


HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL
DEPARTAMENTO DE MEDICINA. SERVICIO DE GENÉTICA MÉDICA Y GENÓMICA
PROTOCOLO DE ATENCIÓN DE PACIENTE PEDIÁTRICO CON
MALFORMACIONES CONGÉNITAS

1. AUTORES
2. REVISORES
3. DECLARACIÓN DE CONFLICTOS DE INTERÉS
4. JUSTIFICACIÓN
5. ALCANCE
6. PROPÓSITO
7. OBJETIVOS GENERALES
8. OBJETIVOS ESPECÍFICOS
9. ANTECEDENTES LOCALES DEL COMPORTAMIENTO DE LA ENFERMEDAD
10. NOMBRE DE LAS ENFERMEDADES
11. EPIDEMIOLOGÍA
12. DEFINICIÓN
13. CRITERIOS DIAGNÓSTICOS
14. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL
15. TRATAMIENTO
16. CRITERIOS DE REFERENCIA
17. SEGUIMIENTOS/CONTROLES
18. RECOMENDACIONES PARA EL PACIENTE Y LA FAMILIA
19. MEDIDAS PREVENTIVAS CONTROL Y SEGUIMIENTO
20. REFERENCIAS
21. ANEXOS.

	HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL Servicio de Genética Médica y Genómica	CÓDIGO: PR-19-12	Página 2 de 11
	Título: Protocolo de Atención de pacientes con malformaciones congénitas	Edición: Abril 2026	
	Elaborado: Dra. Indira Herrera. Servicio de Genética	Revisión N°: 0	
	Aprobado: : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	Revisado: Dra. Teresa Chávez Servicio de Genética Médica y Genómica	

1. AUTOR: Dra. Indira Herrera. Jefa del Servicio de Genética del Hospital del Niño José Renán Esquivel.

2. REVISORES: Dra. Teresa Chávez, Dra. Mirna Chung, Dr. Oleg Saldaña. Servicio de Genética y Genómica Hospital del Niño de Panamá José Renán Esquivel.

3. DECLARACIÓN DE CONFLICTOS DE INTERÉS: El autor y los revisores que contribuyeron en la elaboración y revisión de este documento declaran que no existen conflictos de intereses que puedan influir en el contenido.

4. JUSTIFICACIÓN

Las malformaciones congénitas son defectos estructurales originados durante la embriogénesis y constituyen una causa importante de morbilidad pediátrica, discapacidad, necesidad de cirugía, hospitalizaciones repetidas y mortalidad infantil. Pueden presentarse como anomalías aisladas, múltiples malformaciones, secuencias, asociaciones o síndromes genéticos complejos.

El abordaje del paciente con malformaciones congénitas requiere identificar con precisión si se trata de una malformación mayor, una anomalía menor, una deformación, una disrupción o una displasia. Esta clasificación condiciona el estudio etiológico, la necesidad de evaluación genética, el riesgo de recurrencia y las estrategias de prevención.


La estandarización institucional del estudio inicial permite documentar con rigor anatómico el defecto, detectar anomalías asociadas, seleccionar estudios de imagen y genética de manera costo-efectiva y establecer una ruta de referencia oportuna.

5. ALCANCE

Guía práctica clínica dirigida a pediatras, neonatólogos, genetistas clínicos, cirujanos pediatras, intensivistas, médicos generales, residentes y demás profesionales de salud responsables de la atención de pacientes con malformaciones congénitas desde el nacimiento hasta los 14 años.

6. PROPÓSITO

Establecer lineamientos para la evaluación clínica, clasificación, estudio etiológico, referencia y seguimiento del paciente pediátrico con malformaciones congénitas, con énfasis en la búsqueda de causas genéticas, anomalías asociadas y riesgo de recurrencia.

	HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL Servicio de Genética Médica y Genómica	CÓDIGO: PR-19-12	Página 3 de 11
	Título: Protocolo de Atención de pacientes con malformaciones congénitas	Edición: Abril 2026	
	Elaborado: Dra. Indira Herrera. Servicio de Genética	Revisión N°: 0	
	Aprobado: : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	Revisado: Dra. Teresa Chávez Servicio de Genética Médica y Genómica	

7. OBJETIVO GENERAL

Implementar un protocolo institucional para el abordaje integral del paciente pediátrico con malformaciones congénitas, orientado al diagnóstico etiológico y al manejo multidisciplinario oportuno.

8. OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Definir una metodología uniforme para describir y clasificar malformaciones congénitas.
- Diferenciar malformación, deformación, disrupción y displasia.
- Establecer estudios iniciales por sistemas y pruebas genéticas de acuerdo con el patrón clínico.
- Detectar malformaciones asociadas y síndromes subyacentes.
- Facilitar el asesoramiento genético y la prevención secundaria y terciaria.

9. ANTECEDENTES LOCALES DEL COMPORTAMIENTO DE LA ENFERMEDAD

No existe actualmente un registro nacional consolidado y continuo de anomalías congénitas con cobertura poblacional completa, lo que dificulta la estimación precisa de su incidencia y prevalencia.

La frecuencia de malformaciones congénitas en Panamá podría situarse en rangos similares a los reportados en la región (2–5% de los recién nacidos), aunque esta estimación depende de la capacidad diagnóstica y del acceso a estudios especializados.


10. NOMBRE DE LA ENFERMEDAD

Se trata de una categoría clínica amplia que incluye defectos estructurales mayores y menores presentes al nacimiento o identificados posteriormente, con etiología genética, ambiental, multifactorial o desconocida.

Q00–Q99: Malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas

11. EPIDEMIOLOGÍA

Las malformaciones congénitas mayores ocurren aproximadamente en 2% a 3% de los recién nacidos vivos y representan una fracción importante de la mortalidad y discapacidad infantil. La prevalencia y el perfil de defectos cambian según el acceso al

	HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL Servicio de Genética Médica y Genómica	CÓDIGO: PR-19-12	Página 4 de 11
	Título: Protocolo de Atención de pacientes con malformaciones congénitas	Edición: Abril 2026	
	Elaborado: Dra. Indira Herrera. Servicio de Genética	Revisión N°: 0	
	Aprobado: : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	Revisado: Dra. Teresa Chávez Servicio de Genética Médica y Genómica	

diagnóstico prenatal, el tamizaje neonatal, la supervivencia de prematuros y la disponibilidad de registros clínicos.

Desde la perspectiva etiológica, una proporción relevante corresponde a causas multifactoriales; otra, a anomalías cromosómicas o trastornos monogénicos; y un grupo permanece sin causa confirmada incluso tras evaluación especializada.


Término	Definición	Ejemplo
Malformación	Defecto estructural primario por desarrollo anormal del órgano o tejido	Comunicación interventricular, labio hendido
Deformación	Alteración de forma o posición por fuerzas mecánicas extrínsecas	Pie posicional, plagiocefalia postural
Disrupción	Destrucción de un tejido previamente normal	Secuencia por bandas amnióticas
Displasia	Organización anormal de células en un tejido	Displasia ósea

El paciente con malformaciones congénitas puede presentar un defecto aislado o múltiples anomalías. La evaluación genética es especialmente relevante cuando existen varias malformaciones, compromiso del crecimiento, rasgos dismórficos, antecedentes familiares o retraso del desarrollo.

12. DEFINICIÓN

Malformación congénita es un defecto estructural primario producido por un proceso de desarrollo intrínsecamente anormal. Debe distinguirse de otras categorías morfogénicas:

Situación clínica	Conducta inicial sugerida
Malformación mayor aislada	Documentar anatomía, evaluar si existe patrón sindrómico y solicitar estudios según órgano comprometido.
Dos o más malformaciones mayores	Evaluación genética prioritaria y búsqueda de síndrome o alteración cromosómica.
Malformación mayor + anomalías menores	Considerar microarreglo cromosómico y evaluación por genética clínica.
Malformación con retraso del desarrollo	Ampliar estudio a neuroimagen y pruebas genéticas de alto rendimiento.
Defecto prenatal detectado con recurrencia familiar	Valorar posible etiología monogénica o cromosómica y asesoramiento genético.

	HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL Servicio de Genética Médica y Genómica	CÓDIGO: PR-19-12	Página 5 de 11
	Título: Protocolo de Atención de pacientes con malformaciones congénitas	Edición: Abril 2026	
	Elaborado: Dra. Indira Herrera. Servicio de Genética	Revisión N°: 0	
	Aprobado: : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	Revisado: Dra. Teresa Chávez Servicio de Genética Médica y Genómica	

13. CRITERIOS DIAGNÓSTICOS


El diagnóstico es clínico-anatómico e integra examen físico completo, estudios de imagen y evaluación etiológica. Deben documentarse:

- Defecto principal y lateralidad.
- Momento de identificación: prenatal, neonatal o posterior.
- Compromiso funcional inmediato.
- Presencia de anomalías menores, dismorfias o defectos en otros sistemas.
- Historia prenatal, exposición a teratógenos, diabetes materna, infecciones, oligohidramnios, polihidramnios y hallazgos ecográficos.
- Historia familiar de defectos congénitos, consanguinidad, abortos o mortinatos.

Estudio	Indicaciones frecuentes	Comentario
Ecocardiograma	Malformaciones extra cardíacas con sospecha de cardiopatía asociada	Alta rentabilidad en síndromes y defectos múltiples.
Ultrasonido renal	Defectos vertebrales, anorrectales, genitales, de pabellones auriculares o síndromes específicos	Permite detectar anomalías urinarias asociadas.
Neuroimagen	Defectos de línea media, microcefalia, macrocefalia, convulsiones, regresión	Elegir ultrasonido transfontanelar o resonancia según edad y hallazgos.
Cariotipo	Sospecha de aneuploidía o reordenamiento visible	Aún útil en escenarios seleccionados.
Microarreglo cromosómico	Múltiples malformaciones, malformación más retraso del desarrollo, fenotipo sindrómico	Prueba de primera línea en muchos pacientes.
Exoma clínico / genoma	Patrón compatible con trastorno monogénico o microarreglo no diagnóstico	Particularmente útil en cuadros multisistémicos.
Metabólicas / infecciosas	Cuando el defecto se asocia a deterioro clínico, hepatopatía, acidosis, cataratas, hallazgos sugestivos o antecedentes maternos	Dirigir según sospecha.

HALLAZGOS DE LABORATORIO

Los estudios se individualizan según el patrón malformativo.

	HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL Servicio de Genética Médica y Genómica	CÓDIGO: PR-19-12	Página 6 de 11
	Título: Protocolo de Atención de pacientes con malformaciones congénitas	Edición: Abril 2026	
	Elaborado: Dra. Indira Herrera. Servicio de Genética	Revisión N°: 0	
	Aprobado: : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	Revisado: Dra. Teresa Chávez Servicio de Genética Médica y Genómica	

14. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

- a. Anomalía aislada de causa multifactorial.
- b. Síndrome cromosómico.
- c. Trastorno monogénico con patrón malformativo definido.
- d. Asociación no aleatoria de defectos congénitos.
- e. Secuencia malformativa a partir de un defecto primario.
- f. Embriopatía o fetopatía por exposición teratogénica o infección.
- g. Deformaciones mecánicas por oligohidramnios, restricción uterina u otras causas extrínsecas.

15. TRATAMIENTO

El tratamiento depende del tipo de malformación, su gravedad, el compromiso funcional y la etiología. Incluye estabilización inicial, corrección quirúrgica cuando esté indicada, manejo médico por órgano comprometido, rehabilitación e intervención temprana.

Todo paciente con malformaciones congénitas debe evaluarse en busca de defectos asociados que modifiquen el plan terapéutico. La confirmación genética aporta utilidad clínica al definir vigilancia por sistemas, pronóstico, riesgo de recurrencia y elegibilidad para estudios familiares.

El plan terapéutico debe articularse entre pediatría, genética clínica, cirugía pediátrica, cardiología, neurología, ortopedia, nefrología, urología, oftalmología, audiología, nutrición y rehabilitación, según el caso.


16. CRITERIOS DE REFERENCIA

Referencia inmediata o prioritaria a genética clínica cuando exista:

- a. Más de una malformación mayor.
- b. Malformación mayor con rasgos dismórficos o crecimiento anormal.
- c. Sospecha de síndrome craneofacial, neurocutáneo o esquelético.
- d. Antecedentes familiares de defecto similar o recurrencia en hermanos.
- e. Resultado prenatal anormal o hallazgo ecográfico múltiple.
- f. Recién nacido con defecto estructural no explicado o con causa genética probable.

17. EVOLUCIÓN Y PRONÓSTICO

El pronóstico es variable y depende del órgano afectado, la posibilidad de corrección quirúrgica, la presencia de anomalías asociadas y la etiología genética subyacente. Las malformaciones aisladas corregibles suelen tener mejor evolución que los síndromes

	HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL Servicio de Genética Médica y Genómica	CÓDIGO: PR-19-12	Página 7 de 11
	Título: Protocolo de Atención de pacientes con malformaciones congénitas	Edición: Abril 2026	
	Elaborado: Dra. Indira Herrera. Servicio de Genética	Revisión N°: 0	
	Aprobado: : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	Revisado: Dra. Teresa Chávez Servicio de Genética Médica y Genómica	

con compromiso multisistémico. El reconocimiento temprano de anomalías asociadas reduce complicaciones y mejora la planificación terapéutica.

18. RECOMENDACIONES PARA PACIENTE/FAMILIA


- a. Explicar con claridad la diferencia entre defecto estructural aislado y síndrome genético.
- b. Comunicar el plan de estudios de forma escalonada y comprensible.
- c. Aclarar que un defecto visible puede coexistir con otros no evidentes clínicamente, por lo cual pueden requerirse ecografías, ecocardiograma, estudios auditivos u oftalmológicos.
- d. Ofrecer asesoramiento genético respecto a recurrencia, futuras gestaciones y pertinencia de estudios en familiares.
- e. Facilitar apoyo psicosocial y acompañamiento durante decisiones quirúrgicas o diagnósticas.

19. MEDIDAS PREVENTIVAS, CONTROL Y SEGUIMIENTO

El seguimiento debe coordinarse según sistema comprometido y etiología. Incluye vigilancia de crecimiento, desarrollo, nutrición, audición, visión y control por subespecialidades implicadas. Cuando la causa sea genética, el plan de seguimiento debe ajustarse al síndrome específico.


En términos preventivos, se recomienda documentar antecedentes familiares, promover consejería preconcepcional, optimizar control prenatal, suplementación con ácido fólico y vigilancia de factores maternos de riesgo. Tras el diagnóstico etiológico, la familia debe recibir asesoramiento reproductivo individualizado.

20.

	HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL Servicio de Genética Médica y Genómica	CÓDIGO: PR-19-12	Página 8 de 11
	Título: Protocolo de Atención de pacientes con malformaciones congénitas	Edición: Abril 2026	
	Elaborado: Dra. Indira Herrera. Servicio de Genética	Revisión N°: 0	
	Aprobado: : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	Revisado: Dra. Teresa Chávez Servicio de Genética Médica y Genómica	

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS


1. Jones KL, Jones MC, del Campo M. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation. 8th ed. Elsevier; 2021.
2. Hennekam RCM, Krantz ID, Allanson JE. Gorlin's Syndromes of the Head and Neck. 5th ed. Oxford University Press; 2010.
3. Manickam K, McClain MR, Demmer LA, et al. Exome and genome sequencing for pediatric patients with congenital anomalies or intellectual disability: an evidence-based clinical guideline of the American College of Medical Genetics and Genomics. *Genet Med.* 2021;23(11):2029-2037.
4. Miller DT, Adam MP, Aradhya S, et al. Consensus statement: chromosomal microarray is a first-tier clinical diagnostic test for individuals with developmental disabilities or congenital anomalies. *Am J Hum Genet.* 2010;86(5):749-764.
5. Verma RP, Puri RD. Evaluation and risk assessment of congenital anomalies in neonates. *Children (Basel).* 2021;8(11):1031.
6. Hennekam RCM, Biesecker LG, Allanson JE, et al. Elements of morphology: general terms for congenital anomalies. *Am J Med Genet A.* 2013;161A(11):2726-2733.
7. Rasmussen SA, Olney RS, Holmes LB, et al. Guidelines for case classification for the National Birth Defects Prevention Study. *BirthDefects Res A Clin Mol Teratol.* 2003;67(3):193-201.

	HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL Servicio de Genética Médica y Genómica	CÓDIGO: PR-19-12	Página 9 de 11
	Título: Protocolo de Atención de pacientes con malformaciones congénitas	Edición: Abril 2026	
	Elaborado: Dra. Indira Herrera. Servicio de Genética	Revisión N°: 0	
	Aprobado: : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	Revisado: Dra. Teresa Chávez Servicio de Genética Médica y Genómica	

ANEXOS

Anexo 1. SIGNOS DE ALARMA PARA ETIOLOGÍA GENÉTICA:

1. Dos o más malformaciones mayores.
2. Malformación con retraso del desarrollo o hipotonía.
3. Malformación con facies inusual o asimetría corporal.
4. Recurrencia familiar.
5. Resultado prenatal sugestivo de cromosomopatía o síndrome monogénico.


	HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL Servicio de Genética Médica y Genómica	CÓDIGO: PR-19-12	Página 10 de 11
	Título: Protocolo de Atención de pacientes con malformaciones congénitas	Edición: Abril 2026	
	Elaborado: Dra. Indira Herrera. Servicio de Genética	Revisión N°: 0	
	Aprobado: : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	Revisado: Dra. Teresa Chávez Servicio de Genética Médica y Genómica	

Anexo 2: FACTORES DE RIESGO QUE PUEDEN IDENTIFICARSE DURANTE LA ANAMNESIS

INVESTIGACIÓN DE HISTORIA FAMILIAR	<ul style="list-style-type: none"> • enfermedades crónicas • síndromes genéticos • anomalías congénitas • gemelos en la familia
ANTECEDENTES PERSONALES	<ul style="list-style-type: none"> • edad de la mujer embarazada • peso y altura • práctica de actividades físicas • vacunas anteriores (por ejemplo: rubeola, fiebre amarilla, entre otras) • enfermedades crónicas preexistentes
CARACTERÍSTICAS SOCIALES Y DEMOGRÁFICAS DE LA MUJER EMBARAZADA	<ul style="list-style-type: none"> • raza/color • educación
CONSANGUINIDAD FAMILIAR	<ul style="list-style-type: none"> • entre los padres (padre y madre) • entre los antecedentes (abuelos, etc.)
HISTORIAL OBSTÉTRICO	<ul style="list-style-type: none"> • número de embarazos anteriores • número de abortos o mortinatos • tipo(s) de entrega • gemelos • diagnóstico de anomalías congénitas • evolución de los nacimientos vivos hasta la muerte
EXPOSICIÓN A AGENTES TERATOGENICOS DURANTE EL EMBARAZO	<ul style="list-style-type: none"> • uso de medicamentos • consumo de alcohol • tabaquismo • consumo de drogas ilícitas • infecciones (por ejemplo, por cualquiera de los Z-STORCH)
EXPOSICIÓN PROFESIONAL A AGENTES QUÍMICOS DURANTE EL EMBARAZO	<ul style="list-style-type: none"> • disolventes • pesticidas
EXPOSICIÓN PROFESIONAL A LAS RADIACIONES DURANTE EL EMBARAZO	<ul style="list-style-type: none"> • Rayo X

Z-STORCH: virus del Zika, sífilis, toxoplasmosis, rubéola, citomegalovirus y herpes simplex.

https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/guia_diagnostico_anomalias_congenitas_espanhol.pdf

	HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL Servicio de Genética Médica y Genómica	CÓDIGO: PR-19-12	Página 11 de 11	
	Título: Protocolo de Atención de pacientes con malformaciones congénitas	Edición: Abril 2026		
	Elaborado: Dra. Indira Herrera. Servicio de Genética	Revisión N°: 0		
	Aprobado: : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	Revisado: Dra. Teresa Chávez Servicio de Genética Médica y Genómica		

Anexo 3: MALFORMACIONES CONGÉNITAS PESQUISABLES POR ULTRASONIDO.

Sistema	Trisomía 13	Trisomía 18	Trisomía 21
Craneo faciales	Hipotelorismo, orejas bajas, labio leporino, nariz hipoplásica y microftalmia.	Orejas bajas, micrognatía y engrosamiento nucal.	Braquicefalia y engrosamiento nucal.
SNC	Holoprosencefalia, microcefalia y defecto del tubo neural.	Quiste del plexo coroideo, agenesia del cuerpo calloso e hipoplasia cerebelar.	Ventriculomegalia.
Cardiovascular	Defecto septal, hipoplasia ventricular y tetralogía de Fallot.	Defecto septal, CAV, coartación aórtica y dextrocardia.	Defecto septal y CAV.
Gastrointestinal	Onfalocele y hernia diafragmática.	Hernia diafragmática, onfalocele y atresia esofágica.	Atresia duodenal e intestino hiperecogénico.
Urogenital	Agenesia renal, hidronefrosis y displasia renal.	Agenesia renal, hidronefrosis y displasia renal.	Hidronefrosis.
Esqueléticas	Polidactilia y pie equinvaro.	Artrogriposis, miembros cortos, equinvaro, polidactilia, aplasia de radio y sobreposición de los dedos.	Miembros cortos e hipoplasia de la falange media del meñique.