



# Informe de evento Defectos Congénitos

**Código 215**

**2021**

Grupo de enfermedades no transmisibles  
Subdirección de Prevención, Vigilancia y Control en Salud Pública  
Dirección de Vigilancia y Análisis del Riesgo en Salud Pública

[notransmisibles@ins.gov.co](mailto:notransmisibles@ins.gov.co)



La salud  
es de todos

Minsalud

## Informe de evento Defectos Congénitos

---

### Créditos

MARTHA LUCÍA OSPINA MARTÍNEZ  
Directora General

FRANKLYN EDWIN PRIETO ALVARADO  
Director de Vigilancia y Análisis del Riesgo en Salud Pública

### Elaboró

SANDRA PAOLA CASTAÑO MORA  
Equipo de Maternidad Segura  
Grupo Enfermedades No Transmisibles

### Revisó

GREACE ALEJANDRA AVILA MELLIZO  
Coordinadora Grupo Enfermedades No Transmisibles

### Aprobó

DIANA MARCELA WALTEROS ACERO  
Subdirectora de Prevención, Vigilancia y Control en Salud Pública

© Instituto Nacional de Salud Bogotá,  
Colombia Av. Calle 26 No. 51-20

Cita: Colombia. Instituto Nacional de Salud.  
Informe de Evento Defectos Congénitos. 2022.  
<https://doi.org/10.33610/infoeventos>

# Informe de Defectos Congénitos, Colombia, 2021

## 1. Introducción

---

Los defectos congénitos agrupan una serie de anomalías que ocurren durante la gestación y pueden ser de tipo estructural, metabólico o sensorial. Acontecimientos como la tragedia de la talidomida y la evidencia de anomalías congénitas presentes en el síndrome de rubeola congénita demostraron el papel de los teratógenos y la importancia de los sistemas de vigilancia epidemiológica para facilitar la investigación y el seguimiento de etiologías multifactoriales para la generación de alertas tempranas ante nuevas exposiciones teratogénicas, el diagnóstico temprano, y las acciones para la disminución de la morbilidad, discapacidad y mortalidad(1).

En el 2010 se realizó la 63<sup>a</sup> Asamblea Mundial de la Salud, en la cual se abordó la carga mundial de los defectos congénitos, que hizo un llamado a sensibilizar a los estados sobre la importancia de los defectos congénitos como causa de morbilidad y mortalidad infantil; la asignación de recursos y formulación de programas eficaces en la prevención de defectos congénitos; la regulación del uso de sustancias químicas en el aire, agua y suelo; la ampliación de la cobertura de medidas preventivas como la vacunación y el acceso universal a micronutrientes como el ácido fólico; la creación o fortalecimiento de sistemas de vigilancia epidemiológica de defectos congénitos para generar información actualizada para la toma de decisiones en medidas preventivas y el fortalecimiento de procesos investigativos sobre etiología, diagnóstico y prevención de los principales defectos congénitos(2).

En el 2017, la Conferencia Internacional de Defectos de Nacimiento y Discapacidades en el Mundo en Desarrollo (ICBD), en Bogotá, estableció acuerdos con los gobiernos participantes para mejorar los sistemas de vigilancia epidemiológica; reducir factores de riesgo asociados a defectos congénitos; fortificar los alimentos de primera necesidad; prevenir y tratar oportunamente enfermedades infecciosas gestacionales; crear programas de tamizaje neonatal; garantizar el acceso a servicios médicos oportunos y de calidad a personas diagnosticadas con defectos congénitos y discapacidades asociadas y finalmente, promover la investigación en el tema, para la identificación de factores etiológicos en las diferentes poblaciones(3).

Diversos programas de vigilancia epidemiológica en el mundo estiman que el 2 % de los nacimientos anuales tienen al menos un defecto congénito; esta frecuencia tiende a aumentar en el primer año de vida por “anomalías silenciosas” que no son detectadas prenatalmente o al nacimiento como las cardiopatías congénitas, los anomalías del tracto urinario o los errores innatos del metabolismo(4)

Según la OMS, aproximadamente 300.000 recién nacidos con defectos congénitos mueren en etapa prenatal. En Europa, entre 2008-2012, las anomalías congénitas se consideraron como la primera causa de mortalidad perinatal (9,2 casos por cada 10 000 nacimientos), Según la información del sistema de vigilancia europea de anomalías congénitas (Eurocat), entre 2013 y 2019, la prevalencia fue de 262 casos por cada 10 000 nacidos vivos(5).

En la región de las Américas se presentan aproximadamente 15 millones de nacimientos por año, de los cuales 16 de cada 1 000 están expuestos a morir en el primer año y de cada 1 000 en etapa neonatal; entre 2015 y 2020 se presentaron 94 millones de muertes neonatales, de las cuales, 1 de cada 5 se relaciona con un defecto congénito(6). A final de 2015 en Brasil, Colombia y otros 46 países de la región se presentó una epidemia de zika asociada a microcefalia, malformación que fue integrada al síndrome congénito de infección por virus zika, lo que llevó a la OMS a declarar una Emergencia en Salud Pública de Importancia Internacional (ESPII) recomendando a los estados asociados incrementar acciones en torno a prevención, vigilancia, seguimiento e impacto de la salud pública (7).

Según el informe de evento de defectos congénitos en Colombia, durante 2020 se notificaron 7 247 casos de defectos congénitos con una prevalencia de 117 casos por cada 10 000 nacidos vivos, manteniendo una tendencia al aumento, en las prevalencias desde el 2016 con un rango de 110 a 120 casos por cada 10 000 nacidos vivos. De acuerdo con el lugar de residencia de la madre durante la gestación, Valle, Putumayo, Antioquia, Arauca y Bogotá registraron prevalencias mayores a 155 casos por cada 10 000 nacidos vivos (8).

El sistema de vigilancia epidemiológica de defectos congénitos en Colombia propende por la notificación rutinaria de casos individuales, los cuales se registran en fichas de notificación individual y son captados en Unidades Primarias Generadoras de Datos (UPGD) y Unidades Informadoras (UI) con una periodicidad semanal según lo establecido en el protocolo de vigilancia epidemiológica (9).

Las estimaciones sobre años de vida ajustados a discapacidad (AVAD), ubican a los defectos congénitos en el décimo puesto entre 369 enfermedades y lesiones. Aunque descendió cuatro puestos con respecto a las estimaciones de AVAD de 1990, los defectos congénitos son más frecuentes en países de bajos ingresos y mayores que enfermedades como la malaria, VIH y tuberculosis (10).

El objetivo del informe de la vigilancia es caracterizar el comportamiento de los defectos congénitos notificados en Colombia durante 2021 como insumo para la toma de decisiones, diseño e implementación de estrategias de prevención, control e investigación reduciendo así el impacto del evento.

## 2. Materiales y Métodos

Se realizó un estudio descriptivo transversal para el análisis de la situación epidemiológica de los defectos congénitos en Colombia durante 2021. La población de estudio corresponde a los casos diagnosticados con defectos congénitos en etapa prenatal, al nacimiento y hasta el primer año de vida y que fueron notificados por las 37 entidades territoriales al Sistema Nacional de Vigilancia Epidemiológica (Sivigila) con el código de evento 215.

Los defectos congénitos se clasifican según su naturaleza en estructurales y funcionales. Los defectos estructurales son secundarios a malformación orgánica y se subdividen en mayores y menores dependiendo del grado de afectación de calidad de vida, encontrando en este grupo malformaciones congénitas del sistema nervioso central, cardiopatías congénitas, malformaciones cefalocraneales, del sistema respiratorio, digestivo, urinario, osteomuscular, y cromosomopatías. Por otra parte, los defectos funcionales obedecen a interrupción del proceso biológico de un órgano y se subdividen en sensoriales (hipoacusias y cegueras) y metabólicos incluyendo endocrinopatías.

La clasificación y codificación de los casos fue realizada por los profesionales de salud que notificaron los casos al Sivigila, empleando la Clasificación Internacional de Enfermedades, decima revisión (CIE-10) según el tipo de defecto congénito identificado (metabólico, sensorial y/o malformación congénita) de acuerdo con la definición operativa de caso establecida en el protocolo de vigilancia epidemiológica del evento (Tabla 1).

Tabla 1. Definición operativa de caso de defectos congénitos

Tipo de caso	Definición operativa de caso
Caso probable	<p>Todos los productos de la gestación, vivos y muertos, identificados en la etapa prenatal, al nacer o hasta los doce meses de edad con diagnóstico probable de defectos congénitos (metabólicos, sensoriales o malformaciones congénitas), cuando no es posible hacer la confirmación de su diagnóstico definitivo de manera inmediata.</p> <p>No se incluyen las malformaciones menores cuando estas se presentan aisladas. Estas malformaciones menores se incluirán cuando acompañen una malformación mayor o cuando se evidencie la presencia de tres o más anomalías menores en un recién nacido. Criterio de exclusión: condiciones relacionadas con prematuridad en recién nacidos de menos de 37 semanas de gestación.</p>
Caso confirmado por clínica o laboratorio	<p>Todos los productos de la gestación, vivos y muertos, identificados en la etapa prenatal, al nacer o hasta los doce meses de edad con diagnóstico confirmado por clínica o laboratorio de un defecto congénito (metabólico, sensorial o malformación congénita).</p>

Fuente. Protocolo de vigilancia de defectos congénitos – 2022

La fuente primaria de información corresponde a las unidades estadísticas (UPGD o UI) donde se obtienen los datos por medio de fichas de notificación individual, en

las cuales se registra información sociodemográfica en persona, tiempo y lugar y variables de interés, relacionadas con la gestación y tipo de defecto congénito notificado, cumpliendo con el flujo de información establecido hasta el Instituto Nacional de Salud.

Se redepuró la base de datos identificando casos repetidos mediante la aplicación de formatos condicionales en las variables de nombres, apellidos, número de identificación, nombre de la madre y número de identificación de la madre. Fueron excluidos, de la base para análisis, aquellos casos con ajuste 6 (descartado) y ajuste D (error de digitación). Se revisaron las variables “semanas de gestación” y “peso al nacer” frente a las condiciones relacionadas con prematuridad en recién nacidos de menos de 37 semanas de gestación y se revisaron códigos CIE 10 y descripción del defecto congénito para identificar aquellos casos de defectos congénitos menores que no cumplían la definición de caso. Se identifica población extranjera a partir de la variable “nombre\_nacionalidad” teniendo en cuenta que en la mayoría de los casos la residencia es mayor a seis meses. Se identificaron los casos notificados como microcefalias y otros defectos del SNC (CIE 10: Q040, Q042, Q043, Q046, Q048 para realización de unidades de análisis por municipio de residencia.

El plan de análisis se realizó a partir de la variable “departamento de residencia” de los casos. Se excluyeron 67 casos residentes en el exterior. Se empleó el software MS Excel. Los datos fueron analizados mediante estadística descriptiva e incluyó análisis univariado y bivariado. Se calcularon frecuencias absolutas y relativas, y medidas de tendencia central de los defectos congénitos en las variables de tiempo, espacio, persona y tipo de defecto.

Se calcularon las prevalencias, expresadas como el número de casos de defectos congénitos notificados, sobre la población expuesta al riesgo (nacidos vivos) por la constante 10 000 (tomada de los parámetros internacionales). Los denominadores para el cálculo de la prevalencia corresponden a los nacidos vivos de 2020 reportados por el Departamento Administrativo Nacional de Estadística (DANE) teniendo en cuenta que la información para 2021 aún es preliminar. Se calcularon comportamientos inusuales utilizando como prueba de significancia la distribución de Poisson, estableciendo cambios estadísticamente significativos entre lo esperado y lo observado con un valor de significancia  $<0,05$ ).

Para el análisis de la relación de los defectos congénitos con infección por Covid 19, se cruzó con los casos notificados de Covid 19. Se estableció si el caso corresponde al menor con el defecto congénito o a la madre en periodo gestacional. Para el caso de infección en gestantes se determina edad gestacional al momento de la infección empleando la diferencia entre las variables edad gestacional al momento del parto y fecha de inicio de síntomas de Covid-19, para aquellas que se ubiquen en primer trimestre se identifica el defecto congénito notificado y para las que se ubican en segundo y tercer trimestre el defecto congénito se considera coincidente y se analizan complicaciones como parto pretérmino y bajo peso al nacer. En los casos detectados de infección por Covid 19 posterior al nacimiento se

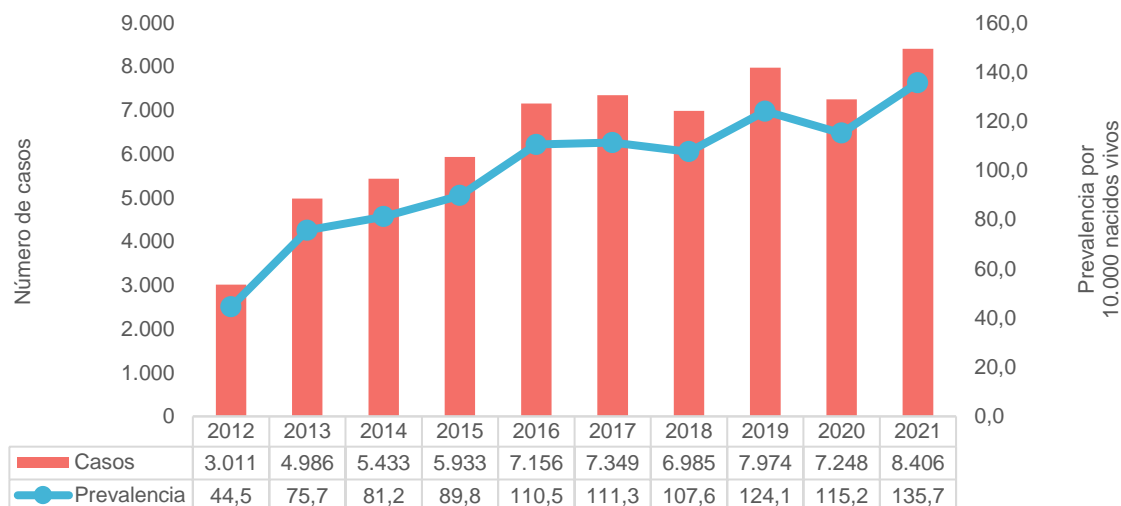
analiza la información con las variables de recuperación o mortalidad. Los resultados se organizaron en distribución de frecuencia que se presentan en tablas, gráficas y mapas.

El presente informe de evento corresponde al análisis de la notificación de los eventos de interés en salud pública, la información se considera un análisis sin riesgo de acuerdo con la Resolución 08430 de 1993 del Ministerio de Salud de Colombia. La información se obtuvo del Sivigila, se aseguró la confidencialidad de los datos y se respetaron los principios sustanciales de responsabilidad y equidad, no se realizó ninguna modificación intencionada de las variables. Estos resultados permitirán fortalecer las acciones y decisiones de vigilancia en salud pública a nivel nacional y territorial.

### 3. Resultados

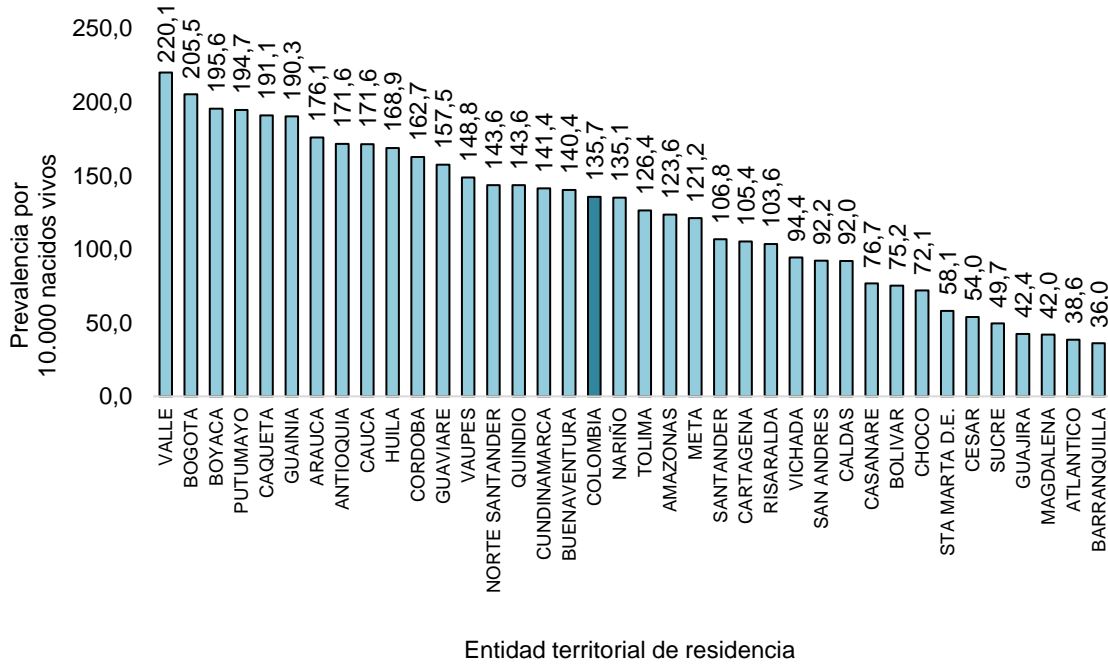
Durante el 2021 se notificaron a Sivigila 8 406 casos de defectos congénitos mayores en Colombia, para una prevalencia de 135,7 casos por cada 10 000 nacidos vivos, con un aumento de la notificación de casos con respecto al 2019 sin tener en cuenta 2020 y su influencia por la pandemia por Covid-19 (figura 1).

Figura 1. Tendencia de la notificación de casos de defectos congénitos, Colombia, 2012 – 2021



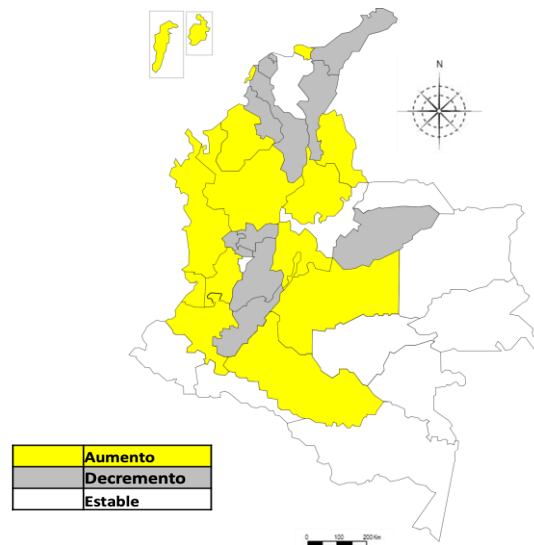
De acuerdo con el lugar de residencia de la madre, las prevalencias más altas se registraron en Valle del Cauca, Putumayo, Boyacá y Guainía y en el distrito de Bogotá con prevalencias mayores a los 190 casos por cada 10 000 nacidos vivos. Las prevalencias más bajas se identificaron en Sucre, La Guajira, Magdalena, Atlántico y el distrito de Barranquilla con menos de 50 casos por cada 10 000 nacidos vivos (figura 2, anexo 1).

Figura 2. Prevalencia de defectos congénitos por entidad territorial de residencia, Colombia, 2021



Con respecto al número de casos notificados para 2021, en 14 entidades territoriales se presentaron incrementos significativos y en 11 entidades territoriales decrementos significativos con respecto al comportamiento histórico para el evento desde el 2016 (Mapa 1).

Mapa 1. Comportamientos inusuales de defectos congénitos por entidad territorial de residencia, Colombia, 2021



De acuerdo con las variables demográficas se encontró una mayor prevalencia de defectos congénitos en hombres, residentes en área urbana, no perteneciente a algún grupo étnico en particular y con régimen de afiliación contributivo. Según la edad de la madre, el mayor riesgo sigue presentándose en las edades extremas principalmente en mayores de 40 años (Tabla 2).



Tabla 2. Variables demográficas y clínicas de los defectos congénitos, Colombia, 2021

Variable	Categoría	Número de casos	Nacidos vivos	Prevalencia por 10 000 nacidos vivos
<b>Sexo</b>	Masculino	4 890	322 868	151,5
	Femenino	3 308	306 476	107,9
	Indeterminado	208	ND	ND
<b>Edad materna</b>	Menores de 15 años	75	4 301	174,4
	15 a 19 años	1 195	110 672	108,0
	20 a 24 años	2 074	182 230	113,8
	25 a 29 años	1 957	156 030	125,4
	30 a 34 años	1 471	103 154	142,6
	35 a 39 años	1 153	55 190	208,9
	40 a 44 años	445	14 391	309,2
	45 y más años	36	1 162	309,8
<b>Área de residencia</b>	Urbano	6 620	475 670	139,2
	Rural	1 786	143 931	124,1
<b>Afiliación a salud</b>	Contributivo	3 420	219 242	156,0
	Subsidiado	3 929	326 482	120,3
	No afiliado	397	72 149	55,0
	Especial	0	ND	ND
	Excepción	170	ND	ND
	Indeterminado	490	ND	ND
<b>Pertenencia étnica</b>	Ninguno de los anteriores	8 094	575 185	140,7
	Indígena	197	29 993	65,7
	Afrocolombiano	99	23 757	41,7
	ROM (gitano)	9	ND	ND
	Raizal	5	ND	ND
	Palenquero	2	ND	ND
<b>Peso</b>	Menor a 2500 g	2 464	56 873	433,2
	Mayor o igual a 2500 g	5 519	564 066	97,8
	Sin información	423	NA	NA

Con respecto al tipo de defecto congénito, se detalla la prevalencia de los tres grupos, encontrando que las malformaciones congénitas tienen una prevalencia de 124,1 casos por cada 10 000 nacidos vivos, los defectos metabólicos de 8,6 por 10 000 nacidos vivos y los defectos sensoriales de 0,9 por 10 000 nacidos vivos (Tabla 3).

Tabla 3. Clasificación y tipos de defectos congénitos notificados, Colombia, 2021

Tipo de defecto congénito	Número de casos	Prevalencia por 10 000 nacidos vivos
<b>Malformaciones congénitas</b>	<b>7 810</b>	<b>124,1</b>
Sistema circulatorio (Q20-Q28)	2 274	36,1
Sistema osteomuscular (Q65-Q79)	1 944	30,9

Tipo de defecto congénito	Número de casos	Prevalencia por 10 000 nacidos vivos
Sistema nervioso (Q00-Q09)	888	14,1
Sistema urinario (Q60-Q64)	604	9,6
Anomalías cromosómicas no clasificadas en otra parte (Q90-Q99)	552	8,8
Fisura del paladar y labio leporino (Q35-Q38)	502	8,0
Sistema digestivo (Q39-Q45)	321	5,1
Ojo, del oído de la cara y del cuello (Q10-Q18)	273	4,3
Órganos genitales (Q50-Q56)	199	3,2
Otras malformaciones congénitas (Q80-Q89)	153	2,4
Sistema respiratorio (Q30-Q34)	100	1,6
No especificado	0	NA
<b>Defectos metabólicos</b>	<b>542</b>	<b>8,6</b>
Hipotiroidismo congénito (E00)	448	7,1
Otros desórdenes metabólicos (E88)	31	0,5
Desordenes anogenitales (E25)	17	0,3
Trastornos del metabolismo de la bilirrubina (E80)	11	0,2
Trastornos del metabolismo de los minerales (E83)	8	0,1
Trastornos del metabolismo de los carbohidratos (E74)	8	0,1
Trastornos del metabolismo de los ácidos grasos (E71)	6	0,1
Trastornos del metabolismo de los aminoácidos (E72)	6	0,1
Fibrosis quística (E84)	3	0,0
Otros defectos metabólicos (E89)	2	0,0
Trastornos del metabolismo de los glucosaminoglicanos (E76)	1	0,0
Amiloidosis no especificada (E85)	1	0,0
<b>Defectos sensoriales</b>	<b>54</b>	<b>0,9</b>
Pérdida de oído conductiva y neurosensorial (H90)	28	0,4
Otras pérdidas de audición (H91)	21	0,3
Otros trastornos del ojo y anexos (H55-H59)	3	0,0
Trastornos del nervio óptico y los campos visuales (H46-H48)	2	0,0

En las malformaciones congénitas, el mayor número de eventos notificados fue del sistema cardiovascular, en especial, los defectos del tabique auricular (n=555), defectos del tabique ventricular (n=490) y conducto arterioso permeable no asociado a prematuridad (n=332); en segundo lugar, las malformaciones congénitas del sistema osteomuscular con mayor frecuencia de polidactilias (n=531), talipes equinovarus (n=259) y gastrosquisis (n=204), y en tercer lugar, las malformaciones congénitas del sistema nervioso central con mayor notificación de microcefalia (n=263).

Frente a los defectos congénitos metabólicos, el mayor fue hipotiroidismo congénito (n=448 casos) con una prevalencia de 7,1 casos por cada 10 000 nacidos vivos, de estos, 89 son casos que aún se encuentran como probables. Se notificaron 54 casos

de defectos sensoriales, de los cuales el mayor porcentaje de casos corresponde a pérdidas de oído conductiva y neurosensorial (52 %).

Desde el 2020 se delegó a las entidades territoriales la clasificación etológica de los casos de defectos congénitos del sistema nervioso central, actividad que se realizaba en el nivel nacional, por lo cual se incluyó en los lineamientos nacionales de vigilancia la responsabilidad de las unidades de análisis con el objetivo de establecer la clasificación etológica y la posible asociación a Zika (Síndrome de infección congénita por virus Zika) de casos notificados como microcefalias y otros defectos del SNC (CIE 10: Q040, Q042, Q043, Q046, Q048). Este ejercicio no fue realizado para 2020 por las entidades territoriales justificado por la pandemia por Covid 19, sin embargo, en 2021 se retomaron las acciones de vigilancia rutinaria resaltando que para este año no se confirmó ningún caso asociado a Zika. Con respecto a los indicadores de unidades de análisis de defectos congénitos se registra cumplimiento del 74 % y oportunidad en 34 % , y las entidades territoriales que presentaron 100 % fueron Caldas, Guaviare y Magdalena.

Tabla 4. Indicadores de Cumplimiento y Oportunidad Unidades de Análisis Defectos Congénitos, Colombia 2021

Entidad Territorial	Cumplimiento	Oportunidad
Amazonas	100%	0%
Arauca	100%	50%
Atlántico	100%	33%
Barranquilla	100%	90%
Boyacá	100%	94%
Caldas	100%	100%
Caquetá	100%	55%
Casanare	100%	14%
Cauca	100%	77%
Cesar	100%	0%
Chocó	100%	0%
Córdoba	100%	56%
Guaviare	100%	100%
Magdalena	100%	100%
Meta	100%	74%
Nariño	100%	6%
Putumayo	100%	80%
Santa Marta	100%	0%
Vichada	100%	0%
Huila	100%	96%
Bogotá	95%	19%
Valle del Cauca	95%	60%
Santander	92%	9%
Norte Santander	91%	48%

Tolima	90%	5%
Risaralda	89%	25%
Antioquia	85%	38%
Cartagena	83%	60%
CALI	71%	45%
Cundinamarca	62%	9%
Guainía	50%	0%
Sucre	33%	0%
Quindío	18%	0%
Bolívar	0%	0%
Buenaventura	0%	0%
La Guajira	0%	0%
San Andrés	0%	0%
Vaupés	0%	0%
<b>TOTAL</b>	<b>74%</b>	<b>34%</b>

Fuente: Unidad de Casos Especiales INS, 2021

En contexto de la pandemia, se identificaron 27 casos confirmados para Covid – 19 en mujeres durante la gestación, cuyos hijos, posterior al parto fueron notificados con al menos un defecto congénito. Seis de estas infecciones ocurrieron en el primer trimestre, periodo en que ocurre la embriogénesis, encontrando defectos del sistema osteomuscular y en dos casos, defectos del sistema nervioso central; en el 77,8 % (n=21) la infección se presentó entre segundo y tercer trimestre sin asociación con algún defecto congénito en particular, pero si, con parto pretérmino (n=5) y bajo peso al nacer (n=5). En cuanto a mortalidad, 6 de estos casos fallecieron por causas asociadas al defecto congénito y prematuridad.

Se notificaron 78 casos confirmados con infección por Covid 19 en menores de un año con un defecto congénito o más. En este grupo, se presentaron 6 casos con condición final fallecido, de los cuales, en un caso la causa fue asociada a Covid 19 y las restantes se asociaron al defecto congénito notificado. Los 72 casos restantes presentan condición de recuperación sin complicaciones asociadas a la infección.

## 4. Discusión

La prevalencia de defectos congénitos en el país se encontró en 1,4 % (133,6 casos por cada 10 000 nacidos vivos) lo cual concuerda con las estimaciones de prevalencias a nivel mundial para el evento, entre el 1 y 3 % (11). La tendencia hacia el incremento de la notificación del evento defectos congénitos para Colombia puede estar relacionada con el fortalecimiento de los procesos de vigilancia epidemiológica en el contexto nacional e internacional (12).

La prevalencia nacional por sexo es mayor en hombres, lo cual concuerda con el estudio de Brunano M (2021) en el cual se presenta la distribución de casos y tendencias de defectos congénitos en una población brasileña entre 2010 y 2018, encontrando prevalencias de 9,4 casos por cada 1 000 nacidos vivos en hombres, frente a 8,2 casos por cada 1 000 nacidos vivos en mujeres (13). Las tasas más altas de prevalencia de defectos congénitos se encuentran en las mujeres con edad mayor a 35 años lo cual es consistente con estudios que muestran mayor riesgo de defectos congénitos en gestaciones en este grupo de edad, principalmente los defectos relacionados con cromosopatías como síndromes de Down, de Edwards y de Patau (14,15).

El análisis por pertenencia étnica muestra una mayor prevalencia de defectos congénitos en comunidades indígenas. Un estudio de cardiopatías congénitas en amerindios bolivianos puso en evidencia prevalencias más altas con respecto a población estadounidense de los mismos grupos de edad. Entre los factores de riesgo que podrían estar relacionados con tasas de prevalencias más altas se encuentran la residencia en áreas rurales dispersas sin acceso oportuno a servicios de salud, pobre acceso a sistemas de acueducto y saneamiento ambiental lo que aumenta la exposición a teratógenos ambientales, antecedentes de déficit nutricional materno con posterior bajo peso al nacer, exposición a diferentes tipos de infecciones para las cuales no reciben tratamiento y frecuentemente las relaciones de consanguinidad (16).

Con respecto a las malformaciones congénitas con mayor prevalencia en Colombia para 2021 se encuentran las cardiopatías congénitas, seguidas de defectos osteomusculares y del sistema nervioso central. A nivel mundial, las cardiopatías congénitas tienden a posicionarse en los primeros puestos de anomalías congénitas y aportan una alta carga a la mortalidad infantil (17). Una de las causas que contribuye a una mayor notificación de éstas en el mundo, es el fortalecimiento de capacidades tecnológicas para el diagnóstico prenatal (18) y las recomendaciones de tamizaje para cardiopatía congénita compleja en el recién nacido a través de oximetría de pulso, (19) las cuales fueron incluidas en la Ley 1980 de 2019 para la ampliación del tamizaje neonatal en Colombia y se está realizando con carácter de progresividad según la Resolución 3280 de 2018 (20, 21).

En segundo lugar, se encuentran los defectos osteomusculares, también frecuentes en otros países de la región de las Américas y cuya afectación puede ser moderada a grave dependiendo del tipo de defecto, adicionalmente con repercusiones motoras y de sensibilidad (22). Finalmente, los defectos del SNC siguen presentando altas prevalencias, incluyendo los defectos del tubo neural cuya prevención está dada por la administración de ácido fólico prenatal y en el primer trimestre de la gestación, así como en estrategias gubernamentales para la fortificación de alimentos en el país como la harina de trigo. Los defectos del SNC siguen siendo un reto por su alta asociación a discapacidad severa y mortalidad, e invita a seguir trabajando en estrategias estatales que permitan disminuir su presentación (23).

El comportamiento de los indicadores de vigilancia para la prevalencia de defectos del tubo neural y de la prevalencia de hipotiroidismo puede ser consultado en los anexos 2 y 3, en los cuales se describe que pese a la implementación de estrategias estatales para la suplementación preventiva con ácido fólico, entidades territoriales como Risaralda, San Andrés y el distrito de Buenaventura continúan con elevación de prevalencias con respecto al histórico de la notificación, y con respecto a las prevalencias para hipotiroidismo congénito 12 entidades territoriales continúan en aumento, el cual puede ser asociado al fortalecimiento de procesos de tamizaje neonatal con mayor captación de casos a partir de la notificación epidemiológica.

El hipotiroidismo congénito sigue siendo el defecto congénito más prevalente dentro del grupo de defectos funcionales. Con base en su asociación a discapacidad cognitiva irreversible, se encuentra incluido en el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, y se notifica desde caso probable con la prueba de tamizaje (TSH) por encima del punto de corte para población colombiana. Esto puede asociarse al mayor número de casos notificados con respecto a otros errores innatos del metabolismo y sensoriales (24). España ha descrito también aumento progresivo de prevalencias para hipotiroidismo congénito en función de casos detectados a partir de cribado neonatal garantizando la detección temprana, diagnóstico y tratamiento oportuno de la enfermedad (25).

En contexto de la asociación de infección por COVID-19 y embarazo, aún no se ha determinado asociación directa con la embriogénesis para el desarrollo de un defecto congénito en particular. Un estudio publicado en 2020 por Di Mascio et al concluye que la infección por SARS CoV-2 es más frecuente en el tercer trimestre de la gestación, y puede asociarse a abortos espontáneos, trabajo de parto pretérmino, muertes perinatal y neonatal, con riesgo de transmisión vertical insignificante, información concordante con los datos analizados para Colombia (26). Solo se presentó una mortalidad asociada a COVID-19 para 2021, en la cual el defecto congénito se comportó como un factor de riesgo ya que los defectos del SNC (microcefalia) se relacionan con discapacidad y por ende una mayor predisposición a infección y complicaciones por COVID-19.

Las anomalías congénitas son la segunda causa de muerte en los niños menores de 5 años en las Américas (4). En Colombia según las estadísticas vitales del DANE para el 2020, las malformaciones congénitas se ubicaron como la primera causa de muerte no fetal en menores de 5 años y la cuarta causa de muerte fetal en el mismo grupo etario (27).

## 5. Conclusiones

---

- Al revisar el comportamiento histórico del país, se presenta tendencia al aumento de la notificación de casos de defectos congénitos en los cuales el resultado puede ser secundario al fortalecimiento de los procesos de vigilancia epidemiológica.

- Las edades extremas siguen siendo un factor determinante para el desarrollo de defectos congénitos como las cromosomopatías en gestantes mayores de 35 años.
- Las cardiopatías congénitas son los defectos congénitos notificados con más altas prevalencias en el país, tanto en etapa prenatal como postnatal.
- El tamizaje neonatal es útil para la detección de enfermedades que no se diagnostican fácilmente de manera temprana y se asocian con morbilidad, discapacidad y mortalidad, por lo cual el hipotiroidismo congénito objeto de tamizaje en Colombia es el defecto funcional con la más alta prevalencia.
- No se ha determinado asociación de Covid 19 con defectos congénitos en la literatura internacional ni en los casos notificados en el país con antecedente de infección durante la etapa gestacional.
- El Covid 19 presenta una posible asociación con bajo peso al nacer, trabajo de parto pretérmino en infección durante segundo y tercer trimestre de la gestación.

## 6. Recomendaciones

---

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, inclusive de tipo cosmético, 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.

Se recomienda a las entidades territoriales conocer la prevalencia de los defectos congénitos en sus territorios, resultado de la notificación de casos en el país, como un punto de partida para el desarrollo de investigaciones subsecuentes que permitan el monitoreo de defectos específicos, factores determinantes y análisis de conglomerados y comportamientos inusuales, entre otros, que redunden en el fortalecimiento de las acciones preventivas de este evento. Así mismo garantizar la realización de estrategias como Búsqueda Activa institucional en aquellas entidades territoriales que registran prevalencias bajas para descartar subregistro en el proceso de notificación epidemiológica.

## 7. Referencias

---

1. Morris JK, Springett AL, Greenlees R, Loane M, Addor M-C, Arriola L, et al. Trends in congenital anomalies in Europe from 1980 to 2012. PLOS ONE. 2018 Apr 5;13(4):e0194986.
2. 63.a Asamblea Mundial de la Salud. Defectos congénitos [Internet]. Ginebra; 2010 Apr [cited 2022 Apr 10]. Available from: [https://apps.who.int/gb/ebwha/pdf\\_files/WHA63/A63\\_10-sp.pdf?ua=1&ua=1](https://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA63/A63_10-sp.pdf?ua=1&ua=1)
3. Zarante I, Hurtado-Villa P, Walani SR, Kancherla V, López Camelo J, Giugliani R, et al. A consensus statement on birth defects surveillance, prevention, and care in Latin America and the Caribbean. Revista Panamericana de Salud Pública. 2019 Mar 1;43:1.
4. Toufaily MH, Westgate M-N, Lin AE, Holmes LB. Causes of Congenital Malformations. Birth Defects Research. 2018 Jan;110(2):87–91.
5. EUROCAT. European surveillance of congenital anomalies. Irlanda del Norte; 2019.
6. UN Inter-agency Group for Child Mortality Estimation. Levels & trends in child mortality: report 2021. 2021.
7. PAN AMERICAN HEALTH ORGANIZATION. Present and future of birth defects surveillance in the Americas. Pan American Health Org; 2019.
8. Castaño SP. Informe de evento: Defectos congénitos, Colombia, 2020. Bogotá; 2021.
9. González N. Protocolo de vigilancia de defectos congénitos [Internet]. Bogotá; 2022 Mar. Available from: <https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/SitePages/Evento.aspx?Event=18>
10. Vos T, Lim SS, Abbafati C, Abbas KM, Abbasi M, Abbasifard M, et al. Global burden of 369 diseases and injuries in 204 countries and territories, 1990–2019: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2019. The Lancet. 2020 Oct;396(10258):1204–22.
11. Annual report. International Clearing House of birth defect surveillance and research, 2014. En: [http://www.icbdsr.org/wp-content/annual\\_report/Report2014.pdf](http://www.icbdsr.org/wp-content/annual_report/Report2014.pdf); consultado junio de 2022.
12. Perez Y, Diaz C, Apolaya M. ¿El personal de salud responsable de la vigilancia epidemiológica sabe identificar a las enfermedades de notificación obligatoria?. Gaceta Medica de Mexico. 2018 Feb; 154(3): 352-53.
13. Vanassi B, Parma G, Magalhaes V, Santos A, Iser B. Congenital anomalies in Santa Catarina: case distribution and trends in 2010–2018. Revista Paulista de Pediatria. 2021 Oct; 40: 1-10.
14. Groisman B, Bidondo M, Duarte S, Tardivo A, Barbero P, et al. Epidemiología descriptiva de las anomalías congénitas estructurales mayores en Argentina. Rev. Medicina RENAC. 2018 jun; 78(4): 252-57.



15. Goel N, Morris J, Tucker D, Walle H, Bakker M, et al. Trisomy 13 and 18—Prevalence and mortality—A multi-registry population-based analysis. *Rev. Am J Med Genet A*. 2019 dec; 179(12): 2382-92.
16. Gans B, Neunuebel A, Umbarger L, Trumble B, Cummings D, et al. High prevalence of sternal foramina in indigenous Bolivians compared to Midwest Americans and indigenous North Americans (sternal foramina in indigenous Bolivians). *Rev Anat Sci Int*. 2021 sep; 96(4): 517-23.
17. Calderón J. La regionalización de la atención de cardiopatías congénitas: una meta pendiente. *Rev. Arch Cardiol Mex*. 2019; 89(2): 150-159.
18. Pinheiro D, Varisco B, Silva M, Duarte R, Deliberali G, et al. Accuracy of Prenatal Diagnosis of Congenital Cardiac Malformations. *Rev. Bras Ginecol Obstet*. 2019 jan; 41(1): 11-16.
19. Sánchez M, Pérez M, Couce M. Cribado de cardiopatías congénitas críticas en el periodo neonatal. Actualización de la recomendación de la Sociedad Española de Neonatología. *Rev. An Pediatr (Engl Ed)*. 2020 feb; 95(6): 492-93.
20. Congreso de la República de Colombia. Ley 1980 de 2019. Disponible en: [https://dapre.presidencia.gov.co/normativa/normativa/LEY%201980%20DE%2026%20DE%20JULIO%20DE%202019.pdf?TSPD\\_101\\_R0=08394a21d4ab200016b9ee7801e04565761c77a87e3d73f8a4e1ad717f662503b5a24cebcf4faf7c089d58c2bd14500097e04f73a431f39afbe97472b312d8cc752282d1a6436aab96a1cba968f012f568b9f2ccc3523a3385823df20003ac6b93b570cb4fca9f62c0292f5a0f50dd83a1a031f7aa7b61d2fc38cc59c3739b64](https://dapre.presidencia.gov.co/normativa/normativa/LEY%201980%20DE%2026%20DE%20JULIO%20DE%202019.pdf?TSPD_101_R0=08394a21d4ab200016b9ee7801e04565761c77a87e3d73f8a4e1ad717f662503b5a24cebcf4faf7c089d58c2bd14500097e04f73a431f39afbe97472b312d8cc752282d1a6436aab96a1cba968f012f568b9f2ccc3523a3385823df20003ac6b93b570cb4fca9f62c0292f5a0f50dd83a1a031f7aa7b61d2fc38cc59c3739b64)
21. Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución 3280 de 2018. Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/resolucion-3280-de-2018.pdf>
22. Navarrete E, Canún S, Valdés J, Reyes A. Prevalencia de malformaciones y deformidades congénitas del sistema osteomuscular en recién nacidos vivos en México, 2008-2017. *Rev. Cirugía y Cirujanos*. 2020; 88(3): 277-85.
23. Morris J, Addor M, Ballardini E, Barisic I, Barrachina L, et al. Prevention of Neural Tube Defects in Europe: A Public Health Failure. *Rev Pediatr Delantero*. 2021 jun; 9: 1-9.
24. Rodríguez A, Chueca M, Merillas M, Ares S, Moreno JC. et al. Diagnóstico y seguimiento de los pacientes con hipotiroidismo congénito diagnosticados por cribado neonatal. *Rev. Anales de Pediatría*. 2019; 90(4): 250.e1-250.58.
25. Lopez R, Castiñeiras D, Rocha H. Exámenes neonatales para detectar hipotiroidismo congénito. [Rev Esp Salud Publica](#). 2021 jan; 95(1): 1-14.
26. Di Mascio D, Sen C, Saccone G, Galindo A, Grünebaum A, et al. Risk factors associated with adverse fetal outcomes in pregnancies affected by Coronavirus disease 2019 (COVID-19): a secondary analysis of the WAPM study on COVID-19. *Rev. J Perinat Med*. 2020 nov; 48(9): 950-958.

27. Departamento Administrativo Nacional de Estadística (DANE). Cuadro 5. Defunciones por grupos de edad y sexo, según departamento, municipio de residencia y grupos de causas de defunción (lista de causas agrupadas 6/67 CIE-10 de OPS. 2019 [Sitio virtual]. Colombia: DANE; [citado 2021 junio]. Disponible en: <https://www.dane.gov.co/index.php/estadisticas-por-tema/salud/nacimientos-y-defunciones/defunciones-fetales/defunciones-fetales-2020>

## 8. Anexos

### Anexo 1. Prevalencia de defectos congénitos por Entidad Territorial de Residencia en Colombia, 2021.

Entidad territorial	Casos	Nacidos vivos 2020	Prevalencia * 10 000 NV	Casos y prevalencias por tipos de defecto congénito					
				Malformaciones congénitas	Prevalencia * 10 000 NV	Defectos metabólicos	Prevalencia * 10 000 NV	Defectos sensoriales	Prevalencia * 10 000 NV
Amazonas	14	1133	123,6	13	114,7	1	8,8	0	0,0
Antioquia	1232	71783	171,6	1075	149,8	152	21,2	5	0,7
Arauca	73	4145	176,1	72	173,7	1	2,4	0	0,0
Atlántico	72	18646	38,6	68	36,5	4	2,1	0	0,0
Barranquilla	77	21361	36,0	73	34,2	4	1,9	0	0,0
Bogotá	1630	79322	205,5	1562	196,9	56	7,1	12	1,5
Bolívar	125	16621	75,2	123	74,0	2	1,2	0	0,0
Boyacá	262	13396	195,6	256	191,1	5	3,7	1	0,7
Buenaventura	62	4417	140,4	62	140,4	0	0,0	0	0,0
Caldas	73	7936	92,0	66	83,2	6	7,6	1	1,3
Caquetá	120	6280	191,1	110	175,2	9	14,3	1	1,6
Cartagena	177	16795	105,4	169	100,6	5	3,0	3	1,8
Casanare	47	6128	76,7	43	70,2	4	6,5	0	0,0
Cauca	305	17779	171,6	295	165,9	8	4,5	2	1,1
Cesar	125	23157	54,0	115	49,7	10	4,3	0	0,0
Choco	62	8604	72,1	48	55,8	14	16,3	0	0,0
Córdoba	403	24767	162,7	374	151,0	22	8,9	7	2,8
Cundinamarca	493	34859	141,4	461	132,2	29	8,3	3	0,9
Guainía	20	1051	190,3	19	180,8	1	9,5	0	0,0
Guajira	100	23562	42,4	93	39,5	7	3,0	0	0,0
Guaviare	20	1270	157,5	15	118,1	5	39,4	0	0,0
Huila	284	16811	168,9	265	157,6	18	10,7	1	0,6
Magdalena	62	14755	42,0	59	40,0	1	0,7	2	1,4
Meta	186	15350	121,2	170	110,7	16	10,4	0	0,0
Nariño	221	16360	135,1	209	127,8	12	7,3	0	0,0
Norte de Santander	317	22072	143,6	293	132,7	23	10,4	1	0,5
Putumayo	90	4623	194,7	85	183,9	3	6,5	2	4,3
Quindío	78	5432	143,6	73	134,4	3	5,5	2	3,7
Risaralda	104	10039	103,6	100	99,6	4	4,0	0	0,0
San Andrés	7	759	92,2	6	79,1	0	0,0	1	13,2
Santander	280	26216	106,8	264	100,7	14	5,3	2	0,8
Santa Marta	54	9287	58,1	50	53,8	3	3,2	1	1,1
Sucre	70	14094	49,7	66	46,8	4	2,8	0	0,0
Tolima	202	15984	126,4	178	111,4	22	13,8	2	1,3
Valle	932	42335	220,1	854	201,7	74	17,5	4	0,9
Vaupés	10	672	148,8	10	148,8	0	0,0	0	0,0
Vichada	17	1801	94,4	16	88,8	0	0,0	1	5,6
<b>COLOMBIA</b>	<b>8406</b>	<b>619602</b>	<b>135,7</b>	<b>7810</b>	<b>126,0</b>	<b>542</b>	<b>8,7</b>	<b>54</b>	<b>0,9</b>

## Anexo 2. Prevalencia de defectos del tubo neural por Entidad Territorial de Residencia en Colombia, 2016-2021.

PREVALENCIAS *10 000 NV						
ENTIDAD TERRITORIAL	2016	2017	2018	2019	2020	2021
Amazonas	22,4	34,9	7,2	25,5	26,6	0,0
Antioquia	3,8	2,9	4,2	3,0	3,5	3,2
Arauca	6,8	10,8	5,8	5,1	1,8	1,8
Atlántico	15,5	2,0	6,2	3,7	4,8	2,9
Barranquilla	3,0	8,7	1,2	2,1	1,6	0,7
Bogotá	3,4	2,0	2,5	1,7	1,8	2,3
Bolívar	11,4	8,0	9,1	4,1	2,9	2,9
Boyacá	5,8	5,4	2,9	4,5	0,7	5,2
Buenaventura	2,2	2,1	2,3	2,4	0,0	4,8
Caldas	4,1	4,3	5,7	7,3	6,4	2,6
Caquetá	8,7	8,3	2,8	2,9	11,0	7,9
Cartagena	3,8	3,2	4,1	2,9	4,4	2,2
Casanare	8,4	6,6	10,0	6,5	4,5	1,5
Cauca	15,3	6,3	7,9	4,2	2,6	5,2
Cesar	17,5	6,0	8,4	4,3	3,0	3,0
Choco	7,9	3,8	4,5	1,7	1,3	3,9
Córdoba	3,8	3,0	4,5	2,0	2,4	2,8
Cundinamarca	4,2	4,4	2,9	2,9	6,3	2,2
Guainía	30,3	0,0	0,0	17,9	18,3	0,0
Guajira	4,4	9,1	4,8	2,5	4,4	7,2
Guaviare	8,5	15,6	0,0	7,8	0,0	7,6
Huila	6,5	4,4	7,3	3,9	2,9	4,0
Magdalena	2,5	2,2	3,7	3,7	2,1	1,4
Meta	9,7	7,6	5,2	5,3	2,6	1,9
Nariño	12,1	2,2	3,3	3,0	0,6	1,8
Norte de Santander	7,8	7,1	6,4	4,9	4,0	4,0
Putumayo	10,5	7,2	9,9	7,4	7,0	7,0
Quindío	4,9	4,9	5,1	0,0	5,3	3,5
Risaralda	3,5	3,6	1,9	1,9	0,0	3,7
San Andrés	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	27,2
Santander	6,2	5,2	4,1	4,6	2,2	4,0
Santa Marta	4,0	0,7	5,8	0,9	2,0	5,0
Sucre	6,5	4,2	1,2	5,0	1,3	1,3
Tolima	7,4	4,9	8,2	3,4	4,6	3,3
Valle	7,4	13,5	11,8	8,3	3,6	5,0
Vaupés	0,0	52,1	15,0	29,5	0,0	0,0
Vichada	0,0	41,0	8,9	6,3	5,5	5,5
COLOMBIA	5,9	4,2	4,4	3,6	3,1	3,1

### Anexo 3. Prevalencia de hipotiroidismo congénito por Entidad Territorial de Residencia en Colombia, 2016-2021.

Prevalencias *10 000 NV						
Entidad Territorial	2016	2017	2018	2019	2020	2021
Amazonas	0,0	7,0	0,0	0,0	8,9	8,9
Antioquia	7,8	4,6	3,2	2,2	6,3	13,3
Arauca	4,5	2,2	1,9		0,0	1,8
Atlántico	6,0	0,3	2,1	6,4	0,0	3,8
Barranquilla	0,9	6,6	1,8	0,0	1,3	0,7
Bogotá	3,3	3,2	1,4	2,3	2,5	4,9
Bolívar	6,8	2,0	1,0	2,1	5,8	1,0
Boyacá	4,5	5,4	3,6	2,3	2,2	2,9
Buenaventura	0,0	2,1	2,3	2,4	0,0	0,0
Caldas	2,1	8,6	1,1	2,4	7,7	6,4
Caquetá	10,1	1,4	5,7	5,8	3,2	6,3
Cartagena	1,3	0,4	0,8	0,8	0,0	2,2
Casanare	5,0	5,0	1,7	0,0	4,5	1,5
Cauca	5,1	7,5	5,9	4,8	3,9	3,3
Cesar	2,9	0,5	0,9	3,0	3,9	3,0
Choco	4,0	5,7	9,0	0,0	5,2	3,9
Córdoba	3,4	3,0	3,4	0,0	2,8	4,8
Cundinamarca	5,1	8,3	2,4	4,8	3,6	8,9
Guainía	0,0	0,0	0,0	0,0	9,1	0,0
Guajira	4,4	4,0	4,8	2,5	5,6	2,8
Guaviare	0,0	7,8	7,7	15,6	22,7	22,7
Huila	5,5	5,4	4,7	7,3	4,6	6,3
Magdalena	0,0	0,7	0,0	0,0	0,0	0,7
Meta	2,6	3,2	8,4	9,3	9,0	5,8
Nariño	5,5	3,2	6,0	2,4	3,0	6,6
Norte Santander	2,4	0,9	0,9	2,3	1,6	5,2
Putumayo	13,1	11,9	7,4	12,4	11,6	4,6
Quindío	1,6	3,2	1,7	1,8	14,1	1,8
Risaralda	3,5	5,4	2,8	5,7	4,6	1,9
San Andrés	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0
Santander	4,3	4,2	2,7	7,8	3,3	4,0
Santa Marta	5,0	0,0	0,0	0,0	2,0	1,0
Sucre	3,3	4,8	1,8	0,0	1,3	1,3
Tolima	5,6	6,7	5,7	5,4	5,9	5,9
Valle	1,4	2,1	8,9	14,0	3,0	28,2
Vaupés	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0
Vichada	0,0	0,0	0,0	6,3	0,0	0,0
COLOMBIA	4,0	3,5	3,3	2,9	3,9	5,3