

GUÍA DE ATENCIÓN INTEGRAL PARA LA DETECCIÓN DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS EN EL RECIÉN NACIDO

Versión Resumida para Profesionales de la Salud

Pontificia Universidad Javeriana

Departamento de Epidemiología Clínica y Bioestadística

Bogotá, 2012

Autores y colaboradores

Dirección y coordinación

Juan Gabriel Ruiz Peláez

Pontificia Universidad Javeriana

Director General de las 6 Guías de Atención Integral del Recién Nacido

Rocío Romero

Pontificia Universidad Javeriana

Coordinadora General

Adriana Buitrago López

Pontificia Universidad Javeriana

Coordinadora General (hasta septiembre de 2011)

Equipo desarrollador

Equipo metodológico

Claudia Granados Rúgeles

Experta Metodológica

Pontificia Universidad Javeriana

Fernando Suarez Obando

Experto Metodológico y de contenido

Pontificia Universidad Javeriana

Juan Gabriel Ruíz

Experto Metodológico

Pontificia Universidad Javeriana

Diana Barragán Bradford

Asistente Metodológica

Pontificia Universidad Javeriana

Michael Alexander Vallejo Urrego

Asistente metodológico y Experto Temático

Universidad Nacional de Colombia

Equipo temático

Ignacio Zarante Montoya

Líder Temático

Pontificia Universidad Javeriana

Paula Margarita Hurtado Villa

Experta Temática

Pontificia Universidad Javeriana Cali

Mery Yolanda Cifuentes

Experta Temática
Universidad Nacional de Colombia

Harvy Mauricio Velasco Parra
Experto Temático
Universidad Nacional de Colombia

Clara Inés Vargas Castellanos
Experta Temática
Universidad Industrial de Santander
Asociación Colombiana de Genética Humana

Equipo de evaluación económica

Diego Rosselli
Coordinador
Pontificia Universidad Javeriana

Juan David Rueda
Asistente
Pontificia Universidad Javeriana

Edgar Guerrero
Asistente
Pontificia Universidad Javeriana

Equipo de implementación

Natalia Sánchez Díaz
Pontificia Universidad Javeriana
Desarrollador

Andrés Duarte Osorio
Pontificia Universidad Javeriana
Desarrollador

Bioestadística

Viviana Rodríguez
Pontificia Universidad Javeriana
Bioestadística

Equipo de soporte administrativo

Carlos Gómez Restrepo
Pontificia Universidad Javeriana
Gerencia General

Jenny Severiche Báez
Pontificia Universidad Javeriana
Asistente de gerencia

Equipo de coordinación metodológica

Juan Gabriel Ruiz Peláez

Pontificia Universidad Javeriana

Carlos Gómez Restrepo

Pontificia Universidad Javeriana

Juan Carlos Villar

Fundación Cardioinfantil

Ana María De la Hoz Bradford

Pontificia Universidad Javeriana

Rocío Romero

Pontificia Universidad Javeriana

Equipo de coordinación general alianza CINETS

Carlos Gómez Restrepo

Pontificia Universidad Javeriana

Rodrigo Pardo Turriago

Universidad Nacional de Colombia

Luz Helena Lugo Agudelo

Universidad de Antioquia

Revisores externos

Angie Ramírez Moreira

Investigadora Asociada

Fundación IHCAI y Red Cochrane Regional de América Central y el Caribe

Introducción

Las anomalías congénitas (AC) son un grupo heterogéneo de patologías que en conjunto tienen un impacto importante en la morbilidad infantil. La detección temprana para evitar sus graves desenlaces se convierte en una herramienta fundamental en el manejo de estas entidades e impacta directamente en las tasas de mortalidad infantil en menores de un año y en la discapacidad de las poblaciones. Las AC son la segunda causa de mortalidad en menores de un año en Colombia y generan más del 30% de la discapacidad en la población general. La frecuencia se calcula entre el 3 y 7%. Dentro de AC se encuentran las malformaciones congénitas con una frecuencia en Recién Nacidos (RN) cercana al 3.5%. Las malformaciones que más impacto tiene en la morbilidad son las cardiopatías congénitas (15.73 / 10.000 nacidos vivos), el síndrome de Down (17.82 / 10.000 nacidos vivos), el labio y paladar hendido y los defectos de cierre de tubo neural.

Los factores asociados a las anomalías congénitas por su importancia en la etiología y en el desarrollo de estas patologías son: 1) Los antecedentes familiares de anomalías congénitas. Estos se pueden evaluar analizando la historia familiar con herramientas simples como el árbol genealógico. 2) Historia de exposición a teratógenos: Los factores físicos, químicos o microbiológicos que afectan el desarrollo embrionario son una de las causas más importantes en el desarrollo de AC. La evaluación de la exposición a posibles agentes teratogénicos es fundamental para detectar riesgo aumentado de anomalías en el RN. 3) El examen físico sistemático es una de las herramientas con mayor sensibilidad a detectar tempranamente anomalías congénitas pero debe emplearse de manera rutinaria y en la búsqueda precisa de signos sugestivos de anomalías ocultas. 4) Las respuestas anómalas a la adaptación neonatal, evaluadas con exámenes clínicos o paraclínicos, que son frecuentes en muchos RN deben ser un signo de alerta para llegar al diagnóstico de un Error Innato del Metabolismo.

1. Alcance y Objetivos

1.1. Propósitos:

- Mejorar la calidad de la atención en salud y la utilización racional de recursos en la detección de anomalías congénitas de los recién nacidos.
- Disminuir la variabilidad injustificada en los procesos de detección y tamización de anomalías congénitas.
- Ayudar a consolidar una cultura de formulación de políticas en salud y de práctica clínica racional, basada en evidencia, susceptible de ser auditada, evaluada y mejorada.
- Generar modelos de evaluación de resultados de investigación (investigación integrativa: guías de práctica clínica) que permitan de manera pragmática medir e interpretar indicadores de impacto sencillos, válidos y útiles, que sirvan como base para el aseguramiento de la calidad de atención del recién nacido, basada en evidencia.

1.2. Objetivo General

Desarrollar de manera sistemática guías de atención integral y parámetros de práctica en la detección de anomalías congénitas (AC) en neonatos, haciendo énfasis en los 3 niveles de complejidad de atención y relacionando aspectos importantes como la Historia Clínica preconcepcional y prenatal, los antecedentes familiares, exposición a teratógenos, examen físico y reconocimiento del neonato de riesgo, bajo una dinámica sistemática y ordenada. La guía está basada en la mejor y más actualizada evidencia disponible, con recomendaciones jerarquizadas según nivel de evidencia y grado de recomendación, que no solo sirvan como bases para orientar la práctica clínica sino que puedan ser utilizadas para diseñar, desarrollar y llevar a cabo actividades de aseguramiento de la calidad de atención.

1.3. Objetivos específicos

La guía busca contestar las siguientes preguntas clínicas, elaborando recomendaciones basadas en evidencia al respecto de:

1.3.1. Tópico 1

¿Cómo se debe hacer la detección postnatal de anomalías congénitas en los recién nacidos vivos?

- ¿Cuáles hallazgos en el examen físico deben ser buscados porque implican mayor riesgo de anomalías congénitas no evidentes?
- ¿Qué hacer ante la presencia de anomalías congénitas menores en el examen físico del recién nacido?
- ¿Cómo se continúa el estudio del recién nacido en quién se han detectado signos sugestivos de anomalías congénitas mayores y menores en el examen físico?
- ¿El uso de sistemas estandarizados comparado con el examen físico abierto mejora el desempeño diagnóstico de AC?
- ¿En recién nacidos RN a término, cómo se debe hacer la tamización para la detección de enfermedades cardíacas congénitas?

1.3.2. Tópico 2

¿Cuáles antecedentes se deben evaluar en la historia clínica como parte de la estrategia de búsqueda de anomalía congénita, en recién nacidos vivos con examen físico estandarizado normal?

1.3.3. Tópico 3

¿Cómo debe realizarse la tamización auditiva y de errores innatos del metabolismo (EIM) en los recién nacidos vivos?

- ¿Cuáles EIM deben incluirse en la tamización universal?
- ¿En qué momento se debe realizar la tamización auditiva y cómo debe realizarse?
- ¿Cómo debe hacerse la tamización para hipotiroidismo y cuál es el momento adecuado para hacerlo?
- ¿En la tamización universal ampliada de EIM del recién nacido, cuál es el momento indicado más eficiente (mayor sensibilidad, mayor especificidad) para la toma de muestras (48 horas versus a las 72 horas o a los 7 días de vida) y de dónde debe tomarse la muestra?

1.3.4. Tópico 4

¿Cómo comunicar noticias a los padres que tienen hijos con anomalías congénitas?

1.4. Población:

Las recomendaciones van dirigidas a todo recién nacido vivo

1.5. Usuarios:

Personal clínico asistencial que es responsable de la valoración y el manejo inicial del recién nacido sano o enfermo. Esto incluye a médicos generales, obstetras, pediatras y neonatólogos. Para algunas recomendaciones específicas puede abarcar a enfermeros licenciados, y personal clínico de otras disciplinas (fonoaudiología) implicado en el manejo hospitalario y ambulatorio del recién nacido. Las recomendaciones no van dirigidas a genetistas ni a sub-especialistas pediatras (neumólogo, neurologo, endocrinólogo, infectólogo, cardiólogo, cirujano, etc.) aun cuando si afectan procesos de remisión a dichas sub-especialidades. Los manejos de condiciones específicas por parte de genetistas y subespecialistas ameritan recomendaciones específicas que exceden el alcance de la presente guía.

1.6. Ámbito asistencial:

La Guía hace recomendaciones para el abordaje de la detección de AC del recién nacido en instituciones hospitalarias de nivel I, II y III. Para la fase ambulatoria hace recomendaciones para consultas externas de recién nacidos.

2. Metodología

La presente guía es el resultado de un proceso de investigación integradora realizada para generar recomendaciones basadas en evidencia. En su desarrollo se siguieron los pasos propuestos en el documento “Guía Metodológica para la elaboración de Guías de Práctica Clínica basadas en la evidencia, de evaluaciones económicas y de evaluación del impacto de la implementación de las guías en el POS y en la Unidad de Pago por Capitación del Sistema General de Seguridad Social en Salud Colombiano”(1), y se hicieron modificaciones y adaptaciones que se explican en el reporte extenso.

En esencia, cada recomendación es la respuesta a una pregunta científica relacionada con el proceso de cuidado de la salud de interés de la Guía. Las preguntas se plantean a propósito de cada punto en el proceso de atención en salud en el que el usuario de la guía y su paciente (o su familia) tienen que tomar decisiones con respecto a intervenciones específicas. Para responder cada pregunta, se llevó a cabo una revisión sistemática de la literatura científica que incluye búsqueda, selección, recuperación, extracción de información, apreciación crítica y elaboración de tablas de evidencia. El producto de la revisión se usó para formular recomendaciones específicas por un panel de expertos, siguiendo fundamentalmente la metodología propuesta por el grupo GRADE(2).

El equipo desarrollador de la guía es un grupo multidisciplinario integrado por 4 subgrupos: a) expertos metodológicos, b) expertos de contenido (académicos de las universidades participantes y especialistas miembros de las sociedades científicas pertinentes -Pediatría y Neonatología-), c) representantes de los usuarios y d) representantes de los pacientes. Cada subgrupo desarrolló tareas específicas de acuerdo con su área de conocimiento o experiencia. Los integrantes del equipo recibieron capacitación básica en la elaboración de guías, y estandarización de definiciones, conceptos y métodos de generación de recomendaciones, por parte de los expertos metodológicos vinculados al proyecto.

A continuación se procedió a refinar y validar las preguntas clínicas objeto de la guía. El núcleo de expertos metodológicos hizo revisiones sistemáticas de la evidencia disponible. Para cada pregunta se seguía un proceso jerarquizado de búsqueda de evidencia. En primer lugar se buscaban Guías basadas en evidencia que contestaran adecuadamente la pregunta de interés. Si no había guías directamente

relevantes o si no satisfacían los requisitos mínimos de calidad, se procedía a buscar revisiones sistemáticas. En caso de ser insatisfactorias, se pasaba a estudios individuales con el mejor diseño posible de acuerdo a cada tipo de pregunta. En ausencia de investigación primaria se recurría a raciocinio fisiopatológico y opiniones de expertos.

En el caso de identificarse guías potencialmente útiles, se contemplaba realizar una adaptación estandarizada (metodología ADAPTE(3) modificada de acuerdo con la propuesta del grupo de Nueva Zelanda(4)). De lo contrario, se procedía a generar recomendaciones de novo. Para cada recomendación de novo se realizó una síntesis de la evidencia, se elaboraron perfiles y resúmenes de evidencia según la metodología GRADE(5;6) y se formularon las recomendaciones basadas en evidencia.

Los resultados de cada etapa (formulación de preguntas y generación de recomendaciones), se sometieron a procesos de socialización y legitimación por pares y la comunidad.

En la etapa de formulación de preguntas, el resultado del trabajo del grupo desarrollador fue debatido en un foro público al que asistieron representantes del ente gestor (Ministerio de Salud y Protección Social y Colciencias), de la Academia (programas de formación de pregrado y posgrado de Medicina y otras ciencias de la salud), de las asociaciones profesionales, y de agremiaciones y grupos de soporte de pacientes. Previo al debate se publicó el texto de las preguntas en la página web del Ministerio de Salud y se recibieron preguntas y sugerencias.

En paralelo se desarrollaron grupos focales integrados por los miembros del equipo desarrollador que actuaban en representación de usuarios (médicos, enfermeras y otras profesiones de la salud) y por pacientes (padres de recién nacidos hospitalizados, asociaciones de pacientes pediátricos con problemas específicos). Se les pidió su opinión acerca de la relevancia y claridad de las preguntas y se exploró hasta donde coincidían con las expectativas y valores de usuarios y pacientes. El proceso se documentó (videograbaciones, grabaciones de voz, apuntes de campo) y se transcribió rigurosamente y las actas finales fueron aprobadas por los participantes. Además se les solicitó que, utilizando la metodología de GRADE para priorización de los desenlaces, realizaran un ordenamiento y priorización en tres categorías: desenlaces críticos, importantes y no críticos no importantes. Se utilizó una técnica formal de consenso llamada grupos nominales que reduce el riesgo de sesgos.

En la etapa de generación de recomendaciones se cumplieron tres pasos para asegurar la participación apropiada de todos los actores: a) generación de recomendación basada en evidencia, formulada por los expertos metodológicos y de contenidos, b) debate amplio en foro abierto (participaron todas las partes interesadas, aún con conflictos de interés), precedida por una publicación en la página web del Ministerio de Salud y usando los lineamientos metodológicos de las Conferencias de Consenso de los Institutos Nacionales de Salud de los EUA; y c) Talleres de validación de las versiones finales de las recomendaciones, adelantados con grupos extensos de usuarios (más de 30 participantes), agremiaciones profesionales y grupos asistenciales de la salud no médicos, padres de pacientes, agremiaciones y grupos de soporte de pacientes y público en general.

Todos los integrantes formales del grupo desarrollador hicieron una declaración explícita de potenciales conflictos de interés, que fue utilizada para decidir el alcance de su participación: plena en todas las recomendaciones, o restringida según el conflicto específico. En conflictos parciales o indirectos, el

participante podía opinar pero no contribuir al consenso y en conflictos directos se abstenía de participar en cualquier aspecto de la generación de la recomendación afectada.

3. Recomendaciones

3.1. Tópico 1. Examen Físico

3.1.1. Pregunta 1.

¿Cómo se debe hacer la detección postnatal de anomalías congénitas en los recién nacidos vivos?

3.1.2. Respuesta basada en evidencia y recomendación

El grupo desarrollador de la guía propone el uso de una estrategia racional y sistemática de detección de anomalías congénitas (AC) a través de pasos sucesivos realizados después del nacimiento de un niño vivo: examen físico estandarizado, búsqueda de factores de riesgo, remisión a medicina especializada cuando sea necesario y en todos los casos tamización universal auditiva y de un grupo específico de errores innatos del metabolismo.

Calidad de la Evidencia: Muy baja, recomendación basada en opinión de expertos (en concordancia con estrategias internacionales)

Dentro del examen físico estandarizado se propone la realización universal de oximetría después de las 24 horas de nacido, como estrategia de tamización para cardiopatías congénitas.

Las estrategias de detección antenatal no forman parte del alcance de la presente guía.

Fuerza de la recomendación Fuerte a favor de la intervención.

3.2. Tópico 2 Antecedentes

3.2.1. Pregunta 2.

¿Cuáles antecedentes se deben evaluar en la historia clínica como parte de la estrategia de búsqueda de anomalía congénita, en recién nacidos vivos con examen físico estandarizado normal?

3.2.2. Respuesta basada en la evidencia y recomendación:

Se deben evaluar los siguientes antecedentes

- Enfermedades genéticas
- Teratógenos biológicos
- Agentes físicos, químicos y tóxicos
- Otros Teratógenos

Calidad de la Evidencia: Muy baja, recomendación basada en opinión de expertos (en concordancia con estrategias internacionales)

El grupo desarrollador de la guía propone el uso de una lista de chequeo sistemática para la detección de antecedentes familiares relevantes para anomalías congénitas (AC).

La búsqueda sistemática de antecedentes hace parte de la estrategia general propuesta por la presente guía: examen físico estandarizado, búsqueda de factores de riesgo, remisión a medicina especializada cuando sea necesario y en todos los casos tamización auditiva y de un grupo específico de errores innatos del metabolismo.

Fuerza de la recomendación: Fuerte a favor de la intervención.

3.3. Tópico 3 Tamización de anomalías no estructurales

3.3.1. Pregunta 3

¿Cómo debe realizarse la tamización auditiva y de errores innatos del metabolismo en los recién nacidos vivos?

3.3.2. Respuesta basada en evidencia y recomendación:

El grupo desarrollador de la guía recomienda la realización de un conjunto de actividades de tamización que incluya evaluación auditiva y cribado para un grupo específico de errores innatos del metabolismo en todos los recién nacidos vivos, independientemente de los hallazgos del examen físico sistematizado y de la presencia o no de factores de riesgo para anomalía congénita.

Calidad de la evidencia: Moderada

3.A.1. Se recomienda hacer tamización universal para hipoacusia a los recién nacidos sanos, a término y sin factores de riesgo, con cualquiera de los dos métodos aceptados: emisiones otoacústicas (EOA) o respuesta auditiva de tallo (RATE), luego de las 24 horas de nacido o antes del egreso hospitalario. La escogencia del método depende de la disponibilidad local y la experiencia de cada institución. En caso de resultado anormal, en cualquiera de las dos pruebas el paciente debe ser remitido para estudio confirmatorio y de etiología.

3.A.2 Los recién nacidos que por cualquier motivo han tenido que ingresar a una unidad de recién nacidos (prematuridad, bajo peso al nacer, ictericia, alteraciones de la transición, riesgo de infección, etc.) son recién nacidos con “factores de riesgo” para efectos de la presente guía. En estos recién nacidos se recomienda realizar las dos pruebas e interpretarlas en paralelo: anormal si cualquiera de las dos es positiva y normal solamente si ambas son negativas para hipoacusia. En caso de resultado anormal, el paciente debe ser remitido para estudio confirmatorio y de etiología.

Fuerza de la Recomendación: Fuerte a favor de la intervención.

3.B. Se recomienda realizar tamización para EIM incluyendo hipotiroidismo a todos los recién nacidos entre las 48 y 72 horas de vida.

EIM incluidos en la tamización universal:

- Hipotiroidismo congénito
- Hiperplasia suprarrenal congénita
- Deficiencia de Biotinidasa
- Fenilcetonuria
- Galactosemia
- Deficiencia de acilCoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD)

- **Acidurias orgánicas (acidemia propiónica y acidemia metilmalónica)**

Nota: Si se puede garantizar la toma de muestra a las 72 horas (egreso del servicio de maternidad al tercer día, control ambulatorio al tercer día) esta estrategia es la más deseable. Si, como ocurre en muchas ocasiones, el sistema de salud no puede garantizar la toma de muestra al tercer día, se debe realizar antes del egreso.

Fuerza de la recomendación: Fuerte a favor de la intervención.

3.4. Tópico 4 Comunicación

3.4.1. Pregunta

¿Cómo comunicar a los padres la noticia de que su hijo tiene una AC?

3.4.2. Punto de buena práctica

La comunicación es el fundamento de la relación terapéutica entre médico y paciente, esencial para comunicar el diagnóstico y para que el plan de manejo correspondiente sea exitoso. Se recomienda que el personal que tenga la mejor preparación sea quien comunique la información a los padres de los pacientes en quienes se sospeche anomalías congénitas. Esta información debe ser dada de una manera clara, honesta, respetando las emociones y reconociendo la incertidumbre cuando exista.

El siguiente listado (adaptado Levetown), que se propone para dar malas noticias con habilidad y empatía, incluye los siguientes puntos:

- No revelar las malas noticias por teléfono
- Considerar las características culturales que puedan hacer que la información que deba dar deba ser adaptada.
- Siempre presentarse a los padres y tener un ambiente privado y tranquilo para poder hablar con el tiempo necesario.
- Evitar comunicar la mala noticia a un padre solitario, sin su cónyuge y / o un soporte preferido presente.
- Permitir a los padres alzar o tocar al niño que tenga cuidados especiales.
- Reconocer que los padres son los principales responsables de sus hijos.
- Demostrar su interés, la compasión y el sentido de conexión con el paciente y la familia
- Ajustar el ritmo de la discusión según el estado emocional de los padres, no abrumar con información exagerada.
- No utilizar jerga.
- Obtener ideas de los padres sobre la causa del problema, asegurarse de que no se culpen a ellos mismos u otros.
- Mencionar la enfermedad y escribirla para los padres.
- Pedir a los padres que utilicen sus propias palabras para explicar lo que acabó de decirles y confirmar la transmisión eficaz de la información.
- Explicar las implicaciones para el futuro del niño.
- Reconocer las emociones de los padres y estar preparado para lágrimas y para la necesidad de tiempo. Es útil llevar un trabajador social y / o un sacerdote a la reunión.
- Estar dispuesto a mostrar su propia emoción, el distanciamiento o desprendimiento es ofensivo.
- Dar a los padres tiempo para estar solos, para procesar la información, reaccionar, y formular preguntas adicionales.
- Ser capaz de recomendar recursos pertinentes de la comunidad.

- Evitar hacer juicios de valor acerca de los niños, los padres y sus comportamientos.
- Proporcionar contactos con otras familias con un niño afectado de manera similar que estén dispuestas a compartir sus experiencias.
- Proporcionar un plan de seguimiento y hacer una cita para la siguiente conversación.

4. Referencias Bibliográficas

- (1) Guía Metodológica para la elaboración de Guías de Práctica Clínica basadas en la evidencia, de evaluaciones económicas y de evaluación del impacto de la implementación de las guías en el POS y en la Unidad de Pago por Capitación del Sistema General de Seguridad Social en Salud Colombiano. Ministerio de la Protección Social de Colombia 2009 November 23; Available from: URL: www.pos.gov.co/Documents/GUIA%20METODOLÓGICA%2023%2011%2009-1.pdf
- (2) Guyatt G, Oxman AD, Akl EA, Kunz R, Vist G, Brozek J et al. GRADE guidelines: 1. Introduction- GRADE evidence profiles and summary of findings tables. J Clin Epidemiol 2011 April;64(4):383-94.
- (3) The ADAPTE Collaboration. Resource toolkit for guideline adaptation . 1 ed. 2007.
- (4) New Zealand Guidelines Group. Notes on the adaptation / Synthesis of guidelines. www.nzgg.org.nz 2007; Available from: URL: www.nzgg.org.nz
- (5) Guyatt G, Oxman AD, Sultan S, Brozek J, Glasziou P, Alonso-Coello P et al. GRADE guidelines 11- making an overall rating of confidence in effect estimates for a single outcome and for all outcomes. J Clin Epidemiol 2012 April 27.
- (6) Guyatt GH, Oxman AD, Santesso N, Helfand M, Vist G, Kunz R et al. GRADE guidelines 12. Preparing Summary of Findings tables-binary outcomes. J Clin Epidemiol 2012 May 18.

5. Anexo general: Procedimiento

A continuación se describe el procedimiento que debe desarrollar el usuario de la GAI:

Para cada recién nacido que usted atienda debe realizar el siguiente proceso resumido en 3 algoritmos (Anexo 1). Primero debe realizar la identificación del paciente, seguido del examen físico sistemático utilizando el modelo del anexo 2.

La evaluación de los RNs se debe realizar en dos momentos: Después de las 24 horas y antes del egreso hospitalario y entre las 48 y 72 horas de nacido.

Actividades después de las 24 horas y antes del egreso hospitalario:

- Examen físico sistemático (EFIS)
- Evaluación de factores de riesgo prenatal y familiares
- Oximetría de pulso en pies
- Evaluación auditiva con emisiones otoacústicas (EOA) o respuesta auditiva de tallo (RATE)
- Actividades entre las 48 y 72 horas de vida
- Toma de muestra de sangre de talón para tamizaje de hipotiroidismo
- Toma de muestra de sangre de talón para tamizaje de Errores Innatos del Metabolismo (EIM)
- Si el examen físico es normal se procederá a evaluar los antecedentes prenatales y familiares según los algoritmos 2 y 3 que valoran la información contenida en las siguientes tablas:

Enfermedades genéticas

Consanguinidad parental (hasta primos hermanos)	Defectos del tubo neural
Disgenesias corticales	Retinoblastoma
Retardo mental sin causa aparente	Cardiopatía congénita
Poliquistosis renal	Trastorno del desarrollo sexual incluyendo hipospadias
Displasia de cadera	Polimalformado
Hidrops fetal no inmune	Muerte súbita en más de un hermano
Óbitos en más de un hermano	Muerte neonatal no explicada
Óbito malformado	Aborto a repetición (3 o más espontáneos, o 2 consecutivos)
Antecedente de prueba citogenética en miembros del núcleo familiar	

Teratógenos biológicos

Ig M para CMV alterada	Ig M para TOXOPLASMA alterada
Ig M para RUBEOLA alterada	FTA-abs, TPHA, Elisa, o Ig M para sífilis alterada.
Herpes durante el embarazo (especifique trimestre)	

Tóxicos (físicos y químicos, incluyendo fármacos)

Alcohol	Anticonvulsivantes
Vitamina A	Misoprostol

Sustancias psicoactivas (recreativas)	Radiación ionizante (antecedente ocupacional)
Tabaco/cigarrillo	

Otros teratógenos

Diabetes materna	Diabetes gestacional
------------------	----------------------

Oximetría de pulso: Después de las 24 horas de vida se debe realizar con oxímetro con sensor de tamaño apropiado para neonatos en alguno de los pies, teniendo en cuenta los valores de referencia ajustados a los parámetros de altura donde se realice la prueba. Una lectura anormal de la oximetría indica que se debe referir el RN al cardiólogo pediatra para que realice un ecocardiograma con el fin de descartar malformaciones congénitas cardíacas.

Tamizaje auditivo: A todo RN después de las 24 horas de vida se le realizará tamizaje auditivo con emisiones otoacústicas (EOA) o respuesta auditiva de tallo (RATE). Ante un resultado positivo el RN debe ser remitido a un centro donde se pueda hacer una evaluación completa de la vía auditiva y confirmar el hallazgo.

Entre las 48 y las 72 horas de vida se debe realizar una toma de muestra de sangre del talón con el fin de tamizar hipotiroidismo y EIM. Se deben garantizar los mecanismos de regreso del RN explicando a fondo a la madre la importancia de esta prueba.

5.1. Consideraciones sobre el EFIS

La presencia de una malformación congénita evidente genera la inmediata remisión del RN a un centro de complejidad suficiente para su confirmación, diagnóstico y manejo. Pero debido a la variabilidad se debe tener en cuenta que existen signos sutiles que se deben tener en cuenta como alarma para posibles anomalías congénitas. Estos son:

5.1.1. Signos y hallazgos sugestivos de AC

(Se describen en orden de aparición según el EFIS)

Órgano / Sistema	Anomalía	Definición	
Inspección General	Asimetría	Izquierda – Derecha Ausencia de simetría entre hemi-cuerpo derecho e izquierdo	
	Desproporción	Segmento Superior - Inferior El segmento superior (SS) comprende la distancia desde el borde superior de la sínfisis púbica a la planta del pie. El segmento inferior (SI) comprende la distancia desde el borde superior de la sínfisis púbica hasta el vertex. Como regla general la relación SS/SI en mayores de 10 años (se recomienda comparar con tablas calibradas por edad)	
	Tono	Hipotonía	Disminución del tono muscular
		Hipertonía	Aumento del tono muscular
	Cianosis	Central	Cianosis visible en tejidos vascularizados: labios, membranas mucosas, lecho ungueal.
		Periférica	Cianosis visible en las extremidades (acrocianosis), perioral o periocular

	Agenesia	Ausencia de una parte por defecto en el desarrollo. ej. Aquiria o ausencia de la mano ej. Adactilia o ausencia de las falanges de todos los dedos
Auscultación	Soplos	Sonidos cardíacos patológicos que se producen como resultado de flujo turbulento
	Arritmias	Latidos irregulares

Órgano/ Sistema	Anomalía		Definición		
Piel	Nevus/ Hemangiomas	Nevus Flammeus (Mancha Vino de Oporto)	Angioma plano de distribución unilateral y metamérica		
		Nevus Melanocítico Congénito	Maculas planas de bordes bien definidos de pigmentación homogénea con o sin vello		
		Nevus Melanocítico Congénito Gigante	Maculas hiperpigmentadas de coloración variable, mayores a 20 centímetros de diámetro con vellos y de superficie irregular y papilomatosa		
		Manchas Café con Leche	Maculas hiperpigmentadas de diámetro variable, color café con leche		
		Hemangioma Cavernoso	Tumor vascular compuesto por vasos sanguíneos		
		Apéndice Pre-auricular Fosita / Fístula Pre-auricular Quistes de Hendiduras Branquiales: las lesiones de hendiduras branquiales pueden ser Quísticas, Senos (sacos ciegos) o Fístulas (conexión de piel con el espacio faríngeo) Seno Pilonidal	Apéndice Pre-auricular	Prominencias epiteliales sésiles o pedunculadas delante del pabellón auricular, frecuentemente ubicadas a la altura del el trago. No tienen componentes óseos, cartilagosos, o quística y no se comunican con el conducto auditivo externo o del oído medio.	
	Fosita / Fístula Pre-auricular		Fosas o fisuras delante del pabellón auricular, frecuentemente ubicadas a la altura del trago. Identifican la entrada a un seno o a una fístula que puede extenderse bajo la piel hasta el cartílago de la oreja.		
	Quistes de Hendiduras Branquiales: las lesiones de hendiduras branquiales pueden ser Quísticas, Senos (sacos ciegos) o Fístulas (conexión de piel con el espacio faríngeo)		Quiste de Primera Hendidura: falla en la obliteración de la Primera hendidura branquial	Tipo I	Masa quística frecuentemente ubicada inferior y posterior al trago. Puede ubicarse en la parótida o ángulo de la mandíbula
				Tipo II	Masa quística frecuentemente ubicada en glándula submandibular o en triangulo anterior del cuello
	Quistes de Hendiduras Branquiales: las lesiones de hendiduras branquiales pueden ser Quísticas, Senos (sacos ciegos) o Fístulas (conexión de piel con el espacio faríngeo)		Quiste de la Segunda Hendidura: falla en la obliteración de la Segunda hendidura branquial	Masa quística localizada a lo largo del borde anterior del Esternocleidomastoideo	
			Quiste de Tercera Hendidura: falla en la obliteración de la Tercera hendidura branquial	Masa quística similar al quiste de segunda hendidura, con apertura ubicada en los 2/3 inferiores del Esternocleidomastoideo	
	Seno Pilonidal		Hoyuelo intergluteo ubicado en la región sacra. Se puede asociar a mechó de pelo, hemangioma y a cambios en la coloración de la piel.		

Órgano / Sistema	Anomalía	Definición
Piel	Hipopigmentación	Áreas hipomelanóticas cutánea congénitas. Maculas amelanóticas. Poliosis (mecho de pelo blanco)
	Ictiosis	Hiperqueratosis caracterizada por piel seca, escamosa y gruesa (escamas) que puede asociarse a lesiones erosivas denudadas o lesiones ampulares

	Hiperlaxitud Cutánea	Piel hiper-extensible
--	----------------------	-----------------------

Órgano / Sistema / Característica		Anomalía	Definición	
Cráneo/Cabeza	Volumen	Microcefalia	Circunferencia Occipito-frontal (Diámetro cefálico) menor al percentil 3 (< p3), comparado con el estándar normal ajustado para la edad y sexo.	
		Macrocefalia	Circunferencia Occipito-frontal (Diámetro cefálico) mayor al percentil 97 (> p 97), comparado con el estándar normal ajustado para la edad y sexo.	
	Forma	Turricefalia/Acrocefalia	Cráneo con apariencia de torre.	
		Acrocefalia	Forma de Turricefalia en la cual el vertex de la cabeza asume una forma cónica.	
		Braquicefalia	Índice cefálico mayor al 81%. Disminución de la longitud antero-posterior del cráneo respecto a su ancho.	
		Dolicocefalia o Escafocefalia	Índice cefálico menor al 76%. Incremento de la longitud antero-posterior del cráneo respecto a su ancho.	
		Plagiocefalia	Cabeza asimétrica. Usualmente es la combinación de aplanamiento occipital con prominencia frontal.	
	Fontanelas y Suturas	Trigonocefalia	Cabeza triangular. El vértice del triángulo ubicado en la línea media de la frente y la base en el occipucio.	
		Fontanelas Amplias	Aumento del tamaño de las fontanelas	
		Suturas Amplias	Aumento de la distancia entre los bordes óseos de las suturas.	
	Occipucio	Fontanelas supernumerarias	Fontanelas accesorias: fontanela sagital localizada en la sutura sagital a nivel del obelion; fontanela nasofrontal, ubicada entre las dos mitades del frontal y los huesos propios de la nariz; la fontanela metópica, localizada en la sutura metópica y la fontanela cerebelosa, situada por detrás del agujero magno.	
		Occipucio Plano	Occipucio Plano	Parte posterior de la cabeza plana (ver braquicefalia)
			Occipucio Prominente	Parte posterior de la cabeza plana prominente (ver Dolicocefalia o Escafocefalia)

Órgano / Sistema	Anomalía	Definición
Cuero Cabelludo	Hipopigmentación	Diminución en el pigmento del pelo. Puede ser generalizada o localizada como en el caso de la Poliosis (mecho de pelo blanco)
	Alopecia	Ausencia parcial o completa del pelo
	Lesiones en sacabocado	Aplasia cutánea caracterizada por su forma circular u ovalada de bordes definidos rodeada de piel y cuero cabelludo aparentemente normal.

Órgano / Sistema / Característica	Anomalía	Definición
-----------------------------------	----------	------------

Cara	Facies típicas	Cromosomopatía	Diversos rasgos definen las facies típicas de las trisomías y monosomías de cromosomas sexuales: fisuras palpebrales oblicuas, hipertelorismo, hipoplasia medio-facial, pabellones auriculares de implantación baja, labio hendido, etc.
	Apariencia	Burda o Tosca	Ausencia del aspecto fino y agudo de las cejas, nariz, labios, boca y mentón, por lo general debido a las características redondeadas o engrosado de la piel con o sin engrosamiento de los tejidos subcutáneos y óseos.
		Ancha	Diámetros bi-cigomático y bi-gonial mayores a 2 DS. Incremento en el ancho de la cara.
		Inexpresiva	Cara hipomímica. Cara con movimientos faciales reducidos.
		Pequeña	Cara estrecha y corta
		Larga	Longitud facial mayor a 2DS. Incremento de la longitud de la cara
		Corta	Longitud facial menor a 2DS. Decremento de la longitud de la cara
		Estrecha	Diámetros bi-cigomático y bi-gonial menores a 2 DS. Decremento en el ancho de la cara.
		Redonda	Cara aparentemente más redonda de lo usual. Mientras que una cara ancha puede tener mejillas redondeadas, una cara redonda aparenta ser tan larga como ancha.
		Plana	Ausencia de la concavidad o convexidad de la cara al verla de perfil
		Fetal	Persistencia de rasgos fetales
		Triangular	Contorno triangular de la cara, al verla de frente, mayora amplitud en las sienes y afinándose hacia una barbilla estrecha
		Atrófica	Piel fina, patrón venoso subcutáneo prominente, disminución de grasa subcutánea, posiblemente asociado a arrugas excesivas, y cambios pigmentarios
		Asimetría	Sobre-crecimiento
	Hipoplasia hemifacial		Disminución en el tamaño de uno de los hemisferios faciales
	Hiperplasia hemifacial		Aumento en el tamaño de uno de los hemisferios faciales
	Hendidura facial		Apertura anormal en las estructuras faciales, incluyendo labio y paladar hendido

Órgano / Sistema	Anomalía	Definición	
Ojos	Parpados	Hiptelorismo	Distancia inter-pupilar mayor a 2 DS o por encima del Percentil 97 (>p97)
		Hiptelorismo	Distancia inter-pupilar menor a 2 DS o por debajo del Percentil 3 (<p3)
		Ptosis	Posición anormal del borde palpebral. 3 o más mm por debajo de su posición usual cubriendo la parte superior del iris.
		Criptoftalmos	Ausencia de la fisura palpebral con piel extendiéndose desde la ceja hasta la mejilla
		Hendidura en el parpado (Coloboma)	Discontinuidad (muesca o hendidura) en el borde del parpado superior o inferior
		Fisuras palpebrales orientadas hacia arriba	Inclinación en dirección superior de la fisura palpebral mayor a 2DS

		Fisuras palpebrales orientadas hacia abajo	Inclinación en dirección inferior de la fisura palpebral mayor a 2DS
Globo Ocular		Exoftalmos (Proptosis)	Ojos que protruyen más allá del plano general de la cara
		Microftalmia	Disminución del volumen del globo ocular. Ojo pequeño uní o bilateral
		Buftalmos	Aumento de volumen del globo ocular
Iris		Heterocromia	Iris de diferente color
		Coloboma	Agujero (muesca o hendidura) en el iris
Cristalino		Cataratas	Opacidad del cristalino
Cornea		Leucoma	Opacidad de la cornea

Órgano / Sistema	Anomalía	Definición		
Pabellón auricular	Apéndice Pre-auricular	Prominencias epiteliales sésiles o pedunculadas delante del pabellón auricular, frecuentemente ubicadas a la altura del el trago. No tienen componentes óseos, cartilaginosos, o quística y no se comunican con el conducto auditivo externo o del oído medio.		
	Fosita / Fistula Pre-auricular	Fosas o fisuras delante del pabellón auricular, frecuentemente ubicadas a la altura del trago. Identifican la entrada a un seno o a una fístula que puede extenderse bajo la piel hasta el cartílago de la oreja.		
	Atresia de conducto auditivo externo	Ausencia del pasaje del conducto auditivo externo. Cierre de la circunferencia del conducto.		
	Microtia	Oreja pequeña	Microtia Grado I	Pabellón con presencia de todos los componentes anatómicos, de longitud menor a 2 DS
			Microtia Grado II	Pabellón con presencia de algunos pero no todos sus componentes anatómicos ,de longitud menor a 2 DS
Microtia Grado III			Presencia de algunas estructuras anatómicas pero ninguna es reconocible como componente del pabellón auricular.	

Órgano / Sistema / Característica	Anomalía	Definición
Apariencia	Boca Asimétrica	Ausencia de la simetría de la boca
	Boca Abierta	Apertura bucal abierta
Tamaño	Microstomia	Disminución del ancho de la apertura oral. Distancia entre las dos comisuras labiales menor a 2 DS
	Macrostomia	Incremento del ancho de la apertura oral. Distancia entre las dos comisuras labiales mayor a 2 DS

B o c a Mandíbula	Labio	Labio hendido	Discontinuidad en el labio superior o inferior	
		Hoyuelo labial	Depresión en la comisura labial	
	Cavidad Oral	Agenesia de úvula	Ausencia de úvula	
		Úvula asimétrica	Ausencia de la simetría de la úvula	
		Úvula hendida	Discontinuidad (hendidura muesca o mella) de la úvula	
		Paladar hendido	Discontinuidad (hendidura) en el paladar duro, blando ambos	
		A g e n e s i a d e Lengua	Ausencia de la lengua	
		Lengua hendida	Hendidura en la lengua	
		M a s a s e n l a Lengua	Presencia de tumoraciones en la lengua	
		Glosoptosis	Desplazamiento posterior de la lengua hacia la faringe	
		Diente Neonatal	Diente en el neonato.	
		F r e n i l l o s supernumerarios	Pliegues accesorios extendiéndose desde el borde alveolar hasta la superficie interna del labio superior o inferior	
		Mandíbula	Retrognatia	Mandíbula en posición posterior al plano de la cara
			Micrognatia	Reducción del ancho y longitud de la mandíbula

Órgano / Sistema / Característica	Anomalía	Definición
Cuello	Arcos de movimiento limitados	Disminución de los arcos de movimiento del cuello puede estar asociado a Posición anómala de la cabeza
	Alado	Pliegue en el borde externo del cuello (<i>Pterygium colli</i>) Se extiende desde la base de los pabellones auriculares hasta los hombros.
	Higroma quístico	Tumor del sistema linfático secundario a obstrucción del drenaje
	Masas	Presencia de tumoraciones, masas o lesiones quísticas en el cuello (ver Higroma quístico y quistes branquiales)

Órgano / Sistema / Característica	Anomalía	Definición
Apariencia	Asimétrico	Ausencia de la simetría del Tórax secundaria a anomalía muscular , anomalía en la caja torácica o ambas
	Esternón	Pectus carinatum
Pectus excavatum		Esternón hundido
Clavículas	Agenesia	Ausencia de clavículas
	Hipoplasia	Hipoplasia de las clavículas
	Alada	Omoplato protruido

Tórax	Escapula	Anomalia de Sprengel	Posición anormalmente alta de un omoplato hipoplásico
	Glándulas mamarias	Pezones supernumerarios	Pezones adicionales que pueden encontrarse a lo largo de línea mamaria embrionaria se extiende desde la axila hasta la región femoral superior.
		Agenesia de pezones	Ausencia de pezones (uní o bilateral)
Masas	Higroma	Tumor del sistema linfático secundario a obstrucción del drenaje	

Órgano / Sistema	Anomalia	Definición
Abdomen y Tracto Gastrointestinal	Atresia Esofágica	Ausencia del pasaje esofágico. Cierre de la circunferencia esofágica que conlleva a que el esófago termine en un saco ciego. Puede estar asociado a fistula traqueal
	Estenosis Esofágica	Disminución del diámetro de la circunferencia esofágica. Pasaje esofágico estrecho.
	Atresia Intestinal	Ausencia del pasaje de algún segmento intestinal. Cierre de la circunferencia intestinal
	Visceromegalia	Crecimiento anormal de alguno de los órganos de la cavidad abdominal
	Hernia Umbilical	Protrusión del contenido de la cavidad abdominal a través del anillo umbilical
	Hernia inguinal	Protrusión del contenido de la cavidad abdominal a través del canal inguinal
	Onfalocele	Defecto de la pared abdominal en el cual los órganos abdominales se hernian en un saco cubierto por membrana amnio-peritoneal a través de la base del cordón umbilical
Cordón umbilical	Gastrosquisis	Defecto para-umbilical de la pared abdominal en el cual los órganos abdominales se hernian sin la presencia de saco herniario. Los órganos herniados están expuestos
	Arteria umbilical única	Presencia de una sola arteria en el cordón umbilical. Cordón umbilical de dos vasos: una arteria y una vena.
Año	Atresia anal (ano imperforado)	Ausencia del pasaje anal. Cierre de la circunferencia anal
	Estenosis anal	Disminución del diámetro de la circunferencia anal. Pasaje anal estrecho.
	Implantación anormal del ano	Posición anómala del ano

Órgano / Sistema	Anomalía	Descripción
Genitales	Genitales ambiguos	El espectro de presentación clínica de los Genitales Ambiguos (GA) es muy amplio y su descripción completa esta más allá del alcance de esta guía. La presentación fenotípica de los GA puede tener un predominio masculino o femenino o francamente indistinguible y su presencia puede indicar diversas malformaciones en órganos internos. Ante la presencia de GA se recomienda como mínimo describir las características de la siguiente columna.
		Color de la piel y textura
		Presencia de vello
		Tamaño del Pene
		Posición de la Uretra
		Presencia o ausencia de orificio vaginal
		Características del Escroto
		Características de los labios vaginales
Gónadas palpables		

Órgano / Sistema	Anomalía	Descripción	
Extremidades	Superiores	Extremidades asimétricas	Ausencia de la simetría de las extremidades superiores
		Clinodactilia del 5º dedo	5º dedo curvado lateralmente en el plano de la palma
		Campodactilia	Posición anormal de los dedos en la cual la AID o la AIP no se extienden 180 grados, sea por extensión pasiva o activa.
		Edema	Acumulación de líquido intersticial
		Polidactilia Manos	D e d o axial - Duplicación parcial o completa del primer dedo de la mano P o s t - Duplicación parcial o completa del quinto dedo de la mano axial
	Inferiores	Extremidades asimétricas	Ausencia de la simetría de las extremidades inferiores
		Edema	Acumulación de líquido intersticial
		Polidactilia	D e d o axial - Duplicación parcial o completa del primer dedo del pie P o s t - Duplicación parcial o completa del quinto dedo del pie axial

Respecto al hallazgo de malformaciones menores se tendrá en cuenta el siguiente criterio:

-Tres o más malformaciones menores: Se debe realizar la remisión a un nivel de salud que permita evaluar la existencia de una malformación mayor oculta

-Dos malformaciones menores: Se recomienda que cada institución genere su propia política de manejo de estos pacientes según sus recursos disponibles, teniendo en cuenta que la presencia de 2 anomalías menores puede aumentar el riesgo alrededor de un 10% de tener una malformación mayor asociada.

5.2. Listado de malformaciones menores:

A continuación se presenta el listado de anomalías congénitas menores

Anomalías congénitas Menores		Anomalías
Craneofaciales	Frente	Sutura Metópica
		Sinofris
	Ojos	Pliegue epicántico
		Hipertelorismo
		Hipotelorismo ⁵
		Ptosis
		Fisuras palpebrales cortas
		Fisuras palpebrales orientas hacia arriba
		Fisuras palpebrales orientas hacia abajo
	Nariz	Puente nasal plano
		Puente nasal prominente
		Nariz antevertida ⁶
	Malar	Hipoplasia Malar
	Mandíbula	Micrognatia
	Pabellón auricular	Apéndice pre-auricular
		Fistula pre-auricular
		Asimétricos
		Implantación baja
		Melotia (rotados posteriormente)
		Pliegue del Hélix ausente
	Boca	Úvula bifida
		Paladar profundo
		Bordes alveolares profundos
Lengua grande		
Labio superior delgado		
Filtrum plano		
Occipucio	Plano	
	Prominente	

Congénitas Menores Craneofaciales

Anomalías congénitas Menores		
Tórax y Abdomen	Tórax	Esternón corto
		Esternón deprimido
		Esternón prominente
		Tórax en escudo
		Hipertelorismo mamario
	Abdomen	Diastasis de Rectos
		Hernia Inguinal
		Hernia umbilical
Genitales	Genitales	Hipoplasicos
	Testículos	Testículos Pequeños
	Uretra	Hipospadias
Extremidades	Manos	Pliegue palmar único
		Patrones de pliegues atípicos
		Clinodactilia
		Campodactilia
		Sindactilia cutánea parcial
		Pollicis de implantación anterior
		Pollicis ancho
		Duplicación de placa ungueal
		Unas pequeñas
		Unas displasicas
		Aracnodactilia
		Manos pequeñas
		Metacarpianos cortos
		Manos empuñadas (con los dedos externos sobre los dedos internos)
	Pies	Sindactilia cutánea parcial
		“Sandal Gap”
		Talón prominente
		Hallux valgus
		Hallux ancho
		Unas hipoplasicas
Duplicación de placa ungueal		
Piel y pelo	Alopecia	
	Posición anormal del remolino capilar	
	Piel redundante en cuello	
	Maculas Hipopigmentadas	
	Manchas café con leche	
	Aplasia Cutis	
	Senos dérmicos sacros	
	Hemangioma	

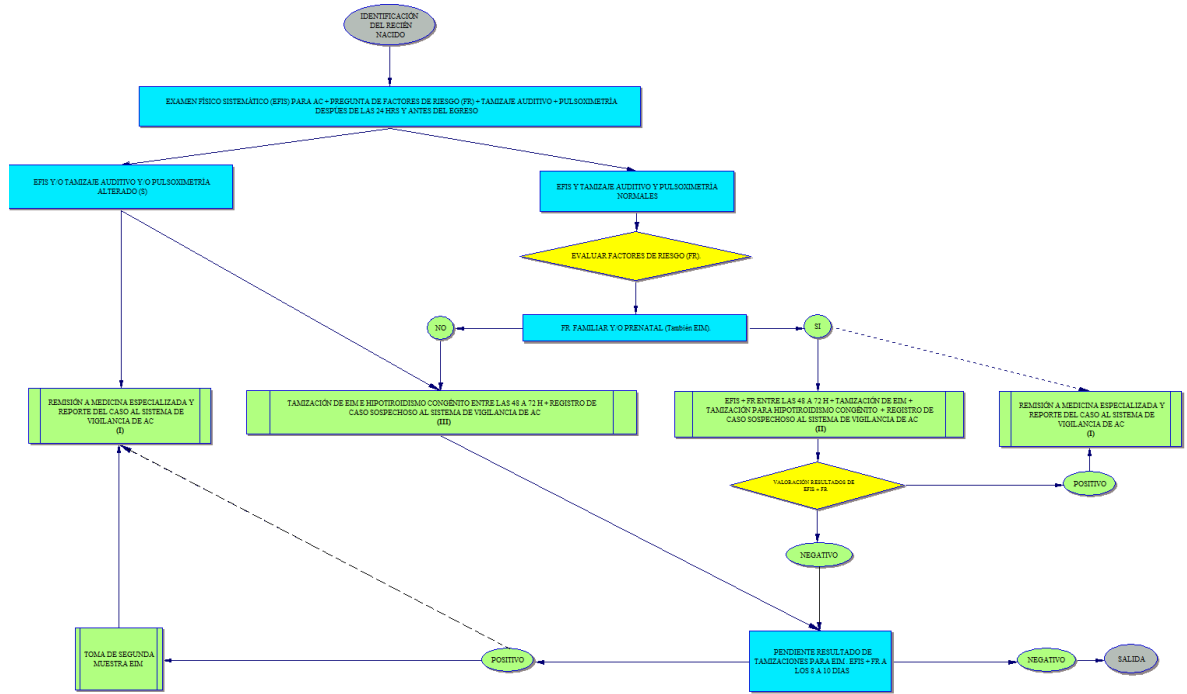
5.3. Hallazgos que sugieren Errores Innatos del Metabolismo (EIM)

Aunque algunos EIM del metabolismo serán diagnosticados a través del tamizaje universal es importante tener en cuenta algunos hallazgos clínicos que sugieren la presencia de un posible EIM:

SUGIEREN EIM (Considerar como diagnóstico diferencial)
a. Alteración neurológica
b. Atrofia cerebral
c. Convulsiones
d. Retardo del desarrollo psicomotor
e. Encefalopatía hipóxico isquémica por asfixia sin causa evidente
f. Distress respiratorio sin causa que lo explique
g. Cardiomiopatía y/o falla cardíaca progresiva y sin causa evidente
h. Vómito persistente y /o dificultad en la alimentación
i. Hepatomegalia
j. Alteraciones de oculares.
k. Dismorfismo.
l. Olor anormal.
m. Neutropenia y/o leucopenia consideradas como sepsis que no responde a tratamiento
n. Hipoglicemia persistente
o. Presencia de cetosis en pacientes alimentados y sin hipoglicemia.
p. Falla hepática
q. Hiperamonemia.
r. Hiperbilirrubinemia indirecta persistente sin causa determinada.
s. Colestasis
t. Acidosis metabólica con anión gap aumentado, hiperlactatemia en ausencia de infección y/o hipoperfusión, alcalosis respiratoria en ausencia de ventilación mecánica.
u. Antecedentes familiares positivos
v. Ambigüedad sexual

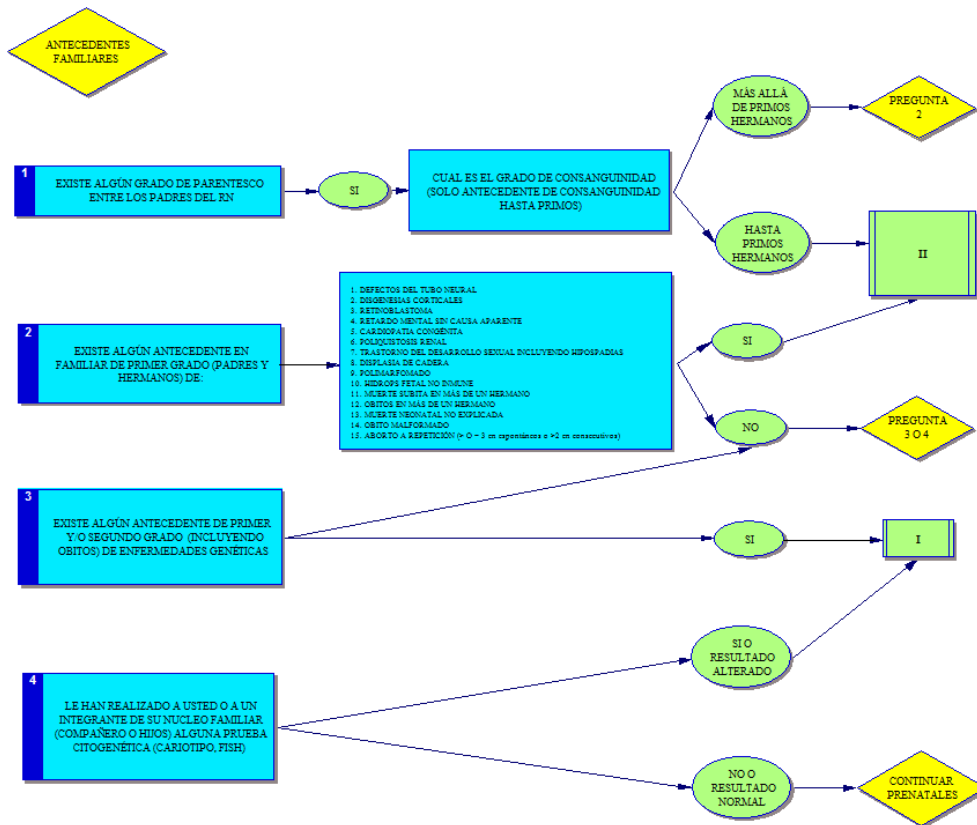
ANEXO 1

ALGORITMO 1



ALGORITMO 2

Factores de riesgo Familiares para AC



ALGORITMO 3

Factores de Riesgo prenatales para AC

