

# Vigilancia de Defectos Congénitos en Puerto Rico



## Informe Anual 2010

**Este informe incluye los reportes estadísticos del:**

- Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos de Puerto Rico
- Programa de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico

# Mensaje

La División Madres, Niños y Adolescentes de la Secretaria Auxiliar de Salud Familiar, Servicios Integrados y Promoción de la Salud del Departamento de Salud presenta la publicación del sexto informe anual del Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos de Puerto Rico. Con el propósito de proveer una visión más completa de las condiciones congénitas, este informe incluye las estadísticas de los defectos metabólicos identificados a través del cernimiento neonatal, en conjunto con las estadísticas de los defectos estructurales bajo vigilancia.

Esperamos que esta publicación sea un recurso valioso y permita a personas en diferentes niveles entender la magnitud de la incidencia de estas condiciones en Puerto Rico y tomar decisiones informadas con relación a los esfuerzos y estrategias dirigidas a su prevención, áreas de investigación y planificación de servicios.

**Margaret Wolfe, MPH**  
*Secretaria Auxiliar*  
*Salud Familiar, Servicios Integrados,*  
*y Promoción de la Salud*

---

## Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, Departamento de Salud

**Laureane Alvelo Maldonado, MSc**  
*Epidemióloga*

**Miguel Valencia Prado, MD**  
*Médico Especialista*

## Programa de Enfermedades Hereditarias, Recinto de Ciencias Médicas, Universidad de Puerto Rico

**Pedro J. Santiago Borrero, MD, FAAP**  
*Director*

**Lilliam González de Pijem, MD**  
*Directora del Laboratorio de Endocrinología*

---

# Reconocimientos

*A Diana Valencia por su encomiable labor hacia la población con defectos congénitos en Puerto Rico.*

## Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos

### Enfermeras del Programa

María de los A. Díaz Pagán, RN  
Madeline López Rodríguez, RN  
Ana D. Ortiz Morales, RN  
Luz N. Rivera Coriano, RN

### Personal Administrativo

María del C. Camareno Rivera, BA  
Vanessa Ortiz Ojeda

## Programa de Enfermedades Hereditarias

Nora Gavillán, MSW  
Personal de Laboratorios Especiales

---

## Centers for Disease Control and Prevention

Esta publicación fue subvencionada por el Acuerdo de Colaboración # 1U50DD000600-01 del Centro para el Control y Prevención de Enfermedades (CDC). Su contenido es responsabilidad única de los autores y no representa necesariamente la visión del CDC.

# Tabla de Contenido

Índice de Tablas .....	4
Índice de Figuras .....	5
Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos .....	7
Métodos .....	8
Defectos Congénitos .....	9
Defectos del Sistema Nervioso Central .....	11
Defectos Orofaciales .....	13
Defectos de los Ojos y Oídos .....	15
Defectos Músculo-Esqueléticos .....	16
Defectos Cromosómicos y Genéticos .....	18
Defectos del Sistema Cardiovascular .....	21
Defectos del Tracto Urogenital .....	27
Programa para la Detención, Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Hereditarias de PR.....	29
Métodos .....	29
Desórdenes del Metabolismo.....	30
Desórdenes Endocrinos .....	31
Hemoglobinopatías .....	32
Evaluación.....	33
Referencias .....	35
Agencias de Apoyo.....	36

# Índice de Tablas

Tabla 1. Defectos del Sistema Nervioso Central, Puerto Rico, 2004-2008 .....	11
Tabla 2. Defectos Orofaciales, Puerto Rico, 2004-2008 .....	13
Tabla 3. Defectos de Ojos Oídos, Puerto Rico, 2004-2008 .....	15
Tabla 4. Defectos Músculo-Esqueletales, Puerto Rico, 2004-2008 .....	16
Tabla 5. Defectos Cromosómicos y Genéticos, Puerto Rico, 2004-2008 .....	19
Tabla 6. Defectos del Sistema Cardiovascular, Puerto Rico, 2004-2008 .....	23
Tabla 7. Defectos del Tracto Urogenital, Puerto Rico, 2004-2008 .....	28
Tabla 8. Desórdenes del Metabolismo, Puerto Rico, 2004-2008 .....	30
Tabla 9. Desórdenes Endocrinos, Puerto Rico, 2004-2008 .....	31
Tabla 10. Hemoglobinopatías, Puerto Rico, 2003-2008.....	32

# Índice de Figuras

Figura 1. Causas Principales de Mortalidad Infantil en Puerto Rico, 2007.....	9
Figura 2. Defectos Congénitos por Categoría en Puerto Rico, 2007-2008.....	10
Figura 3. Defectos Congénitos más Comunes en Puerto Rico, 2007-2008.....	10
Figura 4. Defectos del Tubo Neural en Puerto Rico, 1996-2008.....	12
Figura 5. Anencefalia en Puerto Rico, 1996-2008.....	12
Figura 6. Espina Bífida en Puerto Rico, 1996-2008.....	12
Figura 7. Encefalocele en Puerto Rico, 1996-2008.....	12
Figura 8. Defectos de Labio y/o Paladar Fisurado en Puerto Rico, 1999-2008.....	14
Figura 9. Defectos de Paladar Fisurado en Puerto Rico, 1999-2008.....	14
Figura 10. Defectos de Labio Fisurado en Puerto Rico, 1999-2008.....	14
Figura 11. Defectos de Labio y Paladar Fisurado en Puerto Rico, 1999-2008.....	14
Figura 12. Defectos Músculo-Esqueléticos en Puerto Rico, 2003-2008.....	17
Figura 13. Defectos Congénitos de Reducción de Extremidades Superiores en Puerto Rico, 2001-2008.....	17
Figura 14. Defectos Congénitos de Reducción de Extremidades Inferiores en Puerto Rico, 2001-2008.....	17
Figura 15. Talipes Equinovarus en Puerto Rico, 2001-2008.....	17
Figura 16. Gastrosquisis en Puerto Rico, 2001-2008.....	17
Figura 17. Onfalocele en Puerto Rico, 2003-2008.....	17
Figura 18. Defectos Cromosómicos y Genéticos en Puerto Rico, 2003-2008.....	20
Figura 19. Síndrome Down en Puerto Rico, 2001-2008.....	20
Figura 20. Síndrome Patau en Puerto Rico, 2003-2008.....	20
Figura 21. Síndrome Edwards en Puerto Rico, 2003-2008.....	20
Figura 22. Albinismo en Puerto Rico, 2003-2008.....	20
Figura 23. Defectos Congénitos del Corazón en Puerto Rico, 2003-2008.....	24
Figura 24. Anomalía de Ebstein en Puerto Rico, 2003-2008.....	24

# Índice de Figuras

Figura 25. Atresia de la Válvula Tricúspide en Puerto Rico, 2003-2008 .....	24
Figura 26. Atresia de la Válvula Tricúspide en Puerto Rico, 2003-2008 .....	24
Figura 27. Canal Atrio-Ventricular en Puerto Rico 2003-2008 .....	24
Figura 28. Coartación de la Aorta en Puerto Rico, 2003-2008 .....	24
Figura 29. Conexión Anómala Total de las Venas Pulmonares en Puerto Rico, 2003-2008.....	25
Figura 30. Defecto del Septo Aorto-Pulmonar en Puerto Rico, 2003-2008 .....	25
Figura 31. Defecto Septal Auricular Tipo Secundum en Puerto Rico, 2003-2008 .....	25
Figura 32. Defectos Septales Ventriculares (VSD) en Puerto Rico, 2003-2008 .....	25
Figura 33. Ducto Arterioso Patente (PDA) en Puerto Rico, 2003-2008.....	25
Figura 34. Estenosis de la Válvula Aórtica en Puerto Rico, 2003-2008 .....	25
Figura 35. Estenosis de la Válvula Pulmonar en Puerto Rico, 2003-2008 .....	26
Figura 36. Síndrome del Corazón Derecho Hipoplásico en Puerto Rico, 2003-2008.....	26
Figura 37. Síndrome del Corazón Izquierdo Hipoplásico en Puerto Rico, 2003-2008.....	26
Figura 38. Tetralogía de Fallot en Puerto Rico, 2003-2008 .....	26
Figura 39. Transposición de los Grandes Vasos (TGV) en Puerto Rico, 2003-2008.....	26
Figura 40. Tronco Arterioso en Puerto Rico, 2003-2008 .....	26
Figura 41. Genitales Ambiguos en Puerto Rico, 2003-2008 .....	28
Figura 42. Fenilcetonuria (PKU) en Puerto Rico, 1990-2009 .....	30
Figura 43. Galactosemia en Puerto Rico, 1998-2009 .....	30
Figura 44. Hipotiroidismo Congénito en Puerto Rico, 1990-2009.....	31
Figura 45. Hiperplasia Adrenal Congénita (CAH) en Puerto Rico, 2003-2009 .....	31
Figura 46. Hemoglobinopatías en Puerto Rico, 1990-2009 .....	32
Figura 47. Cernimiento Metabólico Neonatal en Puerto Rico, 2004-2009.....	35

# Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos de Puerto Rico

El Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos de Puerto Rico se estableció en 1995 con el propósito de monitorear los defectos de nacimiento más comunes en la Isla. Actualmente es avalado por la Ley #351 del año 2004 y el Reglamento del Secretario de Salud #126 de 2007. Esta Ley y su Reglamento para la Vigilancia de Defectos Congénitos, requieren el establecimiento de un registro de defectos congénitos en todas las agencias de servicios de salud y el informe obligatorio de todo caso con defectos congénitos en la Isla.

El Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos de Puerto Rico tiene como objetivos:

- Monitorear de forma activa, continua y

sistemática la ocurrencia de los defectos congénitos en Puerto Rico.

- Identificar cambios en tendencias a través del tiempo para los distintos defectos.
- Evaluar los esfuerzos de prevención de los defectos congénitos, particularmente de los defectos del tubo neural.

El Sistema de Vigilancia cubre toda la Isla y cuenta con técnicos de recopilación de datos que visitan todos los hospitales con sala de parto, clínicas de alto riesgo y otras agencias para identificar así los casos de defectos congénitos entre los aproximadamente 45,000 nacimientos vivos que ocurren anualmente y entre los embarazos afectados que no llegan a término.

---

El número de defectos bajo vigilancia ha ido aumentando a través de los años; al momento se realiza vigilancia activa de 7 categorías de defectos. Estas son:

## **Defectos del Sistema Nervioso Central**

- Defectos del tubo neural
  - Anencefalia
  - Espina bífida
  - Encefalocele

## **Defectos Orofaciales**

- Defectos del labio y/o paladar fisurado
  - Labio fisurado
  - Paladar fisurado
  - Labio y paladar fisurado

## **Defectos de los Ojos y Oídos**

- Anoftalmia
- Microftalmia
- Anotia
- Microtia

## **Defectos Músculo-Esqueléticos**

- Defectos congénitos de reducción de extremidades
- Talipes equinovarus
- Gastrosquisis
- Onfalocele

## **Defectos Cromosómicos y Genéticos**

- Síndrome Patau (trisomía 13)
- Síndrome Edwards (trisomía 18)
- Síndrome Down (trisomía 21)
- Albinismo
- Síndrome Jarcho-Levin

## **Defectos del Tracto Urogenital**

- Genitales ambiguos
- Hipospadias
- Epispadias
- Extrofia de la vejiga

## Defectos del Sistema Cardiovascular

- Defectos congénitos del corazón
  - Anomalía de Ebstein
  - Atresia de la válvula pulmonar
  - Atresia de la válvula tricúspide
  - Canal atrio-ventricular
  - Coartación de la aorta
  - Conexión anómala total de las venas pulmonares
  - Defecto del septo aorto-pulmonar
  - Defectos septales auriculares (ASD)
  - Defectos septales ventriculares (VSD)
  - Doble salida ventricular derecha (DORV)
  - Ducto arterioso patente (PDA)
  - Estenosis de la válvula aórtica
  - Estenosis de la válvula pulmonar
  - Síndrome del corazón derecho hipoplásico
  - Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico
  - Tetralogía de Fallot
  - Transposición de los grandes vasos (TGV)
  - Tronco arterioso

---

## Métodos

La Red Nacional para la Prevención de Defectos Congénitos (NBDPN, por sus siglas en inglés) recomienda que se utilice la 'prevalencia al nacer' para medir la ocurrencia de los defectos congénitos. La prevalencia al nacer de un defecto congénito es un estimado de la incidencia basado en el número de casos nuevos con un defecto congénito en una población determinada y en un periodo determinado.

En este informe se calculó la prevalencia al nacer para el periodo 2004-2008, 2007-2008 ó sólo para el año 2008, de todos los defectos congénitos incluidos en el Sistema de Vigilancia, de acuerdo al año en que se incluyó el defecto. Para aquellos defectos que se vigilan a partir del 2003 o antes también se graficó su tendencia, basada en la prevalencia al nacer anual, desde el año en que se incluyó hasta el 2008. La razón de prevalencia al nacer (por cada 10,000 nacimientos vivos) se calculó utilizando la siguiente fórmula:

$$\text{Prevalencia al nacer} = \frac{\text{Número de casos con el determinado defecto congénito}}{\text{Número total de nacimientos vivos}} \times 10,000$$

donde, el numerador incluye natimueertos, abortos espontáneos o terapéuticos, de todas las edades gestacionales y niños de 6 años o menos al momento de ser diagnosticados con el defecto congénito. El total de nacimientos vivos para cada año natural (enero a diciembre) se obtuvo de las bases de datos de certificados de nacimiento que provee la División de Análisis Estadístico del Departamento de Salud.

# Defectos Congénitos

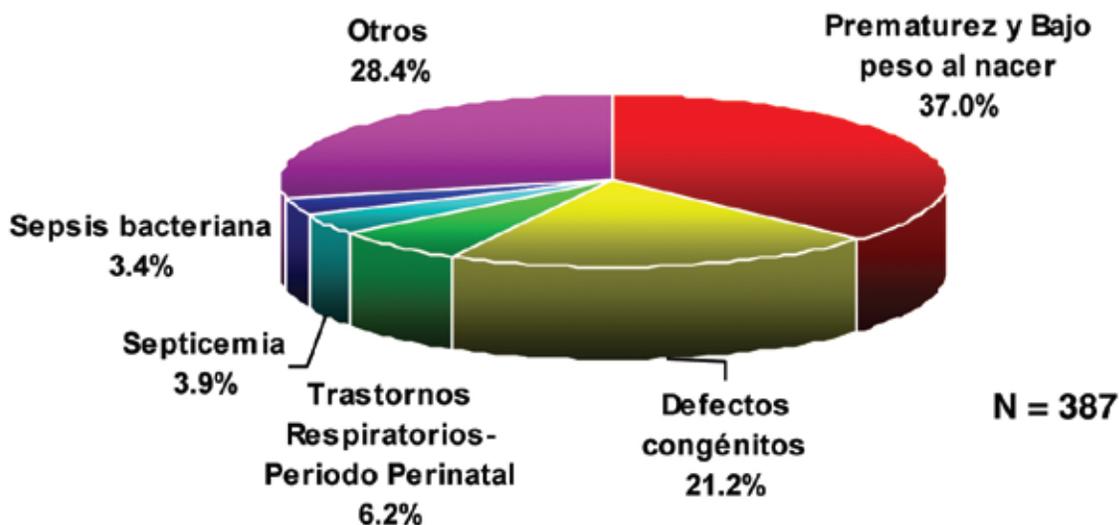
Los defectos congénitos son anomalías en la estructura, funcionamiento o metabolismo (procesos químicos) del organismo presentes al nacimiento. El término anomalía o defecto se refiere a que un órgano o tejido en particular no se formó correctamente por lo que no puede realizar su función normal. Incluye defectos que clínicamente son obvios al nacer y otros que se manifiestan más tarde en la vida. Sus causas son diversas incluyendo factores ambientales, condiciones genéticas y causas desconocidas. Los factores ambientales pueden ser teratógenos (todo agente ambiental que llega al embrión o al feto a través de la madre, capaz de causar un defecto congénito; i.e. medicamento recetado, droga ilícita, consumo de alcohol), fuerzas mecánicas (ejecución de una fuerza que doble, estire, comprima o rompa) y accidentes vasculares (se refiere a los vasos sanguíneos y a las arterias). Las condiciones genéticas pueden ser mutaciones en un gen, tener cromosomas de más o de menos, o ser causadas por combinaciones de factores genéticos y ambientales. Los defectos congénitos pue-

den tener una manifestación simple o compleja, pudiendo o no, comprometer la vida u ocasionar daños irreparables.

Todas las mujeres, sin importar su edad, raza o estado socioeconómico, pueden estar a riesgo de tener un bebé con algún defecto congénito. Desafortunadamente muchas de las causas de estos defectos aún se desconocen. En la medida que logremos identificar los factores que contribuyen a que ocurran estos defectos congénitos podremos proveerle la información a nuestra población y motivar así la prevención de los mismos.

Los defectos congénitos son un problema serio de salud pública. Estos pueden ocurrir en cualquier familia, ocasionando un impacto económico muy fuerte. En Puerto Rico, cada día nacen dos niños afectados con alguna de estas condiciones. Por años, han sido la segunda causa de mortalidad infantil en la Isla; todas las semanas mueren de 1 a 2 niños a causa de un defecto congénito (figura 1).

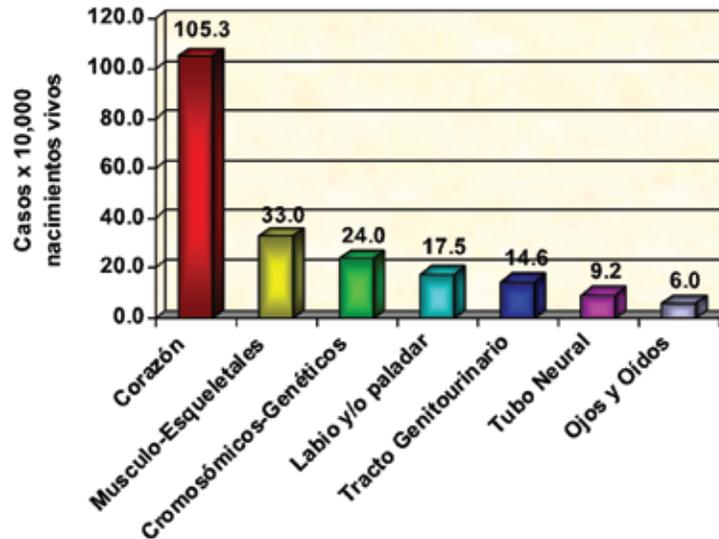
**Figura 1. Causas Principales de Mortalidad Infantil, Puerto Rico, 2007.**



Fuente: Datos preliminares, Base de Datos de Mortalidad Infantil, 2007 OIAT, Departamento de Salud, Puerto Rico.  
Preparado por: Sección de Monitoreo, Evaluación, Investigación y Sistemas de Información (SMEISI),  
División de Madres, Niños y Adolescentes

A continuación se presenta la prevalencia al nacer de los defectos congénitos para el 2008, agrupados por categoría. Los defectos congénitos más comunes en Puerto Rico son los defectos congénitos del corazón, seguidos por los defectos músculo-esqueléticos (figura 2).

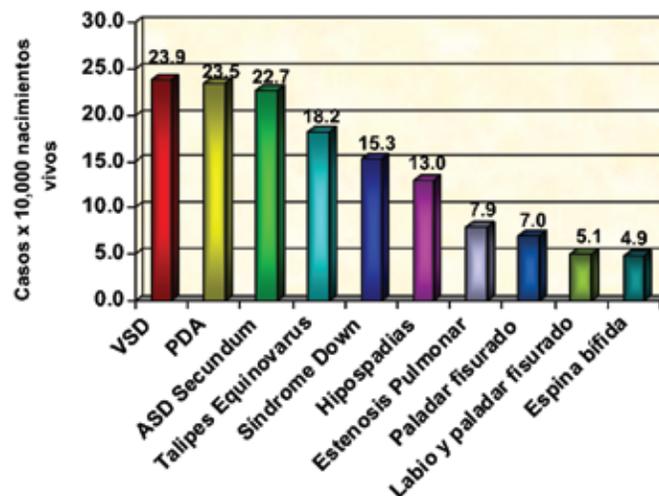
**Figura 2. Defectos Congénitos por Categoría, Puerto Rico, 2008.**



Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2008  
Departamento de Salud, Puerto Rico

Los diez defectos congénitos más comunes en Puerto Rico para el periodo 2007-2008 son; tres defectos congénitos del corazón: defectos septales ventriculares (VSD), ducto arterioso patente (PDA) y defecto septal auricular (ASD) tipo secundum, seguidos por: talipes equinovarus, síndrome Down, hipospadias, estenosis de la válvula pulmonar, paladar fisurado aislado, labio y paladar fisurado y espina bífida (figura 3).

**Figura 3. Defectos Congénitos más comunes en Puerto Rico, 2007-2008.**



Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2007-2008 - Departamento de Salud, Puerto Rico

# Defectos del Sistema Nervioso Central

Los defectos del sistema nervioso central envuelven el cerebro, la columna vertebral y los tejidos asociados. Dentro de este grupo encontramos los defectos del tubo neural. Los defectos del tubo neural son un grupo de condiciones causadas por un fallo en el desarrollo de las estructuras que forman el cordón espinal y el cerebro. A continuación se presenta la descripción de cada defecto junto con la Tabla 1 que presenta la prevalencia al nacer 2004-2008 para cada defecto.

**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.



**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).



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



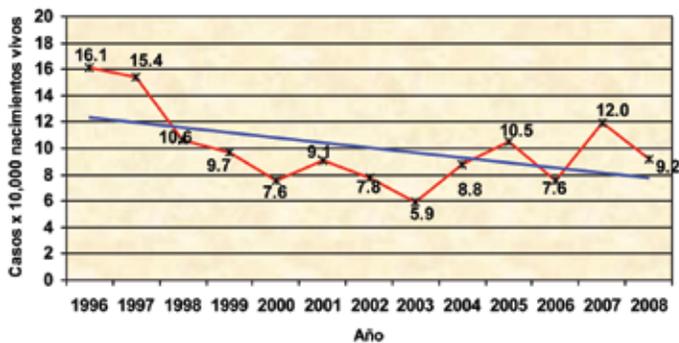
**Tabla 1. Defectos del Sistema Nervioso Central, Puerto Rico, 2004-2008**

Defectos	ICD-9-CM	No. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
<b>Defectos del tubo neural</b>	<b>740.0-742.0</b>	<b>233</b>	<b>9.59</b>
Anencefalia	740.0-740.1	99	4.07
Espina bífida sin anencefalia	741.00-741.93 sin 740.0-740.1	104	4.28
Encefalocele	742.0	30	1.23

Fuente: Sistema de Vigilancia y de Defectos Congénitos, 2004-2008 - Departamento de Salud, Puerto Rico

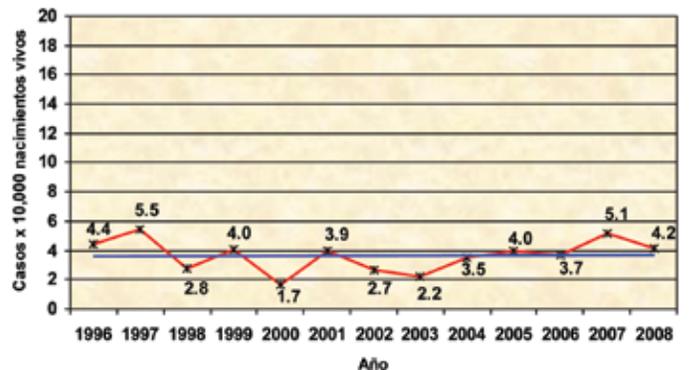
Los datos de los defectos del tubo neural se comenzaron a recopilar mediante vigilancia activa en 1996. A continuación las figuras 4 a la 7 presentan la prevalencia al nacer por año de vigilancia para cada uno de los defectos del tubo neural (línea roja) con su respectiva tendencia lineal (línea azul).

**Figura 4. Defectos del Tubo Neural en Puerto Rico 1996-2008**



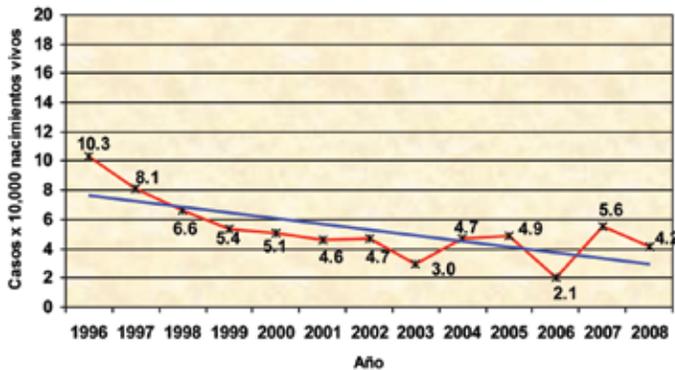
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 1996-2008. Departamento de Salud, Puerto Rico

**Figura 5. Anencefalia en Puerto Rico, 1996-2008**



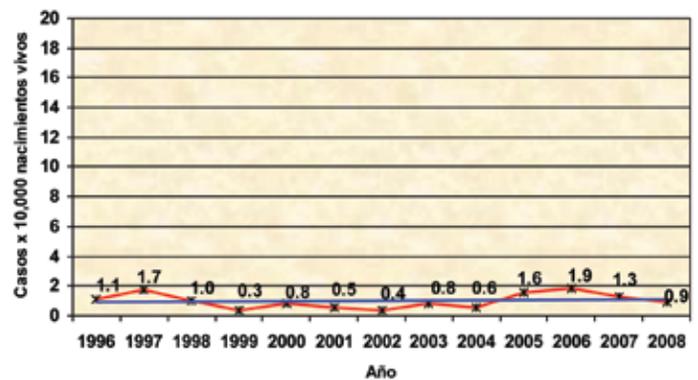
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 1996-2008. Departamento de Salud, Puerto Rico

**Figura 6. Espina Bífida en Puerto Rico, 1996-2008**



Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 1996-2008. Departamento de Salud, Puerto Rico

**Figura 7. Encefalocele en Puerto Rico, 1996-2008**



Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 1996-2008. Departamento de Salud, Puerto Rico

# Defectos Orofaciales

Los defectos orofaciales envuelven 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. A continuación se presenta la descripción de cada defecto junto con la Tabla 2 que presenta la prevalencia al nacer 2004-2008 para cada defecto.

**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).



**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.



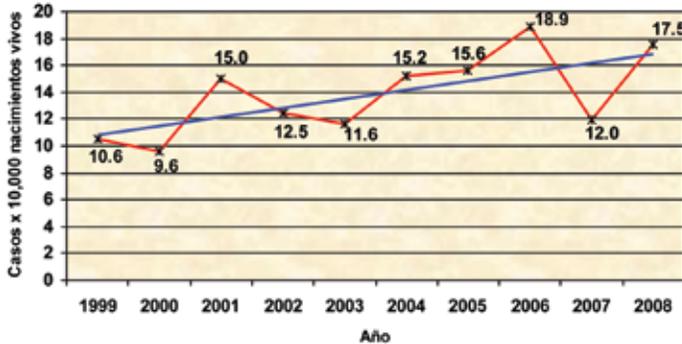
**Tabla 2. Defectos Orofaciales, Puerto Rico, 2004-2008**

Defectos	ICD-9-CM	No. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
<b>Defectos de labio y/o paladar fisurado</b>	<b>749.00-749.25</b>	<b>385</b>	<b>15.84</b>
Paladar fisurado	749.00-749.04	166	6.83
Labio fisurado	749.10-749.14	63	2.59
Labio y paladar fisurado	749.20-749.25	156	6.42

Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2004-2008  
Departamento de Salud, Puerto Rico

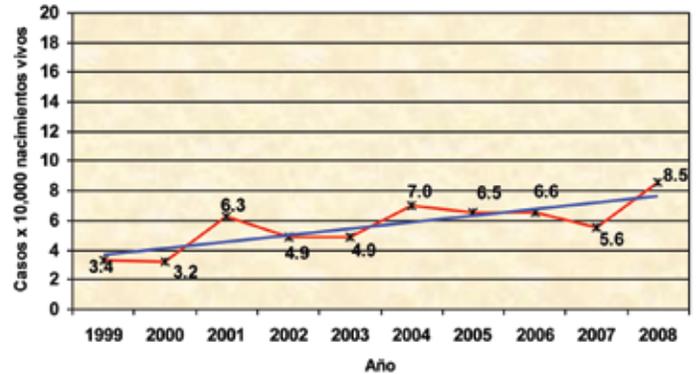
Los datos de los defectos de labio y/o paladar fisurado se comenzaron a recopilar mediante vigilancia activa en 1999. A continuación las figuras 8 a la 11 presentan la prevalencia al nacer por año de vigilancia para cada uno de estos defectos (línea roja) con su respectiva tendencia lineal (línea azul).

**Figura 8. Defectos de Labio y/o Paladar Fisurado en Puerto Rico, 1999-2008**



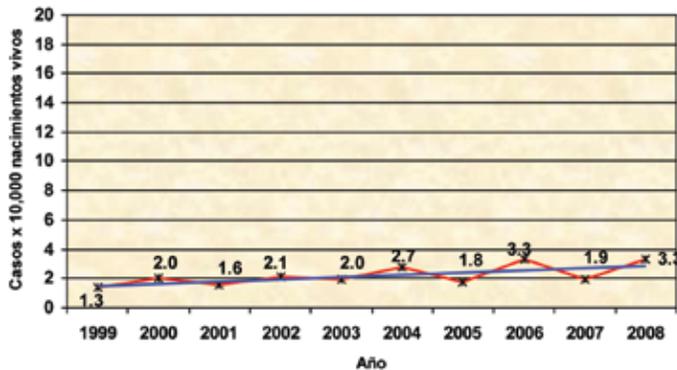
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 1999-2008  
Departamento de Salud, Puerto Rico

**Figura 9. Paladar Fisurado en Puerto Rico, 1999-2008**



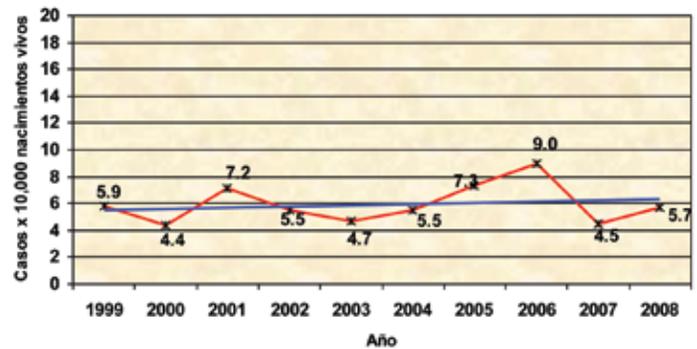
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 1999-2008  
Departamento de Salud, Puerto Rico

**Figura 10. Labio Fisurado en Puerto Rico, 1999-2008**



Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 1999-2008  
Departamento de Salud, Puerto Rico

**Figura 11. Labio y Paladar Fisurado en Puerto Rico, 1999-2008**



Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 1999-2008  
Departamento de Salud, Puerto Rico

# Defectos de los Ojos y Oídos

A partir del primero de enero de 2008 se inició la vigilancia activa de dos defectos congénitos de los ojos y dos de los oídos. A continuación se presenta la descripción de cada defecto junto con la Tabla 3 que presenta la prevalencia al nacer 2008 para cada defecto.

**Anoftalmia** es una anomalía rara que consiste en la ausencia completa del globo ocular, en presencia de anexos oculares (párpados, conjuntiva y aparato lacrimal). Hay ausencia de músculos extraoculares y ausencia de nervio óptico.



**Microftalmia** es una condición en donde uno o ambos ojos se encuentran notoriamente más pequeños que lo normal. 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.



**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.



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



**Tabla 3. Defectos de los Ojos y Oídos, Puerto Rico, 2008**

Defectos	ICD-9-CM	No. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Anoftalmia	743.0	1	0.22
Microftalmia	743.1	8	1.75
Anotia	744.01	5	1.09
Microtia	744.23	14	3.07

Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2008 - Departamento de Salud, Puerto Rico.

# Defectos Músculo-Esqueletales

Los defectos músculo-esqueletales son un grupo diverso de defectos que incluyen: los defectos congénitos de reducción de extremidades, talipes equinovarus y los defectos de la pared ventral (gastrosquisis y onfalocele). A continuación se presenta la descripción de cada defecto junto con la Tabla 4 que presenta la prevalencia al nacer 2004-2008 para cada defecto.

**Defectos congénitos de reducción de extremidades** son condiciones en donde pueden afectarse 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 la misma y que el resto no se haya formado de manera normal.



**Talipes equinovarus** es una deformidad compleja del pie con tres componentes básicos: 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).



**Gastrosquisis** es un defecto congénito caracterizado por un cierre incompleto de la pared anterior del abdomen, usualmente al lado derecho del ombligo, que permite la salida sin cubierta de los intestinos y el estómago hacia la cavidad amniótica.



**Onfalocele** es una malformación congénita en la cual el contenido del abdomen sobresale en una bolsa de pared delgada fuera de la cavidad abdominal. La protuberancia ocurre en la base del cordón umbilical.



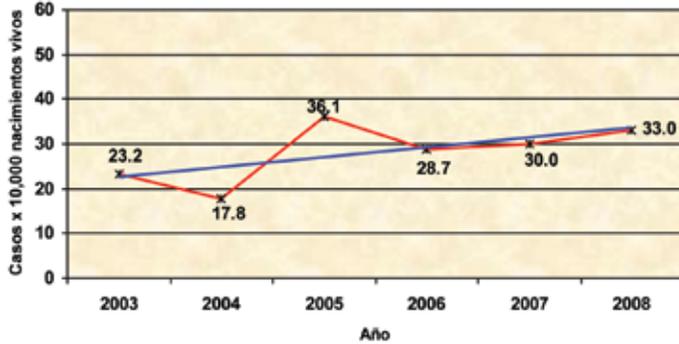
**Tabla 4. Defectos Músculo-Esqueletales, Puerto Rico, 2004-2008**

Defectos	ICD-9-CM	No. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Defectos congénitos de reducción de extremidades superiores	755.20-755.29	73	3.00
Defectos congénitos de reducción de extremidades inferiores	755.30-755.39	31	1.28
Talipes equinovarus	754.51, 754.70	436	17.94
Gastrosquisis	756.79	111	4.57
Onfalocele	756.79	57	2.34

Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2004-2008.  
Departamento de Salud, Puerto Rico.

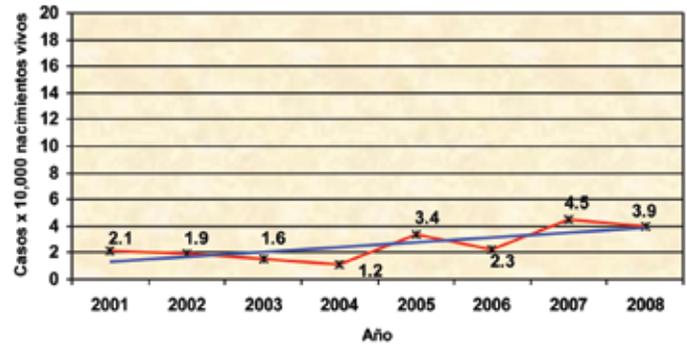
Los datos de los defectos congénitos de reducción de extremidades, gastrosquisis y talipes equinovarus se comenzaron a recopilar mediante vigilancia activa en el 2001, mientras que onfalocelie fue incluido en el 2003. A continuación las figuras 12 a la 17 presentan la prevalencia al nacer por año de vigilancia para estos defectos (línea roja) con su respectiva tendencia lineal (línea azul).

**Figura 12. Defectos Músculo-Esquelatales en Puerto Rico, 2003-2008**



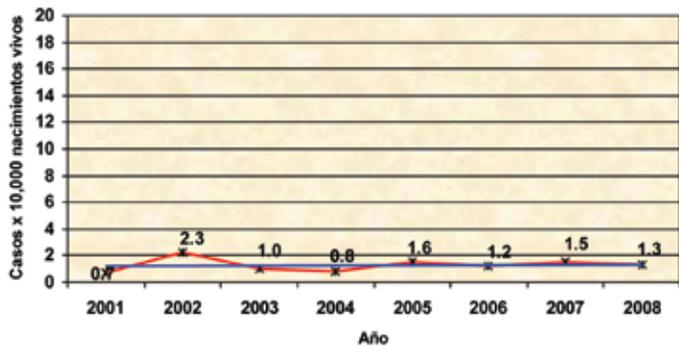
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2003-2008 Departamento de Salud, Puerto Rico.

**Figura 13. Defectos Congénitos de Reducción de Extremidades Superiores en Puerto Rico, 2001-2008**



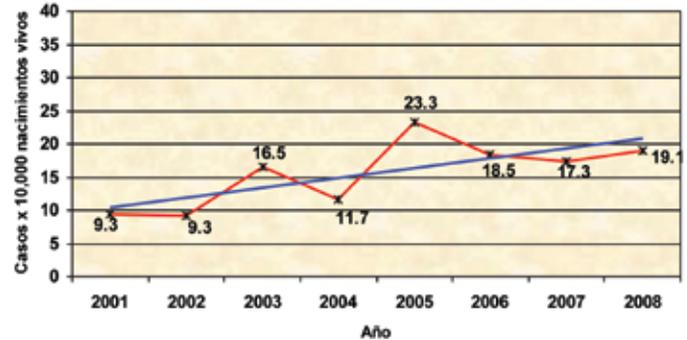
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2001-2008 Departamento de Salud, Puerto Rico.

**Figura 14. Defectos Congénitos de Reducción de Extremidades en Puerto Rico, 2001-2008**



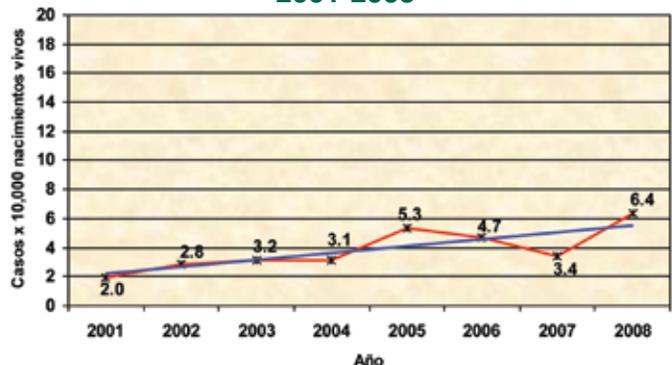
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2001-2008 Departamento de Salud, Puerto Rico.

**Figura 15. Talipes Equinovarus en Puerto Rico 2001-2008**



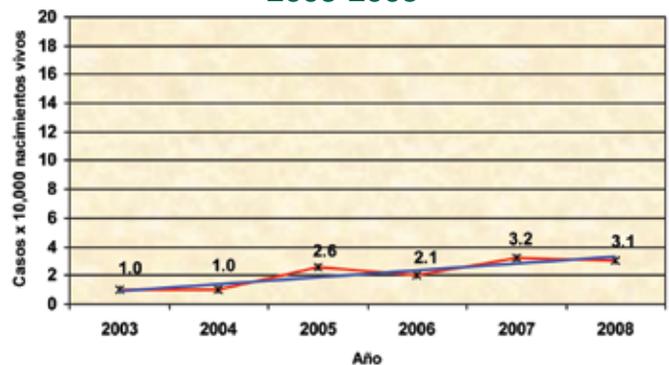
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2001-2008 Departamento de Salud, Puerto Rico.

**Figura 16. Gastrosquisis en Puerto Rico, 2001-2008**



Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2001-2008 Departamento de Salud, Puerto Rico.

**Figura 17. Onfalocelie en Puerto Rico 2003-2008**



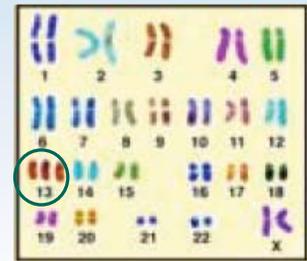
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2003-2008 Departamento de Salud, Puerto Rico.

# Defectos Cromosómicos y Genéticos

Los **defectos cromosómicos** son trastornos ocasionados por un exceso o falta de genes contenidos en todo un cromosoma o en un segmento de un cromosoma. Estos incluyen trisomías, deleciones, duplicaciones e inversiones entre otros. Las trisomías ocurren generalmente cuando durante la meiosis no se separan adecuadamente los cromosomas, quedando un cromosoma extra, ya sea en el óvulo o en el espermatozoide que formará al bebé. Los **defectos genéticos** se caracterizan por

mutaciones (cambios) en los genes que alteran la función normal de un órgano o tejido. A continuación se presenta la descripción de cada defecto junto con la Tabla 5 que presenta la prevalencia al nacer 2007-2008 para el Síndrome Jarcho-Levin y 2004-2008 para el resto de los defectos.

**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 retraso mental.



**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 esqueléticos y tejido subcutáneo adiposo, retraso mental y problemas cardíacos severos.



**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 achinados, pliegues del epicanto interno, boca y orejas pequeñas, lengua protuberante, pobre tono muscular, una sola línea palmar transversa (simian crease), estatura corta y retraso mental leve a moderado.



**Albinismo** se presenta cuando uno de varios defectos genéticos hace que el cuerpo sea incapaz de producir o distribuir melanina, una sustancia natural que le da color al cabello, la piel y el iris del ojo. Las personas afectadas pueden tener el cabello, piel y color del iris blanco o rosado, al igual que problemas en la visión. El síndrome Hermansky-Pudlak (SHP) es una forma de albinismo causada por un solo gen y puede ocurrir con un trastorno hemorrágico, al igual que con patologías pulmonares e intestinales.



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



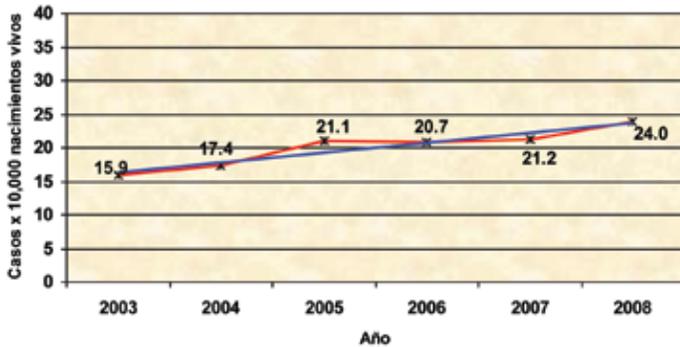
**Tabla 5. Defectos Cromosómicos y Genéticos, Puerto Rico, 2004-2008**

Defectos	ICD-9-CM	No. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Síndrome Patau (trisomía 13)	758.1	28	1.15
Síndrome Edward (trisomía 18)	758.2	70	2.88
Síndrome Down (trisomía 21)	758.0	349	14.36
Albinismo	270.2	49	2.02
Síndrome Jarcho-Levin*	756.9	12	1.30

Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2004-2008 - Departamento de Salud, Puerto Rico.  
\*2007-2008, los casos con Jarcho-Levin se comenzaron a monitorear a partir del 2007.

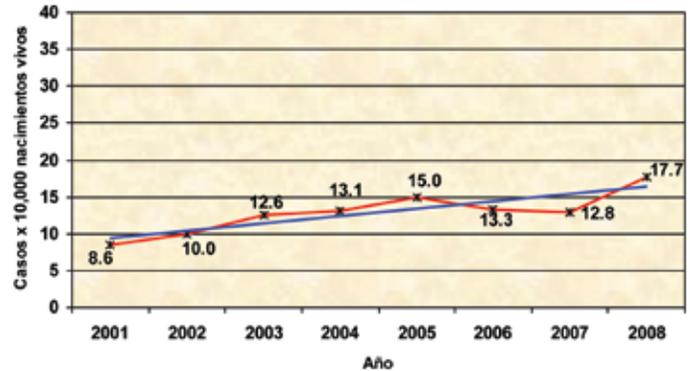
Los datos de Síndrome Down se comenzaron a recopilar mediante vigilancia activa en el 2001, y en el 2003 los de Síndrome Edwards, Patau y Albinismo. A continuación las figuras 18 a la 22 presentan la prevalencia al nacer por año de vigilancia para cada defecto (línea roja) con su respectiva tendencia lineal (línea azul).

**Figura 18. Defectos Cromosómicos y Genéticos en Puerto Rico, 2003-2008**



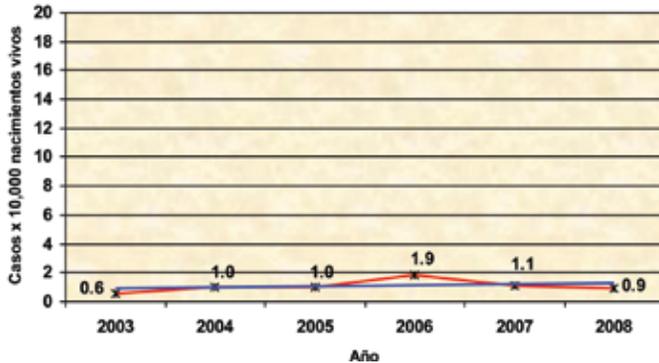
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2003-2008  
Departamento de Salud, Puerto Rico.

**Figura 19. Síndrome Down en Puerto Rico, 2001-2008**



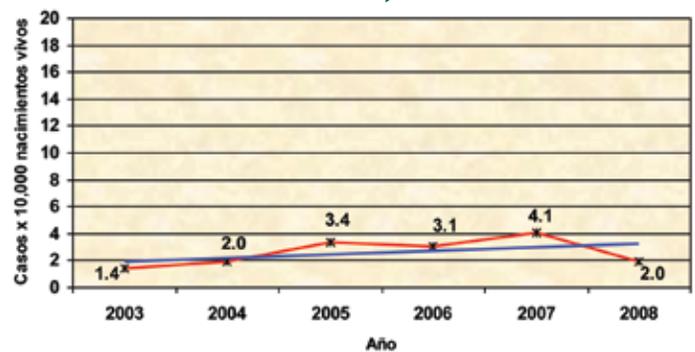
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2001-2008  
Departamento de Salud, Puerto Rico.

**Figura 20. Síndrome Patau en Puerto Rico, 2003-2008**



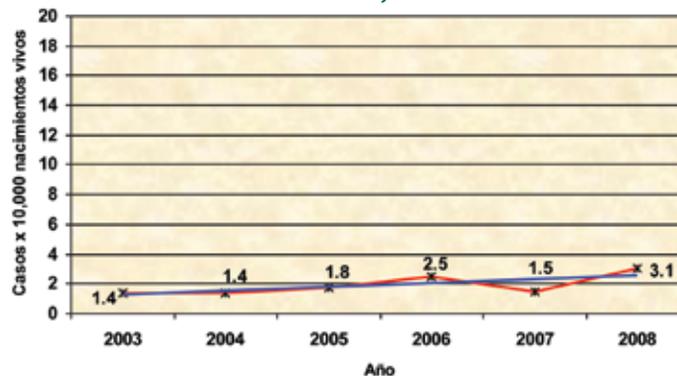
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2003-2008  
Departamento de Salud, Puerto Rico.

**Figura 21. Síndrome Edwards en Puerto Rico, 2003-2008**



Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2003-2008  
Departamento de Salud, Puerto Rico.

**Figura 22. Albinismo en Puerto Rico, 2003-2008**

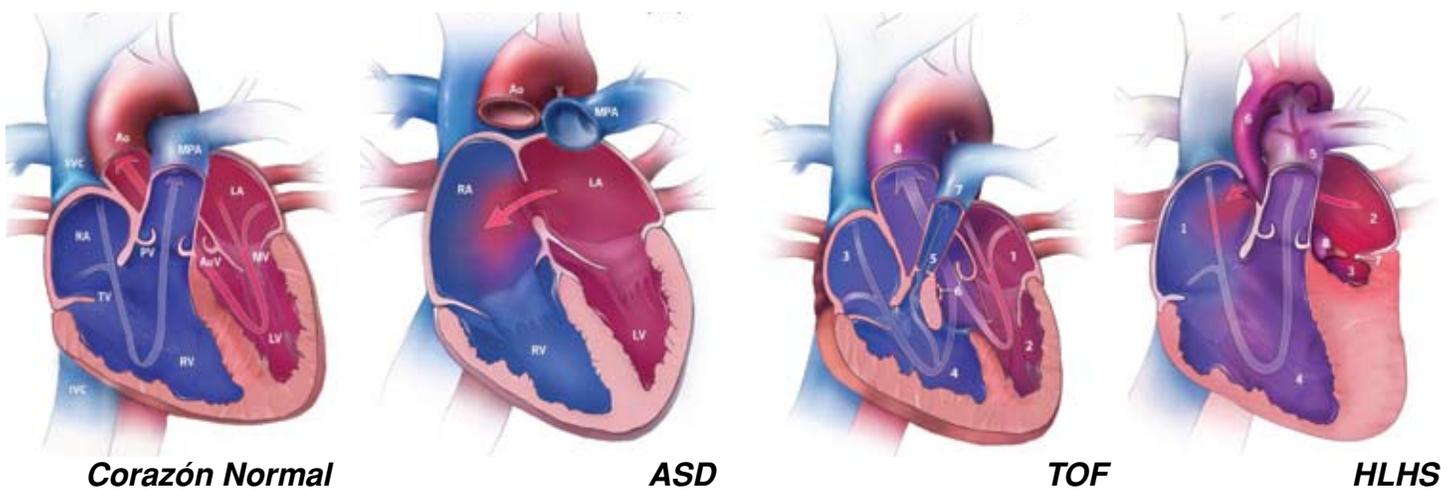


Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2003-2008  
Departamento de Salud, Puerto Rico.

# Defectos del Sistema Cardiovascular

Los defectos del sistema cardiovascular envuelven el corazón y el sistema circulatorio. Los defectos congénitos cardíacos son defectos que afectan la estructura o funcionamiento del corazón o de los vasos. Estos 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. A partir del primero de enero de 2009 se añadió un nuevo defecto cardíaco al Sistema de Vigilancia: Defecto septal auricular tipo primum. A continuación se presenta la descripción de cada defecto junto con la Tabla 6 que presenta la prevalencia al nacer 2007-2008 para DORV y 2004-2008 para el resto de los defectos.



**Anomalía de Ebstein** se caracteriza por un descenso de la válvula tricúspide en el ventrículo derecho, debido a la inserción anómala de las cúspides de dicha válvula, por lo cual la parte superior del ventrículo derecho forma parte del atrio derecho. Aparte de estar situada muy abajo, la válvula tricúspide puede no estar bien formada.

**Atresia de la válvula pulmonar** es una condición 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.

**Atresia de la válvula tricúspide** es una condición en la cual falta la válvula entre el atrio derecho y el ventrículo derecho (válvula tricúspide). Como resultado, el ventrículo derecho es pequeño y no se desarrolla completamente.

**Canal atrio-ventricular** es un problema cardíaco complejo que incluye un defecto del septo atrial (tipo *primum*), del septo ventricular (posterior) y de las válvulas atrioventriculares (válvula tricúspide, válvula bicúspide) produciendo una comunicación de las cuatro cavidades cardíacas. Estos defectos se deben a un crecimiento incompleto y fusión de las almohadillas endocárdicas.

**Coartación de la aorta** es una condición en la cual la aorta, la arteria principal que sale del corazón, presenta una estrechez. La estrechez produce presión sanguínea alta antes del punto de coartación y presión sanguínea baja más allá del punto de coartación.

**Conexión anómala total de las venas pulmonares** es una condición en la que las cuatro venas pulmonares están conectadas al atrio derecho en lugar del atrio izquierdo o en cualquier otra parte del retorno venoso sistémico.

**Defecto del septo aorto-pulmonar** es una comunicación entre la aorta ascendente y el tronco pulmonar y/o rama pulmonar derecha, en presencia de ambas válvulas sigmoideas (válvula aórtica y válvula pulmonar), lo cual la diferencia del tronco arterioso.

**Defectos septales atriales (ASD)** es un hueco o abertura en la pared que separa los atrios (las dos cavidades superiores del corazón).

**Defectos septales ventriculares (VSD)** es un hueco o abertura en la pared que separa los ventrículos (las dos cavidades inferiores del corazón).

**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 normalmente se origina del ventrículo derecho. Casi siempre, la doble salida ventricular derecha también abarca la presencia de un defecto del septo ventricular.

**Ducto arterioso patente (PDA)** es un conducto entre la aorta y la arteria pulmonar. Normalmente este conducto se cierra en las primeras horas después del nacimiento. Si no se cierra completamente, la sangre oxigenada, en vez de ir al cuerpo, regresa a la circulación pulmonar. Para propósitos del Sistema de Vigilancia no se considera esta condición en bebés prematuros menores de 36 semanas y en bebés a término diagnosticados antes de las seis (6) semanas de edad.

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

**Estenosis de la válvula pulmonar** es una condición en la cual el flujo sanguíneo se obstruye a nivel de la válvula pulmonar, válvula que separa el ventrículo derecho de la arteria pulmonar.

**Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico** Existen varias 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. La sangre que regresa de los pulmones fluye a través de un defecto del septo atrial. El ventrículo derecho bombea la sangre a la arteria pulmonar y la sangre llega a la aorta a través del ducto arterioso.

**Síndrome del corazón derecho hipoplásico** es una condición en la que el lado derecho del corazón incluyendo el ventrículo derecho, la válvula tricúspide y la arteria pulmonar no se desarrollan normalmente. El problema principal es la ausencia de la válvula pulmonar.

**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.

**Tronco arterioso** es una malformación compleja caracterizada por un solo vaso sanguíneo que sale desde los ventrículos derecho e izquierdo, en lugar de los dos vasos normales (la arteria pulmonar y la aorta). Las dos válvulas que están situadas entre el corazón y las grandes arterias (válvula pulmonar y válvula aórtica) se unen para formar una sola (válvula troncal). Generalmente, hay un defecto septal ventricular grande.

**Transposición de los grandes vasos (TGV)** es una condición en la 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).

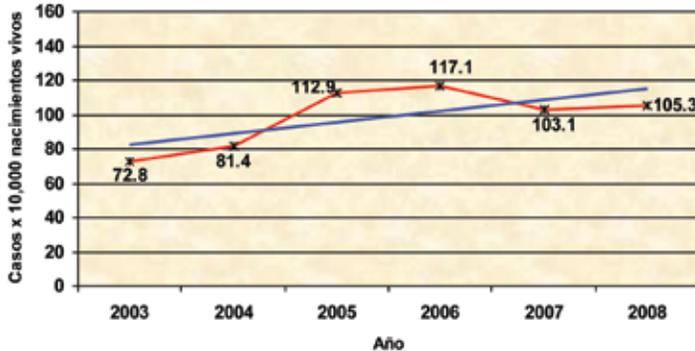
**Tabla 6. Defectos Sistema Cardiovascular, Puerto Rico, 2004-2008**

Defectos	ICD-9-CM	No. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
<b>Defectos congénitos del corazón</b>		<b>2,523</b>	<b>103.79</b>
Atresia de la válvula pulmonar	746.01	28	1.15
Tetralogía de Fallot	745.2	87	3.58
Ducto arterioso patente (PDA)	747.0	654	26.90
Defecto septal auricular (ASD) Tipo <i>secundum</i>	745.5	510	20.98
Defectos septales ventriculares (VSD)	745.4	548	22.54
Canal atrio-ventricular	745.69	90	3.70
Anomalía de Ebstein	746.2	20	0.82
Estenosis de la válvula pulmonar	746.02	197	8.10
Estenosis de la válvula aórtica	746.3	51	2.10
Coartación de la aorta	747.10	93	
Defecto del septo aorto-pulmonar	745.0	3	0.12
Transposición de los grandes vasos (TGV)	745.10	61	2.51
Atresia de la tricúspide	746.1	34	1.40
Sínd. del corazón izquierdo hipoplásico	746.7	64	2.63
Sínd. del corazón derecho hipoplásico	-	17	0.70
Tronco arterioso	745.0	12	0.49
Conexión anómala total de las venas pulmonares	747.41	16	0.66
Doble salida ventricular derecha (DORV)*	745.11	28	3.03

Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos de Puerto Rico, 2004-2008. Departamento de Salud, Puerto Rico  
\*2007-2008, los casos con DORV se comenzaron a monitorear a partir del 2007.

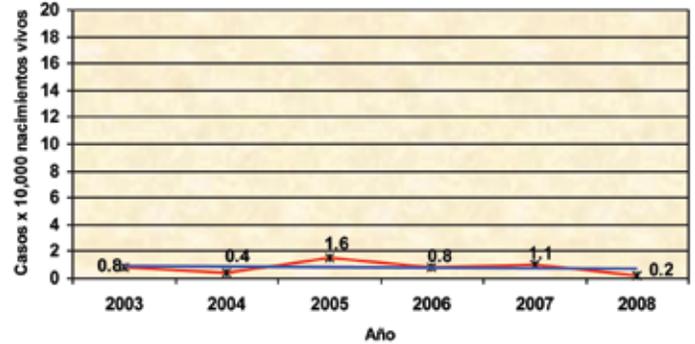
Los datos de los defectos congénitos del corazón se comenzaron a recopilar mediante vigilancia activa en el 2003. A continuación las figuras 23 a la 40 presentan la prevalencia al nacer por año de vigilancia para cada defecto (línea roja) con su respectiva tendencia lineal (línea azul).

**Figura 23. Defectos Congénitos del Corazón en Puerto Rico, 2003-2008**



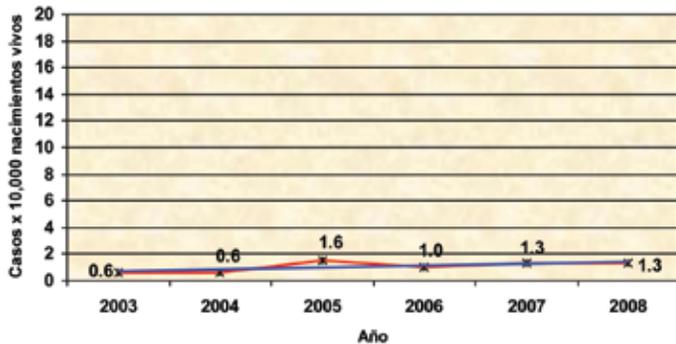
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2003-2008  
Departamento de Salud, Puerto Rico.

**Figura 24. Anomalia de Ebstein en Puerto Rico, 2003-2008**



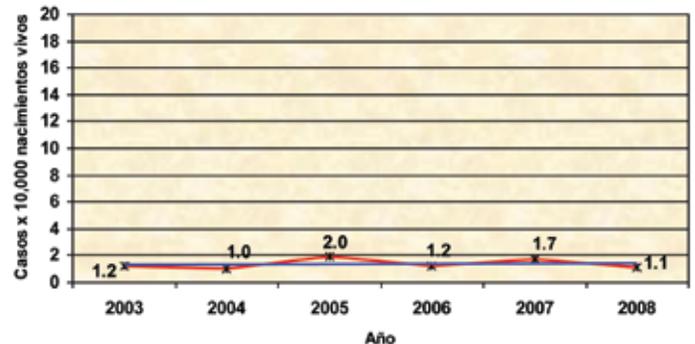
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2003-2008  
Departamento de Salud, Puerto Rico.

**Figura 25. Atresia de la Válvula Pulmonar en Puerto Rico, 2003-2008**



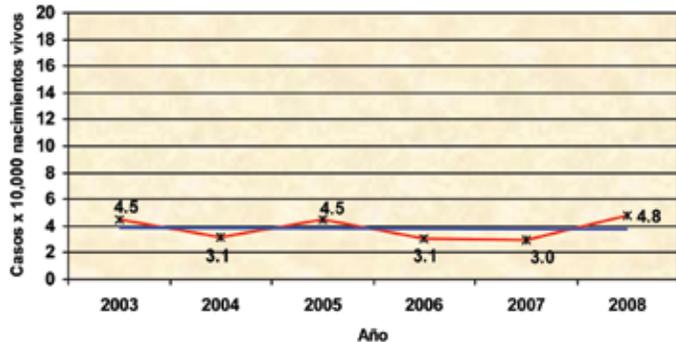
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2003-2008  
Departamento de Salud, Puerto Rico.

**Figura 26. Atresia de la Válvula Tricúspide en Puerto Rico, 2003-2008**



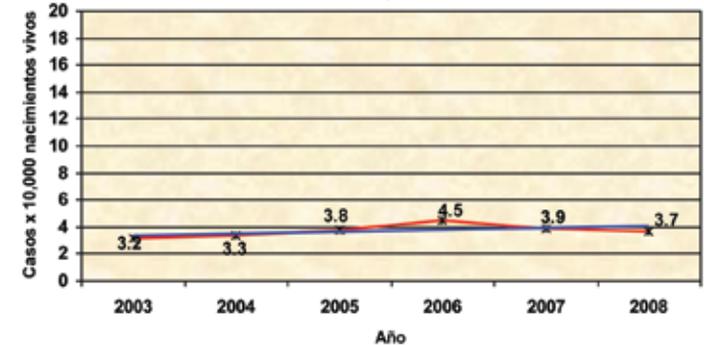
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2003-2008  
Departamento de Salud, Puerto Rico.

**Figura 27. Canal Atrio - Ventricular en Puerto Rico, 2003-2008**



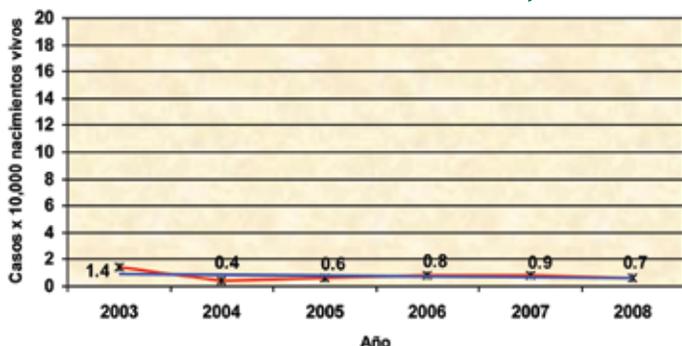
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2003-2008  
Departamento de Salud, Puerto Rico.

**Figura 28. Coartación de la Aorta en Puerto Rico, 2003-2008**



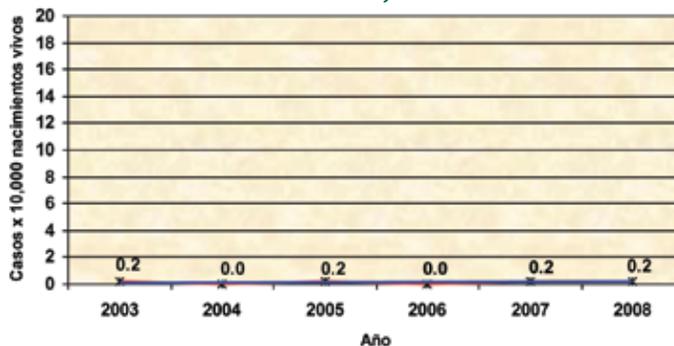
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2003-2008  
Departamento de Salud, Puerto Rico.

**Figura 29. Conexión Anómala total de las Venas Pulmonares en Puerto Rico, 2003-2008**



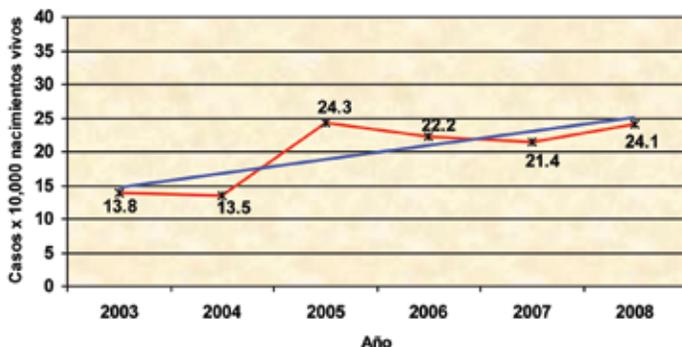
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2003-2008  
Departamento de Salud, Puerto Rico.

**Figura 30. Defecto del Septo Aorto Pulmonar en Puerto Rico, 2003-2008**



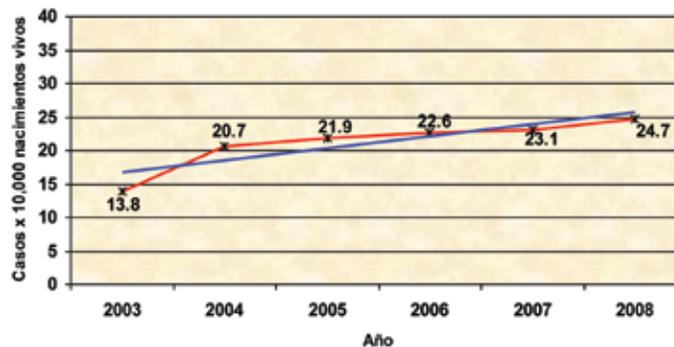
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2003-2008  
Departamento de Salud, Puerto Rico.

**Figura 31. Defectos Septal Aricular (ASD) Tipo Secundum en Puerto Rico, 2003-2008**



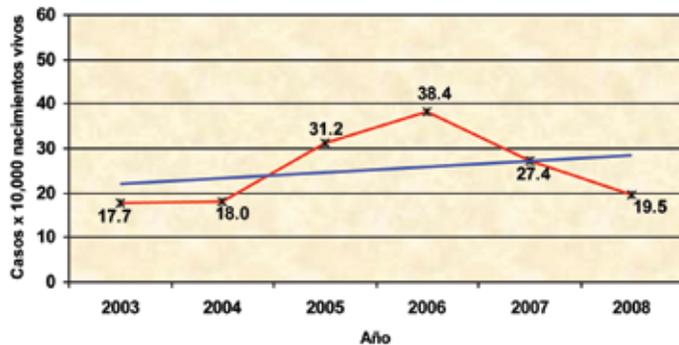
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2003-2008  
Departamento de Salud, Puerto Rico.

**Figura 32. Defectos Septales Ventriculares (VSD) en Puerto Rico, 2003-2008**



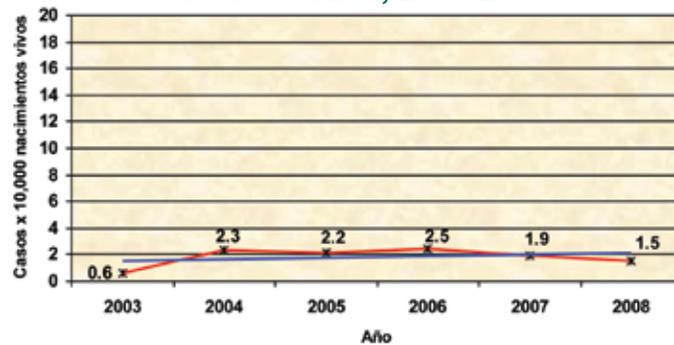
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2003-2008  
Departamento de Salud, Puerto Rico.

**Figura 33. Ducto Arterioso Patente (PDA) en Puerto Rico, 2003-2008**



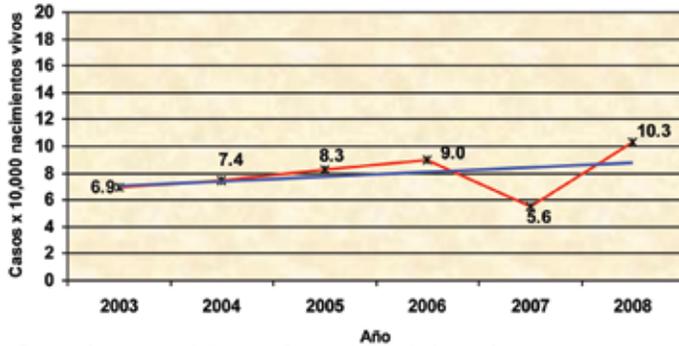
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2003-2008  
Departamento de Salud, Puerto Rico.

**Figura 34. Estenosis de la Válvula Aórtica en Puerto Rico, 2003-2008**



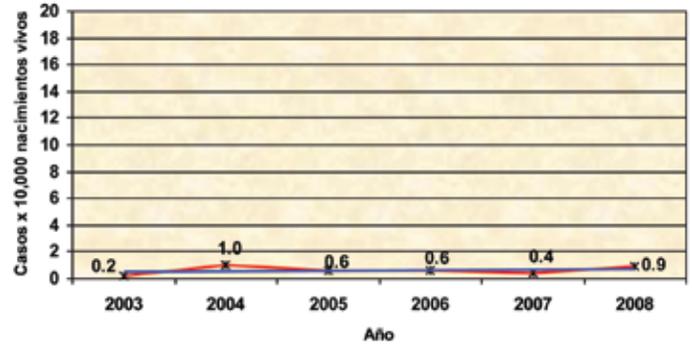
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2003-2008  
Departamento de Salud, Puerto Rico.

**Figura 35. Estenosis de la Válvula Pulmonar en Puerto Rico, 2003-2008**



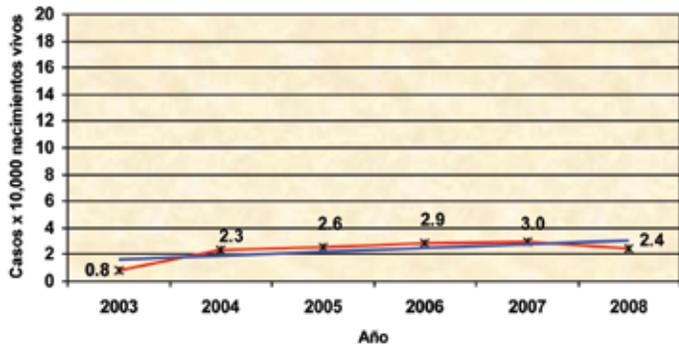
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2003-2008  
Departamento de Salud, Puerto Rico.

**Figura 36. Síndrome del Corazón Derecho Hipoplásico en Puerto Rico, 2003-2008**



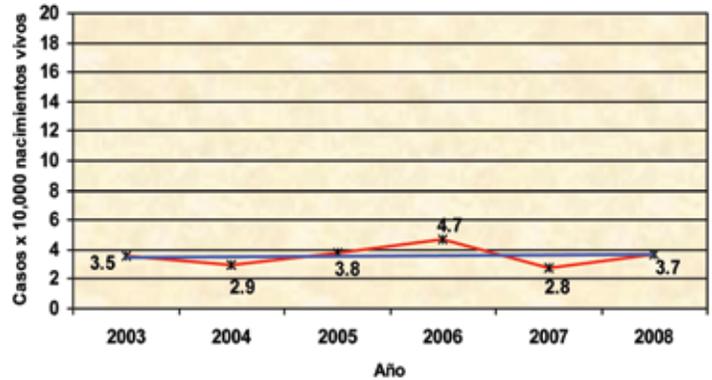
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2003-2008  
Departamento de Salud, Puerto Rico.

**Figura 37. Síndrome del Corazón Izquierdo Hipoplásico en Puerto Rico, 2003-2008**



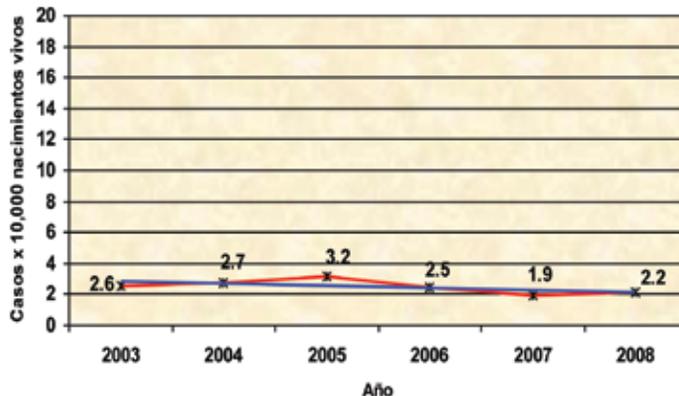
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2003-2008  
Departamento de Salud, Puerto Rico.

**Figura 38. Tetralogía de Fallot en Puerto Rico, 2003-2008**



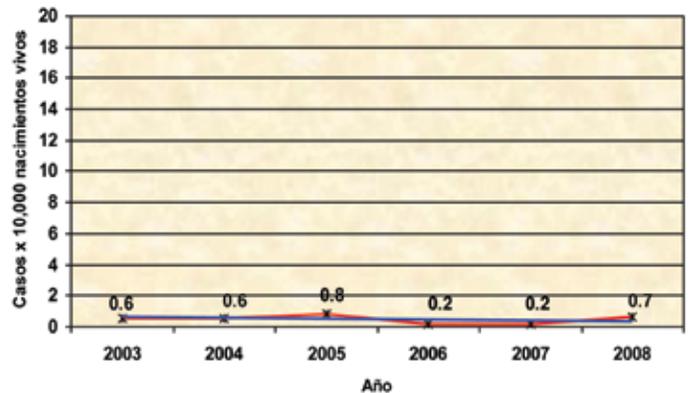
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2003-2008  
Departamento de Salud, Puerto Rico.

**Figura 39. Transposición de los Grandes Vasos en Puerto Rico, 2003-2008**



Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2003-2008  
Departamento de Salud, Puerto Rico.

**Figura 40. Tronco Arterioso en Puerto Rico, 2003-2008**



Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2003-2007.  
Departamento de Salud, Puerto Rico

# Defectos del Tracto Urogenital

Los defectos del tracto urogenital afectan los órganos reproductivos y el tracto urinario de los varones y las féminas. A partir del primero de enero de 2008 se añadió un nuevo defecto: extrofia de la vejiga. A continuación se presenta la descripción de cada defecto junto con la Tabla 7 que presenta la prevalencia al nacer 2008 para extrofia de la vejiga, 2007-2008 para hipos/epispadias y 2004-2008 para genitales ambiguos.

**Genitales Ambiguos** es una anomalía física en donde al nacer los genitales externos 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) y el síndrome parcial de resistencia androgénica (PAIS), entre otros.



**Hipospadias** es una alteración congénita del pene en el cual el orificio uretral se encuentra situado en la parte ventral del mismo en algún punto entre el glande y el periné. Además se acompaña de una curvatura del eje mayor del pene en sentido ventral llamada cuerda ventral y presencia de prepucio sólo en la región dorsal del glande. Ocurre solamente en varones.



**Epispadias** es un defecto en la localización del orificio uretral que puede ocurrir tanto en varones como en mujeres. En el varón, el orificio de la uretra se localiza en la parte dorsal del pene en algún punto entre el cuello vesical y el vértice del glande. En la mujer, el orificio de la uretra se localiza entre el clítoris y el labio, pero puede estar en el abdomen.



**Extrofia de la Vejiga** es una malformación de la vejiga y la uretra, en la que la vejiga ha girado de adentro hacia fuera y su pared posterior está expuesta en la región del abdomen. La extrofia de la vejiga se acompaña casi siempre de epispadias completa o clítoris bífido.



Los datos de genitales ambiguos se comenzaron a recopilar mediante vigilancia activa en el 2003. A continuación la figura 41 presenta la prevalencia al nacer por año de vigilancia para esta condición (línea roja) con su respectiva tendencia lineal (línea azul).

**Figura 41. Genitales Ambiguos en Puerto Rico, 2003-2008**



Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2003-2008.  
Departamento de Salud, Puerto Rico.

**Tabla 7. Defectos del Tracto Urogenital, Puerto Rico, 2004-2008.**

Defectos	ICD-9-CM	No. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Genitales ambiguos	752.7	53	2.18
Hipospadias*	752.61	120	25.32 <sup>†</sup>
Epispadias*	752.62	4	0.43
Extrofia de la vejiga**	753.5	0	0

Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2004-2008 -Departamento de Salud, Puerto Rico.

\*2007-2008, los casos hipo/epispadias se comenzaron a monitorear a partir del 2007.

\*\*2008, los casos con extrofia de la vejiga se comenzaron a monitorear a partir del 2008.

<sup>†</sup> Hipospadias: Prevalencia al nacer por cada 10,000 varones nacidos vivos.

# Programa para la Detección, Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Hereditarias de PR

El Programa para la Detección, Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico se creó mediante la aprobación de la Ley 84 del 2 de julio de 1987. Al amparo de esta Ley y su Reglamento se estableció el cernimiento neonatal compulsorio para fenilcetonuria (PKU), hipotiroidismo congénito (HTC) y anemia falciforme. También se estableció el uso del laboratorio de Cernimiento Neonatal adscrito al Recinto de Ciencias Médicas como el laboratorio base del Programa. El porcentaje anual de neonatos a quienes se les realizan las pruebas ha variado de 94% (1991-92) a 99% (2008-2009), con un promedio de 96%. Hasta el 2008-2009, se han diagnosticado un total de 596 neonatos los cuales han recibido la orientación y el tratamiento correspondiente en un breve periodo de tiempo.

A partir del 2007-08, en Puerto Rico comenzó a utilizarse la tecnología de espectrometría de masa en tandem. Esta nueva tecnología conocida como método MS/MS permite la detección de diversas enfermedades metabólicas, de origen genético, muchas de las cuales anteriormente eran desconocidas. Durante 2008-2009 se llevo a cabo un estudio piloto para la detección de trastornos de oxidación de ácidos grasos (FAOD), acidemias orgánicas, y aminoacidopatías usando el equipo de MS/MS en alrededor del 11% de los infantes de Puerto Rico. En otras jurisdicciones de EUA se ha reportado que la incidencia combinada de estas condiciones varía de 1:3,000 a 1:10,000. Hasta el mes de junio 2009 se han detectado 2 casos nuevos con estas condiciones en la Isla. Se espera que este panel expandido de pruebas de cernimiento neonatal se realice a todo neonato a partir del año 2009-10.

## Métodos

La incidencia es el número de casos nuevos de una enfermedad en una población determinada y en un periodo determinado. En este informe se calculó la tasa de incidencia para el periodo 2004-2009, de todas las condiciones monitoreadas por el Programa de Cernimiento Neonatal. También se graficó su tendencia en base a la incidencia anual, desde el año en que se incluyó hasta el 2009. La tasa de incidencia (por cada 100,000 nacimientos vivos) se calculó utilizando la siguiente fórmula:

$$\text{Incidencia} = \frac{\text{Número de casos nuevos con la enfermedad}}{\text{Número total de infantes cernidos}} \times 100,000$$

donde, el numerador incluye sólo nacimientos vivos con una prueba de cernimiento positiva y un diagnóstico confirmado. El total de nacimientos vivos para cada año fiscal (julio a junio) se obtuvo del total de infantes que fueron cernidos por el Programa. Para las condiciones recientemente incluidas en el proyecto piloto: trastornos de oxidación de ácidos grasos (FAOD), acidemias orgánicas, y aminoacidopatías, no se presentan datos en este informe.

# Desórdenes del Metabolismo

Las enfermedades metabólicas son un conjunto de enfermedades hereditarias que implican alteraciones del metabolismo (procesos químicos). La mayoría son debidas a la alteración de un gen que codifica una enzima que cataliza una de las miles de reacciones químicas de la célula. A continuación se presenta la descripción, la incidencia 2004-2009 y la tendencia de cada condición.

**Fenilcetonuria (PKU):** condición dentro de las aminoacidopatías, en donde los bebés carecen de una enzima necesaria para convertir la fenilalanina (un componente de las proteínas) en otras sustancias que necesita el organismo. Este componente se acumula y es tóxico al cerebro. Requieren de una dieta baja en fenilalanina para

toda la vida. Puede resultar en retraso mental severo si no se detecta y recibe tratamiento rápidamente. Mujeres con esta condición deben de tener una dieta especial durante el embarazo.

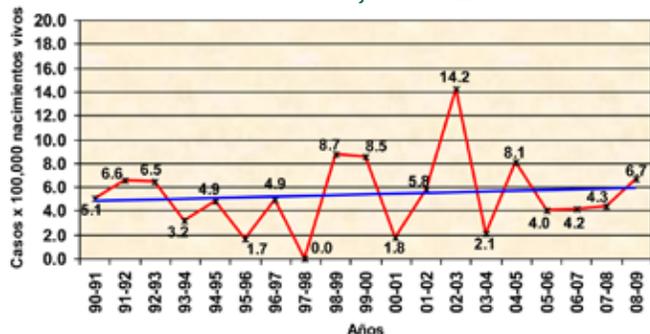
**Galactosemia (GAL):** Esta es una condición en donde la enzima que se necesita para convertir la galactosa (azúcar que se encuentra en la leche) en glucosa (azúcar simple que el cuerpo puede utilizar fácilmente) no funciona correctamente. La galactosa se acumula en el cuerpo del bebé y causa daño severo a órganos vitales ocasionando pérdida de visión, retraso mental severo, infecciones y hasta la muerte. Tanto la leche como todos los productos lácteos deben ser eliminados de la dieta del bebé. El tratamiento debe continuar toda la vida.

**Tabla 8. Número Total de Casos e Incidencia de los Principales Desórdenes del Metabolismo, Puerto Rico, 2004-2009.**

Condiciones	ICD-9-CM	No. Casos	Incidencia
Fenilcetonuria (PKU)	270.1	13	1:18,000
Galactosemia	271.1	6	1:40,000

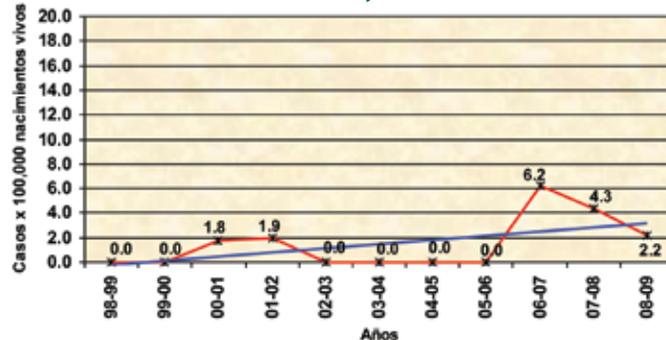
Fuente: Programa de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico, 2004 - 2009.  
Preparado por: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos  
Departamento de Salud, Puerto Rico.

**Figura 42. Fenilcetonuria (PKU) en Puerto Rico, 1990-2009**



Fuente: Programa de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico, 1990-2009.  
Preparado por: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos  
Departamento de Salud, Puerto Rico

**Figura 43. Galactosemia (GAL) en Puerto Rico, 1998-2009**



Fuente: Programa de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico, 1990-2009.  
Preparado por: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos  
Departamento de Salud, Puerto Rico

# Defectos Endocrinos

Es un grupo de desórdenes producidos por alteraciones en la función normal o anatomía de las glándulas endocrinas. Las glándulas endocrinas son un conjunto de órganos que liberan un tipo de sustancias llamado hormonas directamente en el torrente sanguíneo. Las hormonas secretadas por las glándulas endocrinas regulan el crecimiento, desarrollo y las funciones de muchos tejidos, y coordinan los procesos metabólicos del organismo. A continuación se presenta la descripción, la incidencia 2004-2009 y la tendencia de cada condición.

**Hipotiroidismo congénito:** Esta condición es debida a la deficiencia de una hormona de la tiroides, que al estar deficiente, causa retraso tanto en el crecimiento como en el desarrollo normal del cerebro. Si se diagnostica temprano, se

puede tratar con dosis orales de la hormona para un desarrollo adecuado.

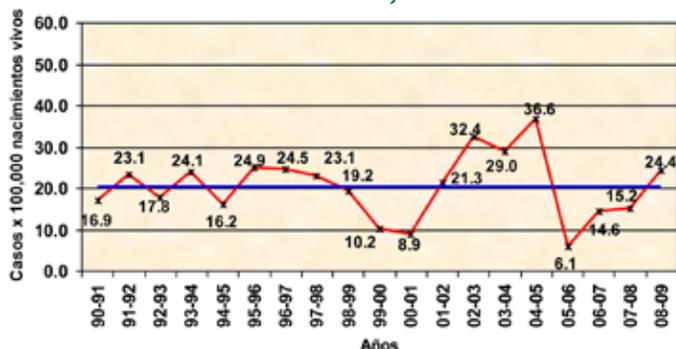
**Hiperplasia adrenal congénita (CAH):** Esta condición ocurre como consecuencia de un defecto de las enzimas que participan en la conversión de colesterol a cortisol en las glándulas adrenales. La CAH ocurre cuando las glándulas adrenales no producen suficiente hormona cortisol y aldosterona y, en cambio producen demasiado andrógeno la hormona del tipo masculino, lo cual ocasiona la aparición temprana (o inapropiada) de características masculinas. Algunos tipos de CAH pueden causar una pérdida de sal (NaCl) severa, lo que pone en peligro la vida, si no se detecta y trata rápidamente. El tratamiento es para toda la vida y consiste en proporcionar al paciente tanto la sal, como las hormonas que necesita.

**Tabla 9. Número Total de Casos e Incidencia de los Principales Desórdenes Endocrinos, Puerto Rico, 2004-2009.**

	ICD-9-CM	No. Casos	Incidencia
Hipotiroidismo congénito	243	46	1:5,000
Hiperplasia de la glándula adrenal (CAH)	255.2	6	1:40,000

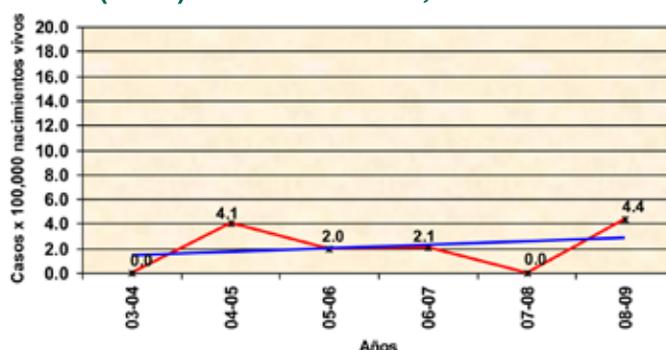
Fuente: Programa de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico, 2004 - 2009.  
Preparado por: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos  
Departamento de Salud, Puerto Rico.

**Figura 44. Hipotiroidismo Congénito en Puerto Rico, 1990-2009**



Fuente: Programa de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico, 1990-2009.  
Preparado por: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos  
Departamento de Salud, Puerto Rico

**Figura 45. Hiperplasia Adrenal Congénita (CAH) en Puerto Rico, 2003-2009**



Fuente: Programa de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico, 1990-2009.  
Preparado por: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos  
Departamento de Salud, Puerto Rico

# Hemoglobinopatías

La hemoglobina es la proteína en las células rojas que se encarga de llevar oxígeno de los pulmones a todas las partes del cuerpo. Las hemoglobinopatías son un grupo de enfermedades hereditarias de las células rojas que causan diferentes grados de anemia (escasez de células rojas), infecciones severas, episodios (crisis) de dolor y daño a los tejidos y órganos del cuerpo. Los síntomas son causados por la cantidad o por el tipo de anomalía de la hemoglobina. A continuación se presenta la descripción de anemia falciforme y del portador de anemia falciforme, junto con la incidencia 2004-2009 de las hemoglobinopatías y su tendencia.

**Anemia falciforme o drepanocítica (Hb S):** Esta es la condición genética, en la cual un gen no funcional que produce el tipo de hemoglobina S (Hb S) causa que las células rojas de la sangre se formen inadecuadamente tomando la forma de media luna. Esto causa que se pongan rígidas,

que obstruyan los capilares, venas y arterias, y que no pueden llevar oxígeno a todas las partes del cuerpo, y por tanto funcionar correctamente. Entre más rígida este la célula, más riesgo hay de que se obstruyan los vasos sanguíneos ocasionando a su vez dolor severo y daño a órganos vitales. Incluso puede causar derrame cerebral y hasta la muerte. La severidad varía mucho en cada persona. Las personas con esta condición son más propensas a tener infecciones bacterianas tales como neumonía y meningitis. Requieren de antibióticos, hidratación adecuada y seguimiento durante toda la vida.

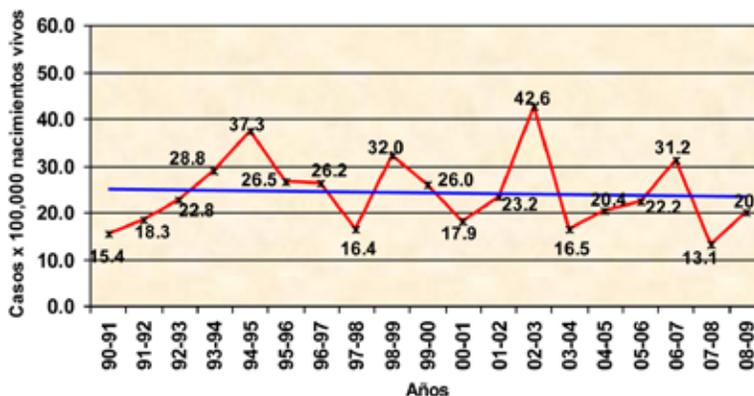
**Portador de anemia falciforme:** Las personas que tienen un gen funcional para producir hemoglobina y un gen que produce una hemoglobina anormal HbS se consideran portadoras. Estas personas por lo general no manifiestan síntomas de enfermedad ya que tener un gen funcional es suficiente para que la hemoglobina se forme y funcione adecuadamente.

**Tabla 10. Número Total de Casos e Incidencia de las Hemoglobinopatías, Puerto Rico, 2004-2009.**

Hemoglobinas anormales	ICD-9-CM	No. Casos	Incidencia
Enfermos	282	51	1:5,000
Portadores asintomáticos No enfermos	-	5,449	1:44

Fuente: Programa de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico, 2004 - 2009.  
Preparado por: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos - Departamento de Salud, Puerto Rico

**Figura 46. Hemoglobinopatías en Puerto Rico, 1990-2009**



Fuente: Programa de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico, 1990-2009. Preparado por: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos - Departamento de Salud, Puerto Rico



## Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos

División de Madres, Niños y Adolescentes  
Secretaría Auxiliar de Salud Familiar,  
Servicios Integrados y Promoción de la Salud  
Departamento de Salud

Tel: (787) 274-5671, (787) 751-3654  
Fax : (787) 764-4259  
Email: defectoscongenitos@salud.gov.pr



### Forma para la Evaluación del Informe Anual 2010

Para: Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos

Fax: (787) 764-4259

De: \_\_\_\_\_

Profesión: \_\_\_\_\_

Municipio: \_\_\_\_\_

Favor de contestar las siguientes preguntas y enviar esta hoja por Fax.

1. La información de este Informe le es: \_\_\_(3)sumamente útil \_\_\_(2)útil \_\_\_(1)poco útil
2. El contenido del Informe es: \_\_\_(4)excelente \_\_\_(3)bueno \_\_\_(2)regular \_\_\_(1)pobre
3. La información provista es: \_\_\_(3)adecuada \_\_\_(2)compleja \_\_\_(1)demasiado sencilla
4. El estilo/formato de este Informe es: \_\_\_(4)excelente \_\_\_(3)bueno \_\_\_(2)regular \_\_\_(1)pobre

5. ¿Qué desearía cambiar de este Informe?

---

---

6. ¿Que le gustaría que se incluyera en futuras ediciones?

---

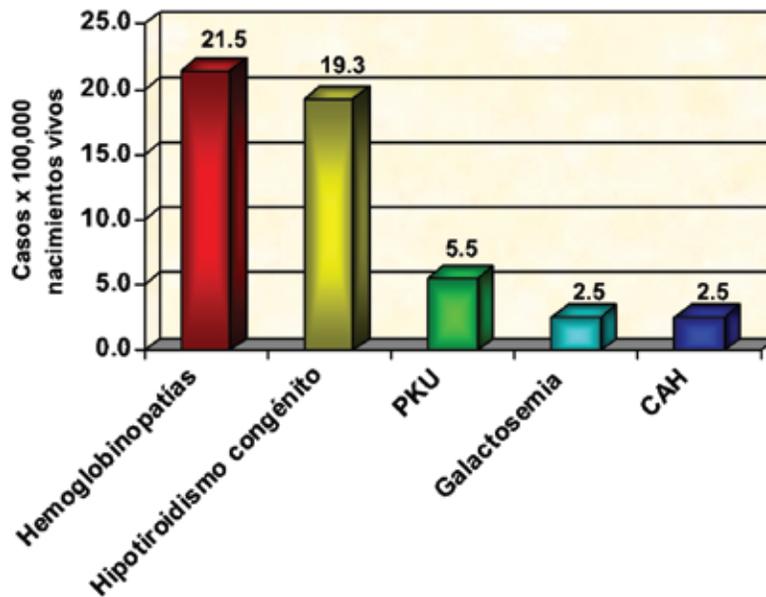
---

Otros comentarios/sugerencias:

FAVOR DE ENVIAR ESTA HOJA POR FAX--(787) 764-4259



**Figura 47. Cernimiento Metabólico Neonatal en Puerto Rico, 2004-2009**



Fuente: Programa de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico, 2004-2009.  
Preparado por: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos  
Departamento de Salud, Puerto Rico

## Referencias

1. Ley Núm. 351 del 16 de septiembre de 2004: "Ley del Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos en Puerto Rico".
2. National Birth Defects Prevention Network (NBDPN). Guidelines for conducting birth defects surveillance. 2004. L.E. Sever, editor. Atlanta, GA: National Birth Defects Prevention Network Inc.
3. Departamento de Salud, Secretaría Auxiliar de Planificación y Desarrollo, División de Análisis Estadístico, San Juan, Puerto Rico, 1996-2008.
4. Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos de Puerto Rico, División de Madres, Niños y Adolescentes, Secretaría Auxiliar de Salud Familiar, Servicios Integrados y Promoción de la Salud, Departamento de Salud, San Juan, Puerto Rico, 1996 - 2008.
5. American Heart Association. 2000. If your child has a congenital heart defect <http://www.americanheart.org>.
6. Moore KL, Persaud TVN. The developing human: clinically oriented embryology, 6th Edition. WB Saunders Company, 1998.
7. Chen H. Atlas of Genetic Counseling, 1st Edition. Humana Press, 2005.
8. Programa de Cernimiento Neonatal de Puerto Rico, Programa de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico, Recinto de Ciencias Médicas, Universidad de Puerto Rico San Juan, Puerto Rico, 1990 - 2009.
9. American Academy of Pediatrics Section on Hematology/Oncology Committee on Genetics. Health Supervision for Children with Sickle Cell Disease, Pediatrics, volume 109, number 3, March 2002, pages 526-535.

# Informe Anual 2010

## Vigilancia de Defectos Congénitos en Puerto Rico

Para más información...

### En Puerto Rico:

#### **Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos**

División de Madres, Niños y Adolescentes  
Secretaría Auxiliar de Salud Familiar,  
Servicios Integrados y Promoción de la Salud  
Departamento de Salud  
(787) 274-5671, (787) 751-3654, (787) 764-4259  
E-mail: [defectoscongenitos@salud.gov.pr](mailto:defectoscongenitos@salud.gov.pr)

#### **Centros Pediátricos**

Sección de Servicios de Niños con  
Necesidades Especiales de Salud  
División de Madres, Niños y Adolescentes  
Secretaría Auxiliar de Salud Familiar,  
Servicios Integrados y Promoción de la Salud  
Departamento de Salud  
Arecibo: (787) 817-1245, 817-1246  
Bayamón: (787) 778-4765, 778-4766  
Caguas: (787) 704-7065, 704-7066  
Fajardo: (787) 801-1111, 801 1112  
Mayagüez: (787) 834-5830, 832 3100  
Ponce: (787) 840-7202, 840 7170  
Área Metropolitana:  
(787) 763-0550, 777-3535 ext. 7021

#### **Asociación de Espina Bífida**

(787) 740-6695

#### **APNI**

(787) 763-4665

#### **Fundación Síndrome de Down**

(787) 283-8202

#### **Mis amigos de Síndrome de Down, Inc.**

(787) 533-0923, (787) 791-3249  
[yolanda@masdpr.net](mailto:yolanda@masdpr.net)

#### **Clínica de Labio y Paladar Fisurado Centro Pediátrico Metropolitano**

(787) 763-0550

#### **March of Dimes**

(787) 765-6052, (787) 754-6023  
[www.nacersano.org](http://www.nacersano.org)

### En Estados Unidos:

Alliance of Genetic Support Groups  
<http://www.geneticalliance.org>

American Academy of Pediatrics  
<http://www.aap.org>

Centers for Disease Control and Prevention (CDC)  
<http://www.cdc.gov>

National Down Syndrome Society  
<http://www.ndss.org>

National Down Syndrome Congress  
(770) 604-9500, (800) 232-6372  
[zoila@ndsccenter.org](mailto:zoila@ndsccenter.org)  
[www.ndsccenter.org](http://www.ndsccenter.org)

International Clearinghouse for Birth Defects  
Monitoring Systems  
<http://www.icbd.org>

March of Dimes Birth Defect Foundation  
<http://www.modimes.org>

National Birth Defects Prevention Network (NBDPN)  
<http://www.nbdpn.org/NBDPN>

National Organization for Rare Disorders, Inc. (NORD)  
<http://www.rarediseases.org>

Organization for Teratology Information Services (OTIS) (888)  
285-3410

Spina Bífida Association of America  
<http://www.sbaa.org>

Labio y Paladar Fisurado  
<http://www.cleft.com>

Albinismo  
<http://www.albinism.org.uk>