

Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos de Puerto Rico



Informe Anual 2014



Estado Libre Asociado de Puerto Rico
Departamento de Salud

Mensaje

La División Servicios para Niños con Necesidades Médicas Especiales de la Secretaria Auxiliar de Salud Familiar y Servicios Integrados del Departamento de Salud presenta la publicación del octavo informe anual del Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos de Puerto Rico. Este informe incluye los reportes estadísticos del Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, del Programa de Cernimiento Neonatal y del Programa de Cernimiento Auditivo Neonatal Universal.

Esperamos que esta publicación aporte información valiosa a los profesionales de la salud y contribuya en la toma de decisiones informadas con relación a la planificación, implantación y evaluación de estrategias de salud pública, promoviendo el trabajo colectivo integrado y de coordinación multisectorial de los servicios de prevención primaria y secundaria de estas condiciones.

Lic. Ricardo Torres Muñoz
Secretario Auxiliar Interino
Secretaria Auxiliar Salud Familiar y
Servicios Integrados

Miguel Valencia Prado, MD
Director
División Servicios para Niños con
Necesidades Médicas Especiales

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

Alma M. Martínez Quiñones, MPH
Epidemióloga / Coordinadora

Programa Cernimiento Auditivo Neonatal Universal

Carol D. Cruz Pagán, AuD
Audióloga / Coordinadora

Centro de Enfermedades Hereditarias, Programa de Cernimiento Neonatal, Universidad de Puerto Rico, Recinto de Ciencias Médicas

Pedro J. Santiago Borrero, MD, FAAP
Director

Sulay Rivera-Sánchez, Ph.D., MS
Directora Asociada

Sherly Pardo-Reoyo, MD
Directora del Laboratorio de Desórdenes Metabólicos

Reconocimientos:

Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos

Enfermeras del Programa
María de los A. Díaz Pagán, RN
Madeline López Rodríguez, RN
Yanise Collazo Ortíz, RN
Joyce M. Marrero, RN
Daisy Rodríguez Ruiz, RN
Lizbeth Torres Fontané, RN
Trabajadora Social
Magda Ayala Bonilla, MSW
Educadora en Salud
Carmen L. Rivera Haddock, BHE
Personal Administrativo
María del C. Camareno Rivera, BA
Vanessa Ortiz Ojeda

Centro de Enfermedades Hereditarias

Trabajadora Social
Nora Gavillán, MSW
Consejería Genética
Prof. Ledith Resto, MS
Personal de Laboratorios
Personal Administrativo
Personal Registro de Datos
Personal de Enfermería
Consultores Clínicos
Consultores Técnicos

Programa Cernimiento Auditivo Neonatal Universal

Coordinadora de Servicios
Mildred R. Luciano Román
Intercesor de Familias
Terek Vigo Rivera

Centers for Disease Control and Prevention

Esta publicación fue subvencionada por el Acuerdo de Colaboración #DD10-100105CONT14 de los Centros 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.....	4
Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos	6
Métodos.....	7
Defectos Congénitos.....	7
Características de Casos con Defectos Congénitos en Puerto Rico	9
Defectos del Sistema Cardiovascular.....	11
Defectos Músculo-Esqueléticos.....	17
Defectos Cromosómicos y Genéticos.....	19
Defectos del Tracto Urogenital.....	22
Defectos Orofaciales.....	24
Defectos del Sistema Nervioso Central.....	26
Defectos de los Ojos y Oídos.....	28
Programa de Cernimiento Neonatal de Puerto Rico	29
Incidencia.....	30
Desórdenes del Metabolismo.....	30
Desórdenes Endocrinos	31
Hemoglobinopatías.....	32
Otras Condiciones.....	33
Programa de Cernimiento Auditivo Neonatal Universal (PCANU)	35
Evaluación.....	37
Información de Contacto.....	39
Agencias, Organizaciones y Grupos de Apoyo.....	40

Índice de Tablas

Tabla 1. Principales Causas de Mortalidad Infantil, Puerto Rico, 2012.....	7
Tabla 2. Número de Defectos Congénitos por Caso, Puerto Rico 2008-2012.....	9
Tabla 3. Casos con Defectos Congénitos por Edad Materna, Puerto Rico 2008-2012.....	10
Tabla 4. Defectos del Sistema Cardiovascular, Puerto Rico, 2008-2012.....	13
Tabla 5. Defectos Músculo-Esqueléticos, Puerto Rico 2008-2012.....	17
Tabla 6. Defectos Cromosómicos y Genéticos, Puerto Rico 2008-2012.....	20
Tabla 7. Defectos del Tracto Urogenital, Puerto Rico 2008-2012.....	22
Tabla 8. Defectos Orofaciales, Puerto Rico 2008-2012.....	24
Tabla 9. Defectos del Sistema Nervioso Central, Puerto Rico 2008-2012.....	26
Tabla 10. Defectos de los Ojos y Oídos, Puerto Rico 2008-2012.....	28
Tabla 11. Acidemias Orgánicas: Número de Casos e Incidencia, Puerto Rico, 2008-2013.....	30
Tabla 12. Desórdenes de Oxidación de Ácidos Grasos: Número de Casos e Incidencia Puerto Rico, 2008-2013....	30
Tabla 13. Aminoacidopatías: Número de Casos e Incidencia, Puerto Rico, 2008-2013.....	31
Tabla 14. Hipotiroidismo Congénito: Número de Casos e Incidencia, Puerto Rico, 2008-2013.....	31
Tabla 15. Hiperplasia Adrenal Congénita: Número de Casos e Incidencia, Puerto Rico, 2008-2013.....	32
Tabla 16. Hemoglobinopatías: Número de Casos e Incidencia, Puerto Rico, 2008-2013.....	32
Tabla 17. Deficiencia de Biotinidasa: Número de Casos e Incidencia, Puerto Rico, 2013.....	33
Tabla 18. Fibrosis Quística: Número de Casos e Incidencia, Puerto Rico, 2012-2013.....	33
Tabla 19. Galactosemia: Número de Casos e Incidencia, Puerto Rico, 2008-2013.....	33
Tabla 20. Inmunodeficiencia Combinada Severa: Número de Casos e Incidencia, Puerto Rico, 2011.....	34
Tabla 21. Número Total de Casos Diagnosticados con Pérdida Auditiva, Puerto Rico, 2012 - 2013.....	36

Índice de Figuras

Figura 1. Defectos Congénitos por Categoría en Puerto Rico, 2008-2012.....	8
Figura 2. Defectos Congénitos más Comunes en Puerto Rico, 2008-2012.....	8
Figura 3. Proporción de Casos con Defectos Congénitos por Sexo, Puerto Rico, 2008-2012.....	9
Figura 4. Prevalencia de Defectos Congénitos por Municipio, Puerto Rico, 2008-2012.....	10
Figura 5. Prevalencia de Defectos del Sistema Cardiovascular por Municipio, Puerto Rico, 2008-2012	13
Figura 6. Defectos Congénitos del Corazón, Puerto Rico, 2003-2012	14
Figura 7. Tronco Arterioso en Puerto Rico, 2003-2012.....	14
Figura 8. Defecto del Septo Aorto-Pulmonar en Puerto Rico, 2003-2012.....	14
Figura 9. Transposición de los Grandes Vasos en Puerto Rico, 2003-2012.....	14
Figura 10. Tetralogía de Fallot en Puerto Rico, 2003-2012.....	14
Figura 11. Defectos Septales Ventriculares (VSD) en Puerto Rico, 2003-2012.....	14
Figura 12. Defectos Septal Atrial (ASD)- Tipo Secundum en Puerto Rico, 2003-2012.....	15
Figura 13. Canal Atrio-Ventricular en Puerto Rico, 2003-2012.....	15

Figura 14. Atresia de la Válvula Pulmonar en Puerto Rico, 2003-2012.....	15
Figura 15. Estenosis de la Válvula Pulmonar en Puerto Rico, 2003-2012.....	15
Figura 16. Atresia de la Válvula Tricúspide en Puerto Rico, 2003-2012.....	15
Figura 17. Anomalía de Ebstein en Puerto Rico, 2003-2012.....	15
Figura 18. Estenosis de la Válvula Aórtica en Puerto Rico, 2003-2012.....	16
Figura 19. Síndrome del Corazón Izquierdo Hipoplásico en Puerto Rico, 2003-2012.....	16
Figura 20. Síndrome del Corazón Derecho Hipoplásico en Puerto Rico, 2003-2012.....	16
Figura 21. Ducto Arterioso Patente (PDA) en Puerto Rico, 2003-2012.....	16
Figura 22. Coartación de la Aorta en Puerto Rico, 2003-2012.....	16
Figura 23. Conexión Anómala Total de las Venas Pulmonares en Puerto Rico, 2003-2012.....	16
Figura 24. Defectos Congénitos de Reducción de Extremidades Superiores en Puerto Rico, 2001-2012.....	18
Figura 25. Defectos Congénitos de Reducción de Extremidades Inferiores en Puerto Rico, 2001-2012.....	18
Figura 26. Talipes Equinovarus en Puerto Rico, 2001-2012.....	18
Figura 27. Gastrosquisis en Puerto Rico, 2001-2012.....	18
Figura 28. Onfalocele en Puerto Rico, 2003-2012.....	18
Figura 29. Síndrome Patau en Puerto Rico, 2003-2012	21
Figura 30. Síndrome Edwards en Puerto Rico, 2003-2012	21
Figura 31. Síndrome Down en Puerto Rico, 2001-2012	21
Figura 32. Albinismo en Puerto Rico, 2003-2012.....	21
Figura 33. Síndrome Jarcho-Levin en Puerto Rico, 2003-2012	21
Figura 34. Prevalencia de Defectos del Síndrome de Jarcho-Levin por Municipio, Puerto Rico, 2008-2012.....	21
Figura 35. Genitales Ambiguos en Puerto Rico, 2003-2012.....	23
Figura 36. Hipospadias en Puerto Rico, 2007-2012.....	23
Figura 37. Defectos de Labio y/o Paladar Fisurado en Puerto Rico, 1999-2012.....	25
Figura 38. Paladar Fisurado en Puerto Rico, 1999-2012.....	25
Figura 39. Labio Fisurado en Puerto Rico, 1999-2012.....	25
Figura 40. Labio y Paladar Fisurado en Puerto Rico, 1999-2012.....	25
Figura 41. Defectos del Tubo Neural en Puerto Rico, 1996-2012.....	27
Figura 42. Anencefalia en Puerto Rico, 1996-2012.....	27
Figura 43. Espina Bífida en Puerto Rico, 1996-2012.....	27
Figura 44. Encefalocele en Puerto Rico, 1996-2012.....	27
Figura 45. Casos Positivos del Panel de Cernimiento Neonatal por Condición, Puerto Rico, 2008-2013.....	34

Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos de Puerto Rico

El Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos (SVPDC) de Puerto Rico es un programa con más de 15 años de trayectoria, que actualmente monitorea 47 defectos de nacimiento en la Isla. Además, mantiene una campaña continua para la prevención primaria de estas condiciones y contacta a las familias identificadas por el Sistema para ofrecerles consejería sobre recursos profesionales y servicios disponibles en la comunidad, con el propósito de una atención temprana que redunde en una mejor calidad de vida.

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

Visión: El Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos de Puerto Rico será reconocido como el programa de referencia a través del cual se establecerán los protocolos para la vigilancia activa de defectos congénitos, por su capacidad de recopilación, análisis y diseminación de información, liderazgo y responsabilidad social al promover una cultura de salud y bienestar para la prevención y la prestación de servicios a esta población.

Misión: Contribuir al mejoramiento de la salud de la población de niños 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 activo, 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, implantación y evaluación de estrategias y actividades de salud pública.
2. Crear alianzas a través de acuerdos colaborativos con representantes de diversos sectores públicos y privados, para promover la utilización de datos y el desarrollo de actividades salubristas de intervención y prevención de defectos congénitos, específicamente para el desarrollo y ejecución de planes de acción basados en evidencia.
3. Utilizar los datos generados 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.

El Sistema de Vigilancia cubre toda la Isla y cuenta con enfermeras graduadas 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 aproximadamente 42,500 nacimientos vivos que ocurren anualmente y entre los embarazos afectados que no llegan a término.

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 es un estimado de la incidencia real basado en el número de casos nuevos en una población y periodo determinados.

En este informe se calculó la prevalencia al nacer para el periodo 2008-2012, de todos los defectos congénitos incluidos en el Sistema de Vigilancia, de acuerdo al año en que se comenzó a monitorear cada defecto. También se graficó la prevalencia al nacer por año, para aquellos defectos que se vigilan a partir del 2003 o antes. La razón de prevalencia al nacer se calculó utilizando la siguiente fórmula:

$$\text{Prevalencia al nacer} = \frac{\text{Número de casos diagnosticados con un defecto congénito determinado (2008-2012)}}{\text{Número total de nacimientos vivos (2008-2012)}} \text{ por } 10,000$$

donde el numerador incluye: nacimientos vivos, natimuecos, abortos espontáneos y terminaciones de embarazos; información obtenida de la base de datos del Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos. La identificación de los casos de defectos congénitos no solo se basa en su ICD-9-CM, sino en la revisión del diagnóstico clínico y las pruebas diagnósticas documentadas en el expediente médico. 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 de la Secretaría Auxiliar de Planificación y Desarrollo del Departamento de Salud. Este informe actualiza las estadísticas publicadas previamente, ya que se continúan incluyendo niños diagnosticados posteriormente, hasta los 6 años de edad. La fuente de las estadísticas presentadas en este informe es del Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2008-2012.

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.

Los Defectos Congénitos figuran como la primera causa de mortalidad infantil en la Isla. Todas las semanas muere un niño a causa de un defecto congénito

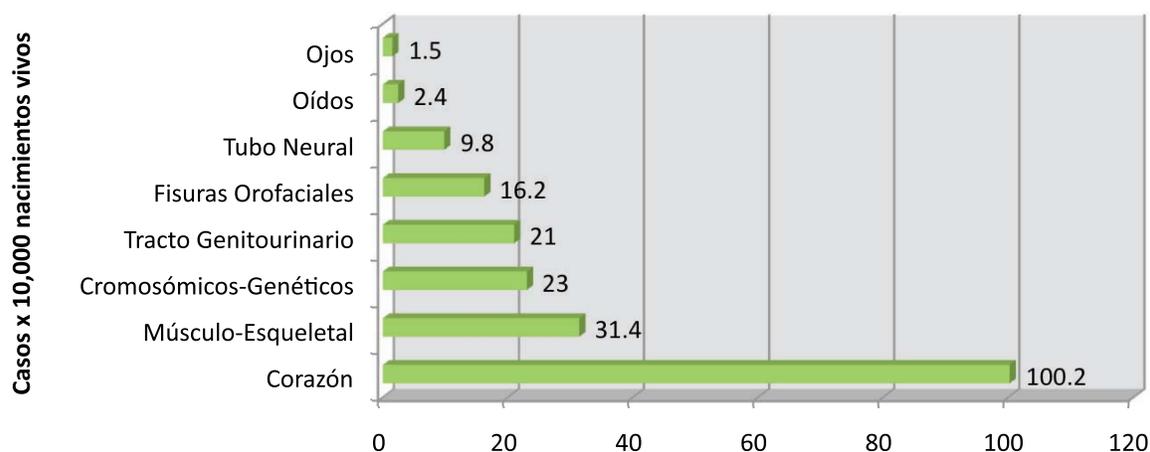
Tabla 1. Principales Causas de Mortalidad Infantil en Puerto Rico, 2012

Causa de Muerte (ICD-10)	Frecuencia
Malformaciones Congénitas, Deformaciones y anomalías cromosómicas (Q00-Q99)	52
Sepsis bacteriana del recién nacido (P36)	37
Duración corta de la gestación y bajo peso al nacer (P07)	33
Dificultad respiratoria del recién nacido (P22)	32
Enfermedades del sistema circulatorio (I00-I99)	20
Enfisema intersticial y afecciones relacionadas originadas en el periodo perinatal (P25)	16
Depleción del volumen, trastornos de líquidos, electrolitos y equilibrio de ácido básico (E86-E87)	14
Septicemia (A40-A41)	13
Trastornos hematológicos (P60-P61)	12
Enterocolitis necrotizante del recién nacido (P77)	9
Otras causas	130
No esp.	1
Total	369

Fuente: Departamento de Salud, Secretaría Auxiliar de Planificación y Desarrollo, División de Análisis Estadístico, San Juan, Puerto Rico, 2012

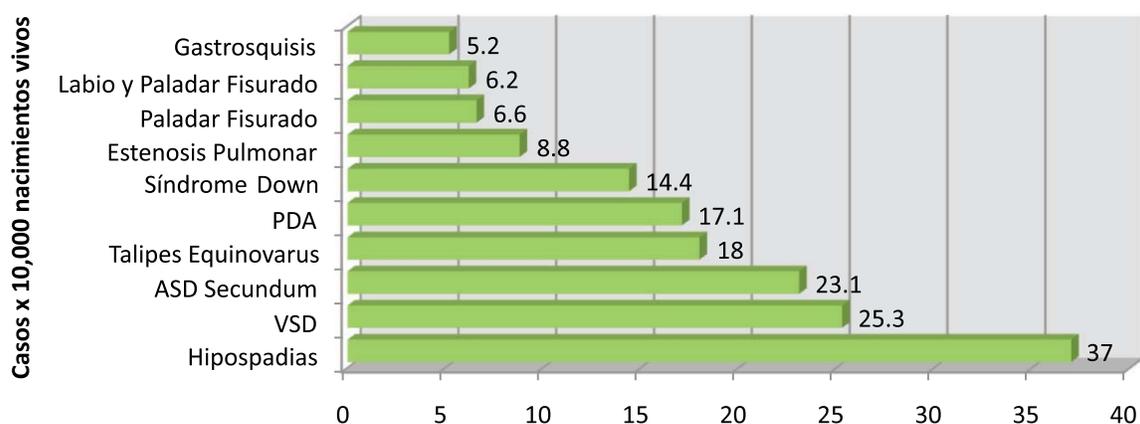
En Puerto Rico, cada día nacen 2 niños afectados con alguna de las condiciones monitoreadas por el Sistema.

Figura 1. Defectos Congénitos por Categoría en Puerto Rico, 2008-2012



La Figura 1 presenta la distribución de los defectos de nacimientos, durante 2008-2012, agrupados por categoría. Los defectos congénitos del corazón son los más comunes en Puerto Rico, seguido por los defectos musculo-esqueletales y cromosómico-genéticos.

Figura 2. Defectos Congénitos más Comunes en Puerto Rico, 2008-2012



Los diez defectos congénitos más comunes en Puerto Rico para el periodo de 2008-2012 son: hispospadias, defectos septales ventriculares (VSD), defecto septal atrial (ASD) tipo *secundum*, talipes equinovarus, ducto arterioso patente (PDA), síndrome Down, estenosis de la válvula pulmonar, paladar fisurado, labio y paladar fisurado, y gastrosquisis (figura 2).

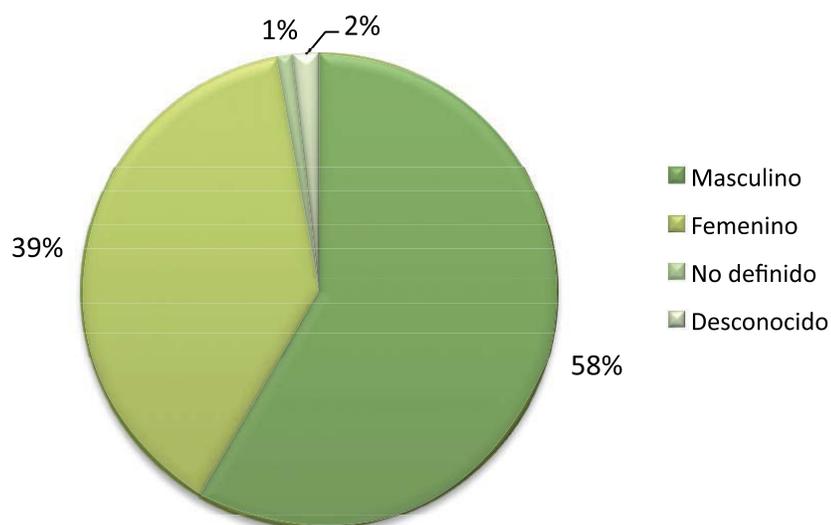
Características de Casos con Defectos Congénitos en Puerto Rico

Tabla 2. Número de Defectos Congénitos por caso, Puerto Rico, 2008-2012

Número de casos	Número de defectos congénitos	Por ciento (%)
2,390	1	74.8
482	2	15.1
227	3	7.1
95	4+	3.0
3,194	Total	100.0

Entre 2008-2012, el SVPDC identificó un total de 3,194 casos con algún defecto congénito, para un total de 4,441 defectos individuales.

Figura 3. Proporción de Casos con Defectos Congénitos por Sexo, Puerto Rico, 2008-2012



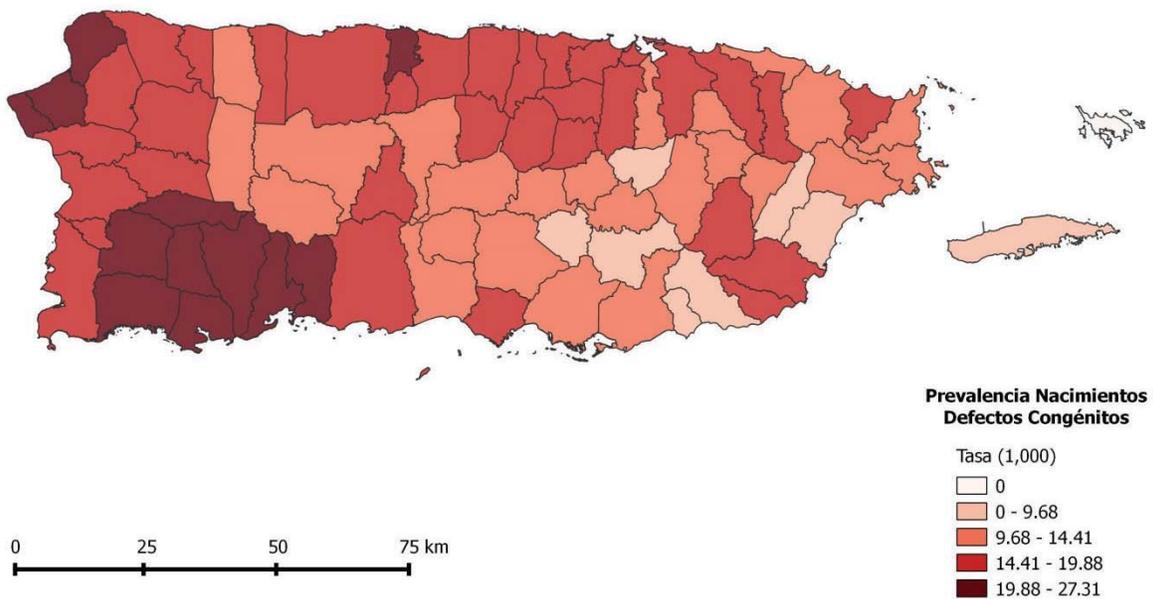
Los defectos congénitos identificados fueron más comunes en niños (17.0 por cada 1,000 niños nacidos vivos) en comparación con niñas (12.0 por cada 1,000 niñas nacidas vivas).

Tabla 3. Casos con Defectos Congénitos por Edad Materna, Puerto Rico, 2008-2012

Grupo de edad (años)	Número de casos	Porcentaje (%)	Prevalencia (x 1,000)
Menor de 20	542	17.0	14.6
20-24	914	28.6	13.1
25-29	715	22.4	13.5
30-34	525	16.4	15.1
35-39	303	9.5	20.6
40+	107	3.4	32.7
Desconocido	88	2.8	n/a
Total	3,194	100.0	15.1

La prevalencia de defectos congénitos es mayor para madres del grupo de edad de 35 a 39 años (20.6 por cada 1,000 nacimientos) y de 40 años o más (32.7 por cada 1,000 nacimientos).

Figura 4. Prevalencia de Defectos Congénitos por Municipio, Puerto Rico, 2008-2012



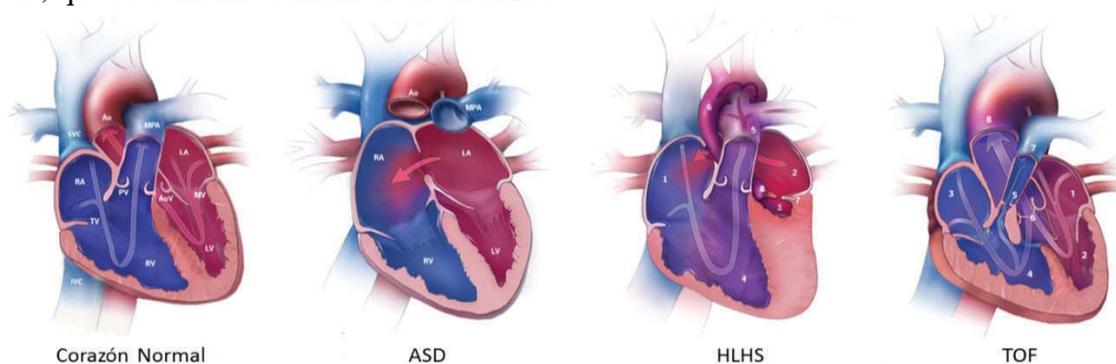
Los municipios con la prevalencia (por cada 1,000 nacimientos vivos) más alta fueron: Yauco (27.3), Guayanilla (25.1), Guánica (24.7), Sabana Grande (24.5), Peñuelas (23.2), Lajas (22.0), San Germán (21.9), Barceloneta (21.7), Rincón (21.6), Aguada (21.1), Aguadilla (20.8) y Maricao (20.2).

Defectos del Sistema Cardiovascular

Los defectos del sistema cardiovascular envuelven el corazón y el sistema circulatorio. Los defectos congénitos cardiacos 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.

Los defectos congénitos del corazón son más comunes en niños (52%) que en niñas (46%). La prevalencia es mayor para madres del grupo de edad de 35 a 39 años (9.9 por cada 1,000 nacimientos) y de 40 años o más (14.9 por cada 1,000 nacimientos). Los municipios con la prevalencia más alta (por cada 1,000 nacimientos vivos) fueron: Yauco (17.8), Peñuelas (13.7), Lajas (13.6), Guánica (12.8) y Sabana Grande (12.2).

A continuación se presenta la descripción de los defectos congénitos del corazón monitoreados, junto con la Tabla 4, que presenta la prevalencia al nacer de 2008-2012; excepto para ASD *primum*, que se comenzó a monitorear en el 2009.



Fuente: CDC/NCBDDD

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.

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.

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).

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.

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.

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

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

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 mitral) produciendo una comunicación de las cuatro cavidades cardíacas. Estos defectos se deben a un crecimiento incompleto y fusión de las almohadillas endocárdicas.

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.

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.

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.

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.

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.

Los defectos cardíacos congénitos críticos son un grupo de 7 defectos cardíacos (arriba identificados con [*] en la descripción de los defectos cardíacos congénitos) que resultan en niveles bajos de oxígeno en la sangre del recién nacido. Estos bebés están en riesgo de tener complicaciones serias dentro de los primeros días o semanas de vida, y a menudo requieren atención de emergencia incluyendo cirugía u otros procedimientos en el primer año de vida. La prueba de cernimiento mediante la oximetría de pulso es una herramienta que puede ayudar a identificar a los bebés con alguno de estos 7 defectos antes de salir del hospital para que puedan recibir la atención y el tratamiento oportuno y así prevenir la discapacidad o la muerte a temprana edad. Para los años 2008-2012, en Puerto Rico 12% de los defectos cardíacos congénitos fueron defectos cardíacos críticos. La prevalencia al nacer es de 12.2 por cada 10,000 nacimientos vivos.

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.

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, sangre oxigenada, en vez de ir al cuerpo, regresa a la circulación pulmonar. Para propósitos del Sistema de Vigilancia no se cuentan los PDA en bebés prematuros menores de 36 semanas de gestación. Además, a partir de enero de 2008, sólo se cuentan los PDA si persisten luego de las seis (6) semanas de nacido.

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.

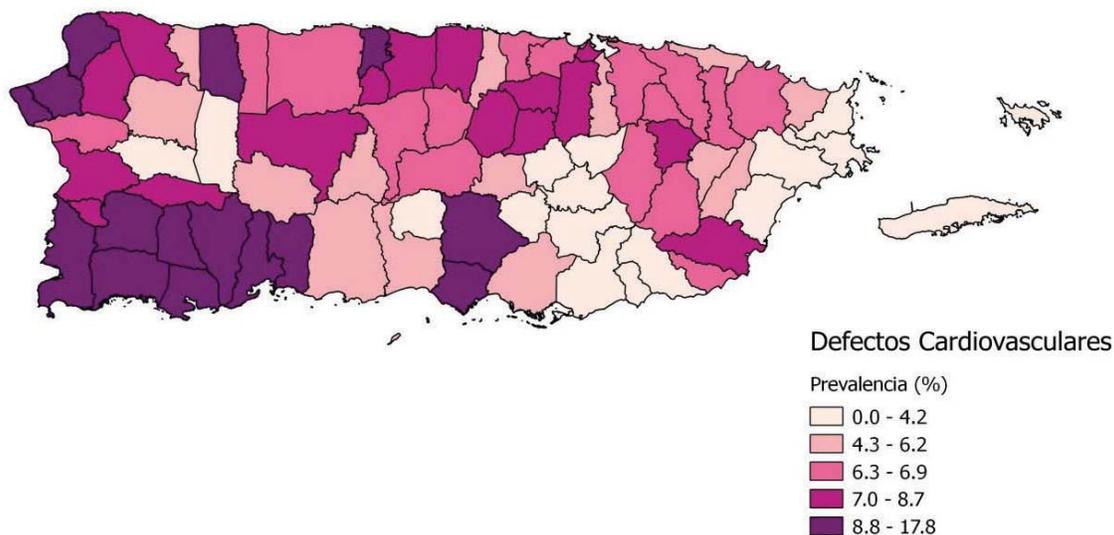
Conexión anómala total de las venas pulmonares* es una condición en la que las cuatro venas pulmonares están conectadas al atrio derecho en lugar del atrio izquierdo o en cualquier otra parte del retorno venoso sistémico.

Tabla 4. Defectos del Sistema Cardiovascular, Puerto Rico 2008-2012

Defectos	ICD-9-CM	No. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Defectos congénitos del corazón		2133	100.72
Tronco arterioso	745.0	15	0.70
Defecto del septo aorto-pulmonar	745.01	6	0.28
Transposición de los grandes vasos (TGV)*	745.10	54	2.54
Doble salida ventricular derecha (DORV)*	745.11	48	2.25
Tetralogía de Fallot	745.2	92	4.32
Defectos septales ventriculares (VSD)*	745.4	539	25.32
Defecto septal auricular (ASD)* Tipo <i>secundum</i>	745.5	492	23.11
Defecto septal auricular (ASD)* Tipo <i>primum</i> **	745.61	18	1.08
Canal atrio-ventricular	745.69	98	4.60
Atresia de la válvula pulmonar	746.01	23	1.08
Estenosis de la válvula pulmonar	746.02	188	8.83
Atresia tricúspide	746.1	22	1.03
Anomalía de Ebstein	746.2	17	0.80
Estenosis de la válvula aortica	746.3	26	1.22
Sínd. del corazón izquierdo hipoplásico	746.7	39	1.83
Sínd. del corazón derecho hipoplásico	746.71	9	0.42
Ducto arterioso patente (PDA)*	747.0	364	17.10
Coartación de la aorta	747.10	69	3.24
Conexión anómala total de las venas pulmonares	747.41	14	0.66

*Siglas en inglés **2009-2012, los casos de ASD *primum* se comenzaron a monitorear a partir del 2009.

Figura 5. Prevalencia de Defectos del Sistema Cardiovascular por Municipio, Puerto Rico, 2008-2012



Los datos de los defectos congénitos del corazón se comenzaron a recopilar mediante vigilancia activa en el 2003. A continuación las figuras 6 a la 23 presentan la prevalencia al nacer por año de cada defecto.

Figura 6. Defectos Congénitos del Corazón en Puerto Rico, 2003-2012

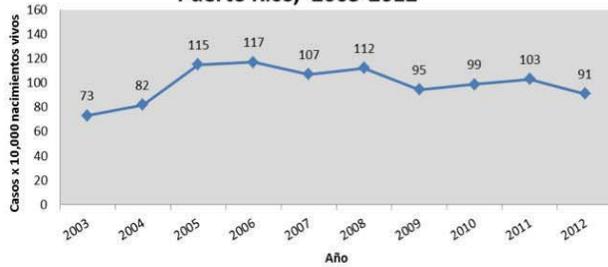


Figura 7. Tronco Arterioso en Puerto Rico, 2003-2012

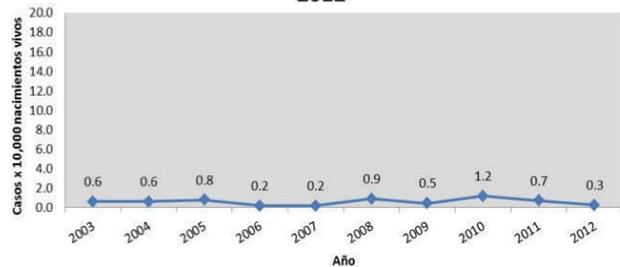


Figura 8. Defecto del Septo Aorto-Pulmonar en Puerto Rico, 2003-2012

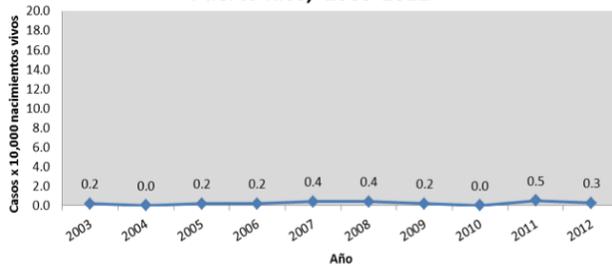


Figura 9. Transposición de los Grandes Vasos en Puerto Rico, 2003-2012

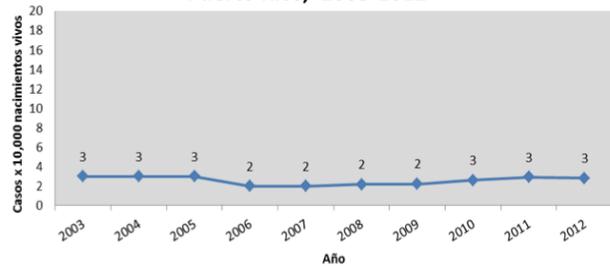


Figura 10. Tetralogía de Fallot en Puerto Rico, 2003-2012

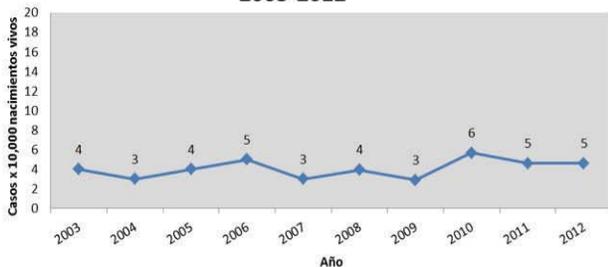


Figura 11. Defectos Septales Ventriculares (VSD) en Puerto Rico, 2003-2012

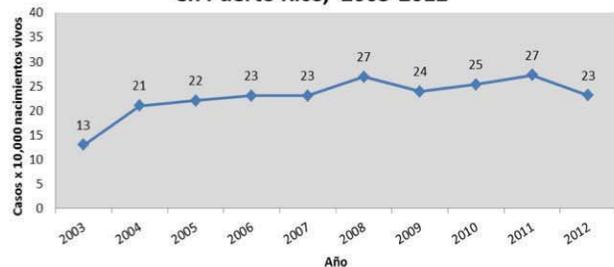


Figura 12. Defectos Septal Atrial (ASD)- Tipo Secundum en Puerto Rico, 2003-2012

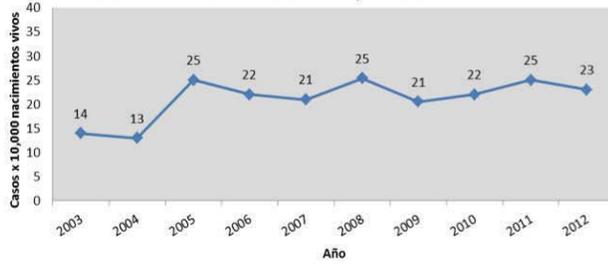


Figura 13. Canal Atrio-Ventricular en Puerto Rico, 2003-2012

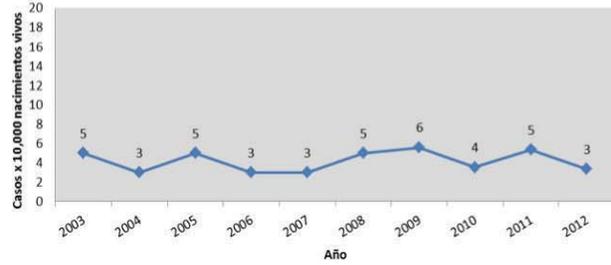


Figura 14. Atresia de la Válvula Pulmonar en Puerto Rico, 2003-2012

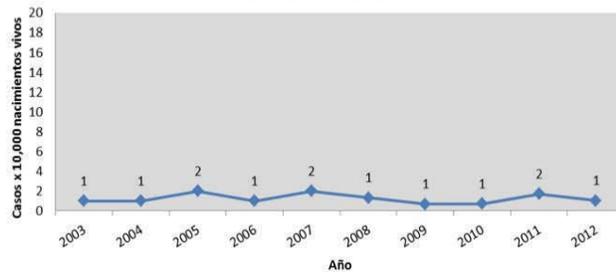


Figura 15. Estenosis de la Válvula Pulmonar en Puerto Rico, 2003-2012

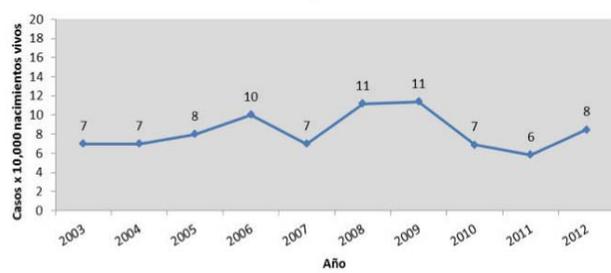


Figura 16. Atresia de la Válvula Tricúspide en Puerto Rico, 2003-2012

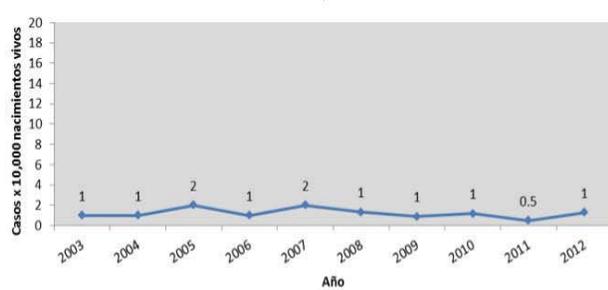


Figura 17. Anomalía de Ebstein en Puerto Rico, 2003-2012

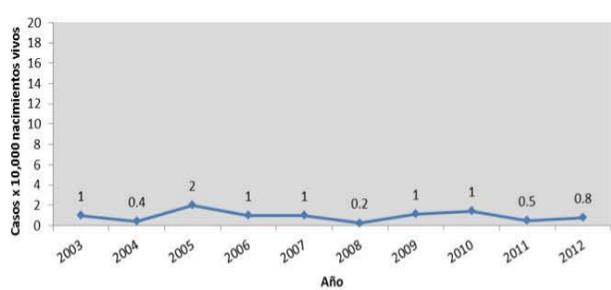


Figura 18. Estenosis de la Válvula Aórtica en Puerto Rico, 2003-2012

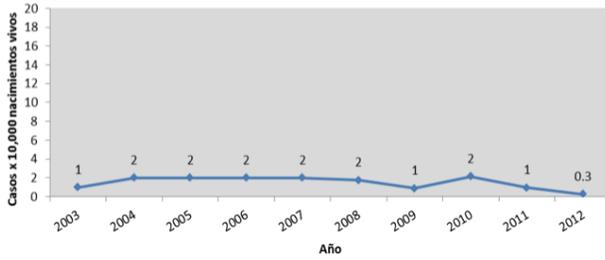


Figura 19. Síndrome del Corazón Izquierdo Hipoplástico en Puerto Rico, 2003-2012

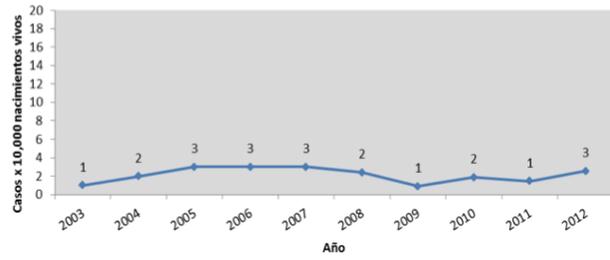


Figura 20. Síndrome del Corazón Derecho Hipoplástico en Puerto Rico, 2003-2012

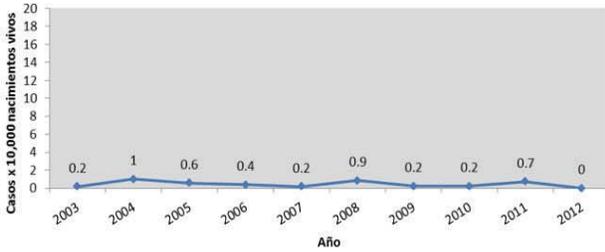


Figura 21. Ducto Arterioso Patente (PDA) en Puerto Rico, 2003-2012

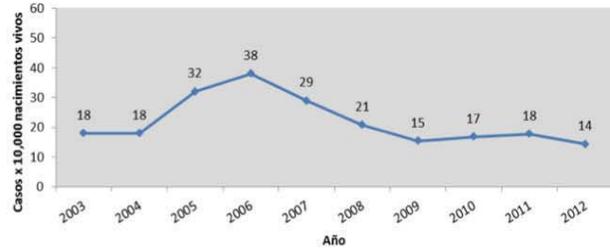


Figura 22. Coartación de la Aorta en Puerto Rico, 2003-2012

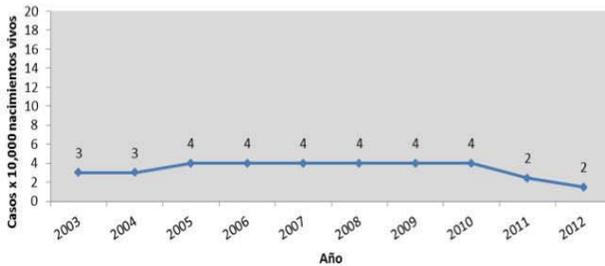
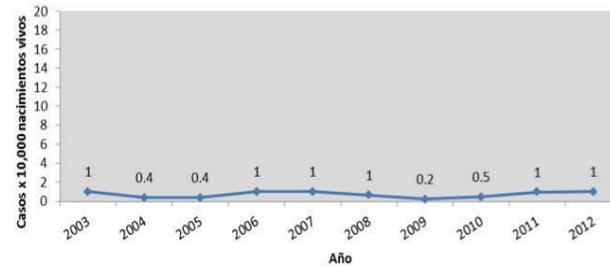


Figura 23. Conexión Anómala Total de las Venas Pulmonares en Puerto Rico, 2003-2012



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 (gastroquisis y onfalocele).

Los defectos músculo-esqueletales son más comunes en niños (58%) que en niñas (37%). La prevalencia es mayor para madres del grupo de edad de 40 años o más (6.41 por cada 1,000 nacimientos).

A continuación se presenta la descripción de cada defecto junto con la Tabla 5 que presenta la prevalencia al nacer 2008-2012 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.



Fuente: CDC/Dr. James W. Hanson

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).



Fuente: CDC/NCBDDD

Gastroquisis 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.



Fuente: CDC/NCBDDD

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.



Fuente: CDC/NCBDDD

Tabla 5. Defectos Musculo-Esqueletales, Puerto Rico 2008-2012

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	86	4.04
Defectos congénitos de reducción de extremidades inferiores	755.30-755.39	45	2.11
Talipes equinovarus	754.51, 754.70	382	17.94
Gastroquisis	756.78	111	5.21
Onfalocele	756.79	45	2.11

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 onfalocelce fue incluido en el 2003. A continuación las figuras 24 a la 28 presentan la prevalencia al nacer por año de cada defecto.

Figura 24. Defectos Congénitos de Reducción de Extremidades Superiores en Puerto Rico, 2001-2012

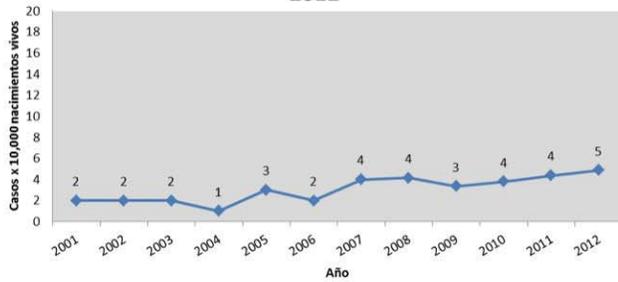


Figura 25. Defectos Congénitos de Reducción de Extremidades Inferiores en Puerto Rico, 2001-2012

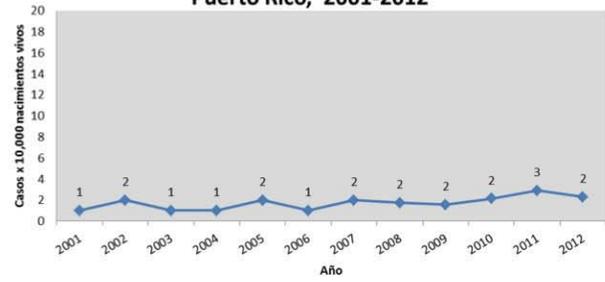


Figura 26. Talipes Equinovarus en Puerto Rico, 2001-2012

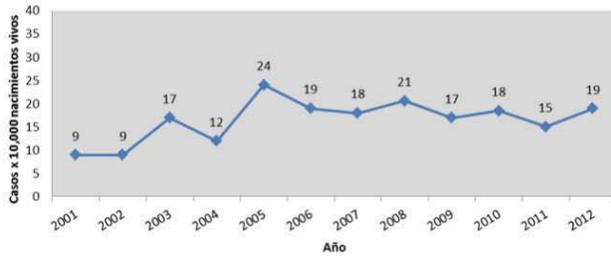


Figura 27. Gastrosquisis en Puerto Rico, 2001-2012

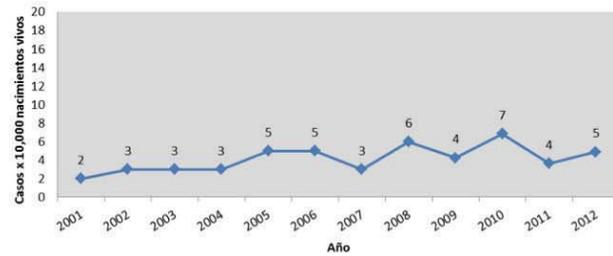
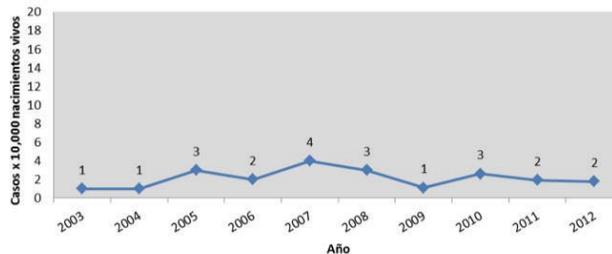


Figura 28. Onfalocelce en Puerto Rico, 2003-2012



Defectos Cromosómicos y Genéticos

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 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 son más comunes en niños (51%) que en niñas (47%). La prevalencia es mayor para madres del grupo de 35-39 años (6.7 por cada 1,000 nacimientos) y de 40 años o más (16.8 por cada 1,000 nacimientos). A continuación se presenta la descripción de los defectos cromosómicos, junto con la Tabla 6 que presenta la prevalencia al nacer 2008-2012 para cada defecto.

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.



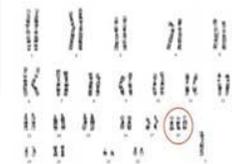
Fuente: Cortesía de la Familia



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



Fuente: Cortesía 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 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.



Fuente: Cortesía de la Familia



Defectos Genéticos:

Se caracterizan por mutaciones (cambios) en los genes que alteran la función normal de un órgano o tejido. Los defectos genéticos son más comunes en niños (58%) que en niñas (42%). La prevalencia es mayor para madres del grupo de 19 años o menos (0.49 por cada 1,000 nacimientos) y de 40 años o más (0.41 por cada 1,000 nacimientos). A continuación se presenta la descripción de los defectos genéticos monitoreados, junto con la Tabla 6 que presenta la prevalencia al nacer 2008-2012 para cada defecto.

Albinismo se presenta cuando una de varias condiciones genéticas 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 es un desorden genético caracterizado por albinismo óculo cutáneo, eventos hemorrágicos por disfunción de las plaquetas y, en algunos tipos genéticos, fibrosis pulmonar o enfermedad inflamatoria del intestino.



Fuente: Muntuwandi (GNU Free Documentation Licence)

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.



Fuente: Cortesía de la Familia

Tabla 6. Defectos Cromosómicos y Genéticos, Puerto Rico 2008-2012

Defectos	ICD-9-CM	No. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Síndrome Patau (Trisomía 13)	758.1	32	1.50
Síndrome Edwards (Trisomía 18)	758.2	78	3.66
Síndrome Down (Trisomía 21)	758.0	307	14.42
Albinismo	270.2	56	2.63
Síndrome Jarcho-Levin	756.9	17	0.80

Los datos de Síndrome de Down se comenzaron a recopilar mediante vigilancia activa en el 2001 y en el 2003 los del Síndrome de Edwards, Patau y Albinismo. A continuación las Figuras 29 a la 33 presentan la prevalencia al nacer por año de cada defecto.

Figura 29. Síndrome Patau en Puerto Rico, 2003-2012

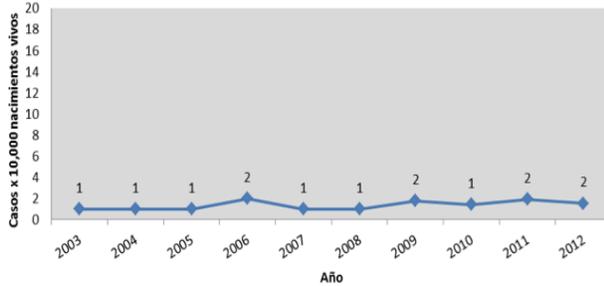


Figura 30. Síndrome Edwards en Puerto Rico, 2003-2012

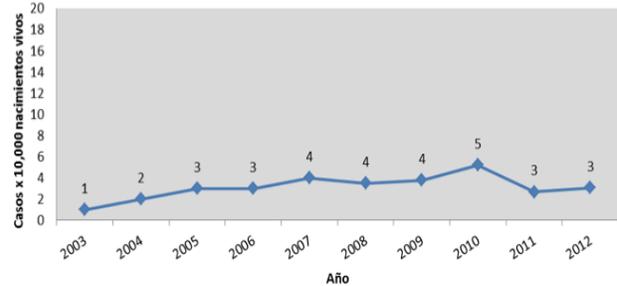


Figura 31. Síndrome Down en Puerto Rico, 2001-2012

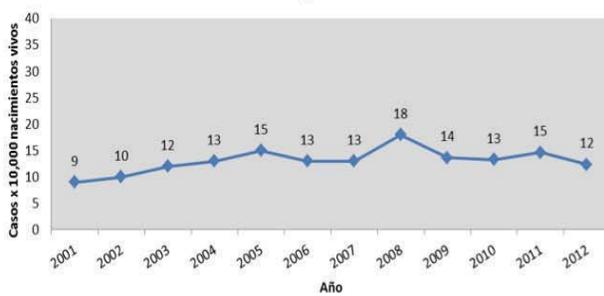


Figura 32. Albinismo en Puerto Rico, 2003-2012

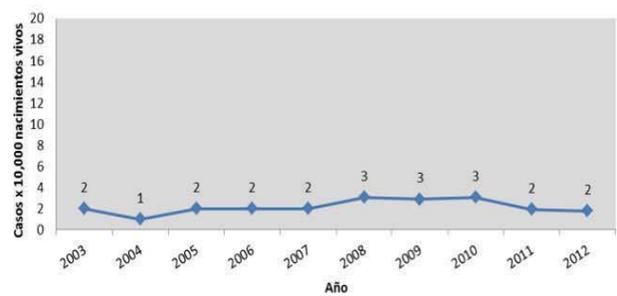


Figura 33. Síndrome Jarcho-Levin en Puerto Rico, 2007-2012

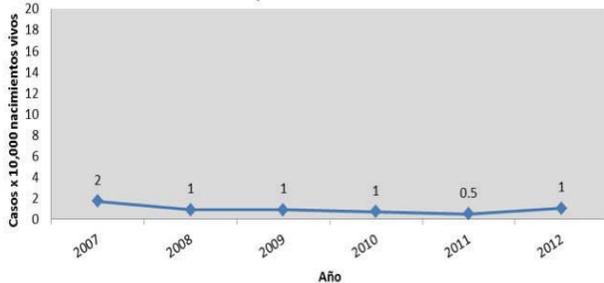


Figura 34. Prevalencia del Síndrome Jarcho-Levin por Municipio, Puerto Rico, 2008-2012



Defectos del Tracto Urogenital

Los defectos del tracto urogenital afectan los órganos reproductivos y el tracto urinario. Los defectos del tracto urogenital son más comunes en niños (93%) que en niñas (3%). La prevalencia es mayor para madres del grupo de 40 años o más (4.9 por cada 1,000 nacimientos). A continuación se presenta la descripción de los defectos del tracto urogenital monitoreados, junto con la Tabla 7 que presenta la prevalencia al nacer 2008-2012.

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.



Fuente: Texas Department of State Health Services

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, puede estar acompañado 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 niños.



Fuente: CDC/NCBDDD

Epispadias es un defecto en la localización del orificio uretral que puede ocurrir tanto en niños como en niñas. En el niño, 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 las niñas, el orificio de la uretra se localiza entre el clítoris y el labio, pero puede estar en el abdomen.



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

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.



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

Tabla 7. Defectos del Tracto Urogenital, Puerto Rico 2008-2012

Defectos	ICD-9-CM	No. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Genitales ambiguos	752.7	32	1.50
Hipospadias	752.61	406	37.08
Epispadias	752.62	6	0.28
Extrofia de la vejiga	753.5	3	0.14

Los datos de genitales ambiguos se comenzaron a recopilar mediante vigilancia activa en el 2003. A continuación la Figura 35 y 36 presentan la prevalencia al nacer por año para genitales ambiguos e hipospadias.

Figura 35. Genitales Ambiguos en Puerto Rico, 2003-2012

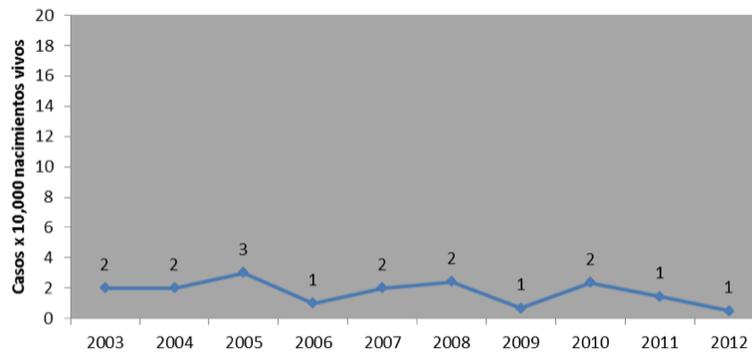
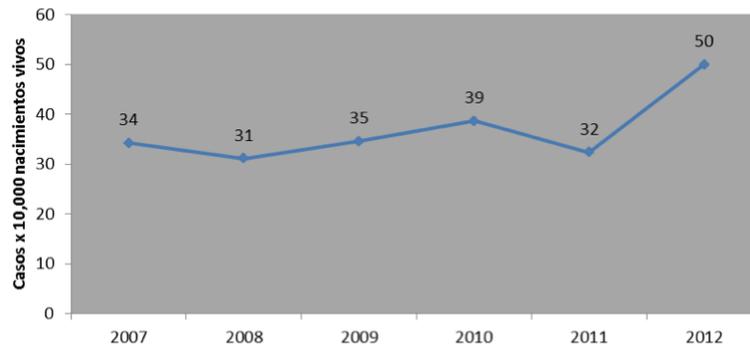


Figura 36. Hipospadias en Puerto Rico, 2007-2012



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.

Los defectos orofaciales son más comunes en niños (51%) que en niñas (47%). La prevalencia es mayor para madres de 30 años o más (2.2 por cada 1,000 nacimientos).

A continuación se presenta la descripción de cada defecto junto con la Tabla 8 que presenta la prevalencia al nacer 2008-2012 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).



Fuente: CDC/NCBDDD

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



Fuente: CDC/NCBDDD

Tabla 8. Defectos Orofaciales, Puerto Rico 2008-2012

Defectos	ICD-9-CM	No. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Labio y/o paladar fisurado	749.0-749.25	345	16.21
Paladar fisurado	749.00-749.04	141	6.62
Labio fisurado	749.10-749.14	73	3.43
Labio y paladar fisurado	749.20-749.25	131	6.15

Los datos de los defectos de labio y/o paladar fisurado se comenzaron a recopilar mediante vigilancia activa en 1999. A continuación las figuras 37 - 40 presentan la prevalencia al nacer por año de cada defecto.

Figura 37. Defectos de Labio y/o Paladar Fisurado en Puerto Rico, 1999-2012

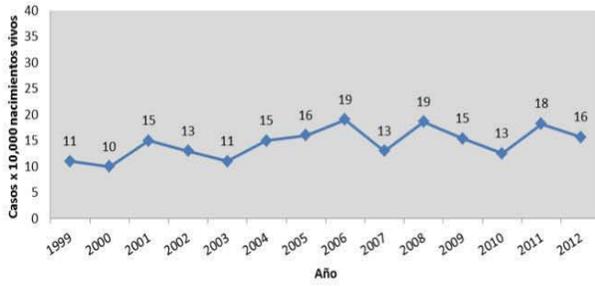


Figura 38. Paladar Fisurado en Puerto Rico, 1999-2012

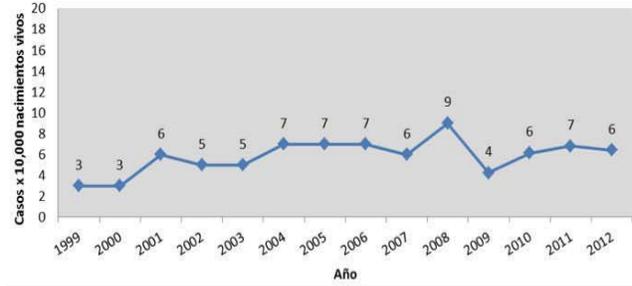


Figura 39. Labio Fisurado en Puerto Rico, 1999-2012

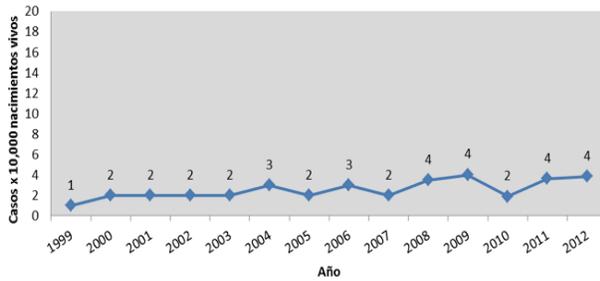
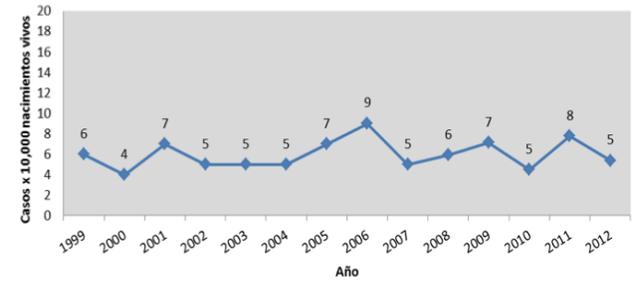


Figura 40. Labio y Paladar Fisurado en Puerto Rico, 1999-2012



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.

Los defectos del sistema nervioso central son más comunes en niños (45%) que en niñas (44%). La prevalencia es mayor para madres del grupo de 35 a 39 años (1.1 por cada 1,000 nacimientos vivos) y de 40 años o más (1.8 por cada 1,000 nacimientos).

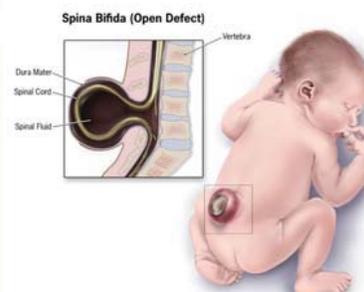
A continuación se presenta la descripción de cada defecto junto con la Tabla 9 que presenta la prevalencia al nacer 2008-2012 para cada defecto.

Anencefalia se refiere a la ausencia parcial o total del cerebro y el cráneo. Incluye craneorraquisquis: 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.



Fuente: CDC/NCBDDD

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 del cordón espinal (mielomeningocele).



Fuente: CDC/NCBDDD

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/NCBDDD

Tabla 9. Defectos del Sistema Nervioso Central, Puerto Rico 2008-2012

Defectos	ICD-9-CM	No. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Defectos del Tubo Neural	740.0-742.0	209	9.82
Anencefalia	740.0-740.1	82	3.85
Espina bífida sin anencefalia	741.0-741.93 sin 740.0-740.1	107	5.03
Encefalocele	742.0	20	0.94

Los datos de los defectos del tubo neural se comenzaron a recopilar mediante vigilancia activa en 1996. A continuación las figuras 41 - 44 presentan la prevalencia al nacer por año, para cada uno de los defectos del tubo neural.

Figura 41. Defectos del Tubo Neural en Puerto Rico, 1996-2012

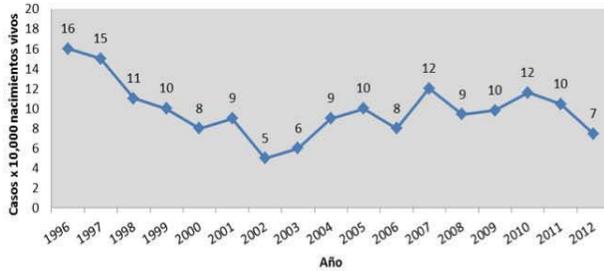


Figura 42. Anencefalia en Puerto Rico, 1996-2012

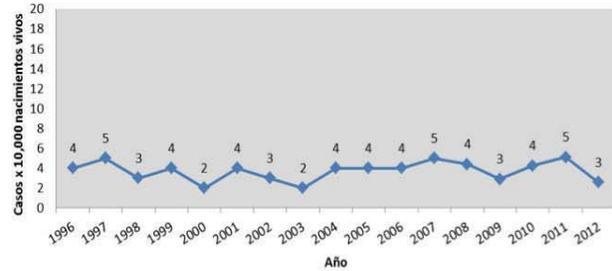


Figura 43. Espina Bífida en Puerto Rico, 1996-2012

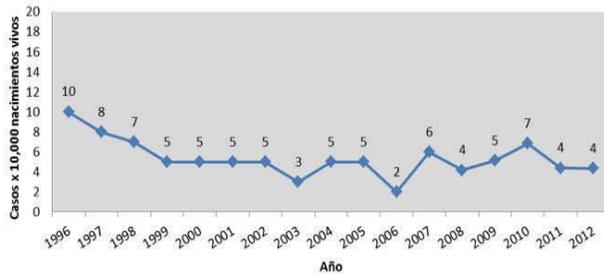
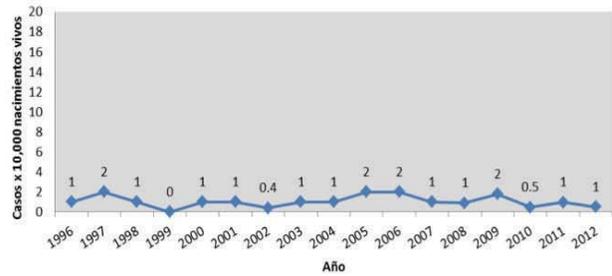


Figura 44. Encefalocele en Puerto Rico, 1996-2012



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.

Los defectos de los ojos y oídos son más comunes en niños (53%) que en niñas (44%). A continuación se presenta la descripción de cada defecto junto con la Tabla 10 que presenta la prevalencia al nacer 2008-2012 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.



Fuente: Verma and FitzPatrick, Orphanet Journal of Rare Diseases 2007,2:47.

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.



Fuente: Verma and FitzPatrick, Orphanet Journal of Rare Diseases 2007,2:47.

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.



Anotia

Fuente: CDC/NCBDDD

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/NCBDDD

Tabla 10. Defectos de los Ojos y Oídos, Puerto Rico 2008-2012

Defectos	ICD-9-CM	No. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Anoftalmia	743.0	5	0.23
Microftalmia	743.1	27	1.27
Anotia	744.01	10	0.47
Microtia	744.23	42	1.97

Programa de Cernimiento Neonatal de Puerto Rico

El Programa de Cernimiento Neonatal (PCN) se estableció 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, hipotiroidismo congénito, anemia falciforme y otras hemoglobinas anormales. También se estableció el uso del Laboratorio de Cernimiento Neonatal adscrito al Recinto de Ciencias Médicas como el laboratorio base del Programa.

El PCN de PR ha continuado su desarrollo a través de los años. Durante el 2007-2008 se comenzó a utilizar 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. En el 2012 se comenzó un estudio piloto para la detección de estas condiciones entre las cuales se encuentran los trastornos de oxidación de ácidos grasos, las acidemias orgánicas y las aminoacidopatías, analizando el 100% de las muestras de los recién nacidos de Puerto Rico. Además, durante el 2010-2011 el Programa participó de otro proyecto piloto para la detección de la Inmunodeficiencia Combinada Severa a nivel poblacional. Actualmente el Cernimiento Neonatal en PR incluye más de 29 condiciones siguiendo las recomendaciones del Colegio Americano de Genética Médica y el Departamento de Salud Federal (ver tabla de condiciones).

El PCN es un programa abarcador que cuenta con una División de Seguimiento de casos, la cual se encarga de localizar a los pacientes con resultados fuera del rango normal, dar orientación y educar a las familias a través de consejería genética, ofrecer servicios de trabajo social, y coordinar la pruebas confirmatorias y la evaluación inicial por el grupo de especialistas que corresponda.

El por ciento anual de neonatos a quienes se les realizan las pruebas, se ha mantenido en un promedio de 99.7% en los últimos años. Hasta el 2013, se han identificado más de 500 neonatos con alguna de las condiciones incluidas en el cernimiento neonatal, los cuales han recibido orientación y se han referido al médico especialista correspondiente para la evaluación y el tratamiento necesario

Condiciones Medulares Incluidas en el Cernimiento Neonatal

Acidemias Orgánicas

- Acidemia propiónica (PROP)*
- Acidemia metilmalónica (deficiencia de la metilmalonil CoA-mutasa) (MUT)*
- Acidemia Metilmalónica (desordenes de Ccobalamina) (Cbl A, B)*
- Acidemia Isovalérica (IVA)*
- Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA- Carboxilasa (3-MCC)*
- Aciduria 3-hidroxi-3-metilglutárica (HMG)*
- Deficiencia de de holocarboxilasa sintetasa (MCD)*
- Deficiencia de Beta-ketotiolasa (-KT)*
- Acidemia Glutárica Tipo 1 (GA-1)*

Desórdenes de oxidación de ácidos grasos

- Deficiencia de transportadores de carnitina (CUD)*
- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD)*
- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD)*
- Deficiencia de 3-hidroxi-acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD)
- Deficiencia de proteína trifuncional mitocondrial (TFP)*

Aminoacidopatías

- Aciduria Argininosuccinica (ASA)*
- Citrulinemia Tipo 1 (CIT)*
- Enfermedad de lo orina con olor a jarabe de arce (MSUD)*
- Homocistinuria (HCY)*
- Fenilcetonuria clásica (PKU)*
- Tirosinemia Tipo 1 (TYR)*

Desórdenes endocrinos

- Hipotiroidismo congénito (CH)*
- Hiperplasia Adrenal Congénita (CAH)*

Hemoglobinopatías

- Anemia falciforme (Hb S/S)*
- Hemoglobina S y Beta-talassemia (Hb-S/ Th)*
- Hemoglobina SC (Hb-S/C)*

Otras condiciones

- Deficiencia de Biotinidasa (BIOT)*
- Fibrosis quística (CF)*
- Galactosemia (GALT)*
- Inmunodeficiencia Combinada Severa (SCID)**

* Siglas en inglés

**Proyecto piloto en etapa de validación

Nota: El PCN de PR también incluye otros desórdenes metabólicos y otras hemoglobinopatías (condiciones secundarias).

Incidencia

La incidencia se define como 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 2008-2013, de acuerdo al año en que el Programa comenzó a monitorear cada condición. La tasa de incidencia 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. La fuente de las estadísticas presentadas en este informe es el Centro de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico, 2008-2013; y fueron preparadas por el Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congenitos.

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 y la incidencia de cada condición metabólicas incluidas en el cernimiento neonatal.

Acidemias Orgánicas

Enfermedades hereditarias causadas por defectos en el catabolismo de amino ácidos y grasas cuya consecuencia es la acumulación de ácidos en la sangre. Los ácidos son tóxicos y causan daño a diferentes órganos incluyendo el cerebro, médula ósea, riñón e hígado. El tratamiento consiste de dietas altamente especializadas y medicamentos.

Tabla 11. Acidemias Orgánicas: Número de Casos e Incidencia, Puerto Rico, 2008-2013

Condición	ICD-9-CM	No. Casos	Incidencia x 100,000	Incidencia
Acidemias Orgánicas	277.85, 270.3, 270.7, 760.9	3	2.0	1:50,000

Desórdenes de Oxidación de Ácidos Grasos

Enfermedades hereditarias causadas por defectos en el procesamiento o transporte de ácidos grasos, lo cual limita su disponibilidad para producción de energía en varios tejidos principalmente músculo y cerebro causando mareos, convulsiones, y debilidad general que afecta el desarrollo motor. En algunos casos también pueden causar la acumulación de grasas en varios órganos, principalmente corazón e hígado, afectando así su funcionamiento. El tratamiento consiste de dietas altamente especializadas y medicamentos.

Tabla 12. Desórdenes de Oxidación de Ácidos Grasos: Número de Casos e Incidencia Puerto Rico, 2008-2013

Condición	ICD-9-CM	No. Casos	Incidencia x 100,000	Incidencia
Desórdenes de Oxidación de Ácidos Grasos	277.85, 277.81, 760.9	15	9.9	1:10,000

Aminoacidopatías

Enfermedades hereditarias causadas por defectos en el metabolismo de amino ácidos (componentes de proteínas) lo cual predispone a la acumulación de sustancias tóxicas y a la misma vez deficiencias en otros componentes necesarios. En general estas enfermedades causan daño cerebral de diferentes grados, problemas con el crecimiento, algunas predisponen a coma o ciertos tipos de cáncer. El tratamiento consiste de dietas altamente especializadas y medicamentos.

Tabla 13. Aminoacidopatías: Número de Casos e Incidencia, Puerto Rico, 2008-2013

Condiciones	ICD-9-CM	No. Casos	Incidencia x 100,000	Incidencia
Fenilcetonuria (PKU)	270.1	14	5.6	1:18,000
Otras Aminoacidopatías	270.6, 270.4, 270.3, 270.7, 270.2	7	4.6	1:21,000

Desórdenes 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.

Hipotiroidismo Congénito: Se considera Hipotiroidismo Congénito toda alteración del recién nacido que ocasiona una falta o disminución en la formación de las hormonas tiroideas. Es la endocrinopatía y causa de discapacidad intelectual prevenible más frecuente en el recién nacido. El tratamiento con hormonas tiroideas requiere pruebas periódicas para confirmar que el bebé en desarrollo está recibiendo suficientes hormonas. A medida que el niño crece, es necesario aumentar la dosis. El pronóstico del desarrollo neurológico se relaciona en forma inversa a la edad de diagnóstico e inicio de tratamiento.

Tabla 14. Hipotiroidismo Congénitos: Número de Casos e Incidencia, Puerto Rico, 2008-2013

Condiciones	ICD-9-CM	No. Casos	Incidencia x 100,000	Incidencia
Hipotiroidismo congénito	243	56	22.5	1:4,000

Hiperplasia Adrenal Congénita: Es una enfermedad hereditaria que afecta las glándulas adrenales. El 95% de los casos se debe a que una enzima llamada 21-hidroxilasa falta o no funciona correctamente. El trabajo de esta enzima es ayudar a producir cortisol y aldosterona en las glándulas suprarrenales para que puedan liberarse cuando el cuerpo las necesita. La mayoría de los bebés tienen HAC clásica. Uno de los tipos de HAC clásica se llama "HAC con pérdida de sal" y es una enfermedad grave que necesita tratamiento inmediato. El tratamiento es para toda la vida y consiste en proporcionar al paciente tanto la sal, como las hormonas que necesita. El otro tipo de HAC clásica se llama "virilizante simple". La salud de los niños y niñas con este tipo de HAC no corre riesgos inmediatos, pero igualmente necesitan tratamiento. Las niñas pueden nacer con órganos sexuales externos que lucen más masculinos. Si no se trata, tanto los niños como las niñas desarrollarán características sexuales precoces, mucho antes del comienzo normal de la pubertad.

Tabla 15. Hiperplasia Adrenal Congénita: Número de Casos e Incidencia, Puerto Rico, 2008-2013

Condiciones	ICD-9-CM	No. Casos	Incidencia x 100,000	Incidencia
Hiperplasia Adrenal Congénita	255.2	14	5.6	1:18,000

Hemoglobinopatías

Las hemoglobinopatías son un grupo de trastornos hereditarios en los cuales hay alteraciones cualitativas o cuantitativas de las cadenas de globina en los glóbulos rojos de la sangre que alteran el transporte de oxígeno. La anemia falciforme se caracteriza por una alteración morfológica de los glóbulos rojos, que pierden su forma y adquieren un aspecto semilunar. Estas células anormales pierden su plasticidad, por lo que pueden obstruir los vasos sanguíneos pequeños y reducir el flujo de la sangre. La supervivencia de los glóbulos rojos está disminuida. La disminución de la oxigenación de los tejidos y la obstrucción de los vasos sanguíneos puede producir crisis dolorosas, infecciones bacterianas graves y necrosis. En las talasemias no se produce suficiente hemoglobina por lo que los órganos no reciben el aporte de oxígeno necesario y dejan de funcionar adecuadamente. Hay dos tipos principales de talasemia (alfa y beta), según la cadena de hemoglobina cuya síntesis se encuentre alterada. Ambos tipos pueden adoptar formas leves o graves. La anemia falciforme se puede tratar con medidas simples: ingesta abundante de líquidos; dieta saludable; suplementos de ácido fólico; analgésicos; vacunas y antibióticos para prevenir y tratar las infecciones. La talasemia mayor requiere transfusiones de sangre periódicas para mantener las concentraciones normales de hemoglobina y la vida. Las transfusiones múltiples producen una sobrecarga de hierro en varios órganos, alteración que, a su vez, también necesita tratamiento.

Tabla 16. Hemoglobinopatías: Número de Casos e Incidencia, Puerto Rico, 2008-2013

Condiciones	ICD-9-CM	No. Casos	Incidencia x 100,000	Incidencia
Hemoglobinopatías	282	48	19.3	1:5,000

Otras Condiciones

Deficiencia de Biotinidasa: La biotinidasa es la enzima responsable del reciclaje de la biotina una vitamina hidrosoluble del complejo B. La deficiencia o ausencia de esta enzima causa la acumulación en plasma, orina y tejidos de unos productos tóxicos, derivados del metabolismo de esta vitamina y de las enzimas que dependen de ella. La población afectada presenta convulsiones, hipotonía, ataxia, alopecia, dermatitis y retraso en el desarrollo psicomotor. El tratamiento oral con dosis farmacológicas de biotina es relativamente barato y efectivo.

Tabla 17. Deficiencia de Biotinidasa: Número de Casos e Incidencia, Puerto Rico, 2013

Condiciones	ICD-9-CM	No. Casos	Incidencia x 100,000	Incidencia
Deficiencia de Biotinidasa	277.6	1	4.1	1:25,000

Fibrosis Quística: La fibrosis quística es una enfermedad hereditaria. Es causada por un gen defectuoso que lleva al cuerpo a producir un líquido anormalmente espeso y pegajoso llamado moco. Este moco se acumula en las vías respiratorias de los pulmones y en el páncreas. Esta acumulación de moco ocasiona infecciones pulmonares potencialmente mortales y serios problemas digestivos. También puede afectar las glándulas sudoríparas y el aparato reproductor masculino. Un diagnóstico temprano y un plan de tratamiento pueden mejorar tanto la supervivencia como la calidad de vida.

Tabla 18. Fibrosis Quística: Número de Casos e Incidencia, Puerto Rico, 2012-2013

Condiciones	ICD-9-CM	No. Casos	Incidencia x 100,000	Incidencia
Fibrosis quística	277.00	4	6.0	1:17,000

Galactosemia: 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 19. Galactosemia: Número de Casos e Incidencia, Puerto Rico, 2008-2013

Condiciones	ICD-9-CM	No. Casos	Incidencia x 100,000	Incidencia
Galactosemia	271.1	5	2.0	1:50,000

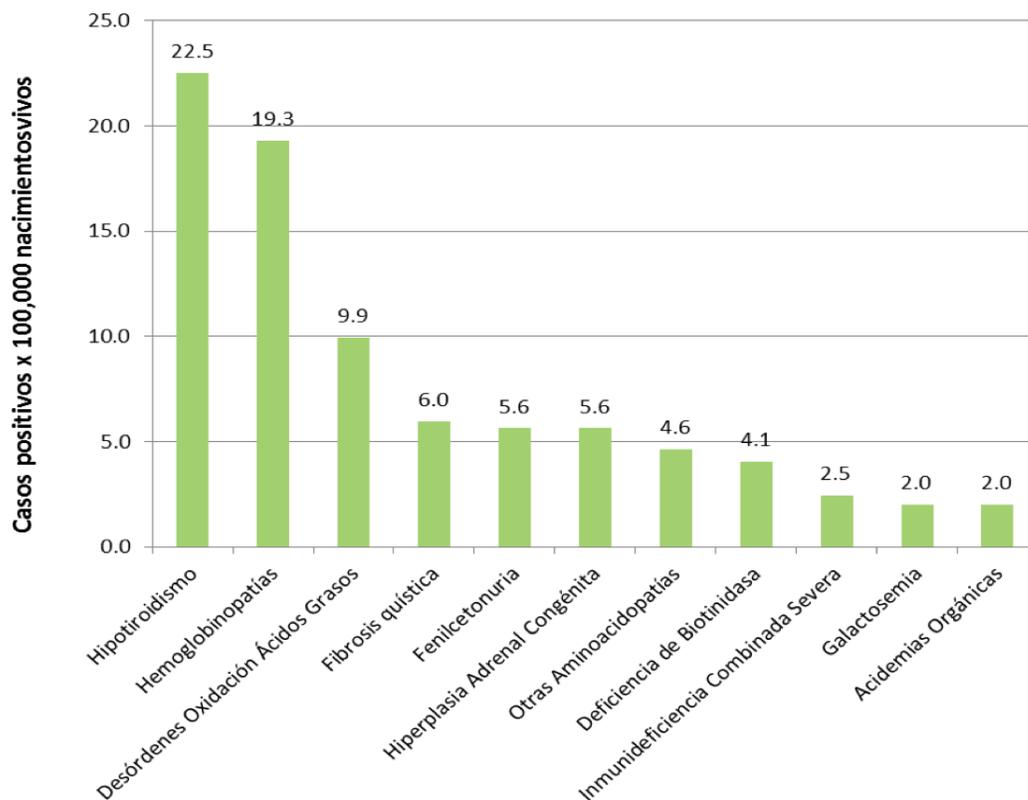
Inmunodeficiencia Combinada Severa: La inmunodeficiencia combinada severa engloba un grupo de inmunodeficiencias primarias monogénicas poco frecuentes caracterizadas por la falta de linfocitos T periféricos funcionales lo que provoca infecciones respiratorias graves de aparición temprana y retraso del crecimiento. El tratamiento se basa en el uso de profilaxis antimicrobiana continua, terapia de reemplazo de inmunoglobulinas, y medidas estrictas de higiene. Sin embargo, la curación definitiva requiere una reconstitución inmune, lograda con frecuencia mediante trasplante de células madre hematopoyéticas. Sin tratamiento, suele conllevar una infección grave y la muerte a la edad de dos años. El trasplante de células madre hematopoyéticas puede permitir más de un 90% de supervivencia a largo plazo si se realiza en los primeros meses de vida y de un hermano con antígenos leucocitarios humanos idénticos.

Tabla 20. Inmunodeficiencia Combinada Severa: Número de Casos e Incidencia, Puerto Rico, 2011

Condiciones	ICD-9-CM	No. Casos	Incidencia x 100,000	Incidencia
Inmunodeficiencia Combinada Severa	279.2	1	2.5	1:41,000

La Figura 45 presenta la incidencia de los las condiciones incluidas en el Panel de Cernimiento Metabólico Neonatal por condiciones.

Figura 45 . Casos positivos del Panel de Cernimiento Neonatal de PR por condición, 2008-2013



Programa de Cernimiento Auditivo Neonatal Universal

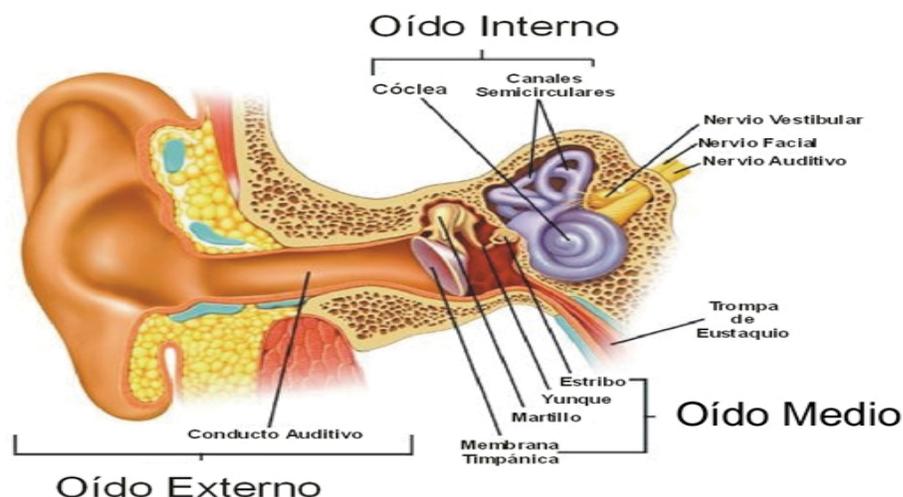
El Programa de Cernimiento Auditivo Neonatal Universal (PCANU) se crea mediante la Ley #311 de 19 de diciembre de 2003. Al amparo de esta Ley y su Reglamento se estableció el cernimiento neonatal compulsorio para pérdida auditiva congénita. El PCANU tiene como misión contribuir a la buena salud auditiva de los niños y niñas de Puerto Rico mediante la identificación, diagnóstico e intervención temprana de los niños con pérdida auditiva congénita antes de los seis (6) meses de edad.

La pérdida auditiva es la condición más común en el nacimiento. Aproximadamente, 3-6 de cada 1000 niños nacidos presentan problemas auditivos significativos. Su prevalencia aumenta con la edad. Más del 95% de los neonatos que presentan pérdida auditiva nacen de padres oyentes o con audición normal. La pérdida auditiva es invisible al nacer, o sea, muchos de los neonatos o infantes con problemas de audición no presentan signos o síntomas visibles. Durante los primeros 3 años de edad, se desarrolla el ochenta por ciento (80%) de la habilidad de un infante en las áreas de habla y lenguaje y las destrezas cognitivas relacionadas, siendo la audición de vital importancia para el desarrollo típico de estas destrezas. Sin servicios de cernimiento

Se ha demostrado que la detección temprana de pérdida auditiva, con la intervención y tratamiento comenzando antes de los seis (6) meses de edad, es altamente efectiva para maximizar las oportunidades de que el infante desarrolle típicamente sus habilidades cognitivas y de comunicación oral.

Las partes del sistema auditivo son las siguientes:

- **Oído externo** - Consiste de: las orejas, llamadas también pabellón auditivo, el canal auditivo, el tímpano, a veces llamado membrana timpánica, que separa al oído externo del medio.
- **Oído medio** - Consiste de: el tímpano, tres huesecillos que envían las ondas del tímpano al oído interno.
- **Oído interno** - Consiste de: el órgano de la audición en forma de caracol llamado cóclea, los canales semicirculares que contribuyen al equilibrio, **Nervio acústico** (este nervio envía la información del sonido del oído al cerebro).



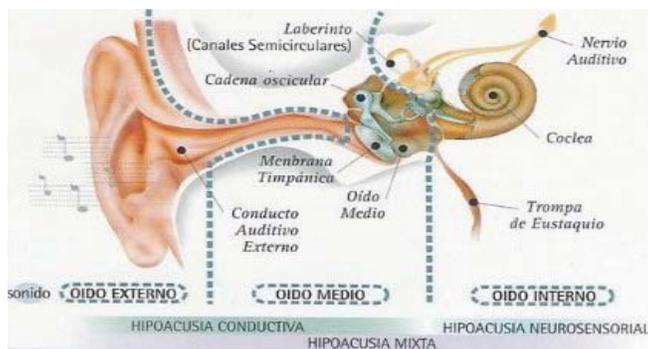
La pérdida auditiva se define como una sensibilidad reducida a los sonidos que normalmente puede oír el ser humano. La pérdida de la audición puede ocurrir cuando alguna de las partes del sistema auditivo no funciona de la manera normal. Existen distintos tipos de pérdida auditiva o hipoacusia:

1. Pérdida conductiva = La pérdida conductiva ocurre cuando las ondas sonoras son bloqueadas en el oído externo u oído medio y no pueden llegar al oído interno, lo que producen una pérdida de intensidad. Las causas de este tipo de pérdida incluyen infecciones de oído medio (otitis media), acumulación de calcio alrededor de la cadena oscilar (otosclerosis) o acumulación de cerumen. En algunos casos, la pérdida auditiva conductiva puede ser temporal. Dependiendo de la causa específica del problema, se puede solucionar con medicación o cirugía. La pérdida auditiva conductiva se puede corregir también con un audífono o un implante de oído medio. Si no se trata, la pérdida conductiva puede resultar en un daño permanente.

2. Pérdida sensorineural = Se produce por daños, deterioro o por una disfunción de las células ciliadas de la cóclea (parte sensorial) o el nervio auditivo (parte neural), lo que conduce a una pérdida de intensidad, pero de claridad a la vez. La pérdida sensorineural es permanente y los audífonos pueden ayudar en la mayoría de los casos.

3. Pérdida mixta = La pérdida auditiva mixta es una combinación de pérdida conductiva y sensorineural.

4. Neuropatía auditiva = Una pérdida auditiva menos común es la Neuropatía Auditiva o la audición no sincronizada. Con este tipo de desorden auditivo, el oído interior o cóclea parece recibir los sonidos de manera normal. No obstante, las señales que salen de la cóclea pueden estar desorganizadas o puede ser que el nervio auditivo no este procesando el sonido de manera normal. Algunas características comunes incluyen: pérdida auditiva de algún grado (no predecible), dificultad en entender lenguaje, especialmente cuando hay ruido, puede parecer que la audición fluctúe día a día o incluso de hora en hora, otras neuropatías pueden afectar la coordinación de actividades como el escribir, correr o hablar.

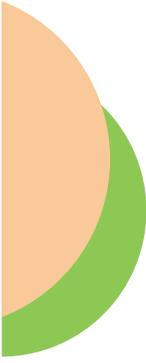


Número Total de Casos Diagnosticados con Pérdida Auditiva

Tabla 21. Datos estadísticos recopilados por el Programa de Cernimiento Auditivo Neonatal Universal, Puerto Rico, 2012 - 2013

Año	Bebés Nacidos	Bebés Cernidos	Bebés "Referidos"*	Bebés diagnosticados con pérdida auditiva
2012	38,308	37,888 (98.9%)	943 (2.5%)	48 (26 con pérdida auditiva sensorineural y 22 con pérdida auditiva conductiva)
2013 (preliminar)	36,887	35,962 (97.5%)	986 (2.7%)	53 (19 con pérdida auditiva sensorineural, 15 con pérdida auditiva conductiva, 1 con pérdida auditiva mixta y 3 con neuropatía)

* Bebés referidos para evaluación audiológica diagnóstica



Sistema de Vigilancia Y Prevención de Defectos Congénitos de Puerto Rico

División de Servicios para Niños con Necesidades Médicas Especiales
Secretaría Auxiliar de Salud Familiar y
Servicios Integrados
Departamento de Salud

Tel: (787) 765-2929 X: 4573
Fax: (787) 764-4259
Email: defectoscongenitos@salud.gov.pr



Estado Libre Asociado de Puerto Rico
Departamento de Salud

Forma para la Evaluación del Informe Anual 2014

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 FOTOCOPIAR ESTA HOJA Y ENVIAR POR FAX AL (787) 764-4259
TAMBIÉN PUEDE COMPLETAR LA EVALUACIÓN A TRAVÉS DEL INTERNET:
<https://es.surveymonkey.com/s/KGY7CD3>**

Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos en Puerto Rico:

Informe Anual 2014

Personas Contacto:

Alma Martínez Quiñones, MPH

Coordinadora/Epidemióloga

Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos – Departamento de Salud

Dirección postal: P.O. BOX 70184 San Juan, Puerto Rico 00936-8184

Dirección física: Calle Periferal Pabellón #3, Barrio Monacillos, Rio Piedras, PR 00923

Teléfono: (787) 765-2929 X: 4571, 4573 Fax: 764-4259

Correo electrónico: almmartinez@salud.gov.pr

Dra. Sulay Rivera-Sánchez

Directora Asociada

Centro de Enfermedades Hereditarias, Programa de Cernimiento Neonatal, UPR-RCM

Teléfono: (787) 777-3535 X: 7425, 7222 Fax: (787) 767-8595

Correo electrónico: sulay.rivera@upr.edu

Dra. Carol D. Cruz Pagán

Coordinadora

Programa de Cernimiento Auditivo Neonatal Universal (PCANU)

Teléfono: (787) 765-2929 X: 4592 - 4593

Correo electrónico: carolcruz@salud.gov.pr

Fecha de publicación

1 de noviembre de 2014

Para obtener una copia de este informe:

- (1) Visite www.salud.gov.pr/Programas/CampanaAcidoFolico ,
- (2) Envíe su solicitud por correo electrónico a: defectoscongenitos@salud.gov.pr ,
- (3) Llame al (787) 765-2929 X: 4573 , ó
- (4) Visite las oficinas del Departamento de Salud en la Calle Periferal del Barrio Monacillos de Rio Piedras- Pabellón #3 Primera puerta, en horas laborables de 8:00 a 4:00 pm. El informe estará disponible en papel y en formato electrónico PDF (READABLE). El informe es libre de costo.

Cita sugerida: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos-Departamento de Salud de Puerto Rico (2014). Vigilancia de Defectos Congénitos en Puerto Rico: Informe Anual 2014. Obtenido de www.salud.gov.pr.

Para más información...

Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos
Departamento de Salud
(787) 765-2929 X:4573, 4571, 4589, 4591
Correo electrónico: defectoscongenitos@salud.gov.pr
www.salud.gov.pr/Programas/CampanaAcidoFolico

Centro de Enfermedades Hereditarias - Programa de Cernimiento Neonatal
Universidad de Puerto Rico - Recinto de Ciencias Médicas
(787) 753-6340, 754-7410, 777-3535 X: 7222
Correo electrónico: prnewbornscreeningprogram.rcm@upr.edu

Programa de Cernimiento Auditivo Neonatal Universal (PCANU)
Departamento de Salud
(787) 765-2929 X: 4592
Correo electrónico: carolcruz@salud.gov.pr

Clínica de Labio y Paladar Fisurado - Centro Pediátrico Metropolitano
(787) 763-0550, (787) 777-3535 X: 7100, 7124

Clínica de Labio / Paladar Hendido - San Jorge Children's Hospital
(787) 727-1000 X: 4136

Asociación Espina Bífida e Hidrocefalia de PR Inc.
Tel: (787) 740-6695 (787) 740-0033 // Fax: (787) 787-1377
Correo electrónico: espinaBifida@gmail.com
www.espinabifidapr.com

Fundación Puertorriqueña Síndrome de Down
(787) 283-8210 /8211 Fax (787) 283-8220
Email fpsd@coqui.net
www.sindromedown.org

Mis Amigos de Síndrome Down, Inc.
(787) 533-0923, (787) 791-3249
yolanda@masdpr.net

Somos Team Jarcho Levin
(787) 379-2029
Correo electrónico: administrador@jarcholevin.org
www.jarcholevin.org

Asociación de Padres Pro-Bienestar de Niños con Impedimento (APNI)
Tel: (787) 763-4665 // Fax: (787) 765-0345
Correo electrónico: centroinfo@apnipr.org
www.apnipr.org

March of Dimes
(787) 765-6052, (787) 754-6023
www.nacersano.org

Asociación Puertorriqueña de Desórdenes Genéticos y Metabólicos
Región Central (787) 702-5814
<http://geneticapur.org/>

Alianza para la Prevención de Defectos de Nacimientos
<http://alianzadefectosdenacimiento.yolasite.com/>

Centros para el Control y Prevención de Enfermedades (CDC)
www.cdc.gov/ncbddd/Spanish/birthdefects/