

CENTRO NACIONAL DE GENÉTICA MÉDICA.

CENTRO COLABORADOR DE LA OMS PARA EL DESARROLLO DE
ENFOQUES GENÉTICOS EN LA PROMOCION DE SALUD.

REGISTRO CUBANO DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS.

RECUMAC

MANUAL OPERACIONAL.

Año 2008

DRA. MARÍA TERESA PEREZ MATEO

CENTRO NACIONAL DE GENETICA MEDICA

TABLA DE CONTENIDO

INTRODUCCION	
OBJETIVOS DEL REGISTRO CUBANO DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS.....	3
DEFINICION Y ORGANIZACIÓN GENERAL	
DEFINICIÓN.....	4
ESTRUCTURA	4
MODO OPERACIONAL	
RECIÉN NACIDO MALFORMADO.	5
DEFINICIÓN DEL RECIÉN NACIDO CONTROL	5
ENVÍO MENSUAL DEL REPORTE.	5
INFORME MENSUAL DE NACIMIENTOS.....	6
DEFINICION Y DESCRIPCION DE LAS MALFORMACIONES	
1. ENCEFALOCELE	6
2. MICROCEFALIA	6
3. HIDROCEFALIA	6
4. ESPINA BÍFIDA	6
5. MICROTIA	6
6. LABIO LEPORINO Y/O PALADAR HENDIDO	7
7. ATRESIA /ESTENOSIS ESOFÁGICA.....	7
8. ATRESIA ANO RECTAL.....	7
9. HIPOSPADIAS.....	7
10. TESTÍCULOS NO DESCENDIDOS	7
11. REDUCCIONES DE EXTREMIDADES.....	7
12. ONFALOCELE Y GASTROSQUISIS	8
13. LUXACIÓN DE CADERA	8
14. ATRESIA DE COANAS	8
15. POLIDACTILIA	8
16. SINDACTILIA	8
17. GENITALES AMBIGUOS.....	8
18. POLIMALFORMADOS	9
19. GEMELOS ACOPLADOS.....	9
20. PATRÓN DISMÓRFICO.....	9
MALFORMACIONES CONTROLADAS POR EL CLEARINGHOUSE (ICBDMS). .10	
LA FICHA INDIVIDUAL DEL RECUMAC	
NORMAS PARA EL LLENADO DE LA FICHA.....	11
REGISTRO DE GEMELARES.	
REGISTRO DE INTERRUPCIONES	16

INTRODUCCION

El desarrollo alcanzado por la Salud Pública en Cuba ha permitido ejercer un mejor control sobre las enfermedades infecto contagiosas y carenciales, resultando de ello que los Defectos Congénitos (DC) cobren un mayor impacto en los índices de morbilidad perinatal e infantil.

Especial atención merecen los defectos congénitos, cuya Prevalencia al Nacimiento (PN) en nuestro país fue de 113.4 x 10000 nacimientos en el 2007, representando un importante problema de salud, por constituir la primera causa de muerte en niños menores de un año de edad, la segunda entre 1 y 4 años y la tercera causa entre 5 y 14 años.

Desde 1985 Cuba cuenta con un Registro de Malformaciones Congénitas, que permite mantener bajo vigilancia epidemiológica continua la frecuencia de estos defectos del desarrollo, con el fin entre otros aspectos, de detectar a corto plazo la eventual introducción al medio de un agente teratogénico.

Es un objetivo del Ministerio de Salud Pública que esta actividad del Programa Materno Infantil se consolide en todo el territorio por contar con todas las condiciones humanas y materiales imprescindibles para garantizar el éxito de la misma, y obtener así los beneficios esperados.

OBJETIVOS DEL REGISTRO CUBANO DE MALFORMACIONES CONGENITAS.

1. Establecer la prevalencia al nacimiento y la prevalencia al nacimiento ajustada a los embarazos interrumpidos por diagnóstico prenatal de DC en Cuba.
2. Monitorear las frecuencias de base de los defectos del desarrollo más importantes, como dispositivo de vigilancia epidemiológica.
3. Caracterizar clínicamente los DC en Cuba.
4. Estimar el grado de asociación entre determinadas variables y factores de riesgo y la ocurrencia de DC.
5. Caracterizar etiopatogénicamente al grupo de malformados múltiples.
6. Evaluar los programas de diagnóstico prenatal de Defectos Congénitos en Cuba.

DEFINICION Y ORGANIZACIÓN GENERAL

DEFINICION:

El Registro Cubano de Malformaciones Congénitas (RECUMAC) es un Programa de Atención y Vigilancia clínico epidemiológica de los DC que tiene base hospitalaria y opera con nacimientos de todo el país.

Consta de dos partes:

1. El sistema de monitorización.
2. El estudio de factores etiológicos.

El sistema de monitorización: Tiene carácter institucional y oficial, sus objetivos son determinar la incidencia de los DC y su vigilancia epidemiológica.

Consiste en un reporte individual que incluye 14 datos relacionados a la madre y 13 al recién nacido. El elemento central consiste en una descripción detallada del DC que presenta el recién nacido en cuestión y la impresión diagnóstica del neonatólogo, patólogo y genetista.

El estudio de factores de riesgo: Es un estudio del tipo caso control en el que se exploran variables genéticas y ambientales, así como datos de carácter poblacional.

ESTRUCTURA:

Consta de un grupo central y otro periférico.

Grupo Central: compuesto por los profesionales responsables del diseño, coordinación, supervisión, apoyo y control de la calidad y análisis de la información producida por el programa. Tiene su sede en el Centro Nacional de Genética Médica (CNGM), en Ciudad de la Habana.

Grupo Periférico: compuesto por los profesionales que efectúan el registro en los distintos hospitales del país y los responsables del de cada uno de los centros provinciales de Genética.

MODO OPERACIONAL:

Recién Nacido Malformado.

Se considera en el programa a todo producto de la concepción, vivo o muerto, al que se le detecte un DC por cualquiera de los medios diagnósticos existentes. En los casos de recién nacidos vivos sólo se considerará aquellos diagnósticos emitidos antes del alta hospitalaria y los datos para todos los casos serán llenados por el responsable del RECUMAC (neonatólogo o pediatra) en cada unidad hospitalaria.

Los casos diagnosticados prenatalmente y cuyos padres opten por la interrupción del embarazo serán incluidos dentro del registro y los datos para todos los casos serán llenados por el responsable del RECUMAC en cada unidad hospitalaria que realice este proceder.

En los casos de recién nacidos muertos o muertes neonatales será necesario revisar los protocolos de necropsia. Serán considerados los diagnósticos emitidos por otros servicios en los casos que sea necesario la transferencia de un recién nacido hacia otra unidad hospitalaria.

En el caso de un aborto espontáneo, o provocado fuera del marco del programa de Genética, que presente algún DC y que sea informado el especialista en Genética del mismo este debe incluirlo y confeccionarle la misma planilla como una interrupción con los resultados de los estudios prenatales si fueron normales o no.

Definición del recién nacido control:

Para poder realizar el estudio de factores etiológicos, todo producto de la concepción malformado, vivo o muerto debe tener un recién nacido vivo control.

El control es el recién nacido vivo no malformado y de igual sexo del malformado que haya nacido en el hospital inmediatamente después de dicho malformado

Ejemplo. Hoy a las 9.00 am nació una niña con labio leporino, a las 9.30 am nació un niño, a las 10.00 am otro niño y a las 10.15 am nace una niña. Esta última es el control de la niña con labio leporino.

El recién nacido control debe ser necesariamente vivo y no malformado, lo que no significa que deba ser necesariamente sano. (Puede ser prematuro, enfermo por membrana hialina, eritoblastosis, etc.).

Control no siguiente:

Si por alguna razón no ha sido posible tomar como control al nacimiento siguiente de igual sexo a un malformado, se toma como control al nacimiento vivo no malformado y de igual sexo del malformado que nazca primero a partir de las 8.00 am del día siguiente al momento en que el médico adquirió conocimiento de la necesidad de tomar un control no siguiente. Esto sólo debe ocurrir como hecho ocasional y nunca en más del 10 % de los controles.

Envío mensual del reporte.

El profesional responsable del RECUMAC (neonatólogo o pediatra) debe enviar a la dirección provincial de estadísticas todas las planillas en los primeros cinco días del mes siguiente al que fueron recogidas, y es responsabilidad de esta instancia revisarlas y enviarlas al responsable del RECUMAC en cada Centro Provincial y éste al grupo central. Todo lo anterior se refiere al material correspondiente al mes vencido y dentro del plazo máximo de dos semanas después del final de cada mes, esto es fundamental para el funcionamiento del programa, ya que la vigilancia epidemiológica (monitorización) exige que el lapso de tiempo transcurrido entre la ocurrencia de un nacimiento y su tabulación y análisis sea el menor posible. Este reporte mensual es muy importante para realizar cualquier tipo de análisis con los datos del registro y sin él, queda sin valor la información recogida.

Informe mensual de nacimientos.

Este se recoge por los datos de la dirección nacional de estadísticas..

DEFINICION Y DESCRIPCION DE LAS MALFORMACIONES:

Es importante realizar una aclaración previa, una malformación es un tipo etiopatogénico de defecto congénito, pero por cuestiones prácticas se le sigue denominando a este registro como Registro Cubano de Malformaciones Congénitas cuando en realidad debía ser Registro Cubano de Defectos Congénitos, que pueden ser: malformaciones, deformidades, etc.

Hecha la aclaración, se considera como defecto congénito a toda alteración morfológica, evidente clínicamente o por cualquier medio diagnóstico, en todo producto de la concepción independientemente de su peso.

Se registrarán todos los defectos congénitos (mayores y menores y enfermedades o trastornos del desarrollo físico o mental) detectables antes del alta hospitalaria.

En caso de no conocerse el nombre específico del DC se describirá este de acuerdo a la observación del mismo tal y como lo aprecia el examinador. Los DC conocidos se describirán de acuerdo a las siguientes normas (sólo se especifican algunas normas para las malformaciones más frecuentes, importantes o dudosas, las restantes se detallarán en próximos materiales).

1. Encefalocele

Se especifican 3 características

- Localización: occipito cervical, parieto occipital, parietal, frontal, nasal y nasofaríngeo.
- Aspecto: roto o no.
- Tamaño: perímetro en centímetros.

2. Microcefalia

Se especifican 3 características

- Perímetro cefálico.
- Forma del cráneo.
- Malformaciones intracraneales o extracraneales asociadas.

3. Hidrocefalia

Se especifican 3 características

- Perímetro cefálico.
- Forma del cráneo.
- Tensión de las fontanelas y separación de las suturas.

4. Espina Bífida

Se especifican 4 características

- Localización: cervical, dorsal, lumbar, sacra o intermedia.
- Tipo: meningocele, mielomeningocele, mielocelo, raquisquisis.
- Aspecto: saco meníngeo roto o parcialmente epitelizado.
- Extensión: expresada como de tal a tal vértebra o en centímetros.

5. Microtia

Debe distinguirse de las deformidades de la oreja que consisten en la alteración de la forma de los relieves normales de la oreja, pero sin ausencia ni falta de fusión de ellos.

Se clasificará en 4 grados.

- Grado 1: Oreja pequeña, menor de 3 cm.
- Grado 2: Oreja malformada, pero recuerda el pabellón auricular.
- Grado 3: Apéndice o remanente que apenas recuerda el pabellón auricular.
- Grado 4: Ausencia total de la oreja (Anotia).

En todos los grados se debe hacer referencia a la permeabilidad o no del conducto auditivo externo.

6. Labio leporino y/o paladar hendido

Se especificarán 2 características

- Localización: medial, derecho, izquierdo o bilateral. Afectación del paladar blando, óseo o ambos, forma de fisura.

Extensión: si pasa o no el reborde mucocutáneo, si penetra o no en la narina y el grado de afectación en la encía.

7. Atresia /estenosis esofágica

Se describe de acuerdo con la información radiológica y quirúrgica, la existencia o no de la fístula traqueoesofágica y la localización de la fístula en los cabos (proximal y/o distal) del esófago.

8. Atresia ano rectal

Se describen 2 características

- Tipo de atresia: Baja (ano imperforado), alta (atresia rectal).
- Existencia de fístula recto (perineal, vaginal, vesical, etc.).

9. Hipospadias

Se especifican 2 características

- Posición del meato: glande, surco balano prepucial, cuerpo del pene, escroto, periné.
- Presencia o no de testículos.

10. Testículos no descendidos

Se especifican 4 características

- Lado afectado por la falta de descenso derecho, izquierdo o ambos.
- Localización del testículo no descendido: no palpable, en canal inguinal, etc.
- Tamaño y consistencia del testículo palpable.
- Aspecto del escroto: hipoplásico, muy liso, muy rugoso, bífido, normal.

11. Reducciones de extremidades

Incluye desde la ausencia de una falange hasta la ausencia total del miembro. Se especifican 7 características

- Extremidad afectada: superior y/o inferior.
- Lado afectado: izquierdo y/o derecho.
- Ausencia: total (amelia) o parcial (meromelia).
- Segmento afectado: terminal o intercalar.
- Eje del defecto: transversal o longitudinal.
- Hueso(s) deficiente(s): fémur, radio, metacarpianos 2 - 5, etc.
- Porción afectada del hueso: proximal, media o distal.

12. Onfalocele y Gastrosquisis

El onfalocele se caracteriza por una herniación del contenido abdominal a través del anillo de inserción del cordón umbilical. Mientras que en la gastrosquisis la salida del contenido intestinal se produce a través de un defecto de la pared abdominal, lateral al cordón umbilical que permanece intacto.

13. Luxación de cadera

Debe diferenciarse la verdadera luxación de la cadera (rigidez de cadera) donde la cabeza del fémur se encuentra fuera del acetábulo y no se puede realizar la maniobra de Ortolani de la preluxación donde esta maniobra si es positiva y se describe como Ortolani +
En ambos casos se especificará el lado afectado: derecho, izquierdo o ambos.

14. Atresia de coanas

Se especifican 2 características

- Atresia ósea o membranosa.
- Lado afectado: izquierdo y/o derecho.

15. Polidactilia

Se especifican 5 características

- Miembro afectado: mano y/o pie, derecho, izquierdo, bilateral.
- Dedo en que se implanta el dedo duplicado: 1ro (pulgares), 2do (índice), 3ro (medio), 4to (anular), 5to (meñique).
- Nivel de implantación del dedo extra: falange proximal, media o distal, carpo/tarso, metacarpo/metatarso.
- Tipo de base del dedo extra: sésil o pediculada.
- Dedo funcional o rudimentario: presencia de hueso, uña (si/no).

16. Sindactilia

Se especifican 6 características

- Miembro afectado: mano/pie, derecho, izquierdo, bilateral.
- Dedos fusionados.
- Falanges fusionadas.
- Uñas: separadas, parcialmente fusionadas o totalmente fusionadas.
- Rx para valorar si la sindactilia es ósea o membranosa.
- Describir si hay alteración en la morfología de la mano (mano en pala) o de los dedos libres o fusionados.

17. Genitales ambiguos

Se refiere a genitales externos que presentan características de un desarrollo sexual masculino y femenino.

Se especifican 8 características:

- Aspecto de los genitales: masculino, femenino o indeterminado.
- Características de la piel genital: pigmentación, textura y presencia o ausencia de pelos o vellos.
- Tamaño del pene o clítoris.
- Posición del meato urinario.
- Presencia o ausencia del orificio vaginal.
- Distancia entre el ano y la horquilla posterior del orificio vaginal.

- Características de los labios mayores o escrotos.
- Gónadas palpables: si/no, lado, localización.

18. Malformados múltiples

Un malformado múltiple es un recién nacido que presenta más de un DC. Se describirán todas los DC presentes y de existir un patrón dismórfico facial se detallarán cada uno de los dismorfismos observados. Especificar los resultados de los complementarios realizados (cariotipo, Rx, etc.) y la impresión diagnóstica.

19. Gemelos acoplados

Los gemelos acoplados o siameses suelen causar el problema de ser considerados como uno o dos recién nacidos. A los fines del RECUMAC en el conteo de los recién nacidos y en la elección de los controles apareados, si los gemelos pudieran ser separados quirúrgicamente y con posibilidades de supervivencia para ambos, entonces se les considera como 2 niños. Caso contrario, como uno solo.

20. Patrón dismórfico.

Se deben describir detalladamente los signos dismórficos observados en cualquier parte del cuerpo, independientemente de que se acompañen o no de una o varias malformaciones congénitas.

Se describirán todos los DC, aunque sean muy frecuentes, pues no podemos concluir que se trata de variantes normales en la población cubana pues no existe un trabajo que ubique la prevalencia de tales defectos en el 1% de la población que sería lo que definiría estos DC como "variantes normales". Estos DC son:

Hoyuelo preauricular

Apéndice preauricular

Mamila accesoria

Signo dismórfico aislado

Polidactilia postaxial tipo B dedo extra que se implanta en la falange proximal del 5 dedo con base pediculada.

Macha única o nevo pigmentado en la superficie de la piel,

Angioma plano del recién nacido

Sindactilia membranosa de falange proximal de segundo tercer dedos de los pies

Fovea supracoxígea sin fístula

Hernia umbilical o inguinal de pequeño tamaño

Hidrocele

Diente neonatal.

MALFORMACIONES CONTROLADAS POR EL CLEARINGHOUSE (ICBDMS).

Los DC que se relacionan a continuación son de gran importancia y no deben dejarse de reportar, pues pertenecen al grupo de malformaciones controladas por el Órgano Internacional del Clearinghouse para Sistemas de Monitorización de Defectos Congénitos (ICBDMS) por ser defectos centinelas para la vigilancia epidemiológica.

- Anencefalia
- Espina bifida
- Encefalocele
- Hidrocefalia
- Anotia
- Microtia
- Anotia + microtia
- Paladar hendido
- Labio leporino con o sin paladar hendido
- Atresia estenosis esofago
- Atresia estenosis anorectal
- Hipospadias
- Agenesia renal
- Defectos por reduccion de extremidades
- Onfalocele
- Gastrosquisis
- Defectos de pared abdominal
- Hernia diafragmatica
- Transposicion de grandes vasos
- Hipoplasia de cavidades izquierdas
- S.down
- Microcefalia
- Arrinencefalia holoprocencefalia
- Anoftalmia
- Microftalmia
- Anoftalmia microftalmia
- Atresia coanas bilateral
- Atresia estômago y . O intestino delgado
- Testiculos no descendidos
- Sexo indeterminado
- Epispadias
- Extrofia vejiga
- Enf.poliquistica renal
- Polidactilia preaxial
- Polidactilia post axial
- Prune belly
- T 13
- T 18

LA FICHA INDIVIDUAL DEL RECUMAC

La primera sección de la ficha está destinada al Sistema de Monitorización.

Encabezando la ficha se identifica la condición del niño. Se circulará el número 1 si el recién nacido es malformado y el número 2 si es un control, siguiente (1), no siguiente (2). La parte superior izquierda para datos de la madre, la superior derecha para datos del recién nacido y la parte inferior (espacio en blanco) para la descripción del DC y los factores genéticos y ambientales en cada caso.

NORMAS PARA EL LLENADO DE LA FICHA.

No IDENT.: número de identificación que es asignado por el grupo central por lo que deberá dejarse en blanco.

DATOS DEL RECIEN NACIDO.

HOSP.: Nombre del hospital donde ocurrió el nacimiento.

NOMBRE.: Nombre(s) del recién nacido.

SEXO.: Circular el número correspondiente. Los casos de genitales ambiguos se designarán como intersexo (3). En aquellos casos de muertes fetales en que por causa excepcional haya omisión de este dato no se circulará ningún número.

NACIMIENTO.: Circular el correspondiente: 1. Simple o 2. Múltiple. Si el parto es múltiple se señala a continuación el número de orden de nacimiento ej. 1er gemelar ,1; 2do gemelar ,2.

ESTADO AL NACER.: Circular el correspondiente: 1. Vivo o 2. Muerto

ESTADO AL ALTA.: Se refiere a si al momento del alta hospitalaria de la madre o del niño el recién nacido se encuentra vivo o muerto. Circular el número correspondiente. 1. Vivo o 2. Muerto

PESO.: Peso en gramos al momento de nacer.

LONG. CORPORAL: Talla del recién nacido al momento del nacimiento, expresada en cm.

CIRC.CEFALICA: Circunferencia cefálica expresada en cm.

CIRC.TORAC: Circunferencia torácica expresada en cm..

EVIDENCIA DIAGNOSTICA.: Se refiere a las evidencias que facilitaron el diagnóstico de la malformación. Circular el o los números correspondientes. Se deben anotar los resultados de cualquier prueba realizada.

1. Clínica, 2. Radiológica, 3 Quirúrgica, 4. Anatomía Patológica, 5. Otras

DATOS DE LA MADRE.

HC: Se refiere al número de la historia clínica de la madre en el hospital donde ocurrió el parto.

Nombre: Nombres de la madre.

Dirección: Se refiere a la dirección del lugar de residencia permanente o habitual de la madre. Se escribirá también la provincia, el municipio y el área de salud o policlínico donde fue atendido el embarazo.

FUM: Fecha del 1er día de la última menstruación. Si se ignora esta fecha se pondrá un signo de ?. Si el médico considera la FUM no confiable la encerrará en un círculo.

Tipo de parto:

1.-EUTOC.(eutócico) 2.- INST (instrumentado) 3.- CESAREA

4.- N.E. (no especificado). Circular el número correspondiente.

PRESENT.: modo de presentación del feto 1.- CEF (cefálico), 2.- POD (podálica),

3.- TRANSV (transversa), 4.- PELV (pelviana), 5.- N.E. (no especificada)

Circular el correspondiente.

AFP: Alfa feto proteína. Se refiere a si se realizó o no la prueba. 1. Si, 2. No y el Resultado: Se refiere a si el resultado de la AFP fue positivo (si fue citada a consulta). 1. Positivo, 2. Negativo. Circular el correspondiente

ULTRASONID.: Ultrasonido. Se refiere a si la paciente se realizó estudio ultrasonográfico durante el embarazo. Circular el correspondiente.

RESULT. Se refiere al resultado o los resultados de los estudios. Si la malformación fue diagnosticada por US se marcará el (1) positivo, si no se diagnosticó malformación alguna se circulará el (2) negativo.

CITOGENET.: Se refiere a si se realizó diagnóstico prenatal citogenético durante el embarazo. Circular el número correspondiente. Si con el estudio se diagnosticó una anomalía cromosómica se circulará el 1 (positivo), si no se diagnosticó ninguna anomalía cromosómica circular el 2 (negativo).

INTERUPCIÓN POR D.P.N. Interrupción por diagnóstico prenatal. Se refiere al caso que se le llena la planilla porque al diagnosticarse el DC la pareja decide por la interrupción del embarazo 1. Sí 1. No. O sea los casos de recién nacidos todos serán No y los casos de abortos selectivos serán Sí.

DATOS POBLACIONALES:

APELLIDOS: Se escribirán los dos apellidos de la madre y el padre.

EDAD: Años cumplidos por la madre y el padre.

COLOR DE LA PIEL: Circular el número correspondiente (1.blanca, 2.negra, 3.mestiza, 4.otra) de acuerdo con los rasgos raciales predominantes (color de la piel, rizado del cabello y facciones faciales). Si el padre no esta presente, anotar lo referido por la madre.

OCUPACION.: Actividad laboral que realiza, se debe especificar el lugar donde labora, ej. si es una secretaria (de hospital, oficina, fábrica de..., etc.). Si es médico se pondrá la especialidad, si es enfermera se señalará si es de sala, salón de operaciones, sala de radioterapia, etc. Para los ingenieros y otros técnicos se consignará la especialidad y sitio donde laboran (construcción, agricultura, industria de....).

DESCRIPCION DE LA MALFORMACION.

Si se trata de un malformado se realiza la descripción del defecto o defectos, auxiliándose en las instrucciones que se detallan para el grupo de malformaciones más frecuentes pero en el caso que no se conozca el nombre del defecto este se describirá con los detalles que son apreciados en la observación del defecto.

Cuando la ficha se le confecciona a un control, el espacio para la descripción de la malformación, obviamente, quedará en blanco.

FACTORES GENETICOS.

HERMANDAD.: En el mismo se recogerán en orden cronológico el número de embarazos que ha tenido la madre, excluyendo los abortos provocados, o sea son los hermanos del caso.

1.V: Si el producto del embarazo fue nacido vivo. M: nacido muerto. A: aborto espontáneo.

2.SEXO: M (masculino), F (femenino), In (intersexo)

3.FECHA: día, mes y año en que ocurrió el nacimiento.

4.ESTADO ACTUAL: indica si el niño esta vivo (V) o muerto (M) al momento del interrogatorio.

Debe indicarse con un subíndice. ej. V1, V2, etc, si los niños son de padres diferentes,

No. DE ABORTOS PROVOCADOS: Configurar el número. Si alguno de los abortos provocados fue realizado por causa de un diagnóstico prenatal de algún defecto congénito, se debe especificar.

CONSANGUIN.PARENTAL: Se refiere a si existe algún grado de parentesco entre los padres del recién nacido malformado o control. Circular el número correspondiente.(cual?). Se debe especificar, en aquellos casos que exista consanguinidad, el grado de parentesco entre los mismos.

MALF. EN LA FAMILIA.: Se circulará el número correspondiente según hayan existido (1) o no (2) malformados en la familia. TIPO DE MALFORMACION: Especificar la o las malformaciones. PARENTESCO: Especificar el grado de parentesco del familiar con el defecto congénito con el recién nacido malformado o control.

FACTORES AMBIENTALES.

ANTICONCEPTIVO ORAL: Se refiere a la utilización SI(1) o NO(2) de tabletas anticonceptivas

FUMA: Se indicará si la madre fumó SI(1) o NO(2) durante el embarazo. En caso afirmativo se consignará el número de cigarrillos promedio que fumó diariamente y el trimestre del embarazo en que lo hizo. Si alguna madre refiere que dejó de fumar, cuando conoció de su estado de gestación, se debe tratar de precisar la edad gestacional que tenía, para consignarlo en el primer trimestre, pues en un período importante del embarazo, el feto estuvo expuesto al factor de riesgo.

RAYOS X: Se refiere a si durante el embarazo se realizó o no estudios radiológicos. De ser afirmativa la respuesta, especificar el tipo o tipos de exámenes radiológicos realizados ej. tórax, cráneo. No. EXP.: Se refiere al número de estudios radiológicos. Consignar el trimestre o trimestres en que se realizó el estudio. De ser negativo se señalará con no.

AMENAZA DE ABORTO: Se indicará si hubo amenaza de aborto o no. Causa: describirla. Señalar el trimestre.

AMENAZA DE PARTO PRETERMINO: Se indicará si hubo amenaza de parto pretérmino o no. Causa: describirla . Señalar el trimestre.

ANESTESIA: Se refiere a sí se le aplicó cualquier tipo de anestesia durante el embarazo y la causa que conllevó al uso de la misma. Especificar el tipo de anestesia y señalar el trimestre. De ser negativo se señalará con no.

ALCOHOL: Si la madre ingirió con frecuencia cualquier tipo de bebida alcohólica, durante el embarazo. Se especificará en DOSIS prom.D la dosis promedio de bebida alcohólica que ingirió diariamente. Se debe especificar el tipo de bebida y el trimestre.

HIPERTERMIA.: Se refiere a si la madre tuvo fiebre durante el embarazo. Se especificará la causa de la hipertermia, la temperatura en grados centígrados y la duración en días de la misma. Señalar el trimestre.

ENF. AGUDAS.: Se escribe en el espacio en blanco la enfermedad o enfermedades padecidas durante el embarazo. Señalar el trimestre.

ENF. CRONICAS.: Se escribirá en el espacio en blanco la enfermedad o enfermedades crónicas que padece la madre, diagnosticadas antes o durante el embarazo.

OLIGOAMNIOS.: Se refiere a si durante el embarazo hubo (1) o no (2) disminución del líquido amniótico. POLIHIDRAMNIOS.: Se refiere a si hubo (1) o no (2) aumento del líquido amniótico.

MEDICAMENTOS.: En las líneas en blanco se escribirán los nombres de los medicamentos que la madre utilizó durante el embarazo. Señalar el trimestre. Se especificará en DOSIS.D, la

dosis diaria en tabletas, ampulas, gotas, cucharadas, etc, y en TIEMPO.D T el número de días que se administró el medicamento y la dosis total (D T). Se excluyen las tabletas prenatales. Cuando la madre no estuvo expuesta durante el embarazo, al factor que se explora se señalará con NO. Nunca dejar el espacio en blanco.

Finalmente el médico que confecciona la ficha escribirá su nombre y apellidos en el espacio correspondiente. El responsable del RECUMAC en el hospital supervisará la misma y escribirá también su nombre en el espacio correspondiente.

REGISTRO DE GEMELARES.

Se confeccionará una ficha a todo recién nacido producto de un parto múltiple, sea malformado o no. De ser malformado, se describirá el DC de la misma forma que para un recién nacido simple. Se señalará, además, en el espacio destinado a explorar los antecedentes de malformación en la familia el antecedente de nacimientos gemelares en la familia, especificando también el parentesco (esto no significa que se deje de señalar la existencia de otro u otros malformados en la familia). Se seleccionaran controles para todos los gemelos con defecto congénito, de la misma forma que se procede para los nacimientos únicos.

REGISTRO DE INTERRUPCIONES DE EMBARAZO.

Se confeccionará la misma ficha por cada caso que se le diagnostique algún DC y que por esta causa la pareja decida la interrupción del embarazo, esta ficha debe llevar la confirmación de anatomía patológica y se confeccionará por el especialista en genética del Centro Provincial o Municipal donde se realice la interrupción del mismo.