 <b>INSTITUTO NACIONAL DE SALUD</b>	<b>PROCESO VIGILANCIA Y ANALISIS DEL RIESGO EN SALUD PÚBLICA</b>	<b>INFORME EVENTO</b>	Versión: 02
			2016 – Nov – 16
		<b>FOR-R02.4000-001</b>	Página 1 de 24

Vigilancia en Salud Pública de los Defectos Congénitos

## **INFORME DEL EVENTO DE VIGILANCIA DE DEFECTOS CONGÉNITOS, HASTA EL PERIODO EPIDEMIOLÓGICO 13, COLOMBIA, 2016.**

*Elaborado por:*

*Esther Liliana Cuevas Ortiz- Natthaly Roza Gutierrez*

Referentes defectos congénitos, Equipo Maternidad Segura

Subdirección de Prevención, Vigilancia y Control en Salud Pública Dirección de Vigilancia y  
Análisis del Riesgo en Salud Pública


### **1. INTRODUCCIÓN**

Los defectos congénitos forman un grupo heterogéneo de trastornos de origen prenatal que pueden obedecer a la presencia de un solo gen defectuoso, a alteraciones cromosómicas, a una combinación de factores hereditarios, a teratógenos presentes en el medio ambiente o a carencias de micronutrientes (1). Los defectos congénitos pueden agruparse en: defectos funcionales metabólicos, defectos funcionales sensoriales y malformaciones congénitas.

Una malformación congénita puede resultar de alteraciones del gen o del embrión en su desarrollo, por exposición a factores que influyen su microcosmos, epigenética<sup>1</sup>, exposición a riesgos físicos, químicos, infecciosos, hormonales, por contacto con otros tejidos, por disminución mecánica del líquido amniótico o aparición de bridas que vulneren la estructura física el saco gestacional o a causa de alteraciones del desenlace del embarazo como en la hipoxia y anemia perinatales. Otras causas micro-ambientales son las carencias nutricionales y enzimáticas en cualquier parte del proceso gestante, e incluso posiciones anómalas del embrión. También se encuentran las exposiciones macro-ambientales de diferente tipo, donde se incluyen algunos determinantes analizados en el presente informe.

En un esfuerzo para estandarizar los grupos de malformaciones congénitas, la Organización Mundial de la Salud (OMS) define una malformación como: “Toda aquella alteración del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular presente en un recién nacido, que resulta de una embriogénesis defectuosa” (2). La guía de referencia de uso común para clasificar los defectos de nacimiento es la Clasificación Internacional de Enfermedades, (CIE-10 Q000- Q999) (3), que clasifica los defectos como mayores o menores. Los defectos mayores son aquellos que representan un riesgo vital, requieren de cirugía o implican secuelas estéticas severas. Los defectos menores son aquellos que no presentan secuelas estéticas significativas, ni alteraciones en la calidad o esperanza de vida del paciente.

<sup>1</sup> Es la armonía en la interacción del gen y la cromatina que genera cambios heredables en el primero sin que sea necesario alterar la información del DNA, debida a la exposición del conjunto a diversas modificaciones adaptativas. Modificado de José María Eirín-López – Universidad Internacional de la Florida.

 <b>INSTITUTO NACIONAL DE SALUD</b>	<b>PROCESO VIGILANCIA Y ANALISIS DEL RIESGO EN SALUD PÚBLICA</b>	<b>INFORME EVENTO</b>	Versión: 02
			2016 – Nov – 16
		<b>FOR-R02.4000-001</b>	Página 2 de 24

### Vigilancia en Salud Pública de los Defectos Congénitos

Se han identificado como causas de malformaciones congénitas las genéticas, las ambientales y otras multifactoriales; constituyéndose los factores genéticos en las causas más frecuentes de malformaciones congénitas (4), recientes avances en el campo de la genética han permitido caracterizar y darles la importancia a las alteraciones de los genes en los procesos de desarrollo de las enfermedades del ser humano, especialmente de las alteraciones que desencadenan malformaciones. Pero hoy, se conocen otros determinantes de salud que también influyen, como los estilos de vida, el medio ambiente, la atención en salud, la nutrición (especialmente el ácido fólico y el yodo), el riesgo derivado de la edad, la inmunidad y las enfermedades crónicas más prevalentes en la mujer gestante y su repercusión sobre el feto. Cuando no generan mortalidad, estos defectos pueden desencadenar una serie de eventos crónicos en la persona que las padece, los cuales no solo afectan su calidad de vida, sino también la de sus cuidadores.


La ecografía gestacional y la amniocentesis, después el examen físico del recién nacido son las primeras oportunidades para diagnosticarlas, sin embargo, para detectar las anomalías funcionales frecuentemente son necesarios exámenes de laboratorio a manera de tamiz o incluso complementarios y para los teratógenos en muchos casos se requieren exámenes especializados. Es claro sin embargo que el mapeo genético y técnicas como el FISH y la amniocentesis tienen un peso muy importante en su detección oportuna y dependen en gran medida de la consejería genética y el control de planeación prenatal que no están programados para montaje nacional, aunque se mencionan en diversos artículos.

En las malformaciones congénitas es necesario establecer un diagnóstico preciso con el fin de tomar decisiones de manejo y tratamiento, de acuerdo con la historia natural de la enfermedad. El manejo puede ser quirúrgico, farmacológico o de rehabilitación, pero en todos los casos la conducta exige conocer el pronóstico, y actuar de manera oportuna y eficaz para preservar la vida y minimizar la discapacidad consecuente. Hay que tener en cuenta que estas no solo producen una elevada tasa de mortalidad, sino que producen una discapacidad consecuente en los individuos que la padecen, lo cual provoca daños psicológicos, sociales y económicos en la familia y su entorno.

#### 1.1. Comportamiento del evento a nivel mundial

En términos de años de vida ajustados por discapacidad (AVAD), los defectos congénitos representan 25.3-38.8 millones de AVAD, por lo que estas anomalías se encuentran en la posición 17 dentro de las causas de carga de la enfermedad a nivel mundial (5).

Se considera que, en la mayoría de las poblaciones, las malformaciones congénitas presentan una frecuencia aproximada al 3% en recién nacidos vivos y de 10% a 15% en recién nacidos muertos (6). Se estima que cada año 7,9 millones de neonatos (6% del total de nacidos vivos) presentan algún tipo de defecto congénito con origen total o parcialmente genético (7). La OMS calcula que cada año 270 000 recién nacidos fallecen durante los primeros 28 días de vida debido a estas causas (8). También se ha calculado que

 <b>INSTITUTO NACIONAL DE SALUD</b>	<b>PROCESO VIGILANCIA Y ANALISIS DEL RIESGO EN SALUD PÚBLICA</b>	<b>INFORME EVENTO</b>	Versión: 02
			2016 – Nov – 16
		<b>FOR-R02.4000-001</b>	Página 3 de 24

### Vigilancia en Salud Pública de los Defectos Congénitos

aproximadamente 3,3 millones de niños menores a cinco años fallecen debido a anomalías congénitas, y 3,2 millones de los que sobreviven presentan discapacidad de por vida (7).

Dentro de las condiciones estimadas en la carga de enfermedad global, los defectos cardiacos congénitos representan la mayor carga, seguidos de defectos del tubo neural y hendidura del paladar con labio fisurado (5), representando un total de 21 millones de AVAD. Estas condiciones se calculan como evitables en un 57% (12 millones de AVAD) si las condiciones quirúrgicas de países desarrollados pudieran alcanzarse en países de medianos y bajos ingresos (5)

Un 94 % de las anomalías congénitas ocurren en países de bajos y medianos ingresos. Esta diferencia se atribuye a múltiples factores contextuales, que incluyen deficiencia nutricional, prevalencia de infecciones intrauterinas, exposición a teratógenos y automedicación o uso de remedios tradicionales (5). Además de la diferencia en incidencia (ver gráfica 2), la frecuencia de la interrupción voluntaria del embarazo (IVE) luego del diagnóstico de malformación congénita es baja en países en desarrollo, en comparación con países de altos ingresos (5).

#### 1.2. Comportamiento del evento en América

Las malformaciones congénitas constituyen una de las diez primeras causas mortalidad infantil y en países latinoamericanos ocupa el segundo lugar como causa de muerte en menores de un año de edad y explican del 2% al 27% de la mortalidad infantil (4).


Las anomalías mayores más frecuentemente encontradas en Suramérica son, las alteraciones cardiacas (28 por 10 000 NV), los defectos de cierre de tubo neural (24 por 10 000 NV). El síndrome de Down (16 por 10 000 NV), labio/paladar hendido (15 por 10 000 NV) y los defectos de pared abdominal (4 por 10 000 NV) (9). En Estados Unidos entre 1991 y 1997 48 115 muertes se debieron a malformaciones congénitas (10).

#### 1.3. Comportamiento del evento en Colombia

En Colombia, las malformaciones congénitas se encuentran entre las primeras cinco causas de muerte en los niños entre cero y cuatro años (9).

En el quinquenio del 2000 al 2004 se reportaron un total de 14.036 defunciones por anomalías congénitas, de las cuales el 54% (7 590) correspondió al sexo masculino y el 46% restante (6 434) al sexo femenino (11).

La tasa de mortalidad por anomalías congénitas se mantuvo constante, presentándose la tasa más alta en el año 2000 (66,8 defunciones por 10 000 habitantes) y la más baja en el 2004 (61 defunciones por cada 10 000 habitantes). El grupo de edad en el que se concentró la mayor cantidad de malformaciones congénitas fue el de menores de un año con el 82,98% del total (11 648 defunciones) (11).

 <b>INSTITUTO NACIONAL DE SALUD</b>	<b>PROCESO VIGILANCIA Y ANALISIS DEL RIESGO EN SALUD PÚBLICA</b>	<b>INFORME EVENTO</b>	Versión: 02
			2016 – Nov – 16
		<b>FOR-R02.4000-001</b>	Página 4 de 24

### Vigilancia en Salud Pública de los Defectos Congénitos

La tasa de mortalidad en 2010 por estas causas fue de 303,8 por 100 000 menores de un año, constituyéndose en la segunda causa de mortalidad para este grupo de edad (12).

Las anomalías congénitas más frecuentes en Colombia son, el síndrome de Down (17 por 10 000 NV), labio/paladar hendido (16 por 10 000 NV), alteraciones cardiacas (15.73 por 10 000 NV), defectos de cierre de tubo neural (10,9 por 10 000 NV) y defectos de pared abdominal (6 por 10 000 NV) (13).

## 2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS

Identificar el cumplimiento de los procesos de notificación, seguimiento y clasificación de los casos notificados mediante ficha 215 de defectos congénitos, establecer frecuencia y distribución de la morbilidad y medir la mortalidad para este evento en el territorio nacional hasta periodo epidemiológico nueve de 2016.

## 3. MATERIALES Y MÉTODOS

Se realizó un informe descriptivo retrospectivo de los hallazgos encontrados mediante la notificación al Sistema de Vigilancia en Salud Pública (SIVIGILA) del evento de defectos congénitos en el país con corte a la semana 36 correspondiente al período epidemiológico nueve de 2016, la población estuvo constituida por niños y niñas menores de un año.

Las variables de estudio incluyeron las definidas en la ficha de datos básicos del Sivigila y otras incluidas en la ficha de datos complementarios cualitativas nominales como: toma de laboratorios como la inmunoglobulina M (IgM) para sífilis y toxoplasmosis, exposición durante diversas fases de la gestación a vacuna para la rubeola y exposición a agentes teratogénicos.

Los datos fueron recolectados mediante ficha de datos complementarios código 215 del Sivigila; la información fue digitada y notificada en el aplicativo Sivigila para su reporte semanal al INS.

Se depuró la base de datos identificando casos repetidos mediante la aplicación de formatos condicionales en las variables de nombre, apellido, número de identificación, nombre de la madre, número de identificación de la madre y embarazo múltiple. Se revisaron también las semanas de gestación y peso al nacer frente a las condiciones relacionadas con la prematuridad en recién nacidos de menos de 37 semanas de gestación.

El plan de análisis se realizó mediante estadística descriptiva e incluyó la evaluación del comportamiento y la tendencia de los defectos congénitos teniendo en cuenta las variables que contempla la ficha de notificación de datos básicos como sexo, tipo de régimen en salud y pertenencia étnica, así como la ficha de datos complementarios como antecedentes maternos, información del niño y tipo de defecto entre otros.

Vigilancia en Salud Pública de los Defectos Congénitos

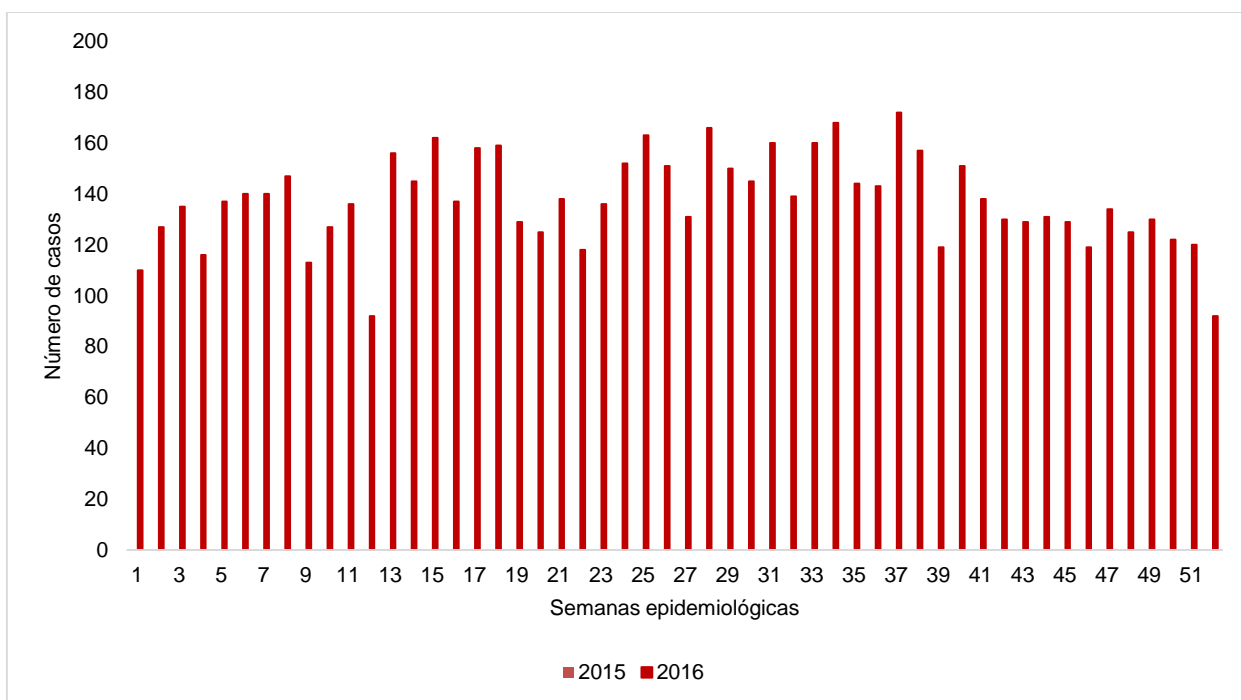
#### 4. HALLAZGOS

##### 4.1. Comportamiento de la notificación

Hasta el periodo 13 de 2016 se notificaron **7 153** casos, el promedio semanal es de 137,5 casos a través del Sistema de Vigilancia en Salud Pública. Los mayores números de casos se presentaron durante las semanas 06, 07, 08, 13, 14, 15, 17, 18, 21, 24, 25, 26, 28, 29, 30, 31, 32, 33, 34, 35, 36, 37, 38, 40 y 41 respectivamente (**ver gráfica 1**).

Gráfica N° 1

Notificación de los defectos congénitos por semana epidemiológica, Colombia, semanas epidemiológicas 01-52, 2016



Fuente: Sivigila, Instituto Nacional de Salud, Colombia, 2015-2016

##### 4.2 Magnitud en lugar y persona (datos básicos)

De acuerdo a las características demográficas y sociales de los casos de defectos congénitos, metabólicos y sensoriales a semana epidemiológica 52 de 2 016 afectan en mayor proporción a menores de un año de sexo masculino, al régimen en salud subsidiado y niños y niñas de pertenencia étnica “otro” (ver tabla 1).

Vigilancia en Salud Pública de los Defectos Congénitos

Tabla N° 1  
Comportamiento demográfico y social de los defectos congénitos, Colombia, semanas epidemiológicas 01-52,  
2016

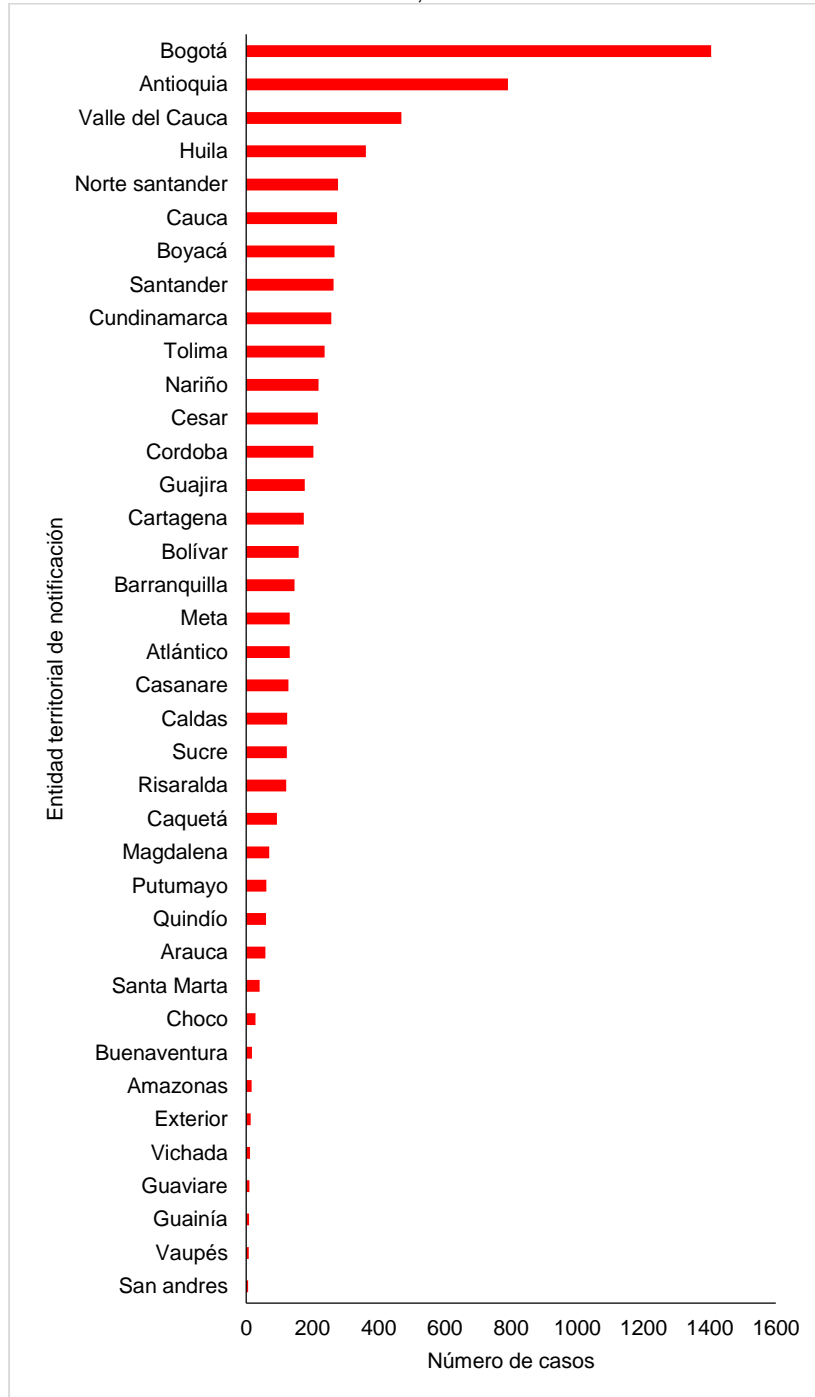
<b>Variable</b>	<b>Categoría</b>	<b>Casos</b>	<b>%</b>
Sexo	Femenino	3224	45,1
	Indeterminado	128	1,8
	Masculino	3801	53,1
Tipo de régimen	Contributivo	2975	41,6
	Especial	117	1,6
	Indeterminado	386	5,4
	No afiliado	209	2,9
	Particular	63	0,9
	Subsidiado	3403	47,6
Pertenenencia étnica	Indígena	225	3,1
	Rom ( Gitano)	28	0,4
	Raizal	4	0,1
	Palenquero	1	0,0
	Afrocolombiano	87	1,2
	Otro	6808	95,2

Fuente: Sivigila, Instituto Nacional de Salud, Colombia, 2016


De las 37 entidades territoriales del país, 36 notificaron casos para una cobertura de notificación del 97,3%; Bogotá, Antioquia, Valle del Cauca y Huila fueron las ET que notificaron el mayor número de casos (ver gráfica 2).

Vigilancia en Salud Pública de los Defectos Congénitos

Gráfica N° 2  
 Frecuencia de notificación de defectos congénitos por entidad territorial, Colombia, semanas epidemiológicas 01-52, 2016



Fuente: Sivigila, Instituto Nacional de Salud, Colombia, 2016

 <b>INSTITUTO NACIONAL DE SALUD</b>	<b>PROCESO VIGILANCIA Y ANALISIS DEL RIESGO EN SALUD PÚBLICA</b>	<b>INFORME EVENTO</b>	Versión: 02
			2016 – Nov – 16
		<b>FOR-R02.4000-001</b>	Página 8 de 24

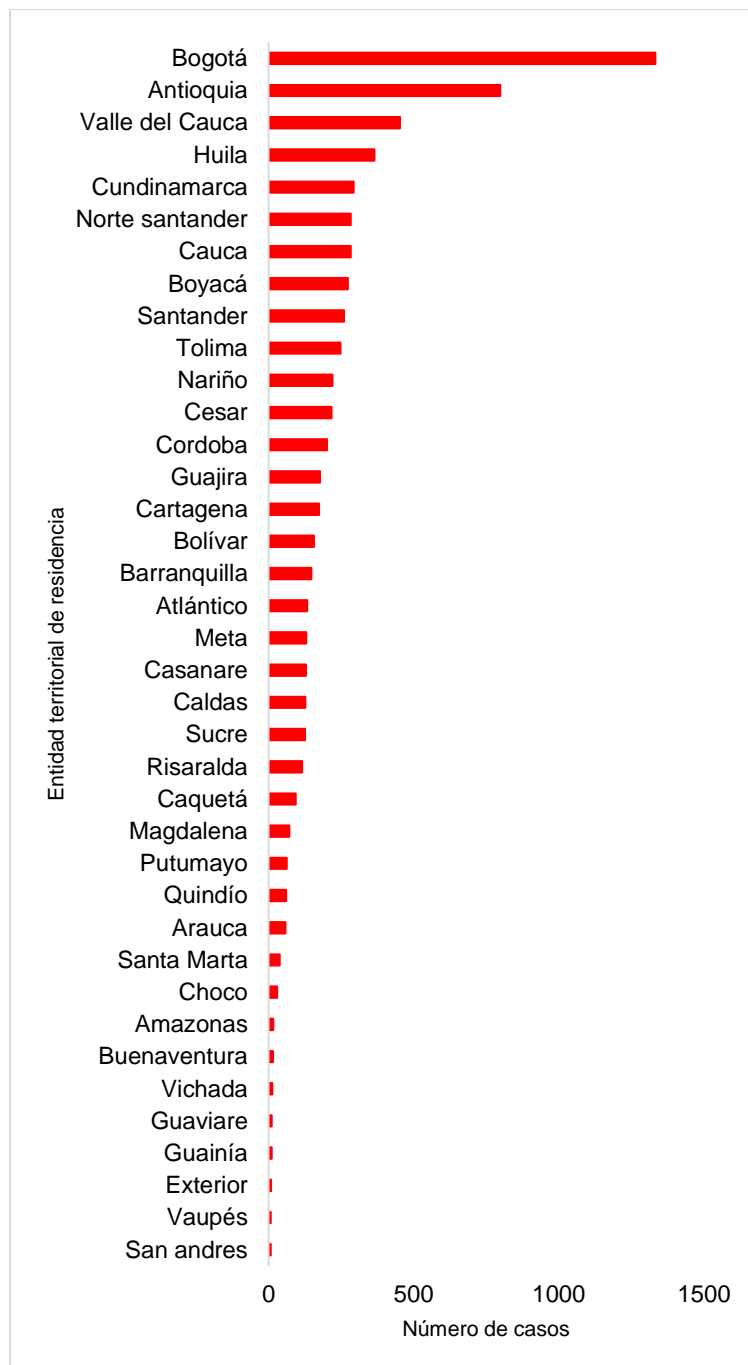
Vigilancia en Salud Pública de los Defectos Congénitos

Por entidad territorial de residencia 37 entidades territoriales; del exterior procedían 13 casos. Bogotá, Antioquia, Valle del Cauca y Huila, fueron las entidades territoriales con mayor número de casos (ver gráfica 3).




Vigilancia en Salud Pública de los Defectos Congénitos

Gráfica N° 3. Frecuencia de notificación de defectos congénitos por entidad territorial de procedencia, Colombia, semanas epidemiológicas 01-52, 2016



Fuente: Sivigila, Instituto Nacional de Salud, Colombia, 2016

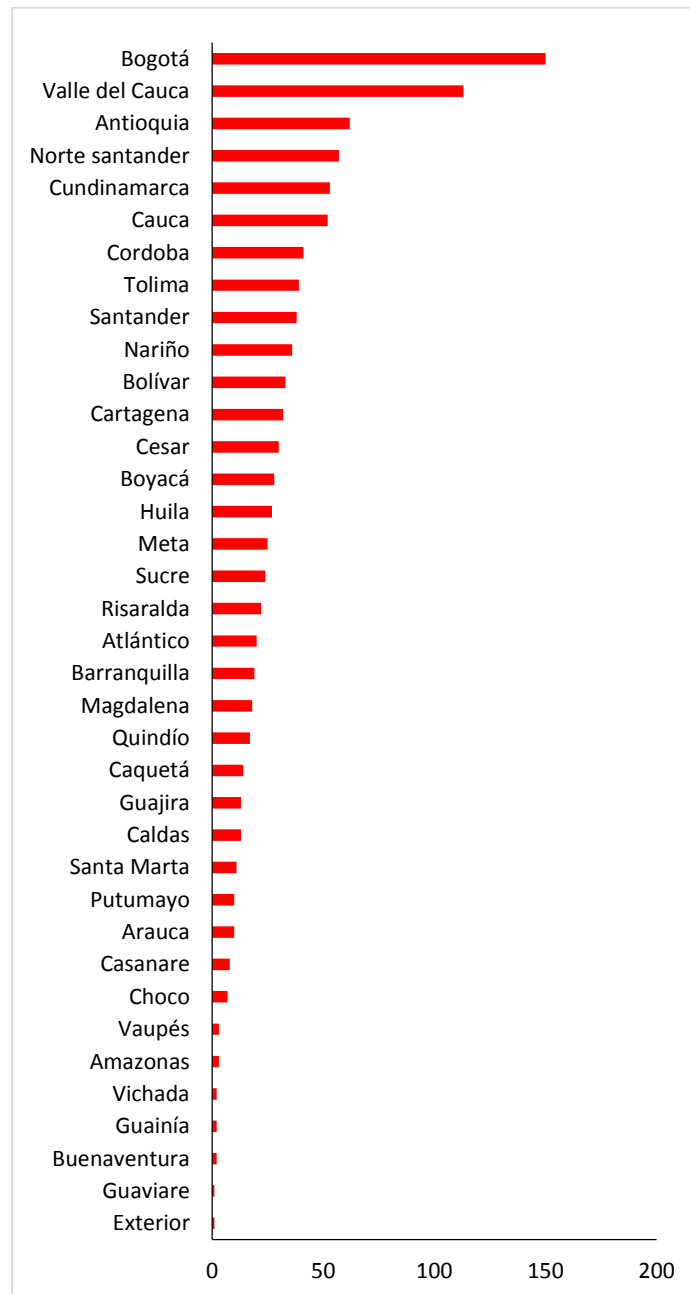
 <b>INSTITUTO NACIONAL DE SALUD</b>	<b>PROCESO VIGILANCIA Y ANALISIS DEL RIESGO EN SALUD PÚBLICA</b>	<b>INFORME EVENTO</b>	Versión: 02
			2016 – Nov – 16
		<b>FOR-R02.4000-001</b>	Página 10 de 24

Vigilancia en Salud Pública de los Defectos Congénitos

Se notificaron 1 036 casos con condición final muerto (14,4 %), estos casos procedían de 36 entidad territorial. El mayor número de casos los concentran: Bogotá (150 casos), Valle del Cauca (113 casos), Antioquia (62 casos), Norte de Santander (57 casos) y Cundinamarca (53 casos) (ver gráfica 4).

Vigilancia en Salud Pública de los Defectos Congénitos

Gráfica N°4. Distribución de notificación de casos muertos por defectos congénitos por entidad territorial de procedencia. Colombia, semanas epidemiológicas 01-52, 2016



Fuente: Sivigila, Instituto Nacional de Salud, Colombia, 2016

Vigilancia en Salud Pública de los Defectos Congénitos

#### 4.3 Comportamiento de otras variables de interés (datos complementarios)

El 9,3 % (n=665) de la notificación correspondió a defectos metabólicos. El 1,1 % (n=82) a defectos sensoriales y el 89,3 % (n=6391) a malformaciones congénitas. La proporción de prevalencia a nivel nacional para el total de defectos que se notifican a través de la ficha 215 fue de 107,7 casos por cada 10 000 nacidos vivos (ver tabla 2).

Tabla N° 2  
Distribución de los defectos funcionales metabólicos, sensoriales y congénitos. Colombia, semanas epidemiológicas 01-52, 2016

<b>Tipo</b>	<b>Casos</b>	<b>Porcentaje</b>	<b>Proporción de prevalencia por 10 000 NV</b>
Defectos funcionales metabólicos	665	9,3	10,0
Defectos funcionales sensoriales	82	1,1	1,2
Malformaciones congénitas	6391	89,3	96,3
<b>Total</b>	<b>7138</b>	<b>99,8</b>	<b>107,5</b>

Fuente: Sivigila, Instituto Nacional de Salud, Colombia, 2016 - nacidos vivos DANE Colombia, 2014

\*Total de casos notificados

La prevalencia por 10 000 nacidos vivos para defectos metabólicos fue de 10,0 y el hipotiroidismo congénito sin bocio presentó la mayor proporción de notificación de este tipo de defectos (ver tabla 3).

Tabla N° 3  
Distribución de notificación y proporción de prevalencia de los defectos metabólicos. Colombia, semanas epidemiológicas 01-52 2016

<b>Defectos metabólicos</b>	<b>casos</b>	<b>%</b>	<b>Proporción de prevalencia por 10 000 NV</b>
Hipotiroidismo congénito sin bocio	429	6,0	6,5
Trastorno metabólico, no especificado	115	1,6	1,7
Síndrome congénito de deficiencia de yodo, tipo neurológico	61	0,9	0,9
Otros trastornos especificados del metabolismo	10	0,1	0,2
Hipotiroidismo congénito con bocio difuso	9	0,1	0,1
Síndrome congénito de deficiencia de yodo, no especificado	8	0,1	0,1
Otros trastornos adrenogenitales	5	0,1	0,1
Albinismo	2	0,0	0,0

Vigilancia en Salud Pública de los Defectos Congénitos

Trastorno del metabolismo de los aminoácidos aromáticos, no especificado	2	0,0	0,0
Otros trastornos de la absorción intestinal de carbohidratos	2	0,0	0,0
Fibrosis quística, sin otra especificación	2	0,0	0,0
Síndrome de deficiencia congénita de yodo, tipo mixedematoso	1	0,0	0,0
Trastorno adrenogenital, no especificado	1	0,0	0,0
Hiperplasia persistente del timo	1	0,0	0,0
Otros trastornos del metabolismo de los aminoácidos aromáticos	1	0,0	0,0
Trastornos del metabolismo de los ácidos grasos	1	0,0	0,0
Trastornos del metabolismo del ciclo de la urea	1	0,0	0,0
Trastornos del metabolismo de la lisina y la hidroxilisina	1	0,0	0,0
Trastorno del metabolismo de la glicina	1	0,0	0,0
Trastornos del metabolismo de la fructosa	1	0,0	0,0
Trastorno del metabolismo de la galactosa	1	0,0	0,0
Otros trastornos especificados del metabolismo de los carbohidratos	1	0,0	0,0
Gangliosidosis gm2	1	0,0	0,0
Lipofuscinosis ceroides neuronal	1	0,0	0,0
Trastorno del metabolismo de los glucosaminoglicanos, no especificado	1	0,0	0,0
Hipergliceridemia pura	1	0,0	0,0
Deficiencia de lipoproteínas	1	0,0	0,0
Otros trastornos del metabolismo de la bilirrubina	1	0,0	0,0
Trastornos del metabolismo del magnesio	1	0,0	0,0
Fibrosis quística con manifestaciones pulmonares	1	0,0	0,0
Fibrosis quística con otras manifestaciones	1	0,0	0,0
<b>Total</b>	<b>665</b>	<b>9,3</b>	<b>10,0</b>

Fuente: Sivigila, Instituto Nacional de Salud, Colombia, 2016 – DANE, Estadísticas vitales nacimientos, 2014

La prevalencia de defectos sensoriales fue de 1,1 casos por 10 000 nacidos vivos y las hipoacusias conductivas bilaterales fueron notificadas con mayor frecuencia (ver tabla 4).

Vigilancia en Salud Pública de los Defectos Congénitos

Tabla N° 4  
Distribución de notificación y proporción de prevalencia de los defectos sensoriales. Colombia, semanas epidemiológicas 01-52, 2016

<b>Defectos sensoriales</b>	<b>casos</b>	<b>%</b>	<b>Proporción de prevalencia por 10 000 NV</b>
Hipoacusia conductiva bilateral	45	0,6	0,7
Hipoacusia, no especificada	13	0,2	0,2
Distrofia hereditaria de la retina	4	0,1	0,1
Hipoacusia conductiva, sin otra especificación	4	0,1	0,1
Hipoacusia mixta conductiva y neurosensorial, bilateral	3	0,0	0,0
Otras hipoacusias especificadas	3	0,0	0,0
Distrofia hereditaria de la retina	3	0,0	0,0
Hipoacusia neurosensorial, bilateral	2	0,0	0,0
Hipoacusia neurosensorial, sin otra especificación	1	0,0	0,0
Otras malformaciones congénitas del sistema nervioso, especificadas	1	0,0	0,0
Hipoacusia mixta conductiva y neurosensorial, bilateral	1		
Otras hipoacusias especificadas	1	0,0	0,0
<b>Total</b>	<b>81</b>	<b>1,1</b>	<b>1,2</b>

Fuente: Sivigila, Instituto Nacional de Salud, Colombia, 2016 -DANE, Estadísticas vitales nacimientos, 2014

Las malformaciones congénitas que se notificaron en mayor proporción la hidrocefalia, el síndrome de Down, el pie equinovaro y la microcefalia; la prevalencia de malformaciones congénitas es de 96,3 casos por 10 000 nacidos vivos (ver tabla 5).

Vigilancia en Salud Pública de los Defectos Congénitos

Tabla N° 5  
Distribución de notificación y proporción de prevalencia de las diez principales malformaciones congénitas.  
Colombia, semanas epidemiológicas 01-52, 2016

<b>Malformaciones congénitas</b>	<b>casos</b>	<b>%</b>	<b>Proporción de prevalencia por 10 000 NV</b>
Hidrocefalia	46	0,6	0,7
Síndrome de Down	45	0,6	0,7
Pie equinovaro	40	0,6	0,6
Microcefalia	34	0,5	0,5
Conducto arterioso permeable	22	0,3	0,3
Síndrome de Edwards	20	0,3	0,3
Coartación de aorta	17	0,2	0,3
Polidactilia	16	0,2	0,2
Pie equinovaro bilateral	16	0,2	0,2
Hernia diafragmática congénita	15	0,2	0,2
Defecto del tabique ventricular	13	0,2	0,2
Gastrosquisis	12	0,2	0,2
Cardiopatía congénita	10	0,1	0,2

Fuente: Sivigila, Instituto Nacional de Salud, Colombia, 2016 - nacidos vivos Dane Colombia, 2014

El diagnóstico prenatal de los defectos congénitos reportados se realizó en el 31,8 % de los casos. En el 6,0 % (n= 433) de los casos se realizó interrupción voluntaria del embarazo (IVE). El 54,5 % de las interrupciones voluntarias del embarazo se realizó en el segundo trimestre del embarazo, seguido por el 40,1 % en el tercer trimestre y solo el 5,3% en el primer trimestre.

Las principales causas de las interrupciones voluntarias del embarazo fueron malformaciones y deformidades congénitas del sistema osteomuscular (9,5 %), seguido por malformaciones congénitas del sistema nervioso (8,8 %) y malformaciones congénitas del sistema circulatorio (6,0 %) (ver tabla 6).

Vigilancia en Salud Pública de los Defectos Congénitos

Tabla N° 6  
Defectos congénitos en donde se realizó el procedimiento de IVE, Colombia, semanas epidemiológicas 01-52, 2016

<b>Defectos congénitos de acuerdo agrupaciones de la CIE 10</b>	<b>casos</b>	<b>%</b>
Malformaciones y deformidades congénitas del sistema osteomuscular (Q65-Q79)	41	9,5
Malformaciones congénitas del sistema nervioso (Q00-Q09)	38	8,8
Malformaciones congénitas del sistema circulatorio (Q20-Q28)	26	6,0
Fisura del paladar y labio leporino (Q35-Q38)	20	4,6
Malformaciones congénitas del sistema urinario (Q60-Q649)	11	2,5
Malformaciones congénitas del sistema digestivo (Q39-Q45)	9	2,1
Anomalías cromosómicas no clasificadas en otra parte (Q90-Q99)	9	2,1
Malformaciones congénitas del ojo, del oído de la cara y del cuello (Q10-Q18)	7	1,6
Malformaciones congénitas de los órganos genitales (Q50-Q56)	3	0,7
Otras malformaciones congénitas (Q80-Q89)	2	0,5
Malformaciones congénitas del sistema respiratorio (Q30-Q34)	2	0,5

Fuente: Sivigila, Instituto Nacional de Salud, Colombia, 2016

Frente a la indagación de la adherencia al ácido fólico por parte de las gestantes, se registró que el 73,5 % consumió el medicamento, de estas madres el 24,9 % lo utilizó en la etapa preconcepcional. El 2,3 % de las madres consumió alcohol, el 1,0 % tabaco, el 0,7 % sustancias psicoactivas y el 2,3 % estuvo expuesta a algún agente teratógeno, con mayor predominio al agente químico y biológico.

La toma de muestra STORCH se realizó en el 18,5 % de los casos notificados. Se identificaron 61 casos con anticuerpo de rubeola IGM positivo, 77 casos de IGM positivo para toxoplasma, 58 casos de IGM positivo para citomegalovirus, 50 casos de IGM positivo para Herpes virus y 57 casos con serología positiva para sífilis.

#### 4.4 Comportamiento de los indicadores de vigilancia del evento

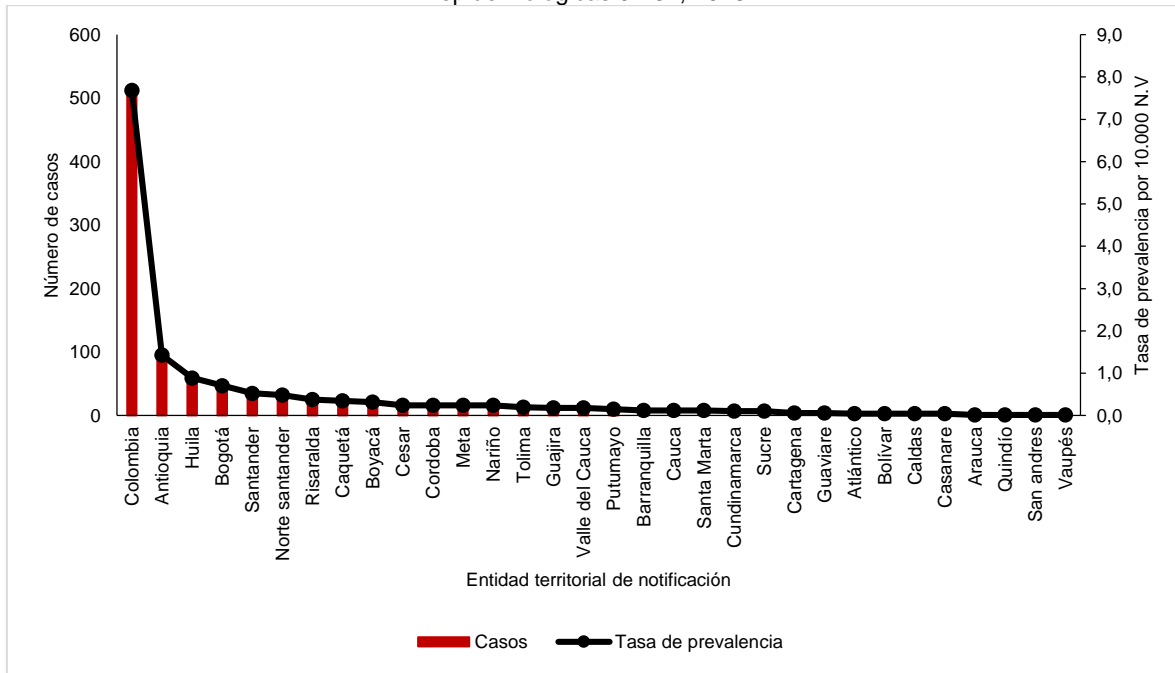
Colombia reporta una tasa de prevalencia de hipotiroidismo congénito de 7,7 casos por 10.000 nacidos vivos. Los departamentos de notificación con las tasas más altas son: Antioquia (1,4 casos por 10 000 nacidos vivos), Huila (0,9 casos por 10 000 nacidos vivos), Bogotá (0,7 casos por 10 000 nacidos vivos) Santander y Norte de Santander (0,5 casos por 10 000 nacidos vivos) (Ver gráfica 5).



Vigilancia en Salud Pública de los Defectos Congénitos

Gráfica N° 5.

Tasa de prevalencia de hipotiroidismo congénito por departamento de notificación, Colombia, semanas epidemiológicas 01-52, 2016.



Fuente: SIVIGILA, Instituto Nacional de Salud, Colombia, 2016

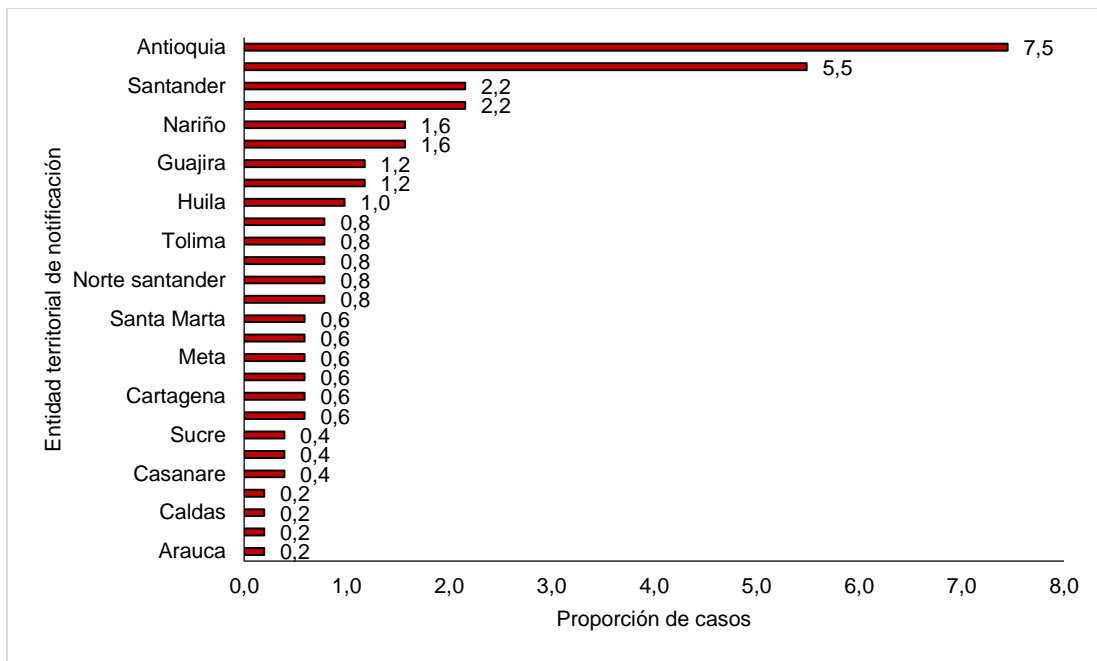
En relación con la proporción nacional de casos de hipotiroidismo congénito confirmados por laboratorio por departamento de notificación, el 33,1 % de los casos notificados como probables fueron confirmados por laboratorio y las entidades territoriales con mayor proporción de casos fueron Antioquia, Bogotá, Santander, Boyacá, Nariño y Córdoba (Ver gráfica 6).

La oportunidad promedio del diagnóstico confirmatorio por laboratorio, se ubicó en 133 días promedio para todo el territorio nacional. En cuanto a la oportunidad de tratamiento para hipotiroidismo congénito, el indicador es de 14,6 días en promedio.

Vigilancia en Salud Pública de los Defectos Congénitos

Gráfica N° 6

Proporción de casos de hipotiroidismo congénito confirmados por laboratorio por departamento de notificación, Colombia, semanas epidemiológicas 01-52, 2016.




Fuente: SIVIGILA, Instituto Nacional de Salud, Colombia, 2016

## 5 DISCUSIÓN

En el proceso de revisión se evidenció que las variables relacionadas con factores de riesgo, como antecedentes de consumo de tabaco, consumo de medicamentos o resultados de laboratorio positivos para enfermedades de cierta gravedad, no se están diligenciando completamente, lo cual dificulta un análisis óptimo que permita establecer la posible relación de estos hallazgos con el defecto notificado (14 ).

Los datos que se presentan corresponden al proceso de notificación, la cobertura de esta fue del 97,3%; sin embargo se debe tener en cuenta el sub registro por parte de instituciones y entidades territoriales, los departamentos que no reportan o tienen un bajo reporte pueden estar falsamente en mejor posición frente a los que tienen un proceso de mejor reporte, la información es mucho mejor de quienes participan del ejercicio dinámico y permanente de la vigilancia en salud pública de los defectos congénitos (14 ).

La notificación semanal mostró un aumento en las semanas 06, 07, 08, 13, 14, 15, 17, 18, 21, 24, 25, 26, 28, 29, 30, 31, 32, 33, 34, 35, 36, 37, 38, 40 y 41 (12). El comportamiento social y demográfico es muy similar al presentado en la vigilancia de los años anteriores (14 -17).

 <b>INSTITUTO NACIONAL DE SALUD</b>	<b>PROCESO VIGILANCIA Y ANALISIS DEL RIESGO EN SALUD PÚBLICA</b>	<b>INFORME EVENTO</b>	Versión: 02
			2016 – Nov – 16
		<b>FOR-R02.4000-001</b>	Página 19 de 24

Vigilancia en Salud Pública de los Defectos Congénitos

El 46,8 % de los casos notificados son probables, en vista de lo cual es importante mencionar la dificultad de garantizar una confirmación diagnóstica en un neonato que se atiende en un lugar pero reside en otro, lo que sucede en un buen porcentaje de los casos, así como la dificultad para acceder al especialista en muchos municipios e incluso la autorización o indicación inoportuna de pruebas diagnósticas por parte de la EAPB que en buena parte de los casos son POS (14)


El 14,4 % de los casos notificados presentaron condición final muerto, lo que puede estar explicado porque muchos de los defectos congénitos no son compatibles con la vida; la proporción fue levemente mayor a la presentada durante el año anterior (14).

Por departamento de procedencia la mayor proporción de casos fallecidos procedían de Valle del Cauca, Bogotá, Norte de Santander, Cauca, Cundinamarca Antioquia y Córdoba, y las entidades territoriales que más casos notificaron en el país hasta esta semana fueron Bogotá, Valle del Cauca, Antioquia, Norte de Santander y Cundinamarca. Es importante tener en cuenta que ciudades como Bogotá, Cali (Valle del Cauca) y Medellín (Antioquia) pertenecen a los departamentos que más notificaron porque se encuentran dentro del Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas ECLAMC, lo que hace que su notificación sea más rigurosa.

De los defectos funcionales metabólicos, el hipotiroidismo congénito sin bocio fue el que presentó mayor prevalencia por 10 000 nacidos vivos, para esta patología la detección tardía y el tratamiento inoportuno llevan a un retardo mental grave e irreversible, la intervención es costo favorable en extremo ya que una vez detectado un caso se previene una discapacidad intermedia como lo es el cretinismo que aporta 6 de 10 puntos posibles de discapacidad dada la limitación social e individual del cretino y el bajísimo costo de su manejo que evita las secuelas, dicho manejo se resume en una suplencia hormonal en algunos casos hasta el final del desarrollo o de por vida, lo cual evita un retardo mental entre moderado y profundo y sus costos sociales consecuentes (14).

Para los defectos sensoriales, la mayor proporción de prevalencia se ubicó en hipoacusia conductiva bilateral, lo cual puede relacionarse con los casos detectados del IgM positiva para citomegalovirus, que para este periodo fue de 58 casos, obliga a un estricto seguimiento que impacte en prevención de hipoacusia, trastornos mentales y muerte perinatal y lo mismo sucede con rubeola, sífilis y exposición a químicos, entre otros (14).

Las malformaciones congénitas que se presentaron en mayor proporción fueron la hidrocefalia, el síndrome de Down, el pie equino varo y la microcefalia, situación similar a la reportada durante el período de 2008 a 2012 por el distrito de Bogotá, en el cual se encontró que dentro de las 10 malformaciones más observadas se encuentran los apéndices periauriculares, el síndrome de Down, la polidactilia, el labio leporino con o sin paladar hendido, las malformaciones congénitas múltiples, las cardiopatías y el pie equino (22 )

 <b>INSTITUTO NACIONAL DE SALUD</b>	<b>PROCESO VIGILANCIA Y ANALISIS DEL RIESGO EN SALUD PÚBLICA</b>	<b>INFORME EVENTO</b>	Versión: 02
			2016 – Nov – 16
		<b>FOR-R02.4000-001</b>	Página 20 de 24

### Vigilancia en Salud Pública de los Defectos Congénitos

Estos hallazgos también concuerdan con los resultados del estudio de Zarante A. y colaboradores en donde las malformaciones congénitas más frecuentes en las ciudades estudiadas (Bogotá, Cali y Ubaté (ciudades pertenecientes al ECLAMC) fueron las anomalías de la oreja, seguidas por el pie equino varo, la polidactilia y el síndrome de Down (23)

Las malformaciones congénitas fueron más frecuentes en el sexo masculino (53,1%) lo cual es acorde a dos estudios realizados en Chile (Herrera N. y colaboradores) (24) y México (25) con porcentajes de 58% y 51,6% respectivamente. Observándose una mayor tendencia a presentar malformaciones congénitas en los nacidos de sexo masculino.


Aunque a se ha presentado un ligero aumento, en comparación con los períodos anteriores, llama la atención que tan solo el 31,8% de los casos fueron diagnosticados antes del nacimiento, cuando el plan obligatorio de salud en Colombia cubre tres ecografías prenatales, la primera entre las semanas de gestación 11 y 13 (26), cuando ya sería posible identificar algunas malformaciones congénitas, ya por medio de la ecografía, 90 % de las malformaciones fetales pueden ser diagnosticadas (27). El diagnóstico prenatal también permite la planificación del parto en un nivel mayor de atención (28) lo que por consiguiente y dependiendo de la malformación podría influir en la supervivencia del neonato y en la disminución de la morbilidad y mortalidad infantil.

Frente a la indagación de consumo de ácido fólico por parte de las madres, se registró que el 73,35% si lo hizo, sin embargo solo el 24,9% lo consumió en la etapa preconcepcional, lo que permite una aproximación a identificar que hay una baja oferta y acceso a consulta preconcepcional de las mujeres que están buscando un embarazo, para que a partir de esta etapa se inicie y garantice la suplementación con ácido fólico, ya que se ha demostrado que la suplementación pregestacional de ácido fólico puede reducir la prevalencia de defectos del tubo neural entre un 50-70% (16-18); la información sobre proporción de consumo de ácido fólico fue muy similar a la del periodo anterior (14).

La toma de muestra STORCH está estipulada en el protocolo y se realizó solo en el 18,15% de los casos, lo que requiere revisarse con los servicios de salud y aseguradores de tal forma que se realice de manera oportuna, dado que es una de las pruebas que permite confirmar o descartar un grupo importante de causas infecciosas como agente etiológico de los defectos congénitos; la información sobre esta proporción fue muy similar a las año anterior (14).

## 6 CONCLUSIONES

- La notificación al Sivigila del evento de defectos congénitos ha presentado un aumento con respecto al año anterior con una notificación semanal promedio de 137,5 casos.
- Los defectos congénitos fueron notificados en mayor proporción en menores de un año de sexo masculino, régimen en salud subsidiado y con pertenencia étnica “otro”.

 <b>INSTITUTO NACIONAL DE SALUD</b>	<b>PROCESO VIGILANCIA Y ANALISIS DEL RIESGO EN SALUD PÚBLICA</b>	<b>INFORME EVENTO</b>	Versión: 02
			2016 – Nov – 16
		<b>FOR-R02.4000-001</b>	Página 21 de 24

### Vigilancia en Salud Pública de los Defectos Congénitos


- En la distribución de casos en los tres subgrupos: Defectos Funcionales Metabólicos (DFM) Defectos Sensoriales (DS) y Malformaciones Congénitas (MC), se identificó que el mayor porcentaje corresponde a las malformaciones congénitas con el 89,3% del total de casos.
- La tasa de prevalencia a nivel nacional para el total de defectos que se notificaron a través de la ficha 215 fue de 107,5 casos por cada 10.000 nacidos vivos.
- El consumo de ácido fólico en la etapa preconcepcional fue inferior al 50 % y el consumo total de ácido fólico fue del 73,5 %.

## 7 RECOMENDACIONES

- El reporte oportuno y con aseguramiento de la calidad del dato tanto inicial como al momento del ajuste son la clave para que los entes departamentales cuenten con herramientas suficientes para su toma local de decisiones. Se requiere fortalecer el proceso de notificación en cuanto a calidad y registro del dato para así facilitar el análisis y seguimiento de los casos reportados.
- Se debe realizar el seguimiento de casos que requieren confirmación o descarte por parte de la respectiva EAPB para lo cual cada entidad territorial como autoridad sanitaria debe verificar permanente el proceso, garantizando la trazabilidad de la información dentro del sistema de vigilancia en salud pública de los defectos congénitos.
- Se recomienda con base en los resultados de diagnóstico prenatal y consumo de ácido fólico promover la adherencia a la guía de práctica clínica para la prevención, detección temprana y tratamiento de las complicaciones del embarazo, parto y puerperio.
- A nivel de los entes territoriales se requiere una estrategia efectiva de difusión de la información relacionada con la notificación del evento por parte de las UPDG que permita conocer mejor el comportamiento de este para el país y que incluya acciones de IEC que permitan la prevención, identificación oportuna y control de los defectos congénitos.


## 8 REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- (1) Organización Mundial de la Salud. 63. a Asamblea mundial de la salud A63/10 Punto 11.7 del orden del día provisional 1 de abril de 2010. [citado 12 feb 2014]. Disponible en: [http://apps.who.int/gb/ebwha/pdf\\_files/WHA63/A63\\_10-sp.pdf](http://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA63/A63_10-sp.pdf)
- (2) Moore K. Persaud M. (1999). Embriología Clínica. 6ta. Ed. Interamericana; 175-210.

 <b>INSTITUTO NACIONAL DE SALUD</b>	<b>PROCESO VIGILANCIA Y ANALISIS DEL RIESGO EN SALUD PÚBLICA</b>	<b>INFORME EVENTO</b>	Versión: 02
			2016 – Nov – 16
		<b>FOR-R02.4000-001</b>	Página 22 de 24


Vigilancia en Salud Pública de los Defectos Congénitos

- (3) Clasificación Internacional de Enfermedades, CIE 10. [citado 26 feb 2014]. Disponible en: <http://cie10.org/>
- (4) Hernández R, Alvarenga C. (2001). Frecuencia de Malformaciones congénitas externas en recién nacidos de la unidad materno infantil del Hospital Escuela. Factores de riesgo. Rev Med. Post. INAH. 6(2): 148-153.
- (5) Sitkin NA, Ozgediz D, Donkor P, Farmer DL. Congenital Anomalies in Low- and Middle-Income Countries: The Unborn Child of Global Surgery. World J Surg 2015;39:36–40. doi:10.1007/s00268-014-2714-9. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25135175>
- (6) Christianson A, Howson CP, Modell B. GLOBAL REPORT ON BIRTH DEFECTS: THE HIDDEN TOLL OF DYING AND DISABLED CHILDREN. White Plains, New York: 2006.
- (7) Valdés M, Blanco A, Kofman S, Mutchinick O. (1997). Defectos congénitos en el Hospital General de México. Frecuencia observada durante 10 años mediante RYVEMCE. Rev. Med Hosp Gen Mex; 60(4): 181-187.
- (8) Organización Mundial de la salud. Nota descriptiva 370. [citado 18 nov 2014]. Disponible en: <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs370/es/>
- (9) Organización Panamericana de la Salud. Observatorio regional en salud – mortalidad. [citado 5 nov 2011]. Disponible en: [http://ais.paho.org/hiph/viz/mort\\_causasprincipales\\_lt\\_oms.asp](http://ais.paho.org/hiph/viz/mort_causasprincipales_lt_oms.asp)
- (10) Lee K et al (2001). Infant Mortality From Congenital Malformations in the United States, 1970–1997; 98(4): 620-627
- (11) Defunciones por malformaciones congénitas en Colombia 2000 – 2004. (2006). Subdirección de vigilancia y control, Instituto Nacional de Salud.
- (12) Organización Panamericana de la Salud. Observatorio regional en salud – mortalidad. [citado 5 nov 2011]. Disponible en: [http://ais.paho.org/hiph/viz/mort\\_causasprincipales\\_lt\\_oms.asp](http://ais.paho.org/hiph/viz/mort_causasprincipales_lt_oms.asp)
- (13) Zarante I, Franco L, López C, Fernández N. Frecuencia de malformaciones congénitas: evaluación y pronóstico de 52.744 nacimientos en tres ciudades colombianas. Biomédica [serie Internet]. 2010 Jan [citado 2014 Sep 08]; 30 (1): 65-71. Disponible: [http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0120-41572010000100009&lng=en](http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0120-41572010000100009&lng=en).
- (14) Instituto Nacional de Salud. Cuevas E. Informe final del evento defectos congénitos hasta el periodo epidemiológico 13 del año 2015. [citado 26 abr 2016] Disponible en: <http://www.ins.gov.co/lineas-de-accion/Subdireccion-Vigilancia/Paginas/informes-de-evento.aspx>
- (15) Instituto Nacional de Salud. Bayona R. Informe final del evento defectos congénitos hasta el periodo epidemiológico 13 del año 2014. [citado 26 abr 2016] Disponible en: <http://www.ins.gov.co/lineas-de-accion/Subdireccion-Vigilancia/Paginas/informes-de-evento.aspx>
- (16) Instituto Nacional de Salud. Misnaza S. Informe final del evento anomalías congénitas hasta el periodo epidemiológico 13 del año 2013. [citado 26 abr 2016] Disponible en: <http://www.ins.gov.co/lineas-de-accion/Subdireccion-Vigilancia/Paginas/informes-de-evento.aspx>

 <b>INSTITUTO NACIONAL DE SALUD</b>	<b>PROCESO VIGILANCIA Y ANALISIS DEL RIESGO EN SALUD PÚBLICA</b>	<b>INFORME EVENTO</b>	Versión: 02
			2016 – Nov – 16
		<b>FOR-R02.4000-001</b>	Página 23 de 24

Vigilancia en Salud Pública de los Defectos Congénitos

- (17) Instituto Nacional de Salud. González Y. Informe final del evento anomalías congénitas hasta el periodo epidemiológico 13 del año 2012. [citado 26 abr 2016] Disponible en: <http://www.ins.gov.co/lineas-de-accion/Subdireccion-Vigilancia/Informe%20de%20Evento%20Epidemiol%C3%B3gico/ANOMALIA%CC%81AS%20CONGE%CC%81NITAS%202012.pdf>
- (18) Williams JL, Abelman SM, Fassett EM, Stone CE, Petrini JR, Damus K et al. Health care provider knowledge and practices regarding folic acid, United States, 2002-2003. *Matern Child Health J*. 2006; 10:S67–72. <http://dx.doi.org/10.1007/s10995-006-0088-9>
- (19) Bronberga R, Alfaro E. Mortalidad infantil por anencefalia en la Argentina. Análisis espacial y temporal (1998-2007). *Arch Argent Pediatr*. 2011; 109:117–23. <http://dx.doi.org/10.1590/S0325-00752011000200005>
- (20) Blencowe H, Cousens S, Modell B, Lawn J. Folic acid to reduce neonatal mortality from neural tube disorders. *Int J Epidemiol*. 2010 Apr; 39 Suppl 1:i110–21. <http://dx.doi.org/10.1093/ije/dyq028>
- (21) Instituto Nacional de Salud. Misnaza S. Informe del evento anomalías congénitas hasta el periodo epidemiológico tres del año 2016.
- (22) (María Zarante, Ana; García, Gloria; Zarante, Ignacio. Evaluación de factores de riesgo asociados con malformaciones congénitas en el programa de vigilancia epidemiológica de malformaciones congénitas (ECLAMC) en Bogotá entre 2001 y 2010 / Evaluation of risk factors associated with congenital malformations in the surveillance program of birth defects based on the methodology ECLAMC in Bogotá during the period 2001 to 2010 [Internet]. 2012 Ene-Mar [citado 2016 Mayo 11]; 53(1): Disponible en: <http://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/en/lil-665437> ).
- (23) (Ignacio Zarante, Liliana Franco, Catalina López, Nicolás Fernández. Frecuencia de malformaciones congénitas: evaluación y pronóstico de 52.744 nacimientos en tres ciudades colombianas [Internet]. 2009 Ago [citado 2016 Mayo 11]; 30 (1): Disponible en: <http://www.revistabiomedica.org/index.php/biomedica/article/view/154/254> ).
- (24) Nazer Herrera J ; Cifuentes Ovalle L ; Cortés López A. ECLAMC: 41 años de Vigilancia de la holoprosencefalia en Chile. Periodo 1972-2012. / [Frecuencia de holoprosencefalia en Chile] [Internet]. 2015 Jul-Ago [citado 2016 Mayo 11]; 72(4): Disponible en: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1665114615001574> )
- (25) (Serrano S. y colaboradores) (Sonia Canún y colaboradores. Prevalencia de malformaciones congénitas de herencia multifactorial de acuerdo con los certificados de nacimiento y muerte fetal. México, 2008-2012 [Internet]. 2015 Jul [citado 2016 Mayo 11]; 143(7): disponible en <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1665114615001574>).
- (26) Ministerio de Salud. Resolución 412 de 2000. Colombia febrero 15 de 2000.), (Toirac Romani Carlos Andrés, Salmon Cruzata Acelia, Musle Acosta Mirelvis, Rosales Fargié Yamilé, Dosouto Infante Vivian. Ecografía de las malformaciones congénitas del sistema nervioso central. MEDISAN [Internet]. 2010 Mar [citado 2016 Mayo 11] ; 14( 2 ): Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1029-](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1029-)

 <b>INSTITUTO NACIONAL DE SALUD</b>	<b>PROCESO VIGILANCIA Y ANALISIS DEL RIESGO EN SALUD PÚBLICA</b>	<b>INFORME EVENTO</b>	Versión: 02
			2016 – Nov – 16
		<b>FOR-R02.4000-001</b>	Página 24 de 24

Vigilancia en Salud Pública de los Defectos Congénitos

[30192010000200006&lng=es75262006000400009&lng=es.](http://dx.doi.org/10.4067/S0717-75262006000400009)  
[http://dx.doi.org/10.4067/S0717-75262006000400009.\)](http://dx.doi.org/10.4067/S0717-75262006000400009)