DEPARTAMENTO DE SALUD
SECRETARÍA AUXILIAR PARA LA VIGILANCIA
Y PROTECCIÓN DE LA SALUD PÚBLICA
DIVISIÓN DE EPIDEMIOLOGÍA E INVESTIGACIÓN

Vigilancia de Defectos Congénitos

Informe 2025 | 2019-2023

Fecha de publicación: Junio 2026

DEPARTAMENTO DE SALUD
GOBIERNO DE PUERTO RICO

Mensaje

La División de Epidemiología e Investigación de la Secretaría Auxiliar para la Vigilancia y la Protección de la Salud Pública del Departamento de Salud presenta el informe de la Vigilancia de Defectos Congénitos de Puerto Rico del año 2025 con datos del periodo 2019-2023. Esperamos que la información contenida en el mismo contribuya a la toma de decisiones informadas con relación a la planificación, implantación y evaluación de estrategias de salud pública para la prevención de defectos congénitos y la prestación de servicios.

Dra. Miriam V. Ramos Colón, MS, CGG
Oficial Principal de Epidemiología
Secretaría Auxiliar para la Vigilancia
y la Protección de la Salud Pública

Dra. Ruby Serrano Rodríguez, DrPH, MS
Directora Interina
División de Epidemiología e Investigación

Miguel Valencia-Prado, MD, FAAP
Investigador Principal
Vigilancia de Defectos Congénitos

Vigilancia de Defectos Congénitos

Stephany Pérez González, MPH
Epidemióloga/Coordinadora

Nadjarie Aviles Ramos, MS
Administradora de datos

Vanessa Ortiz Ojeda
Entrada de datos

Recopiladoras de datos:

Carmen Arabia Rojas, MPH
Daisy Rodríguez Ruiz, RN
Frances Lozada López, RN
Madeline López Rodríguez, RN
María de los A. Díaz Pagán, RN
Xiomara Rodríguez Negrón, RN
Yanise Collazo Ortiz, RN

Tabla de Contenido

Vigilancia De Defectos Congénitos 1

Métodos 2

Defectos congénitos 2

Figura 1. Prevalencia por categoría Puerto Rico, 2019-2023 3

Figura 2. Prevalencia de los defectos congénitos más comunes Puerto Rico, 2019-2023 4

Características de casos con defectos congénitos en Puerto Rico 4

Tabla 1. Cantidad de diagnósticos por caso Puerto Rico, 2019-2023 4

Figura 3. Distribución de casos con defectos congénitos por sexo Puerto Rico, 2019-2023 5

Tabla 2. Casos con defectos congénitos por edad materna Puerto Rico, 2019-2023 5

Figura 4. Distribución de casos con defectos congénitos por municipio de residencia materna Puerto Rico, 2019-2023 6

Figura 5. Prevalencia de defectos congénitos por municipio de residencia materna Puerto Rico, 2019-2023 6

Defectos del sistema cardiovascular 7

Figura 6. Distribución de casos con defectos del sistema cardiovascular por sexo Puerto Rico, 2019-2023 7

Figura 7. Prevalencia de casos con defectos del sistema cardiovascular por edad materna en Puerto Rico, 2019-2023 7

Tabla 3. Defectos del sistema cardiovascular Puerto Rico, 2019-2023 8

Figura 8. Defectos Congénitos del Corazón Puerto Rico, 2003-2023 9

Figura 9. Tronco arterioso Puerto Rico, 2003-2023 10

Figura 10. Defecto del septo aorto-pulmonar Puerto Rico, 2003-2023 10

Figura 11. Transposición de los grandes vasos Puerto Rico, 2003-2023 11

Figura 12. Doble salida ventricular derecha (DORV) Puerto Rico, 2007-2023 11

Figura 13. Tetralogía de Fallot Puerto Rico, 2003-2023 12

Figura 14. Defecto septal ventricular (VSD) Puerto Rico, 2003-2023 12

Figura 15. Defecto septal atrial (ASD)-tipo secundum Puerto Rico, 2003-2023 13
Figura 16. Defecto septal atrial (ASD)-tipo primum Puerto Rico, 2009-2023 13
Figura 17. Canal atrio-ventricular Puerto Rico, 2003-2023 14
Figura 18. Atresia de la válvula pulmonar Puerto Rico, 2003-2023 14
Figura 19. Estenosis de la válvula pulmonar Puerto Rico, 2003-2023 15
Figura 20. Atresia de la válvula tricúspide Puerto Rico, 2003-2023 15
Figura 21. Anomalía de Ebstein Puerto Rico, 2003-2023 16
Figura 22. Estenosis de la válvula aórtica Puerto Rico, 2003-2023 16
Figura 23. Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico Puerto Rico, 2003-2023 17
Figura 24. Síndrome del corazón derecho hipoplásico Puerto Rico, 2003-2023 17
Figura 25. Coartación de la aorta Puerto Rico, 2003-2023 18
Figura 26. Conexión anómala total de las venas pulmonares (TAPVR) Puerto Rico, 2003-2023 18
Figura 27. Arco aórtico interrumpido Puerto Rico, 2014-2023 19
Figura 28. Ventrículo único Puerto Rico, 2014-2023 19
Defectos del sistema músculo-esqueletal 20
Figura 29. Distribución de casos con defectos del sistema músculo-esqueletal por sexo Puerto Rico, 2019-2023 20
Figura 30. Prevalencia de casos con defectos del sistema músculo-esqueletal por edad materna Puerto Rico, 2019-2023 20
Tabla 4. Defectos del sistema músculo-esqueletal Puerto Rico, 2019-2023 21
Figura 31. Reducción de extremidades superiores Puerto Rico, 2001-2023 22
Figura 32. Reducción de extremidades inferiores Puerto Rico, 2001-2023 22
Figura 33. Talipes equinovarus Puerto Rico, 2001-2023 22
Figura 34. Gastrosquisis Puerto Rico, 2001-2023 23
Figura 35. Onfalocele Puerto Rico, 2003-2023 23
Figura 36. Craneosinostosis Puerto Rico, 2016-2023 23
Figura 37. Hernia diafragmática Puerto Rico, 2016-2023 24

Defectos cromosómicos y genéticos 24
Figura 38. Distribución de casos con defectos cromosómicos y genéticos por sexo Puerto Rico, 2019-2023 25
Figura 39. Prevalencia de casos con defectos cromosómicos y genéticos por edad materna Puerto Rico, 2019-2023 25
Tabla 5. Defectos cromosómicos y genéticos Puerto Rico, 2019-2023 25
Figura 40. Síndrome Down Puerto Rico, 2001-2023 26
Figura 41. Síndrome Patau Puerto Rico, 2003-2023 27
Figura 42. Síndrome Edwards Puerto Rico, 2003-2023 27
Figura 43. Síndrome DiGeorge (deleción 22q11.2) Puerto Rico, 2014-2023 28
Figura 44. Síndrome Turner Puerto Rico, 2014-2023 28
Figura 45. Albinismo Puerto Rico, 2003-2023 29
Figura 46. Síndrome Jarcho-Levin Puerto Rico, 2007-2023 30
Figura 47. Síndrome Prader Willi Puerto Rico, 2016-2023 30
Defectos del tracto urogenital 30
Figura 48. Distribución de casos con defectos del tracto urogenital por sexo Puerto Rico, 2019-2023 31
Figura 49. Prevalencia de casos con defectos del tracto urogenital por edad materna Puerto Rico, 2019-2023 31
Tabla 6. Defectos del tracto urogenital Puerto Rico, 2019-2023 31
Figura 50. Genitales ambiguos Puerto Rico, 2003-2023 32
Figura 51. Hipospadias Puerto Rico, 2007-2023 33
Defectos orofaciales 33
Figura 52. Distribución de casos con defectos orofaciales por sexo Puerto Rico, 2019-2023 33
Figura 53. Prevalencia de casos con defectos orofaciales por edad materna Puerto Rico, 2019-2023 33
Figura 54. Defectos orofaciales Puerto Rico, 1999-2023 34

Tabla 7. Defectos orofaciales Puerto Rico, 2019-2023 34
Figura 55. Paladar fisurado Puerto Rico, 1999-2023 34
Figura 56. Labio fisurado Puerto Rico, 1999-2023 35
Figura 57. Labio y paladar fisurado Puerto Rico, 1999-2023 35
Defectos del sistema nervioso central 36
A. Defectos del tubo neural 36
Figura 58. Distribución de casos con defectos del tubo neural por sexo Puerto Rico, 2019-2023 36
Figura 59. Prevalencia de casos con defectos del tubo neural por edad materna Puerto Rico, 2019-2023 36
Tabla 8. Defectos del tubo neural Puerto Rico, 2019-2023 36
Figura 60. Defectos del tubo neural Puerto Rico, 1996-2023 37
Figura 61. Anencefalia Puerto Rico, 1996-2023 37
Figura 62. Espina bífida Puerto Rico, 1996-2023 38
Figura 63. Encefalocele Puerto Rico, 1996-2023 38
B. Anomalías del cerebro 39
Figura 64. Distribución de casos con anomalías del cerebro por sexo Puerto Rico, 2019-2023 39
Figura 65. Prevalencia de casos con anomalías del cerebro por edad materna Puerto Rico, 2019-2023 39
Tabla 9. Anomalías del cerebro Puerto Rico, 2019-2023 39
Figura 66. Holoprosencefalia Puerto Rico, 2016-2023 40
Figura 67. Microcefalia Puerto Rico, 2016-2023 40
Defectos de los ojos y oídos 41
Figura 68. Distribución de casos con defectos de ojos y oídos por sexo Puerto Rico, 2019-2023 41
Figura 69. Prevalencia de casos con defectos de ojos y oídos por edad materna Puerto Rico, 2019-2023 41
Tabla 10. Defectos de los ojos y oídos Puerto Rico, 2019-2023 41
Figura 70. Anoftalmia Puerto Rico, 2013-2023 42
Figura 71. Microftalmia Puerto Rico, 2013-2023 43

Figura 72. Anotia Puerto Rico, 2013-2023 43
Figura 73. Microtia Puerto Rico, 2013-2023 44
Figura 74. Cataratas congénitas Puerto Rico, 2016-2023 44
Defectos gastrointestinales 44
Figura 75. Distribución de casos con defectos gastrointestinales por sexo en Puerto Rico, 2021-2023 45
Figura 76: Prevalencia de casos con defectos gastrointestinales por edad materna en Puerto Rico, 2021-2023 45
Tabla 11. Defectos gastrointestinales Puerto Rico, 2021-2023 45
Figura 77: Atresia esofágica con o sin fístula en Puerto Rico, 2021-2023 46
Figura 78: Atresia y estenosis del intestino delgado en Puerto Rico, 2021-2023 46
Información de contacto 47
Referencias 48

Vigilancia de Defectos Congénitos

La Vigilancia de Defectos Congénitos (VDC) de Puerto Rico se estableció en el 1995. Actualmente monitorea activamente 53 defectos congénitos. El programa identifica casos desde nacidos vivos hasta pérdidas gestacionales en hospitales, clínicas y oficinas médicas a través de la isla. Su objetivo principal es recopilar y analizar datos que permitan generar y diseminar información precisa y oportuna, la cual es utilizada en la planificación y evaluación de estrategias de salud pública en Puerto Rico.

Base Legal: Ley Núm. 351 de 16 de septiembre de 2004, Ley del Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos en Puerto Rico y el Reglamento Núm. 126 de 7 de septiembre de 2007, según enmendado.

Visión: La VDC de Puerto Rico será reconocida como el programa de referencia para establecer los protocolos de vigilancia activa de defectos congénitos. Se destacará por su capacidad de recopilación, análisis y diseminación de información, así como por su liderazgo y responsabilidad social al promover una cultura de salud, bienestar, prevención y acceso a servicios para esta población.

Misión: Contribuir al mejoramiento de la salud del país mediante la recopilación, análisis y diseminación de información sobre la ocurrencia de los defectos congénitos en Puerto Rico y fomentar su aplicación en la toma de decisiones, formulación de políticas y promoción de estilos de vida saludables para su prevención y la prestación de servicios.

Metas:

1. Mantener un sistema de vigilancia activa, de base poblacional, que permita generar y diseminar información precisa y oportuna sobre la ocurrencia de defectos congénitos en Puerto Rico, a ser utilizada en la planificación, implementación y evaluación de estrategias y actividades de salud pública.

2. Crear alianzas estratégicas con sectores públicos y privados para fomentar la utilización de datos y el desarrollo de actividades salubristas de prevención e intervención de defectos congénitos mediante planes basados en evidencia.

3. Utilizar los datos generados por el VDC para la identificación de poblaciones a riesgo, y el desarrollo de actividades educativas específicas, dirigidas a la prevención de defectos congénitos.

4. Orientar a las familias de niños identificados con defectos congénitos y facilitar el acceso a los servicios que brindan las agencias y grupos de apoyo de la comunidad, para que reciban los servicios pertinentes de manera oportuna.

La VDC cuenta con siete recopiladores de datos (seis enfermeras graduadas y una sonografista) que visitan todos los hospitales con sala de parto, clínicas de alto riesgo y otras agencias pertinentes, para identificar así los casos de defectos congénitos entre los distintos resultados del embarazo: nacidos vivos, terminaciones, abortos espontáneos y natimuertos.

Métodos

Las recopiladoras de datos identifican los casos potenciales y recopilan los datos de los expedientes médicos. Antes de incluir un caso en la base de datos del programa, se hace un análisis detallado de la información para determinar si se cumplen los criterios de inclusión de las guías de la Red Nacional para la Prevención de Defectos Congénitos (NBDPN, por sus siglas en inglés). Una vez el caso es incluido en el VDC, se codifica el defecto congénito utilizando el ICD-10-CM.

La NBDPN recomienda que se utilice la 'prevalencia al nacer' para medir la ocurrencia de los defectos congénitos. La prevalencia al nacer se utiliza como una aproximación (o proxy) de la incidencia real, y se calcula dividiendo el número de casos identificados entre el total de nacimientos en una población y periodo determinados.

La razón de prevalencia al nacer se calcula utilizando la siguiente fórmula:

$$Prevalencia\ al\ nacer = \left(\frac{Número\ de\ casos\ dignosticados\ con\ un\ defecto\ congénito\ determinado\ (2019-2023)}{Número\ total\ de\ nacimientos\ vivos (2019-2023)}\right) x\ 10{,}000$$

El numerador incluye: nacimientos vivos, natimuertos, abortos espontáneos y terminaciones de embarazos; esta información es obtenida de la base de datos de la VDC. El total de nacimientos vivos para cada año natural (enero a diciembre), utilizado como denominador, se obtiene de las bases de datos del Registro Demográfico de Puerto Rico.

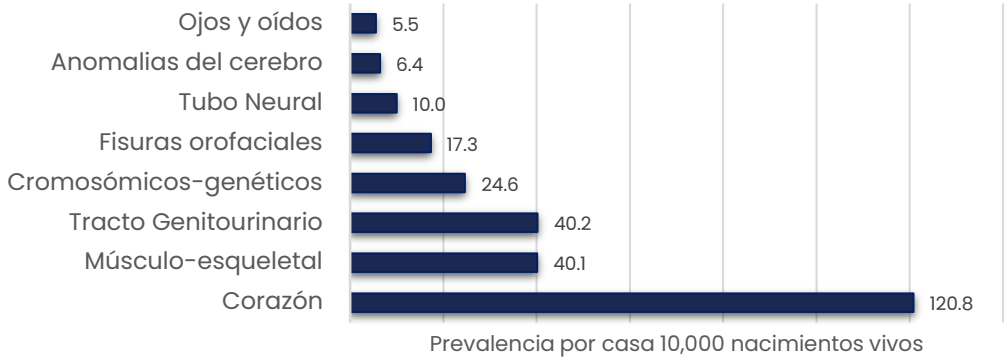
En este informe se calculó la prevalencia al nacer para el periodo 2019-2023 de todos los defectos congénitos incluidos en la VDC. Además, se presentan gráficas de la prevalencia al nacer por diagnóstico, considerando el año en que comenzó la vigilancia de cada defecto. También se actualizaron las estadísticas previas, ya que se siguen incorporando casos diagnosticados hasta los 6 años de edad.

Defectos congénitos

Los defectos congénitos son anomalías que afectan la estructura o funcionamiento de alguna parte del cuerpo y están presentes al momento de nacer. El órgano o tejido no se forma correctamente, por lo que no puede realizar su función normal. Estas condiciones pueden resultar en muerte, morbilidad o discapacidad. Actualmente, se vigilan 53 defectos congénitos.

La Figura 1 presenta la prevalencia de los defectos de nacimiento, durante los años 2019-2023, agrupados por categoría. Los defectos congénitos del corazón son los más comunes en Puerto Rico, seguidos por los defectos músculo-esqueletales y del tracto genitourinario.

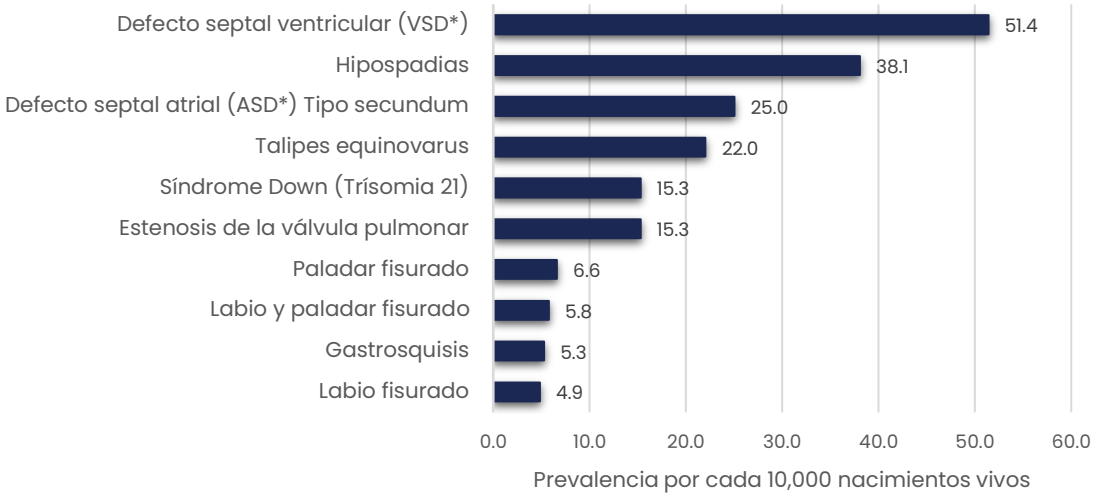
Figura 1: Prevalencia por categoría Puerto Rico, 2019-2023*



Nota: *La categoría de defectos gastrointestinales no fue incluida ya que los mismos comenzaron a vigilarse en el 2021.

En la Figura 2 se presenta la prevalencia de los diez (10) defectos congénitos más comunes en Puerto Rico para los años 2019-2023. Estos son: defecto septal ventricular (VSD, por sus siglas en inglés), hipospadias, defecto septal atrial (ASD, por sus siglas en inglés) tipo *secundum,* talipes equinovarus, síndrome Down, estenosis de la válvula pulmonar, paladar fisurado, labio y paladar fisurado, gastrosquisis y labio fisurado.

Figura 2: Prevalencia de los defectos congénitos más comunes
Puerto Rico, 2019-2023



Características de casos con defectos congénitos en Puerto Rico

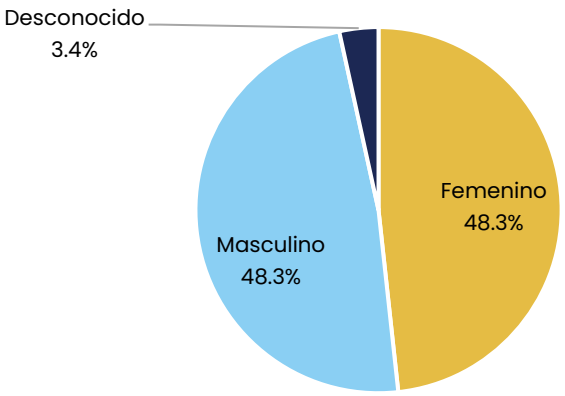
En el periodo 2019-2023, la VDC identificó un total de 2,173 casos con al menos un defecto congénito (Tabla 1).

Tabla 1. Cantidad de diagnósticos por caso Puerto Rico, 2019-2023

No. Casos	Cantidad de defectos congénitos x caso	%
1,761	1	81.0%
304	2	14.0%
77	3	3.5%
31	>4	1.4%
2,173	**Total**	**100.0%**

La prevalencia de defectos congénitos fue idéntica en niños y niñas (48.3% en ambos). Para este análisis, se excluyeron 368 casos de hipospadias (defecto específico del sexo masculino) y 7 casos de síndrome de Turner (anomalía cromosómica específica del sexo femenino) (Figura 3).

Figura 3: Distribución de casos con defecto congénito por sexo Puerto Rico, 2019-2023



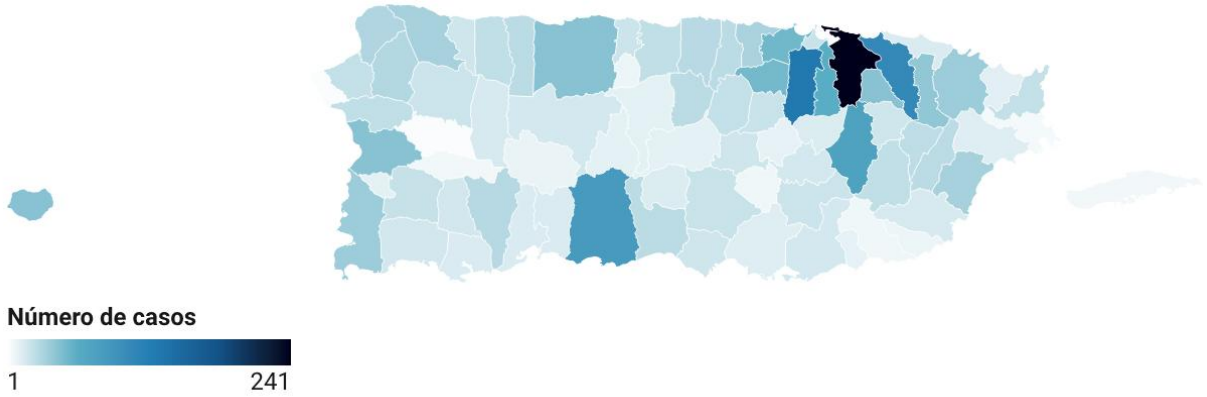
La edad materna de todos los casos para este periodo fue recopilada. La prevalencia de defectos congénitos es mayor para madres del grupo de edad de **40 años o más** (47 por cada 1,000 nacimientos), seguido de los grupos de **35 a 39 años** (27 por cada 1,000 nacimientos) y de **30-34 años** (22 por cada 1,000) (Tabla 2).

Tabla 2. Casos con defectos congénitos por edad materna Puerto Rico, 2019-2023

Grupo de edad (años)	Número de casos	Porciento (%)	Prevalencia (x 1,000 nacimientos vivos)
<20	247	11.4%	21.5
20-24	499	23.0%	20.4
25-29	603	27.7%	21.1
30-34	435	20.0%	22.2
35-39	275	12.7%	27.4
>40	114	5.2%	47.0
Desconocido	0	0.0%	NA
Total	**2173**	**100.0%**	**22.5**

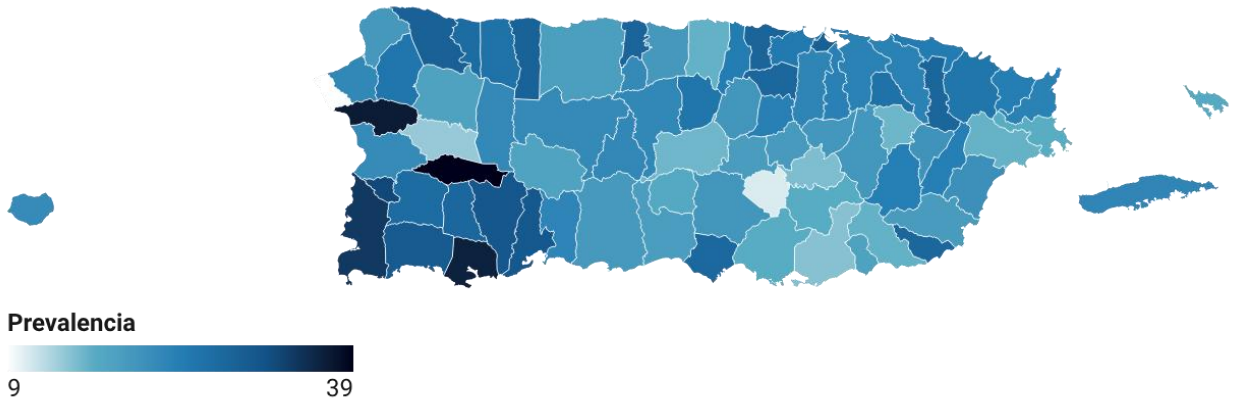
Los municipios con mayor número de casos reportados en este periodo fueron: San Juan (241), Bayamón (128), Carolina (106), Ponce (83) y Caguas (74) (Figura 4).

Figura 4. Distribución de casos con defectos congénitos por municipio de residencia materna Puerto Rico, 2019-2023



Los municipios con la prevalencia más alta (por cada 1,000 nacimientos vivos) fueron: Maricao (39.0), Añasco (36.8), Guánica (36.2), Cabo Rojo (33.9), Hormigueros (32.3), Yauco (30.4) Guayanilla (30.2), Lajas (30.0), Cataño (29.1) e Isabela (28.8) (Figura 5).

Figura 5. Prevalencia de defectos congénitos por municipio de residencia materna Puerto Rico, 2019-2023



Nota: Los mapas de las figuras 4 y 5 fueron construidos utilizando la herramienta Datawrapper. Fuente: Lorenz, M.; Aisch, G.; Kokkelink, D. (2012) Datawrapper: Create Charts and Maps [Software]. Recuperado de https://www.datawrapper.de/.

Defectos del sistema cardiovascular

Actualmente, la VDC vigila 21 defectos congénitos del sistema cardiovascular. Los defectos del sistema cardiovascular envuelven el corazón y el sistema circulatorio. Estos defectos afectan la estructura o funcionamiento del corazón o de los vasos sanguíneos. Aparecen cuando ocurren fallas durante el desarrollo del corazón en el periodo embrionario. Estas fallas pueden resultar en la alteración del funcionamiento de las válvulas y/o cámaras del corazón lo que a su vez puede desencadenar problemas severos al momento de nacer. En el periodo 2019-2023, 53.8% de los casos vigilados por la VDC tuvieron al menos un defecto del sistema cardiovascular.

De los defectos del sistema cardiovascular vigilados, hay 12 que son catalogados como defectos congénitos cardiacos críticos (CCHD, por sus siglas en inglés). Estos son: tronco arterioso, transposición de los grandes vasos (TGV), atresia de la válvula pulmonar, atresia de la válvula tricúspide, síndrome del corazón izquierdo hipoplásico, tetralogía de Fallot (TOF), coartación de la aorta, doble salida ventricular derecha (DORV por sus siglas en inglés), anomalía de Ebstein, arco aórtico interrumpido, ventrículo único y conexión anómala total de las venas pulmonares. Los niños que nacen con un defecto cardiaco crítico requieren cirugía en el primer año de vida. De no ser diagnosticados al momento de nacer tienen un alto riesgo de muerte o discapacidad.

La ocurrencia de defectos cardiacos por sexo y la prevalencia por grupo de edad de la madre se presentan en las Figuras 6 y 7. La distribución por sexo es similar, con una leve predominancia en el grupo femenino (49.9%). En cuanto a la edad materna, el grupo de 40 años o más registró la prevalencia más alta (24.7 por cada 1,000 nacimientos), seguido del grupo de 35 a 39 años (16.2 por cada 1,000 nacimientos vivos).

Figura 6: Distribución de casos con defectos de sistema cardiovasculas por sexo Puerto Rico, 2019-2023

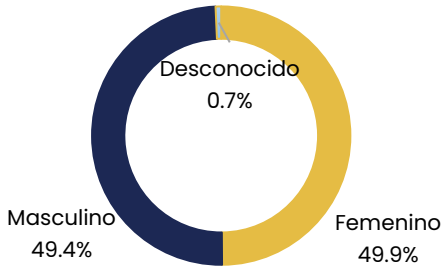
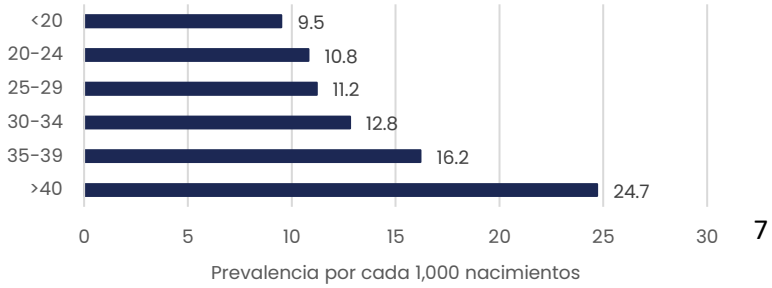


Figura 7: Prevalencia de casos con defectos del sistema cardiovascular por edad materna Puerto Rico, 2019-2023



La Tabla 3 detalla la prevalencia al nacer de los defectos cardíacos congénitos vigilados por la VDC durante el periodo 2019-2023, mientras que la Figura 8 ilustra dicha prevalencia para los años 2003-2023.

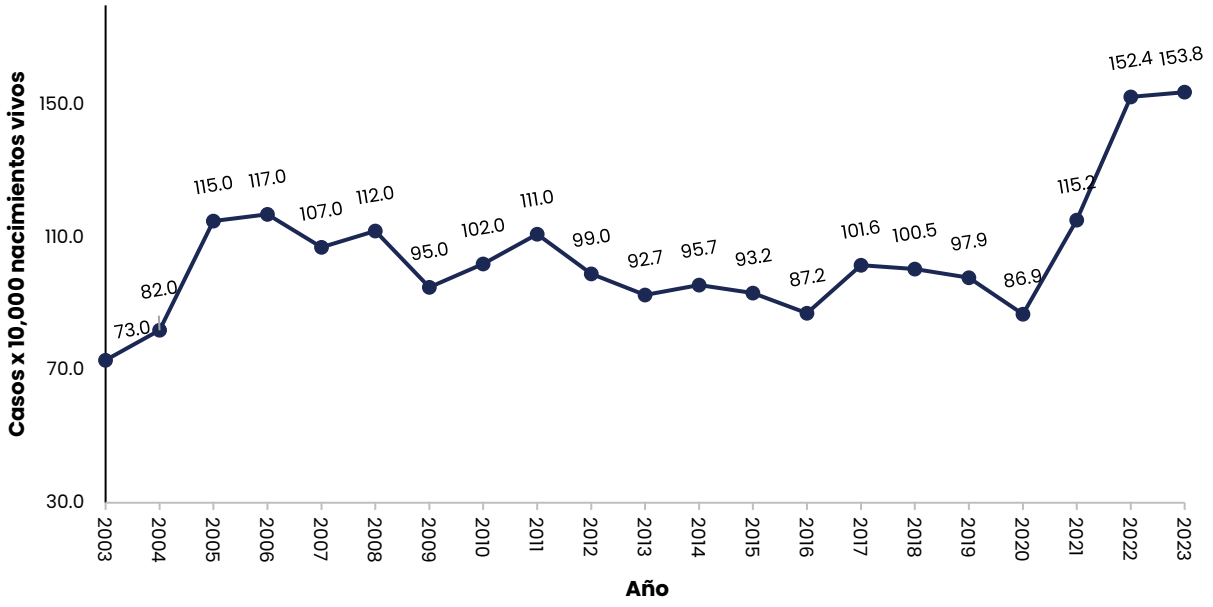
Tabla 3. Defectos del sistema cardiovascular Puerto Rico, 2019-2023

Defectos	ICD-9-CM	ICD-10-CM	No. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Tronco arterioso	745.00	Q20.0	4	0.4
Defecto del septo aorto-pulmonar	745.01	Q21.4	2	0.2
Transposición de los grandes vasos (TGV*)	745.10	Q20.2, Q20.5	33	3.4
Doble salida ventricular derecha (DORV*)	745.11	Q20.1	23	2.4
Tetralogía de Fallot	745.20	Q21.3	33	3.4
Defecto septal ventricular (VSD*)	745.40	Q21.0	497	51.4
Defecto septal atrial (ASD*) Tipo secundum	745.50	Q21.1	242	25.0
Defecto septal atrial (ASD*) Tipo primum**	745.61	Q21.5	5	0.5
Canal atrio-ventricular	745.69	Q21.2	40	4.1
Atresia de la válvula pulmonar	746.01	Q22.0	8	0.8
Estenosis de la válvula pulmonar	746.02	Q22.1	148	15.3
Atresia de la válvula tricúspide	745.10	Q22.4	8	0.8
Anomalía de Ebstein	746.20	Q22.5	6	0.6
Estenosis de la válvula aórtica	746.30	Q23.0	11	1.1
Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico	746.70	Q23.4	32	3.3
Síndrome del corazón derecho hipoplásico	746.71	Q22.6	6	0.6
Coartación de la aorta	747.10	Q25.1	45	4.7

Conexión anómala total de venas pulmonares	747.41	Q26.2	15	1.6
Arco aórtico interrumpido*	747.11	Q25.2, Q25.4	6	0.6
Ventrículo único*	745.30	Q20.4	4	0.4
Estenosis de la válvula tricúspide+	746.11	Q22.4	0	0.0
Defectos congénitos del corazón			**1168**	**120.8**

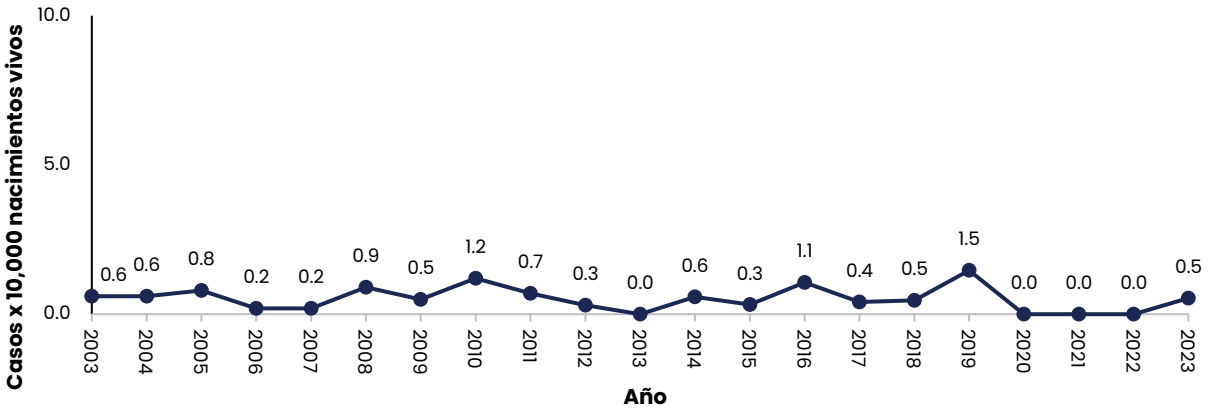
*Siglas en inglés.
** ASD primum se comenzó a monitorear a partir del 2009.
+ Se comenzó a monitorear a partir del 2014.

Figura 8: Defectos Congénitos del Corazón en Puerto Rico, 2003-2023



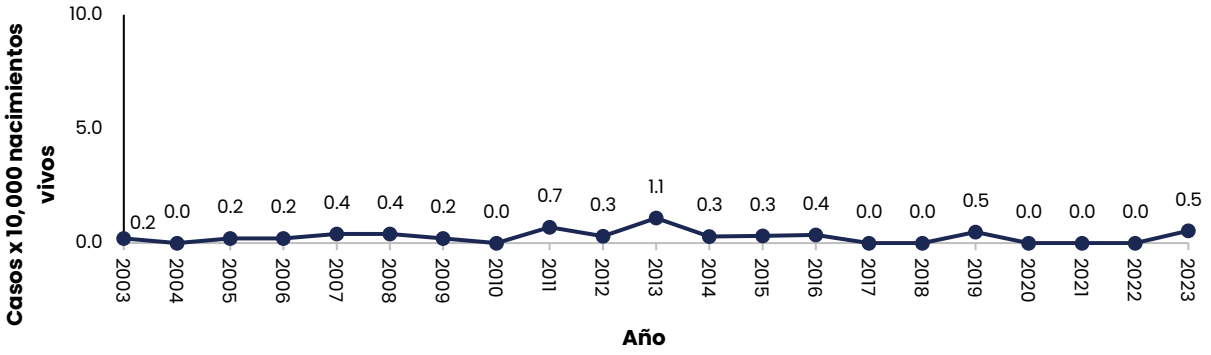
A continuación, se describe cada uno de los defectos congénitos de corazón monitoreados. Las Figuras 9 a la 28 presentan la prevalencia al nacer por año de cada defecto. ***Los defectos congénitos cardiacos críticos están marcados con un asterisco (*).***

Figura 9: Tronco Arterioso en Puerto Rico, 2003-2023



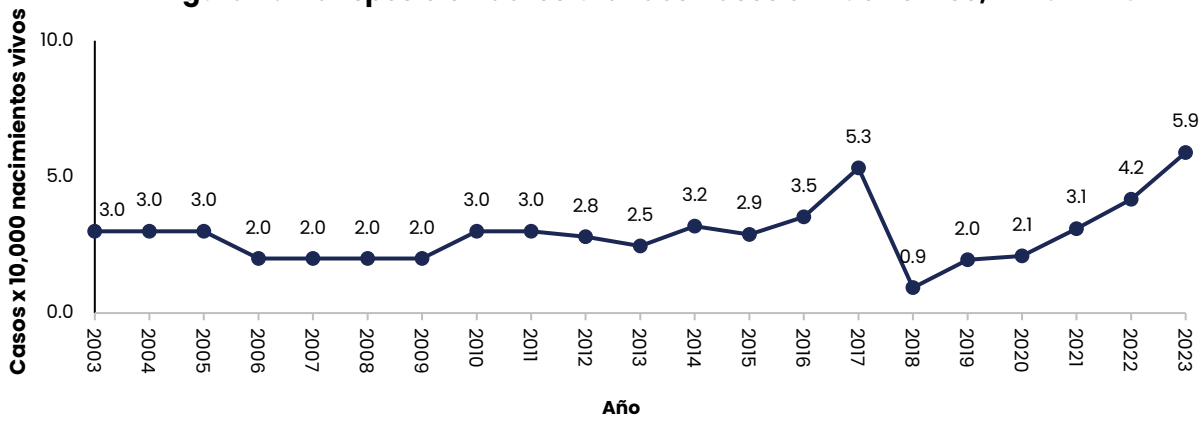
Tronco arterioso*: En el desarrollo del corazón, la aorta y la arteria pulmonar no se separan resultando en un solo tronco arterial común que transporta sangre desde el corazón al cuerpo y a los pulmones al mismo tiempo. Este defecto usualmente viene acompañado de un defecto septal ventricular.

Figura 10: Defecto del Septo Aorto-Pulmonar en Puerto Rico, 2003-2023



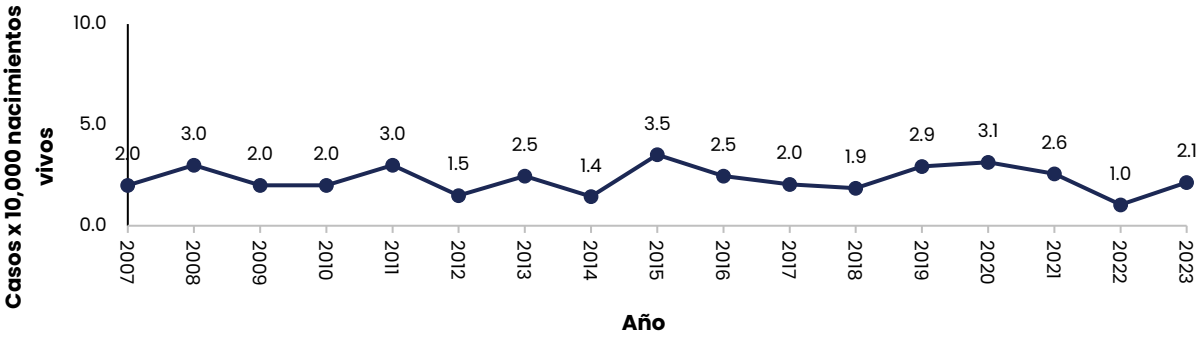
Defecto del septo aorto-pulmonar: Es una malformación congénita donde se presenta un agujero entre la aorta ascendente y la arteria pulmonar. Debido a este agujero, la sangre de la aorta circula hacia la arteria pulmonar y como resultado fluye entonces demasiada sangre hacia los pulmones, causando hipertensión pulmonar e insuficiencia cardiaca.

Figura 11: Transposición de los Grandes Vasos en Puerto Rico, 2003-2023



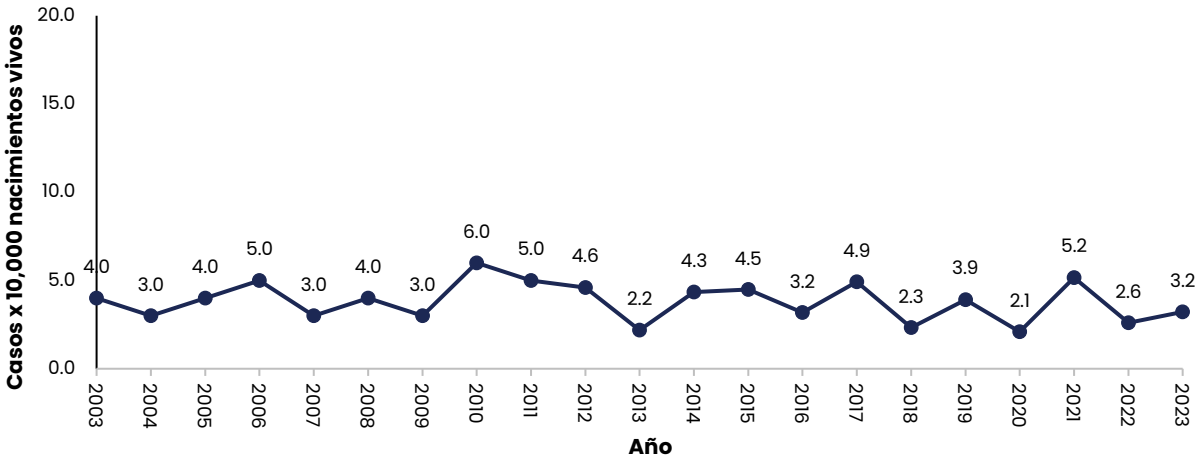
Transposición de los grandes vasos (TGV)*: Es un defecto congénito del corazón en el cual se invierte la posición normal de la arteria pulmonar y la aorta. La aorta sale del ventrículo derecho (en lugar del ventrículo izquierdo) y la arteria pulmonar sale del ventrículo izquierdo (en lugar del ventrículo derecho).

Figura 12: Doble Salida Ventricular Derecha en Puerto Rico, 2007-2023



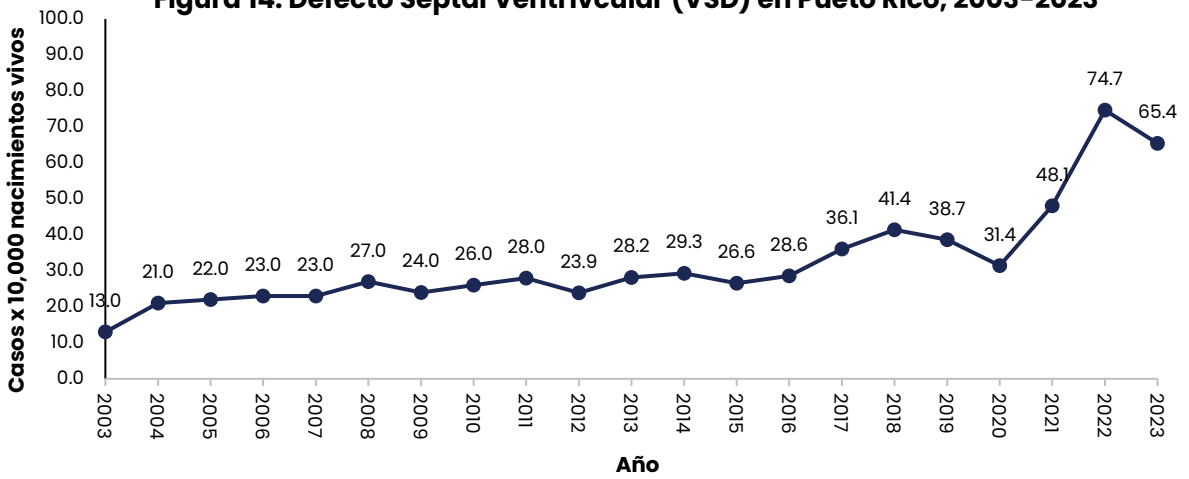
Doble salida ventricular derecha (DORV)*: Es un defecto que ocurre cuando tanto la aorta como la arteria pulmonar están conectadas al ventrículo derecho. Normalmente, la aorta surge del ventrículo izquierdo y la arteria pulmonar se origina del ventrículo derecho. Casi siempre, la doble salida ventricular derecha también abarca la presencia de un defecto del septo ventricular.

Figura 13: Tetralogía de Fallot en Puerto Rico, 2003-2023



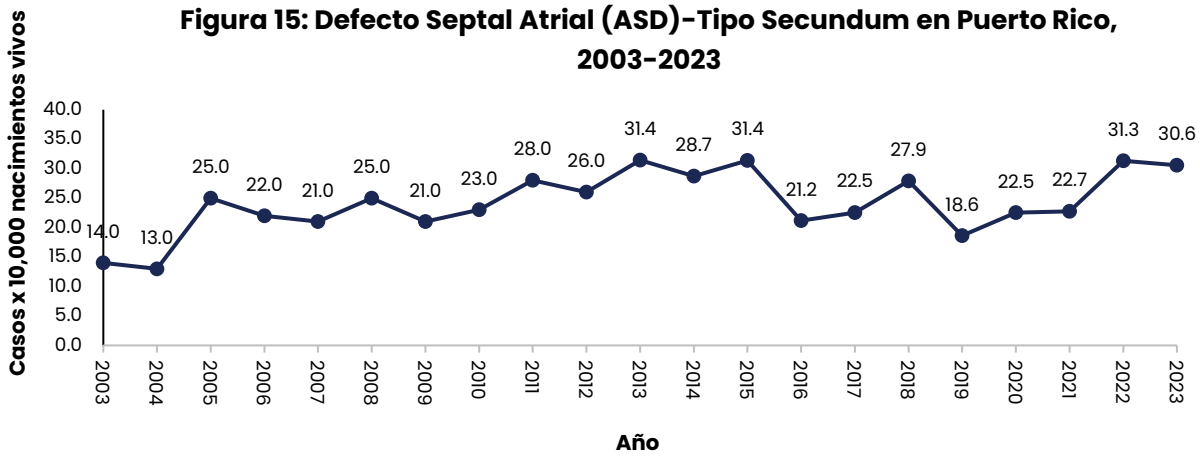
Tetralogía de Fallot*: Es la más común de las cardiopatías cianóticas en la cual coexisten los siguientes cuatro defectos: defecto del septo ventricular, estenosis de la válvula pulmonar o justo debajo de ella, el ventrículo derecho tiene más músculo de lo normal y la aorta se encuentra directamente sobre el defecto del septo ventricular.

Figura 14: Defecto Septal Ventrivcular (VSD) en Pueto Rico, 2003-2023



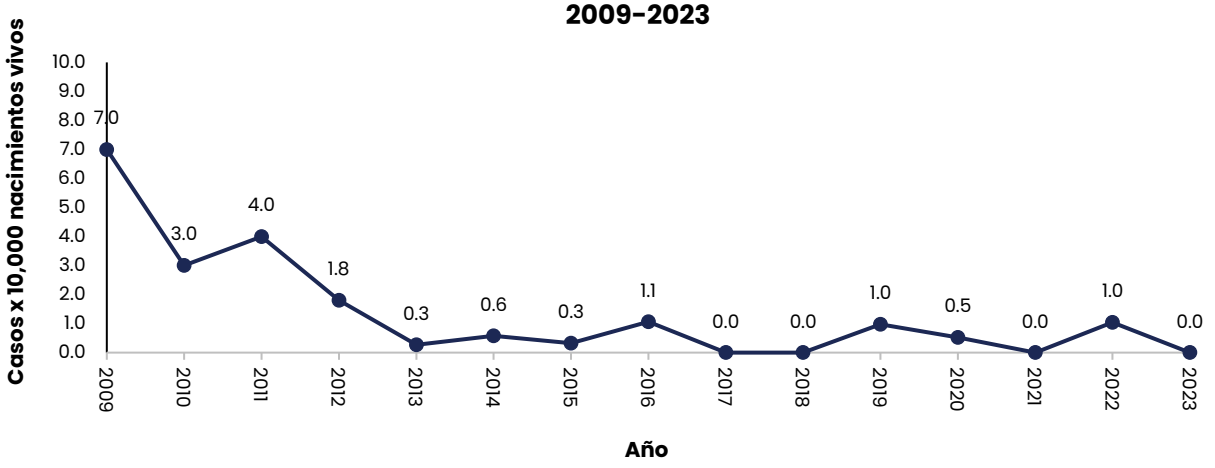
***Defecto septal ventricular (VSD)*:** Es una abertura u orificio en la pared que separa los ventrículos (las dos cavidades inferiores del corazón).

Figura 15: Defecto Septal Atrial (ASD)-Tipo Secundum en Puerto Rico, 2003-2023



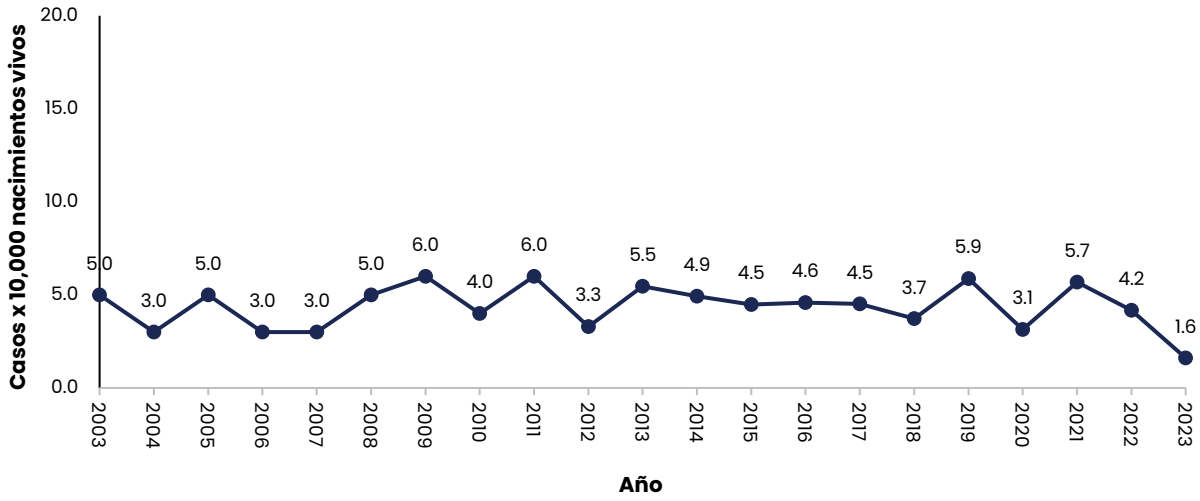
Defecto septal atrial (ASD) Tipo secundum: Es una abertura u orificio en la pared que separa los atrios (las dos cavidades superiores del corazón). Está localizado cerca de la parte central del septo atrial.

Figura 16: Defecto Septal Atrial (ASD)-Tipo Primum en Puerto Rico, 2009-2023



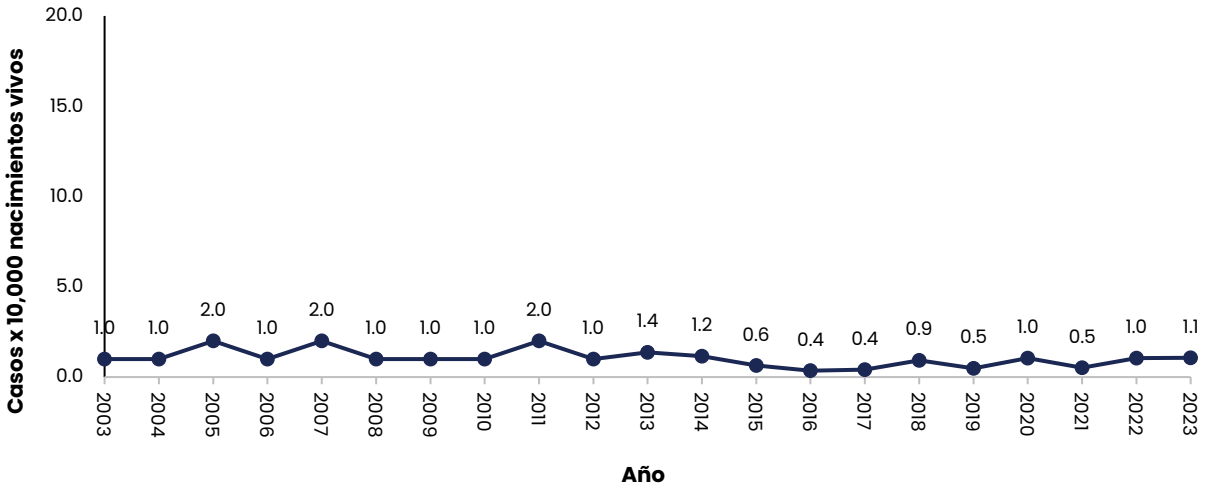
Defecto septal atrial (ASD) Tipo primum: Es una abertura u orificio en la pared que separa los atrios (las dos cavidades superiores del corazón). Está localizado en la parte inferior del septo atrial cerca de las válvulas atrioventriculares.

Figura 17: Canal Atrio-Ventricular en Puerto Rico, 2003-2023



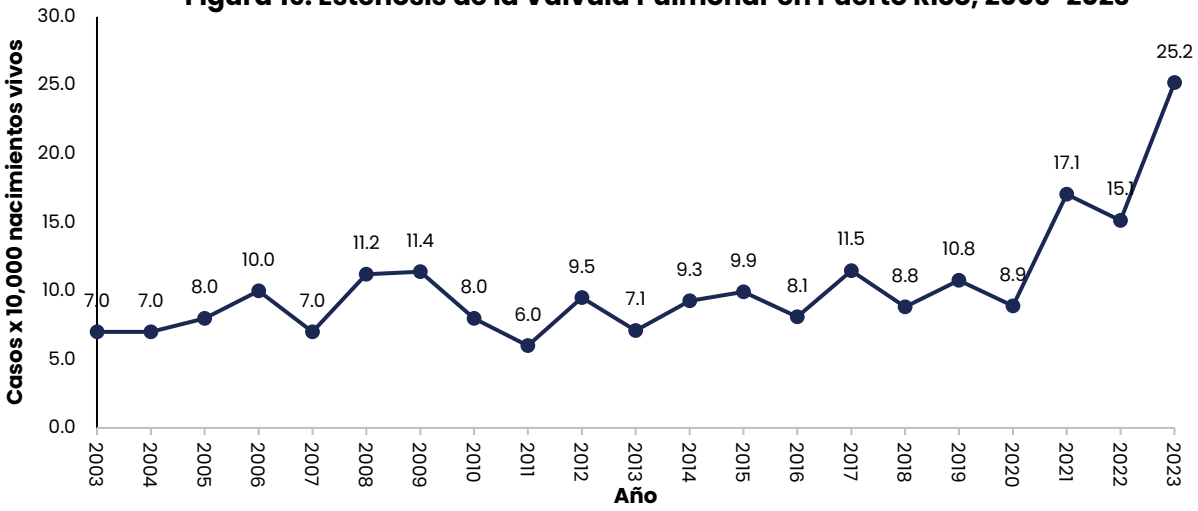
Canal atrio-ventricular: Es una cardiopatía congénita donde se presenta un agujero en el tejido que separa las cuatro cavidades cardiacas, produciendo comunicación entre ellas. Esto se debe a un crecimiento incompleto y fusión de las almohadillas endocárdicas.

Figura 18: Atresia de la Válvula Pulmonar en Puerto Rico, 2003-2023



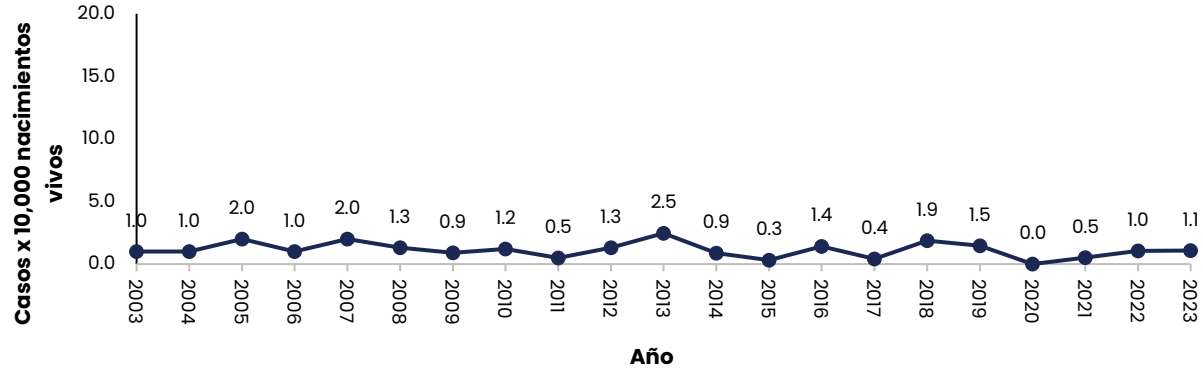
Atresia de la válvula pulmonar*: Es una cardiopatía en la cual la válvula pulmonar no se forma o está cerrada. El ventrículo derecho actúa como una bolsa ciega que puede quedarse pequeña o no desarrollarse adecuadamente.

Figura 19: Estenosis de la Válvula Pulmonar en Puerto Rico, 2003-2023



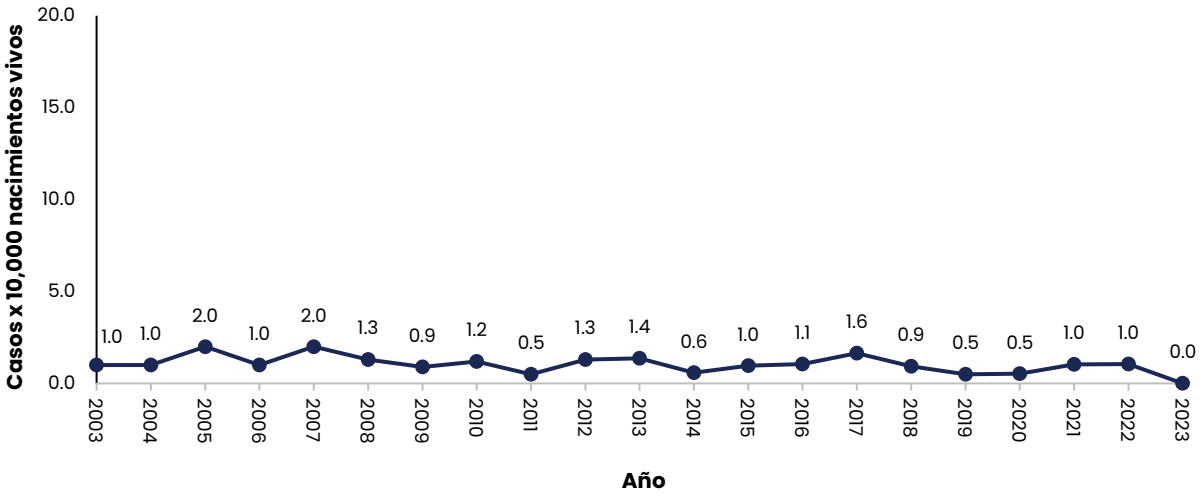
Estenosis de la válvula pulmonar: Es una condición que ocurre cuando el flujo sanguíneo se obstruye a nivel de la válvula pulmonar, válvula que separa el ventrículo derecho de la arteria pulmonar.

Figura 20: Atresia de la Válvula Tricúspide en Puerto Rico, 2003-2023



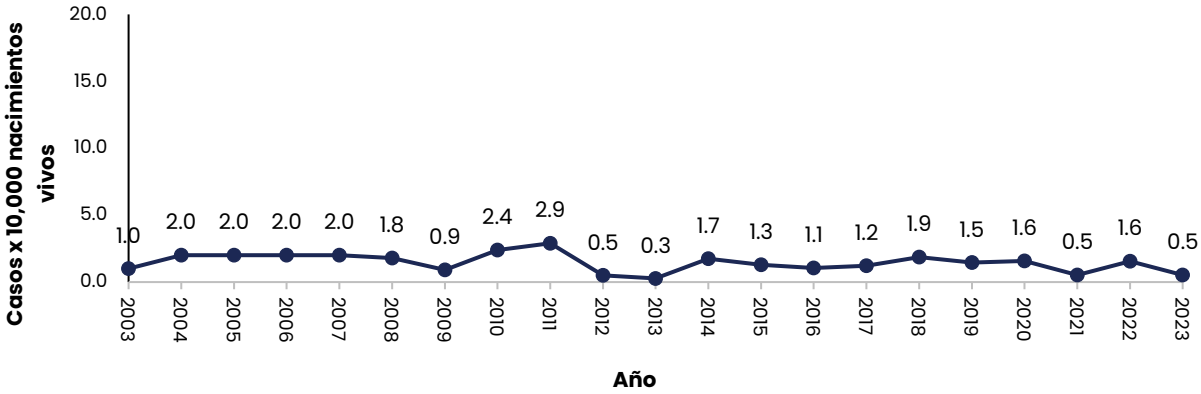
Atresia de la válvula tricúspide*: Ocurre cuando la válvula tricúspide está ausente o no se desarrolló completamente entre el atrio derecho y el ventrículo derecho. Lo que resulta en la obstrucción del flujo sanguíneo desde la aurícula derecha hasta el ventrículo derecho. Como resultado, el ventrículo derecho es pequeño y no se desarrolla completamente.

Figura 21: Anomalía de Ebstein en Puerto Rico, 2003-2023



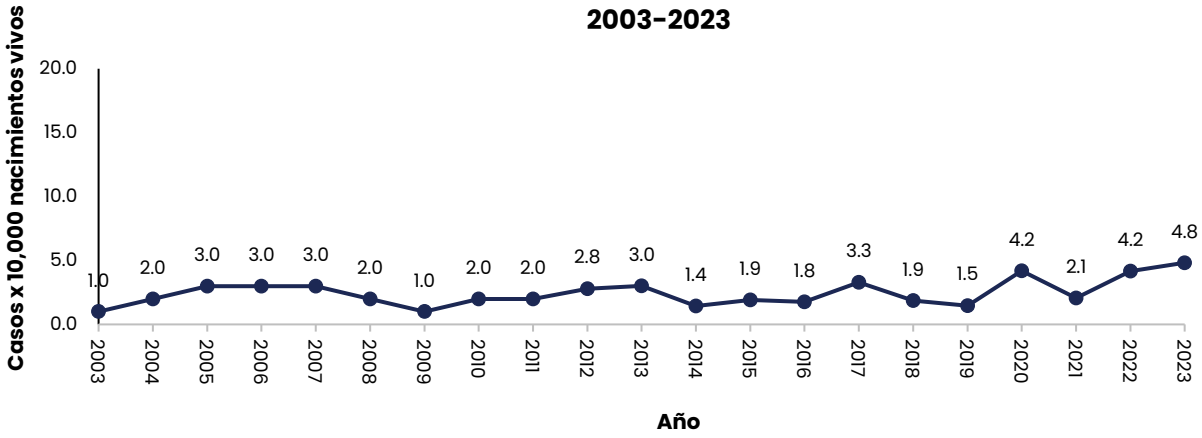
Anomalía de Ebstein*: Se caracteriza por la formación anormal y desplazamiento hacia abajo de la válvula tricúspide hacia el ventrículo derecho. La válvula tricúspide suele ser hipoplásica y regurgitante, ocasionando que la aurícula derecha se agrande y el ventrículo derecho sea pequeño.

Figura 22: Estenosis de la Válvula Aórtica en Puerto Rico, 2003-2023



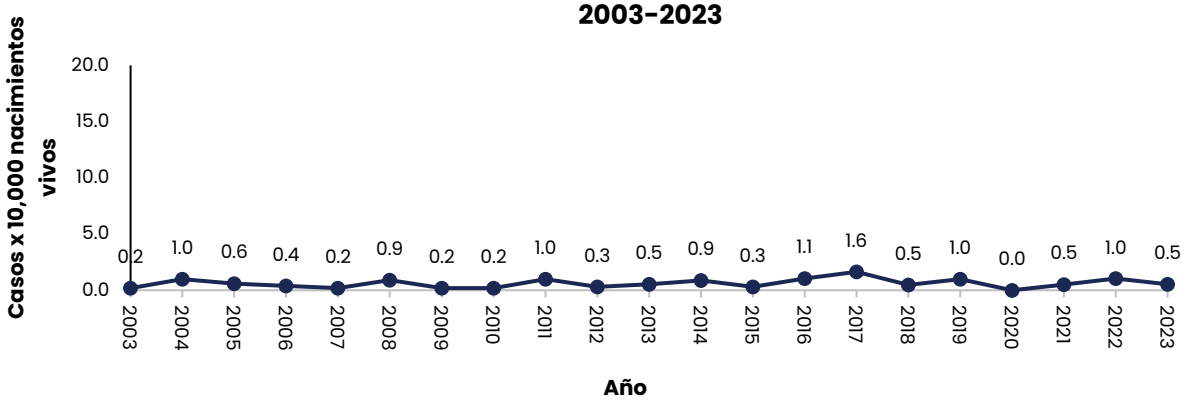
***Estenosis de la válvula aórtica*:** Ocurre cuando el estrechamiento u obstrucción de la válvula aórtica del corazón impide que ésta se abra adecuadamente y bloquea el flujo sanguíneo desde el ventrículo izquierdo a la aorta.

Figura 23: Síndrome del Corazón Izquierdo Hipoplástico en Puerto Rico, 2003-2023



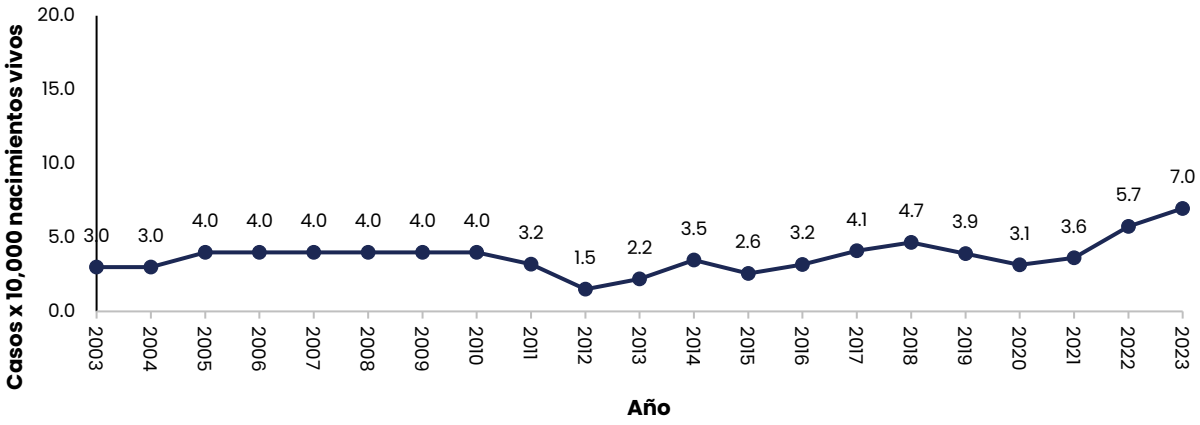
Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico*: Existen diferentes variantes de esta condición. En la variante más común, el lado izquierdo del corazón, incluyendo la aorta, la válvula aórtica, el ventrículo izquierdo y la válvula mitral no se desarrollan normalmente. Impide que el lado izquierdo del corazón bombee la sangre oxigenada al resto del cuerpo.

Figura 24: Síndrome del Corazón Derecho Hipoplástico en Puerto Rico, 2003-2023



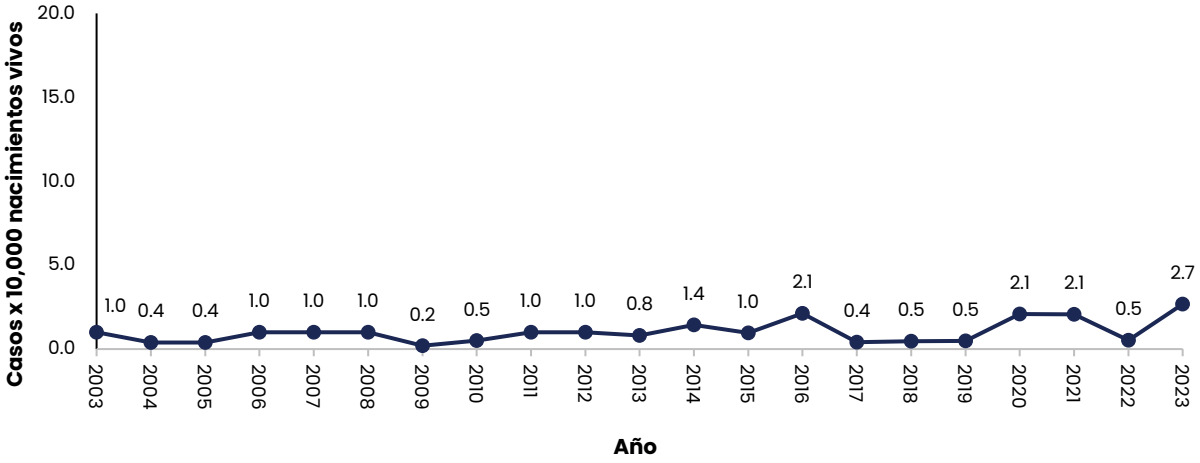
***Síndrome del corazón derecho hipoplásico*:** Ocurre cuando el lado derecho del corazón incluyendo el ventrículo derecho, la válvula tricúspide y la arteria pulmonar no se desarrolla normalmente. El problema principal es la ausencia de la válvula pulmonar.

Figura 25: Coartación de la Aorta en Puerto Rico, 2003-2023



Coartación de la aorta*: Estrechamiento de la aorta descendiente, la arteria principal que sale del corazón, que puede obstruir el flujo sanguíneo desde el corazón hasta el resto del cuerpo. La estrechez produce presión sanguínea alta antes del punto de coartación y presión sanguínea baja más allá del punto de coartación.

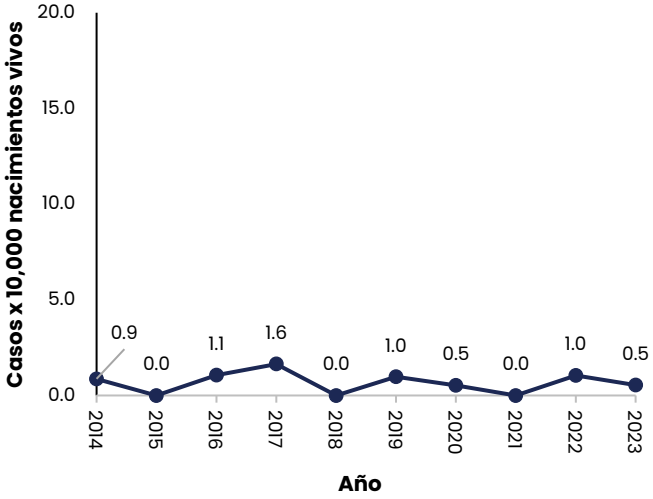
Figura 26: Conexión Anómala Total de las Venas en Puerto Rico, 2003-2023



Conexión anómala total de las venas pulmonares*: Es cuando las cuatro venas pulmonares están conectadas al atrio derecho en lugar del atrio izquierdo o en cualquier otra parte del retorno venoso sistémico.

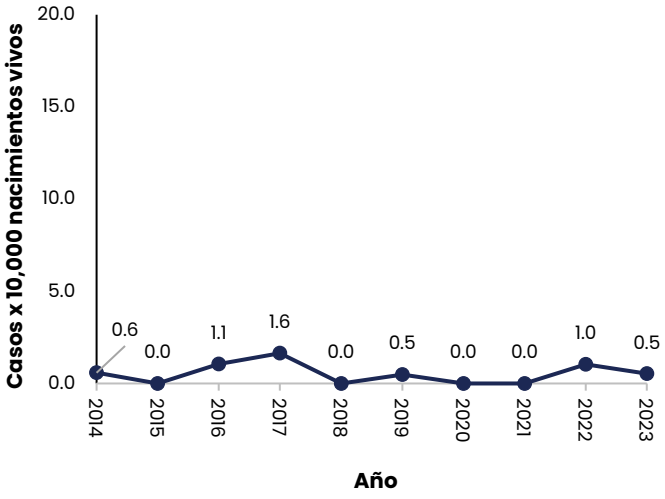
Los siguientes defectos del sistema cardiovascular se comenzaron a vigilar en el 2014:

Figura 27: Arco Aórtico Interrumpido en Puerto Rico, 2014-2023



***Arco aórtico interrumpido*:** Se refiere a la falta de comunicación (separación completa) entre la aorta ascendente y la aorta descendente.

Figura 28: Ventrículo único en Puerto Rico, 2014-2023



***Ventrículo único*:** Es cuando morfológicamente sólo hay un ventrículo presente en lugar de dos ventrículos separados.

***Estenosis de la válvula tricúspide*:** es una obstrucción o estrechez de la válvula tricúspide que puede afectar el flujo de sangre desde el atrio derecho al ventrículo derecho. Con respecto a este defecto, solo se ha documentado un único caso en el año 2018.

Defectos del sistema músculo-esqueletal

Los defectos del sistema músculo-esqueletal son anomalías que afectan los músculos y el esqueleto. Esta categoría incluye: la reducción de extremidades superiores e inferiores, el talipes equinovarus, los defectos de la pared ventral (gastrosquisis y onfalocele), la craneosinostosis y la hernia diafragmática.

Los defectos del sistema músculo-esqueletal son más frecuentes en el sexo masculino (52%) en comparación con el sexo femenino (44%), registrándose un pequeño porcentaje adicional en casos de sexo desconocido (Figura 29). La prevalencia más alta se observa en el grupo de madres de 40 años o más (6.6 por cada 1,000 nacimientos), seguido por las menores de 20 años, con 5.5 por cada 1,000 nacimientos vivos (Figura 30).

Figura 29: Distribución de casos con defectos del sistema músculo-esqueletal por sexo en Puerto Rico, 2019-2023

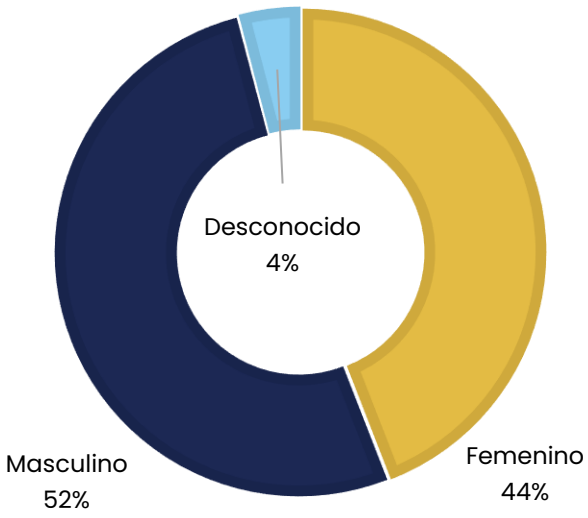
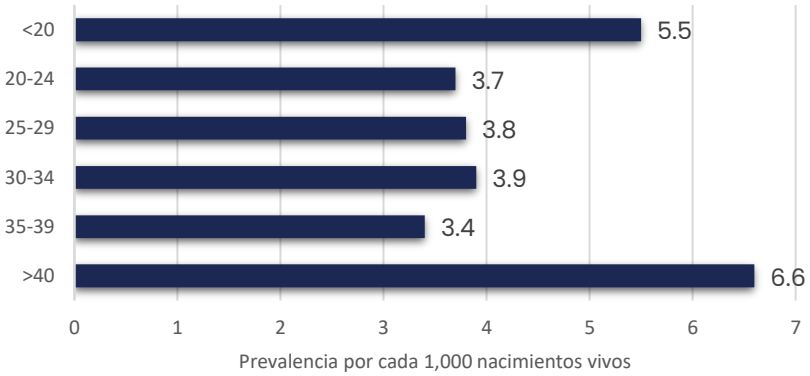


Figura 30: Prevalencia de casos con diagnósticos músculo-esqueletal por edad materna Puerto Rico, 2019-2023



Los datos de los defectos congénitos de reducción de extremidades, gastrosquisis y talipes equinovarus se comenzaron a recopilar en el 2001; los de onfalocele, en el 2003; los de craneosinostosis y hernia diafragmática, en el 2016. La Tabla 4 muestra la prevalencia al nacer de los defectos músculo-esqueletales monitoreados durante el periodo 2019-2023.

Tabla 4. Defectos del sistema músculo-esqueletal Puerto Rico, 2019-2023

Defectos	ICD-9-CM	ICD-10-CM	Núm. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Reducción de extremidades superiores e inferiores				
• Reducción de extremidades superiores	755.20-755.29	Q71.0-Q71.9	40	4.1
• Reducción de extremidades inferiores	755.30-755.39	Q72.0-Q72.9	23	2.4
Talipes equinovarus	754.51, 754.70	Q66.0, Q66.89	213	22.0
Gastrosquisis	756.78	Q79.3	51	5.3
Onfalocele	756.79	Q79.2	27	2.8
Craneosinostosis	756.00-75.03	Q75.0	15	1.6
Hernia diafragmática	756.6	Q79.0	19	2.0
Defectos congénitos del sistema músculo-esqueletal			**388**	**40.1**

A continuación, se describe cada uno de los defectos del sistema músculo-esqueletal monitoreados. Las Figuras 31 a la 37 presentan la prevalencia al nacer por año de cada defecto.

Reducción de extremidades: Son condiciones que implican extremidades faltantes o incompletas de brazos, manos, piernas y pies debido a la ausencia de huesos. Aunque la deficiencia congénita puede consistir en una ausencia total de la extremidad, lo más común es que falte parte de esta y que el resto se haya formado de manera normal.


Fuente: CDC/Dr. James W. Hanson

Figura 31: Reducción de Extremidades Superiores en Puerto Rico, 2001-2023

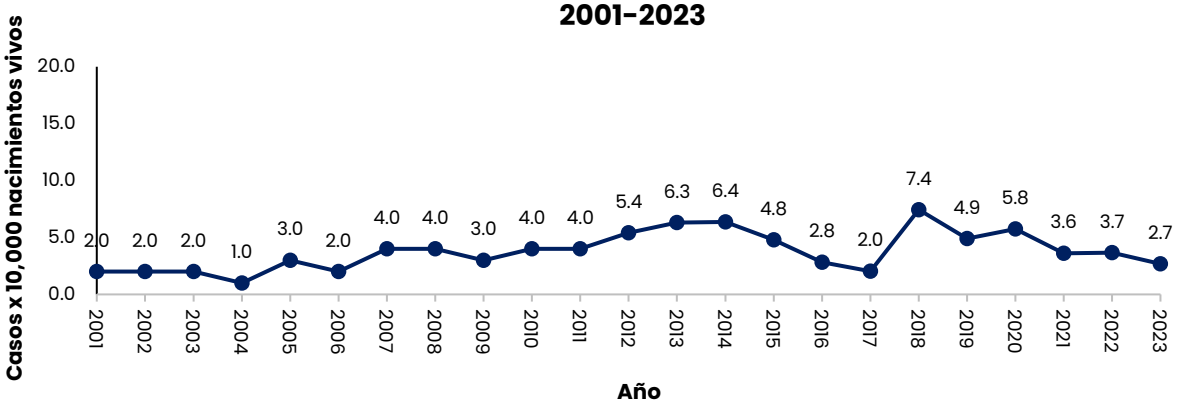
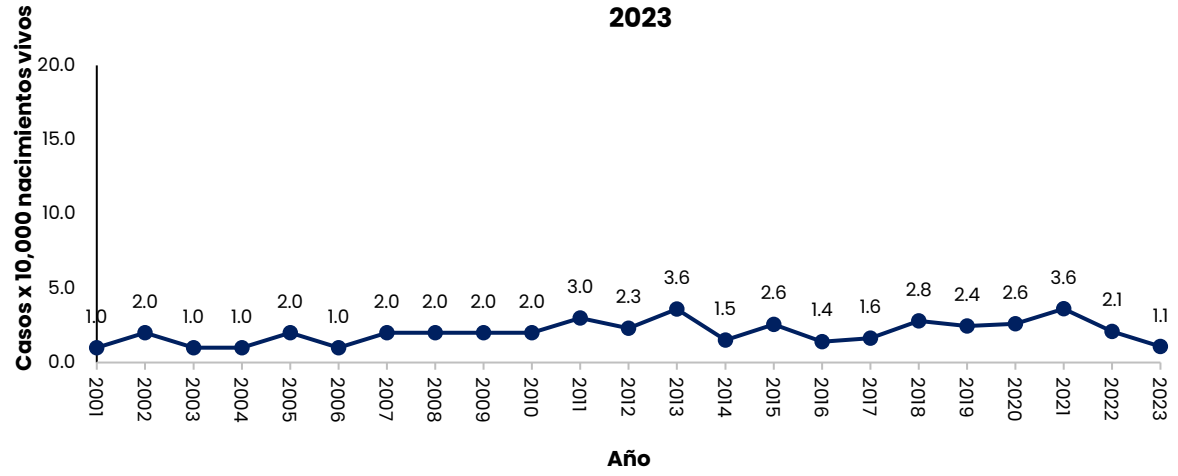


Figura 32: Reducción de Extremidades Inferiores en Puerto Rico, 2001-2023

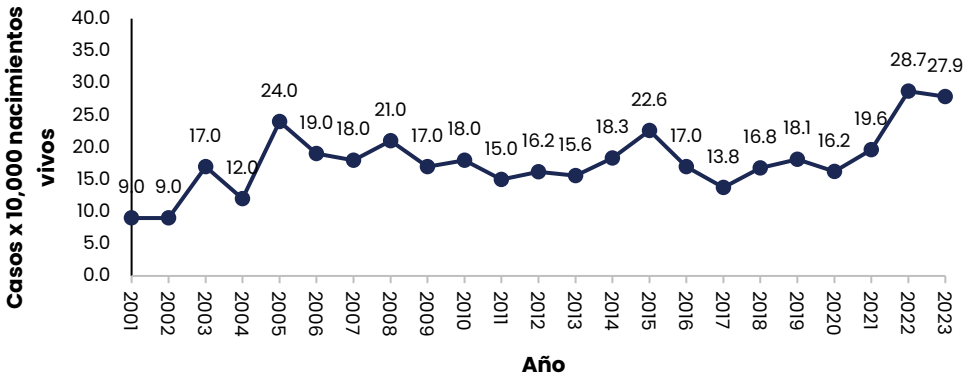


Talipes equinovarus: Es un defecto congénito en el cual el pie afectado apunta hacia abajo (flexión plantar o equino), con los dedos metidos hacia adentro (aducción del antepié) y la planta del pie torcida hacia adentro (inversión o varo de todo el pie).



Fuente: CDC/NCBDD

Figura 33: Talipes Equinovarus en Puerto Rico, 2001-2023

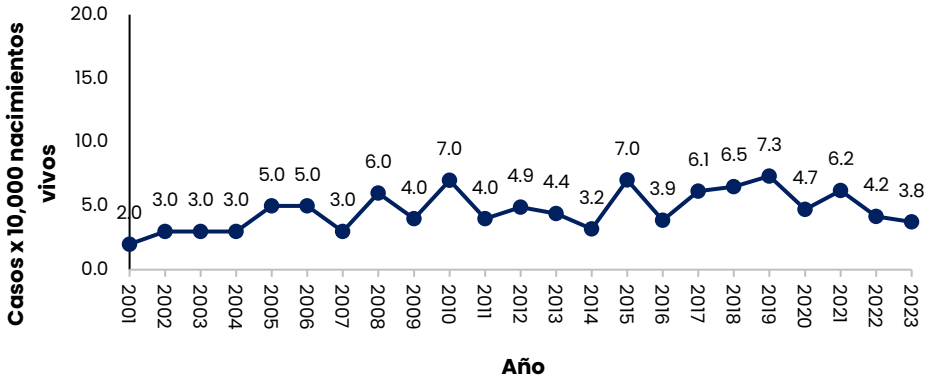


Gastrosquisis: Es un defecto congénito que se identifica por un cierre incompleto de la pared anterior del abdomen, usualmente a la derecha del ombligo, que permite la salida sin cubierta de los intestinos y el estómago hacia la cavidad amniótica.

Figura 34: Gastrosquisis en Puerto Rico, 2001-2023



Fuente: CDC/NCBDDD

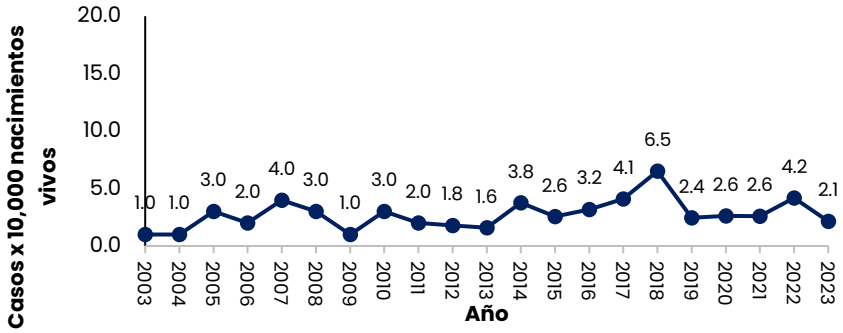


Onfalocele: Es un defecto congénito en el cual el contenido del abdomen sobresale (el intestino y otros órganos) en una capa de tejido delgado fuera de la cavidad abdominal. La protuberancia ocurre en la base del cordón umbilical.

Figura 35: Onfalocele en Puerto Rico, 2003-2023



Fuente: CDC/NCBDDD

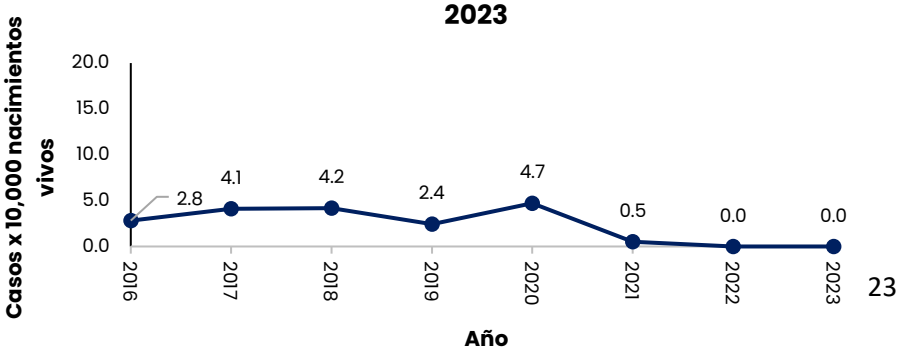


Craneosinostosis: Ocurre cuando se cierran prematuramente una o más de las fisuras craneales. Las fisuras craneales son un tejido conectivo del cráneo que permite la expansión de los huesos a medida que el cerebro crece. Esta cerradura provoca una malformación en la cabeza del bebé.

Figura 36: Craneosinostosis en Puerto Rico, 2016-2023



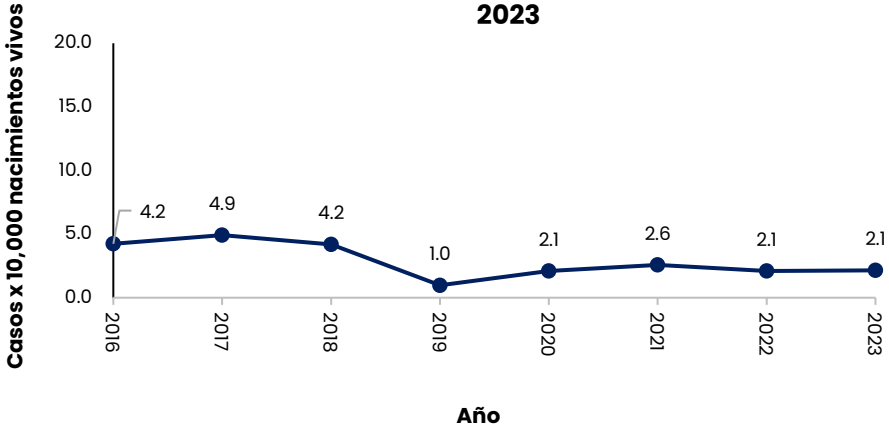
Fuente: CDC/NCBDDD



***Hernia Diafragmática*:** ocurre cuando el diafragma no se desarrolla completamente y por tanto se presenta un orificio en el músculo. Los órganos en el abdomen pueden desplazarse a través del orificio en el diafragma y hacia arriba en la cavidad torácica. Una hernia diafragmática puede prevenir que los pulmones del bebé se desarrollen completamente y así causar dificultades respiratorias al nacer.



Figura 37: Hernia diafragmática en Puerto Rico, 2016-2023



Fuente: CDC/NCBDDD

Defectos cromosómicos y genéticos

Los cromosomas contienen los genes, siendo estos los responsables del funcionamiento de las células del cuerpo, así como las características físicas de una persona. Los defectos cromosómicos y genéticos son trastornos ocasionados por un exceso o falta de un cromosoma, un segmento de un cromosoma o un gen. Estos incluyen trisomías, deleciones, duplicaciones e inversiones, entre otros. Las trisomías ocurren cuando durante la división de las células los cromosomas no se separan adecuadamente, quedando un cromosoma extra, ya sea en el óvulo o en el espermatozoide que formará al bebé.

Los defectos cromosómicos y genéticos son más frecuentes (49%) en el sexo masculino que en el femenino (46%) (Figura 38). Asimismo, la prevalencia de estos defectos es notablemente mayor en madres de 40 años o más, alcanzando una tasa de 21.8 por cada 1,000 nacimientos (Figura 39).

Figura 38: Distribución de casos con cromosómicos-genéticos por sexo en Puerto Rico, 2019-2023

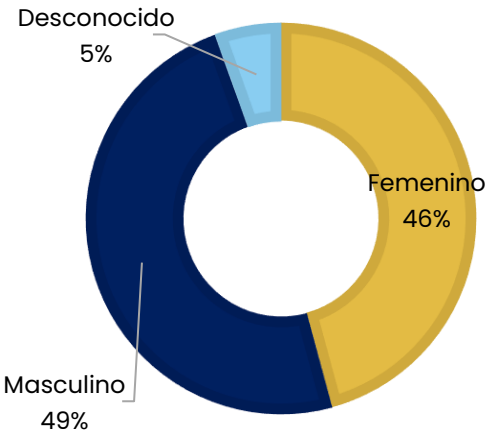
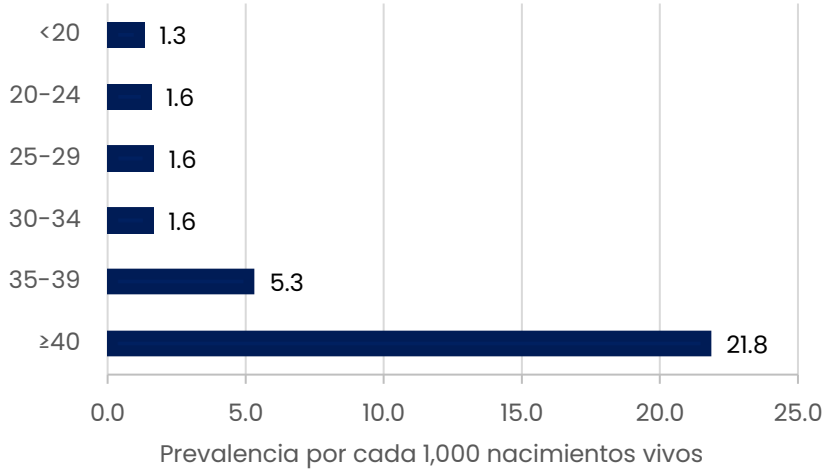


Figura 39: Prevalencia de casos con diagnósticos cromosómicos y genéticos por edad materna en Puerto Rico, 2019-2023



Los datos del síndrome Down se comenzaron a recopilar en el 2001, los del síndrome Edwards, síndrome Patau y albinismo en el 2003, los del síndrome DiGeorge y síndrome Turner en el 2014 y del síndrome Prader Willi en el 2016. La Tabla 5 muestra la prevalencia al nacer de cada defecto para el periodo 2019-2023.

Tabla 5. Defectos cromosómicos y genéticos Puerto Rico, 2019-2023

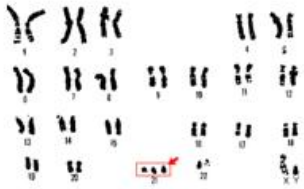
Defectos	ICD-9-CM	ICD-10-CM	Núm. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Síndrome Down (Trisomía 21)	758.0	Q90.0-Q90.9	148	15.3
Síndrome Patau (Trisomía 13)	758.1	Q91.4-Q91.7	10	1.0
Síndrome Edwards (Trisomía 18)	758.2	Q91.0-Q921.3	30	3.1
Síndrome DiGeorge	758.32	Q93.81	7	0.7
Síndrome Turner*	758.6	Q96.0-Q96.9	10	2.1*
Albinismo	270.2	E70.30	21	2.2
Síndrome Jarcho-Levin	756.9	Q76	9	0.9
Síndrome Prader Willi	NA	Q87.11	3	0.3
Defectos Cromosómicos y Genéticos			**238**	**24.6**

*Prevalencia del síndrome Turner se calcula utilizando los nacimientos femeninos como denominador.

A continuación, se describen los defectos cromosómicos y genéticos bajo vigilancia. En las figuras 40 a la 47 se presenta la prevalencia al nacer por año de cada defecto.

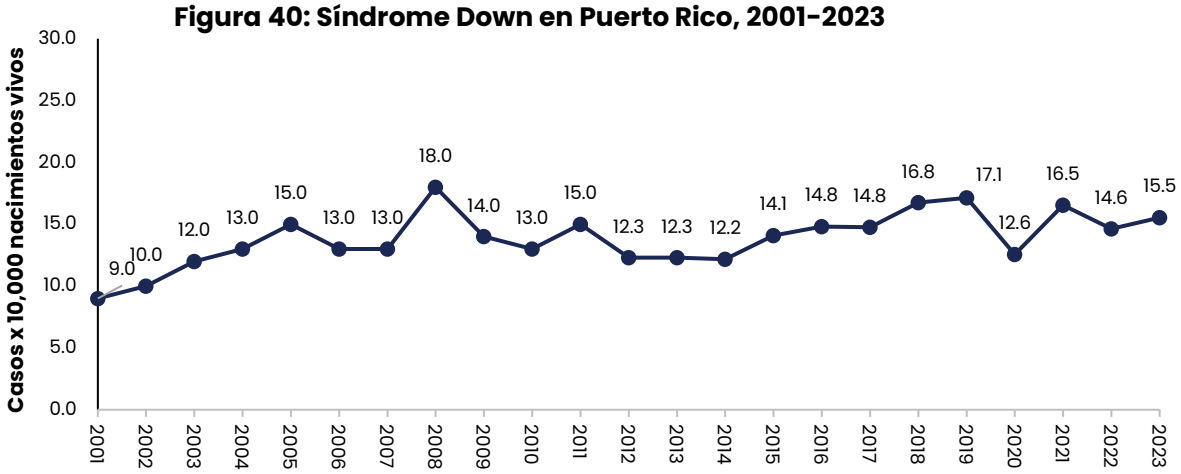


Fuente: Cortesia de la Familia



Síndrome Down (trisomía 21): Se refiere a un conjunto de hallazgos físicos y mentales atribuidos a la presencia de una copia adicional del cromosoma 21. Características asociadas a este síndrome son: ojos rasgados, pliegues del epicanto interno, boca y orejas pequeñas, lengua protuberante, pobre tono muscular, una sola línea palmar transversa, estatura corta y discapacidad intelectual leve a moderada.

Figura 40: Síndrome Down en Puerto Rico, 2001-2023



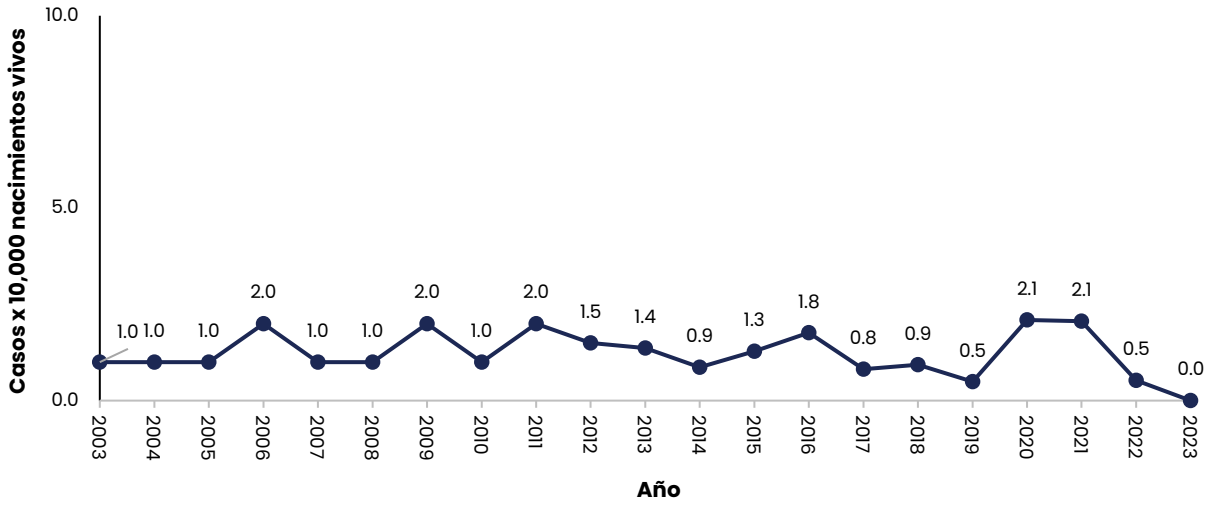


Fuente: Cortesia de la Familia



Síndrome Patau (trisomía 13): Se refiere a un conjunto de hallazgos físicos y mentales atribuidos a la presencia de una copia adicional del cromosoma 13. Características asociadas a este síndrome son: holoprosencefalia, sordera, microcefalia, labio y paladar fisurado, talón posterior prominente, una sola arteria umbilical y discapacidad intelectual.

Figura 41: Síndrome Patau en Puerto Rico, 2003-2023



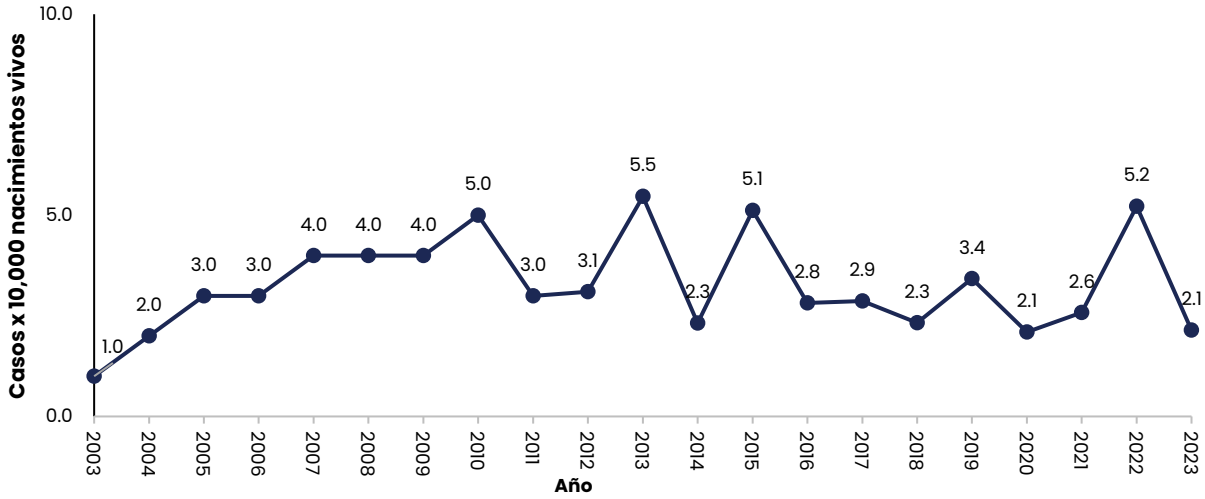


Fuente: Cortesía de la Familia

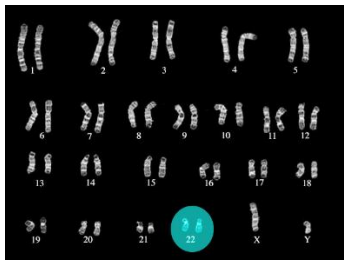


Síndrome Edwards (trisomía 18): Se refiere a un conjunto de hallazgos físicos y mentales atribuidos a la presencia de una copia adicional del cromosoma 18. Características asociadas a este síndrome son: poca actividad fetal, llanto débil, hipoplasia de músculos esqueletales y tejido subcutáneo adiposo, discapacidad intelectual y problemas cardiacos severos.

Figura 42: Síndrome Edwards en Puerto Rico, 2003-2023



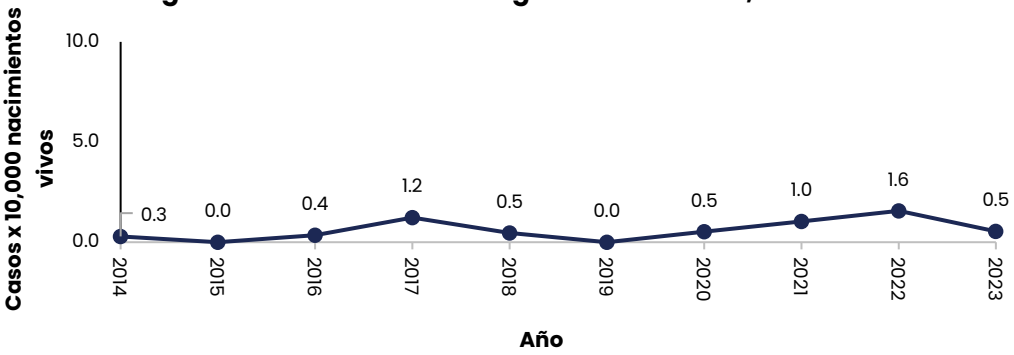


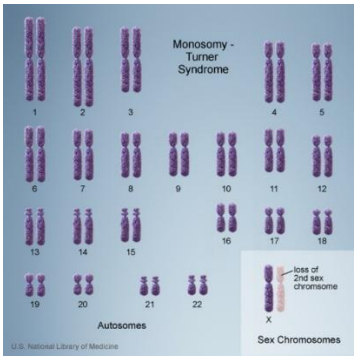


Síndrome DiGeorge (deleción 22q11.2): Es una anomalía causada por la deleción de una pequeña parte del cromosoma 22. Características asociadas son: defectos cardíacos, anomalías del paladar, dismorfismo facial, retraso en el desarrollo e inmunodeficiencia.

Fuente: Lackey & Muzio, 2024.

Figura 43: Síndrome DiGeorge en Puerto Rico, 2014-2023

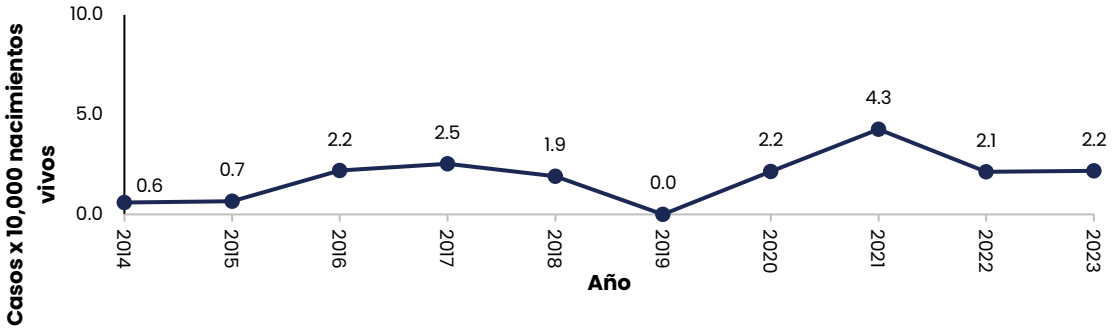




Fuente: MedlinePlus (s. f.).

Síndrome Turner: Afecta únicamente a las mujeres, ya que este síndrome se caracteriza por presentar la ausencia total o parcial de un cromosoma X. Las características más comunes son: estatura baja y ovarios que no producen hormonas femeninas ni óvulos. Otras características: párpados caídos, orejas ubicadas más abajo de lo normal, mandíbula inferior pequeña, línea de crecimiento del cabello más baja de lo usual, cuello ancho y corto, a veces con exceso de la piel, tórax ancho, ausencia de la cuarta o quinta articulación de los dedos y encorvamiento de la columna (escoliosis).

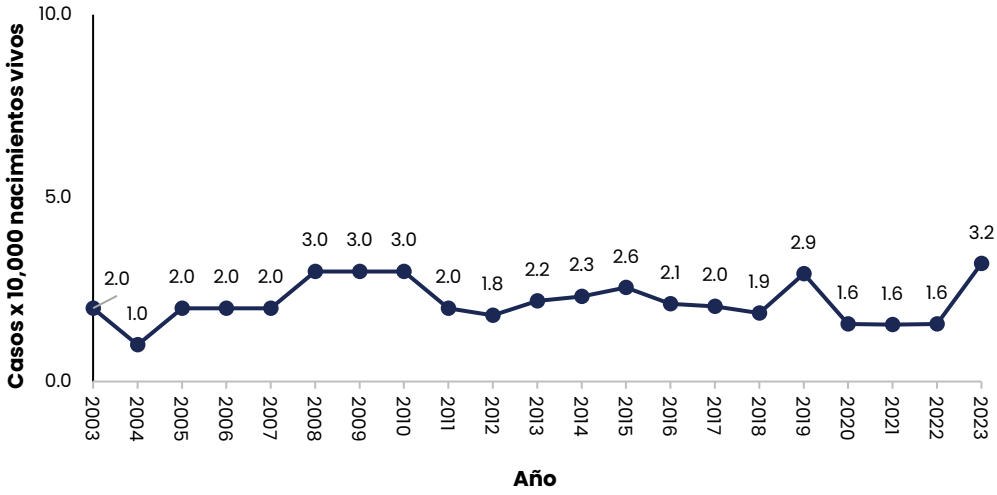
Figura 44: Síndrome Turner en Puerto Rico, 2014-2023




Fuente: Muntuwandi (GNU Free Documentation Licence)

Albinismo: Se presenta cuando una de varias condiciones genéticas hace que el cuerpo sea incapaz de producir o distribuir melanina, una sustancia producida por las células de la piel, que se encarga de dar color al cabello, la piel y el iris del ojo. Las personas afectadas pueden tener el cabello, la piel y el color del iris blanco o rosado. De igual forma pueden tener problemas en la visión. El síndrome Hermansky-Pudlak es un desorden genético caracterizado por albinismo oculocutáneo. Este desorden genético se caracteriza por presentar eventos hemorrágicos por disfunción de las plaquetas y, en algunos tipos genéticos, fibrosis pulmonar o enfermedad inflamatoria del intestino.

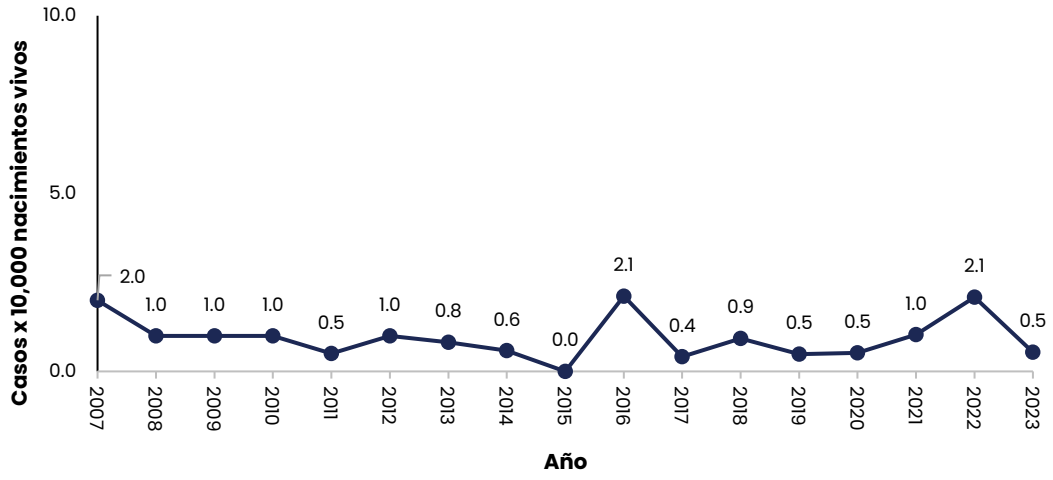
Figura 45: Albinismo en Puerto Rico, 2003-2023



Síndrome Jarcho-Levin: Es un síndrome genético que se caracteriza por malformaciones en los huesos de la columna vertebral y las costillas, estos presentan insuficiencia respiratoria y otras anomalías asociadas. Las personas que nacen con este síndrome tienen baja estatura y un cuello corto con movimiento limitado, debido a anomalías en las vértebras cervicales.


Fuente: Cortesía de la Familia

Figura 46: Síndrome Jarcho-Levin en Puerto Rico, 2007-2023



.

Síndrome Prader Willi: Condición genética compleja que afecta el funcionamiento de ciertos genes en el cromosoma 15. Provoca tono muscular débil, dificultades de alimentación, pobre crecimiento y retraso en el desarrollo.

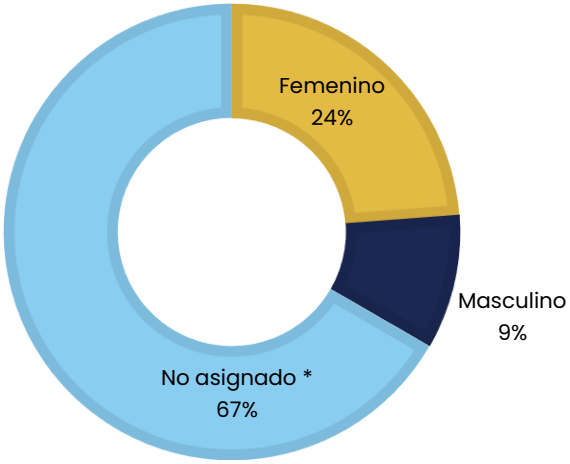
Figura 47: Síndrome Prader Willis en Puerto Rico, 2016-2023



Defectos del tracto urogenital

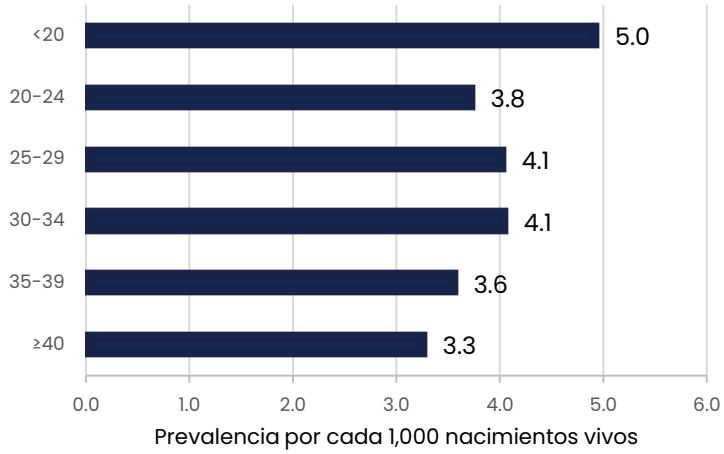
Los defectos del tracto urogenital afectan los órganos reproductivos y el tracto urinario. En esta clasificación se incluyen: genitales ambiguos, hipospadias y extrofia de la vejiga. La hipospadias es el defecto más frecuente y ocurre solamente en varones. Para analizar la ocurrencia de los defectos de tracto urogenital por sexo, se excluyeron 368 casos con el diagnóstico único de hipospadias (Figura 48). La prevalencia es mayor para las madres menores de 20 años, con una tasa de 5.0 por cada 1,000 nacimientos (Figura 49).

Figura 48: Distribución de casos con defectos del tracto urogenital por sexo Puerto Rico, 2019-2023



* genitales ambiguos

Figura 49: Prevalencia de casos con diagnósticos del tracto urogenital por edad materna en Puerto Rico, 2019-2023



Los datos de los genitales ambiguos se comenzaron a recopilar en el 2003, hipospadias en el 2007 y extrofia de la vejiga en el 2008. La Tabla 6 presenta la prevalencia al nacer de los defectos del tracto urogenital para el periodo 2019-2023.

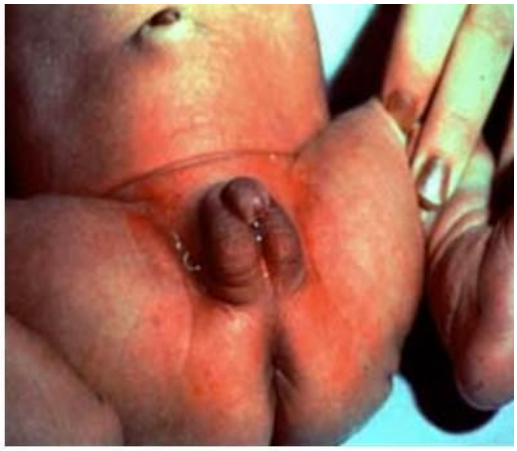
Tabla 6. Defectos del tracto urogenital Puerto Rico, 2019-2023

Defectos	ICD-9-CM	ICD-10-CM	Núm. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Genitales ambiguos	752.70	Q56.4	19	2.0
Hipospadias	752.61	Q54.0-Q54.9	368	74.2*
Extrofia de la vejiga	753.5	Q64.10, Q64.19	2	0.3
Defectos del tracto urogenital			**389**	**40.2**

*Prevalencia de hipospadias se calcula utilizando los nacimientos masculinos como denominador.

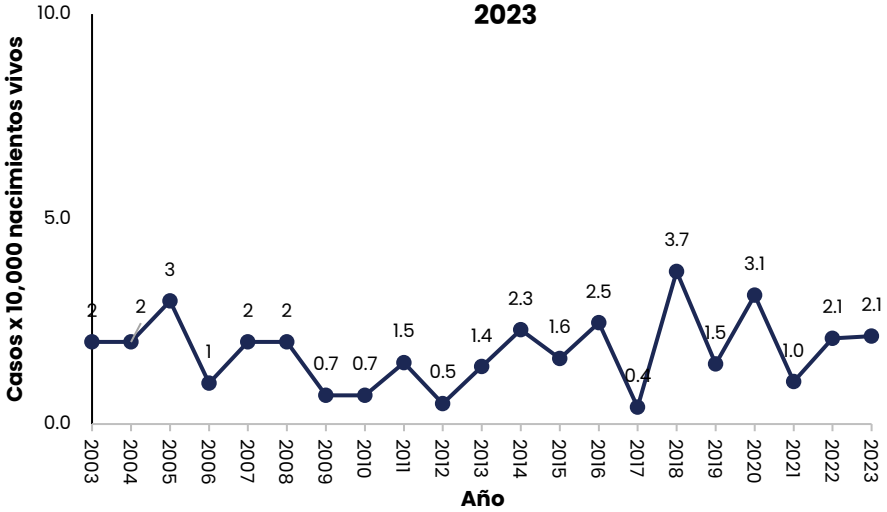
A continuación, se describen los defectos del tracto urogenital bajo vigilancia. Las Figuras 50 y 51 muestran la prevalencia al nacer por año de cada defecto.

Genitales ambiguos: Es cuando los genitales externos del recién nacido no tienen la apariencia típica de uno u otro sexo. El grado de ambigüedad puede variar. Existen distintas condiciones que pueden presentar genitales ambiguos como parte del cuadro clínico, como la hiperplasia adrenal congénita (CAH, por sus siglas en inglés) y el síndrome parcial de resistencia androgénica (PAIS, por sus siglas en inglés), entre otros.



Fuente: Texas Department of State Health Service

Figura 50: Genitales Ambiguos en Puerto Rico, 2003-2023

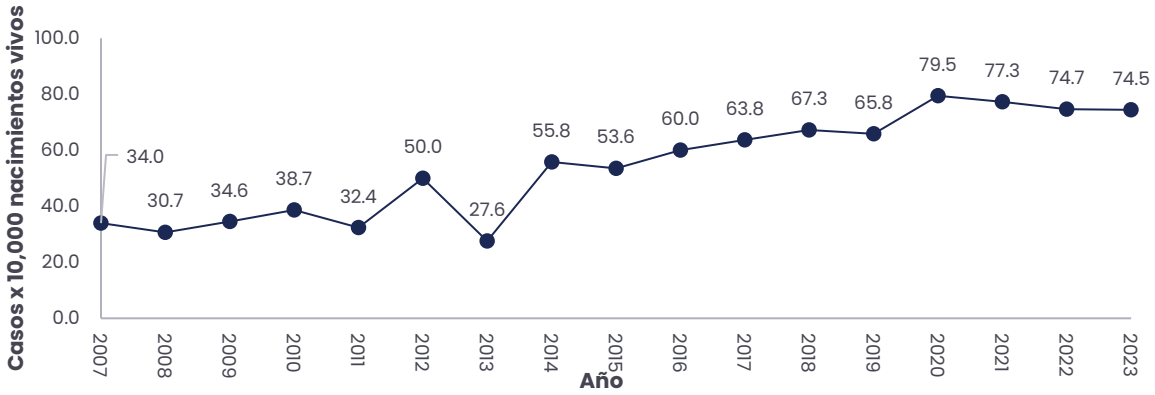




Fuente: CDC/NCBDDD

Hipospadias: Es una alteración congénita en el cual la abertura de la uretra (meato urinario) se encuentra en la parte inferior del pene, en lugar de la punta o el glande. La abertura de la uretra puede estar situada en cualquier parte, desde el área que está justo debajo de la punta del pene hasta el escroto. Existen distintos grados de gravedad del hipospadias; algunos pueden ser leves y otros más graves.

Figura 51: Hipospadias en Puerto Rico, 2007-2023



Extrofia de la vejiga: Es una malformación de la vejiga y la uretra, en la que la vejiga se desarrolla fuera del cuerpo del feto y está expuesta en la región del abdomen. La extrofia de la vejiga se acompaña casi siempre de epispadias completa o clítoris bífido. Para este periodo de reporte solo se documentaron 2 casos, con una prevalencia de 0.2 por cada 10,000 nacimientos vivos.



Fuente: Ebert et al. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2009, 4:23.

Defectos orofaciales

Los defectos orofaciales afectan las partes de la cara que forman la nariz, el labio y el paladar. Los defectos de labio y/o paladar fisurado ocurren debido a la falta de unión permanente de las partes que forman el labio y el paladar durante el desarrollo del embrión. Generalmente ocurren entre las semanas 5 y 12 de gestación. Son más comunes en el sexo masculino (54%) en comparación con el sexo femenino (45%) (Figura 52). La prevalencia es mayor para las madres de 35-39 años (2.2 por 1,000 nacimientos).

Figura 52: Distribución de casos con defectos orofaciales por sexo en Puerto Rico, 2019-2023

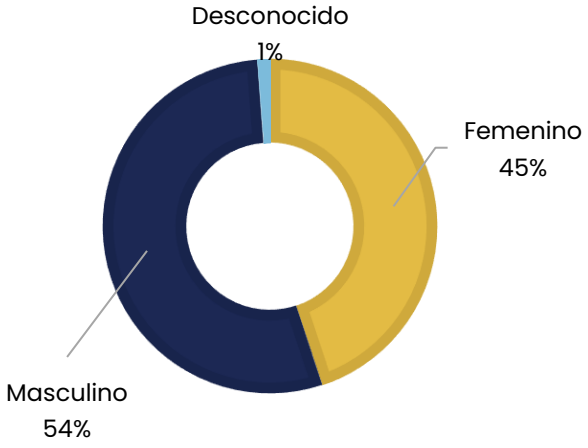


Figura 53: Prevalencia de casos con defectos orofaciales por edad materna en Puerto Rico, 2019-2023

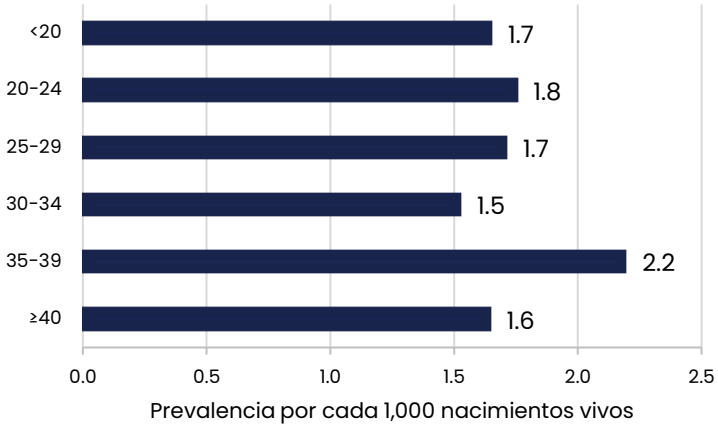
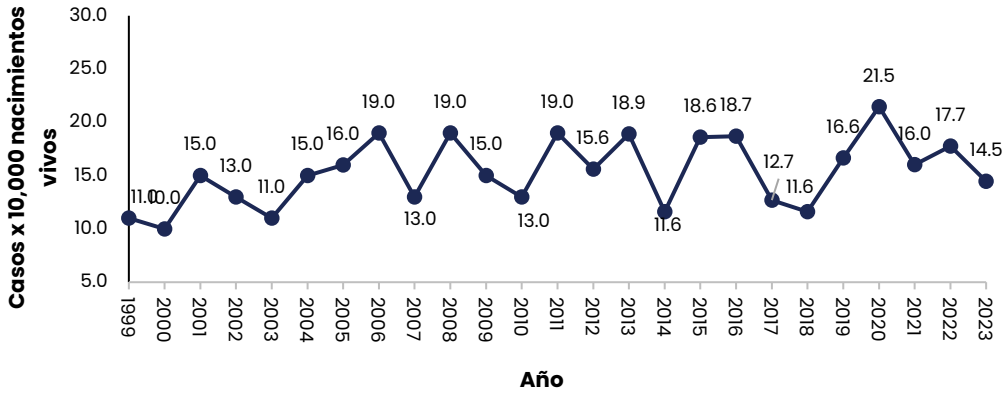


Figura 54: Defectos orofaciales en Puerto Rico, 1999-2023



Los datos de los defectos de labio y/o paladar fisurado se comenzaron a recopilar en el 1999. La Tabla 7 presenta la prevalencia al nacer para el periodo 2019-2023, seguido de las gráficas que presentan la prevalencia.

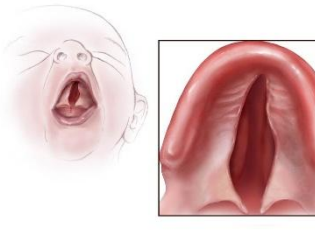
Tabla 7. Defectos orofaciales Puerto Rico, 2019-2023

Defectos	ICD-9-CM	ICD-10-CM	Núm. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Paladar fisurado	749.00-749.04	Q35.1-Q35.9	64	6.6
Labio fisurado	749.10-749.14	Q36.0-Q36.9	47	4.9
Labio y paladar fisurado	749.20-749.25	Q37.0-Q37.9	56	5.8
Defectos orofaciales			**167**	**17.3**

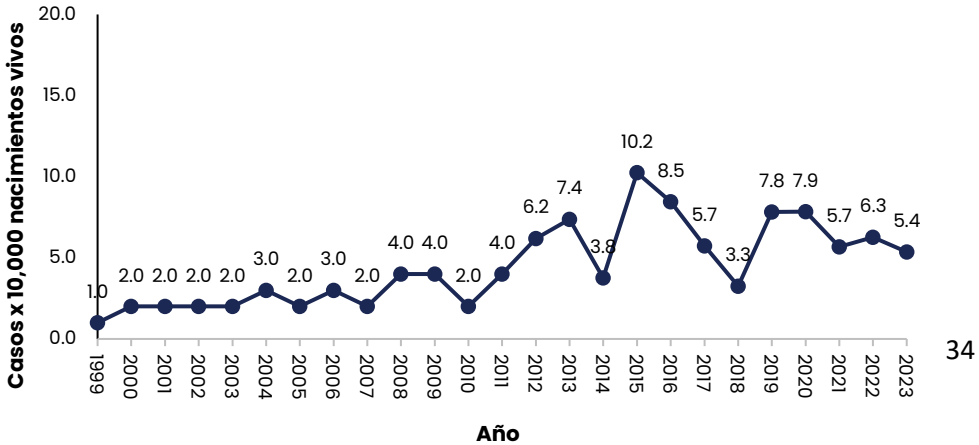
A continuación, se describe cada defecto orofacial. Las Figuras 55 a la 57 presentan la prevalencia al nacer por año de cada uno.

***Paladar fisurado*:** Es una apertura en el techo de la boca causada por la fusión incompleta de las partes que forman el paladar. Puede incluir el paladar duro, paladar blando, paladar submucoso y/o la úvula.

Figura 55: Paladar Fisurado en Puerto Rico, 1999-2023



Fuente: CDC/NCBDD

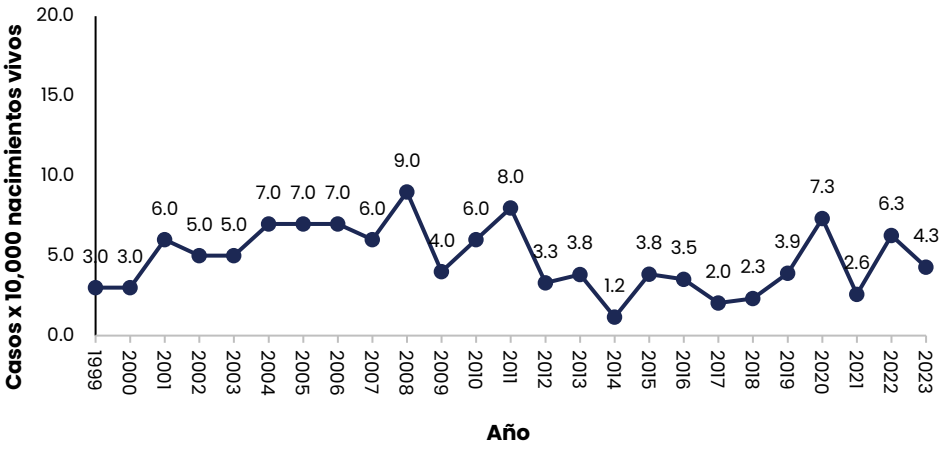


Labio fisurado: Es una hendidura del labio que puede variar, desde leve (muesca del labio) hasta severo (gran abertura desde el labio hasta la nariz). La falta de fusión adecuada del labio superior puede ser unilateral o bilateral, completa (el defecto se extiende hasta dentro de la nariz) o incompleta (el defecto no llega a la nariz).



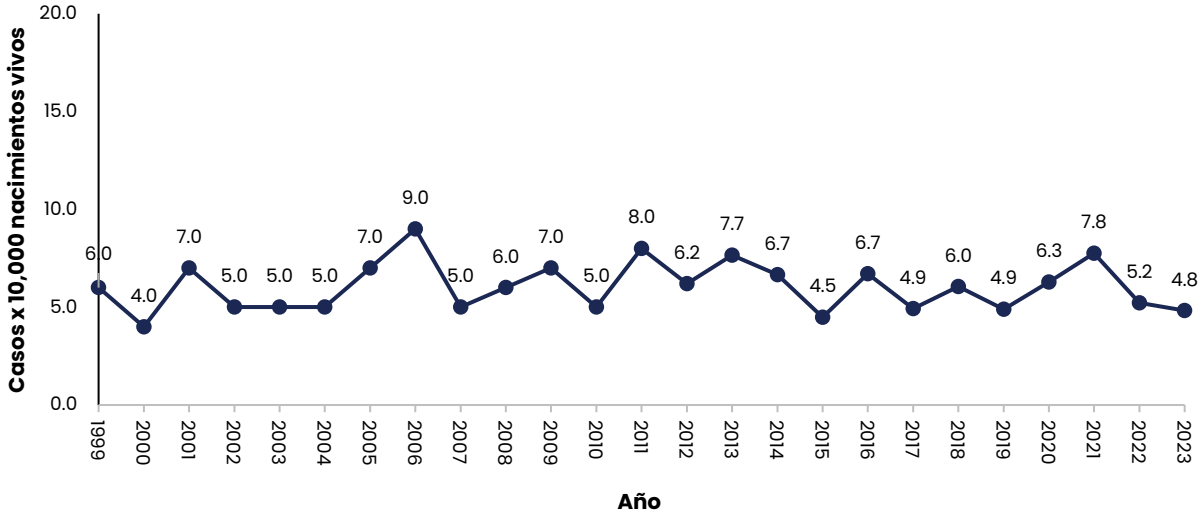
Fuente: CDC/NCBDD

Figura 56: Labio Fisurado en Puerto Rico, 1999-2023



Labio y paladar fisurado: Cuando se observa la hendidura del labio y la apertura del paladar a la vez.

Figura 57: Labio y Paladar Fisurado en Puerto Rico, 1999-2023



Defectos del sistema nervioso central

Los defectos del sistema nervioso central envuelven el cerebro, la médula espinal y/o los tejidos asociados. Dentro de este grupo se incluyen los defectos del tubo neural y las anomalías del cerebro.

A. Defectos del tubo neural (DTN)

Los DTN son un grupo de condiciones causadas por un fallo en el desarrollo y cierre de las estructuras que forman la médula espinal. Incluyen: la anencefalia, la espina bífida y el encefalocele. Los DTN son más frecuentes en el sexo femenino (42%) que en el masculino (41%) (Figura 58). Con respecto a la edad materna, la mayor prevalencia se registra en el grupo de 40 años o más, con una tasa de 2.1 casos por cada 1,000 nacidos vivos (Figura 59).

Figura 58: Distribución de casos del tubo neural por sexo en Puerto Rico, 2019-2023

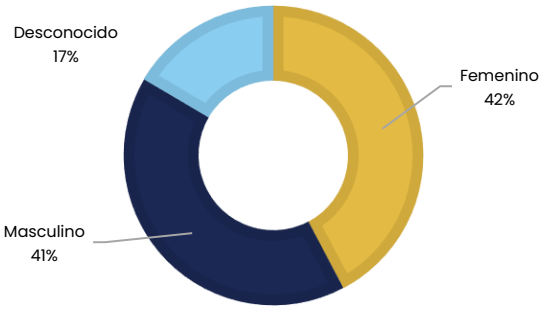
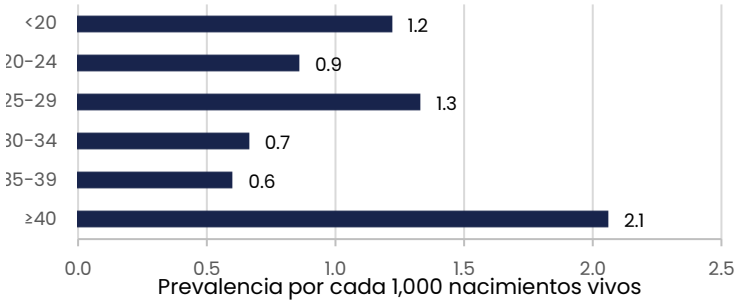


Figura 59: Prevalencia de casos con diagnóstico del tubo neural por edad materna en Puerto Rico, 2019-2023

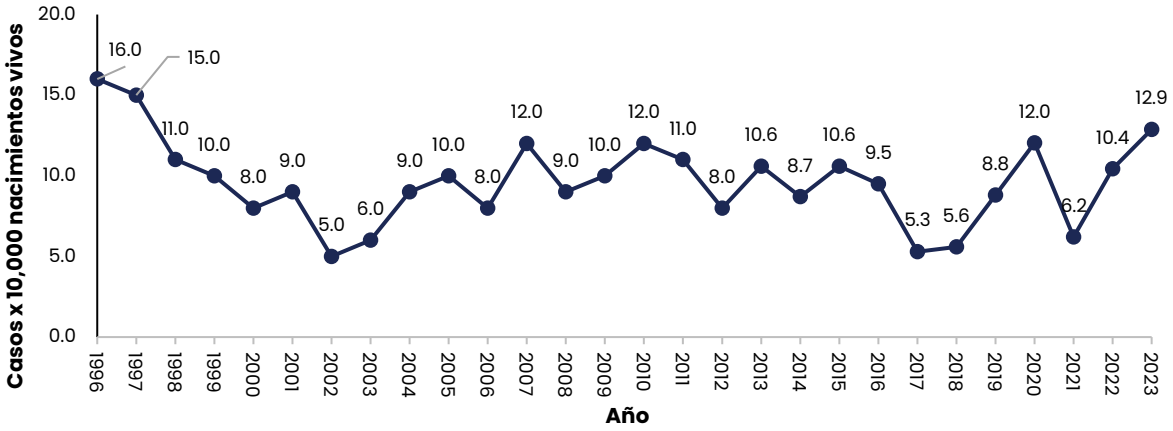


Los datos de los DTN se comenzaron a recopilar en 1996. La Tabla 8 presenta la prevalencia al nacer para cada defecto durante el periodo 2019-2023.

Tabla 8. Defectos del tubo neural en Puerto Rico, 2019-2023

Defectos	ICD-9-CM	ICD-10-CM	Núm. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Anencefalia	740.0-740.1	Q00.0-Q00.1	41	4.2
Espina bífida sin anencefalia	741.0-741.93 sin 740.0-740.1	Q05.0-Q05.9, Q07.01, Q07.03 sin Q00.0-Q00.1	43	4.4
Encefalocele	742.0	Q01.0-Q01.9	13	1.3
Defectos del Tubo Neural			**97**	**10.0**

Figura 60: Defectos del Tubo Neural en Puerto Rico, 1996-2023

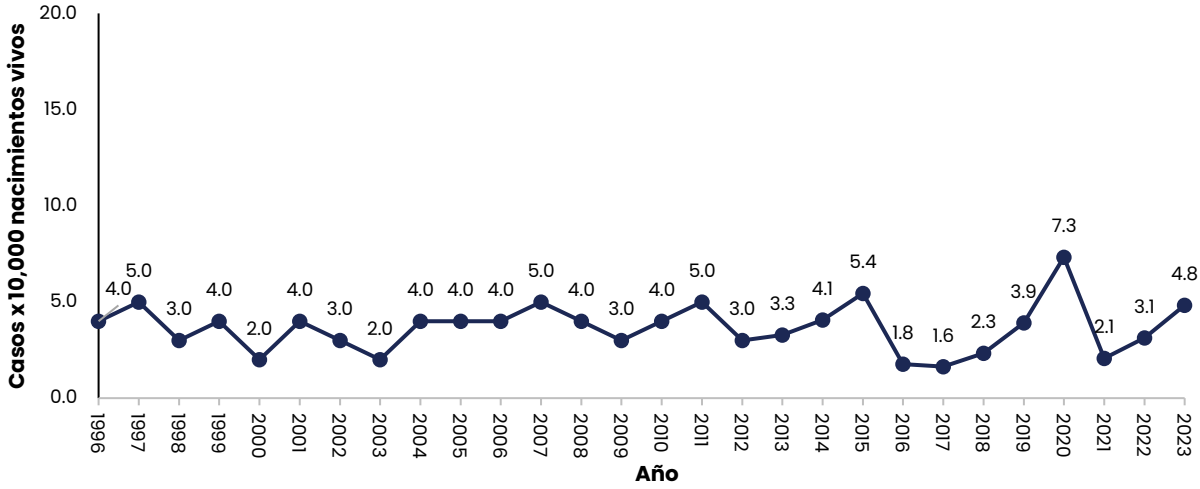


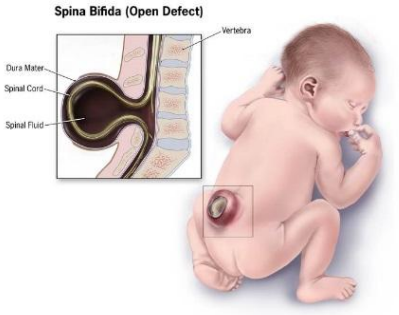
A continuación, una descripción de los defectos del tubo neural. Las Figuras 61 a la 63 presentan la prevalencia al nacer por año para cada uno de los defectos.


Fuente: CDC/NCBDD

Anencefalia: Se refiere a la ausencia parcial o total del cerebro y el cráneo. Incluye craneorraquisquisis: anencefalia con un defecto contiguo de mielomeningocele que incluye al menos las vértebras cervicales, y en su manifestación más severa, la falta de cierre de todo el tubo neural.

Figura 61: Anencefalia en Puerto Rico, 1996-2023

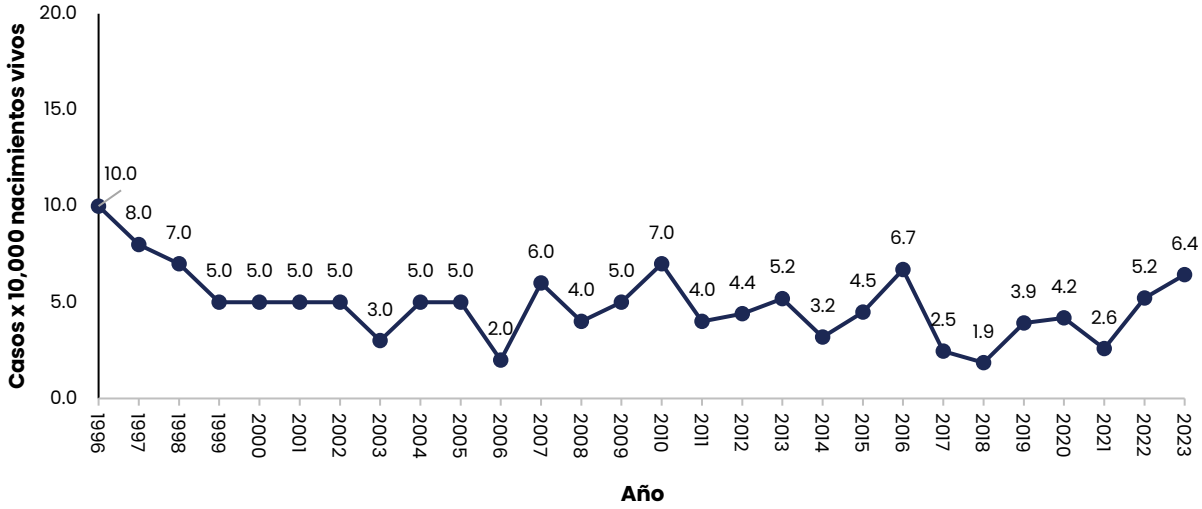




Fuente: CDC/NCBDD

Espina bífida: Ocurre cuando el cordón espinal, la columna vertebral y el tejido que cubre la espina no se forman adecuadamente, resultando en la herniación de las meninges (meningocele) y en ocasiones del cordón espinal (mielomeningocele).

Figura 62 : Espina Bífida en Puerto Rico, 1996-2023

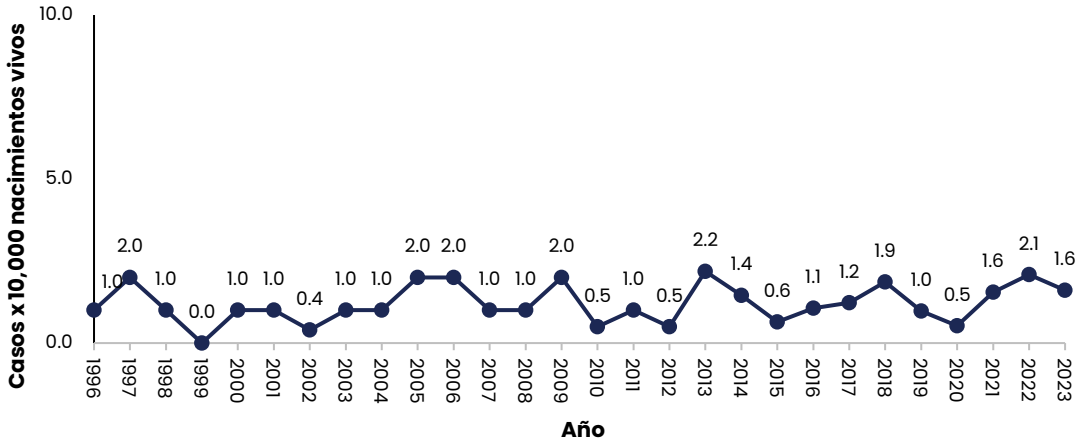


Encefalocele: Ocurre cuando el cráneo no se forma correctamente lo que permite la salida de tejido cerebral fuera del cráneo, cubierto usualmente por piel.



Fuente: CDC/NCBDD

Figura 63: Encefalocele en Puerto Rico, 1996-2023



B. Anomalías del cerebro

La vigilancia de la microcefalia y la holoprosencefalia, catalogadas como anomalías del sistema nervioso central, inició en 2016. El análisis por sexo muestra una mayor distribución en el grupo femenino (65%) frente al masculino (32%) (Figura 64). Por otra parte, la mayor tasa de prevalencia se registró en el grupo de madres de 40 años o más, con 2.5 casos por cada 1,000 nacidos vivos (Figura 65).

Figura 64: Distribución de casos con anomalías del cerebro por sexo en Puerto Rico, 2019-2023

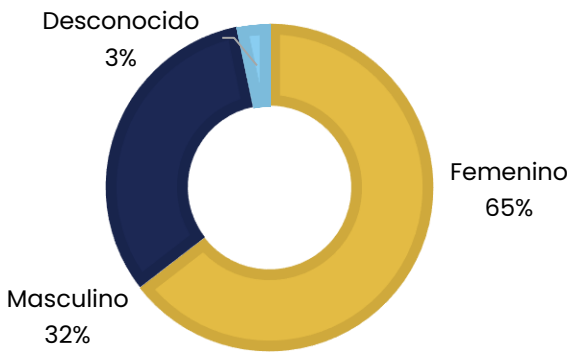
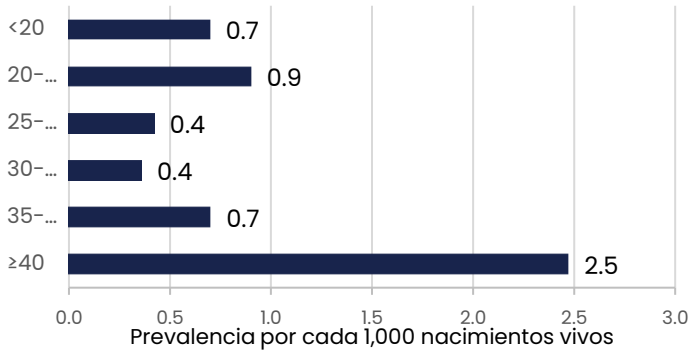


Figura 65: Prevalencia de casos con anomalías del cerebro por edad materna en Puerto Rico, 2019-2023



La Tabla 9 presenta la prevalencia al nacer para cada defecto para el periodo 2019-2023.

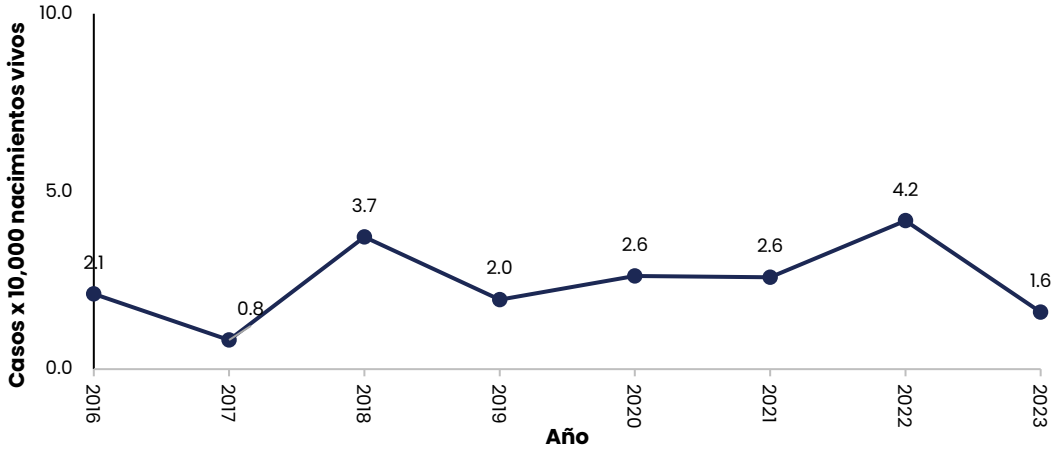
Tabla 9. Anomalías del cerebro Puerto Rico, 2019-2023

Defectos	ICD-10-CM	Núm. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Holoprosencefalia	Q04.1, Q04.2	25	2.6
Microcefalia	Q02	37	3.8
Anomalías del cerebro		**62**	**6.4**

A continuación, una descripción de las anomalías del cerebro. Las Figuras 66 y 67 presentan la prevalencia al nacer por año para cada una de las anomalías.

Holoprosencefalia: En etapas embrionarias cuando se forma el cerebro no ocurre correctamente la división de los hemisferios derecho e izquierdo. Los más afectados presentan la formación de un solo ojo conocido como *ciclopía* y la formación de una nariz que parece un tubo (*probóscide*). Hay cuatro tipos: alobar, semi-lobar, lobar e interhemisférico medio.

Figura 66: Holoprosencefalia en Puerto Rico, 2016-2023

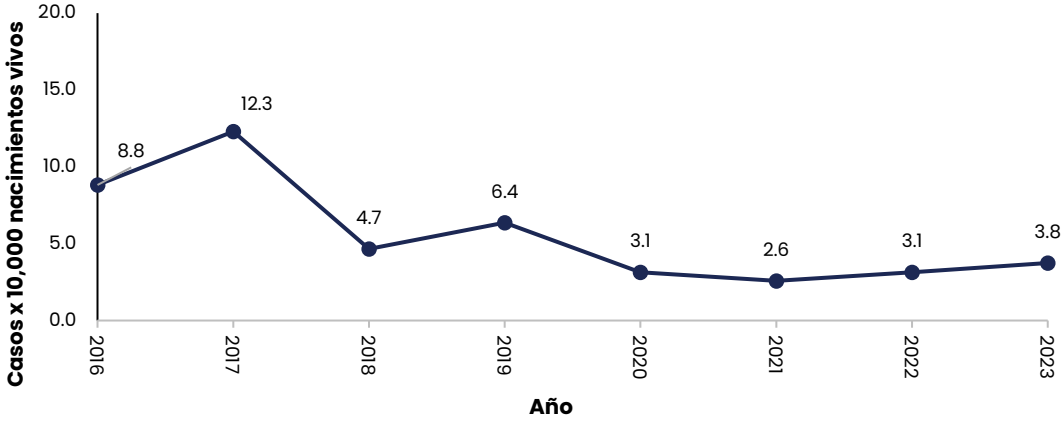


***Microcefalia*:** Cuando se observa una cabeza pequeña en comparación con otros infantes de la misma edad y sexo. La microcefalia por sí sola no se considera como una malformación, pero sí nos indica que el cerebro no está creciendo correctamente.



Fuente: CDC/NCBDDD

Figura 67: Microcefalia en Puerto Rico, 2016-2023



Defectos de los ojos y oídos

Desde el 1 de enero de 2008, se inició la vigilancia de los siguientes defectos de ojos y oídos: anoftalmia, microftalmia, anotia y microtia. Estos defectos se caracterizan por la ausencia parcial o completa de los ojos o los oídos. En el 2016, se incluyeron también las cataratas congénitas. Los defectos de ojos y oídos fueron más comunes en el sexo femenino (53%) en comparación con el sexo masculino (47%) (Figura 68). La prevalencia fue mayor (0.8 por cada 1,000 nacimientos vivos) en el grupo de madres de 30 a 34 años (Figura 69).

Figura 68: Distribución de casos con diagnóstico de ojos y oídos por sexo en Puerto Rico, 2019-2023

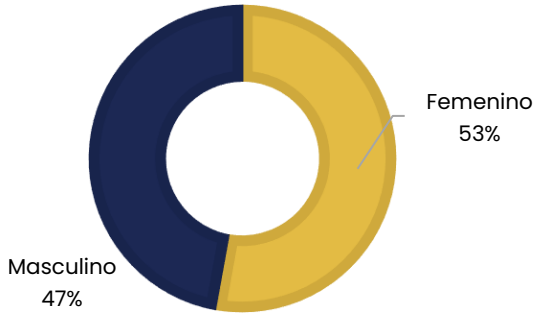
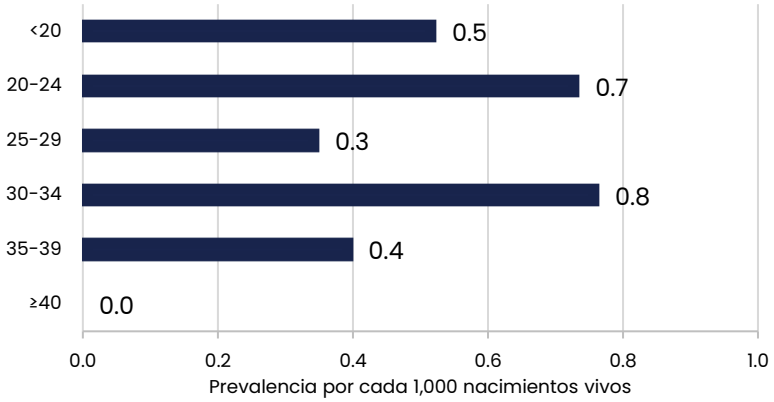


Figura 69: Prevalencia de casos con diagnósticos de ojos y oídos por edad materna en Puerto Rico, 2019-2023



La Tabla 10 presenta la prevalencia al nacer para cada defecto para el periodo 2019-2023.

Tabla 10. Defectos de los ojos y oídos Puerto Rico, 2019-2023

Defectos	ICD-9-CM	ICD-10-CM	Núm. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Anoftalmia	743.00	Q11.0, Q11.1	4	0.4
Microftalmia	743.10	Q11.2, Q11.3	9	0.9
Anotia	744.01	Q16.0	2	0.2
Microtia	744.23	Q17.2	12	1.2

Cataratas congénitas	743.30-743.34	Q12.0	26	2.7
Defectos de ojos y oídos			**53**	**5.5**

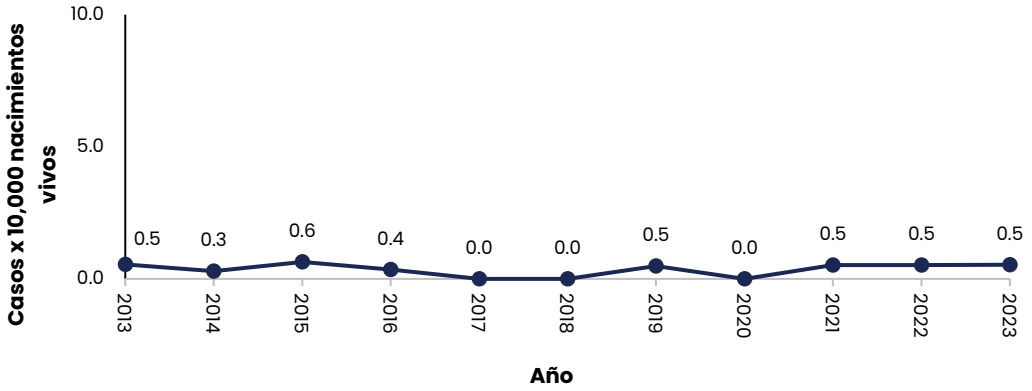
A continuación, se presentan las descripciones de los defectos de ojos y oídos. La prevalencia al nacer por año para cada uno de estos defectos se ilustra en las Figuras 70 a la 74.



Fuente: CDC/NCBDDD

Anoftalmia: Es una anomalía rara que consiste en la ausencia completa del globo ocular (de uno o ambos ojos), en presencia de anexos oculares (párpados, conjuntiva y aparato lacrimal). Hay ausencia de músculos extraoculares y ausencia de nervio óptico.

Figura 70: Anoftalmia en Puerto Rico, 2013-2023

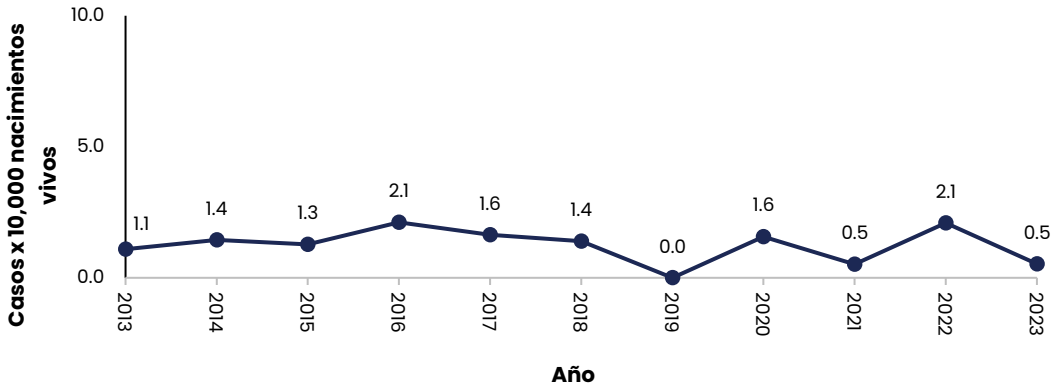


Microftalmia: Es una condición en donde uno o ambos ojos no se desarrollan normalmente y, por lo tanto, pequeños. Clínicamente, se define como un globo ocular con una Longitud Axial Total (LAT) que está dos desviaciones estándar por debajo de la media para la edad.



Fuente: CDC/NCBDDD

Figura 71: Microftalmia en Puerto Rico, 2013-2023

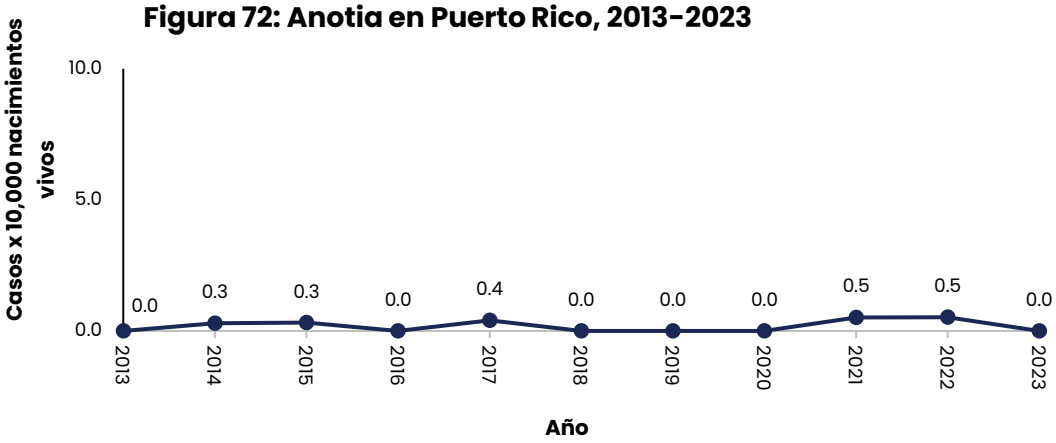



Anotia

Fuente: CDC/NCBDDD

Anotia Se refiere a la ausencia total de la porción externa del oído (la aurícula), acompañada por lo general del estrechamiento o ausencia del canal auditivo externo.

Figura 72: Anotia en Puerto Rico, 2013-2023

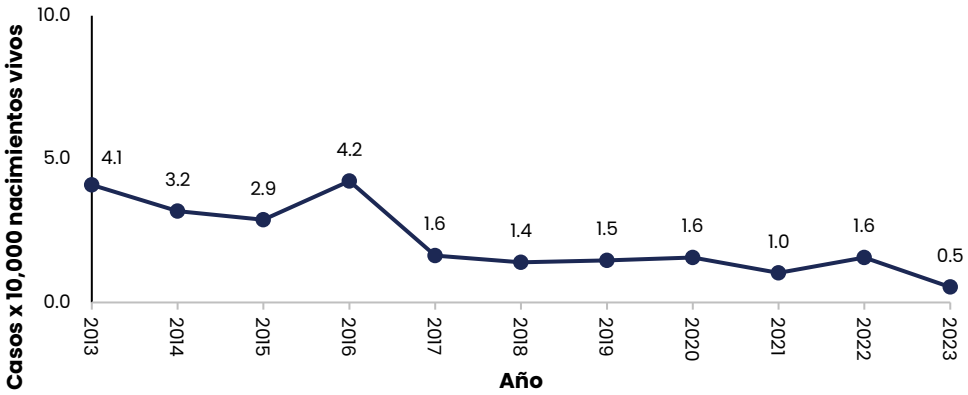


***Microtia*:** Es una condición en donde la aurícula no está formada correctamente. Puede estar acompañada del estrechamiento o ausencia del canal auditivo externo.


Microtia I Microtia II Microtia III

Fuente: CDC/NCBDD

Figura 73: Microtia en Puerto Rico, 2013-2023

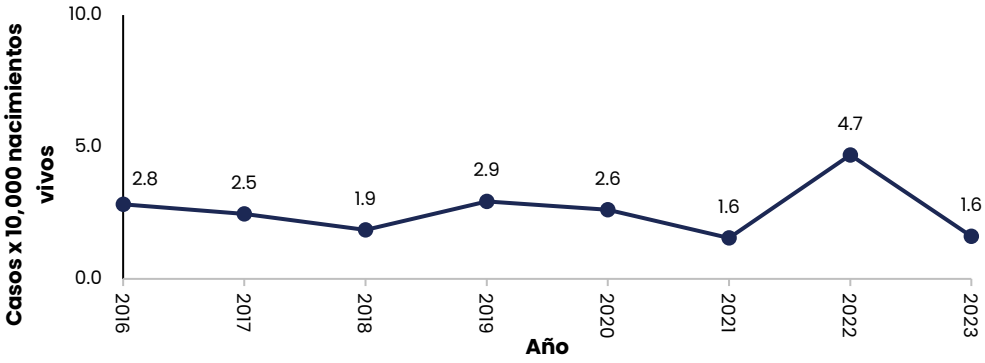




Cataratas congénitas: Ocurren cuando hay opacidad en el lente o cristalino del ojo, que suele ser transparente. Esto obstruye la visión y requiere cirugía para corregirse. Pueden afectar un solo ojo o ambos.

Fuente: CDC

Figura 74: Catarata congénita en Puerto Rico, 2016-2023



Defectos gastrointestinales

Desde el 2021, se realiza la vigilancia de los siguientes defectos gastrointestinales: atresia esofágica con o sin fístula, y atresia o estenosis del intestino delgado. Estos defectos se caracterizan por el desarrollo incompleto o posición anormal del esófago o del intestino delgado. Los defectos del sistema digestivo fueron más comunes en el sexo femenino (58%) en comparación con el sexo masculino (42%) (Figura 75). La

prevalencia más alta se registró en madres de 40 años o más, con una tasa de 1.4 por cada 1,000 nacidos vivos (Figura 76).

Figura 75: Distribución de casos con defectos gastrointestinales por sexo en Puerto Rico, 2021-2023

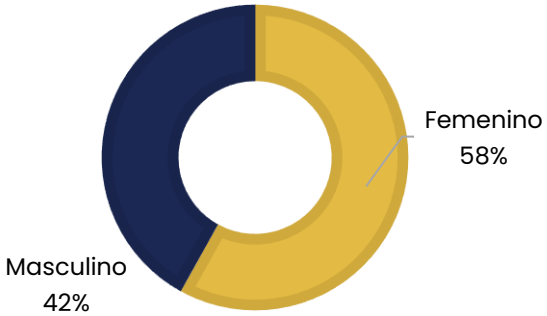
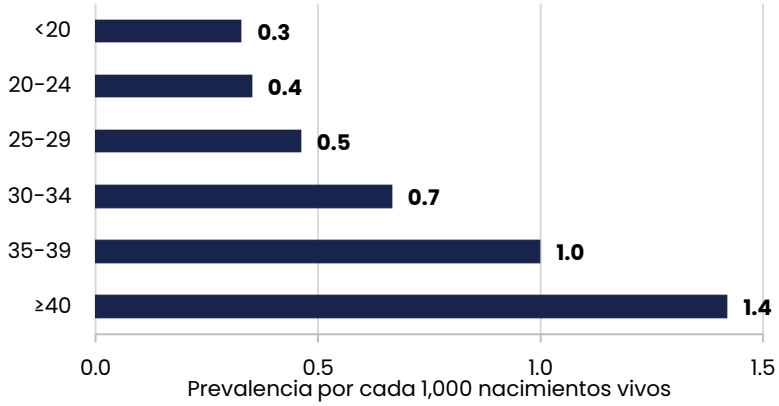


Figura 76: Prevalencia de casos con defectos gastrointestinales por edad materna en Puerto Rico, 2021-2023



La Tabla 12 presenta la prevalencia al nacer para cada defecto para el periodo 2021-2023.

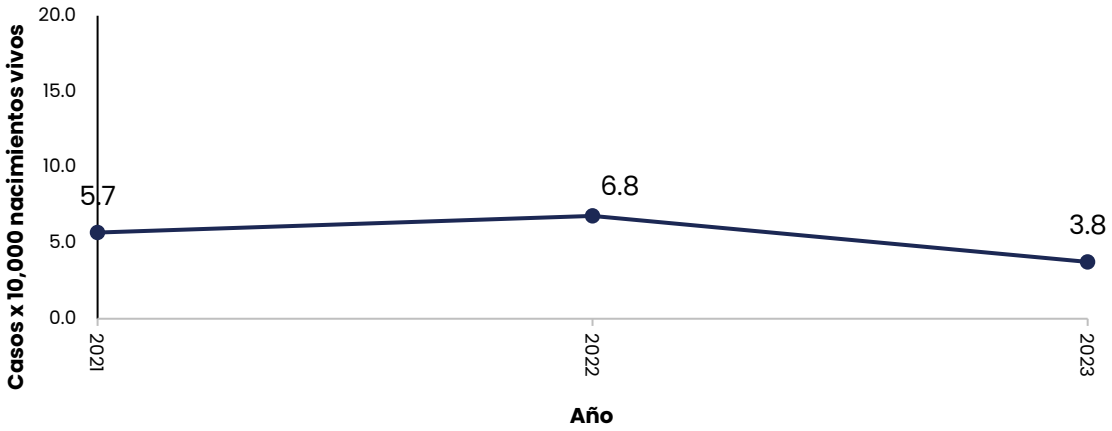
Tabla 11. Defectos del sistema digestivo Puerto Rico, 2021-2023

Defectos	ICD-9-CM	ICD-10-CM	Núm. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Atresia esofágica con o sin fístula	750.3	Q39.0-Q39.4	14	2.4
Atresia y estenosis del intestino delgado	751.1	Q41.0-Q41.9	17	3
Defectos del sistema digestivo			**31**	**5.4**

A continuación, se describen los defectos del sistema digestivo. Las figuras 77 y 78 muestran la prevalencia al nacer por año para cada uno de ellos.

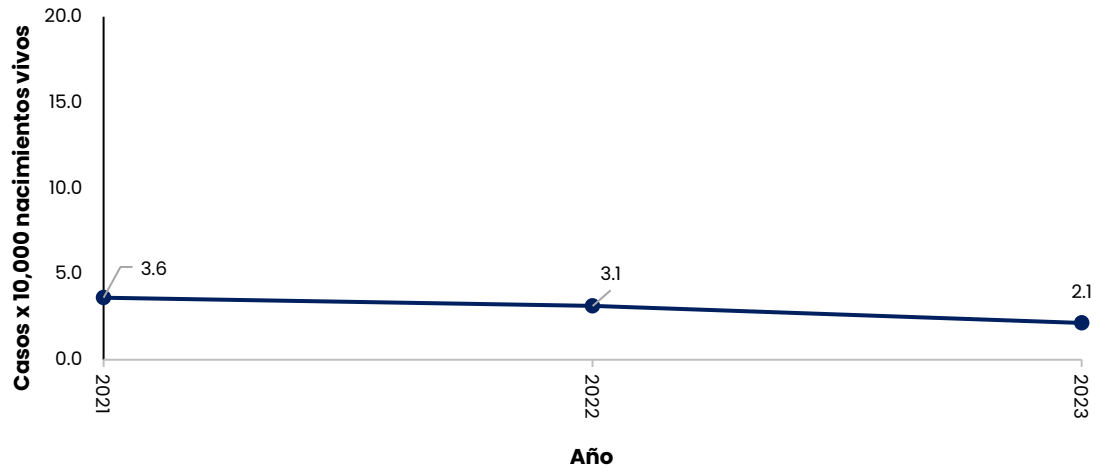
***Atresia esofágica con o sin fístula*:** Esta categoría se incluye atresia esofágica y fistula traqueoesofágica. La atresia esofágica ocurre cuando el esófago no se desarrolla completamente y termina en un saco ciego que no logra conectarse con el estómago. La fistula traqueoesofágica ocurre cuando hay una conexión anormal entre el esófago y la tráquea. Casi siempre asociada a algún tipo de atresia esofágica.

Figura 77: Atresia esofágica con o sin fístula en Puerto Rico, 2021-2023



***Atresia y estenosis del intestino delgado*:** Ocurren cuando hay un bloqueo parcial, obstrucción o falta de continuidad en diferentes partes del intestino delgado.

Figura 78: Atresia y estenosis del intestino delgado en Puerto Rico, 2021-2023



Información de contacto:

Vigilancia de Defectos Congénitos

Stephany Pérez González, MPH
Epidemióloga/Coordinadora
División de Epidemiología e Investigación
Secretaría Auxiliar para la Vigilancia y la Protección de la Salud Pública
Departamento de Salud
(787)-765-2929 ext. 4571
Email: defectoscongenitos@salud.pr.gov

Fecha de publicación: Junio 2026

Correo electrónico: defectoscongenitos@salud.pr.gov.
Teléfono: (787) 765-2929 extensiones: 4571, 4698

Cita sugerida: Departamento de Salud de Puerto Rico, Vigilancia de Defectos Congénitos (VDC). (2026). Informe de la Vigilancia de Defectos Congénitos 2025: Periodo 2019-2023.

Referencias

Belkind-Gerson, J. (s.f.). *Overview of digestive tract birth defects*. Merck Manual Consumer Version. Merck & Co. https://www.merckmanuals.com/home/children-s-health-issues/birth-defects-of-the-digestive-tract/overview-of-digestive-tract-birth-defects

Centers for Disease Control and Prevention. (2024, mayo 15). *Anoftalmía y microftalmia*. U.S. Department of Health and Human Services. https://www.cdc.gov/birth-defects/es/about/anoftalmia-y-microftalmia.html

Centers for Disease Control and Prevention. (2020, noviembre 27). *4.7 Congenital malformations of the digestive system*. Birth Defects Surveillance Toolkit. U.S. Department of Health and Human Services. https://archive.cdc.gov/www_cdc_gov/ncbddd/birthdefects/surveillancemanual/chapters/chapter-4/chapter4.7.html

Centers for Disease Control and Prevention. (2003, julio 24). *Congenital Cataracts* [Fotografía]. CDC Public Health Image Library (PHIL), #4284. https://phil.cdc.gov/phil_images/20030724/28/PHIL_4284_lores.jpg

Centers for Disease Control and Prevention. (s.f.). 4.6 Orofacial clefts. Birth Defects Surveillance Toolkit. U.S. Department of Health and Human Services. https://archive.cdc.gov/www_cdc_gov/ncbddd/birthdefects/surveillancemanual/chapters/chapter-4/chapter4-6.html

Lorenz, M.; Aisch, G.; Kokkelink, D. (2012) Datawrapper: Create Charts and Maps [Software]. Recuperado de https://www.datawrapper.de/.

National Birth Defects Prevention Network. (2021). *Birth defects descriptions for NBDPN core, recommended, and extended conditions*. NBDPN.

National Birth Defects Prevention Network. (2024). Major birth defects data from population-based birth defects surveillance programs in the United States, 2016–2020. NBDPN. https://nbdpn.org/wp-content/uploads/2024/07/Birth_Defects_Data_and_Directory_Jan2024.pdf