

(q24.1;q22.1). FISH con sonda subtelomérica 11q presentó dos señales fluorescentes correspondientes a 11q25 en extendidos cromosómicos maternos y una sola señal en CI y CII, confirmando en ellos la del(11qter). La presente comunicación es un aporte al SJS por translocación, siendo la delección 11q24.1 crítica para su expresión fenotípica.

GMED 25
EL REGISTRO NACIONAL DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS DE LA ARGENTINA (RENAC): PREVALENCIA DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS

Groisman B¹, P Barbero¹, MP Bidondo¹, JA Gili², R Liascovich¹.
¹Centro Nacional de Genética Médica (CNGM), Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud (ANLIS), Ministerio de Salud, ²Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC)-CEGEBI-CEMIC.
 e-mail: bgroisman@gmail.com

Introducción: El RENAC es un sistema de vigilancia de AC en Argentina. Uno de sus objetivos es producir conocimiento epidemiológico para monitorear las tasas de prevalencia de AC específicas, detectar clusters geográficos y/o temporales, generar hipótesis sobre causas y evaluar intervenciones. **Objetivo:** describir las tasas de prevalencia de AC mayores específicas en el RENAC y compararlas con las reportadas por el Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC) y por el *European Concerted Action on Congenital Anomalies and Twins* (EUROCAT). **Material y métodos:** la fuente de datos corresponde a los recién nacidos con AC reportados por el RENAC entre 01-11-2009 y 30-09-2011. Las diferencias con los otros registros en las tasas prevalencia de AC específicas se analizaron mediante scores Z. **Resultados:** En un total de 132.273 recién nacidos examinados se reportaron 2.685 casos, de los cuales 2.396 presentaban AC mayores resultando una prevalencia de 1,81% (IC 95%: 1,74% - 1,88%). No se encontraron diferencias estadísticamente significativas en la prevalencia de 27/37 AC con respecto al ECLAMC y de 17/31 AC con respecto al EUROCAT. **Discusión:** El valor de la prevalencia total de recién nacidos con AC mayores se halla dentro de lo esperado. Para la mayoría de las AC específicas, no se observaron diferencias significativas entre el RENAC y los otros registros. Las diferencias encontradas podrían atribuirse a aspectos operativos y/o a diferencias reales de prevalencia dependiendo de cada AC.

GMED 26
REGISTRO NACIONAL DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS DE LA ARGENTINA (RENAC): DISEÑO Y FUNCIONAMIENTO OPERATIVO

Groisman B¹, P Barbero¹, MP Bidondo¹, JA Gili², R Liascovich¹.
¹Centro Nacional de Genética Médica (CNGM), Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud (ANLIS), Ministerio de Salud, ²Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC)-CEGEBI-CEMIC.
 e-mail: bgroisman@gmail.com

Introducción: En Argentina las anomalías congénitas (AC) han aumentado su importancia relativa como causa de mortalidad infantil. Sin embargo, en el sistema estadístico no se recolecta información sobre su prevalencia. **Objetivo:** presentar el RENAC iniciado por el CNGM en el marco del Programa “Red Nacional de Genética Médica”. **Material y Métodos:** El RENAC es un sistema de vigilancia de AC de base hospitalaria. En cada hospital, dos neonatólogos supervisan la detección y descripción de recién nacidos (RN) con AC mayores. Los datos recolectados en un formulario especial son enviados mensualmente a través de un foro web a la coordinación, para su control de calidad, codificación y difusión mediante reportes periódicos. **Resultados:** Se diseñó el formulario y el manual operativo, se realizaron 6 talleres de capacitación y se produjo el 1er reporte anual. Entre el 01-11-2009 y el 30-04-2012 ingresaron al RENAC 107 / 120 (89%) hospitales públicos con ≥ 1.000 partos anuales de las 24 jurisdicciones del país. **Discusión:** El RENAC tiene dos objetivos generales: producir información sobre AC y detectar precozmente RN afectados para aumentar su accesibilidad al tratamiento oportuno. El conocimiento producido involucra tanto la generación de contenidos epidemiológicos, como su aplicación práctica a nivel local. En base al diseño del RENAC se discuten los criterios de evaluación de un sistema de vigilancia de la salud: simplicidad, flexibilidad, aceptabilidad, calidad, sensibilidad, valor predictivo positivo, representatividad, oportunidad y estabilidad.

GMED 27
REGISTRO NACIONAL DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS DE LA ARGENTINA (RENAC): USO DE TECNOLOGÍAS DE