

Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos



Informe Anual 2017



GOBIERNO DE PUERTO RICO
Departamento de Salud

Mensaje

La División Niños con Necesidades Médicas Especiales de la Secretaria Auxiliar de Salud Familiar y Servicios Integrados del Departamento de Salud presenta la publicación del noveno informe anual del Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos de Puerto Rico. Esperamos que la información contenida en el mismo contribuya a la toma de decisiones informadas con relación a la planificación, implantación y evaluación de estrategias de salud pública para la prevención de defectos congénitos y la prestación de servicios a esta población.

Maritza Espada Méndez, BSHE, MPH
Secretaria Auxiliar
Secretaría Auxiliar Salud Familiar y
Servicios Integrados

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

Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos

Stephany I. Pérez González, MPH
Administradora de datos/Coordinadora Interina

Vanessa Ortiz Ojeda
Entrada de datos

Wilneida Figueroa-Betancourt
Entrada de datos

Magda Ayala Bonilla, MSW
Coordinadora de Servicios

Carlos Cabrera Ramos, MSW
Coordinador de Servicios

Recopiladores de Datos:

Daisy Rodríguez Ruiz, RN

Joyce M. Marrero, RN

Lizabeth Torres Fontané, RN

Madeline López Rodríguez, RN

María de los A. Díaz Pagán, RN

Raysa L. Santos García, RN

Yanise Collazo Ortiz, RN

Programa de Cernimiento Auditivo Neonatal Universal

Hillary Martínez Ortiz, BA
Coordinadora

Gloria de L. Bezares Salinas, DrPH, MS
Evaluadora de Servicios de Salud

Mildred R. Luciano Román, BA
Coordinadora de Servicios

Vilmarie Nieves Fred, M.Ed
Coordinadora de Servicios

Programa para la Detección, Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Hereditarias

Evelys Pérez Portalatín, MBA
Coordinadora de Servicios

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

Luis Clavell, MD
Director Sección Hematología/Oncología

Sulay Rivera Sánchez, Ph.D., MS
Directora Asociada Centro Enfermedades Hereditarias

Agradecimiento

Agradecemos y reconocemos también el trabajo, colaboración y apoyo de las siguientes personas en la preparación de este Informe Anual:

Alma Martínez Quiñones, MPH
*Epidemióloga/Coordinadora
Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos
(diciembre 2013-octubre 2017)*

Carmen L. Rivera Haddock, BHE
*Educadora en Salud
División Niños con Necesidades Médicas Especiales*

Camille Delgado López, MPH
*Epidemióloga/Coordinadora
Sistema de Vigilancia Activa de Zika en Embarazos*

Leishla Nieves Ferrer, MS
*Epidemióloga/Líder Administración de Datos
Sistema de Vigilancia Activa de Zika en Embarazos*

Tabla de Contenido

Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos.....	6
Métodos.....	7
Defectos Congénitos.....	7
Tabla 1. Causas Principales de Mortalidad Infantil, Puerto Rico, 2014.....	7
Figura 1. Defectos Congénitos por Categoría en Puerto Rico, 2011-2015.....	8
Figura 2. Defectos Congénitos más Comunes en Puerto Rico, 2011-2015.....	8
Características de Casos con Defectos Congénitos en Puerto Rico.....	9
Tabla 2. Número de Defectos Congénitos por Caso, Puerto Rico, 2011-2015.....	9
Figura 3. Proporción de Casos con Defectos Congénitos por Sexo, Puerto Rico, 2011-2015.....	9
Tabla 3. Casos con Defectos Congénitos por Edad Materna, Puerto Rico, 2011-2015.....	9
Figura 4. Prevalencia de Defectos Congénitos por Municipio, Puerto Rico, 2011-2015.....	10
Defectos del Sistema Cardiovascular.....	10
Tabla 4. Defectos del Sistema Cardiovascular, Puerto Rico, 2011-2015.....	11
Figura 5. Defectos Congénitos del Corazón, Puerto Rico, 2003-2015.....	11
Figura 6. Tronco Arterioso en Puerto Rico, 2003-2015.....	12
Figura 7. Defecto del Septo Aorto-Pulmonar en Puerto Rico, 2003-2015.....	12
Figura 8. Transposición de los Grandes Vasos en Puerto Rico, 2003-2015.....	12
Figura 9. Doble Salida Ventricular Derecha (DORV) en Puerto Rico, 2007-2015.....	12
Figura 10. Tetralogía de Fallot en Puerto Rico, 2003-2015.....	13
Figura 11. Defecto Septal Ventricular (VSD) en Puerto Rico, 2003-2015.....	13
Figura 12. Defecto Septal Atrial (ASD)-Tipo Primun en Puerto Rico, 2009-2015.....	13
Figura 13. Defecto Septal Atrial (ASD)-Tipo Secundum en Puerto Rico, 2003-2015.....	13
Figura 14. Canal Atrio-Ventricular en Puerto Rico, 2003-2015.....	14
Figura 15. Atresia de la Válvula Pulmonar en Puerto Rico, 2003-2015.....	14
Figura 16. Estenosis de la Válvula Pulmonar en Puerto Rico, 2003-2015.....	14
Figura 17. Atresia de la Válvula Tricúspide en Puerto Rico, 2003-2015.....	14
Figura 18. Anomalía de Ebstein en Puerto Rico, 2003-2015.....	15
Figura 19. Estenosis de la Válvula Aórtica en Puerto Rico, 2003-2015.....	15
Figura 20. Síndrome del Corazón Izquierdo Hipoplástico en Puerto Rico, 2003-2015.....	15
Figura 21. Síndrome del Corazón Derecho Hipoplástico en Puerto Rico, 2003-2015.....	15
Figura 22. Ducto Arterioso Patente (PDA) en Puerto Rico, 2003-2013.....	15
Figura 23. Coartación de la Aorta en Puerto Rico, 2003-2015.....	16
Figura 24. Conexión Anómala Total de las Venas Pulmonares (TAPVR) en Puerto Rico, 2003-2015.....	16
Defectos Músculo-Esqueletales.....	17
Tabla 5. Defectos Músculo-Esqueletales, Puerto Rico, 2011-2015.....	17
Figura 25. Defectos Congénitos de Reducción de Extremidades Superiores en Puerto Rico, 2001-2015.....	17
Figura 26. Defectos Congénitos de Reducción de Extremidades Inferiores en Puerto Rico, 2001-2015.....	17
Figura 27. Talipes Equinovarus en Puerto Rico, 2001-2015.....	18

Tabla de Contenido

Figura 28. Gastrosquisis en Puerto Rico, 2001-2015.....	18
Figura 29. Onfalocoele en Puerto Rico, 2003-2015.....	18
Defectos Cromosómicos y Genéticos.....	19
Tabla 6. Defectos Cromosómicos y Genéticos, Puerto Rico, 2011-2015.....	19
Figura 30. Síndrome Down en Puerto Rico, 2001-2015.....	19
Figura 31. Síndrome Patau en Puerto Rico, 2003-2015.....	20
Figura 32. Síndrome Edwards en Puerto Rico, 2003-2015.....	20
Figura 33. Albinismo en Puerto Rico, 2003-2015.....	21
Figura 34. Síndrome de Jarcho-Levin en Puerto Rico, 2007-2015.....	21
Defectos del Tracto Urogenital.....	22
Tabla 7. Defectos del Tracto Urogenital, Puerto Rico, 2011-2015.....	22
Figura 35. Genitales Ambiguos en Puerto Rico, 2003-2015.....	22
Figura 36. Hipospadias en Puerto Rico, 2007-2015.....	23
Defectos Orofaciales.....	24
Tabla 8. Defectos Orofaciales, Puerto Rico, 2011-2015.....	24
Figura 37. Defectos de Labio y/o Paladar Fisurado en Puerto Rico, 1999-2015.....	24
Figura 38. Paladar Fisurado en Puerto Rico, 1999-2015.....	25
Figura 39. Labio Fisurado en Puerto Rico, 1999-2015.....	25
Figura 40. Labio y Paladar Fisurado en Puerto Rico, 1999-2015.....	25
Defectos del Sistema Nervioso Central.....	26
Tabla 9. Defectos del Sistema Nervioso Central, Puerto Rico, 2011-2015.....	26
Figura 41. Defectos del Tubo Neural en Puerto Rico, 1996-2015.....	26
Figura 42. Anencefalia en Puerto Rico, 1996-2015.....	27
Figura 43. Espina Bífida en Puerto Rico, 1996-2015.....	27
Figura 44. Encefalocele en Puerto Rico, 1996-2015.....	27
Defectos de los Ojos y Oídos.....	28
Tabla 10. Defectos de los Ojos y Oídos, Puerto Rico, 2011-2015.....	28
Programa de Cernimiento Neonatal de Puerto Rico.....	29
Tabla 11. Acidemias Orgánicas: Número de Casos e Incidencia, Puerto Rico, 2010-2015.....	30
Tabla 12. Desórdenes de Oxidación de Ácidos Grasos: Número de Casos e Incidencia, Puerto Rico, 2011-2015.....	31
Tabla 13. Aminoacidopatías: Número de Casos e Incidencia, Puerto Rico, 2008-2015.....	31
Tabla 14. Hipotiroidismo Primario Congénito: Número de Casos e Incidencia, Puerto Rico, 2008-2015.....	31
Tabla 15. Hiperplasia Adrenal Congénita: Número de Casos e Incidencia, Puerto Rico, 2008-2015.....	32
Tabla 16. Hemoglobinopatías: Número de Casos e Incidencia, Puerto Rico, 2008-2015.....	32
Tabla 17. Deficiencia de Biotinidasa: Número de Casos e Incidencia, Puerto Rico, 2013-2015.....	33
Tabla 18. Fibrosis Quística: Número de Casos e Incidencia, Puerto Rico, 2012-2015.....	33
Tabla 19. Galactosemia: Número de Casos e Incidencia, Puerto Rico, 2008-2015.....	33
Tabla 20. Inmunodeficiencia Combinada Severa: Número de Casos e Incidencia, Puerto Rico, 2011 y 2015.....	34

Tabla de Contenido

Figura 45. Casos positivos del Panel de Cernimiento Neonatal por Condición, Puerto Rico, 2008-2015.....	34
Programa de Cernimiento Auditivo Neonatal Universal.....	35
Figura 46. Sistema Auditivo.....	35
Figura 47. Tipos de pérdida auditiva o hipoacusia.....	36
Tabla 21. Número Total de Casos Diagnosticados con Pérdida Auditiva, Puerto Rico, 2014-2015.....	36
Prevención de los Defectos Congénitos.....	37
Agencias, Organizaciones y Grupos de Apoyo.....	40

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 51 defectos congénitos en la Isla, mantiene una campaña continua para la prevención primaria de estas condiciones y contacta a las familias para ofrecerles orientación y consejería sobre recursos profesionales y servicios disponibles en su comunidad para la atención temprana que redunden en una mejor calidad de vida.

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

Visión: 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 su 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, implementación 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 por el Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos 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 30,000 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 2011-2015, 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:

$$\text{Prevalencia al nacer} = \frac{\text{Número de casos diagnosticados con un defecto congénito determinado (2011-2015)}}{\text{Número total de nacimientos vivos (2011-2015)}} \text{ por } 10,000$$

donde el numerador incluye: nacimientos vivos, natimuertos, 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 con 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, 2011-2015.

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.*

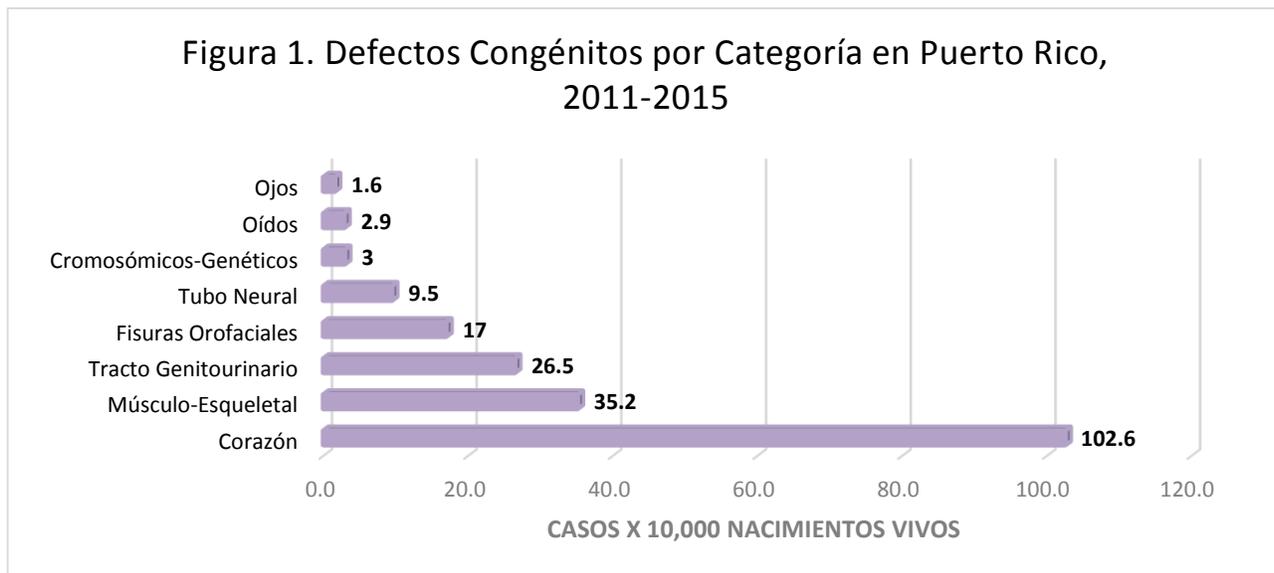
Tabla 1. Causas Principales de Mortalidad Infantil en Puerto Rico, 2014

Causa de Muerte (ICD-10)	Frecuencia
Malformaciones Congénitas, Deformaciones y anomalías cromosómicas (Q00-Q99)	39
Dificultad respiratoria del recién nacido (P22)	30
Duración corta de la gestación y bajo peso al nacer (P07)	14
Sepsis bacteriana del recién nacido (P36)	14
Enfermedades del sistema circulatorio (I00-I99)	10
Hipoxia intrauterina y asfixia del nacimiento (P20-P21)	7
Hemorragia neonatal (P50-P52, P54)	7
Diarrea y gastroenteritis de origen infeccioso (A09)	6
Recién nacido afectado por complicaciones maternas del embarazo (P01)	6
Septicemia (A40-A41)	5
Otras causas	107
Total	245

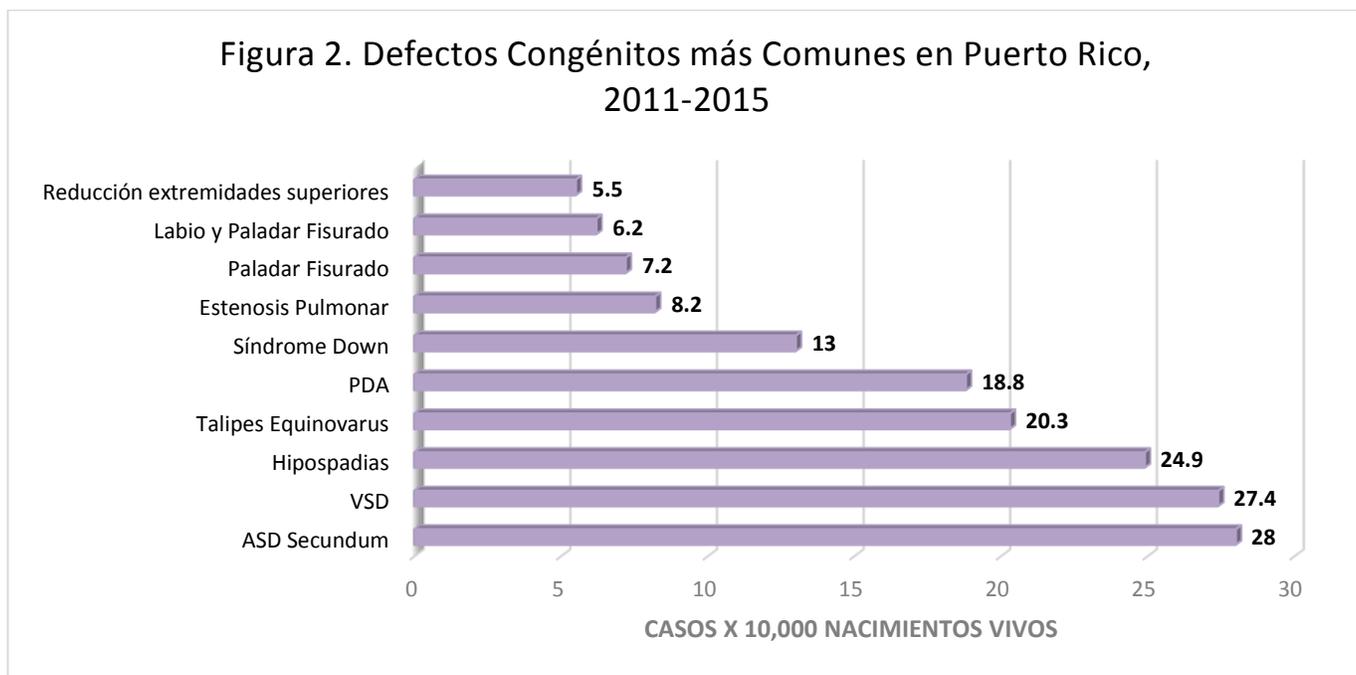
Fuente: Departamento de Salud, Secretaría Auxiliar de Planificación y Desarrollo, División de Análisis Estadístico, San Juan, Puerto Rico, 2016

En Puerto Rico, cada día nacen 2 niños afectados con alguno de los defectos monitoreadas por el SVPDC.

La Figura 1 presenta la prevalencia de los defectos de nacimientos, durante los años 2011-2015, agrupados por categoría. Los defectos congénitos del corazón son los más comunes en Puerto Rico, seguido por los defectos musculoesqueléticos y del tracto genitourinario.



En la Figura 2 se presenta la prevalencia de los diez (10) defectos congénitos más comunes en Puerto Rico para los años 2011-2015. Estos son: defecto septal atrial (ASD, por sus siglas en inglés) tipo *secundum*, defecto septal ventricular (VSD, por sus siglas en inglés), hipospadias, talipes equinovarus, ductos arterioso patente (PDA, por sus siglas en inglés), síndrome Down, estenosis de la válvula pulmonar, paladar fisurado, labio y paladar fisurado, y reducción de extremidades superiores.



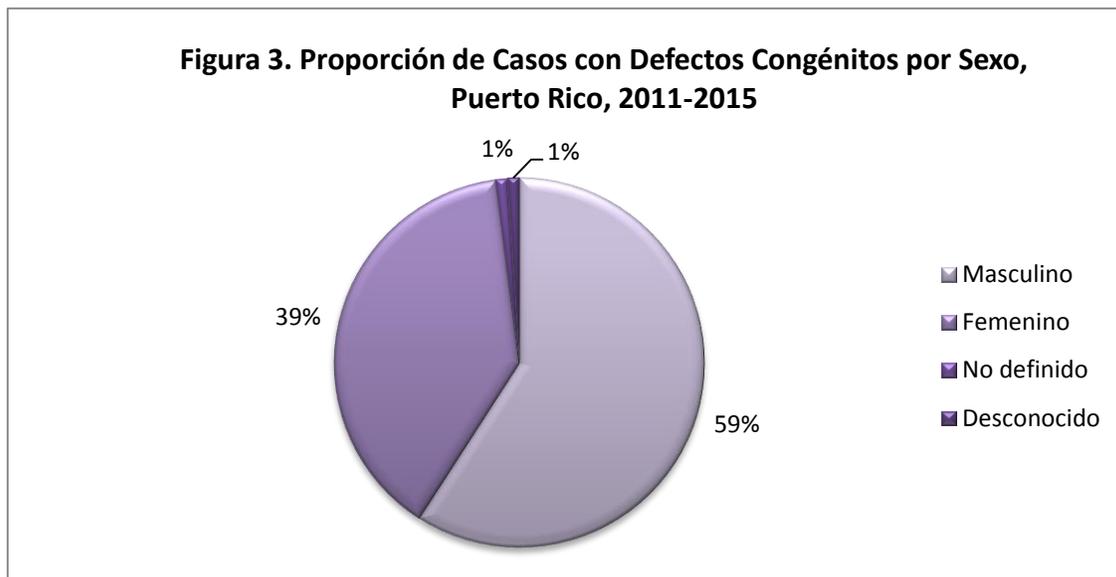
Características de Casos con Defectos Congénitos en Puerto Rico

Tabla 2. Número de Defectos Congénitos por caso, Puerto Rico, 2011-2015

Número de casos	Número de defectos congénitos	Porcentaje (%)
2,282	1	76.8
452	2	15.2
162	3	5.5
75	4+	2.5
2,971	Total	100.0

En el periodo 2011-2015, el SVPDC recibió un total de 2,971 casos con algún defecto congénito, para un total de 4,002 defectos individuales. El 76.8% de los casos presentó un solo defecto al nacer.

Figura 3. Proporción de Casos con Defectos Congénitos por Sexo, Puerto Rico, 2011-2015



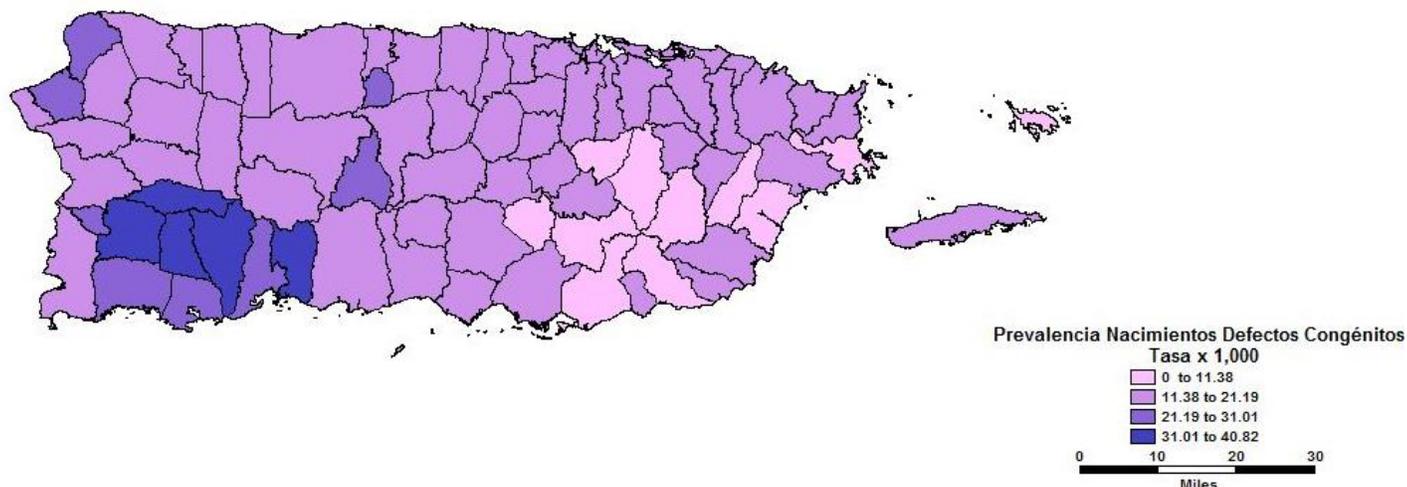
Los defectos congénitos fueron más comunes en niños (18.6 por cada 1,000 niños nacidos vivos) en comparación con niñas (13.1 por cada 1,000 niñas nacidas vivas).

Tabla 3. Casos con Defectos Congénitos por Edad Materna, Puerto Rico, 2011-2015

Grupo de edad (años)	Número de casos	Porcentaje (%)	Prevalencia (x 1,000)
Menor de 20	468	15.8%	16.5
20-24	915	30.8%	14.9
25-29	665	22.4%	14.7
30-34	467	15.7%	15.3
35-39	299	10.1%	21.7
40+	116	3.9%	38.0
Desconocido	41	1.4%	n/a
Total	2971	100%	16.3

La prevalencia de defectos congénitos es mayor para madres del grupo de edad de **40 años o más** (38.0 por cada 1,000 nacimientos) y de **35 a 39 años** (21.7 por cada 1,000 nacimientos).

Figura 4. Prevalencia de Defectos Congénitos por Municipio, Puerto Rico, 2011-2015



Los municipios con la prevalencia más alta (por cada 1,000 nacimientos vivos) fueron: Maricao (40.8), San Germán (40.6), Yauco (39.6), Sabana Grande (33.3), Peñuelas (31.3), Hormigueros (30.1), Lajas (30.0), Guayanilla (29.3) y Guánica (29.2).

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.

Los defectos congénitos del corazón son más comunes en niños (52%) que en niñas (48%). La prevalencia es mayor para madres del grupo de edad de 35 a 39 años (11.4 por cada 1,000 nacimientos). Contrario a lo reportado en años anteriores, la prevalencia en el grupo de 40 años o más (4.7 por cada 1,000 nacimientos) disminuyó. Los municipios con la prevalencia más alta (por cada 1,000 nacimientos vivos) fueron: San Juan (10.5), Bayamón (4.8), Yauco (4.2), Carolina (4.2) y San Germán (4.0).

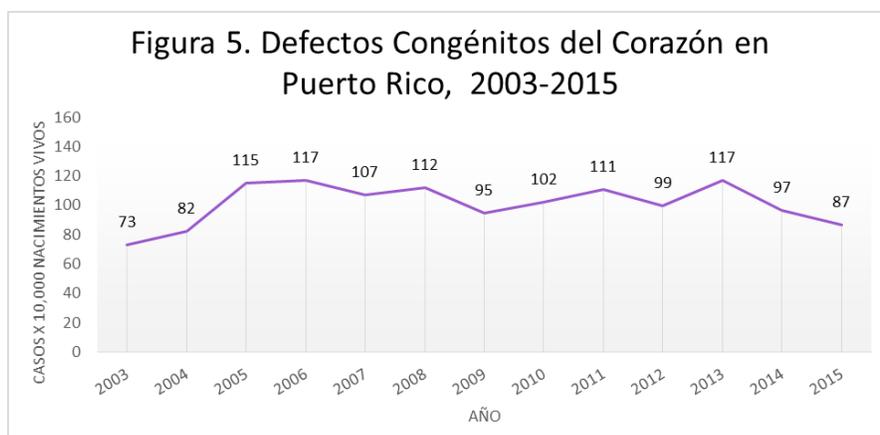
Los defectos congénitos del corazón se comenzaron a recopilar en el 2003; excepto DORV que se comenzó a monitorear en el 2007 y ASD *primum* en el 2009. A partir del 2014, se comenzó a vigilar el arco aórtico interrumpido, la estenosis de la válvula tricúspide y el ventrículo único.

La Tabla 4 muestra la prevalencia al nacer de los defectos congénitos del corazón monitoreados durante el periodo 2011-2015. La vigilancia del PDA se discontinuó en el 2014 por lo que se muestra la prevalencia para el periodo 2011-2013. La Figura 5 muestra la prevalencia al nacer para los años 2003-2015.

Tabla 4. Defectos del Sistema Cardiovascular, Puerto Rico 2011-2015

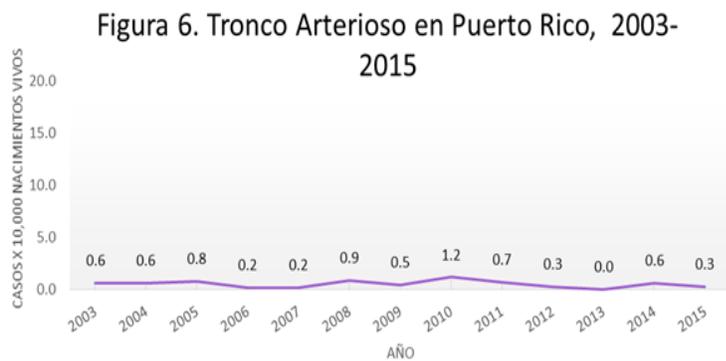
Defectos	ICD-9-CM	No. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Tronco arterioso	745.00	7	0.70
Defecto del septo aorto-pulmonar	745.01	9	0.28
Transposición de los grandes vasos (TGV*)	745.10	55	2.54
Doble salida ventricular derecha (DORV*)	745.11	43	2.25
Tetralogía de Fallot	745.20	71	4.32
Defecto septal ventricular (VSD*)	745.40	502	25.32
Defecto septal atrial (ASD*) Tipo <i>secundum</i>	745.50	514	23.11
Defecto septal atrial (ASD*) Tipo <i>primum</i> **	745.61	15	1.08
Canal atrio-ventricular	745.69	87	4.60
Atresia de la válvula pulmonar	746.01	27	1.08
Estenosis de la válvula pulmonar	746.02	151	8.83
Atresia de la válvula tricúspide	745.10	15	1.03
Anomalía de Ebstein	746.20	15	0.80
Estenosis de la válvula aortica	746.30	31	1.22
Sind. del corazón izquierdo hipoplástico	746.70	38	1.83
Sind. del corazón derecho hipoplástico	746.71	11	0.42
Ducto arterioso patente (PDA*)***	747.00	219	17.10
Coartación de la aorta	747.10	47	3.24
Conexión anómala total de venas pulmonares	747.41	19	0.66
Arco aórtico interrumpido ⁺	747.11	3	0.45
Ventriculo único ⁺	745.30	3	0.45
Estenosis de la válvula tricúspide ⁺	746.106	0	—
Defectos congénitos del corazón		1882	102.64

*Siglas en inglés **2009-2012, los casos de ASD *primum* se comenzaron a monitorear a partir del 2009. *** Se discontinuó la vigilancia en el 2014, se muestra la prevalencia para el periodo 2011-2013. ⁺ Se comenzaron a monitorear en el 2014.

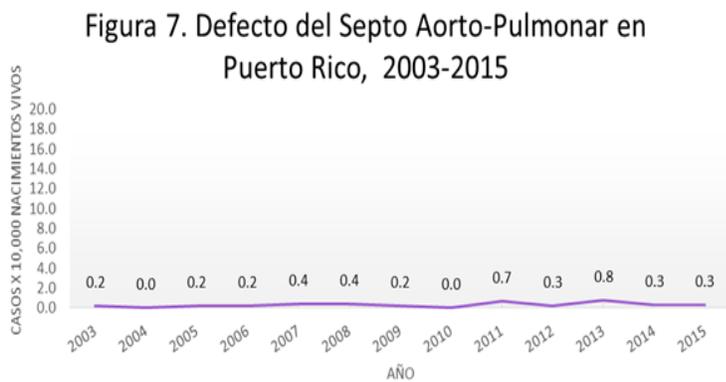


A continuación una descripción de cada uno de los defectos congénitos de corazón monitoreados. Las Figuras 6 a la 24 presentan la prevalencia al nacer por año de cada defecto. Se excluyen el arco aórtico interrumpido, el ventrículo único y la estenosis de la válvula tricúspide ya que comenzaron a ser vigilados durante el año 2014.

Tronco arterioso* es una cardiopatía 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.



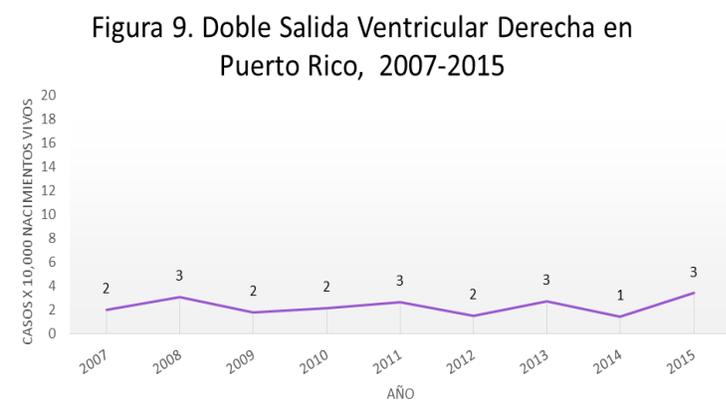
Defecto del septo aorto-pulmonar es una comunicación entre la aorta ascendente y el tronco pulmonar y/o rama pulmonar derecha, en presencia de ambas válvulas sigmoideas (válvula aórtica y válvula pulmonar), lo cual la diferencia del tronco arterioso.



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



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.



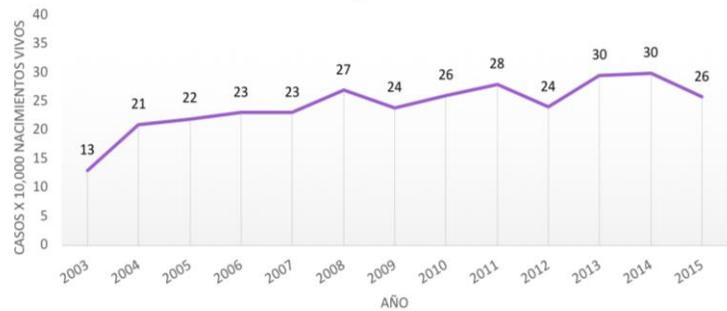
Tetralogía de Fallot* es la más común de las cardiopatías cianóticas en la cual coexisten los siguientes cuatro defectos: defecto del septo ventricular, estenosis de la válvula pulmonar o justo debajo de ella, el ventrículo derecho tiene más músculo de lo normal y la aorta se encuentra directamente sobre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

Figura 10. Tetralogía de Fallot en Puerto Rico, 2003-2015



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

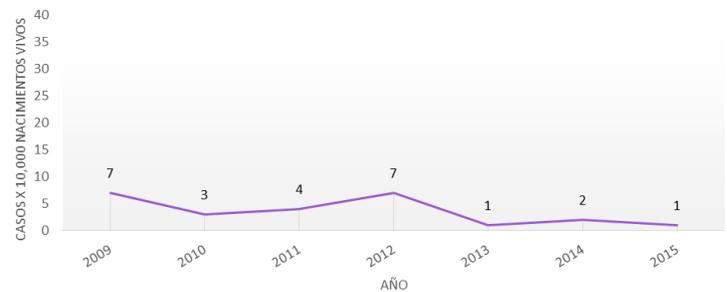
Figura 11. Defecto Septal Ventricular (VSD) en Puerto Rico, 2003-2015



Defecto septal atrial (ASD) es una abertura u orificio en la pared que separa los atrios (las dos cavidades superiores del corazón).

- **Tipo Primum:** está localizado en la parte inferior del septo atrial cerca de las válvulas atrioventriculares.

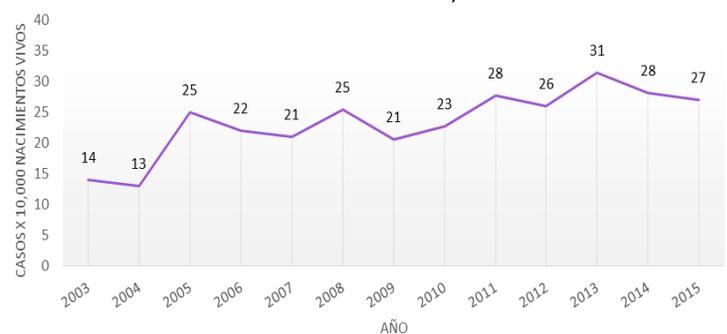
Figura 12. Defecto Septal Atrial (ASD)- Tipo Primum en Puerto Rico, 2009-2015



Defecto septal atrial (ASD) es una abertura u orificio en la pared que separa los atrios (las dos cavidades superiores del corazón).

- **Tipo Secundum:** está localizado cerca de la parte central del septo atrial.

Figura 13. Defecto Septal Atrial (ASD)- Tipo Secundum en Puerto Rico, 2003-2015



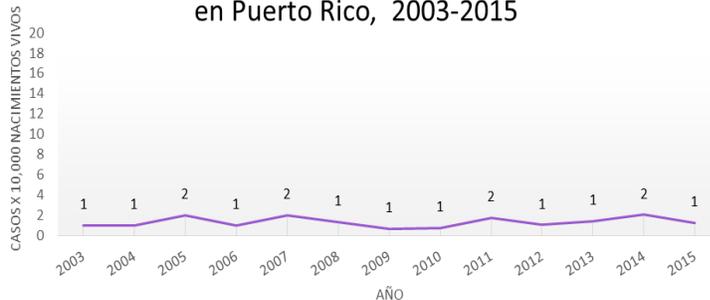
Canal atrio-ventricular es una combinación de defectos que involucra el septo atrial (tipo *primum*), del septo ventricular (posterior) y de las válvulas atrioventriculares (válvula tricúspide, válvula bicúspide) produciendo una comunicación de las cuatro cavidades cardíacas. Estos defectos se deben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

Figura 14. Canal Atrio-Ventricular en Puerto Rico, 2003-2015



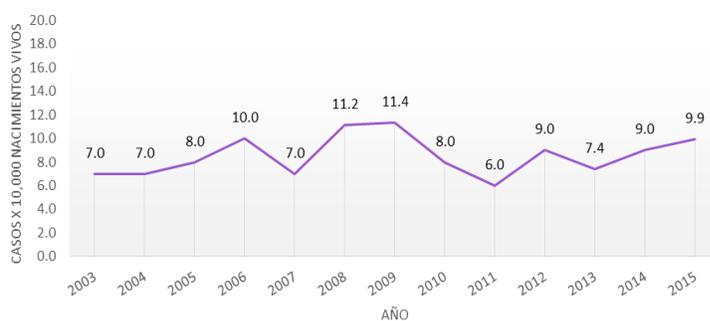
Atresia de la válvula pulmonar* es una cardiopatía en la cual la válvula pulmonar no se forma o está cerrada. El ventrículo derecho actúa como una bolsa ciega que puede quedarse pequeña o no desarrollarse adecuadamente.

Figura 15. Atresia de la Válvula Pulmonar en Puerto Rico, 2003-2015



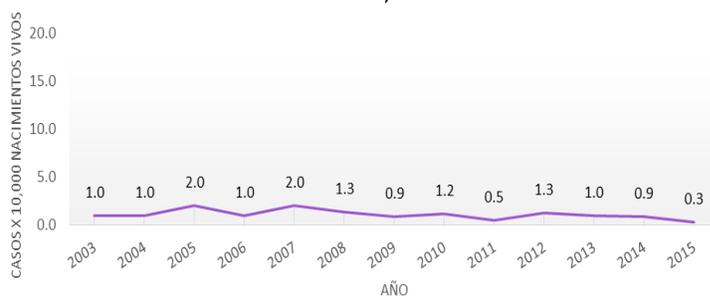
Estenosis de la válvula pulmonar es una condición que ocurre cuando el flujo sanguíneo se obstruye a nivel de la válvula pulmonar, válvula que separa el ventrículo derecho de la arteria pulmonar.

Figura 16. Estenosis de la Válvula Pulmonar en Puerto Rico, 2003-2015



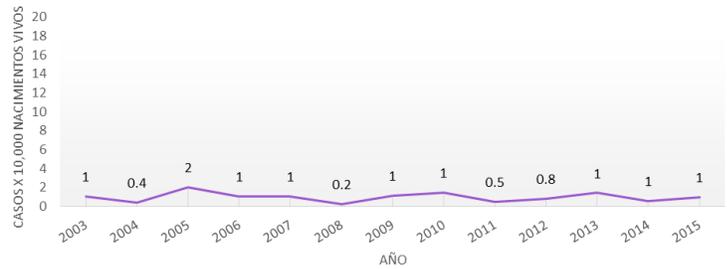
Atresia de la válvula tricúspide* es una condición en la cual la válvula está ausente entre el atrio derecho y el ventrículo derecho (válvula tricúspide). Como resultado, el ventrículo derecho es pequeño y no se desarrolla completamente.

Figura 17. Atresia de la Válvula Tricúspide en Puerto Rico, 2003-2015



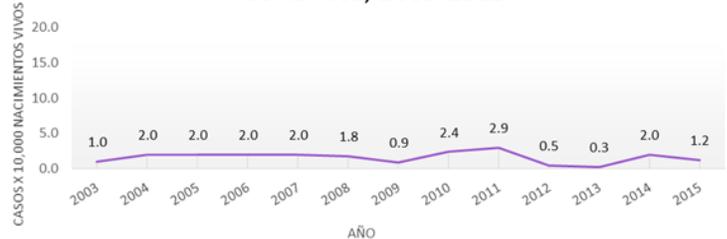
Anomalía de Ebstein se caracteriza por un descenso de la válvula tricúspide en el ventrículo derecho, debido a la inserción anómala de las cúspides de dicha válvula, por lo cual la parte superior del ventrículo derecho forma parte del atrio derecho. Aparte de estar situada muy abajo, la válvula tricúspide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

Figura 18. Anomalía de Ebstein en Puerto Rico, 2003-2015



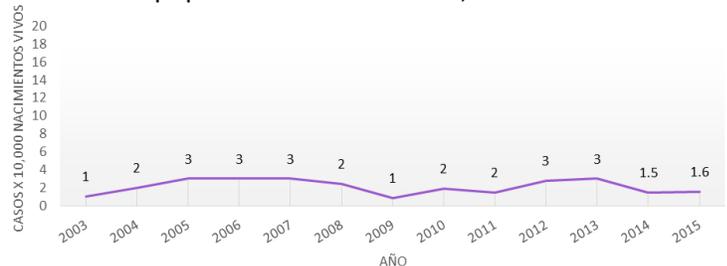
Estenosis de la válvula aórtica ocurre cuando el estrechamiento u obstrucción de la válvula aórtica del corazón, que impide que ésta se abra adecuadamente y bloquea el flujo sanguíneo desde el ventrículo izquierdo a la aorta.

Figura 19. Estenosis de la Válvula Aórtica en Puerto Rico, 2003-2015



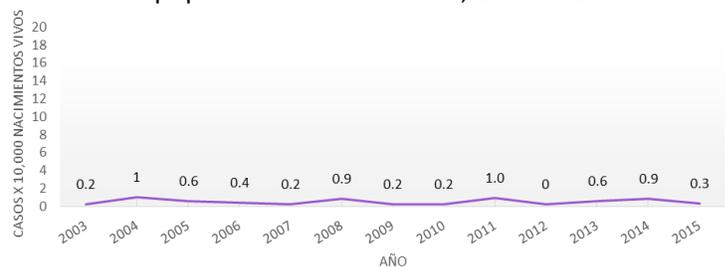
Síndrome del corazón izquierdo hipoplástico* Existen diferentes variantes de esta condición. En la variante más común, el lado izquierdo del corazón, incluyendo la aorta, la válvula aórtica, el ventrículo izquierdo y la válvula mitral no se desarrollan normalmente. La sangre que regresa de los pulmones 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.

Figura 20. Síndrome del Corazón Izquierdo Hipoplástico en Puerto Rico, 2003-2015



Síndrome del corazón derecho hipoplástico ocurre cuando afecta 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.

Figura 21. Síndrome del Corazón Derecho Hipoplástico en Puerto Rico, 2003-2015



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 de estadísticas 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 el diagnóstico continúa presente luego de las seis (6) semanas de nacido.

Figura 22. Ducto Arterioso Patente (PDA) en Puerto Rico, 2003-2013



<p><u>Coartación de la aorta</u> es una constricción de la aorta, la arteria principal que sale del corazón. La estrechez produce presión sanguínea alta antes del punto de coartación y presión sanguínea baja más allá del punto de coartación.</p>	<p>Figura 23. Coartación de la Aorta en Puerto Rico, 2003-2015</p> <table border="1"> <thead> <tr> <th>AÑO</th> <th>CASOS X 10,000 NACIMIENTOS VIVOS</th> </tr> </thead> <tbody> <tr><td>2003</td><td>3.0</td></tr> <tr><td>2004</td><td>3.0</td></tr> <tr><td>2005</td><td>4.0</td></tr> <tr><td>2006</td><td>4.0</td></tr> <tr><td>2007</td><td>4.0</td></tr> <tr><td>2008</td><td>4.0</td></tr> <tr><td>2009</td><td>4.0</td></tr> <tr><td>2010</td><td>4.0</td></tr> <tr><td>2011</td><td>3.2</td></tr> <tr><td>2012</td><td>1.5</td></tr> <tr><td>2013</td><td>2.2</td></tr> <tr><td>2014</td><td>3.5</td></tr> <tr><td>2015</td><td>2.5</td></tr> </tbody> </table>	AÑO	CASOS X 10,000 NACIMIENTOS VIVOS	2003	3.0	2004	3.0	2005	4.0	2006	4.0	2007	4.0	2008	4.0	2009	4.0	2010	4.0	2011	3.2	2012	1.5	2013	2.2	2014	3.5	2015	2.5
AÑO	CASOS X 10,000 NACIMIENTOS VIVOS																												
2003	3.0																												
2004	3.0																												
2005	4.0																												
2006	4.0																												
2007	4.0																												
2008	4.0																												
2009	4.0																												
2010	4.0																												
2011	3.2																												
2012	1.5																												
2013	2.2																												
2014	3.5																												
2015	2.5																												
<p><u>Conexión anómala total de las venas pulmonares*</u> es cuando las cuatro venas pulmonares están conectadas al atrio derecho en lugar del atrio izquierdo o en cualquier otra parte del retorno venoso sistémico.</p>	<p>Figura 24. Conexión Anómala Total de las Venas Pulmonares en Puerto Rico, 2003-2015</p> <table border="1"> <thead> <tr> <th>AÑO</th> <th>CASOS X 10,000 NACIMIENTOS VIVOS</th> </tr> </thead> <tbody> <tr><td>2003</td><td>1</td></tr> <tr><td>2004</td><td>0.4</td></tr> <tr><td>2005</td><td>0.4</td></tr> <tr><td>2006</td><td>1</td></tr> <tr><td>2007</td><td>1</td></tr> <tr><td>2008</td><td>1</td></tr> <tr><td>2009</td><td>0.2</td></tr> <tr><td>2010</td><td>0.5</td></tr> <tr><td>2011</td><td>1</td></tr> <tr><td>2012</td><td>1</td></tr> <tr><td>2013</td><td>0.8</td></tr> <tr><td>2014</td><td>1.5</td></tr> <tr><td>2015</td><td>0.9</td></tr> </tbody> </table>	AÑO	CASOS X 10,000 NACIMIENTOS VIVOS	2003	1	2004	0.4	2005	0.4	2006	1	2007	1	2008	1	2009	0.2	2010	0.5	2011	1	2012	1	2013	0.8	2014	1.5	2015	0.9
AÑO	CASOS X 10,000 NACIMIENTOS VIVOS																												
2003	1																												
2004	0.4																												
2005	0.4																												
2006	1																												
2007	1																												
2008	1																												
2009	0.2																												
2010	0.5																												
2011	1																												
2012	1																												
2013	0.8																												
2014	1.5																												
2015	0.9																												
<p><u>Estenosis de la válvula tricúspide</u> es una obstrucción o estrechez de la válvula tricúspide que puede afectar el flujo de sangre desde atrio derecho al ventrículo derecho.</p>																													
<p><u>Ventrículo único</u> es cuando morfológicamente sólo hay un ventrículo presente en lugar de dos ventrículos separados.</p>																													
<p><u>Arco aórtico interrumpido</u> se refiere a la falta de comunicación (separación completa) entre la aorta ascendente y la aorta descendente.</p>																													

Los defectos cardíacos congénitos críticos son un grupo de defectos cardíacos 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 *oximetría de pulso* es utilizada para la identificación temprana de los bebés con alguno de éstos defectos (arriba identificados con * en la descripción de los defectos cardíacos congénitos) antes de salir del hospital para que puedan recibir la atención y el tratamiento necesario y así prevenir la discapacidad o la muerte a temprana edad. Para los años 2011-2015, en Puerto Rico, el 12% de los defectos cardíacos congénitos fueron defectos cardíacos críticos. La prevalencia al nacer es de 12.6 por cada 10,000 nacimientos vivos.

La Ley Núm. 192 del año 2014 y el Reglamento de la Secretaria de Salud Núm.152 de 7 de mayo de 2015 requieren que todas las instituciones médico hospitalarias de Puerto Rico realicen a todos los recién nacidos, una prueba de saturación de oxígeno en la sangre, por medio de la oximetría de pulso, antes de que sean dados de alta, con el propósito de lograr el diagnóstico temprano de los defectos cardíacos congénitos críticos.

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). Los defectos músculo-esqueletales son más comunes en niños (60%) que en niñas (37%). La prevalencia es mayor para madres del grupo de edad menor de 20 años (5.0 por cada 1,000 nacimientos) y mayor de 40 años (3.9 por cada 1,000 nacimientos).

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 onfalocele fue incluido en el 2003.

La Tabla 5 muestra la prevalencia al nacer de los defectos musculo-esqueletales monitoreados durante el periodo 2011-2015.

Tabla 5. Defectos Musculo-Esqueletales, Puerto Rico 2011-2015

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	100	5.45
Defectos congénitos de reducción de extremidades inferiores	755.30-755.39	47	2.56
Talipes equinovarus	754.51, 754.70	372	20.28
Gastrosquisis	756.78	85	4.63
Onfalocele	756.79	41	2.24

A continuación una descripción de cada uno de los defectos congénitos de corazón monitoreados. Las figuras 25 a la 29 presentan la prevalencia al nacer por año de cada defecto.

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



Fuente: CDC/Dr. James W. Hanson

Figura 25. Defectos Congénitos de Reducción de Extremidades Superiores en Puerto Rico, 2001-2015

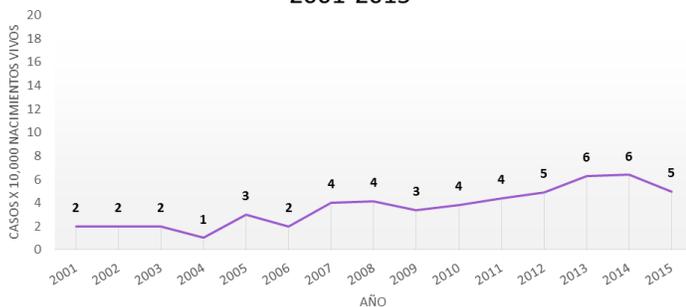


Figura 26. Defectos Congénitos de Reducción de Extremidades Inferiores en Puerto Rico, 2001-2015

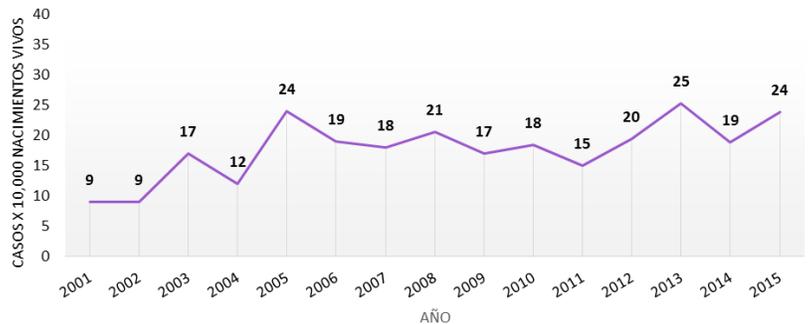


Talipes equinovarus es un defecto congénito en el cual el pie afectado apunta hacia abajo (flexión plantar o equino), con los dedos metidos hacia adentro (aducción del antepié) y la planta del pie torcida hacia adentro (inversión o varo de todo el pie).



Fuente: CDC/NCBDD

Figura 27. Talipes Equinovarus en Puerto Rico, 2001-2015

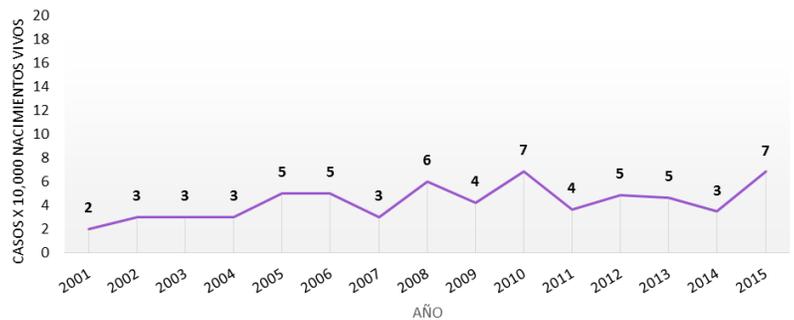


Gastrosquisis es un defecto congénito que se identifica por un cierre incompleto de la pared anterior del abdomen, usualmente a la derecha del ombligo, que permite la salida sin cubierta de los intestinos y el estómago hacia la cavidad amniótica.



Fuente: CDC/NCBDD

Figura 28. Gastrosquisis en Puerto Rico, 2001-2015

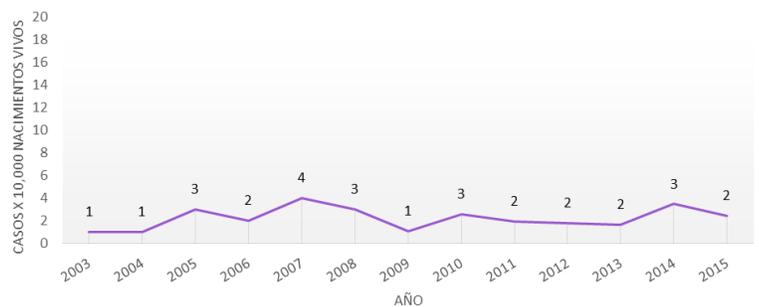


Onfalocele es un defecto congénito en el cual el contenido del abdomen sobresale (el intestino y otros órganos) en una capa de tejido delgado fuera de la cavidad abdominal. La protuberancia ocurre en la base del cordón umbilical.



Fuente: CDC/NCBDD

Figura 29. Onfalocele en Puerto Rico, 2003-2015



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 cromosómicos son más comunes en niños (53%) que en niñas (46%). La prevalencia es mayor para madres del grupo de 40 años o más (21.9 por cada 1,000 nacimientos) y 35-39 años (5.2 por cada 1,000 nacimientos).

Los datos de síndrome Down se comenzaron a recopilar en el 2001, los de síndrome Edwards, Patau y Albinismo en el 2003, y los de síndrome DiGeorge y síndrome Turner en el 2014. La Tabla 6 muestra la prevalencia al nacer de cada defecto para el periodo 2011-2015.

Tabla 6. Defectos Cromosómicos y Genéticos, Puerto Rico 2011-2015

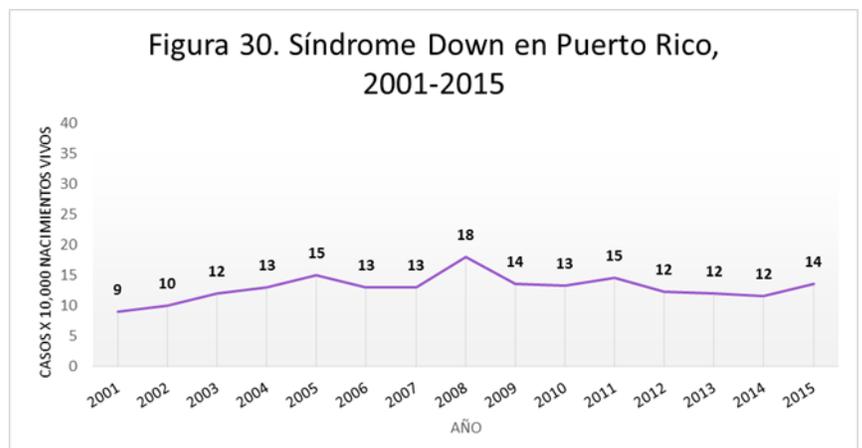
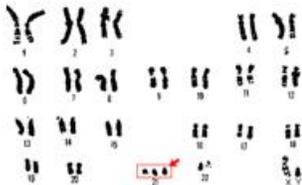
Defectos	ICD-9-CM	No. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Síndrome Down (Trisomía 21)	758.0	238	12.98
Síndrome Patau (Trisomía 13)	758.1	26	1.42
Síndrome Edwards (Trisomía 18)	758.2	67	3.65
Síndrome DiGeorge	758.32	1	0.15
Síndrome Turner	758.6	2	0.30
Albinismo	270.2	38	2.07
Síndrome Jarcho-Levin	756.9	13	0.71

A continuación una descripción de los defectos cromosómicos y genéticos bajo vigilancia. Las Figuras 30 a la 34 muestran la prevalencia al nacer por año de cada defecto. Se excluyen el síndrome DiGeorge y síndrome Turner que comenzaron a vigilarse en el 2014.

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



Fuente: Cortesía de la Familia



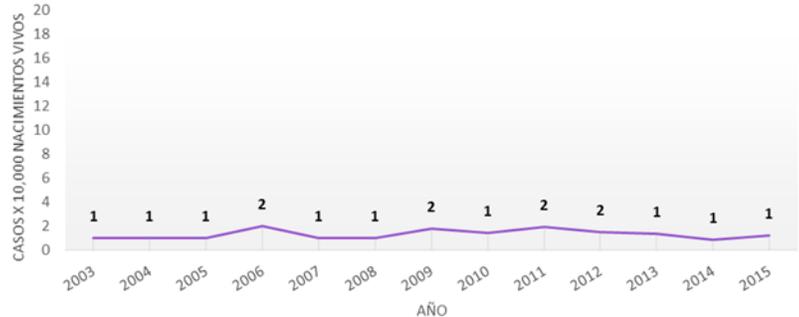
Síndrome Patau (trisomía 13) se refiere a un conjunto de hallazgos físicos y mentales atribuidos a la presencia de una copia adicional del cromosoma 13. Características asociadas a este síndrome son: holoprosencefalia, sordera, microcefalia, labio y paladar fisurado, talón posterior prominente, una sola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



Fuente: Cortesía de la Familia



Figura 31. Síndrome Patau en Puerto Rico, 2003-2015



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, discapacidad intelectual y problemas cardíacos severos.



Fuente: Cortesía de la Familia

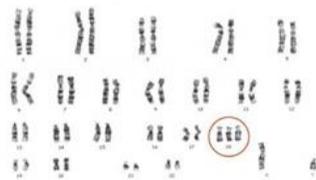
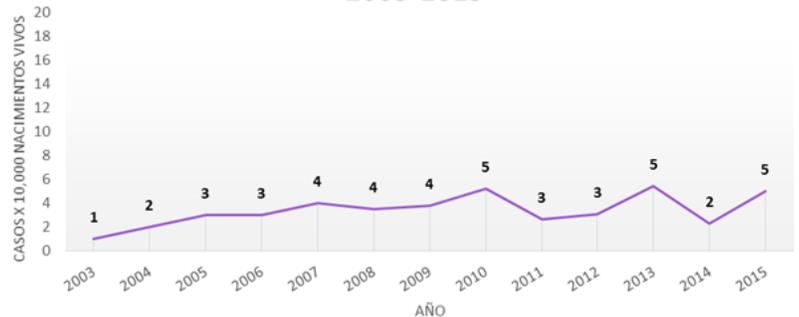
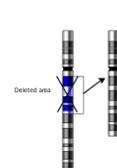


Figura 32. Síndrome Edwards en Puerto Rico, 2003-2015

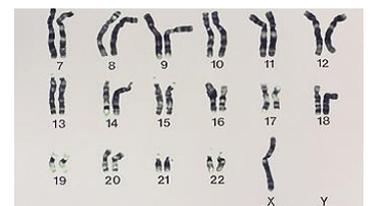


Síndrome DiGeorge (deleción 22q11.2) es una anomalía causada por la deleción de una pequeña parte del cromosoma 22. Características asociadas son: defectos cardíacos, anomalías del paladar, dismorfismo facial, retraso en el desarrollo e inmunodeficiencia.



Fuente: commons.wikipedia.org

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



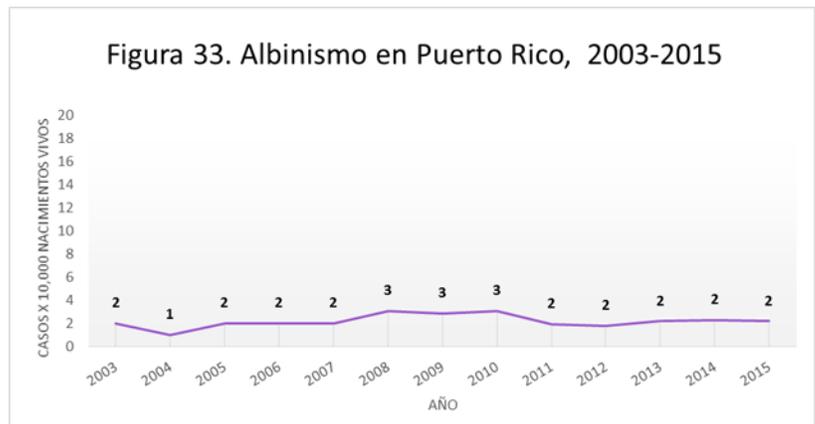
Fuente: commons.wikipedia.org

Los 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 (55%) que en niñas (45%). La prevalencia es mayor para madres del grupo de 19 años o menos (0.35 por cada 1,000 nacimientos) y de 40 años o más (0.32 por cada 1,000 nacimientos).

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, la piel y el 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.



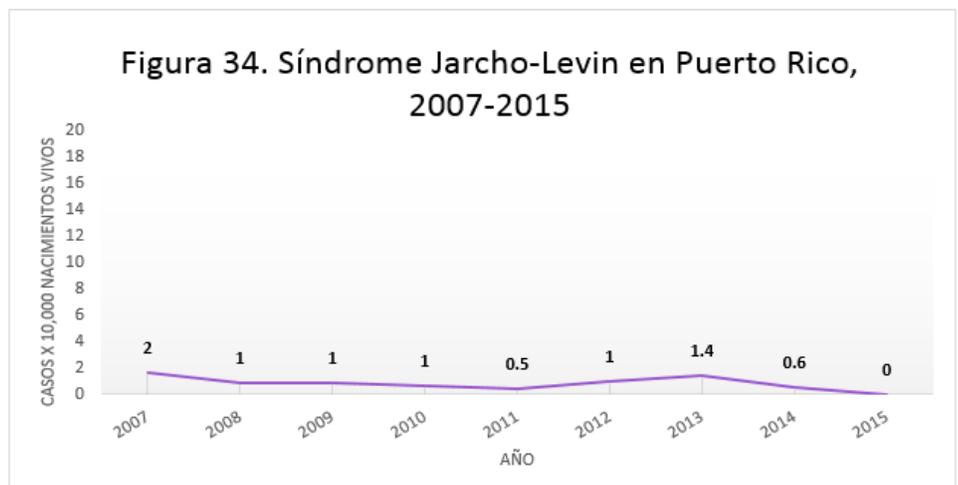
Fuente: Muntuwandi (GNU Free Documentation Licence)



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



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 (4.3 por cada 1,000 nacimientos).

Los datos de genitales ambiguos se comenzaron a recopilar en el 2003. La Tabla 7 presenta la prevalencia al nacer de los defectos del tracto urogenital para el periodo 2011-2015. La vigilancia de la epispadias se discontinuó en el 2014 por lo que se muestra la prevalencia para el periodo 2011-2013.

Tabla 7. Defectos del Tracto Urogenital, Puerto Rico 2011-2015

Defectos	ICD-9-CM	No. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Genitales ambiguos	752.70	24	1.31
Hipospadias	752.61	456	24.86
Epispadias*	752.62	2	0.17
Extrofia de la vejiga	753.5	4	0.22

* Se discontinuó la vigilancia en el 2014, se muestra la prevalencia para el periodo 2011-2013.

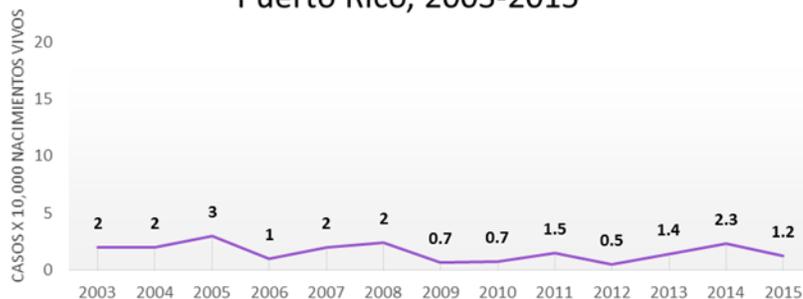
A continuación la descripción de los defectos del tracto urogenital bajo vigilancia. Las Figuras 35 y 36 presentan la prevalencia al nacer por año para genitales ambiguos e hipospadias. Se excluyen epispadias y extrofia de la vejiga debido al número de casos.

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

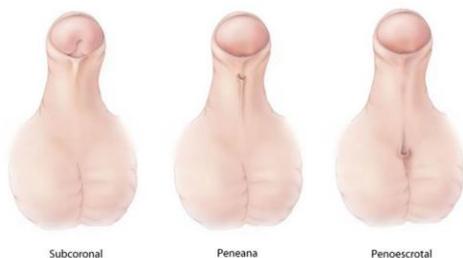


Fuente: Texas Department of State Health Services

Figura 35. Genitales Ambiguos en Puerto Rico, 2003-2015

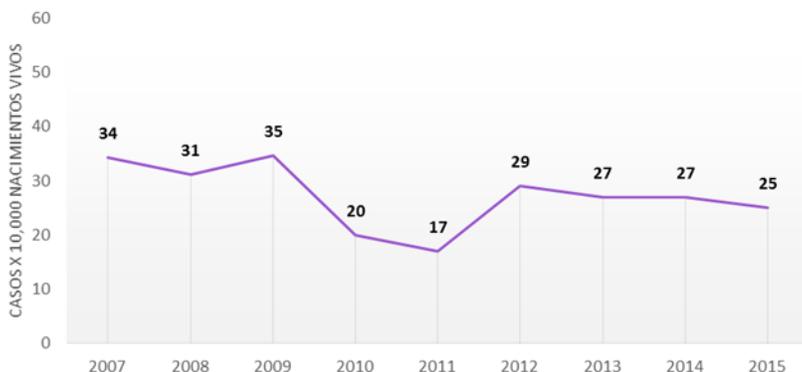


Hipospadias es una alteración congénita del pene en el cual el orificio uretral se encuentra situado en la parte ventral del mismo en algún punto entre el glande y el periné. Además, puede estar acompañado de una curvatura del eje mayor del pene en sentido ventral llamada cuerda ventral y presencia de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



Fuente: CDC/NCBDDD

Figura 36. Hipospadias en Puerto Rico, 2007-2015



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 la mujer, 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.

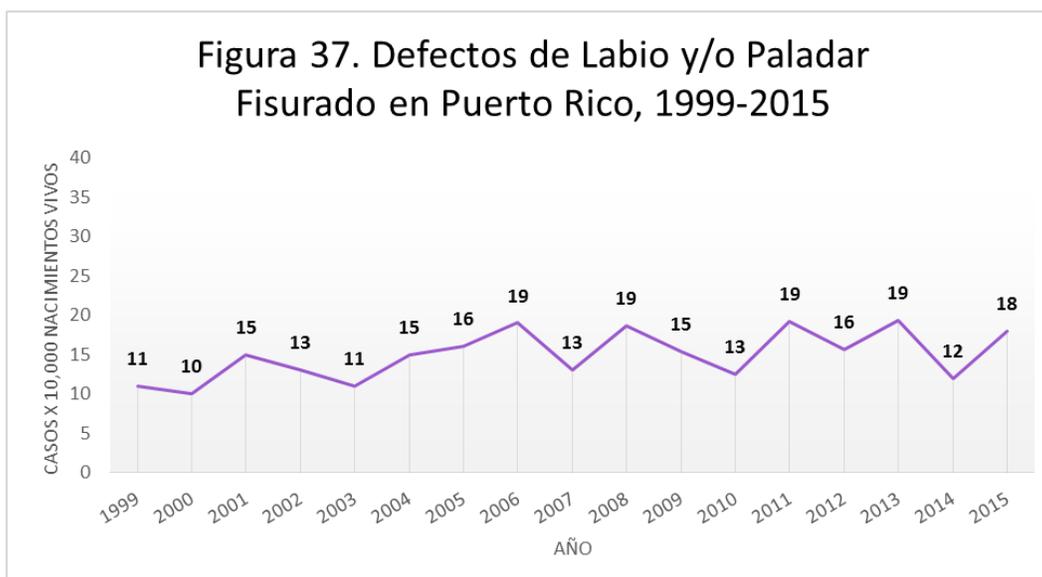
Defectos Orofaciales

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 (52%) que en niñas (47%). La prevalencia es mayor para madres menores de 20 años (1.9 por 1,000 nacimientos) y de 35-39 años (2.0 por cada 1,000 nacimientos).

Los datos de los defectos de labio y/o paladar fisurado se comenzaron a recopilar en el 1999. La Tabla 8 presenta la prevalencia al nacer para el periodo 2011-2015. La Figura 36 muestra la prevalencia al nacer para los años 1999-2015.

Tabla 8. Defectos Orofaciales, Puerto Rico 2011-2015

Defectos	ICD-9-CM	No. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Labio y/o paladar fisurado	749.0-749.25	312	17.01
Paladar fisurado	749.00-749.04	132	7.20
Labio fisurado	749.10-749.14	66	3.60
Labio y paladar fisurado	749.20-749.25	114	6.22



A continuación la descripción de cada defecto orofacial. Las Figuras 38 a la 40 presentan la prevalencia al nacer por año 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).

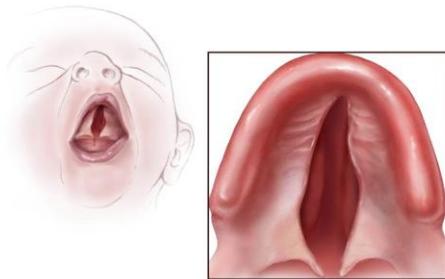


Fuente: CDC/NCBDD

Figura 38. Paladar Fisurado en Puerto Rico, 1999-2015



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/NCBDD

Figura 39. Labio Fisurado en Puerto Rico, 1999-2015

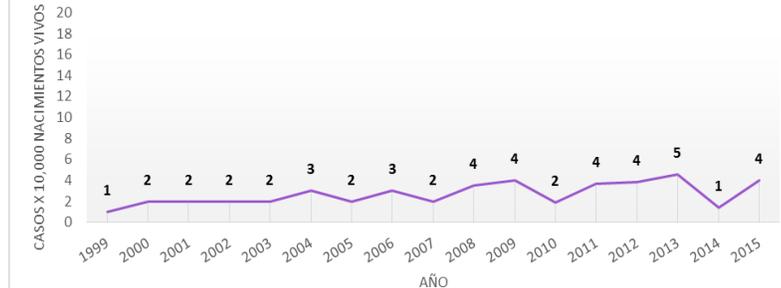
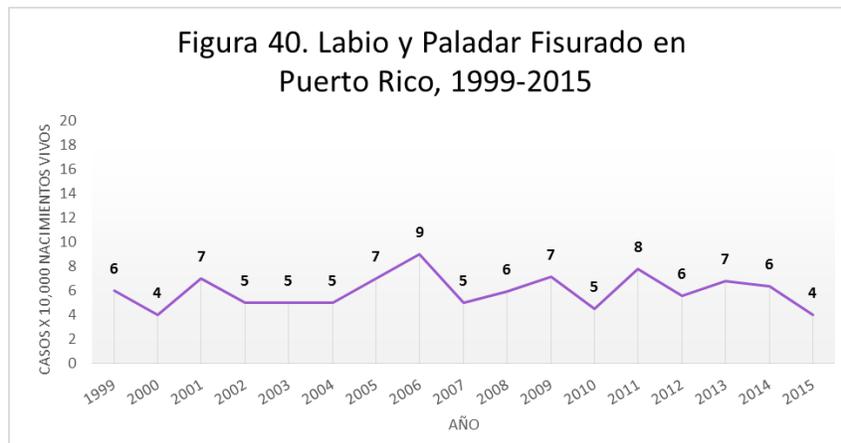


Figura 40. Labio y Paladar Fisurado en Puerto Rico, 1999-2015



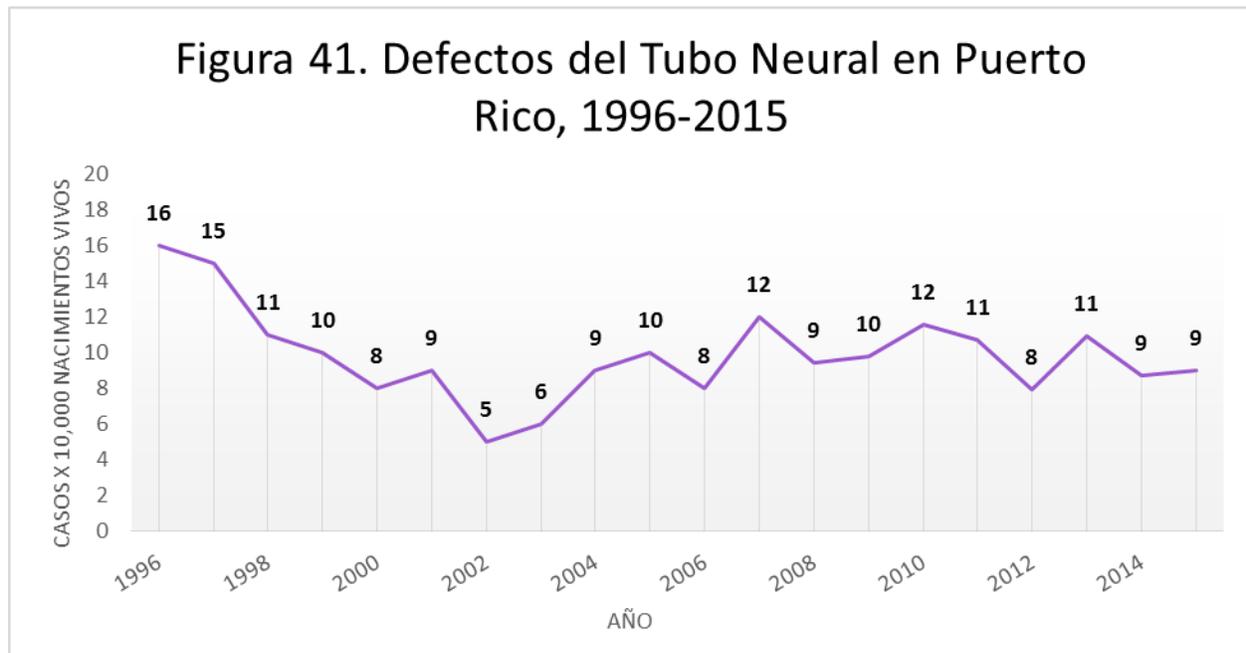
Defectos del Sistema Nervioso Central

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 (47%) que en niñas (42%). La prevalencia es mayor para madres del grupo menores de 20 años (1.4 por cada 1,000 nacimientos vivos) y de 40 años o más (0.98 por cada 1,000 nacimientos).

Los datos de los defectos del tubo neural se comenzaron a recopilar en 1996. La Tabla 9 que presenta la prevalencia al nacer 2011-2015 para cada defecto.

Tabla 9. Defectos del Sistema Nervioso Central, Puerto Rico 2011-2015

Defectos	ICD-9-CM	No. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Defectos del Tubo Neural	740.0-742.0	174	9.48
Anencefalia	740.0-740.1	75	4.09
Espina bífida sin anencefalia	741.0-741.93 sin 740.0-740.1	78	4.25
Encefalocele	742.0	21	1.14



A continuación una descripción de los defectos del tubo neural. Las Figuras 42 a la 44 presentan la prevalencia al nacer por año para cada uno de los defectos.

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.

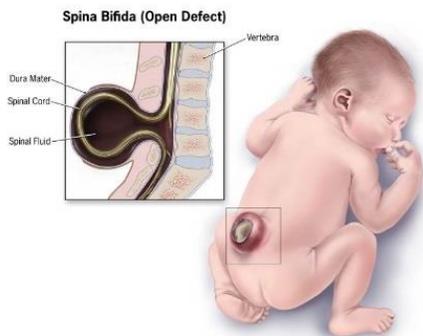


Fuente: CDC/NCBDD

Figura 42. Anencefalia en Puerto Rico, 1996-2015

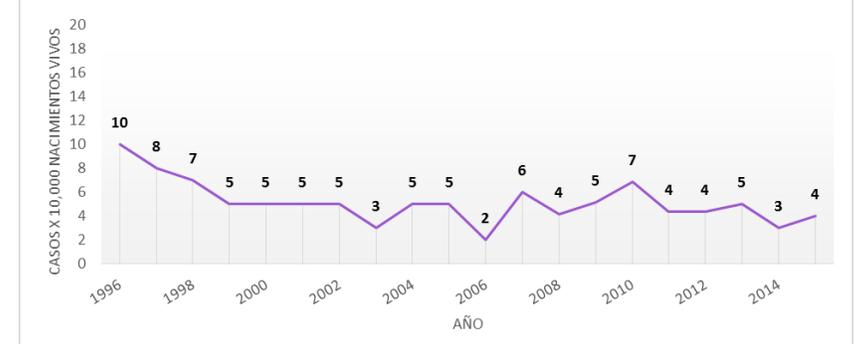


Espina bífida ocurre cuando el cordón espinal, la columna vertebral y el tejido que cubre la espina no se forman adecuadamente, resultando en la herniación de las meninges (meningocele) y en ocasiones del cordón espinal (mielomeningocele).



Fuente: CDC/NCBDD

Figura 43. Espina Bífida en Puerto Rico, 1996-2015

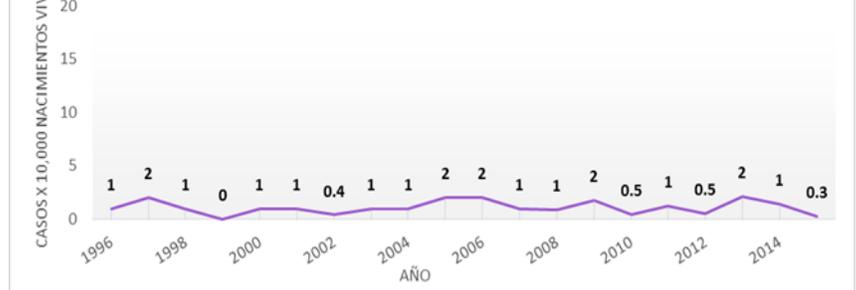


Encefalocele ocurre cuando el cráneo no se forma correctamente lo que permite la salida de tejido cerebral fuera del cráneo, cubierto usualmente por piel.



Fuente: CDC/NCBDD

Figura 44. Encefalocele en Puerto Rico, 1996-2015



Defectos de los Ojos y Oídos

A partir del primero de enero de 2008 se inició la vigilancia activa de dos (2) defectos de los ojos y dos (2) de los oídos. Los defectos de los ojos y oídos son más comunes en niñas (52%) que en niños (46%). La Tabla 10 presenta la prevalencia al nacer 2011-2015 para cada defecto.

Tabla 10. Defectos de los Ojos y Oídos, Puerto Rico 2011-2015

Defectos	ICD-9-CM	No. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Anoftalmia	743.00	8	0.44
Microftalmia	743.10	22	1.20
Anotia	744.01	4	0.22
Microtia	744.23	50	2.73

A continuación se presenta la descripción de cada defecto de los ojos y de los oídos.

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



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.



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.



Fuente: CDC/NCBDDD

Programa de Cernimiento Neonatal de Puerto Rico

El Programa de Cernimiento Neonatal (PCN) se estableció mediante la aprobación de la Ley 84 de 2 de julio de 1987. Actualmente opera bajo la Ley Núm. 129 de 21 de julio de 2015 y el Reglamento Núm. 151 de la Secretaría de Salud de 16 de enero de 2015. Al amparo de estas leyes y reglamento se establece el cernimiento neonatal compulsorio para fenilcetonuria y otras aminoacidopatías, acidemias orgánicas, desórdenes de oxidación de ácidos grasos, hipotiroidismo primario, hiperplasia adrenal congénita, anemia falciforme y otras hemoglobinas anormales, deficiencia de Biotinidasa, fibrosis quística, galactosemia e Inmunodeficiencia Severa Combinada. También se establece el uso del Laboratorio de Cernimiento Neonatal adscrito al Centro de Enfermedades Hereditarias del 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 comenzó a utilizar la tecnología de espectrometría de masa en tándem. 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 a analizar el 100% de las muestras de los recién nacidos para la detección de los trastornos de oxidación de ácidos grasos, las acidemias orgánicas y las aminoacidopatías. Además, en agosto de 2015 comenzó a analizar el 100% de las muestras para la Inmunodeficiencia Combinada Severa (SCID por sus siglas en inglés). Actualmente el Cernimiento Neonatal en PR incluye más de 28 condiciones siguiendo las recomendaciones del Colegio Americano de Genética Médica y el Departamento de Salud Federal.

Condiciones Medulares incluidas en el Cernimiento Neonatal

Acidemias Orgánicas

- Acidemia propiónica (PROP)*
- Acidemia metilmalónica (deficiencia de la metilmalonil CoA-mutasa) (MUT)*
- Acidemia Metilmalónica (desórdenes 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-ketotilasa (β -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)*

Desórdenes endocrinos

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

Hemoglobinopatías

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

Otras condiciones

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

* Siglas en inglés

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

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, además de coordinar las pruebas confirmatorias y la evaluación inicial por el grupo de especialistas que corresponda.

El porcentaje anual de neonatos a quienes se les realizan las pruebas, se ha mantenido en un promedio de sobre 99.0% en los últimos años. Hasta el 2015, 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.

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 2008-2015, de acuerdo al año en que el Programa comenzó a monitorear cada condición. La tasa de incidencia se calculó utilizando la siguiente fórmula:

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

Desordenes 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, 2010-2015

Condición	ICD-9-CM	No. Casos	Incidencia x 100,000	Incidencia
Acidemias Orgánicas	277.85, 270.3, 270.7, 760.9	9	4.0	1:24,000

- **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, 2011-2015

Condición	ICD-9-CM	No. Casos	Incidencia x 100,000	Incidencia
Desórdenes de Oxidación de Ácidos Grasos	277.85, 277.81, 760.9	24	13.2	1:9,000

- 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, 2008-2015

Condición	ICD-9-CM	No. Casos	Incidencia x 100,000	Incidencia
Fenilcetonuria (PKU)	270.1	17	5.4	1:18,000
Otras Aminoacidopatías	270.6, 270.4, 270.3, 270.7, 270.2	8	3.6	1:27,000

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 Primario Congénito**

Se considera *hipotiroidismo primario 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 Primario Congénito: Número de Casos e Incidencia, Puerto Rico, 2008-2015

Condición	ICD-9-CM	No. Casos	Incidencia x 100,000	Incidencia
Hipotiroidismo primario	243	73	23.2	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, 2008-2015

Condición	ICD-9-CM	No. Casos	Incidencia x 100,000	Incidencia
Hiperplasia Adrenal Congénita	255.2	19	6.0	1:17,000

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, 2008-2015

Condición	ICD-9-CM	No. Casos	Incidencia x 100,000	Incidencia
Hemoglobinopatías	282	56	17.8	1:6,000

- **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, 2013-2015

Condición	ICD-9-CM	No. Casos	Incidencia x 100,000	Incidencia
Deficiencia de Biotinidasa	277.6	7	6.9	1:13,000

- **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, 2012-2015

Condición	ICD-9-CM	No. Casos	Incidencia x 100,000	Incidencia
Fibrosis quística	277.00	5	3.6	1:27,000

- **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, 2008-2015

Condición	ICD-9-CM	No. Casos	Incidencia x 100,000	Incidencia
Galactosemia	271.1	7	2.2	1:45,000

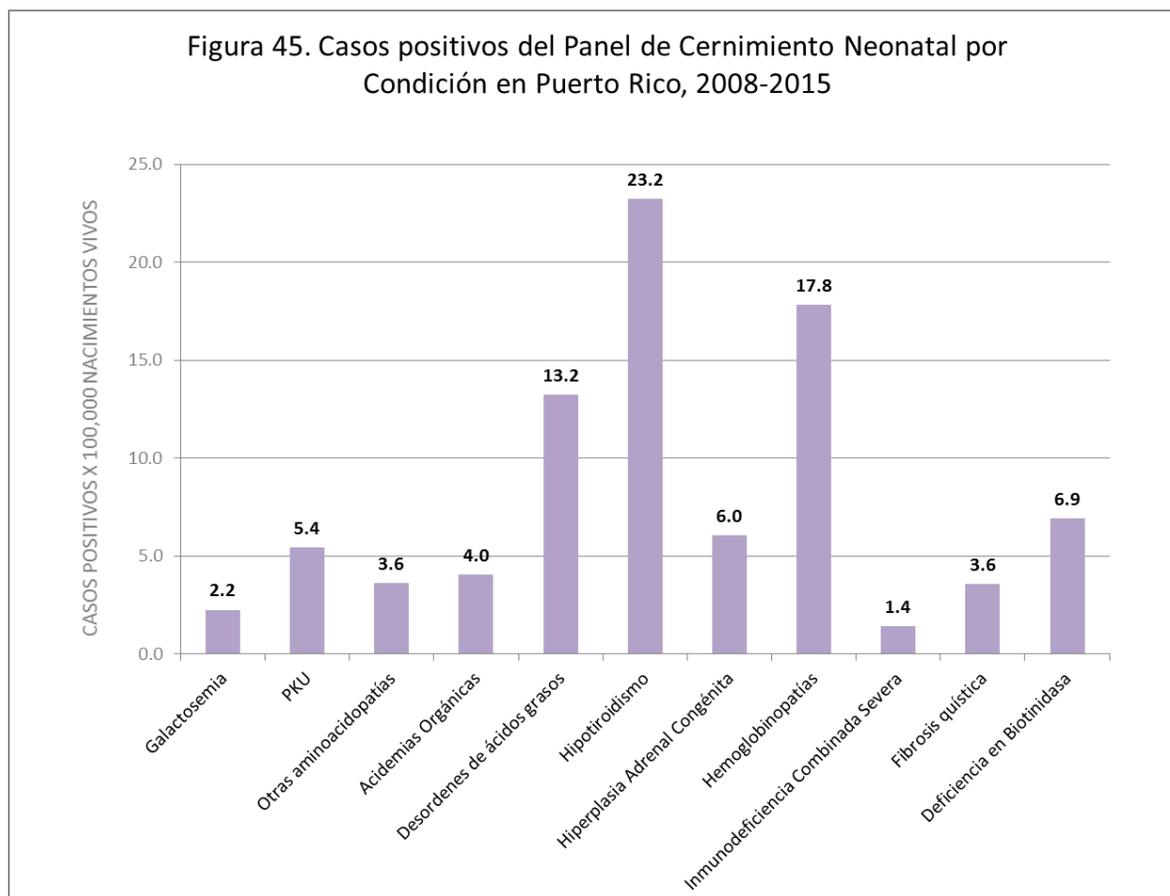
- **Inmunodeficiencia Combinada Severa**

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.

Tabla 20. Inmunodeficiencia Combinada Severa: Número de Casos e Incidencia, Puerto Rico, 2011 y 2015

Condición	ICD-9-CM	No. Casos	Incidencia x 100,000	Incidencia
Inmunodeficiencia Combinada Severa	279.2	1	1.4	1:53,000

La Figura 45 muestra el número de casos positivos por condición incluida en el cernimiento neonatal para el periodo 2008-2015. Las condiciones con mayor incidencia fueron el hipotiroidismo primario congénito (23.2 x 100,000) y las hemoglobinopatías (17.8 x 100,000).



Programa de Cernimiento Auditivo Neonatal Universal

El Programa de Cernimiento Auditivo Neonatal Universal (PCANU) se creó mediante la Ley Núm. 311 de 19 de diciembre de 2003. Al amparo de esta Ley y del Reglamento Núm. 114 de 14 de diciembre de 2004 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.

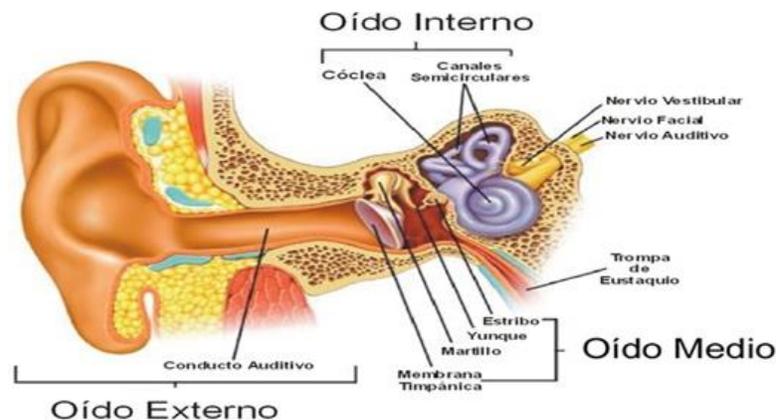
La pérdida auditiva es la condición más común en el nacimiento. Aproximadamente, 3-6 de cada 1000 niños nacidos presentan problemas auditivos significativos. Su prevalencia aumenta con la edad. Más del 95% de los neonatos que presentan pérdida auditiva nacen de padres oyentes o con audición normal. La 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 cognoscitivas relacionadas, siendo la audición de vital importancia para el desarrollo típico de estas destrezas. Sin servicios de cernimiento auditivo neonatal universal, la edad promedio de identificación de problemas de audición es sobre los tres (3) años de edad.

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 cognoscitivas y de comunicación oral.

Las partes del sistema auditivo son las siguientes (Figura 46):

- **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 del tímpano, tres huesecillos que envían las ondas del tímpano al oído interno.
- **Oído interno** - Consiste del órgano de la audición en forma de caracol llamado cóclea, los canales semicirculares que contribuyen al equilibrio, y el nervio acústico (el cual envía la información del sonido del oído al cerebro).

Figura 46. Sistema Auditivo



Pérdida Auditiva

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 (Figura 47).

Figura 47. 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 oscicular (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 neurosensorial = 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 neurosensorial 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 neurosensorial.

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.

Tabla 21. Total de Pérdidas Auditivas Diagnosticadas, Puerto Rico, 2014-2015

Año	Nacimientos Vivos	Total Cernidos	Referidos*	Total de pérdidas auditivas diagnosticadas
2014	34,485	33,472 (97.1%)	818 (2.4%)	<i>Total de Pérdidas= 51</i> • Neurosensorial: 26 • Conductivas: 18 • Mixta: 5 • No determinada: 2 • Neuropatías: 0
2015	31,241	30,666 (98.2%)	721 (2.4%)	<i>Total de Pérdidas= 58</i> • Neurosensorial: 13 • Conductivas: 34 • Mixta: 2 • No determinada: 3 • Neuropatías: 6

* Recién nacidos que no pasaron el cernimiento y fueron referidos para evaluación audiológica diagnóstica.

Prevención de los Defectos Congénitos

La Organización Mundial de la Salud (OMS) y los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC) han identificado el uso de alcohol y tabaco, diabetes, medicamentos, obesidad materna y deficiencia de la vitamina ácido fólico como los principales factores de riesgo modificables para prevenir los defectos congénitos.

DEFICIENCIA DE LA VITAMINA ÁCIDO FÓLICO

El ácido fólico es la vitamina B-9. Esta vitamina es muy importante para la mujer en edades reproductivas, ya que es esencial durante la formación de órganos y tejidos del embrión y feto. El ácido fólico tiene muchas cualidades, no es tóxica y es soluble en agua, por lo que diariamente se elimina en la orina la que el cuerpo no necesita. Además, no necesita receta médica y es muy económica. El consumo de alimentos ricos en ácido fólico debe ser siempre parte de la rutina diaria, pero no podemos depender únicamente de los alimentos para obtener los 400 microgramos de la vitamina diariamente, que es la cantidad recomendada por el Departamento de Salud. Es muy importante tomar un suplemento para asegurar la cantidad correcta que el cuerpo necesita. El ácido fólico es un elemento importante en la prevención de defectos congénitos asociados al tubo neural.

Defectos Asociados:

- | | |
|--|---|
| <ul style="list-style-type: none">• Defectos del tubo neural• Defectos congénitos del corazón | <ul style="list-style-type: none">• Defectos de extremidades• Defectos de labio y/o paladar fisurado |
|--|---|

Recomendaciones: El Departamento de Salud de Puerto Rico y el Centro para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC) recomiendan que toda mujer en edad reproductiva, debe tomar diariamente 400 microgramos de ácido fólico para la prevención de las siguientes condiciones: defectos congénitos del tubo neural, defectos congénitos de labio y paladar fisurado y algunos defectos del corazón.

USO DE ALCOHOL Y TABACO

Muchas mujeres piensan que consumir bebidas alcohólicas o fumar durante el embarazo no le hará daño al bebé. La nicotina puede causar estrechamiento de los vasos sanguíneos del cordón umbilical, disminuyendo la cantidad de oxígeno disponible para el feto. El consumo de alcohol en la sangre de la madre pasa de la placenta al bebé a través del cordón umbilical. Esto puede ocasionar serios problemas en el desarrollo del bebé.

Defectos Asociados:

- | | |
|---|--|
| <ul style="list-style-type: none">• Defectos del tubo neural• Defectos de labio y/o paladar fisurado• Síndrome de alcohol fetal | <ul style="list-style-type: none">• Microcefalia• Defectos congénitos del corazón• Síndrome de abstinencia a la nicotina |
|---|--|

Recomendaciones: Todas las instituciones públicas de salud en los Estados Unidos y Puerto Rico recomiendan a las mujeres embarazadas, así como a las que están tratando de concebir, evitar el alcohol y el tabaco. Esto puede ayudar a prevenir serios defectos congénitos en el bebé. La Ley Núm. 79 del 2 de junio de 2008, obliga en Puerto Rico a todo negocio de venta y/o consumo de bebidas alcohólicas que exhiba carteles que adviertan a gestantes o en edad reproductiva del riesgo de que el bebé adquiera los trastornos del espectro alcohólico fetal, como consecuencia del consumo de alcohol.

DIABETES

La diabetes gestacional o del embarazo, es una condición crónica, que se define como la intolerancia a la glucosa que aparece por lo general a mitad del embarazo y está asociada a múltiples factores de riesgo que predisponen a su desarrollo. La diabetes gestacional se puede identificar durante un periodo de tiempo específico y relativamente corto y es detectable mediante una prueba sanguínea. Los síntomas pueden ser moderados, como demasiada sed o temblores, otros síntomas podrían ser visión borrosa, fatiga, infecciones frecuentes en la vejiga, vagina y piel, e incremento de la micción (deseo frecuente de orinar).

Defectos Asociados:

- | | |
|--|---|
| <ul style="list-style-type: none">• Defectos del tubo neural• Defectos congénitos del corazón• Hidronefrosis | <ul style="list-style-type: none">• Defectos de labio y paladar fisurado• Microcefalia |
|--|---|

Recomendaciones: Un control en los niveles de azúcar en la sangre (glucosa) en la primera visita médica del embarazo es primordial para verificar que esté dentro de los límites normales. Una buena nutrición y revisiones regulares médicas son fundamentales para la prevención de defectos congénitos y otras complicaciones.

OBESIDAD MATERNA

La obesidad en el embarazo se define cuando se compara el índice de masa corporal (IMC) antes y durante el embarazo. El IMC, es un indicador simple de la relación entre el peso y la talla que se utiliza frecuentemente para identificar el sobrepeso y la obesidad. Se considera sobrepeso cuando el IMC está entre 25 y 29.9 y un IMC de 30 o más es un indicador de obesidad materna. El sobrepeso y obesidad durante el embarazo implica muchos riesgos para la mujer y aumenta el riesgo de causar varios defectos de nacimiento en el bebé.

Defectos Asociados:

- Defectos del tubo neural (los más comunes son espina bífida y anencefalia).
- Bebés más grandes (macrosomía) con complicaciones a largo plazo de diabetes y obesidad.

Recomendaciones: Reducir la cantidad de alimentos en el embarazo podría ser peligroso durante esta etapa. Está contraindicado bajar de peso por eso, es importante para la salud de la mujer y la del bebé alimentarse bien, hacer ejercicio y modificar estilos de vida. El ejercicio ayuda a fortalecer los músculos que la mujer usa en el parto, como los del abdomen, la pelvis y la parte baja de la espalda.

MEDICAMENTOS

Durante el embarazo no se toma ningún medicamento, ya sea farmacológico, natural, oral o tópico, sin antes haber recibido la prescripción médica correspondiente. Los medicamentos cambian de nombre según el fabricante, pero sus componentes genéricos tienen los mismos efectos. Estos pueden atravesar la placenta o el líquido amniótico y exponer al bebé a dosis indicadas para adultos. Por tal razón, la Administración de Medicamentos y Alimentos (FDA por sus siglas en inglés), clasifica los medicamentos administrados durante el embarazo, según el riesgo que suponen para el feto. Está comprobado que muchos medicamentos no pueden ser utilizados en mujeres embarazadas ya que pueden ocasionar defectos congénitos en el bebé.

Defectos Asociados:

- | | |
|--|--|
| <ul style="list-style-type: none">• Defectos del tubo neural• Defectos congénitos del corazón• Gastrosquisis | <ul style="list-style-type: none">• Muerte fetal• Parto prematuro |
|--|--|

Recomendaciones: Toda mujer embarazada que tome medicamentos de venta con o sin receta, incluyendo las vitaminas prenatales, debe ser reevaluada por el médico en sus visitas prenatales y estar muy atenta a las etiquetas del medicamento y a las indicaciones del fabricante.

INFECCIONES

Las mujeres embarazadas están expuestas a cualquier tipo de infección, estas pueden pasar totalmente desapercibidas aunque pueden ser de elevado riesgo para el feto y su posterior desarrollo. Por tal motivo, hay que prestar especial atención a las infecciones durante el periodo gestacional ya que algunas pueden aumentar el riesgo de un defecto congénito al bebé. Estas infecciones pueden pasar de la madre al bebé durante la gestación. Para su prevención, es importante educar a las embarazadas sobre las medidas de higiene, para evitar el contagio durante este periodo.

Citomegalovirus (CMV): se relaciona con los virus que causan la varicela y la mononucleosis infecciosa. El CMV puede transmitirse por contacto directo con líquidos corporales.

Toxoplasmosis: es un parásito que puede vivir dentro de las células de los seres humanos y de los animales, sobre todo de los gatos y de los animales de granja.

Rubéola: también se conoce como sarampión alemán, es una infección en la cual se presenta una erupción en la piel. Si la madre se contagia durante las primeras semanas del embarazo, tiene un riesgo mayor de transmitir el virus al embrión.

Varicela: es una infección contagiosa causada por un virus, se manifiesta como una erupción en la piel y pequeñas manchas rojizas o granos. Si la mujer se contagia durante el embarazo, puede haber riesgo para el bebé de infectarse y padecer del síndrome de varicela congénita, el cual incluye crecimiento lento en el útero. La infección también puede aumentar el riesgo de aborto o muerte fetal tardía. Un bebé con este síndrome puede presentar convulsiones y discapacidades de desarrollo motriz o mental.

Defectos Asociados:

- | | |
|---|---|
| <ul style="list-style-type: none">• Microcefalia• Hidrocefalia• Ceguera | <ul style="list-style-type: none">• Retardo mental• Atrofia de la corteza cerebral• Encefalitis |
|---|---|

Recomendaciones: Adoptar opciones saludables y precauciones durante el embarazo puede ayudar a prevenir el contagio de infecciones. Es importante, lavarse las manos frecuentemente, cocinar bien las carnes, no tomar leche entera (no pasteurizada) ni huevos crudos. Limpiar bien las frutas y verduras. Evitar el contacto con los gatos. Si está vacunada o desconoce si es inmune a la varicela o a la rubeola lo más importante es informarlo a su médico para que pueda hacer una prueba de sangre para comprobar su inmunidad.

Fecha de publicación: 31 de enero de 2018

Para obtener una copia de este informe:

- (1) Envíe su solicitud por correo electrónico a: defectoscongenitos@salud.pr.gov
- (2) Llame al (787) 765-2929, Extensión: 4587
- (3) Visite las oficinas del Departamento de Salud en la Calle Periferal del Barrio Monacillos de Rio Piedras, 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 (2017). Vigilancia de Defectos Congénitos en Puerto Rico: Informe Anual 2017. Obtenido de www.salud.gov.pr.

Centers for Disease Control and Prevention (CDC)

Esta publicación fue financiada con fondos de la subvención NU50DD004945-0202 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.

AGENCIAS, ORGANIZACIONES Y GRUPOS DE APOYO

Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos

Departamento de Salud
(787) 765-2929 X: 4571, 4587
Correo electrónico: defectoscongenitos@salud.gov.pr
<http://www.salud.gov.pr/Estadisticas-Registros-y-Publicaciones/Pages/Defectos-Congenitos.aspx>

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

Clínica de Labio y Paladar Fisurado

Centro Pediátrico Metropolitano
(787) 763-0550, (787) 777-3535 X: 7100, 7124

Clinica 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 de 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 Desordenes 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 la Prevención y Control de Enfermedades (CDC)

www.cdc.gov/ncbddd/Spanish/birthdefects