

14

ANOMALÍAS CONGÉNITAS

CIE-9-MC

CODIFICACIÓN EN CIE-9-MC. EDICIÓN 2010

CIE-9-MC

14

ANOMALÍAS CONGÉNITAS



Servicio Andaluz de Salud
CONSEJERÍA DE SALUD

Editoras:

Yolanda Fornieles García

Araceli Díaz Martínez

Autores:

Antonio Romero Campos

Araceli Díaz Martínez

Yolanda Fornieles García

Leonardo Calero Romero

Francisco Javier Irala Pérez

M^a Mercedes López Torné

M^a Jesús Linares Navarro

María Ana Ramos Vázquez

Carolina Conejo Gómez

Eloisa Casado Fernández

M^a José Ferreras Fernández

Alfonso Martínez Reina

Jesús Pena González

Javier Delgado Alés

Andrés del Águila González

Mariano Sánchez García

Edita:

Servicio de Producto Sanitario. Subdirección de Análisis y Control Interno. Dirección Gerencia del Servicio Andaluz de Salud. Consejería de Salud de la Junta de Andalucía

Coordinación de la Edición:

Área de Conocimiento de Gestión Sanitaria. Escuela Andaluza de Salud Pública

ISBN: 978-84-693-9009-2

DL: GR-258-2011

Diseño e impresión: Gráficas Alhambra

Todos los derechos reservados

ÍNDICE

CONCEPTOS GENERALES	7
I. DEFINICIONES.....	7
1. Anomalías congénitas.....	7
2. Enfermedades genéticas.....	7
II. DISMORFOLOGÍA. MECANISMOS PATOGENICOS.....	8
III. TIPOS DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS.....	10
1. Según la severidad.....	10
1. a. Anomalías mayores.....	10
1. b. Anomalías menores.....	10
2. Según el número.....	10
2. a. Anomalía congénita única o aislada.....	10
2. b. Anomalías congénitas múltiples.....	10
IV. ETIOLOGÍA.....	12
V. ONTOGENIA.....	13
ESTRUCTURA DE CODIFICACIÓN DE LAS ANOMALÍAS CONGÉNITAS EN CIE-9-MC	14
I. CAPÍTULO 14.....	14
II. ANOMALÍAS CONGÉNITAS EN OTROS CAPÍTULOS.....	15
NORMAS ESPECÍFICAS DE CODIFICACIÓN DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS	19
I. LOCALIZACIÓN EN EL ÍNDICE ALFABÉTICO.....	19
II. CONDICIÓN CONGÉNITA O ADQUIRIDA.....	21
1. Condición de congénita por definición.....	21
2. Condición de adquirida por definición.....	21
3. Condición congénita por defecto.....	22
4. Condición adquirida por defecto.....	22
5. Código único para la condición congénita o adquirida.....	22
6. El Índice Alfabético no asigna la condición congénita o adquirida.....	23
III. INDIZACIÓN.....	24
IV. PERSISTENCIA DE LA ANOMALÍA.....	24
V. ESPECIFICIDAD DE CÓDIGOS EN ANOMALÍAS CONGÉNITAS.....	24
VI. ANOMALÍAS CONGÉNITAS CON CÓDIGO ESPECÍFICO SOLAMENTE PARA LA ANOMALÍA DESCRITA.....	26
VII. ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS.....	27

VIII. ANOMALÍAS CONGÉNITAS ÚNICAS CON CÓDIGO ESPECÍFICO PARA DIVERSAS ANOMALÍAS	27
IX. ANOMALÍAS CONGÉNITAS MÚLTIPLES CON CÓDIGO ESPECÍFICO PARA DIVERSAS ANOMALÍAS	29
X. POLIMALFORMADOS EN SENTIDO ESTRICTO.....	31
XI. ANOMALÍAS CONGÉNITAS NO ESPECIFICADAS	31
XII. MANIFESTACIÓN SECUNDARIA	32
XIII. SÍNTOMAS Y SIGNOS	33
MALFORMACIONES CONGÉNITAS UROGENITALES.....	34
I. DISPLASIA E HIPOPLASIA RENAL.....	34
II. RIÑÓN POLIQUÍSTICO INFANTIL	37
III. RIÑÓN POLIQUÍSTICO DEL ADULTO	38
IV. QUISTES RENALES SIMPLES	39
V. DEFECTOS OBSTRUCTIVOS DE PELVIS RENAL Y URÉTER.....	40
VI. HIPOSPADIAS	42
VII. CRIPTORQUIDIA	42
CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS.....	44
I. ANOMALÍAS SEPTALES	44
1. Tipos	44
1.a. Comunicaciones interauriculares	44
1.b. Comunicaciones interventriculares	45
1.c. Defectos tipo canal o defectos del septo aurículoventricular	45
2. Codificación de diagnósticos	46
2.a. Comunicación interauricular tipo ostium secundum y foramen oval permeable.....	46
2.b. Comunicación interauricular tipo ostium primum.....	47
2.c. Comunicación interventricular.....	48
2.d. Defectos tipo canal o del septo aurículoventricular.....	49
3. Codificación de procedimientos terapéuticos	50
3.a. Reparación quirúrgica de tabiques	50
3.b. Reparación de tabiques mediante cateterismo por cierre con dispositivo	53
II. ANOMALÍAS ARTERIALES.....	54
1. Ductus arterioso persistente	54
2. Ventana aortopulmonar.....	56
3. Anomalías del arco aórtico	57

III. ANOMALÍAS DEL VENTRÍCULO DERECHO Y DEL TRACTO DE SALIDA	
DEL VENTRÍCULO DERECHO	58
1. Estenosis valvular pulmonar	58
2. Atresia pulmonar	59
2.a. Atresia pulmonar con septo íntegro	60
2.b. Atresia pulmonar con comunicación interventricular	61
3. Tetralogía de Fallot	61
4. Truncus arteriosus.....	62
IV. ANOMALÍAS DEL VENTRÍCULO IZQUIERDO Y DEL TRACTO DE SALIDA	
DEL VENTRÍCULO IZQUIERDO	65
1. Anomalia de la válvula aórtica	65
1.a. Definición y tipos	65
1.b. Tratamiento	66
2. Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico.....	69
2.a. Definición	69
2.b. Tratamiento	69
3. Coartación de aorta.....	70
3.a. Definición	70
3.b. Tratamiento	71
4. Síndrome de Shone	73
V. ANOMALÍAS DEL ORIGEN DE LOS GRANDES VASOS.....	73
1. Transposición de los grandes vasos	73
2. Doble salida de ventrículo derecho y de ventrículo izquierdo.....	74
3. Codificación de diagnósticos	75
4. Codificación de procedimientos terapéuticos	76
MALFORMACIONES CONGÉNITAS DE APARATO DIGESTIVO	77
I. ATRESIA ESOFÁGICA	77
1. Definición.....	77
2. Codificación	77
II. ESTENOSIS PILÓRICA CONGÉNITA.....	79
1. Definición.....	79
2. Codificación	80
III. DIVERTÍCULO DE MECKEL.....	80
IV. ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG	81
1. Definición.....	81
2. Características clínicas	81
3. Tratamiento	83

V. MALFORMACIONES ANORRECTALES	84
VI. ATRESIA BILIAR	86
OTRAS MALFORMACIONES CONGÉNITAS	88
I. HIDROCEFALIA CONGÉNITA Y ADQUIRIDA.....	88
1. Tipos de hidrocefalia	88
2. Codificación de diagnósticos.....	88
3. Codificación de procedimientos terapéuticos.....	89
II. MALFORMACIÓN O SÍNDROME DE ARNOLD CHIARI.....	90
III. SÍNDROME DE DOWN	91
IV. FISURA PALATINA Y LABIO LEPORINO.....	91
1. Definición	91
2. Codificación de diagnósticos.....	92
3. Codificación de procedimientos terapéuticos.....	93
V. LUXACIÓN CONGÉNITA DE CADERA	93
1. Características clínicas	93
2. Actitud terapéutica	95
VI. DEFORMIDADES DEL PIE	97
1. Pie equino.....	98
2. Pie valgo	98
3. Pie varo	99
4. Pie cavo	99
5. Pie plano.....	100
6. Pie adductus/metatarso varo	100
7. Pie zambo	101
ANEXO 1. RELACIÓN DE SÍNDROMES POLIMALFORMATIVOS	105
REFERENCIAS	117

CONCEPTOS GENERALES

I. DEFINICIONES

En la literatura médica están descritas alrededor de 4.000 enfermedades o síndromes relacionados con las anomalías congénitas. Afectan alrededor del 3% de recién nacidos y son la causa más frecuente de mortalidad neonatal. Son patologías con gran complejidad, tanto en su nomenclatura como en su clasificación, por lo que es necesario conocer con cierto nivel de detalle su etiopatogenia, descripción y tipificación clínica para su comprensión y correcta codificación clínica por la CIE-9-MC.

1. Anomalías congénitas

Las **anomalías congénitas, defectos del nacimiento o malformaciones congénitas** son definidas por la Organización Mundial de la Salud (OMS) como anomalías o defectos del desarrollo (morfológicos, estructurales, funcionales o moleculares) presentes al nacer, aunque las manifestaciones no tienen por qué aparecer en el nacimiento. Las anomalías congénitas pueden ser externas o internas, familiares o esporádicas, hereditarias o no, únicas o múltiples^{1,2,3}.

Dentro de las anomalías congénitas se denominan **anomalías o errores congénitos o innatos del metabolismo** a los trastornos bioquímicos y malformaciones moleculares microscópicas que existen desde el nacimiento, no ostensibles a simple vista y que requieren métodos histológicos y químicos para ser diagnosticados.

Algunas anomalías son reversibles pudiendo curar espontáneamente (determinadas deformaciones congénitas), otras pueden repararse quirúrgicamente y el resto permanecen durante toda la vida.

Para evitar confusiones terminológicas es conveniente definir las enfermedades genéticas y hereditarias.

2. Enfermedades genéticas

Las **enfermedades genéticas** son un conjunto de enfermedades producidas por alteraciones en el ADN o genoma, pero no tienen por qué haberse adquirido de los progenitores, de tal manera que todas las enfermedades hereditarias son genéticas, pero no todas las genéticas son hereditarias.

Las **enfermedades hereditarias** son un conjunto de enfermedades genéticas caracterizadas por transmitirse de generación en generación, es decir, de padres a hijos. Se clasifican en:

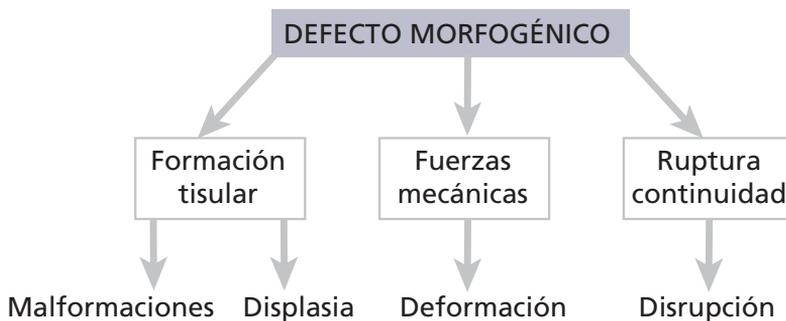
- **Enfermedades monogénicas:** Producidas por la mutación o alteración en la secuencia de ADN de un solo gen, que se transmiten a la descendencia siguiendo las leyes de Mendel, ya sea de forma autosómica recesiva o autosómica dominante o ya sea ligada al cromosoma X.
- **Enfermedades cromosómicas:** Derivadas de una alteración en el número o en la estructura de los cromosomas.
- **Enfermedades mitocondriales:** Son enfermedades hereditarias relativamente infrecuentes causadas por mutaciones en el ADN mitocondrial (las mitocondrias tienen su propio ADN), no en el ADN cromosómico. Son enfermedades que se transmiten exclusivamente por la madre, pues las mitocondrias se encuentran sólo en el citoplasma del óvulo y no en los espermatozoides.

Como determina la OMS en su definición, no todas las anomalías congénitas son de etiología hereditaria y por lo tanto, tampoco todas son genéticas.

II. DISMORFOLOGÍA. MECANISMOS PATOGENÉTICOS

La **morfogénesis** es un proceso elaborado para generar la diferenciación de células y tejidos que forman parte del embrión y el posterior desarrollo normal del feto; cuando este proceso se realiza con anormalidad ocurre la dismorfogénesis.

Los defectos en la morfogénesis pueden deberse a alteraciones en la formación tisular, por fuerzas mecánicas o por ruptura de la continuidad que se pueden presentar como malformación, displasia, deformación o disrupción.



Los mecanismos patogénicos son^{4,5,6}:

- **Malformación:** Es una anomalía intrínseca del desarrollo en la morfología de un órgano o parte del organismo. La mayoría son de causa genética, y suelen originarse en las primeras 8 semanas del desarrollo embrionario (organogénesis). Por ejemplo, la atresia esofágica, el labio leporino, el onfalocele, etc.
- **Displasia:** Es una anomalía intrínseca en la estructura u organización celular del tejido de un órgano o sistema que suele dar lugar a cambios morfológicos aparentes (forma y/o tamaño), en muchas ocasiones evolutivos en el tiempo. Sólo compromete un tipo de tejido en todo el cuerpo. Generalmente las displasias son de causas genéticas, originadas en el periodo embrionario. No suelen presentar grandes anomalías evidentes en el nacimiento, y pueden ir apareciendo gradualmente durante los primeros años de vida, agravándose con el paso de los años. Algunos ejemplos son las displasias óseas que dan lugar a alteraciones significativas en el fenotipo externo del recién nacido con extremidades cortas o deformadas, anomalías en la forma y tamaño de la cabeza, etc. Este término no debe confundirse con la acepción anatomopatológica de la palabra.
- **Deformación:** Es una anomalía en la forma o posición de un órgano o parte del organismo normalmente formado, la cual es producida por una causa mecánica (extrínseca) que actúa de forma prolongada. Puede ser ocasionada por la posición del bebé, por anomalías uterinas, por presión de otro feto en los embarazos múltiples, por escasez del líquido amniótico o incluso por anomalías neurológicas intrínsecas que no permiten un normal movimiento articular o muscular del bebé. Suele producirse tras finalizar el periodo de organogénesis embrionaria, en el periodo fetal. Por ejemplo, pie equinovaro, plagiocefalia, etc., debido a tumores intrauterinos, presentación de nalgas y otros factores deformativos.
- **Disrupción:** Es una anomalía en la estructura de un órgano o parte del organismo normalmente formado debido a un proceso destructivo extrínseco (agente externo) que causa daño o destrucción del tejido con muerte celular, normalmente en una zona claramente delimitada que no se corresponde con área embriológica específica. Suele ser asimétrica y de ocurrencia esporádica. Se origina en el periodo embrionario o fetal y hay que buscar una causa ambiental (teratógenos, disrupción vascular, etc.). Por ejemplo, amputaciones por bridas amnióticas y la interrupción del flujo sanguíneo con isquemia y necrosis de la zona distal de la región afectada (atresia intestinal yeyuno-ileal, gastrosquisis, etc.).

III. TIPOS DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS

1. Según la severidad

Los defectos congénitos se clasifican según la **severidad** en:

1.a. Anomalías mayores

Son defectos que, si no son corregidos, comprometen significativamente el funcionamiento corporal normal o reducen la expectativa de vida, como por ejemplo estenosis pilórica, paladar hendido, cataratas, etc.

1.b. Anomalías menores

Son defectos que no comprometen seriamente la forma o funcionalidad corporal. Por ejemplo: orejas de implantación baja, frente prominente, nevus, arteria umbilical única, etc. Ante la presencia en un recién nacido de tres o más anomalías menores, se deberá descartar la posible existencia de una anomalía mayor y que formen parte de un síndrome polimalformativo.

Hay que diferenciarlas de los hallazgos físicos considerados «**variante normal**» que son hallazgos que caen en el espectro de la configuración normal del ser humano, pero que no son los que suelen estar presentes en la gran mayoría de las personas.

2. Según el número

Las anomalías también se pueden clasificar como **únicas** o **múltiples**:

2.a. Anomalía congénita única o aislada

La mayoría de las anomalías son aisladas afectando solamente una parte del cuerpo. Esto significa que ocurre un defecto localizado y el resto del desarrollo embriológico es normal. Esta anomalía puede ser mayor o menor.

2.b. Anomalías congénitas múltiples

Son asociaciones de defectos que pueden ocurrir al azar o conforme a patrones específicos:

- **Secuencia:** Patrón o conjunto de anomalías múltiples asociadas, que aparentemente no están relacionados unas con otras, resultado de una «cascada» que derivan de una anomalía inicial primaria (defecto primario único).

Ejemplos:

- La secuencia en el síndrome de Pierre Robin sería:

Micrognatia → disminución del espacio oral → hipoglosia → glosoptosis → fisura palatina

La micrognatia es el defecto primario que origina en el desarrollo fetal una disminución del espacio oral, que provoca secundariamente en cascada la hipoglosia, glosoptosis y la fisura palatina. Al conjunto de anomalías congénitas presentes se llama síndrome de Pierre Robin.

- La secuencia del síndrome de Potter sería:

Agenesia renal → oligoanuria → oligoamnios → hipoplasia pulmonar y dismorfia facial.

La agenesia renal es el defecto primario que origina en el desarrollo fetal una insuficiencia renal con oligoanuria, responsable del oligoamnios y éste de la hipoplasia pulmonar y la dismorfia fetal. Al conjunto de anomalías congénitas presentes se llama síndrome o fenotipo de Potter.

- **Síndrome:** Patrón o conjunto de anomalías múltiples asociadas que se repiten en los individuos afectados, y son de causa ligada a un defecto embriológico común sin que representen una secuencia. No todas las anomalías ocurren con la misma frecuencia dentro de un síndrome. La mayoría de síndromes están conformados por una o dos anomalías mayores y un número variable de anomalías menores, que presenta un cuadro clínico reconocible y diferenciable de otros. Por ejemplo, síndrome de Down, síndrome de Cornelia de Lange, etc.
- **Asociación:** Patrón o conjunto de anomalías múltiples asociadas que se observan más frecuentemente de lo esperado por el azar, pero sin vínculo etiopatogénico. Suele nombrarse como acrónimos formados por las letras iniciales de los hallazgos clínicos. Por ejemplo, la asociación VATER corresponde a anomalías vertebrales, atresia anal, fístula traqueoesofágica, anomalías renales e hipoplasia radial.
- **Complejo o defecto del campo de desarrollo:** Patrón de anomalías asociadas de diferentes estructuras que están en la misma región corporal durante el desarrollo embriológico y son debidas a causas externas, como pueden ser alteraciones vasculares. Ejemplos: anomalía de Poland (músculos pectorales), microsomía hemifacial o la asociación LAHEECHO (labio leporino, hendidura palatina, ectrodactilia y holoprosencefalia).

- **Polimalformados en sentido estricto:** Defectos congénitos múltiples que afectan a estructuras corporales diferentes y aparentemente no relacionadas, en los que no se encuentra un patrón reconocido. No se conoce la patogenia, ni la etiología, ni el potencial de riesgo de repetición en la familia. Se considera que es una asociación debida al azar.

IV. ETIOLOGÍA

La gran mayoría de malformaciones congénitas (50-60%) son de causa desconocida. De entre las causas que se conocen están^{6,7,8}:

- **Anomalías cromosómicas**
Representan el 6 - 7% de las malformaciones y pueden ser numéricas (por ejemplo: síndrome de Down -trisomía 21-) o estructurales (translocaciones o inversiones, etc.).
- **Anomalías genéticas**
Representan el 7 - 8% de las malformaciones. Se deben a alteraciones de un gen (gen mutante) que puede ser dominante o recesivo, que pueden heredarse de uno o ambos padres de acuerdo a las leyes de Mendel, o por cambios espontáneos e inexplicables. Ejemplos: la acondroplasia es debida a un gen dominante y la hiperplasia suprarrenal congénita es hereditaria autosómica recesiva.
- **Factores ambientales o teratógenos**
Representan el 7 - 10% de las malformaciones. Son agentes ambientales que producen o incrementan la incidencia de anomalías congénitas. La exposición al mismo teratógeno en distintos momentos del embarazo puede producir diferentes efectos. Los teratógenos se pueden agrupar en:
 - Fármacos (ejemplos: talidomida, warfarina, etc.)
 - Otros productos químicos (ejemplos: alcohol, cocaína, etc.)
 - Infecciones (ejemplos: rubéola, toxoplasmosis, sífilis, etc.)
 - Radiaciones
 - Factores nutricionales (ejemplo: carencia de folatos, etc.)
 - Otros (ejemplos: diabetes, fiebre materna, etc.)
- **Anomalías de causa multifactorial** (poligénicas y/o ambientales)
Representan del 20 – 25% de las anomalías congénitas. Por lo general son anomalías únicas e importantes, como la espina bífida y las cardiopatías congénitas.

V. ONTOGENIA

La **ontogenia** (también llamada morfogénesis u ontogénesis) describe el desarrollo de un organismo desde el óvulo fertilizado hasta su forma adulta, y nos permite comprender como estos factores etiológicos, según actúen en distintos momentos del desarrollo embrionario-fetal, van a producir una anomalía congénita determinada, como puede verse en la siguiente tabla:

ONTOGENIA	SER HUMANO	TRASTORNOS
Progénesis	Gameto masculino y femenino: huevo fecundado o cigoto	Heredopatías Cromosomopatías Gametopatías
Blastogénesis	Embrio-trofoblasto	Blastopatías
Embriogénesis	Embrión	Embriopatías
Período fetal (12ª semana a 280 días intraútero)	Feto	Fetopatías
Placentogénesis	Placenta	Placentopatías

ESTRUCTURA DE CODIFICACIÓN DE LAS ANOMALÍAS CONGÉNITAS EN CIE-9-MC

La CIE-9-MC presenta un capítulo específico, **Capítulo 14 Anomalías Congénitas**, para su clasificación pero también existen multitud de códigos en otros capítulos para la identificación de determinadas anomalías.

I. CAPÍTULO 14

Es el capítulo específico de este grupo de enfermedades, y clasifica la gran mayoría de las anomalías congénitas⁹. Incluye desde el código **740.0 Anencefalia** hasta el **759.9 Anomalía congénita, no especificada**.

Identifica las anomalías morfológicas, incluidas las deformidades no teratogénicas debidas a posición defectuosa o presión intrauterina, anomalías cromosómicas, malformaciones múltiples y anomalías congénitas no especificadas.

Este capítulo no se divide en secciones como otros capítulos de la CIE-9-MC, sino que se secuencian las categorías siguiendo un eje vertical:

- Anomalías del sistema nervioso 740 – 742.
- Anomalías del ojo 743.
- Anomalías del oído, cara y cuello 744.
- Anomalías del aparato circulatorio 745 – 747.
- Anomalías del aparato respiratorio 748.
- Fisura del paladar y labio leporino 749.
- Anomalías del aparato digestivo 750 – 751.
- Anomalías de órganos genitales 752.
- Anomalías del aparato urinario 753.
- Anomalías musculoesqueléticas 754 – 756.
- Anomalías del tegumento 757.
- Anomalías cromosómicas 758.
- Otras anomalías congénitas y no especificadas 759.

II. ANOMALÍAS CONGÉNITAS EN OTROS CAPÍTULOS

En otros capítulos de la CIE-9-MC se identifican un grupo muy numeroso de anomalías congénitas específicas:

- **Capítulo 1. Enfermedades infecciosas y parasitarias**

La sífilis congénita se clasifica en el capítulo 1 en la categoría 090 con independencia del momento de presentación que puede ser **precoz** o **tardía** dependiendo de si se presenta antes de los 2 años después del nacimiento o posterior a los 2 años de vida, como indica el Índice Alfabético. Es una excepción a la clasificación de infecciones congénitas que se asignan en el capítulo 15.

Sífilis, sífilítico

- congénita 090.9
- - con
- - - encefalitis 090.41
- - tardía o 2 años o más después del nacimiento NCOC 090.7
- - - neurosífilis juvenil NCOC 090.40

- **Capítulo 2. Neoplasias**

Hay tumores debidos a mutación de genes (genes supresores de tumores como el gen RB1, el gen APC, etc.) de herencia autosómica dominante y otros de origen embrionario.

Ejemplos:

- Poliposis colónica familiar o poliposis adenomatosa familiar.
211.3 Neoplasia benigna de colón
- Angiomas congénitos.
228.0X Hemangioma, cualquier sitio
- Neurofibromatosis tipo 1.
237.71 Neurofibromatosis, tipo 1 [enfermedad de Von Recklinghausen]
- Retinoblastoma.
190.5 Neoplasia maligna en la retina
- Cáncer de colon familiar.
153.X Neoplasia maligna de colón
- Hepatoma embrionario.
155.0 Neoplasia maligna del hígado, primario
- Teratomas embrionarios por sitio.
186.X Neoplasia maligna del testículo

- **Capítulo 3. Enfermedades endocrinas, de la nutrición, metabólicas y trastornos de la inmunidad**

Clasifica un grupo numeroso y de gran relevancia clínica de anomalías congénitas bioquímicas, moleculares y funcionales como son los errores congénitos del metabolismo, trastornos endocrinos e inmunitarios.

La patología clasificada en este capítulo es en función del tipo de trastorno o enfermedad, independientemente de que sea de etiología congénita, adquirida o pueda ser debida a ambas, como puede verse en algunos de los ejemplos siguientes:

Ejemplos:

- **270.1 Fenilcetonuria [PKU]**, enfermedad hereditaria autonómica recesiva.
- **270.0 Trastornos del transporte de aminoácidos**, cistinosis o síndrome de Fanconi hereditario (trastorno de los túbulos renales debidos a un gen defectuoso que impide descomponer la cistina, causa principal del síndrome de Fanconi, que también puede ser adquirido secundario a determinadas neoplasias, fármacos, etc.).
- **273.4 Deficiencia alfa-1-antitripsina (AAT)**, enfermedad hereditaria o adquirida debida al tabaquismo.
- **279.04 Hipogammaglobulinemia congénita.**
- **279.2 Inmunodeficiencia combinada**, herencia autonómica recesiva o recesiva ligada al cromosoma X.
- **243 Hipotiroidismo congénito.**
- **255.2 Trastornos adrenogenitales**, como la hiperplasia suprarrenal (congénita).

- **Capítulo 4. Enfermedades de la sangre y de los órganos hematopoyéticos**

Clasifica enfermedades sanguíneas congénitas específicas (hereditarias) que son un grupo muy numeroso de patologías.

Ejemplos:

- **281.0 Anemia perniciosa** (congénita).
- **282.0 Esferocitosis hereditaria** o anemia hemolítica congénita (esferocítica).
- **286.0 Trastornos congénitos del Factor VIII.**
- **287.33 Púrpura trombocitopénica congénita y hereditaria.**

- **Capítulo 6. Enfermedades del sistema nervioso y de los órganos de los sentidos**
Incluye un amplio grupo de enfermedades congénitas.

Ejemplos:

- Degeneraciones cerebrales de la infancia como la enfermedad de Krabbe (**330.0 Leucodistrofia**) que es hereditaria con deficiencia de galactosilcerebrosidasa o el síndrome de Alper (**330.8 Otras degeneraciones cerebrales especificadas de la infancia**) que puede ser hereditaria o adquirida debida a una degeneración mitocondrial.
- **334.2 Degeneración cerebelosa primaria hereditaria.**
- **356.X Neuropatías periféricas hereditarias e idiopáticas.**
- **359.0 Distrofia muscular hereditaria congénita.**
- **362.7X Distrofias retinianas hereditarias.**
- Sordera congénita (**389.9 Pérdida del oído no especificada**).

- **Capítulo 7. Enfermedades del sistema circulatorio**
Es un capítulo que presenta un grupo de anomalías congénitas poco numeroso.

Ejemplos:

- **425.3 Fibroelastosis endocárdica** que puede ser esporádica o hereditaria autonómica recesiva o ligada al cromosoma X caracterizada por un engrosamiento del miocardio debido a un aumento del tejido conectivo de soporte.
- **448.0 Telangiectasia hemorrágica hereditaria** o enfermedad de Rendí-Osler-Weber.

- **Capítulo 9. Enfermedades del aparato digestivo**
Es un capítulo que presenta un grupo de anomalías congénitas poco numeroso.

Ejemplos:

- **520.4 Trastornos de la formación dentaria** o hipoplasia prenatal del esmalte dentario.
- **520.5 Trastornos hereditarios en la estructura dental, no clasificados bajo otros conceptos.**
- **550.XX Hernia Inguinal**, que incluye la hernia inguinal congénita.

- **Capítulo 10. Enfermedades del aparato genitourinario**

Es un capítulo que presenta un grupo de anomalías congénitas poco numeroso.

Ejemplos:

- **605 Fimosis**
- **611.82 Hipoplasia de mama.** Anomalía congénita que anteriormente se codificaba en **757.6 Anomalías especificadas de mama** y que partir de 2010 se identifica específicamente en este código del capítulo 10^{11,14}
- **623.3 Anillo himeneal estrecho** que puede ser congénito o adquirido

- **Capítulo 15. Ciertas enfermedades con origen en el periodo perinatal**

Clasifica las infecciones congénitas y otras anomalías. Son:

- **770.0 Neumonía congénita**
- **771.0 Rubéola congénita**
- **771.1 Infección congénita por citomegalovirus**
- **771.2 Otras infecciones congénitas:** tuberculosis, herpes simples, toxoplasmosis, etc.
- **776.5 Anemia congénita,** anemia tras pérdida de sangre fetal.
- **778.6 Hidrocele congénito**
- Debilidad congénita, **779.9 Enfermedad no especificada con origen en el período perinatal**

NORMAS ESPECÍFICAS DE CODIFICACIÓN DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS

I. LOCALIZACIÓN EN EL ÍNDICE ALFABÉTICO

Las entradas más frecuentes del Índice Alfabético para localizar los códigos que identifican a las anomalías congénitas son, en orden de importancia:

- **Anomalía**, sobre todo si son únicas.

Anomalía, anómalo (congénita) (tipo no especificado) 759.9

- aorta, aórtica 747.20

- - cayado (arco) 747.21

- **Síndrome**, fundamentalmente para localizar anomalías congénitas múltiples específicas. Contiene la instrucción *véase además* que dirige al término principal **Enfermedad**.

Síndrome – *véase además* Enfermedad

- Fallot, de 745.2

- **Defecto, defectuoso**.

Defecto, defectuoso 759.9

- aórtico septal 745.0

- **Agenesia, agénesis**, que localiza a las anomalías congénitas caracterizadas por la ausencia de órgano o parte, y contiene la instrucción *véase además* que dirige al término principal **Ausencia, por sitio, congénita**.

Agenesia, agénesis – *véase además* Ausencia, por sitio, congénita

- colon 751.2

- **Anormal, anormalidad, anormalidades**, contiene la instrucción *véase además* que dirige al término principal **Anomalía**.

Anormal, anormalidad, anormalidades – *véase además* Anomalía

- autosomas NCOG 758.5

- - 18 758.2

La trisomía 18 se clasifica en el código 758.2 Síndrome de Edwards.

- **Ausencia**.

Ausencia (órgano o parte) (completa o parcial)

- bronquio (congénita) 748.3

- **Deformidad.**

- **Deformidad 738.9**

- pie (adquirida) 736.70

- - cavovaro 736.75

- - - congénita 745.59

- **Displasia.** Localiza determinadas displasias congénitas. Contiene la instrucción *véase además* que dirige al término principal **Anomalía**.

- **Displasia – véase además Anomalía**

- craneocarpotarsiana 759.89

- **Distrofia.** Localiza algunas anomalías del capítulo 14 y, sobre todo, del capítulo 6.

- **Distrofia 783.9**

- coroidea (hereditaria) 363.50

- **Malformación**, con modificador no esencial **congénita**. Contiene la instrucción *véase además* que dirige al término principal **Anomalía**. Es un término principal que hay que manejar con cuidado, pues la mayoría de modificadores esenciales dirigen a códigos inespecíficos de anomalías congénitas.

- **Malformación (congénita) – véase además Anomalía**

- aparato

- - circulatorio NCOC 747.9.

- **Epónimos** que da nombre a los síndromes o enfermedades congénitas.

- **Prader-Willi, síndrome de (distrofia hipogenital con tendencia diabética) 759.81**

- **Otras entradas útiles** para localizar malformaciones congénitas específicas son:

- **Enfermedad (de), enfermo – véase además Síndrome**

- Down (mongolismo) 758.0

- **Hipertrofia, hipertrófico**

- pie (congénita) 755.67

- **Hiperplasia, hiperplásico**

- hígado (congénita) 751.69

II. CONDICIÓN CONGÉNITA O ADQUIRIDA

El Índice Alfabético identifica la condición congénita o adquirida de una enfermedad por sus términos principales, modificadores esenciales y no esenciales¹⁰, presentándose las siguientes situaciones:

1. Condición congénita por definición

Determinadas enfermedades únicamente son congénitas y el Índice Alfabético establece que la condición es congénita por definición, no presentando modificadores esenciales de mayor nivel de especificidad (sangrado) para condiciones adquiridas. Es bastante frecuente.

Ejemplos:

Down, enfermedad o síndrome de (mongolismo) 758.0

Acondroplasia 756.4

Síndrome – véase además Enfermedad
- Alagille 759.89

2. Condición adquirida por definición

La enfermedad nunca es de condición congénita y el Índice Alfabético establece que la condición es adquirida por definición, no presentando modificadores esenciales de mayor nivel de especificidad (sangrado) para condiciones congénitas. Son las entradas habituales en el Índice Alfabético para procesos no susceptibles de ser congénitos (inflamatorios, complicaciones de procedimientos, etc.).

Ejemplos:

Criptococosis (europea) (pulmonar) (sistémica) 117.5

Consanguinidad V19.7

Contacto

- con

- - VIH V01.79

Adenoiditis 474.01

- aguda 463

3. Condición congénita por defecto

La enfermedad puede ser congénita o adquirida y cuando no se especifica en la historia clínica esta información, el Índice Alfabético supone la condición congénita por defecto (aparece el modificador no esencial congénito). En caso de duda o discrepancia con el código asignado, el documentalista debe ponerse en contacto con el clínico responsable del alta hospitalaria para completar información sobre la condición congénita o adquirida de la enfermedad.

Ejemplo:

Deformidad

- bronquio (congénita) 748.3
- - adquirida 519.19

4. Condición adquirida por defecto

La enfermedad puede ser congénita o adquirida y si no se especifica en la historia clínica, el Índice Alfabético supone ante esta ausencia de información la condición adquirida por defecto (aparece el modificador no esencial adquirido). En caso de duda o discrepancia con el código asignado, el documentalista debe ponerse en contacto con el clínico responsable del alta hospitalaria para completar información sobre la condición congénita o adquirida de la enfermedad.

Ejemplo:

Deformidad

- mama (adquirida) 612.0
- - congénita 757.9

5. Código único para la condición congénita o adquirida

Un único código identifica tanto la condición congénita como adquirida de la enfermedad, bien porque esté especificado para los dos modificadores no esenciales, congénito y adquirido, o bien por no presentar estos modificadores no esenciales.

Ejemplos:

Síndrome

- adrenogenital (adquirido) (congénito) 255.2

Hernia

- umbilical 553.1

En la sección hernia de la cavidad abdominal de la Lista Tabular de la CIE-9-MC¹¹ presenta un incluye donde la condición congénita o adquirida de las hernias se clasifican en dicha sección (550-553) salvo las hernias diafragmáticas o hiatales.

6. El Índice Alfabético no asigna la condición congénita o adquirida

Presenta modificadores esenciales de igual nivel de especificidad (sangrado) para asignar código a la condición congénita o adquirida de la enfermedad, que precisa ser especificada en la historia clínica o debe consultarse con el médico responsable del alta.

Ejemplo:**Deformidad**

- pared abdominal
 - - adquirida 738.8
 - - congénita 756.70

BÚSQUEDA DE CONDICIÓN CONGÉNITA O ADQUIRIDA EN EL ÍNDICE ALFABÉTICO	CIE-9-MC
La enfermedad únicamente es congénita	Código congénito por definición
La enfermedad nunca es de condición congénita	Código adquirido por definición
Enfermedad que puede ser congénita o adquirida, no establecida la condición en el registro clínico y el Índice Alfabético determina como congénita	Código congénito por defecto
Enfermedad que puede ser congénita o adquirida, no establecida la condición en el registro clínico y el Índice Alfabético determina como adquirida	Código adquirido por defecto
Enfermedad que puede ser congénita o adquirida y el Índice Alfabético asigna código único para ambas condiciones	Código único congénito y adquirido
Enfermedad que puede ser congénita o adquirida que precisa ser especificada en el registro clínico	Igual nivel de sangrado para la condición congénita o adquirida

III. INDIZACIÓN

La anomalía congénita puede ser indizada como diagnóstico principal o secundario en un episodio asistencial, dependiendo del motivo de ingreso^{12,13,14}.

Ejemplos:

- Recién nacido que ingresa por hipoplasia pulmonar.

748.5 Agenesia, hipoplasia y displasia pulmonar

- Paciente de 50 años que ingresa por edema agudo de pulmón debido a estenosis congénita de válvula aórtica conocida.

428.1 Insuficiencia cardíaca izquierda

746.3 Estenosis congénita de la válvula aórtica

IV. PERSISTENCIA DE LA ANOMALÍA

La mayoría de las anomalías congénitas permanecen a lo largo de la vida de la persona, por lo que pueden codificarse en los sucesivos episodios asistenciales, salvo que se hayan resuelto espontáneamente (algunas deformaciones) o corregido quirúrgicamente, en cuyo caso debe usarse el código de historia personal de la anomalía.

Cuando la afección es diagnosticada en la edad adulta del sujeto, es correcto asignar un código del 740-759^{12,13,14} o de otros capítulos de la CIE-9-MC que identifique la anomalía congénita.

Ejemplos:

Hipospadias 752.61, si aún está presente

Historia de hipospadias V13.61, si ha sido corregida previamente

V. ESPECIFICIDAD DE CÓDIGOS EN ANOMALÍAS CONGÉNITAS

Debido a que se han identificado en la literatura médica aproximadamente 4.000 anomalías congénitas, es imposible proporcionar un código específico para cada una de ellas, a lo que hay que añadir, los problemas derivados de la complejidad de su nomenclatura y clasificación, sobre todo en los síndromes raros (ver Anexo 1), que dificulta la codificación en CIE-9-MC.

La condición de única o múltiple de las anomalías congénitas determina la asignación de código en la CIE-9-MC, que se clasifican en primer lugar por el órgano o sistema involucrado, sobre todo en las anomalías únicas y en el caso de múltiples que afectan al mismo órgano o sistema.

En la codificación de las anomalías, tanto únicas como múltiples, podemos encontrar en la CIE-9-MC que:

- en unos casos asigna código específico solamente para la anomalía descrita,
- en otros se asigna código específico para diversas anomalías¹⁰ y
- otros no se localizan en el Índice Alfabético.

ESPECIFICIDAD DE LOS CÓDIGOS CIE-9-MC DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS		
Código específico solamente para la anomalía descrita: Identifica de forma unívoca la anomalía congénita descrita, única o múltiple	Únicas: Único órgano, sistema o sitio	752.61 Hipospadias
	Múltiples: Múltiples órganos, sistemas o sitios	745.2 Tetralogía de Fallot 759.82 Síndrome de Marfan
Código específico para diversas anomalías: Son códigos comunes para más de una anomalía congénita específica, sea única o múltiple; sea de un órgano, sistema o sitio, o de más de uno	El Índice Alfabético identifica la anomalía: Únicas: Único órgano, sistema o sitio	751.2 Atresia de ano
	Múltiple: Múltiples órganos, sistemas o sitios	746.84 Síndrome de Shone 759.89 Síndrome de Alagille
	El Índice Alfabético no identifica la anomalía: Únicas: Único órgano, sistema o sitio	759.89 Miofibromatosis infantil
	Múltiples: Múltiples órganos, sistemas o sitios	759.89 Síndrome de Carnevale
Código no específico para anomalía desconocida: Son códigos inespecíficos que clasifican anomalías congénitas inespecíficas, únicas o múltiples	Únicas de órgano, sistema o sitio conocido	744.3 Anomalía congénita de oído 744.9 Anomalía congénita de cara
	Múltiples sin más especificación	759.7 Anomalías congénitas múltiples
	Anomalía congénita sin más especificación	759.9 Anomalía congénita no especificada

VI. ANOMALÍAS CONGÉNITAS CON CÓDIGO ESPECÍFICO SOLAMENTE PARA LA ANOMALÍA DESCRITA

Cuando la CIE-9-MC identifica la anomalía congénita, sea única o múltiple (asociación, secuencia, síndrome o complejo), con un código específico solamente para la anomalía descrita, se asignará éste, no debiéndose añadir códigos para las manifestaciones que son inherentes de la anomalía. Sin embargo, si se asignarán códigos adicionales para identificar manifestaciones presentes que no sean propias de la misma^{9,12,14}.

Ejemplos:

- Recién nacido a término con peso adecuado a la edad gestacional que ingresa para estudio de labio leporino derecho y diagnóstico intraútero de hidronefrosis bilateral. Ecografía abdominal: presenta ureterocele congénito.

749.12 Labio leporino unilateral, incompleto

753.23 Ureterocele congénito

88.76 Ultrasonografía diagnóstica del abdomen y el retroperitoneo

El labio leporino y el ureterocele son dos anomalías congénitas independientes asociadas por azar en el paciente, por lo que se codifican ambas. El diagnóstico intrauterino de hidronefrosis congénita no se codifica al ser modificado a ureterocele al alta.

- Lactante de 15 meses de vida que ingresa derivado desde otro hospital por presentar en estudio ecocardiográfico hipertrofia de ventrículo derecho y clínica de fallo cardíaco congestivo para realizar cateterismo diagnóstico. Tras realizar cateterismo cardíaco derecho-izquierdo se descubre CIV y atresia de válvula pulmonar. Con el diagnóstico de síndrome de Fallot es sometido a corrección total del mismo por CEC.

745.2 Tetralogía de Fallot

428.0 Insuficiencia cardíaca congestiva, no especificada

35.81 Reparación total de tetralogía de Fallot

39.61 Circulación extracorpórea auxiliar para cirugía cardíaca abierta

37.23 Cateterismo cardíaco del lado izquierdo del corazón

La hipertrofia de ventrículo derecho, CIV y atresia de válvula pulmonar no se codifican por ser manifestaciones inherentes de la tetralogía de Fallot. El fallo cardíaco congestivo se codifica pues no es manifestación inherente de la tetralogía de Fallot.

VII. ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS

La codificación de las anomalías cromosómicas, numéricas o estructurales, se rige por criterio propio de codificación múltiple de todas las anomalías congénitas presentes asociadas al código específico de la anomalía cromosómica, a diferencia de lo comentado en el apartado anterior.

Las anomalías cromosómicas se clasifican en código específico de la categoría 758, debiéndose añadir códigos adicionales para identificar las afecciones asociadas a la anomalía cromosómica, como indica el «incluye» de la categoría **758 Anomalías cromosómicas** de la Lista Tabular¹¹.

Ejemplo:

El síndrome velo-cardio-facial es una delección del cromosoma 22 que afecta a varios sistemas orgánicos: paladar hendido, CIV, dismorfia facial e inmunodeficiencia, etc.

758.32 Síndrome velo-cardio-facial

749.00 Fisura palatina, no especificada

745.4 Defecto de tabique ventricular

744.9 Anomalías de cara y cuello no especificadas

279.3 Inmunodeficiencia no especificada

VIII. ANOMALÍAS CONGÉNITAS ÚNICAS CON CÓDIGO ESPECÍFICO PARA DIVERSAS ANOMALÍAS

Son anomalías congénitas únicas en las que el Índice Alfabético proporciona código específico para diversas anomalías por tipo y sitio¹⁰. Cuando se desconoce sitio se asignará el código **759.89 Otras anomalías especificadas. Otras**.

No se añade código adicional de otros capítulos para especificar la afección, por ser condiciones excluyentes (condición congénita o adquirida).

Ejemplos:

- Recién nacido a término con peso adecuado a la edad gestacional que ingresa por insuficiencia tricuspídea al que se le realiza ecocardiografía.

746.89 Otras anomalías congénitas especificadas del corazón**88.72 Ultrasonografía diagnóstica del corazón**

El código 746.89 identifica también otras anomalías congénitas cardíacas además de la insuficiencia tricuspídea.

- Niño de 4 años que ingresa por luxación congénita de codo que se reduce en quirófano con anestesia general.

754.89 Otras anomalías musculoesqueléticas no teratógenicas especificadas**79.72 Reducción cerrada de luxación de codo**

El código 754.89 identifica otras anomalías musculoesqueléticas no teratogénicas especificadas además de la luxación congénita de codo.

- Niño de 2 años con miofibromatosis congénita.

Miofibromatosis

- infantil 759.89

El código 759.89 identifica gran cantidad de anomalías congénitas, únicas de sitio no especificado o múltiples que afecta a diversos órganos, sistemas o sitios especificados.

- Recién nacido de 720 gramos de peso y 24 semanas de gestación al nacer que fallece por hipoplasia.

765.02 Inmadurez extrema con 500-749 gramos**765.22 Semanas de gestación****759.89 Otras anomalías congénitas especificadas**

El tipo de anomalía es conocida (hipoplasia) pero se desconoce sitio afectado.

IX. ANOMALÍAS CONGÉNITAS MÚLTIPLES CON CÓDIGO ESPECÍFICO PARA DIVERSAS ANOMALÍAS

Cuando se especifica una anomalía congénita múltiple (asociación, secuencia, síndrome o complejo), y la CIE proporciona código específico para diversas anomalías, se asignará:

- si afectan a un sólo órgano, aparato o sitio, se asignará código para «otras anomalías» por este tipo y sitio¹⁰
- si afectan a múltiples órganos, sistemas o sitios, se asigna un código genérico de otras anomalías congénitas especificadas (759.89).

Se deberán añadir códigos adicionales para las manifestaciones presentes (incluidas las anomalías congénitas asociadas presentes en el síndrome o complejo polimalformativo) de la anomalía^{10,14}.

Se pueden presentar tres situaciones:

- Anomalía congénita múltiple de un órgano, sistema o sitio específico con código específico en la CIE para diversas anomalías, se asignará un código de «otras anomalías por sitio y tipo de la categoría correspondiente», tanto si el Índice Alfabético de la CIE envía al mismo como si no existiese entrada, y se añadirán códigos adicionales para las manifestaciones presentes¹⁴.

Ejemplo:

Síndrome de Shone que se manifiesta por estenosis del lado izquierdo del corazón: coartación de aorta, estenosis subaórtica y estenosis mitral.

- 746.84 Anomalías obstructivas de corazón, no clasificadas bajo otro concepto**
- 747.10 Coartación de aorta (preductal) (posductal)**
- 746.81 Estenosis subaórtica**
- 746.5 Estenosis mitral congénita**

- Anomalía congénita múltiple que afecta a múltiples órganos, sistemas o sitios específicos con código específico CIE para diversas anomalías, con entrada en el Índice Alfabético que asigna el código **759.89 Otras anomalías congénitas especificadas**^{11,15}, al que se añaden códigos adicionales de las manifestaciones presentes¹⁴ de la anomalía.

Ejemplo:

Lactante de 2 meses de vida que ingresa para valoración y tratamiento de cardiopatía congénita. Tras estudio ecocardiográfico se diagnostica de síndrome de Noonan con estenosis valvular pulmonar y foramen oval permeable; dismorfia facial con implantación baja de pabellones auriculares y pliegue membranoso del cuello. Se mantiene nutrición enteral con SNG.

759.89 Otras anomalías congénitas especificadas

746.02 Estenosis congénita de la válvula pulmonar

745.5 Defecto de tabique auricular de tipo ostium secundum

744.29 Otra anomalía especificada del oído

744.5 Excrecencia membranosa del cuello

96.6 Infusión enteral de sustancias nutritivas concentradas

88.72 Ultrasonografía diagnóstica del corazón

Síndrome de Noonan o pseudoturner afecta a distintos sistemas orgánicos caracterizado por dismorfia facial: hipertelorismo, pabellones auriculares de implantación baja, membrana en el cuello, etc.; así como malformación cardíaca (estenosis valvular pulmonar); baja estatura, pectus excavatum, etc. (ver Anexo 1), que no debe confundirse con el síndrome de Turner, que es una entidad distinta.

- Anomalía congénita múltiple que afecta a múltiples órganos, sistemas o sitios específicos y sin entrada en el Índice Alfabético. Se asigna el código **759.89 Otras anomalías congénitas especificadas**¹⁵, al que se añade códigos adicionales de las manifestaciones presentes de la anomalía.

Ejemplo:

Recién nacido de dos días de vida diagnosticado de cardiopatía congénita compleja que presenta interrupción del arco aórtico, CIV, ductus, atresia de coanas, presenta fallo cardíaco congestivo debido a las anomalías cardíacas presentes. Es diagnosticado de síndrome de CHARGE que se interviene quirúrgicamente con resección de la zona de interrupción del arco aórtico con anastomosis término-terminal por CEC y en segunda intervención se procede a cierre de CIV.

759.89 Otras anomalías congénitas especificadas

747.11 Interrupción del arco aórtico

745.4 Defecto de tabique ventricular

747.0 Conducto arterioso permeable

748.0 Atresia coanal

428.0 Insuficiencia cardíaca congestiva, no especificada

38.34 Resección de vaso con anastomosis-aorta

39.61 Circulación extracorpórea auxiliar para cirugía cardíaca abierta

35.72 Otra reparación no especificada de tabique ventricular

La asociación o síndrome CHARGE es una enfermedad hereditaria identificada por las siglas del acrónimo en inglés: coloboma, anomalías cardíacas, atresia de coanas, retraso del crecimiento, hipoplasia genital y anomalías de las orejas (ver Anexo 1).

X. POLIMALFORMADOS EN SENTIDO ESTRICTO

Las anomalías congénitas múltiples independientes que se presenten por azar en un paciente, no definidas por un tipo de asociación, secuencia, síndrome o complejo polimalformativo deben codificarse cada una por separado⁹ y no se añadirá el código 759.89.

Ejemplo:

Recién nacido a término que ingresa por cuadro polimalformativo: agenesia del cuerpo calloso, esquizoencefalia, hipertelorismo, anoftalmía izquierda y displasia renal.

742.2 Deformidades por reducción del cerebro

742.4 Otras anomalías cerebrales especificadas

756.0 Anomalías de huesos craneales y faciales

743.00 Anoftalmía clínica no especificada

753.15 Displasia renal

XI. ANOMALÍAS CONGÉNITAS NO ESPECIFICADAS

Cuando la anomalía congénita es desconocida se debe asignar un código inespecífico por sitio o código inespecífico de la categoría **759 Otras anomalías congénitas y anomalías congénitas no especificadas**¹⁰. Se pueden presentar tres situaciones:

- Anomalía congénita de tipo desconocida que afecta a un órgano, sistema o sitio específico se asignará código inespecífico para el tipo de anomalía y específico del órgano, sistema o sitio conocido.

Ejemplos:

- Recién nacido a término que ingresa para estudio de deformidad del oído, por problemas familiares es alta voluntaria al día siguiente.

744.3 Anomalía de oído no especificada

- Lactante de 5 meses de vida que ingresa para estudio de malformación renal.

753.9 Anomalía del aparato urinario no especificada

- Anomalía congénita múltiple, descrita como tal, y desconocidos tipo y sitio, se asigna código inespecífico **759.7 Anomalías congénitas múltiples, descritas como tales**^{9,11}.

Ejemplo:

Recién nacido muy inmaduro de 23 semanas de gestación y de 600 grs. de peso, con anomalías congénitas múltiples que fallece el día del ingreso.

765.02 Inmadurez extrema de 500-749 gramos de peso**765.21 Trastornos relacionados con gestación acortada y bajo peso en el nacimiento de menos de 24 semanas completas de gestación****759.7 Anomalías congénitas múltiples, descritas como tales**

- Anomalía congénita de tipo y sitio desconocido, se asigna código **759.9 Anomalía congénita, no especificada**.

Ejemplo:

Niña de 5 años de vida que ingresa para estudio de deformidad congénita.

759.9 Anomalía congénita, no especificada

XII. MANIFESTACIÓN SECUNDARIA

Cualquier manifestación o entidad clínica secundaria a una anomalía congénita presente en el episodio actual requiere de código adicional de otros capítulos para identificarla, pudiendo ser el diagnóstico principal si es el motivo de ingreso y la anomalía ya era conocida con anterioridad^{9,10,12,13}.

Ejemplo:

Niño de 3 años de vida diagnosticado anteriormente de CIA que ingresa por edema agudo de pulmón debido a la malformación cardíaca y shock cardiogénico.

428.1 Insuficiencia cardíaca izquierda

745.5 Defecto de tabique auricular de tipo ostium secundum

785.51 Shock cardiogénico

XIII. SÍNTOMAS Y SIGNOS

Las manifestaciones (síntomas y signos) de una anomalía congénita podrán codificarse junto a ésta cuando se consideren relevantes en el proceso actual. Siempre serán diagnósticos secundarios, salvo que el tratamiento esté dirigido exclusivamente a dichos síntomas y la anomalía congénita ya sea conocida previamente⁹.

Ejemplos:

- Paciente con disfagia para sólidos y líquidos severa que le impide la alimentación oral, que tras realizar endoscopia digestiva alta se diagnostica de estenosis congénita de esófago importante sin fistulización a tráquea que impide progresar la exploración. Se alimenta durante la hospitalización por nutrición parenteral siendo dado de alta pendiente de intervención quirúrgica.

750.3 Fístula traqueoesofágica con atresia y estenosis esofágica

787.2 Disfagia

42.23 Otra esofagoscopia

99.15 Infusión parenteral de sustancias nutritivas concentradas

- Ingreso programado para realización de gastrostomía percutánea por disfagia debida a malformación congénita cerebral.

787.2 Disfagia

742.9 Anomalía de cerebro, médula espinal y sistema nervioso no especificada

43.11 Gastrostomía percutánea [endoscópica] (PEG)

MALFORMACIONES CONGÉNITAS UROGENITALES

Las malformaciones congénitas del aparato genitourinario son las más frecuentes en el ser humano, aunque muchas de ellas no se manifiestan hasta la vida adulta o pasan desapercibidas. Se conoce su existencia cuando:

- comprometen la vida,
- el defecto impide el flujo de la orina favoreciendo la presentación de complicaciones: infecciones, litiasis, hematuria, etc., o
- se produce deterioro de la función renal, que puede ocurrir en cualquier etapa de la vida.

Muchas de ellas no tienen tratamiento o sólo puede buscarse el alivio sintomático, pero otras pueden ser corregidas.

Durante el desarrollo de los riñones pueden producirse muchos defectos como:

- estar ausentes (agenesia),
- estar unidos los dos riñones (riñón en herradura) o
- formarse en otros sitios (ectopia), mala posición (malrotación) y otros defectos.

I. DISPLASIA E HIPOPLASIA RENAL

Son malformaciones graves que dependen de la afectación renal: bilateral, unilateral completa o parcial de tal manera que la ausencia de los dos riñones en el recién nacido es incompatible con la vida.

La **agenesia** o **hipoplasia** se codifican en **753.0 Agenesia y disgenesia renales**. Esta circunstancia hay que diferenciarla de la pérdida de un riñón, monorroño adquirido (traumático o postquirúrgico de nefrectomía), proceso mucho más frecuente, que se codificará en **V45.73 Ausencia del riñón, adquirida**.

La **displasia renal** se clasifica en el código 753.15, en la que el riñón presenta una displasia segmentaria o focal junto a áreas sanas que mantienen la función renal, y se asocia a duplicidad ureteral. Los modificadores esenciales «renal» y «riñón(es)» del término principal **Displasia**, identifican el código 753.15, sin existir ningún modificador de mayor especificidad que modifique o aclare dicho código en los supuestos, por ejemplo, de displasia renal quística.

Las entradas más relevantes del Índice Alfabético son:

Agenesia, agénesis – véase *además* Ausencia, por sitio, congénita

- renal 753.0

- riñón(es) (parcial) (unilateral) 753.0

Atrofia, atrófico

- riñón (senil) (véase *además* Esclerosis, renal) 587

- - congénita 753.0

- - infantil 753.0

Ausencia (órgano o parte) (completa o parcial)

- riñón(es) (adquirida) V45.73

- - congénita 753.0

Disgenesia

- renal 753.0

- riñón(es) 753.0

Displasia – véase *además* Anomalia

- renal 753.15

- renofacial 753.0

Enfermedad (de), enfermo – véase *además* Síndrome

- Potter 753.0

Hipoplasia 759.89

- riñón(es) 753.0

Síndrome – véase *además* Enfermedad

- Potter, de 753.0

- renofacial (fibroangiomas biliar congénita) 753.0

El **síndrome de Potter**¹⁶, término que hoy en día es reemplazado por **fenotipo de Potter** o por **secuencia de Potter**, lo conforma una serie de defectos correlacionados con el oligohidramnios producido por una insuficiencia renal prenatal que no produce líquido amniótico. Además estos pacientes pueden presentar hipoplasia pulmonar bilateral con dificultad respiratoria y déficit del desarrollo fetal secundarios al oligoamnios severo: ano imperforado, ausencia de recto, espina bífida, etc.

El oligoamnios severo y prolongado impide la amortiguación del feto contra las paredes uterinas, de tal manera que la presión uterina ocasiona:

- Facies de Potter: hipertelorismo, micrognatia, ojos ampliamente separados con pliegues epicanticos, puente nasal amplio, implantación baja de las orejas, etc.
- Extremidades con posición anormal como pie equino varo.

La **insuficiencia renal prenatal** puede ser debida a varias causas o defectos congénitos primarios:

- Agenesia renal bilateral que es incompatible con la vida extrauterina.
- Disgenesia o displasia renal que es un desarrollo anormal del parénquima del riñón con formación de quistes y daño renal irreversible. Hay 4 tipos de disgenesia:
 - Potter tipo I o riñón poliquístico autosómico recesivo o infantil.
 - Potter tipo II o displasia renal multiquística.
 - Potter tipo III o riñón poliquístico autosómico dominante o del adulto.
 - Potter tipo IV o displasia renal quística.

En la secuencia de Potter se identificará como diagnóstico principal la anomalía congénita primaria causante de la secuencia siempre que sea (agenesia renal, poliquistosis renal tipo infantil, displasia renal multiquística, etc.) o bien, ha de codificarse por defecto en **753.0 Agenesia y disgenesia renal**¹¹ si el defecto primario se desconoce. Se añadirán los códigos de las manifestaciones secundarias presentes en la secuencia o fenotipo de Potter, pues no se consideran manifestaciones inherentes a la anomalía congénita renal (facies de Potter, hipoplasia pulmonar, etc.).

Ejemplo:

Recién nacido con oligoamnios y fallo renal agudo grave en situación de anuria y dificultad respiratoria que, tras estudio de ecografía renal y torácica, se observa riñón poliquístico infantil, hipoplasia pulmonar y facies de Potter. Con el diagnóstico de síndrome de Potter fallece el paciente.

- 753.14 Riñón poliquístico, autosómico recesivo**
- 748.5 Agenesia, hipoplasia y displasia pulmonar**
- 754.0 Deformidad de cráneo, cara y mandíbula**
- 761.2 Oligohidramnio**
- 584.9 Fallo renal agudo no especificado**
- 88.75 Ultrasonografía diagnóstica del aparato urinario**
- 88.73 Ultrasonografía diagnóstica de otras áreas del tórax**

*La facies de Potter se identifica en el código **754.0 Deformidad de cráneo, cara y mandíbula** como establece la Lista tabular de la CIE-9-MC¹¹.*

II. RIÑÓN POLIQUÍSTICO INFANTIL

El riñón poliquístico infantil es una enfermedad autosómica recesiva. Se caracteriza por gigantismo tubular conectado a la vía urinaria, por presentar secundariamente hipertensión arterial y evolucionar hacia el deterioro progresivo de la función renal. Se asocia casi constantemente a quistes hepáticos y más infrecuentemente a quistes de pulmón o páncreas. Presenta una forma infantil que se manifiesta a partir de los tres meses y una forma juvenil que se manifiesta en la adolescencia.

El riñón poliquístico infantil se clasifica en el código **753.14 Riñón poliquístico, autosómico recesivo**.

El Índice Alfabético localiza el código fundamentalmente por los modificadores esenciales: «autosómica recesiva» y «tipo infantil (CPKD)». Las entradas en el Índice Alfabético son:

- Enfermedad (de), enfermo – véase además Síndrome**
- poliquística (congénita) 759.89
- - riñón o renal 753.12
- - - autosómica recesiva 753.14
- - - tipo infantil (CPKD) 753.14
- renal (funcional) (pelvis) (véase además Enfermedad, riñón) 593.9

- - poliquística (congénita) 753.12
- - - autosómica recesiva 753.14
- - - tipo infantil (CPKD) 753.14
- riñón (funcional) (pelvis) (véase además Enfermedad, riñón) 593.9
- - poliquística (congénita) 753.12
- - - autosómica recesiva 753.14
- - - tipo infantil (CPKD) 753.14

Poliquístico, poliquística (congénito) (enfermedad) 759.89

- degeneración, riñón – véase Poliquístico, riñón
- riñón (congénito) 753.12
- - autosómico recesivo 753.14
- - tipo infantil (CPKD) 753.14

III. RIÑÓN POLIQUÍSTICO DEL ADULTO

La forma adulta del riñón poliquístico es una enfermedad hereditaria autosómica dominante, generalmente bilateral. Se caracteriza por presentar aumento del volumen renal, que se acompaña de hematuria por rotura quística a la vía urinaria y en un 50% presenta hipertensión arterial y puede presentar infección y litiasis renal. Se asocia a quistes hepáticos (56%), pancreáticos (10%), bazo, tiroides y ovario. El curso es benigno y, en general, la insuficiencia renal se presenta a los 50 años de edad aunque en casos juveniles puede iniciarse a los 10 años. Se puede manifestar asociado a fibrosis hepática portal que domina el cuadro clínico.

Se clasifica en el código **753.13 Riñón poliquístico, autosómico dominante**.

El Índice Alfabético localiza el código fundamentalmente por los modificadores esenciales: «autosómica dominante» y «tipo adulto (APKD)». Las entradas en el Índice Alfabético son:

Enfermedad (de), enfermo – véase además Síndrome

- poliquística (congénita) 759.89
- - riñón o renal 753.12
- - autosómica dominante 753.13
- - tipo adulto (APKD) 753.13
- renal (funcional) (pelvis) (véase además Enfermedad, riñón) 593.9
- - poliquística (congénita) 753.12
- - - autosómica dominante 753.13

- - - tipo adulto (APKD) 753.13
- riñón (funcional) (pelvis) (véase además Enfermedad, riñón) 593.9
- - poliúística (congénita) 753.12
- - - autosómica dominante 753.13
- - - tipo adulto (APKD) 753.13

Poliúístico, poliúística (congénito) (enfermedad) 759.89

- degeneración, riñón – véase Poliúístico, riñón
- riñón (congénito) 753.12
- - autosómico dominante 753.13
- - tipo adulto (APKD) 753.13

IV. QUISTES RENALES SIMPLES

Los quistes renales congénitos pueden ser sencillos o múltiples identificándose en 3 códigos posibles:

- **753.10 Enfermedad quística renal, no especificada.** Clasifica la enfermedad quística congénita renal que no describe si es sencilla, múltiple o poliquistosis.
- **753.11 Quiste renal individual congénito.** Identifica al quiste renal sencillo congénito.
- **753.19 Otra enfermedad renal quística especificada.** Clasifica el quiste renal múltiple congénito o la enfermedad renal fibroquística.

Hay que diferenciarlos de los quistes renales adquiridos (simples, solitarios o de retención) que son muy frecuentes en la edad adulta y la vejez, y se identifican por el código **593.2 Quiste renal adquirido.**

Los modificadores esenciales y no esenciales indican por defecto la condición congénita o adquirida del quiste renal. Así, el descriptor «múltiple» siempre es considerado congénito a pesar de que puede ser clínicamente adquirido, por lo que en estos casos deberá codificarse como «adquirido» si es esta la condición presente. En el supuesto de discrepancia con el código asignado por defecto ante la ausencia de información ha de consultarse con el clínico responsable del alta hospitalaria.

Las entradas en el Índice Alfabético son por los términos principales **Enfermedad** y **Quiste**, determinándose la condición de congénita o adquirida por defecto según los modificadores esenciales como puede apreciarse en la siguiente tabla.

MODIFICADORES ESENCIALES Y NO ESENCIALES	CONDICIÓN CONGÉNITA POR DEFECTO	CONDICIÓN ADQUIRIDA POR DEFECTO	CÓDIGO CIE
Quístico	Congénito		753.10
Sencillo	Congénito		753.11
Múltiple	Congénito		753.19
Simple		Adquirido	593.2
Solitario		Adquirido	593.2
Retención	Es modificador no esencial de quiste		

V. DEFECTOS OBSTRUCTIVOS DE PELVIS RENAL Y URÉTER

Es una malformación congénita relativamente frecuente, que puede detectarse en la vida intrauterina, en el período neonatal o durante el primer año de vida; aunque pueden existir casos asintomáticos o diagnosticados en edades más avanzadas de la vida.

La obstrucción a nivel pieloureteral desencadena hidronefrosis, que si es unilateral puede ser asintomática. Se puede diagnosticar por las posibles complicaciones que presenta en su curso evolutivo: infecciones y hematuria.

Su tratamiento es quirúrgico, extirpación del segmento pieloureteral afectado y restablecimiento del paso urinario, o bien, nefrectomía si existe buena función del riñón contralateral o colocación de stent.

La **estenosis pieloureteral** y la **hidronefrosis congénita** se clasifican en la subcategoría: **753.2 Defectos obstructivos de pelvis renal y uréter** en 5 códigos:

- **753.20 Obstrucciones sin especificar de la pelvis renal y del uréter**
- **753.21 Obstrucción congénita de la unión ureteropélvica**
- **753.22 Obstrucción congénita unión ureterovesical**
- **753.23 Ureterocele congénito**
- **753.29 Otros**

El Índice Alfabético establece por **defecto la condición «adquirida»** de estos procesos de estenosis de la unión pieloureteral o vesicoureteral, o hidronefrosis, por lo que es necesario que esté descrita la condición «congénita» para que ésta sea recogida; en caso de duda

hay que consultar con el clínico responsable del alta. El Índice Alfabético presenta varias entradas para la localización del código adecuado:

Estenosis (cicatricial) – véase además Estrechez

- uréter (véase además Estrechez, uréter) 593.3
- - congénita 753.29

Estrechez (véase además Estenosis) 799.89

- orificio
- - ureterovesical 593.3
- - - congénita 753.22
- unión
- - pelviureteral 593.3
- - ureteropelviana 593.3
- - - congénita 753.21
- uréter (postoperatoria) 593.3
- - congénita 753.29
- ureteropelviana, unión 593.3
- - congénita 753.21
- ureterovesical, orificio 593.3
- - congénita 753.22

Hidronefrosis 591

- congénita 753.29

Hidroureter 593.5

- congénita 753.22

Obstrucción, obstruido, obstructivo

- unión
- - pelviureteral (véase además Obstrucción, uréter) 593.4
- - ureteropélvica, congénita 753.21
- - ureterovesical, congénita 753.22
- uréter (unión pelviana) (funcional) 593.4
- - congénita 753.21

Oclusión

- uréter (completa) (parcial) 593.4
- - congénita 753.29

Ureterocele (adquirido) 593.89

- congénito 753.23

VI. HIPOSPADIAS

Es una anomalía congénita frecuente en el varón, que se puede presentar sola o asociada en un síndrome polimalformativo, y caracterizada porque el meato uretral desemboca en la cara ventral, en algún punto entre el glande y el perineo (perineal, escrotal, penescrotal, mesopeneano, subcoronal, que es la más frecuente, y glande) debida a una fusión incompleta de los pliegues uretrales, cuya gravedad depende de que sea más proximal o distal al glande. Es por tanto, una anomalía congénita urinaria y genital, el meato uretral está estenótico y entre él y el glande hay una cuerda que dobla el pene con incurvación ventral. Es una anomalía que se corrige quirúrgicamente, porque puede ser causa de infertilidad.

La hipospadia masculina se clasifica en el código **752.61 Hipospadias**, a diferencia de la femenina (apertura de la uretra en el interior de la vagina por la pared anterior) que se codifica en **753.8 Otras anomalías especificadas de vejiga y uretra**.

El tratamiento en el hombre es quirúrgico para corregir la incurvación del pene y llevar la uretra lo más próxima posible al glande y se realiza por diferentes técnicas para formar una neouretra, todas se clasifican en el código **58.45 Reparación de hipospadias o epispadias** requiriendo en muchos casos varios tiempos quirúrgicos. Si sólo se realiza reparación del meato uretral se codifica en **58.47 Meatoplastia uretral**.

VII. CRIPTORQUIDIA

Es la falta de descenso testicular completo, uni o bilateral, de forma que la gónada se encuentra fuera del escroto, incluyendo cualquier localización del testículo a lo largo de su recorrido normal, tanto abdominal como inguinal, y también las ubicaciones anómalas o ectopias. Desde un punto de vista práctico incluye las situaciones de ausencia de testículo palpable, incapacidad para hacerlo descender al escroto manualmente y aquellas en las que vuelve a su situación anterior fuera de la bolsa escrotal. Hay que distinguirlo del **752.52 Testículos retráctiles** definido como los testículos que completaron su proceso de descenso, pero permanecen en una posición anómala como consecuencia de un reflejo cremastérico hiperactivo.

Embrionariamente, el testículo se forma en el retroperitoneo, desde allí inicia su descenso y sale del abdomen al escroto a través del conducto inguinal, siendo la criptorquidia una anomalía de este proceso por múltiples causas (longitud insuficiente de los vasos esper-máticos, estrechez del anillo inguinal), pudiéndose presentar sola o asociada a otras ano-

malías, sobre todo a hernia inguinal. Es una anomalía frecuente, al nacer un 3% de niños la presentan y es más habitual en prematuros.

La ectopia testicular y la criptorquidia se codifican en **752.51 Testículos no descendidos**, y los testículos retráctiles o en ascensor en **752.52 Testículos retráctiles**.

Si no se corrige a tiempo (2 años) produce infertilidad por su localización intraabdominal, donde existen 2-3° C de temperatura más elevados que en el escroto. Otras causas de indicación quirúrgica son la torsión del cordón en la infancia (**608.2X Torsión testicular**), malignización del testículo, etc.

La corrección quirúrgica es la **fijación testicular**: **62.5 Orquidopexia**; en los supuestos de reparación de hernia inguinal asociada deberá añadirse el código diagnóstico y de reparación: **550.XX Hernia inguinal y 53.0X Reparación unilateral de hernia inguinal ó 53.1X Reparación bilateral de hernia inguinal**. En algunos casos con torsión testicular asociada (se añadirá el código **608.2X Torsión testicular**) puede requerirse la **extirpación del testículo** que se clasificará en **62.3 Orquiectomía unilateral**.

CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS

La mayoría de las malformaciones cardíacas están clasificadas en las categorías 745, 746 y 747 en el **Capítulo 14 Anomalías congénitas**^{17,18}.

Las cardiopatías congénitas forman parte frecuentemente del patrón dismórfico de muchos síndromes, asociaciones o secuencias polimalformativas que afectan a distintos órganos, sistemas o sitios.

El Índice Alfabético presenta múltiples entradas para identificar las cardiopatías congénitas y no siempre es fácil localizar el término principal adecuado para la asignación del código, por lo que se hace necesario buscar sinónimos de la cardiopatía congénita, o bien deberá ser encuadrado en un código más inespecífico. En el presente capítulo se hace un desarrollo amplio de los términos principales y modificadores esenciales útiles para la localización del código adecuado.

I. ANOMALÍAS SEPTALES

1. Tipos

1.a. Comunicaciones interauriculares

El tabique interauricular se forma por el desarrollo del septum primum y secundum, y los cojinetes endocárdicos. Estos últimos también intervienen además en la formación del septo o tabique interventricular y en el desarrollo de las válvulas auriculoventriculares (mitral y tricúspide).

Durante la vida fetal, las aurículas están necesariamente comunicadas por un canal denominado foramen oval. Tras el nacimiento, y en virtud del aumento de presión en la aurícula izquierda se cierra quedando a su nivel una depresión en el tabique interatrial denominada fosa oval.

El foramen oval puede permanecer abierto en un porcentaje considerable de la población y entonces se denomina **Foramen Oval Permeable** (FOP).

Cuando existe verdadero defecto de tejido, al orificio resultante se le denomina **Comunicación Interauricular** (CIA). Según su localización¹⁹ se distinguen los siguientes tipos:

- **Comunicación Interauricular tipo Ostium Secundum (CIA OS)** a nivel de la fosa oval en la parte central del tabique.
- **Comunicación Interauricular del tipo seno venoso** localizado en la parte alta del tabique, junto a la desembocadura de la vena cava superior e inferior.
- **Comunicación Interauricular tipo Ostium Primum (CIA OP)** situado en la parte baja del tabique.

Estas comunicaciones pueden coexistir en un mismo paciente. La CIA OS y el FOP se asocian con mucha frecuencia a otras enfermedades cardíacas más complejas. El tratamiento puede ser quirúrgico (cierre con parche o sutura) o hemodinámico (cierre con dispositivo). Actualmente este último se aplica sólo en el caso de CIA OS y FOP.

1.b. Comunicaciones interventriculares

Las **Comunicaciones Interventriculares (CIV)** se clasifican en:

- CIV de entrada
- CIV muscular
- CIV perimembranosa
- CIV subarterial

En un mismo paciente pueden asociarse varias CIV.

Casi siempre el tratamiento es quirúrgico (sutura o parche), aunque en algunos casos de CIV muscular se puede realizar cierre con dispositivo en sala de hemodinamia.

1.c. Defectos tipo canal o defectos del septo auriculoventricular

Son secundarios a los defectos de formación de los cojinetes endocárdicos. Existen varios grados de severidad y, como se ha comentado anteriormente, pueden estar afectados los tabiques interventricular e interauricular y las válvulas mitral y tricúspide.

En el **canal parcial** existe CIA ostium primum y la válvula mitral suele tener una hendidura (clef) que provoca una insuficiencia mitral.

En el **canal completo** hay una CIA ostium primum, CIV del septo de entrada y una única válvula auriculoventricular, generalmente con insuficiencia, y al existir una única válvula no se utilizan los términos mitral o tricúspide sino componente izquierdo y componente derecho.

Se conoce como **canal transicional** cuando, teniendo las mismas características que el completo, existe una tabicación parcial del septo interventricular.

El tratamiento de los defectos tipo canal es quirúrgico (sutura, parche o plastia de la válvula auriculoventricular común).

2. Codificación de diagnósticos

2.a. Comunicación interauricular tipo ostium secundum y foramen oval permeable

Se codifican en **745.5 Defecto de tabique auricular de tipo ostium secundum**; las posibles entradas a través del Índice Alfabético son por los términos principales y modificadores esenciales:

Anomalía, anómalo (congénita) (tipo no especificada) 759.9

- corazón 746.9
- - tabique 745.9
- - - auricular 745.5
- - - interauricular 745.5

Defecto, defectuoso 759.9

- atrial septal (tipo ostium secundum) 745.5
- atrium secundum 745.5
- auricular septal 745.5
- fosa oval 745.5
- interatrial septal 745.5
- interauricular septal 745.5
- ostium
- - secundum 745.5
- septal (cierre) (corazón) NCOC 745.9
- - atrial 745.5

Foramen

- Botal sin cerrarse – véase además Imperfección, cierre 745.5
- oval sin cerrarse – véase además Imperfección, cierre 745.5

Foramen oval (abierto) (no obturado) (persistente) 745.5

Imperfección, imperfecto

- cierre (congénito)
- - atrium, auricular (secundum) 745.5

- - foramen
- - - de Botal 745.5
- - - oval 745.5
- - interatrial, ostium o tabique 745.5
- - interauricular, ostium o tabique 745.5
- - ostium
- - - interatrial 745.5
- - - interauricular 745.5
- - tabique
- - - atrial (secundum) 745.5
- - - interauricular (secundum) 745.5

Ostium

- secundum (arterioso) (defecto) (patente) (persistente) 745.5

Persistencia, persistente (congénita) 759.89

- foramen
- - de Botal 745.5
- - oval 745.5
- ostium
- - secundum 745.5

2.b. Comunicación interauricular tipo ostium primum

Se codifica en **745.61 Defecto ostium primum**. Las entradas por el Índice Alfabético son por los términos principales y modificadores esenciales que se detallan a continuación:

Defecto, defectuoso 759.9

- atrial septal (tipo ostium secundum) 745.5
- - tipo ostium primum 745.61
- ostium
- - primum 745.61

Imperfección, imperfecto

- cierre (congénito)
- - atrium, auricular (secundum) 745.5
- - - primum 745.61
- - tabique
- - - atrial (secundum) 745.5
- - - - primum 745.61
- - - interauricular (secundum) 745.5
- - - - primum 745.61

Ostium

- primum (arterioso) (defecto) (persistente) 745.61

Persistencia, persistente (congénita) 759.89

- ostium
- - primum 745.61

2.c. Comunicación interventricular

Se codifica en **745.4 Defecto de tabique ventricular**. En este caso, las entradas en el Índice Alfabético son por los términos principales y modificadores esenciales siguientes:

Anomalía, anómalo (congénita) (tipo no especificada) 759.9

- corazón 746.9
- - tabique 745.9
- - - interventricular 745.4
- - - - con estenosis o atresia pulmonar, dextraposición de la aorta, e hipertrofia del ventrículo derecho 745.2
- - - ventricular 745.4
- - - - con estenosis o atresia pulmonar, dextraposición de la aorta, e hipertrofia del ventrículo derecho 745.2

Comunicación

- anormal
- - entre
- - - ventrículo izquierdo y aurícula derecha 745.4
- ventrículo izquierdo-aurícula derecha 745.4

Defecto, defectuoso 759.9

- Eisenmenger, de (defecto ventricular septal) 745.4
- interventricular septal 745.4
- - con estenosis o atresia pulmonar, dextraposición de la aorta, e hipertrofia del ventrículo derecho 745.2
- - en tetralogía de Fallot 745.2
- ventricular septal 745.4
- - con estenosis o atresia pulmonar, dextraposición de la aorta, e hipertrofia del ventrículo derecho 745.2
- - anterior aislado 745.4
- - en tetralogía de Fallot 745.2
- - entre infundíbulo y porción anterior 745.4

Imperfección, imperfecto

- cierre (congénito)
- - interventricular, ostium o tabique 745.4
- - ostium
- - - interventricular 745.4
- - tabique
- - - interventricular 745.4

2.d. Defectos tipo canal o del septo auriculoventricular

Aunque coexiste patología septal y valvular, generalmente el código es único. Existen tres tipos:

- **Canal parcial:** Se codifica como **745.61 Defecto ostium primum** y se utilizará código adicional **746.6 Insuficiencia mitral congénita**, si la hubiera. Las entradas en el Índice Alfabético son por los términos principales y modificadores esenciales:

Defecto

- ostium
- - primum 745.61

Ostium

- primum (arterioso) (defecto) (persistente) 745.61

Persistencia, persistente (congénita) 759.89

- ostium
- - primum 745.61

- **Canal completo:** Se codifica en **745.69 Otros defectos de los cojinetes endocárdicos**. Las entradas en el Índice Alfabético son por los términos principales y modificadores esenciales:

Anomalía, anómalo (congénita) (tipo no especificado) 759.9

- corazón 746.9
- - tabique 745.9
- - - tipo cojín endocárdico 745.60
- - - - tipo especificado 745.69

Defecto, defectuoso 759.9

- atrioventricular
- - canal 745.69
- - endocárdica, almohadilla 745.60

- - tipo especificado NCOC 745.69
- ventricular septal 745.5
- - tipo canal atrioventricular 745.69

Ostium

- atrioventricular común 745.69

Persistencia, persistente (congénita) 759.89

- ostium
- - atrioventricular común 745.69

- **Canal transicional:** Se codifica en **745.60 Defecto de los cojinetes endocárdicos de tipo no especificado**. Las entradas en el Índice Alfabético son por los términos principales y modificadores esenciales:

Anomalía, anómalo (congénita) (tipo no especificado) 759.9

- corazón 746.9
- - tabique 745.9
- - - tipo cojín endocárdico 745.60

Defecto, defectuoso 759.9

- almohadillas endocárdicas 745.60
- endocárdica, almohadilla 745.60

DEFECTOS SEPTALES	CÓDIGO CIE
Foramen Oval Permeable	745.5
Comunicación Interauricular tipo Ostium Secundum (CIA OS)	745.5
Comunicación Interauricular tipo Ostium Primum (CIA OP)	745.61
Canal Parcial Auriculoventricular	745.61
Canal Completo Auriculoventricular	745.69
Canal Transicional Auriculoventricular	745.60
Comunicación Interventricular (CIV)	745.4

3. Codificación de procedimientos terapéuticos

3.a. Reparación quirúrgica de tabiques

Las entradas en el Índice Alfabético de procedimientos son por los términos principales:

- **Reparación**

La entrada **Reparación** incluye múltiples modificadores esenciales y referencias cruzadas que es preciso revisar detenidamente para seleccionar el código adecuado:

Reparación

- corazón 37.49
- tabique 35.70
- con
- injerto de tejido 35.60
- prótesis 35.50
- atrial 35.71
- con
- injerto de tejido 35.61
- prótesis (técnica de corazón abierto) 35.51
- técnica de corazón cerrado 35.52
- combinada con reparación de defectos septales valvulares y ventriculares – véase Reparación, defecto de cojinete endocárdico
- en reparación total de
- conexión de vena pulmonar anómala total 35.82
- tetralogía de Fallot 35.81
- tronco arterioso 35.83
- combinada con reparación de defecto valvular – véase Reparación, defecto de cojinete endocárdico
- ventricular 35.72
- con
- injerto de tejido 35.62
- prótesis (técnica de corazón abierto) 35.53
- técnica de corazón cerrado 35.55
- combinada con reparación de defectos septales valvulares y atriales – véase Reparación, defecto de cojinete endocárdico
- en reparación total de
- conexión de vena pulmonar anómala total 35.82
- tetralogía de Fallot 35.81
- tronco arterioso 35.83
- defecto de cojinete endocárdico
- con
- injerto de tejido 35.63
- prótesis (injertado en tabiques) 35.54
- ventrículo, defecto septal de 35.72

- - con
- - - injerto de tejido 35.62
- - - prótesis (técnica a corazón abierto) 35.53
- - - - en reparación total de la tetralogía de Fallot 35.81
- - - - técnica a corazón cerrado 35.55
- - combinada con reparación de defectos septales valvulares y atriales
 - véase Reparación, defecto de cojinete endocárdico
- - en reparación total de
- - - tetralogía de Fallot 35.81
- - - tronco arterioso 35.83

- **Cierre**

La entrada **Cierre** es deficiente pues localiza fundamentalmente los procedimientos de otras reparaciones (**35.7X Otra reparación no especificada del tabique interauricular e interventricular**) con referencia cruzada «véase además» que dirige la búsqueda a un término principal más exhaustivo **Reparación** de defecto septal atrial o septal ventricular o defecto tabique.

Cierre – véase además Reparación

- defecto de cojín endocárdico (véase además Reparación, defecto de cojín endocárdico) 35.73
- defecto septal atrial (véase además Reparación defecto septal atrial) 35.71
- - combinado con reparación de defectos septales ventriculares y valvulares – véase Reparación, defecto de cojín endocárdico
- - con dispositivo en paraguas (tipo King-Mills) 35.52
- foramen oval (abierto) 35.71
- - con
- - - injerto de tejido 35.61
- - - prótesis (técnica de corazón abierto) 35.51
- - - - técnica de corazón cerrado 35.52
- tabique, defecto de (corazón) (véase además Reparación, defecto, tabique) 35.70

- **Corrección**

La entrada **Corrección** es también deficitaria pues sólo indica los procedimientos de otras reparaciones (35.7X) por lo que existe una referencia cruzada «véase» o «véase además» que dirige la búsqueda al término principal más exhaustivo **Reparación** de defecto septal atrial o septal ventricular.

Corrección – véase además Reparación

- defecto septal atrial (véase además Reparación, defecto de septal atrial) 35.71
- - combinada con reparación de defectos septales valvulares y ventriculares – véase Reparación, defecto de cojinete endocárdico
- defecto septal ventricular (véase además Reparación, ventricular, defecto de septal) 35.72
- - combinada con reparación de defectos septales valvulares y atriales – véase Reparación, defecto de cojinete endocárdico

El Índice Alfabético de procedimientos establece que la reparación de la comunicación interauricular junto a la reparación de defectos septales valvulares y ventriculares lleva, por referencia cruzada, al código de combinación correspondiente de reparación de defecto de cojinete endocárdico, según se haya realizado dicha reparación con prótesis, injerto de tejido u otro cierre (ejemplo, cierre directo):

- **35.54 Reparación de defecto de cojines endocárdicos con prótesis,**
- **35.63 Reparación de defecto de cojines endocárdicos con injerto de tejido y**
- **35.73 Otra reparación de defecto de cojines endocárdicos.**

El Índice Alfabético de procedimientos también establece que la reparación de la comunicación interventricular en las correcciones totales de Tetralogía de Fallot, conexión de vena pulmonar anómala o tronco arterioso, no se codifica pues es un procedimiento incluido en el código de corrección total de estas anomalías, que se confirma en el «incluye» en la Lista Tabular de Procedimientos de los códigos correspondientes:

- **35.81 Reparación total de Tetralogía de Fallot,**
- **35.82 Reparación completa de drenaje venoso pulmonar anómalo total y**
- **35.83 Reparación total de tronco arterioso.**

3.b. Reparación de tabiques mediante cateterismo por cierre con dispositivo

Son cierres de comunicaciones interauriculares o interventriculares que se realizan en sala hemodinámica. Las entradas en el Índice Alfabético son las ya mencionadas en el apartado anterior de **Cierre** de defecto septal atrial con dispositivo en paraguas (tipo King-Mills) y **Reparación** de tabique auricular o ventricular con técnica de corazón cerrado que identifican los códigos **35.52 Reparación de defecto de tabique interauricular con prótesis, técnica cerrada** y **35.55 Reparación de defecto de tabique interventricular con prótesis, técnica cerrada.**

También se añadirá código del cateterismo cardíaco derecho e izquierdo¹⁸ **37.23 Cateterismo combinado de los lados derecho e izquierdo del corazón**, si está documentado en la historia clínica la exploración previa de las cuatros cavidades cardíacas por cateterismo diagnóstico.

El cierre del defecto del tabique y sus códigos CIE correspondientes pueden ser:

DEFECTO	REPARACIÓN QUIRÚRGICA			HEMODYNAMIA (CERRADA)
	Sutura	Injerto pericardio	Protésica	
Comunicación interauricular	35.71	35.61	35.51	35.52
Comunicación interventricular	35.72	35.62	35.53	35.55
Canal auriculoventricular	35.73	35.63	35.54	-

II. ANOMALÍAS ARTERIALES

1. Ductus arterioso persistente

El ductus arterioso es una estructura vascular que comunica la aorta descendente con la arteria pulmonar y es fundamental durante la vida fetal. Después del nacimiento, en los primeros días de vida, se cierra espontáneamente, y su persistencia es siempre patológica, denominándose **Ductus Arterioso Persistente (DAP)**. Es una malformación congénita muy frecuente por su relación con la prematuridad del recién nacido, considerándose patológica si no se ha cerrado al llegar a la edad gestacional a término (37 semanas de gestación o más) o el cierre ha sido terapéutico, médico, hemodinámico o quirúrgico. Puede ocurrir de forma aislada o asociado a otras cardiopatías.

Casi siempre el tratamiento es hemodinámico (cierre con dispositivo), y en algunos casos quirúrgico.

No se consideran patológicos los ductus arteriosos presentes en recién nacidos prematuros con cierre espontáneo (sin tratamiento) antes de alcanzar la edad gestacional de 37 semanas o recién nacido a término, contabilizadas la edad prenatal y postnatal, por lo que no se codificarán.

El **ductus arterioso persistente** se asignará en el código **747.0 Conducto arterioso permeable**, siendo las entradas en el Índice Alfabético de diagnóstico:

Anomalia, anómalo (congénita) (tipo no especificado) 759.9

- conducto
- - arterioso 747.0
- corazón 746.9
- - conducto arteriovenoso persistente (Botalli) 747.0

Botalli, conducto de (patente) (persistente) 747.0**Conducto** – véase enfermedad específica

- arterioso sin cerrarse – véase *además* Imperfecto, cierre 747.0
- Botal sin cerrarse – véase *además* Imperfecto, cierre 747.0

Imperfección, imperfecto

- cierre (congénito)
- - conducto
- - - arterioso 747.0
- - - de Botal 747.0

Persistencia, persistente (congénita) 759.89

- conducto
- - arterioso 747.0
- - Botal, de 747.0

El cierre del conducto arterioso se codificará con la siguiente secuencia:

- **38.85 Otra oclusión quirúrgica de vasos. Otros vasos torácicos**
- **88.42 Aortografía** o
- código del cateterismo derecho (37.21), izquierdo (37.22) o derecho-izquierdo (37.23)¹⁸, si está documentado en la historia clínica la realización de la exploración diagnóstica específica.

Las entradas del Índice Alfabético de procedimientos son por los términos principales:

Cierre – véase *además* Reparación

- conducto arterioso abierto 38.85

Reparación

- conducto arterioso patente 38.85

2. Ventana aortopulmonar

Es una comunicación entre la aorta ascendente y la arteria pulmonar. Es una anomalía congénita por defecto de septación entre las grandes arterias, que se diferencia del DAP en que es una persistencia de un conducto vascular. También a diferencia del tronco común hay dos anillos valvulares arteriales. El tratamiento es quirúrgico (parche) y raramente, en algunos casos, hemodinámico (cierre con dispositivo).

La **ventana aortopulmonar** se clasificará el código **745.0 Tronco común**, siendo las entradas en el Índice Alfabético de diagnóstico:

Anomalía, anómalo (congénita) (tipo no especificado) 759.9

- aorta, aórtica 747.20
- - tabique 745.0
- corazón 746.9
- - tabique 745.9
- - - aórtico 745.0
- - - aorticopulmonar 745.0
- - - entre aorta y arteria pulmonar 745.0

Imperfección, imperfecto

- cierre (congénito)
- - tabique
- - - aórtica 745.0
- - - aorticopulmonar 745.0
- - - entre aorta y arteria pulmonar 745.0

Ventana – véase además Imperfección, cierre

- aorticopulmonar 745.0

La **reparación quirúrgica de la ventana aortopulmonar** se clasificará en el código **39.59 Otras operaciones de vaso**. Las entradas del Índice Alfabético de procedimientos son por los términos principales:

Cierre – véase además Reparación

- fenestración
- - aorticopulmonar 39.59
- fenestración aorticopulmonar (fístula) 39.59
- fístula
- - aorticopulmonar (fenestración) 39.59

Reparación

- ventana aorticopulmonar 39.59

3. Anomalías del arco aórtico

Durante la vida fetal existen seis pares de arcos vasculares conectando las aortas dorsales con tronco aórtico primitivo. Las anomalías del arco aórtico se pueden categorizar en anomalías en la ramificación (subclavia aberrante), en la posición del arco (arco aórtico derecho y arco cervical), persistencia de arcos supernumerarios (doble arco aórtico o anillo vascular y persistencia del 5º arco), origen anómalo de una rama de la arteria pulmonar, de la aorta ascendente o de la rama pulmonar contralateral (sling) e interrupción del arco aórtico. Esta última es la anomalía más severa. Según el nivel de la interrupción, en función de los grandes vasos supraaórticos, se le denomina interrupción tipo A (distal a la subclavia), tipo B (distal a la segunda carótida) o tipo C (entre ambas carótidas). El tratamiento es quirúrgico.

Las **anomalías del arco aórtico** se clasificarán en el código **747.21 Anomalía del arco aórtico**, siendo las entradas en el Índice Alfabético de diagnóstico:

Anomalía, anómalo (congénita) (tipo no especificado) 759.9

- aorta, aórtica 747.20
- - cayado (arco) 747.21
- cayado aórtico, transversal 747.21
- tipo especificado NCOC
- - aorta, aórtica 747.29
- - - cayado 747.21

Atresia, atrésico (congénita) 759.89

- aorta 747.22
- - anillo 747.21

Dextraposición, aorta 747.21

La **reparación quirúrgica de las anomalías del arco aórtico** se recogerá en los siguientes códigos, según la técnica utilizada:

- Con sutura: **39.31 Sutura de arteria.**
- Con injerto no especificado: **39.58 Reparación de vaso sanguíneo con injerto de parche no especificado.**
- Con injerto de tejido: **39.56 Reparación de vaso sanguíneo con injerto de parche de tejido.**
- Con injerto sintético: **39.57 Reparación de vaso sanguíneo con injerto de parche sintético.**

SITUACIÓN	CIERRE O REPARACIÓN QUIRÚRGICA		CIERRE HEMODINÁMICO (CERRADO)
Ductus arterioso persistente	38.85		38.85
Ventana aortopulmonar	39.59		39.59
Anomalías del arco aórtico	Sutura	39.31	
	Injerto no especificado	39.58	
	Injerto de tejido	39.56	
	Injerto sintético	39.57	

III. ANOMALÍAS DEL VENTRÍCULO DERECHO Y DEL TRACTO DE SALIDA DEL VENTRÍCULO DERECHO

1. Estenosis valvular pulmonar

La **Estenosis Valvular Pulmonar (EVP)** es una anomalía congénita que produce una obstrucción a la salida del ventrículo derecho que se clasifica en leve, moderada o severa en función del gradiente de presión generado. Anatómicamente se distinguen dos tipos de válvulas anómalas: clásica y displásica.

Se asigna el código **746.02 Estenosis de la válvula pulmonar, congénita**. Hay que tener mucho cuidado con las expresiones clínicas ya que, por defecto, la descripción clínica «estenosis pulmonar» la CIE la clasifica en **747.3 Anomalía de la arteria pulmonar**. En caso de duda sobre la condición de congénita hay que consultar con el clínico responsable del alta.

La entrada en el Índice Alfabético es por los términos principales:

- Anomalía, anómalo (congénita) (tipo no especificado) 759.9**
- corazón 746.9
- válvula NCOC 746.9
- pulmonar 746.00
- estenosis 746.02
- infundibular 746.83

- - - - subvalvular 746.83
- pulmonar 748.60
- - válvula 746.00
- - - estenosis 746.02
- - - infundibular 746.83
- - - subvalvular 746.83

Estenosis

- pulmonar (arteria) (congénita) 747.3
- - válvula (véase además Endocarditis, pulmonar) 424.3
- - - congénita 746.02
- - - válvula (adquirida) (cardíaca) (corazón) (véase además Endocarditis) 424.90
- - - congénita NCOC 746.89
- - - pulmonar 746.02

Hoy en día el tratamiento de elección para la **reparación de la estenosis de válvula pulmonar** es hemodinámica mediante una valvuloplastia con catéter balón, y se codificará:

- **35.96 Valvuloplastia percutánea**, y
- cateterismo cardíaco, si está documentada la exploración en la historia clínica¹⁸.

La cirugía se reserva para cuando la EVP se asocia a otras lesiones que necesitan cirugía, como por ejemplo la comunicación interventricular.

2. Atresia pulmonar

Las anomalías de la válvula pulmonar en niños son casi siempre congénitas.

La búsqueda para la atresia en el Índice Alfabético de enfermedades es por los términos principales:

- Anomalía, anómalo (congénita) (tipo no especificado) 759.9**
- corazón 746.9
- - válvula NCOC 746.9
- - - pulmonar 746.00
- - - - atresia 746.01
- pulmonar 748.60
- - válvula 746.00
- - - atresia 746.01

Atresia, atrésico (congénita) 759.89

- cardíaca
- - válvula 746.89
- - - pulmonar 746.01
- pulmonar (arteria) 747.3
- - válvula 746.01

Hipoplasia 759.89

- corazón 746.89
- - válvula NCOC 746.89
- - - pulmonar 746.01

Se clasificará en el código **746.01 Atresia de la válvula pulmonar, congénita**. Hay que tener mucho cuidado con las expresiones clínicas ya que, por defecto, la expresión «atresia pulmonar» la CIE la clasifica en **747.3 Anomalía de la arteria pulmonar**. Si existe duda sobre la condición de congénita debe consultarse con el clínico responsable del alta.

Se asignará el código **746.09 Otra anomalía de la válvula pulmonar, congénita** para codificar la **insuficiencia de la válvula pulmonar**, realizándose la búsqueda en el Índice Alfabético de enfermedades por los términos principales:

Anomalía, anómalo (congénita) (tipo no especificado) 759.9

- corazón 746.9
- - válvula NCOC 746.9
- - - pulmonar 746.00
- - - - insuficiencia 746.09
- pulmonar 748.60
- - válvula 746.00
- - - insuficiencia 746.09

Insuficiencia, insuficiente – véase además Fallo

- pulmonar (aguda) 518.82
- - válvula (véase además Endocarditis, pulmonar) 424.3
- - - congénita 746.09

2.a. Atresia pulmonar con septo íntegro

En el caso de la **Atresia Pulmonar con Septo Íntegro (APSI)** la válvula pulmonar está cerrada, y por tanto, el ventrículo derecho no tiene salida. La circulación a los pulmones es ductus dependiente o, más raramente, a través de colaterales aortopulmonares.

El tratamiento es quirúrgico (conducto entre ventrículo derecho y tronco pulmonar), excepto en casos seleccionados en que se puede tratar con hemodinamia mediante la perforación de la válvula atrésica. Cuando se considera el ventrículo derecho inviable, el tratamiento sigue siendo quirúrgico pero enfocado a la corrección univentricular (ver el apartado de Hipoplasia de ventrículo izquierdo).

2.b. Atresia pulmonar con comunicación interventricular

La **Atresia Pulmonar con Comunicación Interventricular (AP + CIV)** se conoce también como **Fallot extremo** o **Pseudotruncus**. Se caracteriza por la falta de continuidad entre ventrículo derecho y el árbol vascular pulmonar (atresia pulmonar) y por la presencia de un defecto septal interventricular. A diferencia de la anterior, la presencia de sinusoides coronarios es extremadamente rara. La atresia pulmonar puede afectar a la válvula, al tronco pulmonar (arterias pulmonares confluentes) o extenderse más allá de su bifurcación (arterias pulmonares no confluentes).

El tratamiento es quirúrgico y suele requerir varias cirugías (creación de un conducto entre ventrículo derecho y ramas pulmonares; unifocalización de ramas y/o colaterales y cierre de la comunicación interventricular)¹⁸.

3. Tetralogía de Fallot

La tetralogía de Fallot consiste en la asociación de:

- Estenosis pulmonar casi siempre infundibular.
- Comunicación interventricular amplia.

El defecto básico es la malformación del trayecto de salida del ventrículo derecho con estenosis y/o hipoplasia del infundíbulo, del anillo valvular y del tronco de la arteria pulmonar. Ésta queda a veces reducida a un cordón fibroso (atresia pulmonar). En la tetralogía de Fallot existe un desplazamiento anterior del septo infundibular que condiciona la obstrucción del Tracto de Salida del Ventrículo Derecho (TSVD) a nivel infundibular (subvalvular pulmonar). Las otras dos características de la tetralogía (acabalgamiento aórtico e hipertrofia del ventrículo derecho) son consecuencia de lo anterior. Se asocia con frecuencia a anomalías de las coronarias.

La entrada para la tetralogía de Fallot en el Índice Alfabético de enfermedades es por:

Anomalía, anómalo (congénita) (tipo no especificado) 759.9

- corazón 746.9
- - tetralogía de Fallot 745.2

Síndrome – véase además Enfermedad

- Fallot, de 745.2

Tetralogía de Fallot 745.2

Se asigna el código específico **745.2 Tetralogía de Fallot** no codificándose las manifestaciones inherentes: defecto de tabique ventricular, estenosis o atresia de la válvula pulmonar, dextraposición de la aorta e hipertrofia del ventrículo derecho.

El tratamiento definitivo siempre es quirúrgico y consiste en cierre de la CIV con parche y ampliación del TSVD. La corrección de la tetralogía de Fallot puede ser:

- **completa**, y se asignará el código **35.81 Reparación total de tetralogía de Fallot**, o
- **parcial**, en cuyo caso se codificará el procedimiento específico realizado.

El **procedimiento paliativo** más frecuente en la tetralogía de Fallot es la realización de la fístula de Blalock-Taussig o derivación subclaviapulmonar, que se recoge en el código **39.0 Derivación sistémica a arteria pulmonar**.

4. Truncus arteriosus

También denominado **Tronco Arterioso** o **Tronco Arterioso Común o Persistente**. Es una malformación en la que sólo existe una arteria (tronco arterioso) que sale de los ventrículos, ya sea del ventrículo izquierdo, del derecho o de ambos, en lugar de los dos vasos normales, aorta y arteria pulmonar, que salen del ventrículo izquierdo y derecho respectivamente. Generalmente presentan también comunicación interventricular alta o infundibular amplia, que mezcla la sangre de las dos circulaciones, sistémica y pulmonar.

En esta malformación no se ha desarrollado completamente la separación entre la arteria pulmonar y la aorta a partir del primitivo tronco arterial común. Se distinguen varios tipos en función de la mayor o menor septación entre la aorta y el tronco o ramas pulmonares, pero en todas es común la existencia de una única válvula arterial común y de una comunicación interventricular. Esta válvula es morfológicamente anómala (displásica), casi siempre insuficiente y más raramente estenótica.

Además de la comunicación interventricular (745.4), el tronco arterioso se puede asociar a otras anomalías congénitas como son el síndrome DiGeorge o hipoplasia tímica (279.11), interrupción del arco aórtico (747.11), etc.

Es una enfermedad muy grave debido a sus complicaciones: insuficiencia cardíaca congestiva severa o hipertensión pulmonar secundaria por hiperflujo sanguíneo a la circulación pulmonar, con mortalidad del 50 % al mes de vida o supervivencia inferior al 25 % al año de vida, que obliga a cirugía correctora temprana.

La entrada en el Índice Alfabético es fundamentalmente por los términos principales:

Defecto, defectuoso 759.9

- aórtico septal 745.0

Persistencia, persistente (congénita) 759.89

- tronco arterioso o común 745.0

Tronco (véase además enfermedad específica)

- arterioso o común (persistente) 745.0

- común 745.0

Seudotronco arterioso 747.29

Para identificar el truncus arteriosus se asignará el código **745.0 Tronco común**.

Para codificar el pseudotruncus arteriosus se asignará el **747.29 Otra anomalía de aorta** como código principal, al que, al ser código no específico de este síndrome, se deberán añadir los códigos secundarios **746.01 Atresia congénita de válvula pulmonar** y **745.4 Defecto de tabique ventricular** de las anomalías presentes¹⁴.

El tratamiento siempre es quirúrgico, que debe realizarse antes de los 3 meses de vida, incluso en el período neonatal dado el riesgo de muerte, y puede ser paliativo o corrector.

El **tratamiento corrector** tiene por objeto separar la circulación sistémica de la pulmonar corrigiendo el defecto congénito. Es la cirugía de elección y se clasifica en el código **35.83 Reparación total del tronco arterioso** que consiste en cirugía múltiple de:

- Separación de las arterias pulmonares del tronco arterioso y conversión del tronco arterioso en aorta con salida del ventrículo izquierdo.
- Conexión de las ramas pulmonares al ventrículo derecho por el implante de una arteria pulmonar (neoarteria) procedente de homoinjerto o bien conducto valvulado.

- Cierre de la comunicación interventricular por parche, biológico o sintético.
- Ligaduras de conexiones entre aorta y arterias pulmonares.

Esta reparación quirúrgica del truncus puede ser:

- **completa**, en un único acto quirúrgico, y se asignará el código **35.83 Reparación total de tronco arterioso**, o
- **parcial**, en cuyo caso se codificará el procedimiento específico realizado.

El **tratamiento paliativo** tiene por objeto disminuir el flujo sanguíneo pulmonar por la técnica **Banding pulmonar** o **cerclaje de las arterias pulmonares** que nacen del tronco arterioso sin corregir el defecto congénito. Es una técnica que hoy prácticamente no se emplea. Se clasifica en el código **38.85 Otra oclusión quirúrgica de otros vasos torácicos**.

La **degeneración temprana** de la **válvula truncal**, insuficiencia o estenosis valvular, puede hacer necesario con el tiempo realizar su sustitución, que se codificará en **35.21 Sustitución de válvula aórtica con injerto de tejido** si es por prótesis biológica ó **35.22 Otra sustitución de válvula aórtica** si es por prótesis mecánica.

Las **obstrucciones del conducto valvulado** pueden requerir angioplastias percutáneas con catéter-balón que se clasificarán en **39.50 Angioplastia o aterectomía de otro(s) vaso(s) no coronarios** y **00.40 Procedimiento sobre un solo vaso**.

Las entradas en el Índice Alfabético de procedimientos son:

Creación – véase además Formación

- conducto
- - ventrículo derecho y arteria pulmonar (distal) 35.92
- - - en reparación de
- - - - tronco arterioso 35.83

Formación

- conducto
- - ventrículo derecho y arteria pulmonar (distal) 35.92
- - - en reparación de
- - - - tronco arterioso 35.83

Operación (de)

- Rastelli (creación de conducto entre el ventrículo derecho y la arteria pulmonar) 35.92

- - en reparación de
- - - tronco arterioso 35.83

Rastelli, operación de (creación de conducto entre el ventrículo derecho y la arteria pulmonar) 35.92

- en reparación de
- - tronco arterioso 35.83

Reimplantación

- arteria pulmonar para reparación del hemitronco 35.83

Reparación

- tronco arterioso
- - parcial – véase procedimiento específico
- - total (una sola etapa) 35.83

IV. ANOMALÍAS DEL VENTRÍCULO IZQUIERDO Y DEL TRACTO DE SALIDA DEL VENTRÍCULO IZQUIERDO

1. Anomalías de válvula aórtica

1.a. Definición y tipos

La **estenosis valvular aórtica** es una anomalía congénita de la válvula aórtica que produce secundariamente una obstrucción a la salida del ventrículo izquierdo, que puede ser leve, moderada o grave, en función del gradiente entre el ventrículo izquierdo y la aorta ascendente. Puede existir insuficiencia aórtica asociada, en cuyo caso se denomina doble lesión aórtica.

Cuando aparece en la edad neonatal y el grado de estenosis es máximo, constituye una urgencia médica y se denomina estenosis crítica aórtica neonatal. El tratamiento puede ser quirúrgico o hemodinámico.

Las anomalías de la válvula aórtica, al igual que ocurría con la válvula pulmonar, se localizarán mediante acceso directo por el Índice Alfabético:

Anomalía, anómalo (congénita) (tipo no especificado) 759.9

- corazón 746.9
- - válvula NCOC 746.9
- - - aórtica 746.9
- - - - atresia 746.89

- - - - estenosis 746.3
- - - - - subaórtica 746.81
- - - - - supravalvular 747.22
- - - - insuficiencia 746.4

Estenosis (cicatricial) – véase además Estrechez

- aórtica (válvula) 424.1
- - congénita 746.3
- válvula (adquirida) (cardíaca) (corazón) (véase además Endocarditis) 424.90
- - - congénita NCOC 746.89
- - - - aórtica 746.3

Atresia, atrésico (congénita) 759.89

- aórtica (orificio) (válvula) 746.89
- cardíaca
- - válvula 746.89
- - - aórtica 746.89

Insuficiencia, insuficiente – véase además Fallo

- aórtica (válvula) 424.1
- - congénita 746.4

La **estenosis valvular** se clasificará en el código **746.3 Estenosis congénita de la válvula aórtica**.

Para la **atresia de válvula aórtica** se asignará código no específico por tipo de anomalía congénita cardíaca **746.89 Otras anomalías congénitas cardíacas específicas**.

La **insuficiencia de válvula aórtica** se codificará en el **746.4 Insuficiencia congénita de válvula aórtica**.

1.b. Tratamiento

El tratamiento de las anomalías de la válvula aórtica puede ser hemodinámico o quirúrgico.

El **tratamiento hemodinámico** se realiza mediante la valvuloplastia con catéter balón. Se asignará el código **35.96 Valvuloplastia percutánea**.

La entrada en el Índice Alfabético de procedimientos es:

Valvuloplastia

- corazón (técnica de corazón abierto) (sin sustitución de válvula) 35.10
- - percutánea (balón) 35.96
- - válvula
- - - aórtica 35.11
- - - - percutánea (balón) 35.96

En el **tratamiento quirúrgico** existen tres tipos de cirugía:

- **Valvuloplastia**

La plastia (reparación) de la válvula sin sustitución se realiza normalmente mediante comisurotomía.

Se asignará el código **35.11 Valvuloplastia cardíaca abierta de válvula aórtica sin sustitución**.

El término principal **Comisurotomía** no asigna directamente código pero presenta dos modificadores esenciales con referencias cruzadas:

- técnica de corazón abierto – véase Valvuloplastia, corazón
- técnica de corazón cerrado – véase Valvulotomía, corazón

Reparación

- corazón 37.49
- - válvula (cúspides) (técnica de corazón abierto) 35.10
- - - aórtica (sin sustitución) 35.11

Valvuloplastia

- corazón (técnica de corazón abierto) (sin sustitución de válvula) 35.10
- - válvula
- - - aórtica 35.11

- **Sustitución valvular** por prótesis (mecánica o biológica)

Se codificarán según el tipo de prótesis utilizada en la sustitución de la válvula aórtica:

- en prótesis biológicas se asignará el código **35.21 Sustitución de válvula aórtica con injerto de tejido**,
- en prótesis mecánicas se asignará **35.22 Otra sustitución de válvula aórtica**.

Las entradas del Índice Alfabético de procedimientos son:

Reparación

- corazón 37.49
- - válvula (cúspides) (técnica de corazón abierto) 35.10
- - - aórtica (sin sustitución) 35.11
- - - - con
- - - - - injerto de tejido 35.21
- - - - - prótesis 35.22

Sustitución

- válvula aórtica (con prótesis) 35.22
- - con injerto de tejido 35.21

- **Operación de Ross**

Sustitución por autoinjerto (válvula pulmonar propia), conducto valvulado (homoinjerto) que conecta ventrículo derecho y arteria pulmonar.

La operación de Ross requiere tres códigos para su identificación pues se realizan tres procedimientos diferenciados:

- sustitución de la válvula aórtica por válvula pulmonar propia (autoinjerto), **35.21 Sustitución de válvula aórtica con injerto de tejido**,
- sustitución de la válvula pulmonar por homoinjerto, **35.25 Sustitución de válvula pulmonar con injerto de tejido** y
- reparación de la arteria pulmonar con parche de tejido, **39.56 Reparación de vaso sanguíneo con injerto de parche de tejido**.

REPARACIÓN DE LA VÁLVULA AÓRTICA	CODIFICACIÓN
Hemodinamia: Valvuloplastia	35.96
Comisurotomía abierta o plastia	35.11
Prótesis biológica	35.21
Prótesis mecánica	35.22
Operación de Ross	35.21 + 35.25 + 39.56

2. Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico

2.a. Definición

En esta enfermedad el ventrículo izquierdo está hipodesarrollado y es incapaz de mantener el gasto cardiaco sistémico, que depende del ventrículo derecho a través de la persistencia del ductus. Generalmente existe asociada patología de la válvula mitral (estenosis o atresia), aórtica (estenosis o atresia) y/o del arco aórtico (hipoplasia/coartación). Es frecuente la fibroelastosis miocárdica (fibrosis del endocardio), que también puede hallarse en la estenosis aórtica crítica.

Las entradas en el Índice Alfabético son:

Hipoplasia 759.89

- corazón 746.89

- - izquierdo (complejo) (síndrome) 746.7

Síndrome – véase además Enfermedad

- hipoplasia del corazón izquierdo 746.7

Se asignará en código específico **746.7 Síndrome de corazón izquierdo hipoplásico** no codificándose las manifestaciones inherentes: atresia o hipoplasia de válvula aórtica, hipoplasia de aorta ascendente, atresia válvula mitral e hipoplasia del ventrículo izquierdo.

2.b. Tratamiento

El tratamiento del síndrome de corazón izquierdo hipoplásico es siempre quirúrgico mediante:

- **Trasplante cardíaco**, con entrada directa en el Índice Alfabético de procedimientos por **Trasplante, trasplantación – corazón (ortotópico)** asignando el código **37.51 Trasplante cardíaco**. Si se realiza simultáneamente un trasplante combinado con pulmón se asignará el código **33.6 Trasplante combinado corazón-pulmón**. Se añade código adicional para identificar la procedencia del donante **00.93 Trasplante procedente de cadáver**.
- **Reparación quirúrgica**, que se realiza en 3 estadios:
 - El primer estadio es la **Operación de Norwood**, que se realiza en los primeros días de vida y consiste en:

- crear una nueva aorta (**neoaorta**) utilizando la válvula y arteria pulmonar (y si hace falta parche de ampliación), **39.56 Reparación de vaso sanguíneo con injerto de parche de tejido** (neoaorta),
 - apertura del tabique interatrial, **35.41 Ampliación de defecto existente en tabique interauricular** (atrioseptostomía),
 - desconexión de las ramas pulmonares de la circulación cardiaca, **38.85 Otra oclusión de vasos-otros vasos torácicos** (oclusión de tronco pulmonar), dejándolas dependientes de
 - una fístula **Blalock-Taussig (B-T)**, **39.0 Derivación sistémica a arteria pulmonar**.
- El segundo estadio es la **operación Glenn bidireccional** que consiste en desconectar la vena cava superior del corazón y conectarla a la arteria pulmonar derecha, de forma que sea la única fuente de flujo que reciban las arterias pulmonares (en este caso se seccionaría y se ocluiría la fístula B-T previa). Se trata de una anastomosis de vena cava superior a arteria pulmonar y se codifica en **39.21 Anastomosis de vena cava-arteria pulmonar**.
- El tercer estadio es la **operación o circulación tipo Fontan** (bicavopulmonar) que consiste en tener ambas venas cavas conectadas a las ramas pulmonares sin pasar por el corazón, mediante la creación de un conducto entre aurícula derecha y arteria pulmonar, y se codifica en **35.94 Creación de conducto entre aurícula y arteria pulmonar**.

TRATAMIENTOS DEL SÍNDROME DE CORAZÓN IZQUIERDO HIPOPLÁSICO	CODIFICACIÓN
Trasplante cardíaco	37.51
Operación de Norwood (1 ^{er} estadio)	39.56 + 38.85 + 39.0 + 35.41
Operación de Glenn bidireccional (2 ^o estadio)	39.21
Operación de Fontan (3 ^{er} estadio)	35.94

3. Coartación de aorta

3.a. Definición

En la Coartación de Aorta (CoAo) clásica existe un estrechamiento en la aorta descendente a nivel del istmo. Se suele asociar a patología valvular aórtica (estenosis valvular, válvula bicúspide) y a diversos grados de hipodesarrollo del arco o del resto

de las estructuras izquierdas (arco aórtico hipodesarrollado, estenosis mitral). En este sentido, a la asociación de CoAo con hipodesarrollo del conjunto de las estructuras izquierdas (mitral, ventrículo, válvula aórtica y arco aórtico) se le denomina síndrome de Shone.

Cuando debuta en la época neonatal la CoAo es siempre severa, puede producir fallo cardiaco y la circulación del territorio sistémico inferior es ductus dependiente. En edades mayores es más frecuente la asociación a la hipertensión arterial.

Las entradas en el Índice Alfabético de la CoAo son por los términos principales:

Anomalía, anómalo (congénita) (tipo no especificado) 759.9

- aorta, aórtica 747.20

- - coartación (posductal) (preductal) 747.10

Coartación

- aorta (posductal) (preductal) 747.10

Estenosis (cicatricial) – véase *además* Estrechez

- aorta (ascendente) 747.22

- - cayado 747.10

Interrupción

- cayado (arco) aórtico 747.11

Se asignará el código específico **747.10 Coartación de aorta (preductal) (posductal)** y **747.11 Interrupción del arco aórtico**.

3.b. Tratamiento

La reparación de la coartación de la aorta puede llevarse a cabo mediante:

- **Tratamiento hemodinámico (paliativo)**

El tratamiento hemodinámico en dos variantes: angioplastia primaria o colocación de stents. En caso de que se produzca una recoartación posterior al tratamiento primario quirúrgico se suele preferir la hemodinamia a la cirugía.

La entrada en el Índice Alfabético es:

Angioplastia (láser) - véase Reparación, vaso sanguíneo

- balón (transluminal percutánea) NCOOC 39.50

- transluminal percutánea (globo) 39.50

Reparación

- vaso sanguíneo NCOC 39.50
- - periférico NCOC 39.59
- - - por angioplastia 39.50

Inserción

- stent(s) (injerto stent)
- - arteria (cubierto de fármacos) (de depósito) (descubierto) (no liberador de fármacos)
- - - no coronaria
- - - - periférica 39.90
- - - - - liberador de fármacos 00.55

La codificación es múltiple²⁰ con:

- **39.50 Angioplastia o aterectomía de otro(s) vaso(s) no coronario(s),**
- **00.40 Procedimiento sobre un solo vaso,**
- **39.90 Inserción de stent(s) de vaso periférico no liberador de fármacos** si se ha implantado stent no liberador de fármacos ó **00.55 Inserción de stent(s) liberador de fármacos de vaso periférico** si se ha implantado stent liberador de fármacos,
- **00.45 Inserción de un stent vascular** si se ha implantado un stent, y
- **99.10 inyección o infusión de agente trombolítico** si es el caso.

- **Tratamiento quirúrgico (corrector)**

La indicación quirúrgica es correctora de resección parcial o total de la zona estrechada de la aorta, con o sin ampliación de la zona por interposición de injerto o prótesis, y se suele realizar en edades tempranas.

La entrada en el Índice Alfabético de procedimientos es por:

Escisión

- coartación de la aorta (anastomosis extremo a extremo) 38.64
- - con
- - - sustitución de injerto (interposición)
- - - - abdominal 38.44
- - - - torácica 38.45
- - - - toracoabdominal 38.45 [38.44]

Reparación

- coartación de la aorta – véase Escisión, coartación de aorta

Si sólo se extirpa el segmento estenótico con anastomosis término-terminal se asigna al código **38.64 Otra escisión de vasos de aorta** y si la resección del segmento estenótico se amplía con injerto o prótesis se codifica en **38.45 Resección de vaso con sustitución de vasos torácicos**.

4. Síndrome de Shone

El **síndrome de Shone** es una malformación congénita cardíaca múltiple caracterizado por presentar obstrucciones a distintos niveles del corazón izquierdo: estenosis mitral en paracaídas y anillo supramitral, estenosis subaórtica y coartación aórtica. El síndrome de Shone se puede presentar de forma completa o parcial, en ambos casos su pronóstico es grave.

El síndrome de Shone tiene una única entrada en el Índice Alfabético **Síndrome – Shone**, de 746.84.

Su tipificación se rige por criterios de codificación múltiple¹⁴ al no existir un código específico para clasificar este síndrome:

- 746.84 Anomalías obstructivas del corazón, no clasificadas bajo otros conceptos,**
- 746.5 Estenosis mitral congénita,**
- 746.81 Estenosis subaórtica y**
- 747.10 Coartación de aorta (preductal) (posductal).**

Deberán añadirse otros códigos si se asocian otras anomalías congénitas en el paciente, como son CIA y DAP.

V. ANOMALÍAS DEL ORIGEN DE LOS GRANDES VASOS

1. Transposición de grandes vasos

La **Transposición de Grandes Vasos (TGV)** es una discordancia ventriculoarterial, de tal manera que la aorta sale del ventrículo derecho y la arteria pulmonar del ventrículo izquierdo.

La **D-asa arterial** se produce cuando el origen de la aorta está a la derecha del origen de la pulmonar. Si existe una transposición de grandes vasos con D-asa arterial (es la más frecuente) se le denomina como **D-TGV**, la cual puede ser:

- D-TGV simple, cuando no se asocia a otras anomalías.
- D-TGV compleja cuando se asocia a otras anomalías, siendo las más frecuentes CIV, estenosis subpulmonar (o TSVI) y anomalías en el origen o distribución de las coronarias.

La **L-asa arterial** se produce cuando el origen de la aorta está a la izquierda del origen de la pulmonar. Si existe una transposición de grandes vasos con L-asa arterial se le denomina como **L-TGV**.

Existe un tipo especial de transposición llamada de **doble discordancia** o **transposición corregida de grandes vasos**, en la que la aurícula derecha se conecta al ventrículo izquierdo y la aurícula izquierda al ventrículo derecho con conexión del ventrículo izquierdo con la arteria pulmonar y del ventrículo derecho a la aorta, por lo que la arteria pulmonar recibe la sangre de la aurícula derecha (retorno venoso sistémico) y la aorta de la aurícula izquierda (retorno de la sangre oxigenada de la circulación pulmonar), de ahí el nombre de transposición corregida.

El **tratamiento definitivo** de la TGV es siempre la **cirugía**, aunque suele precisar la realización de un procedimiento paliativo hemodinámico previo que consiste en la rotura parcial del tabique interauricular (atrioseptostomía con catéter balón o técnica de Rashkind).

El objetivo de la cirugía es restaurar una circulación que lleve la sangre desde la aurícula derecha a la arteria pulmonar y desde la aurícula izquierda a la aorta. Hay varias técnicas, las más frecuentes son:

- Reconexión del drenaje venoso auricular (corrección fisiológica: técnicas de Senning o Mustard).
- Reconexión de las grandes arterias (corrección anatómica o técnica de Swicht arterial en la D-TGV simple; operación de Rastelli y operación de Nikaidoh en la D-TGV compleja con CIV y estenosis valvular pulmonar).

2. Doble salida de ventrículo derecho y de ventrículo izquierdo

La **Doble Salida de Ventrículo Derecho y de Ventrículo Izquierdo** (DSVD y DSVI) es una circunstancia en la que los dos vasos se originan del mismo ventrículo y existe una CIV asociada. Se suele definir la relación espacial de los grandes vasos entre sí y con la CIV. La relación entre las dos arterias puede ser lado a lado, normoposicionados

(aorta posterior y pulmonar anterior) o malposicionados (aorta anterior y pulmonar posterior). Cuando se utiliza una nomenclatura antigua, y en lugar de malposición se emplea el de transposición, puede originar confusión y no parece correcto hablar de transposición cuando las dos grandes arterias se originan del mismo ventrículo.

La CIV se nombra subaórtica, subpulmonar, doblemente relacionada o no relacionada; en este último caso puede ser del septo de entrada y asociarse a una malformación valvular tipo canal.

La anomalía tipo Taussig-Bing se refiere a una DSVD con vasos situados lado a lado y CIV subpulmonar.

El **tratamiento de las dobles salidas** es siempre quirúrgico mediante conexión del ventrículo izquierdo a la aorta, cierre de la CIV con parche y conexión directa o mediante conducto de la arteria pulmonar al ventrículo derecho.

3. Codificación de diagnósticos

Las entradas para codificar las anomalías de origen de grandes vasos son directas:

Transposición (congénita)

- grandes vasos (completa) 745.10
- - ambos con origen en el ventrículo derecho 745.11
- - corregida 745.12
- - doble salida en el ventrículo derecho 745.11
- - incompleta 745.11
- - parcial 745.11
- - tipo especificado NCOC 745.19
- vasos (completa) 745.10
- - parcial 745.11

Doble

- salida, ventrículo derecho 745.11

Los códigos asignados son:

745.10 Transposición completa de grandes vasos

745.11 Ventrículo derecho de doble salida

745.12 Transposición corregida de grandes vasos

745.19 Otra transposición de grandes vasos

En caso de D-TGV compleja, DSVD o DSVI con CIV se codifica además, si están presentes:

- CIV (**745.4 Defecto de tabique ventricular**),
- estenosis pulmonar subvalvular (**746.83 Estenosis infundibular pulmonar**) o
- anomalías de las coronarias (**746.85 Anomalía de arteria coronaria**).

4. Codificación de procedimientos terapéuticos

- La técnica de Rashkind o atrioseptostomía con catéter balón: su código **35.41 Ampliación de defecto existente en tabique interauricular**.
- La operación Swicht arterial u operación de Jatene: su código es **35.84 Corrección total o transposición de grandes vasos, no clasificada bajo otro concepto**. Las entradas en el Índice Alfabético son por **Corrección -transposición, grandes arterias, total**; o entrada directa por **Jatene, operación de** (desviación arterial).
- La operación de Mustard: su código es **35.91 Transposición interauricular del retorno venoso**. La entrada en el Índice Alfabético es por **Mustard, operación de** (transposición interatrial de retorno venoso); **Operación - Mustard** (transposición interatrial del retorno venoso).
- La operación de Senning: su código es **35.91 Transposición interauricular del retorno venoso**. Las entradas son directas por **Senning, operación de** (corrección de transposición de los grandes vasos); y por **Operación - Senning** (corrección de transposición de los grandes vasos).
- La operación de Rastelli y la operación de Nikaidoh: su código es **35.92 Creación de conducto entre el ventrículo derecho y la arteria pulmonar** si se hace conexión de ventrículo derecho a arteria pulmonar, y **35.93 Creación de conducto entre ventrículo izquierdo y aorta** si la conexión es de ventrículo izquierdo a aorta¹⁸.

MALFORMACIONES CONGÉNITAS DE APARATO DIGESTIVO

I. ATRESIA ESOFÁGICA

1. Definición

Es el desarrollo incompleto del esófago, que no se conecta con el estómago como debería, sino que se estrecha o se cierra en un fondo de saco. La mayoría de los recién nacidos con atresia esofágica también presentan una fístula traqueoesofágica (conexión anormal entre esófago y tráquea). Esta fístula permite el paso de saliva a los pulmones cuando el niño traga y puede llegar a producir una neumonía por aspiración, la complicación más grave de estos niños.

El tratamiento inmediato del neonato es suspender la alimentación por vía oral y colocar una sonda de aspiración continua en la parte superior del esófago para succionar la saliva antes de que llegue a los pulmones. Es alimentado por vía intravenosa. Una vez estabilizado, el tratamiento definitivo es la corrección del defecto: reparar la atresia esofágica y cerrar la fístula traqueoesofágica.

2. Codificación

Las entradas en el Índice Alfabético de enfermedades son por los términos principales **Anillo, Atresia, Ausencia, Estenosis, Estrechez, Fístula e Imperforación**.

La atresia esofágica se identifica por el código **750.3 Fístula traqueoesofágica con atresia y estenosis esofágica** que es código de combinación de la existencia de atresia y/o estenosis esofágica con/sin fístula traqueoesofágica o broncoesofágica.

La situación de estenosis esofágica adquirida se clasifica en el código **530.3 Estrechez y estenosis de esófago**, que suele presentarse en la edad adulta, es de origen péptico o por ingestión de cáusticos; fácil de distinguir de la estenosis congénita que se diagnostica en el recién nacido.

Hay que diferenciar la fístula traqueoesofágica o broncoesofágica, asociada a la atresia o estenosis esofágica congénita, de:

- otras fístulas esofágicas congénitas que se clasifican en código genérico **750.4 Otras anomalías especificadas del esófago** y
- de las fístulas traqueales que se asignan al código **748.3 Otras anomalías de laringe, tráquea y bronquios**.

Las fístulas esofágicas adquiridas se clasifican en los códigos **530.84 Fístula traqueoesofágica** y **530.89 Otros trastornos especificados del esófago** (incluye otras fístulas esofágicas adquiridas distintas a las traqueoesofágicas).

CODIFICACIÓN CIE-9-MC DE LA ATRESIA O ESTENOSIS ESOFÁGICA		
ENFERMEDAD	CÓDIGO CIE	
	Congénita	Adquirida
Atresia esofágica	750.3 por defecto	
Estenosis esofágica	750.3	530.3
Estenosis esofágica sifilítica	090.5	095.8
Estenosis de la esofagostomía	530.87	
Anillo de Schatzki	750.3	530.3
Atresia esofágica + fístula traqueo o broncoesofágica	750.3 por defecto	
Estenosis esofágica + fístula traqueo o broncoesofágica	750.3 por defecto	
Fístula bronco o traqueoesofágica	750.3	530.84
Fístula esofágica NEOM o a otros sitios distintos a tráquea o bronquios	750.4	530.89
Fístula traqueal distinta a traqueoesofágica	748.3 por defecto	
Fístula bronquial distinta a broncoesofágica	510.0 por defecto	
Fístula traqueal debida a traqueostomía	519.09 por defecto	

La **reparación** de la atresia esofágica es **quirúrgica**:

REPARACIÓN QUIRÚRGICA	CÓDIGO CIE
Corrección de atresia esofágica	42.85 Reparación de estenosis esofágica
Corrección de estenosis esofágica	42.85 Reparación de estenosis esofágica
Esofagectomía	42.4X Extirpación de esófago
Reparación o cierre de fístula broncoesofágica	33.42 Cierre de fístula bronquial
Reparación o cierre de fístula traqueoesofágica	31.73 Cierre de otra fístula de tráquea

II. ESTENOSIS PILÓRICA CONGÉNITA

1. Definición

La **estenosis pilórica congénita** o **estenosis pilórica hipertrófica congénita** es un estrechamiento del píloro (abertura que va del estómago al intestino delgado) por un engrosamiento de los músculos del píloro que impide que el contenido gástrico pase al intestino delgado. Se considera que es una enfermedad hereditaria multifactorial (factores genéticos y ambientales), más frecuente en varones que en mujeres en una proporción de 4:1, y que afecta a 2 ó 3 recién nacidos cada 1.000 nacidos vivos.

El síntoma fundamental es el vómito que suele ocurrir después de cada alimentación. Es un cuadro que suele comenzar a las tres semanas de vida, aunque puede aparecer entre 2 y 8 semanas de vida. El vómito es explosivo o en proyectil, o de retención. Otros síntomas relevantes son: deshidratación, hambre constante, dolor abdominal, no aumenta de peso, etc. Las exploraciones fundamentales para establecer su diagnóstico son: ecografía abdominal y el tránsito esófago-gastro-duodenal. A veces es necesario colocar una sonda nasogástrica para la exploración y ayudar a vaciar el estómago mediante el drenaje del aire.

El **estrechamiento** u obstrucción parcial o total del canal **pilórico** puede ser también de causa **adquirida**, que es fácil de diferenciar por presentarse en período distinto a recién nacido o lactante. Puede deberse a dos tipos de causa:

- **Funcional:** Espasmos pilóricos; secundario a úlcera gástrica del canal pilórico.
- **Orgánica:** Cáncer gástrico; retracciones cicatriciales secundarias úlceras gástricas, tuberculosis o compresiones; hipertrofias musculares del adulto.

El vómito violento del bebé puede plantear problemas de diagnóstico diferencial con los cuadros clínicos de **gastroenteritis**.

La reparación de la estenosis pilórica congénita es siempre quirúrgica por **piloromiotomía u operación de Ramstedt**, que consiste en dividir o separar los músculos pilóricos engrosados.

La **dilatación gástrica con globo** no da los resultados de la cirugía, pero puede considerarse indicada en los casos de niños con riesgo anestésico alto. Hasta el momento de la cirugía es necesario realizar reposición de líquidos y electrolitos por vía intravenosa.

2. Codificación

Las entradas en el Índice Alfabético son por los términos principales: **Anomalía, Constrictión, Contracción, Espasmo, Estenosis, Hipertrofia, Obstrucción, Oclusión y Pílorospasmo.**

La estenosis pilórica congénita se identifica por el código **750.5 Estenosis pilórica hipertrófica congénita**, que hay que diferenciar del resto de obstrucciones o espasmos congénitos del estómago que se asignan a código genérico del estómago **750.7 Otras anomalías congénitas especificadas del estómago.**

Los procedimientos utilizados para el **tratamiento de la estenosis pilórica** son:

- **operación de Ramstedt o piloromiotomía** que se asigna en el código **43.3 Piloromiotomía** y
- **dilatación del esfínter pilórico con balón** que se clasifica en el código **44.22 Dilatación endoscópica de píloro.**

III. DIVERTÍCULO DE MECKEL

Es el remanente onfalomesentérico más común, con una incidencia conocida del 2%, de los que sólo una pequeña proporción llega a ser clínicamente significativa. El divertículo se origina de la obliteración incompleta del conducto onfalomesentérico y existe como un divertículo que queda libre en el borde antimesentérico del íleon.

Puede presentar diversos cuadros clínicos:

- Hemorragia gastrointestinal, fundamentalmente melenas
- Intususcepción
- Diverticulitis
- Perforación

Se clasifica en el código **751.0 Divertículo de Meckel**, que incluye su presentación ectópica (desplazada) y los diversos cuadros clínicos mencionados, que se consideran manifestaciones inherentes a la anomalía como establece el Índice Alfabético. Si presenta peritonitis debida a la perforación del divertículo ha de emplearse código adicional de la categoría **567 Peritonitis e infecciones retroperitoneales** para su identificación.

El **tratamiento** consiste en la resección del divertículo y una cuña del íleon (dado que el tejido ectópico puede no estar confinado al divertículo) que se clasifica en el código **45.33 Extirpación local de lesión o tejido de intestino delgado, salvo duodeno.**

IV. ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG

1. Definición

La enfermedad de Hirschsprung, megacolon agangliónico o megacolon congénito es un trastorno genético autosómico dominante. Consiste en un megacolon o segmento colónico dilatado al existir una sección agangliónica (sin células ganglionares), por lo que se altera la motilidad intestinal y se impide la evacuación de su contenido. El segmento agangliónico afecta a la pared del recto, a veces se extiende hasta otros tramos del colon en sentido ascendente, y en muy raras ocasiones llega a afectar a tramos del intestino delgado. Esto produce una obstrucción intestinal no mecánica por encima de la sección agangliónica que dilata la luz colónica.

Presenta una prevalencia de 1 cada 5.000 ó 10.000 nacidos vivos, preferentemente en niños varones en una proporción de 4:1. Representa el 25% de las causas de obstrucción intestinal de recién nacidos. Puede asociarse a otras anomalías en distintos síndromes como son los síndromes de Down, de X frágil o de Laurance-Moon-Bield-Bardet.

2. Características clínicas

Según el segmento colónico afectado, el megacolon agangliónico se clasifica en tres tipos distintos que determinan la pauta quirúrgica.

- **Megacolon agangliónico de segmento largo:** Representa el 10% de los casos y es aquél que se extiende por encima de la unión rectosigmoidea llegando a afectar hasta el íleon.
- **Megacolon agangliónico de segmento corto:** Representa el 80% de los casos y afecta al recto hasta la unión rectosigmoidea.
- **Megacolon agangliónico de segmento ultracorto:** Representa el 10% de los casos y afecta sólo a varios centímetros yuxtanales o incluso sólo al esfínter anal. También es conocido como acalasia pelvirrectal.

El síntoma principal es el **estreñimiento** que se hace crónico debido a la ausencia de células ganglionares, no produciéndose los movimientos peristálticos necesarios, haciendo que se produzca un remanso o estancamiento del contenido intestinal y posterior **obstrucción intestinal** no mecánica.

Afecta al recién nacido, aunque en raras ocasiones no se manifiesta hasta la edad adulta, y se diagnostica por enema opaco y biopsia rectal endoscópica.

El recién nacido se caracteriza por no realizar la primera deposición, el meconio, durante las primeras 48 horas de vida, además de vomitar repetidamente; aparece el estreñimiento y la eliminación tardía del meconio. Afecta más a recién nacidos a término, siendo una afección poco frecuente en prematuros.

Puede presentar **enterocolitis** después de un estreñimiento que no llamó demasiado la atención. El estancamiento de contenido intestinal permite la proliferación bacteriana (*Clostridium difficile*, estafilococos, anaerobios...) que pueden evolucionar a **sepsis** y **perforación intestinal**.

Las entradas en el Índice Alfabético de enfermedades son por los términos principales:

Acalasia, Agangliosis, Dilatación, Enfermedad, Macrocolon y Megacolon.

Se identifica por el código **751.3 Enfermedad de Hirschsprung y otros trastornos funcionales congénitos del colon** con independencia del segmento colónico afectado.

Es fácil de diferenciar del megacolon o dilatación colónica adquirida que se presenta en la edad adulta y que se asignaría en los códigos:

- **564.7 Megacolon, salvo el de Hirschsprung** que identifica el megacolon o dilatación colónica funcional o adquirida,
- **556.X Colitis ulcerosa** que identifica a la dilatación colónica o megacolon tóxico,
- **564.89 Otros trastornos funcionales del intestino** que identifica la dilatación de recto adquirida,
- **560.89 Otra obstrucción intestinal especificada** que identifica la dilatación colónica debida a obstrucción mecánica y
- **306.4 Disfunción fisiológica con origen en factores mentales. Gastrointestinal** que identifica la dilatación colónica o megacolon psicógeno.

3. Tratamiento

La reparación de la enfermedad es quirúrgica por **resección del segmento colónico agangliónico** y restauración de la continuidad intestinal por una anastomosis del intestino ganglionado funcional al muñón rectal, que se llama «pull-through».

El tipo de cirugía va a depender del segmento colónico afectado, de tal manera que se puede realizar en uno o en varios tiempos quirúrgicos:

- una primera intervención de colostomía de descarga y
- segunda intervención, a los 6 meses aproximadamente, cuando las condiciones del paciente lo permiten (edad, peso, estado de salud, etc.) para anastomosar el extremo intestinal funcional (antes unido a la pared abdominal) al ano.

Cuando el segmento colónico agangliónico afecta a todo el colon e, incluso a parte de íleon, puede ser necesario realizar anastomosis ileoanal con reservorio de intestino delgado e ileostomía.

Si está dañada una parte extensa de intestino delgado (muy raro) puede llegar a requerir trasplante intestinal.

En los casos de segmento ultracorto o acalasia pelvirrectal (esfínter anal o áreas yuxtanales) puede requerir sólo esfínterotomía anal o infiltración de toxina botulínica del esfínter anal.

Las complicaciones postoperatorias pueden ser:

- Precoces: Íleo prolongado, obstrucciones, dehiscencias, infecciones, etc.
- Tardías: Síndrome de intestino corto (malnutrición), estenosis anastomóticas con o sin enterocolitis, prolapso rectal, etc.

La intervención quirúrgica va a depender del tipo y extensión del segmento colónico agangliónico afectado, que se identifica en distintos códigos de la CIE-9-MC.

INTERVENCIONES QUIRÚRGICAS DE LA ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG		
Segmento colónico	Intervención quirúrgica	Codificación
Segmento ultracorto	Esfinterotomía anal Infiltración en esfínter anal de toxina botulínica	49.5X División (sección) de esfínter anal + 99.57 Administración de antitoxina de botulismo si procede
Segmento corto	Cirugía de resección endorrectal (transanal o perineal) en 1 sólo tiempo quirúrgico	48.40 Resección de recto pull-through, no especificada de otra manera 48.41 Resección submucosa de recto de Soave 48.42 Resección de recto tipo pull-through laparoscópico 48.43 Resección de recto tipo pull-through abierto 48.49 Otra resección de recto con reconstrucción tipo pull-through (Swenson) 48.65 Resección de recto de Duhamel
	Cirugía de resección endorrectal (transanal o perineal) en 2 tiempos quirúrgicos	1 ^{er} Tiempo: 46.11 Colostomía Temporal + 48.25 Otra biopsia de recto 2 ^o Tiempo: 48.4X Resección de recto con reconstrucción haciendo pasar el cebo colónico proximal a través de la luz del distal (pull-through) 48.65 Resección de recto de Duhamel
Segmento largo	Afectación colon extensa por encima de recto - Cirugía abierta de extirpación de colon y anastomosis ileoanal con reservorio ileal	45.7X Extirpación abierta y otra extirpación parcial de intestino grueso ó 45.8X Colectomía intraabdominal total + 45.95 Anastomosis al ano + 46.2X Ileostomía
	- Cirugía laparoscópica de extirpación de colon y anastomosis ileoanal con reservorio ileal	17.3X Escisión parcial laparoscópica de intestino grueso ó 45.81 Colectomía total intraabdominal laparoscópica + 45.95 Anastomosis al ano + 46.2X Ileostomía
	Afectación extensa de intestino delgado Trasplante intestinal	46.97 Trasplante de intestino + 00.9X Otros procedimientos e intervenciones para identificar procedencia del donante del trasplante

V. MALFORMACIONES ANORRECTALES

Son un conjunto de anomalías de la porción terminal del tubo digestivo, debido a la falta de unión entre la fosa anal y el conducto anorrectal, que se descubre en la primera exploración física del recién nacido, o se detecta tras la primera comida del neonato al aparecer

los signos de obstrucción intestinal, o se elimina meconio por el tracto genitourinario por la existencia de fístulas que comunican el recto y el aparato genitourinario.

Existen muchas Malformaciones Anorrectales (MAR), que pueden ser poco o muy complejas, y pueden requerir tratamientos muy diversos y variados en su complejidad, que van desde simples dilataciones anales hasta cirugía en varios tiempos (colostomía, anorectoplastias, etc.). Pueden ser altas (rectales) o bajas (anales):

- Estenosis anal
- Membrana anal
- Fístulas cutáneas
- Agenesia anorrectal sin fístula
- Agenesia anorrectal con fístula de recto a aparato genitourinario: fístula rectovaginal, fístula rectouretral, etc.
- Atresia rectal
- Estenosis rectal
- Cloaca persistente
- etc.

Se presenta en uno de cada 4.000 a 5.000 recién nacidos. En algunos casos puede asociarse a otras anomalías: asociación VACTERL (malformación múltiple caracterizada por anomalías vertebrales, ano imperforado, anomalías cardíacas, atresia esofágica con fístula traqueoesofágica, polidactilia, displasia renal y displasia radial), anomalías del aparato digestivo, anomalías del aparato urinario o anomalías de la columna vertebral.

Todas las malformaciones anorrectales se clasifican en el código **751.2 Atresia y estenosis de intestino grueso, recto y canal anal**, añadiendo código adicional para identificar, si se asocian, las fístulas que comunican el recto con el aparato genitourinario:

- Fístula rectouretral: **753.8 Otras anomalías especificadas de vejiga y uretra.**
- Fístula rectovaginal: **752.49 Otras anomalías de cérvix, vagina y genitales externos femeninos.**
- Fístula rectovesical: **753.8 Otras anomalías especificadas de vejiga y uretra.**
- Fístula rectovulvar: **752.49 Otras anomalías de cérvix, vagina y genitales externos femeninos.**

VI. ATRESIA BILIAR

Es un trastorno hepático crónico y progresivo causado por la ausencia congénita o infra-desarrollo (atresia) de uno o más conductos biliares (los conductos biliares intra/extrahepáticos están bloqueados), y que se manifiesta poco después del nacimiento. Al no poder salir la bilis, se acumula en el hígado produciendo ictericia y lesión hepática precoz. Es poco frecuente, 1 cada 10.000 ó 15.000 recién nacidos.

A medida que la enfermedad empeora desarrolla secundariamente **hipertensión portal** y **retraso del crecimiento**.

Los conductos defectuosos sólo pueden corregirse por tratamiento quirúrgico en un pequeño porcentaje de casos, y la mayoría de los niños mueren en los primeros años de vida por **cirrosis biliar** (colestasis).

Las entradas en el Índice Alfabético de enfermedades son por los términos principales: **Atresia, Ausencia, Estenosis, Estrechez, Hipoplasia, Obliteración, Obstrucción, Ictericia** y **Oclusión**.

Se asigna al código **751.61 Atresia biliar** en el que se encuentra incluida la situación de estenosis u obstrucción de vías biliares, pues es inherente a la anomalía como muestra el Índice Alfabético de enfermedades.

Se añade código adicional, para identificar:

- ictericia perinatal secundaria a la atresia biliar presente en el neonato, **774.5 Ictericia perinatal por otras causas**, y
- si el deterioro progresivo de la función hepática evoluciona secundariamente a hipertensión portal (572.3) o a cirrosis biliar (571.6).

Antes de los 60 días de vida, la **indicación quirúrgica** es la **operación de Kasai, hepato-portoenterostomía** o **portoenterostomía** para restablecer el flujo biliar.

La entrada en el Índice Alfabético de procedimientos es directa por el término principal **Portoenterostomía (Kasai)** sin modificadores esenciales, clasificándose en el código **51.37 Anastomosis de conducto hepático a tracto gastrointestinal**.

Cuando la portoenterostomía no logra restablecer el flujo biliar al tracto digestivo, o se deteriora la función hepática desarrollándose una cirrosis, está indicado el trasplante hepático, situación que sucede aproximadamente en el 50% de los casos. Se asigna código **50.59 Otro trasplante de hígado** al que se añade código adicional **00.9X Otros procedimientos e intervenciones** para especificar procedencia de hígado (completo o parcial) donante (cadáver o vivo).

OTRAS MALFORMACIONES CONGÉNITAS

I. HIDROCEFALIA CONGÉNITA Y ADQUIRIDA

La hidrocefalia es la acumulación de **Líquido Cefalorraquídeo** (LCR) en el cerebro con dilatación anormal de los ventrículos cerebrales. Esta dilatación ocasiona una presión potencialmente perjudicial en los tejidos del cerebro.

1. Tipos de hidrocefalia

- **Hidrocefalia comunicante.** El LCR puede fluir por los ventrículos cerebrales y está bloqueado en el espacio subaracnoideo. La reabsorción del LCR está alterada en las vellosidades subaracnoideas debida a infecciones y hemorragia. Se caracteriza por dilatación de los ventrículos por delante del sitio de obstrucción, y puede ser aguda (herniación cerebral) o crónica con hipertensión endocraneal.
- **Hidrocefalia no comunicante u obstructiva.** Ocurre cuando el flujo de LCR se ve bloqueado en una o más vías estrechas que conectan los ventrículos cerebrales. Una de las causas más comunes es la «estenosis acuaductal» como en la hidrocefalia congénita o en la malformación de Arnold-Chiari. También puede ser causada por tumores del tronco del encéfalo o cerebelo, por hemorragias cerebrales o subaracnoideas, o cicatrices postmeningitis.
- **Hidrocefalia ex vacuo.** Ocurre cuando hay daño cerebral ocasionado por enfermedad cerebrovascular o lesión traumática.
- **Hidrocefalia de presión normal.** Ocurre en personas ancianas, caracterizadas por deterioro intelectual y del comportamiento, incontinencia urinaria y fecal debido a la no reabsorción de LCR.

2. Codificación de diagnósticos

El Índice Alfabético determina por defecto el código **331.4 Hidrocefalia obstructiva** si la documentación médica no especifica la condición congénita o adquirida del proceso.

- Hidrocéfalo** (adquirido) (externo) (interno) (maligno) (no comunicante) (obstructivo) (recurrente) 331.4
 - bloqueo del foramen de Magendie (adquirido) 331.3
 - - congénito 742.3
 - - - con espina bífida (véase además Espina bífida) 741.0
 - comunicante 331.3

- congénito (externo) (interno) 742.3
- - con espina bífida (véase además Espina bífida) 741.0
- crónico 742.3
- - con espina bífida (véase además Espina bífida) 741.0
- debido a
- - estrechez del acueducto de Silvio 742.3
- - con espina bífida (véase además Espina bífida) 741.0
- - toxoplasmosis (congénita) 771.2
- estrechez del acueducto de Silvio 742.3
- - con espina bífida (véase además Espina bífida) 741.0
- fetal, cuando afecta la atención del embarazo 655.0
- normotenso 331.5
- - idiopático (HNTI) 331.5
- - secundario 331.3 (Por error el Índice Alfabético asigna el código 331.5)
- otítico 348.2
- recién nacido 742.3
- - con espina bífida (véase además Espina bífida) 741.0
- sifilítico, congénito 090.49
- tuberculoso (véase además Tuberculosis) 013.8

La CIE asigna códigos diferentes para las condiciones congénitas o adquiridas:

741.0X Espina bífida con hidrocéfalo.

742.3 Hidrocéfalo congénito.

331.3 Hidrocefalia comunicante o hidrocefalia normotensa secundaria.

331.4 Hidrocefalia obstructiva o hidrocefalia adquirida no especificada.

331.5 Hidrocefalia normotensa idiopática (HNTI)^{10,14} o hidrocefalia normotensa no especificada de otra manera.

3. Codificación de procedimientos terapéuticos

El tratamiento de elección de la hidrocefalia es **paliativo** y consiste en drenar el LCR de los ventrículos cerebrales para mantener la presión dentro del cerebro a niveles normales. En función de la técnica realizada se asignan los códigos:

- **02.2 Ventriculostomía.** Consiste en abrir un pequeño orificio en el fondo del tercer ventrículo cerebral para que el LCR pueda salir del cerebro, que es el tratamiento de elección en niños mayores de 6 meses con hidrocefalia, pues tiene menos riesgo de infecciones y menor número de reintervenciones que las derivaciones ventriculares.

- **02.3X Derivación ventricular extracraneal**, fundamentalmente la derivación ventriculoperitoneal, ha sido tradicionalmente el tratamiento de elección de la hidrocefalia. Las complicaciones de la cirugía, mecánicas o infecciones, son muy frecuentes y obligan a reintervenciones futuras.
- **02.4X Revisión, extracción e irrigación de derivación ventricular**. La sustitución de la derivación ventricular (válvula, catéter o toda la derivación) o la extracción de la misma es la técnica quirúrgica empleada en las complicaciones mecánicas o infecciones debidas a la derivación ventricular.
- **54.95 Incisión de peritoneo** en las exploraciones y revisiones de shunt ventriculoperitoneal en peritoneo en las obstrucciones de la parte distal del catéter a nivel peritoneal.

La cirugía **correctora** consiste en reparación de las meninges, cerebrales o espinales, que se clasifican en:

- **02.12 Otras reparaciones de meninges cerebrales** para el cierre de fístulas de LCR y encefaloceles a nivel cerebral.
- **03.5X Operaciones plásticas sobre estructuras de la médula espinal** para la reparación de los meningoceles y mielomeningoceles espinales y espina bífida.

II. MALFORMACIÓN O SÍNDROME DE ARNOLD CHIARI

Es una enfermedad hereditaria ligada al cromosoma X. Consiste en la presencia de una fosa posterior en la base del cráneo, con el descenso del vermis por el foramen magno, que puede verse acompañado de hidrocefalia y mielomeningocele. Se clasifica en cuatro tipos:

- **Tipo I:** Descenso de las amígdalas cerebelosas por el foramen magno hacia el canal vertebral, obstruyendo el flujo de LCR y comprimiendo la médula espinal. Puede asociarse con siringomielia. El Índice Alfabético le asigna el código **348.4 Compresión cerebral** o herniación cerebral.
- **Tipo II:** Malformación de Arnold Chiari descrita como descenso del vermis por el foramen magno acompañado de hidrocefalia y mielomeningocele. Se codifica en el **741.0X Espina bífida con hidrocéfalo** con 5º dígito para localizar sitio del mielomeningocele.
- **Tipo III:** Encefalocele en la porción occipital del cráneo. El Índice Alfabético le asigna el código **742.0 Encefalocele**.

- **Tipo IV:** Consiste en una deficiencia en el desarrollo del cerebro posterior. Se clasifica en el código **742.2 Deformidades por reducción del cerebro**.

III. SÍNDROME DE DOWN

El síndrome de Down, trisomía 21 o mongolismo, es un trastorno cromosómico que produce retraso mental y anomalías físicas. Es muy frecuente, 1 de cada 700 recién nacidos.

El Coeficiente Intelectual (CI) promedio de un niño con síndrome de Down es de alrededor de 50, frente al promedio de CI de 100 de niños normales.

Presentan una facies típica, manos cortas y anchas con un solo pliegue palmar y dedos cortos, en un porcentaje alto (35%) tiene malformaciones cardíacas.

Se identifica en el código **758.0 Síndrome de Down** al que se añaden los códigos de manifestaciones asociadas como malformaciones cardíacas o alteraciones de córnea o cristalino, etc. como se establece para la categoría **758 Anomalías cromosómicas**, «Emplear códigos adicionales para afecciones asociadas con las anomalías cromosómicas»¹¹.

IV. FISURA PALATINA Y LABIO LEPORINO

1. Definición

Los defectos congénitos más frecuentes de la cara son el labio hendido o leporino, y el paladar hendido o fisura palatina. Ambos defectos están asociados en 1 de cada 600 recién nacidos, y de forma aislada, el labio leporino se presenta en 1 de cada 1.000 niños y 1 de cada 800 nacidos en el caso de fisura palatina. Son anomalías que se presentan con frecuencia en múltiples síndromes polimalformativos como el síndrome de Patau o trisomía 13.

El **labio leporino** es la unión incompleta o apertura uni o bilateral del labio superior entre la boca y la nariz. Impide el cierre de los labios cuando el niño succiona el pezón. Es una de las anomalías congénitas más frecuentes, aproximadamente representa el 15% de las malformaciones congénitas. Puede presentarse de distintas formas:

- Unilateral incompleta
- Unilateral completa
- Bilateral completa

La **fisura palatina** es una apertura o grieta uni o bilateral en el techo de la boca (velo del paladar) que comunica la boca con la cavidad nasal. Dificulta la alimentación y el habla. Puede estar afectado sólo el paladar blando que está junto a la garganta, o incluir al paladar duro. Es frecuente que la úvula esté dividida (bífida).

2. Codificación de diagnósticos

Se clasifican en la categoría **749 Fisura del paladar y labio leporino** en 16 códigos combinados que identifican la asociación o no de ambos defectos, la presentación uni o bilateral, y la forma completa o incompleta de los defectos.

La entrada fundamental en el Índice Alfabético para ambas anomalías es por el término principal:

Hendidura, hendido (congénita)

- labio 749.10
- - con paladar hendido 749.20
- - - bilateral (labio y paladar) 749.24
- - - - con labio o paladar unilateral 749.25
- - - - completa 749.23
- - - - incompleta 749.24
- - - unilateral (labio y paladar) 749.22
- - - - con labio o paladar bilateral 749.25
- - - - completa 749.21
- - - - incompleta 749.22
- - bilateral 749.14
- - - con paladar hendido, unilateral 749.25
- - - completa 749.13
- - - incompleta 749.14
- - unilateral 749.12
- - - con paladar hendido, bilateral 749.25
- - - completa 749.11
- - - incompleta 749.12
- paladar 749.00
- - con labio hendido 749.20
- - - bilateral (labio y paladar) 749.24
- - - - con labio o paladar unilateral 749.25
- - - - completa 749.23
- - - - incompleta 749.24
- - - unilateral (labio y paladar) 749.22
- - - - con labio o paladar bilateral 749.25
- - - - completa 749.21

- - - incompleta 749.22
- - bilateral 749.04
- - - con labio hendido, unilateral 749.25
- - - completa 749.03
- - - incompleta 749.04
- - unilateral 749.02
- - - con labio hendido, bilateral 749.25
- - - completa 749.01
- - - incompleta 749.02

Otras entradas menos relevantes del Índice Alfabético que localiza los códigos inespecíficos de estos defectos son: **Fisura**, **Imperfección**, **Labio**, **Leporino**, **Queilopalatosquisis** y **Queilosquisis**.

3. Codificación de procedimientos terapéuticos

La corrección permanente de ambos defectos es quirúrgica. El labio leporino se suele corregir quirúrgicamente a los 2 - 3 meses de vida. La fisura palatina puede ser cerrada temporalmente usando un obturador palatal (prótesis que encaja en el paladar para cubrir la brecha), y la corrección se realiza entre 6 y 12 meses de vida.

Los códigos CIE que recogen estos procedimientos se indican en la siguiente tabla:

CORRECCIÓN	CÓDIGO CIE
Colocación de obturador palatal	27.64 Inserción de implante del paladar
Corrección de labio leporino	27.54 Reparación de labio fisurado
Corrección de fisura palatina	27.62 Corrección de paladar fisurado (estafilorrafia)
Revisión de cirugía previa palatina ó 2 ^{os} tiempos quirúrgicos	27.63 Revisión de reparación de paladar fisurado

V. LUXACIÓN CONGÉNITA DE CADERA

1. Características clínicas

La Luxación Congénita de Cadera (LCC), llamada también **Enfermedad Luxante de la Cadera (DLC)**, es una malformación ortopédica frecuente, que puede aparecer en el 2 - 4% de los recién nacidos en Europa Occidental.

Corresponde a una **displasia articular** que se produce por una perturbación en el desarrollo de la cadera en su etapa intrauterina antes del tercer mes de vida fetal. La luxación o subluxación se produce después del nacimiento, en los primeros meses de vida extrauterina y como una consecuencia de la displasia.

No se puede confundir con la **verdadera luxación intrauterina de la cadera** que corresponde a una afección teratológica que se acompaña habitualmente de otras anomalías congénitas (cardíacas, renales, columna vertebral, pies, etc.), de muy difícil tratamiento, peor pronóstico y que no alcanza más del 5% del total de luxaciones congénitas de cadera. La CIE-9-MC no diferencia en códigos distintos las dos variedades de luxaciones congénitas de cadera.

La luxación congénita de cadera es progresiva, se nace con displasia y, si no es adecuadamente tratada, progresa a subluxación y luxación (95% de luxaciones congénitas de cadera frente al 5% de las luxaciones teratológicas). Por esta razón el diagnóstico precoz (primer mes de vida) es de gran importancia, ya que tratada a esta edad se logran caderas clínica, anatómica y radiológicamente normales.

Hay tres formas o grados anatómicos de presentarse la luxación congénita de cadera:

- **Cadera displásica:** hay verticalización del techo acetabular; la cabeza femoral está dentro del acetábulo, pero éste es insuficiente para contenerle y cuando la cabeza femoral rota hacia detrás o adelante, se produce la luxación.
- **Cadera subluxada:** se produce una mayor progresión. El acetábulo es insuficiente, poco profundo, que cubre parcialmente la cabeza femoral.
- **Cadera luxada:** se pierde la relación normal entre el cotilo y la cabeza femoral. La cabeza femoral está por, sobre y detrás del acetábulo.

El diagnóstico de sospecha se establece por la limitación de la abducción de la cadera, uni o bilateral, por la dismetría o diferente longitud de miembros inferiores; asimetría de pliegues cutáneos, glúteos y muslos; signo de Ortolani Barlow en la primera semana de vida.

El diagnóstico de certeza se establece con radiología y ecografía de caderas: cabeza femoral en lugar anormal fuera del acetábulo, desplazamiento lateral de la cabeza femoral, etc.

La **displasia de cadera** sin progresar a subluxación o luxación se clasifica en el código **755.63 Otra deformidad congénita de cadera (articulación)**.

Las situaciones de subluxación y/o luxación de displasia de cadera congénita se codifica en la subcategoría **754.3 Luxación congénita de la cadera** cuyo 5º dígito especifica las distintas formas de presentación:

754.30 Luxación congénita de cadera unilateral o no especificada.

754.31 Luxación congénita de cadera bilateral.

754.32 Subluxación congénita de cadera unilateral.

754.33 Subluxación congénita de cadera bilateral.

754.35 Luxación congénita de cadera junto con subluxación de la otra cadera.

2. Actitud terapéutica

El tratamiento debe ser precoz por lo que el diagnóstico ha de establecerse antes del primer mes de vida.

- **Niños menores de 12 meses**

Las displasias del primer trimestre de vida se tratan con doble pañal que logra abducción suficiente.

El tratamiento de la luxación congénita de cadera es ortopédico:

- Aparato de Pavlic o correa de Pavlic, tratamiento funcional dinámico para conseguir una flexión progresiva de caderas y rodillas, utilizado durante un nº de horas al día, buscando lograr espontáneamente la abducción.
- Calzón de abducción o de Frejka.
- Cuando fracasa el aparato de Pavlic se puede indicar las botas de yeso con yugo de abducción.

- **Niños de 12 a 18 meses**

En la displasia está indicada la tenotomía de los abductores, que puede ir seguida o no de neurectomía del nervio obturador superficial. Posteriormente se colocan botas de yeso o férulas de abducción.

En las situaciones de subluxaciones:

- si la cabeza femoral está bien reducida se realiza la misma terapia que en la displasia articular: tenotomía de los abductores, que puede ir seguida o no de neurectomía del nervio obturador superficial.
- en caso contrario se realiza tenotomía del psoas.

En caso de luxación se realiza reducción cruenta (reducción de la luxación y sutura de la cápsula articular) con reposición de la cabeza a la cavidad cotiloidea e inmovilización con yeso.

- **Niños mayores de 18 meses**

La displasia se puede tratar con férulas de abducción o yesos.

La subluxación o luxación es tratada quirúrgicamente con:

- Reducción cruenta.
- Reducción cruenta y osteotomía del extremo proximal femoral para acortar el fémur.
- Reducción cruenta y osteotomía acetabular (Pemberton, Salter, Chiari, etc.).
- Tectoplastias: injerto óseo en el reborde cotiloideo.
- Artroplastia que se emplea durante el período de secuelas de la luxación de cadera si se presenta dolor, rigidez, necrosis aséptica o artrosis de cadera. Es la artroplastia de Colonna o prótesis total de cadera.

SITUACIÓN	TRATAMIENTO QUIRÚRGICO	CODIFICACIÓN
Niños de 12 – 18 meses		
Displasia	Tenotomía de aductores con/sin Neurectomía de nervio obturador	83.12 Tenotomía de adductor de cadera + 04.07 Otras escisiones o avulsiones de nervios craneales y periféricos
Subluxación	Tenotomía de aductores con/sin Neurectomía de nervio obturador o Tenotomía del psoas	83.12 Tenotomía de adductor de cadera + 04.07 Otras escisiones o avulsiones de nervios craneales y periféricos ó 83.13 Otra tenotomía
Luxación	Reducción cruenta	79.85 Reducción abierta de luxación de cadera + 81.96 Otra reparación de articulación
Niños > 18 meses		
Luxación y subluxación	Reducción cruenta	79.85 Reducción abierta de luxación de cadera + 81.96 Otra reparación de articulación
	Reducción cruenta y osteotomía femoral	79.85 Reducción abierta de luxación de cadera + 81.96 Otra reparación de articulación + 77.35 Otra división de hueso. Fémur
	Reducción cruenta y osteotomía acetabular	79.85 Reducción abierta de luxación de cadera + 81.96 Otra reparación de articulación + 77.39 Otra división de hueso. Otros
	Injerto óseo acetabular	78.09 Injerto de hueso. Otros
	Artroplastia de Colonna	81.40 Reparación de cadera, no especificada bajo otro concepto
	Prótesis total de cadera	81.51 Sustitución total de cadera

VI. DEFORMIDADES DEL PIE

Los huesos del pie se ordenan en 3 segmentos:

- **Proximal o retropié (astrágalo y calcáneo):** Forma el tarso posterior donde está la articulación subastragalina.
- **Segmento medio o mediopié (escafoides, cuboides y las tres cuñas):** Forman el tarso anterior donde está la articulación de Lisfranc o mediotarsiana.
- **Segmento distal o antepié (metatarsianos y falanges).**

A continuación se presenta una tabla en la que se recogen los movimientos normales de las articulaciones del pie y su relación con las distintas deformidades existentes.

ARTICULACIÓN	MOVIMIENTO	DEFORMIDAD
Tobillo	Dorsiflexión	Pie talo
	Flexión plantar	Pie equino
Subastragalina	Inversión (planta del pie gira hacia dentro)	Pie varo
	Eversión (planta del pie gira hacia fuera)	Pie valgo
	Abducción (la parte distal se desplaza o aleja de la línea media del cuerpo)	Pie abductus
	Aducción (la parte distal se desplaza o acerca a la línea media del cuerpo)	Pie adductus
	Pronación (flexión dorsal, hacia fuera y abducción)	Pie pronado
Mediotarsiana	Supinación (pie en flexión plantar, hacia dentro y aducción)	Pie supinado
	Flexión plantar	Pie cavo
	Flexión dorsal	Pie en mecedora

Las deformidades del pie se desarrollan durante el período fetal y presentan integridad anatómica (huesos, músculos, etc.), a diferencia de las malformaciones que se desarrollan en el período embrionario y comportan siempre alteración anatómica.

Aunque pueden ser adquiridas, la mayor parte de deformaciones del pie son congénitas.

LOCALIZACIONES	DEFORMIDADES DEL PIE
Retropié	Equino-varo-valgo
Mediopié	Cavo (equino del antepié)
	Plano (aplanamiento de la bóveda plantar)
Antepié	Adductus-abductus

Las entradas en el Índice Alfabético son por términos principales genéricos: **Deformidad y Pie** o términos principales específicos para determinadas deformidades: **Cavus, pie; Cavo-varo, pie, congénito; Equinovaro; Metatarso, metatarsiano; Plano; Talipes y Zopo, pie.**

1. Pie equino

Deformidad del pie caracterizada porque el pie está en flexión plantar en relación a la pierna, debido a la contractura del músculo tríceps por tendón de Aquiles acortado. La marcha se realiza con el apoyo del antepié (marcha de puntillas).

La entrada en el Índice Alfabético de enfermedades es por el término principal **Talipes (congénito)**, – **equinus** que establece por defecto condición congénita. Se identifica en el código **754.79 Otra deformidad de los pies** para pie equino congénito y **736.72 Deformidad de pie equina, adquirida** en el caso de considerarse adquirida.

No suele constituir una entidad patológica aislada, asociándose a otras deformidades del pie:

- **Pie equinovaro** (zambo). Se clasifica en **754.51 Talipes equinovaro** por defecto y para la condición congénita. La condición adquirida se codifica en **736.71 Deformidad equinovera adquirida**.
- **Pie equinovalgo** (parálisis del músculo tibial posterior). Se clasifica en **754.69 Otra deformidad en valgo de los pies** por defecto y para la condición congénita. La condición adquirida se codifica en **736.72 Deformidad de pie equina, adquirida**.

2. Pie valgo

También llamado pie talovalgo. Es una deformidad caracterizada porque el talón está en eversion y su parte distal en eversion y abducción. Es la deformidad más frecuente de los partos de presentación podálica por posición defectuosa del feto. Se resuelve sin problemas, salvo que exista una alteración neuromuscular.

Las entradas en el Índice Alfabético de enfermedades son los términos principales: **Deformidad, - pie, - - valgo; Pie, - valgus (congénito); Talipes, - valgus**. Establece por defecto la condición congénita, aunque existe la disparidad en el término principal **Deformidad** (por error) que es de condición adquirida por defecto.

El pie valgo se clasifica en **754.60 Talipes valgo** por defecto y para la condición congénita, y para la adquirida, **736.79 Otras deformidades adquiridas de tobillo y pie**.

3. Pie varo

Es la deformidad del pie en la que el talón está invertido y la parte distal del pie se encuentra en aducción e inversión. Se debe a la posición intraútero de las extremidades inferiores.

La deformidad en varo aislada del retropié no existe. Generalmente se asocia a deformidades en aducción de antepié con cavo o con equino que suelen estar asociados a procesos neuromusculares del tipo mielomeningocele, Charcot-Marie-Tooth o parálisis espásticas.

- **Pie varo** aislada se codifica en **754.50 Talipes varo** por defecto y para la condición congénita y en el código **736.79 Otras deformidades adquiridas de tobillo y pie** para la condición adquirida.
- **Pie cavovaro** se codifica en **754.59 Otra deformidad en varo de los pies** por defecto y para la condición congénita y para la condición adquirida en el código **736.75 Deformidad cavovara de pie adquirida**.

4. Pie cavo

Es la deformidad del pie que presenta un aumento anormal de la altura de la bóveda plantar en el mediopié, por flexión acentuada de los metatarsianos. La edad de presentación está entre los 8 y 12 años de vida, aunque a veces se presenta al nacer asociado a primer dedo en garra. Suele estar asociado a causa neurológica, enfermedad heredodegenerativa de Charcot-Marie-Tooth o espina bífida oculta.

Se clasifica en el código **754.71 Talipes cavo** por defecto y para la condición congénita y en el código **736.73 Deformidad en pie cavo** para la condición adquirida.

5. Pie plano

Es la deformidad del pie caracterizada por tener la bóveda plantar baja o desaparecida, el retropié presenta una deformidad en valgo y el antepié se encuentra adducto. Se presenta a los 3 ó 4 años de vida.

Puede clasificarse en:

- **Pies planos rígidos** (no modificable de modo pasivo). Corresponde a alteraciones congénitas, como astrágalo vertical congénito, o a alteraciones adquiridas.
- **Pies neurológicos** secundarios a alteraciones neuromusculares (parálisis cerebral, espina bífida, etc.). El tratamiento es quirúrgico o rehabilitador.
- **Pies planos flexibles** que presentan la característica de poder recuperarse morfológicamente. Constituyen el 90% de pies planos en niños. Incluye los pies calcáneo valgus, pies planos laxos y pies planos con tendón de Aquiles corto.

El **pie plano** se codifica en **734 Pie plano** por defecto y para la condición de adquirido; el congénito se clasifica en **754.61 Pie plano congénito**. El pie plano debido a raquitismo se identifica en **268.1 Raquitismo, efecto tardío**.

El **pie plano valgo** se codifica en **754.69 Otra deformidad en valgo de los pies** por defecto y la condición congénita y en **736.79 Otras deformidades adquiridas de tobillo y pie** para la condición adquirida.

El **pie calcáneo valgo** se codifica en **754.62 Talipes calcáneovalgo** por defecto y para la condición congénita y en **736.76 Otra deformidad del calcáneo** para la condición adquirida.

6. Pie adductus/metatarso varo

Pueden ser: metatarsovaro o metatarso adductus. Es una deformidad leve que afecta sólo al antepié, y que consiste en una desviación interna o medial de los metatarsianos y de los dedos, con supinación leve, estando el talón en posición neutra o moderadamente valgo. Se debe a factores genéticos y mecánicos.

El **pie adductus** se codifica en **754.60 Talipes valgo** por defecto y para la condición congénita y en **736.79 Otras deformidades adquiridas de tobillo y pie** para la condición adquirida.

El **metatarso varo** se clasifica en el código **754.53 Metatarso varo** por defecto y para la condición congénita y en **736.79 Otras deformidades adquiridas de tobillo y pie** para la condición adquirida.

El **metatarso primo varo** se codifica en **754.52 Metatarso primo varo** por defecto y para la condición congénita y en **736.79 Otras deformidades adquiridas de tobillo y pie** para la condición adquirida.

7. Pie zambo

Es un grupo genérico de afecciones del pie caracterizadas por presentar algún grado de deformidad en la estructura arquitectónica de su esqueleto, de tal manera que el pie no apoya en el suelo sobre sus apoyos normales. Puede ser congénito o adquirido. Se incluyen en este grupo las deformidades:

- Pie Bot o pie equinvaro
- Pie plano valgo
- Pie cavo
- Pie equino

El **pie Bot, pie equinvaro, talipes equinvaro, pies torcidos o pies vueltos** es la deformidad más frecuente del grupo, presentándose en 1 de cada 1.000 nacidos vivos. Es la variedad del pie zambo que muestra todas las deformidades posibles dentro de un pie:

- Equino
- Varo del retropie
- Aducto
- Cavo

Es una deformidad congénita en el desarrollo de los músculos, tendones y huesos del pie, en la que éste se curva hacia adentro y hacia abajo, el tendón de Aquiles se vuelve tenso, lo cual empuja al talón hacia arriba.

Las entradas en el Índice Alfabético son por los términos principales **Equinvaro; Talipes; Zopo, pie**. Se considera por defecto deformidades congénitas que se asignan a los códigos:

- **754.70 Talipes, no especificado** en caso de pie zambo congénito no especificado.
- **754.51 Talipes equinvaro** en caso de pie Bot o pie equinvaro congénito.
- **736.71 Deformidad equinvaro adquirida** en caso de pie zambo o pie equinvaro adquirido, como las deformidades debidas a causas paralíticas.

A continuación se resumen las deformidades del pie junto a su correspondiente codificación.

DEFORMIDAD	CONDICIÓN CONGÉNITA	CONDICIÓN ADQUIRIDA
Pie equino	754.79 Otra deformidad de los pies (por defecto)	736.72 Deformidad de pie equina, adquirida
Pie equinvaro o Pie Bot	754.51 Talipes equinvaro (por defecto)	736.71 Deformidad equinvara adquirida
Pie equinovalgo	754.69 Otra deformidad en valgo de los pies (por defecto)	736.72 Deformidad de pie equina, adquirida.
Pie valgo	754.60 Talipes valgo (por defecto)	736.79 Otras deformidades adquiridas de tobillo y pie
Pie varo	754.50 Talipes varo (por defecto)	736.79 Otras deformidades adquiridas de tobillo y pie
Pie cavovaro	754.59 Otra deformidad en varo de los pies (por defecto)	736.75 Deformidad cavovara de pie adquirida
Pie cavo	754.71 Talipes cavo (por defecto)	736.73 Deformidad en pie cavo
Pie plano	754.61 Pie plano congénito	734 Pie plano (por defecto)
Pie plano valgo	754.69 Otra deformidad en valgo de los pies (por defecto)	736.79 Otras deformidades adquiridas de tobillo y pie
Pie calcáneo valgo	754.62 Talipes calcáneovalgo (por defecto)	736.76 Otra deformidad del calcáneo
Pie adductus	754.60 Talipes valgo (por defecto)	736.79 Otras deformidades adquiridas de tobillo y pie
Metatarso varo	754.53 Metatarso varo (por defecto)	736.79 Otras deformidades adquiridas de tobillo y pie
Metatarso primo varo	754.52 Metatarso primo varo (por defecto)	736.79 Otras deformidades adquiridas de tobillo y pie
Pie zambo	754.70 Talipes, no especificado (por defecto)	736.71 Deformidad equinvaro adquirida

ANEXOS

ANEXO 1. RELACIÓN DE SÍNDROMES POLIMALFORMATIVOS

Es una relación amplia de síndromes, secuencias y asociaciones congénitas que afectan a múltiples órganos, aparatos o sistemas que se clasifican por la CIE-9-MC en el código **759.89 Otras anomalías congénitas especificadas**¹⁵, al que hay que **añadir los códigos adicionales** que correspondan de las anomalías congénitas múltiples presentes.

Sólo una parte de ellos tienen entrada en Índice Alfabético. No se relacionan los códigos adicionales de las anomalías presentes para no introducir confusión dada la gran variabilidad y complejidad de estas afecciones.

1. **Síndrome de Aarskog, Síndrome Facio Dígito Genital, Síndrome de Escroto en Bufanda, Síndrome de Aarkog Scott o Displasia Facio Genital.** Es una enfermedad hereditaria recesiva ligada al cromosoma X que se caracteriza por presentar múltiples malformaciones (rasgos faciales, manos y pies cortos, y anomalías genitales), retraso del crecimiento, retraso mental que afecta a varones. Las malformaciones son:
 - a. **Facies típica:** Hipertelorismo, nariz pequeña y ancha, filtrum largo, ptosis palpebral, hipoplasia maxilar, etc.
 - b. **Alteraciones de las extremidades:** Manos cortas y anchas, braquidactilia, clinodactilia, pies pequeños y planos, etc.
 - c. **Alteraciones digitales:** Escroto en bufanda, hernia inguinal y criptorquidia.
2. **Síndrome de Aase o de Aase Smith, Síndrome del Pulgar Trifalángico, Síndrome de Anemia y Pulgar Trifalángico o Pulgar Trifalángico Hipoplásico.** Es una enfermedad hereditaria autosómica dominante caracterizada por anemia hipoplásica, anomalías esqueléticas (pulgares trifalángicos), letargia, irritabilidad e insuficiencia cardíaca. Puede acompañarse de múltiples malformaciones.
3. **Síndrome de Adams Oliver, Defectos congénitos del cuero cabelludo y malformaciones por reducción de la porción distal de las piernas o Defectos o ausencias de piernas, cuero cabelludo y calota craneal.** Es un síndrome congénito múltiple caracterizado por defectos del cuero cabelludo, malformaciones de dedos de manos y pies, de los brazos y de las piernas que puede llegar a Amelia o ausencia completa de las piernas.
4. **Síndrome de Alagille o Displasia arteriohepática o Síndrome de escasez de conductos biliares o Hipoplasia ductal con hepatopatía o Colestasis con estenosis pulmonar periférica** (con entrada en el Índice Alfabético 759.89). Es un trastorno hereditario autosómico dominante caracterizado por la escasez de conductos intrahepáticos (ductopenia), anomalías cardíacas (estenosis arteria pulmonar), esqueléticas, ojo y cara.
5. **Síndrome de Alport o Nefritis hereditaria o Neuropatía y sordera hereditaria o Nefritis y sordera nerviosa hereditaria o Hematuria, neuropatía, sordera ó Nefritis hemorrágica familiar o Sordera hereditaria y neuropatía** (con entrada en el Índice

Alfabético 759.89). Es una enfermedad hereditaria autosómica dominante o recesiva caracterizada por la triada: proteinuria, hematuria y sordera neurosensorial, que en algunas familias se puede asociar a pérdidas de visión.

6. **Síndrome de Angelman o Síndrome de la Marioneta Feliz** (con entrada en el Índice Alfabético 759.89). Es una enfermedad hereditaria autosómica dominante caracterizada por la presencia de ataxia, afasia, sonrisa mantenida sin causa y ataques paroxísticos de risa, crisis convulsivas de cualquier tipo y rasgos faciales inusuales: microcefalia, macrosomía, mandíbula grande, protrusión lingual y anomalías musculares. También puede presentar estrabismo, hipopigmentación, retraso mental grave y retraso psicomotor.
7. **Síndrome de Baller Gerold o Síndrome de craneosinostosis y aplasia radial o Craneosinostosis con defectos de radio**. Es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva caracterizada por craneosinostosis (cierre prematuro de los huesos del cráneo), cúbito corto y curvado y aplasia o hipoplasia del radio que no suele ser simétrica, acompañado de retraso del crecimiento, retraso del desarrollo psicomotor y diferentes malformaciones craneofaciales, cardíacas, renales y esqueléticas.
8. **Síndrome de Bannayan Riley Ruvalcaba o Síndrome de Bannayan Zonana o Macrocefalia, pseudopapiledema y Hamartomas múltiples o Macrocefalia, lipomas y hamartomas múltiples o Síndrome de Ruvalcaba Myhre Smith o Síndrome de Ryley Smith**. Es una enfermedad hereditaria autosómica dominante caracterizada por desarrollo excesivo pre y postnatal con macrocefalia (cabeza anormalmente grande), escafocefalia (cabeza larga y estrecha), inteligencia normal o retraso mental leve, crecimiento de tumores benignos preferentemente subcutáneos, similares al hamartoma.
9. **Síndrome de Bardet Biedl o Síndrome de Lawrence Moon o Síndrome de Lawrence Moon Bardet Biedl** (con entrada en el Índice Alfabético 759.89). Es una enfermedad hereditaria multisistémica autosómica recesiva caracterizada por polidactilia, retraso mental y dificultades de aprendizaje, obesidad, hipogonadismo en los varones, sordera, anomalías renales y retinitis pigmentaria.
10. **Síndrome de Barth** (con entrada en el Índice Alfabético 759.89). Es una enfermedad hereditaria con alteración metabólica caracterizada por miocardiopatía dilatada, neutropenia, miopatía esquelética, disminución del crecimiento estatural, fatiga y 3-metilglutaconaciduria.
11. **Síndrome de Beckwith Wiedmann o Síndrome de Exonfalos, Macroglosia y Gigantismo o Síndrome de Wiedmann Beckwith o Síndrome de Visceromegalia, hernia umbilical y macroglosia o Hipoglucemia con macroglosia** (con entrada en el Índice Alfabético 759.89). Es una enfermedad hereditaria autosómica dominante caracterizada por una amplia gama de síntomas que pueden variar en rango y severidad: gigantismo, macroglosia, visceromegalia, hernia umbilical u onfalocele y aumento de células adrenocorticales.
12. **Síndrome de Borjeson Forssman Lehmann o Retraso mental, epilepsia y anomalías endocrinas** (con entrada en el Índice Alfabético 759.89). Es una enfermedad hereditaria

recesiva ligada al cromosoma X caracterizada por microcefalia, retraso mental, espasmos, talla corta, dismorfia facial múltiple (orejas grandes, cara de luna, etc.), hipogonadismo con micropene y atrofia testicular, obesidad troncal, debilidad muscular, infiltración mixodermatosa, alteraciones visuales (retinopatías, cataratas, etc.).

13. **Síndrome de Brachman de Lange o Síndrome de Cornelia de Lange o Síndrome de Lange o Síndrome Amstelodamensis Degenerativa** (con entrada en el Índice Alfabético 759.89). Es una enfermedad hereditaria autosómica dominante caracterizada por retraso del crecimiento pre y postnatal, retraso psicomotor, retraso mental de leve a severo, rasgos faciales característicos, malformaciones musculoesqueléticas en manos, pies, brazos y piernas y otras malformaciones físicas. Las características craneofaciales incluyen la microcefalia (cabeza anormalmente pequeña), la braquicefalia (cabeza anormalmente corta), nariz pequeña y ancha, sinofridia (cejas arqueadas que crecen juntas).
14. **Síndrome Branquio Oculo Facial o Síndrome de labio leporino y hemangioma quístico branquial o Imperforación del conducto nasolagrimal y envejecimiento prematuro**. Es una enfermedad hereditaria autosómica dominante caracterizada por pliegues profundos del labio superior que asemeja a labio leporino reparado, lesión dérmica atrófica o lesión hemangiomatosa en zona postauricular, obstrucción del conducto lacrimal, prematuro encanecimiento del cabello en la pubertad. También puede presentar: nariz ancha, labio leporino verdadero, microftalmía, cataratas, colobomas, displasia de orejas, atresia de conducto auditivo, clinodactilia y polidactilia, etc.
15. **Síndrome Branquio Oto Renal o Displasia Branquio Oto Renal o Síndrome de Melnick Fraser**. Es un síndrome hereditario autosómico dominante caracterizado por fosetas preauriculares, fístulas braquiales, sordera, displasia de orejas y displasia renal.
16. **Síndrome C de Opitz o Síndrome de la Trigonocefalia de Opitz o Síndrome C o Síndrome de la Trigonocefalia «C» o Síndrome de la Trigonocefalia**. Es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva caracterizada por alteraciones de todas las estructuras de la línea media del organismo: trigonocefalia (cabeza triangular por soldadura prematura de la sutura metódica) y otros rasgos craneofaciales típicos (frente amplia, paladar ojival, nariz corta, hipertelorismo, orejas de implantación baja, etc.), malformaciones en miembros (polidactilia, artrogriposis distal, etc.). Se acompaña de piel laxa, anomalías cardíacas graves, anales u otras y retraso mental profundo.
17. **Síndrome de Carnevale o Síndrome de Carnevale Krajewska o Ptosis palpebral con diastasis rectal y Displasia de cadera**. Es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva caracterizada por la asociación de retraso mental y malformaciones congénitas, entre las que destacan por su frecuencia: anomalías oculares y faciales, cadera, pared abdominal y criptorquidia.
18. **Síndrome de Carpenter o Acrocefalopolisindactilia Tipo II** (con entrada en el Índice Alfabético 759.89). Es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva caracterizada por malformaciones de los dedos de manos y pies: polidactilia en pies, braquidactilia (acortamientos de dedos), clinodactilia y sindactilia y craneosinostosis (cierre prematuro de las suturas craneales). Pueden asociarse otras anomalías: cardíacas, faciales, etc.

19. **Síndrome de Cerebro Costo Mandibular o Defectos costales con micrognatia.** Es una enfermedad hereditaria autosómica dominante caracterizada por retraso mental, defectos costales, anomalías vertebrales y micrognatia (mandíbula anormalmente pequeña) o agnatia (ausencia de maxilar inferior).
20. **Síndrome CHARGE o Asociación CHARGE.** Es una enfermedad hereditaria que puede ser autosómica dominante o recesiva e incluso recesiva ligada al cromosoma X. Se discute si es un síndrome o una asociación no aleatoria. Las siglas CHARGE están formadas por el acrónimo de coloboma (fisura congénita en alguna parte del ojo), cardíaca, atresia de coanas, retraso del crecimiento, hipoplasia genital y anomalías de orejas.
21. **Síndrome de Cockayne o Síndrome de Nelly Dingwall o Sordera con enanismo y atrofia retiniana o Enanismo con atrofia renal y sordera o Nanismo Progeroide** (con entrada en el Índice Alfabético 759.89). Es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva caracterizada por retraso del crecimiento, cataratas, ataxia, sordera, retraso mental, criptorquidia y aspecto prematuramente envejecido.
22. **Síndrome de Cohen o Síndrome de la pimienta.** Es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva caracterizada por malformaciones de la cabeza y del área facial, anomalías oculares, hipotonía, obesidad, aracnodactilia, retraso mental, microcefalia, filtrum, micrognatia, hendidura palatina, etc.
23. **Síndrome de Coffin Lowry o Síndrome de Coffin o Retraso mental con anomalias osteocartilaginosas** (con entrada en el Índice Alfabético 759.89). Es una enfermedad hereditaria dominante ligada al cromosoma X caracterizada por retraso mental, variadas anomalías craneofaciales (cabeza y cara) como hipoplasia del maxilar superior y cara de duendecillo; dedos en palillo de tambor; talla corta y anomalías esqueléticas (vertebrales, torácicas, etc.).
24. **Síndrome de Costello o Facio cutáneo esquelético.** Es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva caracterizada por retraso de crecimiento postnatal, retraso mental moderado, facies típica: macrocefalia moderada, implantación baja de orejas con lóbulos grandes, etc.; hiperplasia articular; piel laxa, hiperqueratosis palmoplantares, papilomas periorales y perinasales, etc.
25. **Displasia óculo dento digital o Displasia óseo óculo dental o Displasia dento óculo ósea o Displasia óculo dento ósea o Síndrome de Meyer Schwickerath o Síndrome de Gillespie** (con entrada en el Índice Alfabético 759.89). Es una enfermedad hereditaria autosómica dominante caracterizada por nariz estrecha con hipoplasia de las alas nasales, microcornea, sindactilia, camptodactilia (flexión permanente de dedos), hipoplasia de la falange medial del 5º dedo de manos y pies, hipoplasia del esmalte dental.
26. **Síndrome de Dubowitz o Enanismo intrauterino.** Es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva caracterizada por retraso de crecimiento pre y postnatal, estatura corta, retraso mental, características faciales (ptosis palpebral, blefarofimosis, hipoplasia de cejas, micrognatia, epicantus, etc.) y físicas (sindactilia, pies planos, etc.), hipospadias, seno pilonidal, etc.

27. **Síndrome de ectrodactilia, Displasia ectodérmica y fisura facial o Síndrome EEC.** Es una enfermedad hereditaria autosómica dominante caracterizada por anomalías faciales (hendidura palatina, labio leporino, hipoplasia maxilar y microdoncia), cutáneas (hiperpigmentación, queratosis, anhidrosis, displasia de uñas, etc.), malformaciones de extremidades (ectrodactilia, sindactilia), malformaciones oculares (blefarofimosis, estrabismo, déficits de pestañas, entropión, etc.) y otras de menor frecuencia (sordera, renales, etc.).
28. **Síndrome de Feingold o Síndrome de microcefalia, mesobraquifalanga y fístula tráqueo-esofágica o Síndrome óculo dígito esófago duodenal.** Es una enfermedad hereditaria autosómica dominante caracterizada por la triada: microcefalia, mesobraquifalanga (acortamiento de las falanges medias de los dedos) y fístula tráqueo-esofágica con atresia y/o duodenal.
29. **Síndrome de Fraser o Síndrome de Ullrich Feichtiger o Síndrome de criptoftalmos y sindactilia** (con entrada en el Índice Alfabético 759.89). Es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva caracterizada por sindactilia parcial de manos y pies, anomalías renales, malformaciones genitales y criptoftalmos (fusión completa de párpados), que pueden asociar otras malformaciones de ojos, causando ceguera.
30. **Síndrome de Freeman Sheldon o Distrofia cráneo carpo tarsal o Síndrome de los dedos en aspa de molino o Artrogriposis distal tipo 2 o Síndrome de cara de silbador o Síndrome de las manos en aspa de molino de viento** (con entrada en el Índice Alfabético 759.89). Es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva caracterizada por anomalías de cabeza y cara, defectos en manos y pies, contracturas múltiples y malformaciones esqueléticas. Son microstomía, pies equinovaros, camptodactilia, desviación cubital, luxación congénita de cadera, etc.
31. **Síndrome de Gorlin Chaudry Moss o Craniosinostosis, hipertriosis facial y otras anomalías** (con entrada en el Índice Alfabético 759.89). Es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva caracterizada por craniosinostosis, hipoplasia mediofacial y maxilar, paladar ojival, oligodontia, hipertelorismo, microftalmía, colobomas palpebrales, sordera de conducción, hipertriosis, talla corta, retraso del crecimiento, sindactilia, hipoplasia de falanges distales de manos y pies, etc.
32. **Síndrome de Hajdu Cheney o Acrosteolisis con osteoporosis y cambios en cráneo y mandíbula o Síndrome de Cheney o Displasia cráneo esquelética u Osteolosis acra u Osteodisplasia hereditaria con acrosteolisis o Arto dento osteodisplasia.** Es una enfermedad autosómica dominante por alteración del tejido conectivo caracterizada por:
- Retraso del crecimiento y talla corta.
 - Lesiones ulcerosas cutáneas palmoplantares, junto a osteolisis.
 - Anomalías craneofaciales múltiples: macrocefalia, retraso en el cierre de fontanelas y suturas craneales, huesos wormianos (huesos pequeños blandos), silla turca alargada, micrognatia, platibasia (base craneal aplanada), ausencia de senos frontales, facies típica por dolicocefalia (alargada en sentido anteroposterior), hipoplasia de la región medial facial, caída prematura de dientes, filtrum corto, epicantus, orejas de implantación baja, hipertelorismo, paladar ojival, etc.

- Anomalías esqueléticas: osteopenia, fracturas patológicas, laxitud articular, genu valgo, peronés arqueado, acortamientos de dedos de manos y pies, acropaquias y acroosteolisis, vértebras bicóncavas con disminución de espacio intervertebral, aumento de cuerpos vertebrales, cifoescoliosis, etc.
 - Aumento de sensibilidad en pulpejos y uñas hipoplásicas, con fuertes dolores.
 - Hernia umbilical e inguinal, hipospadias, criptorquidia, hirsutismo, etc.
- 33. Síndrome de Hanhart o Síndrome de hipoglosia hipodactilia o Peromelia con micrognatia o Síndrome de aglosia adactilia.** Es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva caracterizada por hipoplasia lingual, microstomía (boca pequeña), micrognatia, retrognatia, hipoplasia dental y peromelia (brazos y/o piernas malformadas) con ausencia de pies, hipoplasia de los dedos, ectrodactilia, oligodactilia, etc. Puede acompañarse de retraso del crecimiento, telecantus, paladar ojival, asimetría facial, oligodoncia, etc. Excepcionalmente retraso mental moderado o grave y anomalías del aparato digestivo.
- 34. Síndrome de Hay Wells o Labio y paladar hendido, anquiloblefaron y defectos ectodérmicos o Displasia ectodérmica de Hay Wells o Síndrome de AEC.** Es una enfermedad hereditaria autosómica dominante de expresividad variable caracterizada por las anomalías:
- Faciales: fisura palatina, labio leporino, hipoplasia maxilar y malar, hipodoncia (dientes pequeños), displasia del esmalte dental.
 - Cutáneas: hiperpigmentación difusa, queratosis palmoplantar, anhidrosis, distrofia e hipoplasia de uñas y pelo escaso.
 - Extremidades: defectos de alineación, sindactilia.
 - Oculares: anquiloblefaron (fusión de párpados) con blefaritis, fotofobia.
 - Menos frecuentemente estenosis de canal auditivo externo, deformidad de orejas, atresia de coanas, hipospadias, malformaciones cardíacas (CIV, DAP), etc.
- 35. Síndrome de Holt Oram o Displasia atriodigital o Síndrome cardíaco extremidades o Síndrome de corazón mano tipo Holt Oram.** Es una enfermedad hereditaria autosómica dominante caracterizada por malformaciones distintivas de los huesos pulgares (hipoplasia o trífalangia) y de los antebrazos (hipoplasia a nivel de cúbito o radio, o huesos del carpo o metacarpo) y anomalías cardíacas (defectos septal atrial y ventricular).
- 36. Síndrome de Johanson Blizzard o Hipoplasia alar nasal, hipotiroidismo y aquilia pancreática o Sordera congénita o Displasia ectodérmica exocrina con insuficiencia pancreática.** Es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva caracterizada por polimalformaciones, asociadas a retraso mental, con nariz pequeña con forma de pico por hipoplasia de la ventana nasal, dientes permanentes deformes o ausentes, pelo escaso y seco, malabsorción por insuficiencia pancreática, retraso estaturoponderal, hipotiroidismo, sordera neurosensorial congénita, etc.
- 37. Síndrome de Joubert o Agenesia del vermis cerebeloso, hiperpnea y nistagmus o Hiperpnea episódica con movimientos anormales del ojo o Síndrome de Joubert Boltshausen o Alteración del parenquima cerebeloso familiar tipo IV.** Es una enfer-

edad hereditaria autosómica recesiva que produce una malformación neurológica del mesencéfalo y del cerebelo con agenesia o hipoplasia que el Índice Alfabético asigna en el código 759.89. Clínicamente presenta hiperpnea alternando con apnea, hipotonía, ataxia, retraso mental, apraxia oculomotora y nistagmus.

38. **Síndrome de Kabuki o Síndrome de la máscara de Kabuki o Síndrome de Niikawa Kuroki** (con entrada en el Índice Alfabético 759.89). Es una enfermedad autosómica dominante caracterizada por retraso mental de leve a moderado, retraso del desarrollo con talla baja, hipotonía, dismorfia facial con epicantus, paladar hendido, alteraciones del esqueleto con dedos gordos, anomalías de los patrones dermatoglíficos de los pulpejos de los dedos de manos y pies, palmas y plantas. Anomalías de la dentición, uñas y pelo, etc.
39. **Síndrome de Klippel Trenaunay o Síndrome de angio osteohipertrofia o Elefantiasis congénita angiomatosa o Hipertrofia hemangiectásica o Síndrome de Klippel Trenaunay Weber o Displasia angiectasia congénita** (con entrada en el Índice Alfabético 759.89). Anomalía congénita caracterizada por angiomas cutáneos de color vino oporto que pueden afectar a casi todas las partes del cuerpo, hipertrofia de tejidos blandos y óseos de un miembro. También presenta colobomas, glaucoma, lipodistrofia, etc.
40. **Enfermedad de Kok o Reacción del sobresalto exagerada o Síndrome del sobresalto patológico o Síndrome del recién nacido rígido o Hiperecplexia congénita** (con entrada en el Índice Alfabético 759.89). Es una enfermedad neurológica hereditaria autosómica dominante o recesiva caracterizada por la presencia de crisis convulsivas o mioclonías estímulo sensitivas, hipertonía, reacción refleja patológica o sobresalto patológico.
41. **Síndrome de Laband o Síndrome de Zimmermann Laband o Síndrome de Zimmermann o Anomalías de dedos, uñas, nariz, orejas, fibromatosis gingival y esplenomegalia**. Es una enfermedad hereditaria autosómica dominante caracterizada por anomalías del área craneofacial, de las manos y pies, etc.
42. **Síndrome de LADD o Síndrome lácrimo, aurículo, dento y digital o Síndrome de malformaciones de las extremidades, dento, digital o Síndrome de Levy Hollister**. Es una enfermedad hereditaria autosómica dominante caracterizada por anomalías múltiples del aparato lacrimal, orejas en forma de «copa», pérdida de audición, anomalías dentarias y malformaciones de dedos de miembros superiores y miembros inferiores.
43. **Síndrome de Leopard o Lentiginosis cardiomiopática o Lentiginosis cardiomiopática progresiva o Síndrome cardio cutáneo o Síndrome de la lentiginosis múltiple**. Es una enfermedad hereditaria autosómica dominante caracterizada por lentiginosis (léntigos o máculas pigmentadas de piel), hipertelorismo, sordera, anomalías genitales, estenosis pulmonar y retraso del crecimiento.
44. **Síndrome de Marchesani o Síndrome de Weill Marchesani o Síndrome de Marfan invertido o Síndrome esferofagia braquimorfia o Dismorfodistrofia mesodérmica congénita o Dismorfodistrofia mesodérmica tipo braquimórfica congénita** (con entrada en el Índice Alfabético 759.89). Es una enfermedad hereditaria autosómica re-

cesiva que produce trastornos del tejido conectivo caracterizada por luxación o ectopia del cristalino y a veces glaucoma, asociada a braquidactilia y limitación en la movilidad articular, anodoncia, etc.

45. **Síndrome de Marden Walker o Enfermedad del tejido conectivo tipo Marden Walker.** Es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva caracterizada por anomalías faciales (blefarofimosis, ptosis palpebral, hipertelorismo, orejas de implantación baja, etc.), retraso mental y contracturas múltiples (falanges, codos, caderas y rodillas), hipoplasia cerebelosa y del tronco cerebral.
46. **Síndrome de Marshall Smith.** Es una enfermedad del desarrollo embrionario caracterizada por maduración ósea acelerada, retraso mental y del crecimiento, frente prominente y narinas antevertidas. Se acompaña de 1ª y 2ª falanges anchas e hipoplasia de la 3ª falange, micrognatia, etc.
47. **Síndrome MASA o Pulgares en adducción y retraso mental o Síndrome de Garies Mason o Retraso mental, afasia, marcha arrastrando los pies y pulgares en adducción o Síndrome de retraso mental y pulgares en adducción, ligada al cromosoma X.** Es una enfermedad hereditaria recesiva ligada al cromosoma X caracterizada por retraso mental, afasia, marcha arrastrando los pies, pulgares en adducción.
48. **Síndrome o enfermedad de Menkes o Tricopoliodistrofia o Enfermedad del cabello crespo o Déficit de cobre, ligado al cromosoma X o Enfermedad del transporte del cobre o Enfermedad del cabello acerado** (con entrada en el Índice Alfabético con el código 759.89). Es una enfermedad hereditaria recesiva ligada al cromosoma X que produce un trastorno del metabolismo del cobre caracterizada por repliegues de la piel, occipucio prominente, micrognatia, retraso del desarrollo, retraso mental profundo, hipotonía, hipopigmentación, cabello descolorido, etc.
49. **Síndrome de Mieten-Weber o displasia oftalmo-mandíbulo-mélica** (con entrada en el Índice Alfabético 759.89). Es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva caracterizada por retraso mental, talla baja, con acortamiento de huesos de antebrazo, opacidades corneales. También puede presentar estrabismo, nariz estrecha e hipoplasia de las alas nasales, clinodactilia, pies valgus, luxación congénita de caderas, etc.
50. **Síndrome de MOMO o Macrosomía, obesidad, macrocefalia y anomalías oculares.** Es una enfermedad hereditaria autosómica dominante caracterizada por macrosomía (gigantismo), obesidad y asociación de múltiples malformaciones sobre todo del macizo craneo facial. Suele acompañarse de retraso mental y del desarrollo psicomotor.
51. **Síndrome de Mohr o Síndrome OFD tipo II o Síndrome oral facial digital tipo II** (con entrada en el Índice Alfabético 759.89). Es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva caracterizada por lengua hendida, hipertrofia de frenillos normales, hipoplasia del arco cigomático, labio leporino parcial, sordera de conducción (por un defecto del yunque), punta nasal ancha y a veces bífida, reduplicación parcial del dedo gordo del pie y 1º metatarsiano, manos cortas con clinodactilia, etc.

52. **MURCS o Defecto ductal mulleriano, renal, cervicotorácico y de las extremidades superiores o Aplasia ductal mulleriana, aplasia renal y displasia de los somitas cervicotorácicos o Agenesia renal y ductal mulleriana con malformaciones de las costillas y de las extremidades superiores o Displasia mulleriana, renal y de somitas cervicotorácicos.** MURCS es un síndrome o asociación hereditaria autosómica dominante o mosaicismo que afecta sólo a mujeres que produce amenorrea y se caracteriza por hipoplasia de los conductos de Müller, hipoplasia o agenesia renal y displasia de los somitas cervicotorácicos.
53. **Síndrome de Neu o Síndrome de Neu Laxova.** Es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva letal que pertenece al grupo de displasias neuroectodérmicas caracterizada por contracturas, malformaciones de piel y SNC.
54. **Síndrome de Noonan o Síndrome de pseudoturner o Síndrome de Ullrich Noonan o Síndrome de Ullrich o Síndrome del pterigium colli o Fenotipo Turner con cariotipo normal o Síndrome de Turner del varón** (con entrada en el Índice Alfabético 759.89). Es una enfermedad hereditaria autosómica dominante caracterizada por una amplia gama de síntomas con gran variabilidad y severidad: estatura corta, cuello ancho, cardiopatía, hipertelorismo, pectum carinatum o excavatum, pterigium colli, paladar ogival, etc.
55. **Síndrome oculo genitolaríngeo de Opitz o Hipertelorismo con anomalías esofágicas e hipospadias o Síndrome de Opitz o Síndrome de Opitz Frías o Síndrome de hipertelorismo de Opitz e hipospadias o Síndrome de hipospadias y disfagia o Síndrome de hipertelorismo e hipospadias.** Es una enfermedad hereditaria del desarrollo autosómica recesiva caracterizada por hipertelorismo (aumento de la separación de los ojos), asimetría facial, epicantus, fisuras palpebrales mongoloides y antimongoloides, estrabismo, hipospadias, labio leporino, filtrum, lengua bifida, anomalías laríngeas, traqueales o esofágicas, distasis de rectos, retraso mental, etc.
56. **Síndrome de Pallister Hall o Síndrome de hamartoblastoma hipotalámico o Síndrome de Hall Pallister.** Es una enfermedad congénita o de novo sin causa aparente caracterizada por afectar a múltiples órganos: hamartoma hipotalámico, polidactilia, nariz corta, hipoplasia suprarrenal, hipoplasia hipofisaria, hipoplasia renal, displasia de orejas, microglosia, micrognatia, criptorquidia, etc.
57. **Síndrome Papillon Lefevre o Queratoderma palmoplantar con periodontosis o Hiperqueratosis palmoplantar y destrucción concomitante periodontal.** Es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva caracterizada por hiperqueratosis palmoplantares, enfermedad periodontal precoz, hiperhidrosis y caries dental.
58. **Síndrome de Papillon-Leage y Psaume o Síndrome de Gorlin (-Psaume) o Síndrome orofaciodigital tipo I** (con entrada en el Índice Alfabético 759.89). Es una enfermedad hereditaria dominante ligada al cromosoma X caracterizada por microcefalia, malformaciones de los cantos oculares, cartílago alar de la nariz defectivo, aracnodactilia, tremor, alopecia frontal, malformaciones labios y paladar. También puede presentar retraso mental y malformaciones del sistema nervioso central.

59. **Síndrome de Rapp Hodgkin o Displasia ectodérmica hipohidrótica tipo autosómica dominante o Síndrome de la displasia ectodérmica hipohidrótica tipo Rapp Hodgkin o Displasia ectodérmica anhidrótica con labio leporino y paladar hendido.** Es una enfermedad hereditaria autosómica dominante caracterizada por ausencia o disminución de pelo, dientes, uñas y glándulas sudoríparas y sebáceas, con anomalías de la nariz, pabellones auriculares y labios y trastornos del sistema nervioso central.
60. **Síndrome de Robinow o Síndrome de la cara de feto o Disóstosis acra con anomalías faciales y genitales o Enanismo de Robinow.** Es una enfermedad hereditaria autosómica dominante con cara que recuerda a un feto de 8 semanas, acortamiento mesomérico y acromérico de miembros superiores, hipoplasia genital, criptorquidia, micropene, dolicocefalia, frente amplia y prominente, hipertelorismo, fisuras palpebrales, labio leporino, hendidura palatina, retraso mental, talla corta, etc.
61. **Síndrome de Rubinstein Taybi o Síndrome de Rubinstein** (con entrada en el Índice Alfabético 759.89). Es una enfermedad hereditaria autosómica dominante caracterizada por retraso mental, braquidactilia, talla baja, facies característica (hipertelorismo, puente nasal ancho, etc.), microcefalia, pulgares y dedos gordos de los pies en porra o maza, marcha rígida e inestable.
62. **Síndrome de Rud** (con entrada en el Índice Alfabético 759.89). Es una enfermedad autosómica recesiva caracterizada por epilepsia, idiocia, infantilismo e ictiosis congénita. Ocasionalmente puede presentar otras anomalías congénitas como aracnodactilia, atrofia muscular y retinopatía pigmentaria.
63. **Síndrome de Russell Silver o Síndrome de Silver Russell o Síndrome de Russell o Síndrome de Silver o Enanismo de Russell Silver o Enanismo de Silver Russell** (con entrada en el Índice Alfabético en el código 759.89). Es una enfermedad dominante ligada al cromosoma X caracterizada por retraso del crecimiento intrauterino, hemihipertrofia (crecimiento excesivo de una lado del cuerpo), rasgos faciales característicos (cara triangular con barbilla pequeña y puntiaguda, frente prominente, micrognatia, escleras azules, boca ancha).
64. **Síndrome de Schinzel Giedion o Síndrome de retracción hemifacial de Schinzel Giedion.** Es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva caracterizada por facies tosca por retracción hemifacial, malformaciones esqueléticas, hirsutismo, agenesia de cuerpo calloso, hidronefrosis, retraso mental profundo y graves problemas de visión y audición.
65. **Síndrome de Sedckel o Enanismo tipo Seckel o Enanismo nanocefálico o Enanismo microcefálico esencial o Síndrome de Harper o Enanismo de cabeza de pájaro o Síndrome de Virchow Seckel** (con entrada en el Índice Alfabético en el código 759.89). Es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva caracterizada por retraso de crecimiento intrauterino, retraso mental en grado variable, microcefalia, dwarfismo (forma de enanismo proporcionado) y facies peculiar (micrognatia, nariz picuda y prominente, ojos grandes, cara estrecha, etc.).

66. **Síndrome de Simpson Golabi Behmel o Síndrome de Simpson o Síndrome de Golabi Rosen o Síndrome de Bulldog o Síndrome de displasia gigantismo o Síndrome de dismorfia de Simpson.** Es una enfermedad hereditaria recesiva ligada al cromosoma X caracterizada por macrosomía (gigantismo) pre y postnatal, dismorfia facial, anomalías múltiples y frecuente asociación a tumores embrionarios como tumor de Wilms o el neuroblastoma.
67. **Síndrome de Smith Lemli Opitz tipo I o Síndrome de Smith Opitz congénito** (con entrada en el Índice Alfabético en el código 759.89). Es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva caracterizada por retraso mental, hipotonía, dismorfismo facial y anomalías de extremidades, genitales y renales.
68. **Enfermedad de Startle o Enfermedad del sobresalto o Hyperekplexia** (con entrada en el Índice Alfabético en el código 759.89). Es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva caracterizada clínicamente por una intensificación patológica de la respuesta de sobresalto (contracción tónica de las cuatro extremidades y sacudidas mioclónicas) acompañada de apnea que se puede desencadenar por estímulos táctiles, sobre todo faciales, o bien espontáneamente.
69. **Síndrome de Stickler u Oftalmoartropatía o Cambios epifisarios y miopía magna o Síndrome de Wagner Stickler o Artrooftalmopatía o Síndrome de Weissenbacher Zweymuller** (con entrada en el Índice Alfabético en el código 759.89). Es una enfermedad hereditaria autosómica dominante colagenosis tipo II con manifestaciones oftálmicas y articulares.
70. **Síndrome de TAR o Aplasia radial amegacariocítica o Síndrome de trombocitopenia y ausencia de radio o Síndrome de trombocitopenia y aplasia radial.** Es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva caracterizada por trombocitopenia congénita por trombopoyesis ineficaz, malformaciones esqueléticas con anomalías de las extremidades especialmente ausencia bilateral del radio y malformaciones cardíacas.
71. **Síndrome de Taybi o Síndrome otopaltdigital tipo I** (con entrada en el Índice Alfabético en el código 759.89). Es una enfermedad hereditaria ligada al cromosoma X caracterizada por sordera neurosensorial o mixta, paladar hendido y dedos anchos en su parte distal con uñas cortas, ligero retraso mental, estatura corta. También puede presentar hipertelorismo, fisuras palpebrales, anodontia parcial, torax excavado, etc.
72. **VACTERL o VATER o VATERS** (con entrada en el Índice Alfabético en el código 759.89). Es una enfermedad hereditaria autosómica dominante que se define como asociación de alta frecuencia que presenta defectos vertebrales, ano imperforado, anomalías cardíacas, atresia esofágica con fístula traqueoesofágico, polidactilia, displasia radial y displasia renal.
73. **Síndrome de Walter Warburg o Síndrome de Chemke o Hidrocefalia, agiria y displasia retiniana o Síndrome de Pagon o Disgenesia cerebro ocular o Síndrome de displasia cerebro ocular y distrofia muscular.** Es una enfermedad hereditaria, se piensa autosómica recesiva, caracterizada por:

- Malformaciones de la estructura cerebral.
 - Lisencefalia tipo II, que va de agiria (ausencia total de circunvoluciones) hasta paquiria (pocas circunvoluciones).
 - Hidrocefalia congénita.
 - Anomalías de la fosa posterior con o sin encefalocele.
 - Anomalías de la cámara ocular anterior, posterior o ambas.
 - Cambios distróficos musculares.
74. **Síndrome de Weaver o Síndrome de Weaver Smith.** Es una enfermedad hereditaria con patrón de transmisión desconocido caracterizada por macrosomía (gigantismo) pre y postnatal, maduración ósea acelerada, retraso mental de moderado a grave, retraso psicomotor, hipertonia o hipotonía, hipertelorismo, frente abombada, camptodactilia, etc.
75. **Síndrome de Williams o Síndrome de Williams Beuren o Síndrome de Beuren o Hipercalcemia idiopática o Cara de duendecillo con hipercalcemia.** Es una enfermedad hereditaria autosómica dominante caracterizada por rasgos faciales típicos de «cara de gnomo o duendecillo», retraso mental leve a moderado, hipercalcemia y estenosis aórtica supralvalvular.
76. **Síndrome de Wolfram o Diabetes insípida, diabetes mellitus, atrofia óptica y sordera.** Es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva debida a una disfunción del ADN tanto nuclear como mitocondrial en cerebro, músculos, riñones, páncreas, etc., caracterizada por la asociación de diabetes mellitus, diabetes insípida, atrofia óptica y sordera.
77. **Síndrome de Yunis Varon o Micrognatia y ausencia de pulgares o Displasia cleidocranial o Afalangia distal.** Es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva que se caracteriza por una displasia cleidocranial con micrognatia en la que se considera síntomas mayores: retraso de crecimiento intrauterino y postnatal, hipoplasia o agenesia de pulgares y clavículas (hombros estrechos).

REFERENCIAS

1. Organización Mundial de la Salud. Informe de un Grupo Científico de la OMS: Principios aplicables a la investigación experimental de la acción teratogénica de los medicamentos. Informe Técnico nº 364. Ginebra, 1967.
2. Organización Mundial de la Salud. Informe de un Grupo Científico de la OMS: Factores Genéticos y Malformaciones Congénitas. Informe Técnico nº 438. Ginebra, 1970.
3. Stevenson AC, Johnston HA, Stewart MIP, Golding DR. Congenital malformations. A report of a study of a series of consecutive births in 24 centres. Bull World Health Organ 1966; 34 (Suppl): 9–127.
4. Pérez Aytes A. Actitud ante el recién nacido con malformaciones congénitas. En: Protocolos diagnósticos y terapéuticos en Pediatría. Tomo 1. Barcelona: Ergon, 2000; 19–22.
5. Spranger J, Benirschke K, Hall JG, Lenz W, Lowry RB, Opitz JM, Pinsky L, Schwarzacher HG, Smith DW. Errors of Morphogenesis: Concepts and terms. Recommendations of an International Working Group. J Pediatr 1982; 100:162–165.
6. Ramos Fuentes FJ. Seguimiento y cuidados del recién nacido con malformaciones. Pediatr Integral 2006; X(6): 439–446.
7. Del Campo Casanelles M, García-Muñoz Rodrigo F, Reyes Suárez D y García-Alix Pérez A. Enfoque diagnóstico del niño dismórfico. Protocolos diagnósticos y terapéuticos en Pediatría. Neonatología. Nº 14. Asociación Española de Pediatría. Disponible en: <http://www.aeped.es/protocolos/neonatologia/index.html>.
8. Rodríguez Criado G. Conceptos y métodos para el diagnóstico del paciente con malformaciones congénitas. Disponible en: [http://www.sepeap.org/imagenes/secciones/Image/_USER_/Malformaciones_congenitas_conceptos_metodos\(2\).pdf](http://www.sepeap.org/imagenes/secciones/Image/_USER_/Malformaciones_congenitas_conceptos_metodos(2).pdf).
9. Ministerio de Sanidad y Consumo. Boletín nº 4. Codificación clínica con la CIE-9-MC. Madrid: Ministerio de Sanidad y Consumo. Año II, Junio, 1996.
10. Brown, F. ICD-9-CM Coding Handbook With Answers. Chicago: AHA Press, 2008.
11. Ministerio de Salud y Consumo. Clasificación Internacional de Enfermedades, 9ª Revisión Modificación Clínica. 7ª ed. Madrid: Ministerio de Salud y Consumo, 2010.
12. American Hospital Association. ICD-9-CM Official Guidelines for Coding and Reporting. Chicago: AHA Press, 2008.
13. American Hospital Association. AHA Coding Clinic for ICD-9-CM, Fourth Quarter 2006; 23(4).
14. American Hospital Association. AHA Coding Clinic for ICD-9-CM, Fourth Quarter 2008; 25(4).
15. Izquierdo Martínez M, Avellaneda Fernández A. Enfermedades raras. Un enfoque práctico. Citado el día 24 de noviembre de 2008 y disponible es <http://ier.isciii.es/er/pdf/er.libro.pdf>.
16. Poulot Duradez TM, Mengana López E, Galano Stevens E, Silvera Delfin S, Sierra Fonseca FM. Síndrome de Potter. [Artículo en línea]. MEDISAN 2005;9(3). Disponible en: http://bvs.sld.cu/revistas/san/vol9_3_05/san08305.htm.

17. Ministerio de Sanidad y Consumo. Boletín nº 17. Codificación Clínica con la CIE-9-MC, Monografía: Cardiología. Madrid: Ministerio de Sanidad y Consumo. Año VI, Octubre, 2000.
18. Ministerio de Sanidad y Consumo. Boletín nº 30. Codificación Clínica con la CIE-9-MC, Monografía: Cardiología, Hipertensión arterial y enfermedad cerebrovascular. Madrid: Ministerio de Sanidad y Consumo. Octubre, 2008.
19. Farreras-Rozman. Medicina interna. 15ª edición. Madrid: Elsevier España, 2004.
20. Ministerio de Sanidad y Consumo. Boletín nº 31. Codificación Clínica con la CIE-9-MC, Monografía: Radiología vascular e intervencionista. Madrid: Ministerio de Sanidad y Consumo. Febrero, 2009.