestación.
- EDAD GESTACIONAL. Escribir la edad gestacional, en semanas.
- GEMELO. Indicar con una cruz si el producto de la gestación es gemelo o no.
- EDAD MATERNA. Escribir la edad actual en años cumplidos, de la mujer ingresada con motivo de la finalización de un embarazo.
- GESTA. Escribir el número de gestaciones (incluyendo la que ha motivado la presente internación), de la mujer ingresada con motivo de la finalización de un embarazo.
- DOMICILIO DE RESIDENCIA DE LA MADRE. Escribir la calle y número correspondiente a la residencia habitual de la mujer ingresada con motivo de la finalización de un embarazo.
- LOCALIDAD DE RESIDENCIA DE LA MADRE. Escribir el nombre de la localidad de residencia habitual de la mujer ingresada con motivo de la finalización de un embarazo.
- DEPARTAMENTO DE RESIDENCIA DE LA MADRE. Escribir el nombre del departamento de residencia habitual de la mujer ingresada con motivo de la finalización de un embarazo. En el caso de mujeres que residen en la Provincia de Buenos Aires escriba el Partido de residencia.
- PROVINCIA DE RESIDENCIA DE LA MADRE. Escribir el nombre de la provincia de residencia habitual de la mujer ingresada con motivo de la finalización de un embarazo.
- TELÉFONO DE LA MADRE. Escribir el número de teléfono de la mujer ingresada con motivo de la finalización de un embarazo.



Instructivo para el llenado del FORMULARIO DE REPORTE DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS

- A medida que se van produciendo los nacimientos, el personal médico identificará si tienen anomalías congénitas y completará este FORMULARIO haciendo una descripción detallada de las anomalías detectadas hasta el alta de la institución y completando las variables adicionales.
- Se llenará el FORMULARIO para todos los recién nacidos que presenten anomalías congénitas, y sólo para los fetos muertos que pesen 500 gramos o más que presenten anomalías congénitas.
- Describa la/s anomalía/s usando palabras simples. NO USE ABREVIATURAS de ningún tipo aunque le parezcan obvias. En el caso de que el recién nacido o el feto muerto presente más de una anomalía, describa todas las anomalías presentes. NO escriba polimalformado.
- Este Formulario será anexado a la historia clínica materna o neonatal y el personal médico debe comunicar el caso al responsable de la RENAC de la maternidad. El FORMULARIO en papel NO debe remitirse a la Coordinación.
- Al finalizar cada mes, el responsable de la RENAC en la maternidad enviará el ARCHIVO DE DATOS de todos los recién nacidos y fetos muertos con anomalías congénitas y el número total de recién nacidos y fetos muertos de la maternidad.

▶ ETAPA 2

ENVÍO DE DATOS DESDE LOS HOSPITALES Y REVISIÓN EN LA COORDINACIÓN

ENVÍO DE DATOS DESDE LOS HOSPITALES

- El ARCHIVO DE DATOS debe ser enviado mensualmente a la Coordinación usando la PÁGINA WEB de la RENAC www.renac.com.ar.
- El acceso a la PÁGINA WEB está restringido a través de un USUARIO Y CONTRASEÑA GENERAL, y de otro USUARIO Y CONTRASEÑA INDIVIDUAL. El único requerimiento tecnológico es la disponibilidad de computadora personal con software de planilla de cálculo Excel y conectividad a internet.
- La PÁGINA WEB es un sistema de comunicación de foros online. Hay FOROS PRIVADOS (llamados "Foros de las maternidades") y FOROS PUBLICOS (llamados "Foros de la Comunidad RENAC").
- A través de los FOROS PRIVADOS, exclusivos de cada hospital, el equipo Responsable envía mensualmente el ARCHIVO DE DATOS y la Coordinación realiza la solicitud de aclaraciones en caso que sean necesarias.

INTERACCIÓN ENTRE LOS PARTICIPANTES

- Los FOROS PRIVADOS también sirven para que los equipos Responsables interactúen con la COORDINACION. Permite acompañar a los equipos de salud en el manejo clínico de los pacientes y sus familias, brindando una primera orientación diagnóstica y facilitando la derivación al genetista y a otros especialistas.
- Los FOROS PUBLICOS se utilizan para resolver dudas operativas generales, discutir casos seleccionados y compartir información sobre recursos académicos o de investigación. El foro "Discusión de casos clínicos" tiene una contribución especial ya que su objetivo es dar un espacio a todos los integrantes de la red a nivel país para la presentación de pacientes complejos a modo de facilitar la resolución diagnóstica a través de la interacción grupal.

REVISIÓN EN LA COORDINACIÓN

- Una vez que los datos son recibidos, la Coordinación controla la claridad y completitud de las descripciones, la carga de las variables de cada

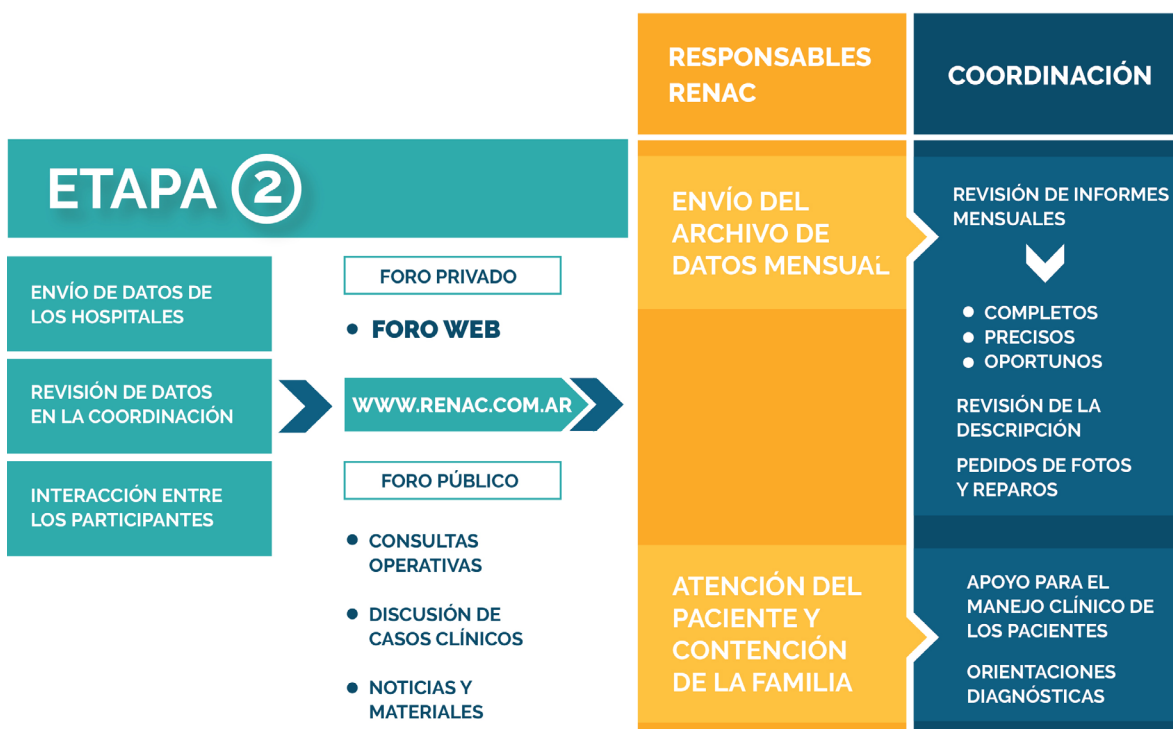
caso y la consistencia de los datos de nacimientos mensuales totales del hospital.

- Para que los datos recolectados sean de calidad deben ser: **completos** (todos los casos, todas las variables completas); **precisos** (datos válidos, acordes a definiciones establecidas previamente) y **oportunos** (disponibles a tiempo para realizar intervenciones, planificar servicios y monitorear tendencias).



Tips sobre los usos de la página web

- ▶ La web RENAC cumple un rol fundamental como herramienta para el intercambio entre todos nosotros. No sólo sirve como plataforma para el envío de los datos, sino que también convierte al sistema de vigilancia en una oportunidad de intervención para la atención de cada niño afectado.
- ▶ El contacto fluido con la COORDINACIÓN permite a los equipos RESPONSABLES recibir recomendaciones sobre la búsqueda de otra/s anomalía/s que se asocian con la anomalía principal, la averiguación de antecedentes relevantes, la reflexión sobre hipótesis diagnósticas y el conocimiento de pautas para el seguimiento y el apoyo a las familias.
- ▶ Dado que en Argentina no todas las regiones cuentan con servicios de genética, la RENAC brinda su apoyo para la recepción de muestras para estudios genéticos.



ARCHIVO DE DATOS

1. SOLAPA INFORME MENSUAL

Escribir solamente en las celdas amarillas.

- Datos del hospital, localidad, provincia, responsables, mes y año.
- Número de casos con anomalías, distinguiendo recién nacidos vivos y fetos muertos.
- Número de recién nacidos sin anomalías, distinguiendo recién nacidos vivos y fetos muertos.
- En las celdas celestes se calcularán automáticamente los valores totales.

RENAC - INFORME MENSUAL			
Usted debe cargar los datos en las celdas amarillas.			
Las celdas celestes las calcula automáticamente el programa cuando se llenan las amarillas.			
CONTACTO: FORO WWW.RENAC.COM.AR, MAIL A COORDINACION@RENAC.COM.AR O TELEFONICAMENTE AL 011-48090799			
HOSPITAL			
LOCALIDAD, PROVINCIA			
RESPONSABLES			
MES INFORMADO			
AÑO			
RECIÉN NACIDOS	vivos	fetos muertos	total
CON ANOMALÍAS CONGÉNITAS			
SIN ANOMALÍAS CONGÉNITAS			
TOTAL			
INSTRUCTIVO PARA EL LLENADO DEL INFORME MENSUAL			
- Resume la información de todos los recién nacidos vivos y de todos los recién nacidos muertos que pesen 500 gramos o más ocurridos en el hospital en el mes. - Deben llenarlo, al finalizar cada mes, los responsables coordinadores del RENAC - Deben enviarlo antes de finalizar el mes siguiente. - Completar en las celdas pintadas de amarillo.			
RECIÉN NACIDOS			
CON ANOMALÍAS (se marcó el casillero "SI" en el Formulario). escriba el número de recién nacidos con anomalías congénitas, distinguiendo vivos de muertos.			
SIN ANOMALÍAS (se marcó el casillero "NO" en el Formulario). escriba el número de recién nacidos sin anomalías congénitas, distinguiendo vivos de muertos.			
El número TOTAL de recién nacidos con y sin anomalías congénitas se calcula automáticamente (celdas celestes).			

2. SOLAPA INFORME DE CASOS

En la primera fila se repiten las variables del FORMULARIO.

Fila 1 (en gris): nombre abreviado de cada variable.

Fila 2 (en gris): descripción completa de cada variable.

Comience a cargar los datos a partir de la siguiente fila, en blanco.

Cada fila corresponde a un caso.

RENAC - INFORME DE CASOS													
Base de datos para la carga de recién nacidos malformados													
En esta tabla se repiten las variables del FORMULARIO AMARILLO.													
En las filas grises se colocó el nombre abreviado de cada variable y la descripción completa de cada una de ellas.													
Empiece a cargar sus datos en la primera fila libre en blanco.													
Solamente se deben cargar los casos cuyos FORMULARIOS hayan sido marcados con "SI" en la pregunta ¿Ha sido detectada alguna malformación congénita?													
En caso de que la malformación no haya podido describirse, cargar el resto de las variables													
CONTACTO: FORO WWW.RENAC.COM.AR , MAIL A COORDINACION@RENAC.COM.AR O TELEFONICAMENTE AL 011-48090799													
HOSP	NOMENINO	APELLNINO	DNININO	NOMMAT	APELLMAT	DNIMAT	HCMADRE	HCMADRE	DIANAC	MESNAC	ANONAC	NACIDO	SEXO
NOMBRE DEL HOSPITAL	NOMBRE DEL RECIEN NACIDO	APELLIDO PATERNO	DNI DEL NIÑO	NOMBRE DE LA MADRE	APELLIDO DE LA MADRE	DNI DE LA MADRE	NÚMERO DE HISTORIA CLÍNICA DE LA MADRE	NÚMERO DE HISTORIA CLÍNICA DEL NIÑO	DÍA DE NACIMIENTO	MES DE NACIMIENTO (EN NÚMEROS DE 1 A 12)	AÑO DE NACIMIENTO	VIVO: 1; MUERTO: 2	SEXO MASCULIN 0; FEMENINO: 2; INDETERMINADO:3



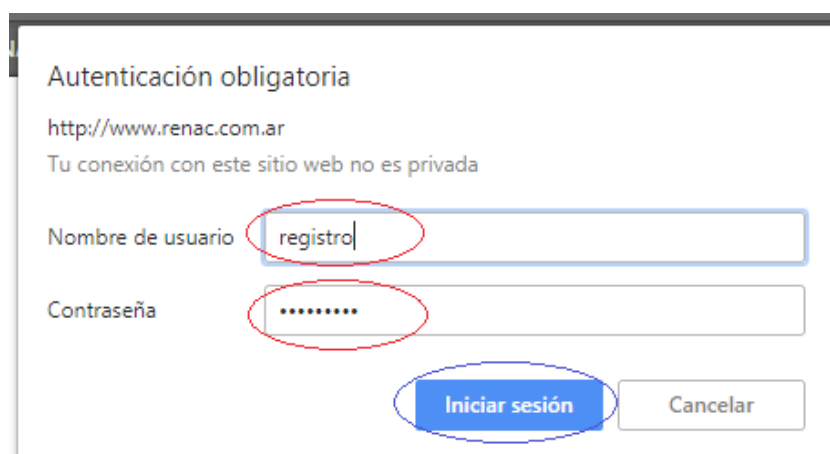
Pasos para el envío del archivo de datos a través del foro web

- ▶ **PASO 0**
El ARCHIVO DE DATOS del mes, con las dos solapas (INFORME DE CASOS e INFORME MENSUAL) debe estar previamente completado y grabado en la computadora del equipo RESPONSABLE.
- ▶ **PASO 1**
Conectarse a Internet e ingresar a la página de la RENAC con USUARIO Y CONTRASEÑA GENERAL.
- ▶ **PASO 2**
Iniciar sesión con nombre de USUARIO Y CONTRASEÑA PERSONAL.
- ▶ **PASO 3**
Ingresar al foro "Envío de casos" del hospital y CREAR UN TEMA.
- ▶ **PASO 4**
Adjuntar el ARCHIVO DE DATOS y ENVIAR.

PASO 1

Conectarse a Internet e ingresar a la página de la RENAC CON USUARIO Y CONTRASEÑA GENERAL

Ingresar a www.renac.com.ar (recomendamos usar como navegador la última versión del "google Chrome"). En este sitio el navegador nos solicitará un usuario y una contraseña generales, que son comunes a todos. El usuario general es: "**registro**" (escribir siempre en minúsculas). La contraseña general es: "**argentina**" (escribir siempre en minúsculas). Una vez ingresado el usuario y la contraseña común a todos, debemos clicar en "Iniciar Sesión".



Autenticación obligatoria

<http://www.renac.com.ar>
Tu conexión con este sitio web no es privada

Nombre de usuario: registro

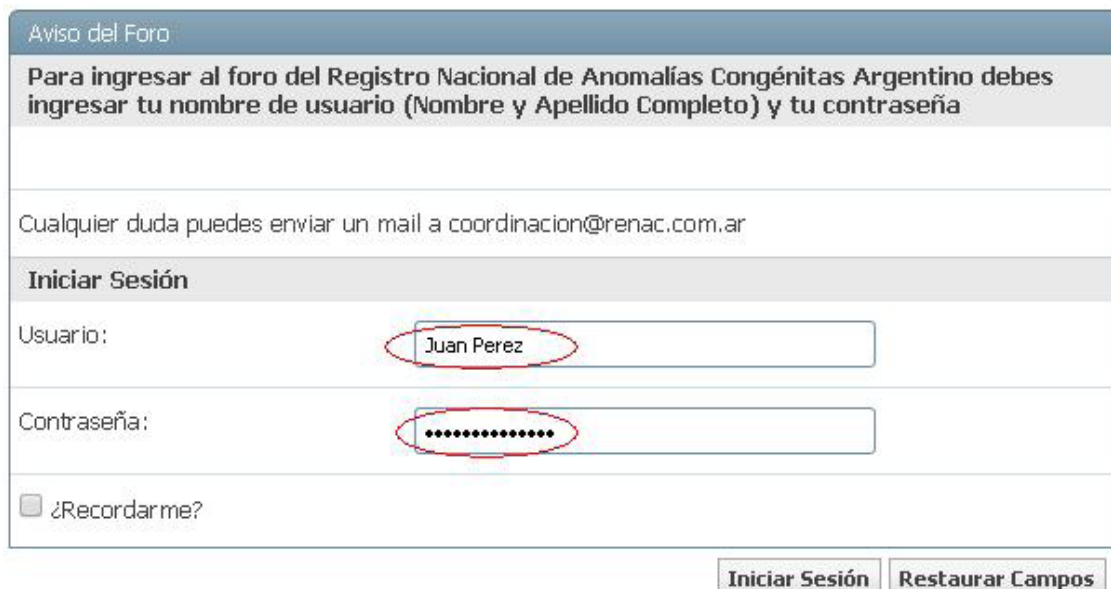
Contraseña:

Iniciar sesión Cancelar

PASO 2

Iniciar sesión con nombre de usuario y contraseña personal

En la pantalla siguiente debemos ingresar nuestro usuario (nuestro primer nombre y apellido, por ejemplo "Juan Perez") y nuestra clave *personal* que fue asignada por la coordinación. Cliqueamos "Iniciar Sesión":



Aviso del Foro

Para ingresar al foro del Registro Nacional de Anomalías Congénitas Argentino debes ingresar tu nombre de usuario (Nombre y Apellido Completo) y tu contraseña

Cualquier duda puedes enviar un mail a coordinacion@renac.com.ar

Iniciar Sesión




Usuario: Juan Perez


























Contraseña:

¿Recordarme?

Iniciar Sesión Restaurar Campos

Luego del click, estaremos viendo una lista de foros como esta:

FOROS Maternidades			Temas / Mensajes	Último Mensaje
	NEO - Provincia, Maternidad -FORO		Temas: 82 Mensajes: 149	Renac 2017  por María Paz Bidondo 09/01/2018, 17:45 PM

Foros de la comunidad RENAC			Temas / Mensajes	Último Mensaje
	iNUEVO! ARCHIVO DE DATOS 2016 Link al Archivo de datos 2016			
	Noticias Novedades sobre la RENAC e información sobre reuniones, congresos y otros eventos relacionados con defectos congénitos		Temas: 22 Mensajes: 164	CURSO CELFI "Epidemiología de...  por Agustina Piola 08/03/2018, 12:31 PM
	Presentaciones El foro para conocernos		Temas: 49 Mensajes: 184	San Francisco, cordoba  por Florencia Pablich 27/02/2018, 16:51 PM
	RED DE ATENCION Foro de la Red para la atención de niños/as con FLAP, Pie Bot y DDC		Temas: 10 Mensajes: 49	Presentación para...  por Nadia Pauselli 15/02/2016, 16:55 PM
	VIGILANCIA DE MICROCEFALIA Foro sobre la vigilancia intensificada de microcefalia		Temas: 8 Mensajes: 23	Pautas de detección y...  por Ana Laura Tellechea 06/11/2017, 13:40 PM
	Ayuda Dudas sobre el uso del sitio del RENAC		Temas: 29 Mensajes: 77	Malformaciones congenitas...  por Analia Rueda Hoy, 13:00 PM
	Discusión de casos clínicos El foro público para presentar dudas sobre pacientes y casos clínicos		Temas: 159 Mensajes: 832	Neonato con onfalocela...  por Lucía Vago 16/02/2018, 21:56 PM
	Material didáctico Recursos sobre malformaciones congénitas: presentaciones, páginas web, videos, etc		Temas: 22 Mensajes: 128	Páginas web genética  por Jimena Paz 22/02/2018, 17:59 PM
	Encuentro Nacional del RENAC Foro de anuncios y contenidos de los encuentros anuales del RENAC		Temas: 26 Mensajes: 632	Presentaciones Taller Anual...  por Graciela Esther Ochonga 27/11/2017, 15:56 PM

PASO 3

Ingresar a foros Maternidades y crear un nuevo tema

Ingresamos al foro del Hospital (el que está en la categoría FORO PRIVADO, es el primer foro de todos y tendrá el nombre del hospital). Veremos la siguiente pantalla y cliqueamos en cualquiera de los botones de "Crear nuevo tema":

🏠 Foro 📁 RENAC 📁 Envío de casos

+ Crear Nuevo Tema

Foro: Envío de casos Temas del 0 al 0 de 0

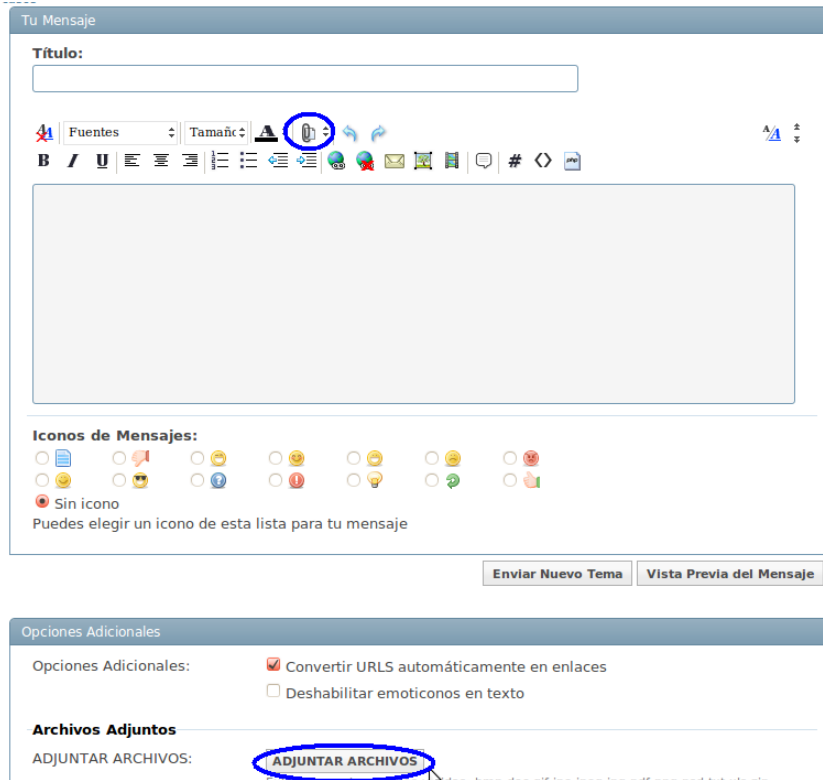
▼ Herramientas de Foro
▼ Administrar
▼ Buscar en el Foro
▼ Moderación en Línea

Título / Autor	Respuestas / Visitas	Último Mensaje Por
No hay mensajes en este foro.		

▼ Herramientas de Moderación (0)
Navegación Rápida
▼ Envío de casos
Arriba

+ Crear Nuevo Tema

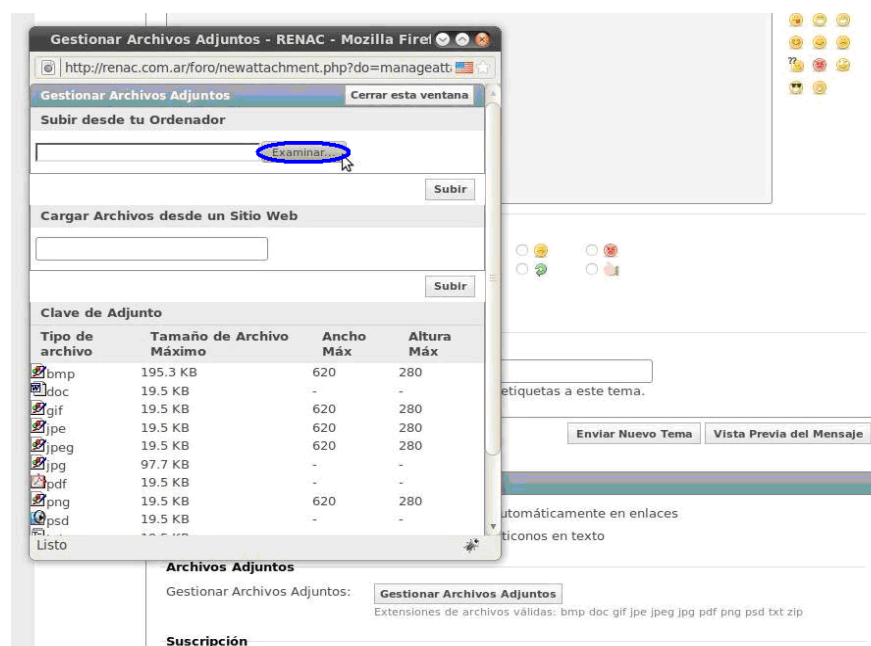
Luego del click, estaremos viendo una pantalla como esta. Presten atención que hay un ícono o dibujo de ganchito y también un cartel "ADJUNTAR ARCHIVOS":



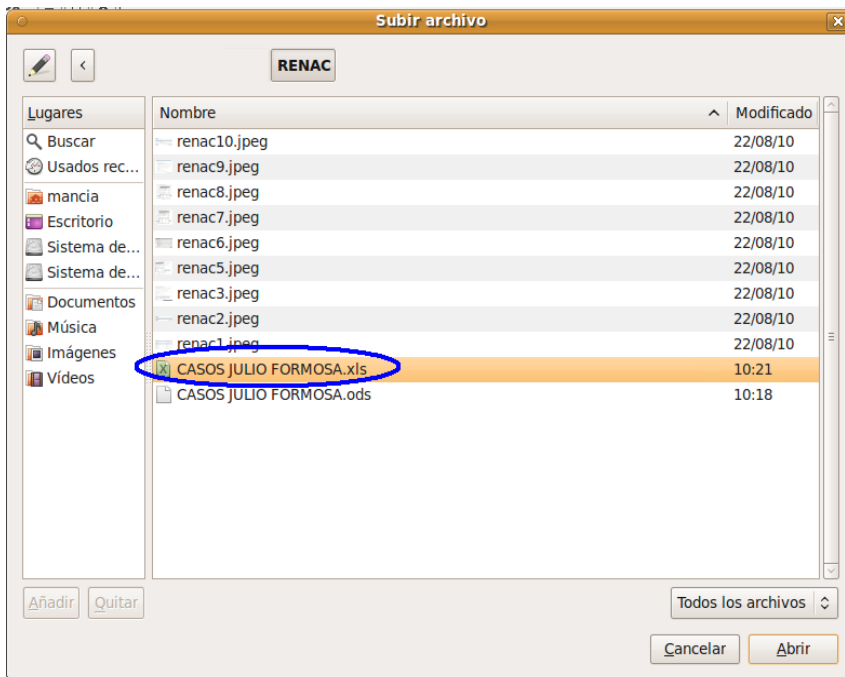
PASO 4

Adjuntar el ARCHIVO DE DATOS y enviar

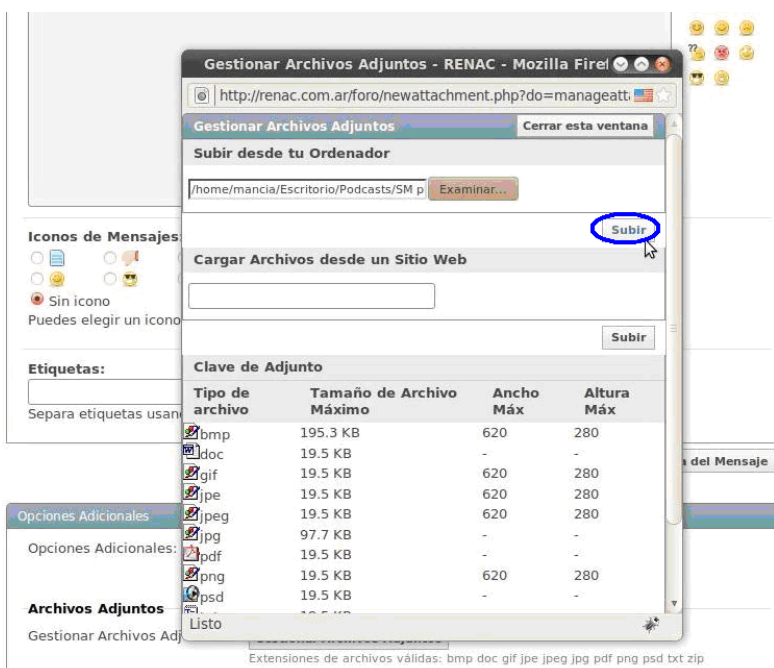
Cliqueamos en el ganchito o en "ADJUNTAR ARCHIVOS"(es indistinto), lo cual nos lleva a la siguiente pantalla:



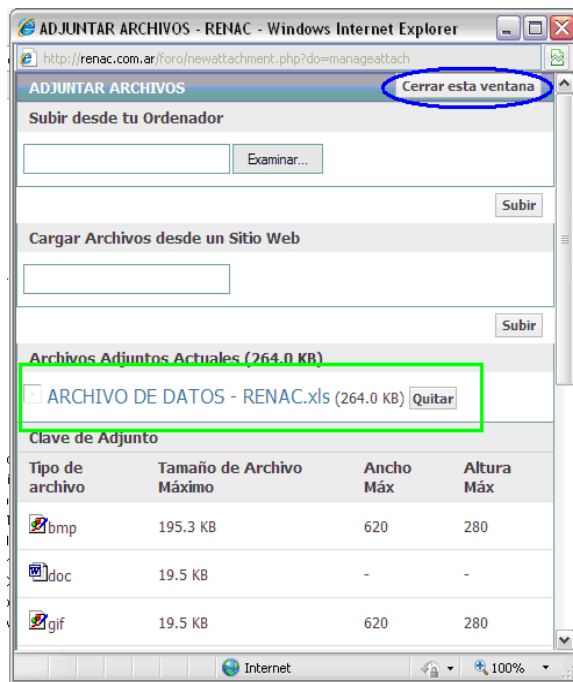
Cliqueamos en examinar para buscar el ARCHIVO DE DATOS, que tendrá el nombre con el que lo hayamos guardado en nuestra computadora, por ejemplo: "CASOS JULIO FORMOSA.xls" Seleccionamos este archivo y lo adjuntamos al mensaje (de la misma manera que hacemos al adjuntar un archivo a un mail):



Cliqueamos en "Subir" y esperamos a que suba el archivo (este paso demora unos segundos).



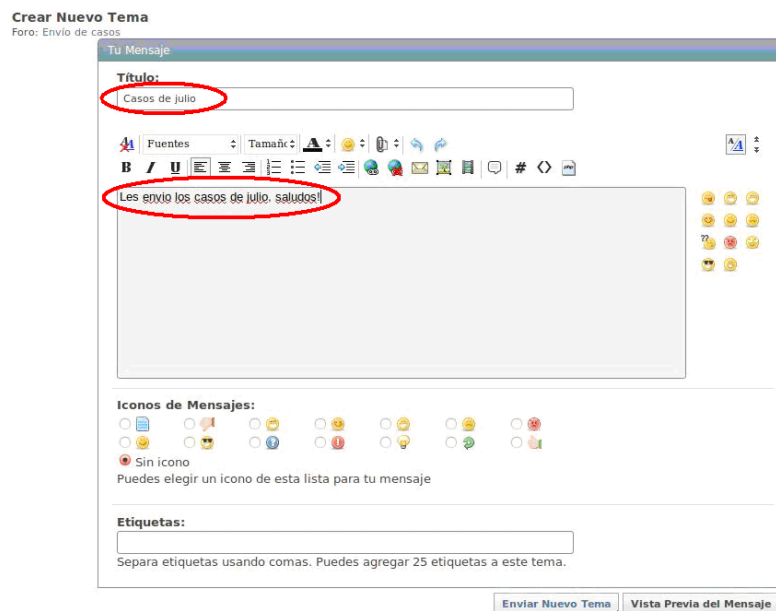
Una vez subido el archivo, cerramos esta pantalla



ATENCIÓN

En este mensaje a través del foro privado también se pueden adjuntar fotos, informes de laboratorio, placas radiográficas, u otras imágenes o archivos que se consideren de utilidad

Volvemos a la pantalla del tema que estábamos creando, que ha quedado en segundo plano.



Le ponemos título al tema (ejemplo: Casos de Julio) y un texto en el tema del mensaje y lo enviamos

Así se verá el tema ya enviado con el archivo adjunto:



The screenshot shows a forum interface. At the top, there is a breadcrumb trail: 'Foro > RENAC > Envío de casos > Casos de julio'. A button '+ Responder Tema' is visible. The main content area shows a post by 'damiano' (Administrator) with the text 'Les envío los casos de julio, saludos!'. An attached file is shown: 'Archivos Adjuntados' with the details 'Tipo de Archivo: xls SM prof.xls (20.5 KB, 0 visitas)'. Below the post, there are buttons for 'Editar Mensaje', 'Responder', 'Citar', and 'Herramientas de Moderación (0)'. A 'Navegación Rápida' section at the bottom includes 'Envío de casos' and 'Arriba'.

▶ ETAPA 3

CODIFICACIÓN DE LAS ANOMALÍAS CONGÉNITAS Y CLASIFICACIÓN DE LOS CASOS.

El proceso de **CODIFICACIÓN** de las anomalías congénitas está a cargo de los médicos genetistas de la Coordinación y se realiza según la 10^a revisión de la Clasificación Internacional de Enfermedades con la adaptación del Royal College of Paediatrics and Child Health. La codificación implica la lectura de las descripciones de la/s anomalía/s congénita/s de cada caso, y su interpretación. El proceso de **CLASIFICACIÓN** implica identificar si se trata de un caso con una anomalía congénita aislada, con anomalías congénitas múltiples o un caso con un síndrome específico.



Casos aislados: presentan una anomalía congénita mayor única, o dos o más anomalías congénitas mayores que corresponden a una secuencia o se encuentran en la misma estructura corporal. Una secuencia es una serie de anomalías conjuntas causadas por una cascada de eventos iniciados por una anomalía única. Por ejemplo: Secuencia de Potter (una patología renal fetal severa provoca oligoamnios que en consecuencia llevará a rigidez en las articulaciones, hipoplasia pulmonar y una facies característica con implantación baja de orejas, pliegues epicánticos de los ojos, retrognatia, nariz ancha y plana).

Casos con anomalías congénitas múltiples: presentan dos o más anomalías congénitas mayores que afectan estructuras corporales diferentes, no relacionadas, de etiología desconocida, que pueden corresponder a un patrón conocido (asociaciones) o no. Las asociaciones son anomalías múltiples sin una etiología específica, pero con una frecuencia de aparición conjunta mayor a la esperada por el azar. Por ejemplo: la asociación VACTERL (defectos vertebrales, la atresia anorectal, las anomalías cardíacas, la fistula traqueo-esofágica con atresia esofágica, anomalías renales y defectos en miembros superiores).

Síndromes: caracterizados por ciertos signos y síntomas, que puede ser causado por una o más etiologías conocidas. Por ejemplo el síndrome de Turner presenta un cuadro clínico específico y puede ser causado por diferentes alteraciones (monosomía del cromosoma X, en mosaico o línea pura; o por una anomalía estructural del cromosoma X).



▶ ETAPA 4

ANÁLISIS DE LOS DATOS

Luego de la revisión, la Coordinación realiza el **ANÁLISIS** de los datos para categorías de anomalías congénitas agrupadas y para un conjunto de anomalías específicas seleccionadas de acuerdo a su frecuencia, importancia clínica y posibilidad de ser comparadas con otros registros del mundo.

De manera rutinaria se calcula la prevalencia al nacimiento de las anomalías congénitas agrupadas y específicas, con sus intervalos de confianza. Al desagregar las frecuencias por jurisdicciones o por anomalías específicas, el número de casos se reduce, por lo que debe tenerse en cuenta que en las jurisdicciones que tienen pocos nacimientos o en las anomalías específicas que presentan un reducido número de casos, las prevalencias pueden presentar variaciones importantes que no necesariamente reflejan diferencias reales.

El análisis se organiza en tablas y gráficos que resumen la información. Las prevalencias y otros indicadores de las anomalías congénitas específicas o agrupadas se presentan por jurisdicciones, año de nacimiento, edad materna, clasificación de los casos (aislados, múltiples, síndromes), etc.



▶ ETAPA 5

DIFUSIÓN DE LA INFORMACIÓN

Luego del análisis, la información obtenida es resumida en un **REPORTE ANUAL**, que contiene la información epidemiológica escrita en forma de datos agregados, indicadores, tablas y gráficos; posibilitando la comparabilidad temporal y espacial. El Reporte se difunde entre los responsables de la RENAC en las maternidades y las autoridades nacionales y provinciales.

A su vez, se elaboran reportes "ad hoc" con información específica que es enviada a diferentes destinatarios. A través de las redes sociales o las páginas web institucionales también se difunde información de interés para equipos de salud y la comunidad.

Regularmente se producen publicaciones científicas para revistas u otros formatos especializados de la comunidad académica.





ANEXO

CONSENTIMIENTO PARA FOTOGRAFÍA MÉDICA

, de de

Por la presente dejo expreso consentimiento para la toma de fotografías médicas a mi hijo/a Comprendo que la información registrada en las fotografías puede ser utilizada como dato complementario de su historia clínica, para propósitos de enseñanza médica, y/o para publicaciones en libros, o revistas científicas. Comprendo que mi aceptación es enteramente voluntaria pudiendo denegar mi colaboración si así lo considerare, sin que ello implique ninguna modificación en la atención médica de mi hijo/a.

Con la firma de este formulario confirmo que este consentimiento me ha sido explicado en términos por mí comprendidos. Por lo tanto doy mi consentimiento para que estas fotografías sean utilizadas como material archivado en la correspondiente historia clínica y en consulta en la Red Nacional de Genética Médica.

.....
DNI número

.....
Apellido y Nombre

.....
Firma

.....
DNI número

.....
Apellido y Nombre

.....
Firma

.....
Firma y sello de médico responsable

ANEXO

TOMA DE MUESTRA DE SANGRE PERIFÉRICA PARA ESTUDIOS GENÉTICOS

Estudio cromosómico

- ▶ Humedecer el interior de una jeringa de 5 ml con heparina sódica ESTERIL, dejando unos 0.05ml dentro de la jeringa. Mantener en todo momento estrictas condiciones de esterilidad.
- ▶ Extraer preferentemente entre 2 y 5ml de sangre venosa ó arterial. El volumen mínimo indispensable con el que puede obtenerse un cultivo exitoso es de 0.5ml. Evitar maniobras que puedan conducir a la contaminación de la muestra.
- ▶ Tapar inmediatamente la aguja con el capuchón correspondiente, impidiendo el contacto de la muestra con el aire. No doblar la aguja ni taparla con otros elementos como tapones de goma, gasas, algodón, etc.
- ▶ Rotular la jeringa con el nombre completo y sexo del paciente, fecha de la extracción, lugar de procedencia, médico a cargo y número de historia clínica.
- ▶ La muestra debe ser enviada en la misma jeringa en que se realizó la extracción, sin transvasar y a temperatura ambiente. No debe transportarse con hielo seco ni mezclas refrigerantes. Si por algún motivo el cultivo debe ser diferido más de 24 hs. La muestra puede conservarse en heladera a 4° C. No congelar.
- ▶ Si es necesario el envío a distancia debe elegirse una vía que posibilite recibir la muestra en el laboratorio antes de las 48 hs.

Estudios moleculares

- ▶ Extraer 5ml de sangre venosa ó arterial con jeringa estéril. En caso de niños serán suficientes 2 ml de la muestra.
- ▶ Volcar en tubo estéril que contenga EDTA (anticoagulante) al 0,5% de concentración final (0,5 ml EDTA al 5% para 5 ml de sangre o 0,2 ml de EDTA al 5% para 2 ml de sangre). Se puede alternativamente volcar la sangre en tubos tipo Vacutainer conteniendo EDTA (tapa violeta).
- ▶ Tapar inmediatamente el tubo.
- ▶ Mezclar por inversión.
- ▶ Rotular el tubo con el nombre completo, sexo del paciente y fecha de extracción.
- ▶ Conservación y envío:
 - ▶ Conservar la muestra en el tubo en heladera a 4° C y remitir al laboratorio dentro de las 24 hs.
 - ▶ Si la muestra no es remitida en el día guardar en freezer a -20 °C y no descongelar hasta no tener certeza de la fecha de procesamiento la cual deberá convenirse con el laboratorio.



Red Nacional de Anomalías Congénitas (RENAC)
Centro Nacional de Genética Médica
Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud (ANLIS)
Ministerio de Salud de la Nación
Teléfonos: (011) 0800-444-2111
Correo Electrónico: contacto@renac.com.ar

Julio de 2018

