



Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos: *Periodo 2014-2018*

GOBIERNO DE PUERTO RICO
Departamento de Salud

2021

DEPARTAMENTO DE
SALUD



Mensaje

La División Niños con Necesidades Médicas Especiales de la Secretaría Auxiliar de Salud Familiar, Servicios Integrados y Promoción de la Salud del Departamento de Salud presenta el informe del Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos de Puerto Rico con datos del periodo 2014-2018. 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.

Marilú Cintrón Casado, EdD
Secretaría Auxiliar
Secretaría Auxiliar Salud Familiar, Servicios Integrados y Promoción de la Salud

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

Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos

Amarilys Asencio Torres, MS
Epidemióloga/Coordinadora

Recopiladoras de datos:

Marangelí Olán Martínez, MPH
Manejadora de datos

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

Vanessa Ortiz Ojeda
Entrada de datos

Ivis González Díaz, LMTS
Coordinadora de servicios

Programa para la Detección, Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Hereditarias

Evelys Pérez Portalaín, MBA
Coordinadora de servicios

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

Luis Clavell, MD
Director
Sección Hematología/Oncología

Sulay Rivera Sánchez, PhD
Directora Asociada
Centro Enfermedades Hereditarias

Programa de Cernimiento Auditivo Neonatal Universal (PCANU)

Marian Nuñez Sierra, MPH
Coordinadora

Mildred R. Luciano Román, BA
Coordinadora de Servicios

Hillary Martínez Ortiz, BA
Representante de familias/
Coordinadora de servicios

Vilmarie Nieves Fred, M.Ed
Coordinadora de servicios

Tabla de Contenido

SISTEMA DE VIGILANCIA Y PREVENCIÓN DE DEFECTOS CONGÉNITOS	7
Métodos	7
Defectos congénitos	8
Tabla 1. Causas principales de mortalidad infantil, Puerto Rico, 2018.....	8
Figura 1. Prevalencia por categoría en Puerto Rico, 2014-2018.....	9
Figura 2. Prevalencia de defectos congénitos más comunes en Puerto Rico, 2014-2018.....	10
Características de casos con defectos congénitos en Puerto Rico	10
Tabla 2. Cantidad de diagnósticos por caso, Puerto Rico, 2014-2018.....	10
Figura 3. Distribución de casos con defectos congénitos por sexo, Puerto Rico, 2014-2018.....	10
Tabla 3. Casos con defectos congénitos por edad materna, Puerto Rico, 2014-2018.....	11
Figura 4. Distribución de casos con defectos congénitos por municipio de residencia materna, Puerto Rico, 2014-2018.....	11
Figura 5. Prevalencia de defectos congénitos por municipio de residencia materna, Puerto Rico, 2014-2018.....	12
Defectos del sistema cardiovascular	12
Figura 6. Distribución de casos con defectos del sistema cardiovascular por sexo en Puerto Rico, 2014-2018.....	13
Figura 7. Prevalencia de casos con defectos del sistema cardiovascular por edad materna en Puerto Rico, 2014-2018.....	13
Tabla 4. Defectos del sistema cardiovascular Puerto Rico, 2014-2018.....	13
Figura 8. Defectos del sistema cardiovascular en Puerto Rico, 2003-2018.....	14
Figura 9. Tronco arterioso en Puerto Rico, 2003-2018.....	14
Figura 10. Defecto del septo aorto-pulmonar en Puerto Rico, 2003-2018.....	14
Figura 11. Transposición de los grandes vasos en Puerto Rico, 2003-2018.....	15
Figura 12. Doble salida ventricular derecha (DORV) en Puerto Rico, 2007-2018.....	15
Figura 13. Tetralogía de Fallot en Puerto Rico, 2003-2018.....	15
Figura 14. Defecto septal ventricular (VSD) en Puerto Rico, 2003-2018.....	16
Figura 15. Defecto septal atrial (ASD)-tipo secundum en Puerto Rico, 2003-2018.....	16
Figura 16. Defecto septal atrial (ASD)-tipo primum en Puerto Rico, 2009-2018.....	16
Figura 17. Canal atrio-ventricular en Puerto Rico, 2003-2018.....	17
Figura 18. Atresia de la válvula pulmonar en Puerto Rico, 2003-2018.....	17
Figura 19. Estenosis de la válvula pulmonar en Puerto Rico, 2003-2018.....	17
Figura 20. Atresia de la válvula tricúspide en Puerto Rico, 2003-2018.....	18
Figura 21. Anomalía de Ebstein en Puerto Rico, 2003-2018.....	18

Figura 22. Estenosis de la válvula aórtica en Puerto Rico, 2003-2018.....	18
Figura 23. Síndrome del Corazón Izquierdo Hipoplásico en Puerto Rico, 2003-2018.....	18
Figura 24. Síndrome del corazón derecho hipoplásico en Puerto Rico, 2003-2018.....	19
Figura 25. Coartación de la aorta en Puerto Rico, 2003-2018.....	19
Figura 26. Conexión anómala total de las venas pulmonares (TAPVR) en Puerto Rico, 2003-2018.....	19
Defectos músculo-esqueléticos.....	20
Figura 27. Distribución de casos con diagnósticos músculo-esqueléticos en Puerto Rico, 2014-2018.....	20
Figura 28. Prevalencia de casos con diagnóstico músculo-esquelético por edad materna en Puerto Rico, 2014-2018.....	20
Tabla 5. Defectos músculo-esqueléticos, Puerto Rico, 2014-2018.....	20
Figura 29. Defectos congénitos de reducción de extremidades superiores en Puerto Rico, 2001-2018....	21
Figura 30. Defectos congénitos de reducción de extremidades inferiores en Puerto Rico, 2001-2018.....	21
Figura 31. Talipes equinovarus en Puerto Rico, 2001-2018.....	21
Figura 32. Gastrosquisis en Puerto Rico, 2001-2018.....	22
Figura 33. Onfalocèle en Puerto Rico, 2003-2018.....	22
Defectos cromosómicos y genéticos.....	23
Figura 34. Distribución de casos por sexo con diagnóstico cromosómico y genético en Puerto Rico, 2014-2018.....	23
Figura 35. Prevalencia de casos con diagnósticos cromosómicos y genéticos por edad materna en Puerto Rico, 2014-2018.....	23
Tabla 6. Defectos cromosómicos y genéticos, Puerto Rico, 2014-2018.....	24
Figura 36. Síndrome Down en Puerto Rico, 2001-2018.....	24
Figura 37. Síndrome Patau en Puerto Rico, 2003-2018.....	25
Figura 38. Síndrome Edwards en Puerto Rico, 2003-2018.....	25
Figura 39. Albinismo en Puerto Rico, 2003-2018.....	26
Figura 40. Síndrome Jarcho-Levin en Puerto Rico, 2007-2018.....	26
Defectos del tracto urogenital.....	27
Tabla 7. Defectos del tracto urogenital, Puerto Rico, 2014-2018.....	27
Figura 41. Distribución de casos por sexo con diagnósticos urogenitales en Puerto Rico, 2014-2018.....	27
Figura 42. Prevalencia de casos con diagnósticos urogenitales por edad materna en Puerto Rico, 2014-2018.....	27
Figura 43. Genitales ambiguos en Puerto Rico, 2003-2018.....	28
Figura 44. Hipospadias en Puerto Rico, 2007-2018.....	28
Defectos orofaciales.....	28
Figura 45. Distribución de casos con diagnósticos orofaciales en Puerto Rico, 2014-2018.....	29
Figura 46. Prevalencia de casos con diagnósticos orofaciales por edad materna en Puerto Rico, 2014-2018.....	29
Tabla 8. Defectos orofaciales, Puerto Rico, 2014-2018.....	29

Figura 47. Defectos orofaciales en Puerto Rico, 1999-201.....	29
Figura 48. Paladar fisurado en Puerto Rico, 1999-2018.....	30
Figura 49. Labio fisurado en Puerto Rico, 1999-2018.....	30
Figura 50. Labio y paladar fisurado en Puerto Rico, 1999-2018.....	30
Defectos del sistema nervioso central.....	31
A. Defectos del tubo neural.....	31
Figura 51. Distribución de casos con defectos del tubo neural en Puerto Rico, 2014-2018.....	31
Figura 52. Prevalencia de casos con defectos del tubo neural por edad materna en Puerto Rico, 2014-2018.....	31
Tabla 9. Defectos del tubo neural, Puerto Rico, 2014-2018.....	31
Figura 53. Defectos del tubo neural en Puerto Rico, 1996-2018.....	31
Figura 54. Anencefalia en Puerto Rico, 1996-2018.....	32
Figura 55. Espina bífida en Puerto Rico, 1996-2018.....	32
Figura 56. Encefalocele en Puerto Rico, 1996-2018.....	32
B. Anomalías del cerebro.....	33
Figura 57. Distribución de casos con anomalías del cerebro en Puerto Rico, 2016-2018.....	33
Figura 58. Prevalencia de casos con anomalías del cerebro por edad materna en Puerto Rico, 2016-2018.....	33
Tabla 10. Anomalías del cerebro, Puerto Rico, 2016-2018.....	33
Defectos de los ojos y oídos.....	34
Figura 59. Distribución de casos con diagnóstico de ojos y oídos en Puerto Rico, 2014-2018.....	34
Figura 60. Prevalencia de casos con diagnóstico de ojos y oídos por edad materna en Puerto Rico, 2014-2018.....	34
Tabla 11. Defectos de los ojos y oídos, Puerto Rico, 2014-2018.....	34
PROGRAMA DE CERNIMIENTO NEONATAL DE PUERTO RICO.....	35
Condiciones medulares incluidas en el cernimiento neonatal.....	35
Incidencia.....	36
Desordenes del Metabolismo.....	36
Tabla 12. Acidemias orgánicas: número de casos e incidencia, Puerto Rico, 2014-2018.....	37
Tabla 13. Desórdenes de oxidación de ácidos grasos: número de casos e incidencia, Puerto Rico, 2014-2018.....	37
Tabla 14. Aminoacidopatías: número de casos e incidencia, Puerto Rico, 2014-2018.....	37
Desordenes endocrinos.....	37
Tabla 15. Hipotiroidismo primario congénito: número de casos e incidencia, Puerto Rico, 2014-2018.....	38
Tabla 16. Hiperplasia adrenal congénita: número de casos e incidencia, Puerto Rico, 2014-2018.....	38
Hemoglobinopatías.....	38
Tabla 17. Hemoglobinopatías: número de casos e incidencia, Puerto Rico, 2014-2018.....	39

Deficiencia de biotinidasa.....	39
Tabla 18. Deficiencia de biotinidasa: número de casos e incidencia, Puerto Rico, mayo 2014-2018.....	39
Fibrosis quística.....	39
Tabla 19. Fibrosis quística: número de casos e incidencia, Puerto Rico, marzo 2014-2018.....	39
Galactosemia.....	39
Tabla 20. Galactosemia: número de casos e incidencia, Puerto Rico, 2014-2018.....	40
Inmunodeficiencia combinada severa.....	40
Tabla 21. Inmunodeficiencia combinada severa: número de casos e incidencia, Puerto Rico, agosto 2015-2018.....	40
Figura 61. Incidencia por condición del panel de cernimiento neonatal de PR durante el periodo 2014-2018.....	40
PROGRAMA DE CERNIMIENTO AUDITIVO NEONATAL UNIVERSAL.....	41
Figura 62. Sistema auditivo.....	41
Pérdida auditiva.....	42
Tabla 22. Total de pérdidas auditivas congénitas diagnosticadas, Puerto Rico, 2014-2019.....	42
Tabla 23. Consecuencias según el nivel o grado de pérdida de audición.....	43
AGENCIAS, ORGANIZACIONES Y GRUPOS DE APOYO.....	43
PERSONAS CONTACTO.....	45

SISTEMA DE VIGILANCIA Y PREVENCIÓN DE DEFECTOS CONGÉNITOS

El Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos (SVPDC) de Puerto Rico es un programa con más de 25 años de trayectoria. Actualmente monitorea activamente 52 defectos congénitos en toda la Isla. También mantiene una campaña educativa continua para la prevención primaria de estos, y contacta a las familias para ofrecerles orientación sobre recursos profesionales y servicios disponibles en la comunidad para su 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 SVPDC 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 disseminación 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 del país mediante la recopilación, análisis y disseminación de información sobre la ocurrencia de los defectos congénitos en Puerto Rico y fomentar su aplicación en la toma de decisiones, formulación de políticas y promoción de estilos de vida saludables para su prevención y la prestación de servicios.

Metas:

1. Mantener un sistema de vigilancia activa, de base poblacional, que permita generar y disseminar 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 SVPDC 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 SVPDC cubre toda la Isla y cuenta con recopiladores de datos (seis enfermeras graduadas y una sonografista) que visitan todos los hospitales con sala de parto, clínicas de alto riesgo y otras agencias pertinentes, para identificar así los casos de defectos congénitos entre los distintos resultados de embarazo: nacidos vivos, terminaciones, abortos espontáneos y natimueertos.

Métodos

Las recopiladoras de datos identifican los casos potenciales y recopilan los datos de los expedientes médicos. Antes de incluir un caso en la base de datos del sistema, se hace un análisis detallado de la información para determinar si se cumplen los criterios de inclusión de las guías de la Red Nacional para la Prevención de Defectos Congénitos (NBDPN, por sus siglas en inglés). Una vez el caso es incluido en el SVPDC, se codifica el defecto congénito utilizando el ICD-9-CM o ICD-10-CM.

La NBDPN recomienda que se utilice la 'prevalencia al nacer' para medir la ocurrencia de los defectos congénitos. La prevalencia al nacer es un estimado de la incidencia real basado en el número de casos nuevos, en una población y periodo determinado.

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

$$\text{Prevalencia al nacer} = \frac{\text{Número de casos diagnosticados con un defecto congénito determinado (2014-2018)} \times 10,000}{\text{Número total de nacimientos vivos (2014-2018)}}$$

El numerador incluye: nacimientos vivos, natimuecos, abortos espontáneos y terminaciones de embarazos; información obtenida de la base de datos del SVPDC. El total de nacimientos vivos para cada año natural (enero a diciembre) se obtuvo de las bases de datos que provee la División de Análisis Estadístico de la Secretaría Auxiliar de Planificación y Desarrollo del Departamento de Salud.

En este informe se calculó la prevalencia al nacer para el periodo 2014-2018, de todos los defectos congénitos incluidos en el SVPDC. Además, se incluyen gráficas que muestran la prevalencia al nacer por diagnóstico, tomando en consideración el año en que se comenzó a vigilar cada defecto. También se actualizaron las estadísticas publicadas previamente, ya que se continúan incluyendo casos diagnosticados hasta los 6 años de edad.

Defectos Congénitos

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

Tabla 1. Causas principales de mortalidad infantil en Puerto Rico, 2018

Causa de Muerte (ICD-10)	Frecuencia
Malformaciones Congénitas, Deformaciones y anomalías cromosómicas (Q00-Q99)	24
Sepsis bacteriana del recién nacido (P36)	5
Dificultad respiratoria del recién nacido (P22)	15
Enfisema intersticial y afecciones relacionadas originadas en el periodo perinatal (P25)	7
Duración corta de la gestación y bajo peso al nacer (P07)	4
Hemorragia neonatal (P50-P52, P54)	4
Enfermedades del sistema circulatorio (I00-I99)	7
Recién nacido afectado por complicaciones maternas del embarazo (P01)	1
Atelectasia (P28.0-P28.1)	1
Septicemia (A40-A41)	6
Hipoxia intrauterina y asfixia del nacimiento (P20-P21)	3
Otras causas	67
Total	143

Fuente: Departamento de Salud, Secretaría Auxiliar de Planificación y Desarrollo, División de Análisis Estadístico, San Juan, Puerto Rico, 2020

En el 2016, el SVPDC añadió cinco (5) defectos congénitos bajo las categorías de anomalías del cerebro, defectos músculo-esqueléticos y defectos cromosómicos-genéticos. En el 2021 se añadieron dos (2) defectos congénitos del sistema gastrointestinal. Actualmente se vigilan 52 defectos congénitos.

2016:

Anomalías del cerebro

- Microcefalia (Q02)
- Holoprosencefalia (Q04.2)

Defectos músculo-esqueléticos

- Craneosinostosis (Q75.0)
- Hernia diafragmática (Q79.0)

Defectos cromosómicos-genéticos

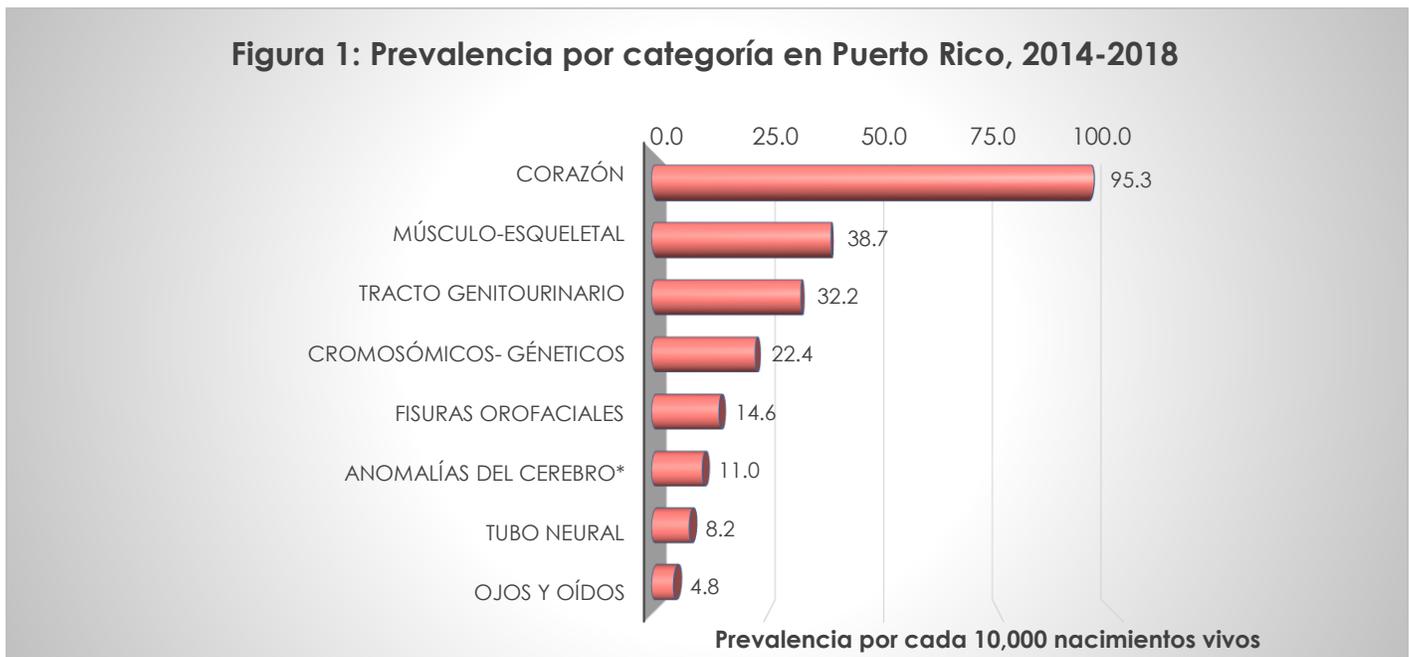
- Síndrome de Prader-Willi (Q78.1)

2021:

Defectos gastrointestinales

- Atresia esofágica con o sin fístula (Q39.0-Q39.4)
- Atresia o estenosis del intestino delgado (Q41.0-Q41.9)

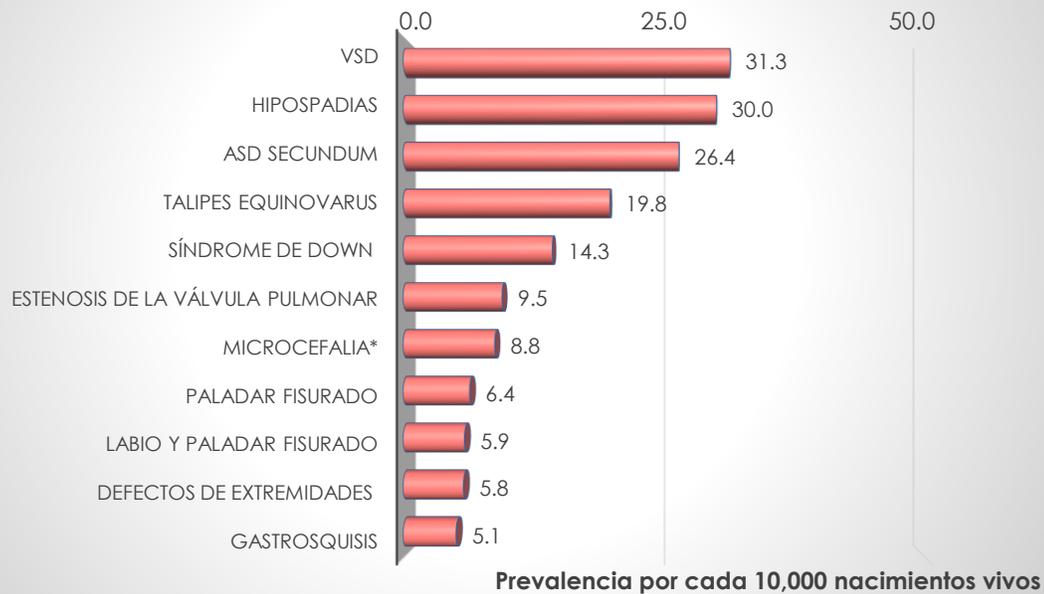
La Figura 1 presenta la prevalencia de los defectos de nacimiento, durante los años 2014-2018, agrupados por categoría. Los defectos congénitos del corazón son los más comunes en Puerto Rico, seguido por los defectos músculo-esqueléticos y del tracto genitourinario.



*Periodo 2016-2018

En la Figura 2 se presenta la prevalencia de los once (11) defectos congénitos más comunes en Puerto Rico para los años 2014-2018. Estos son: defecto septal ventricular (VSD, por sus siglas en inglés), hipospadias, defecto septal atrial (ASD, por sus siglas en inglés) tipo *secundum*, talipes equinovarus, síndrome Down, estenosis de la válvula pulmonar, microcefalia, paladar fisurado, labio y paladar fisurado, defectos de extremidades y gastrosquisis.

Figura 2: Prevalencia de defectos congénitos más comunes en Puerto Rico, 2014-2018



*Periodo 2016-2018

Características de casos con defectos congénitos en Puerto Rico

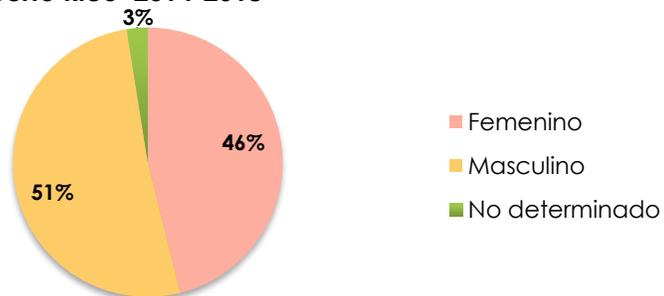
En el periodo 2014-2018, el SVPDC recibió un total de 2,468 casos con al menos un defecto congénito (Tabla 2).

Tabla 2. Cantidad de diagnósticos por caso, Puerto Rico, 2014-2018

Número de casos	Cantidad de defectos congénitos por caso	Porcentaje (%)
2,003	1	81.2
324	2	13.1
105	3	4.3
36	≥4	1.5
2,468	Total	100.0

Los defectos congénitos fueron más comunes en niños (51%) en comparación con niñas (46%). Para este análisis se excluyeron 395 casos con el diagnóstico de hipospadias solamente (este defecto ocurre solo en niños) (Figura 3).

Figura 3: Distribución de casos con defectos congénitos por sexo en Puerto Rico 2014-2018



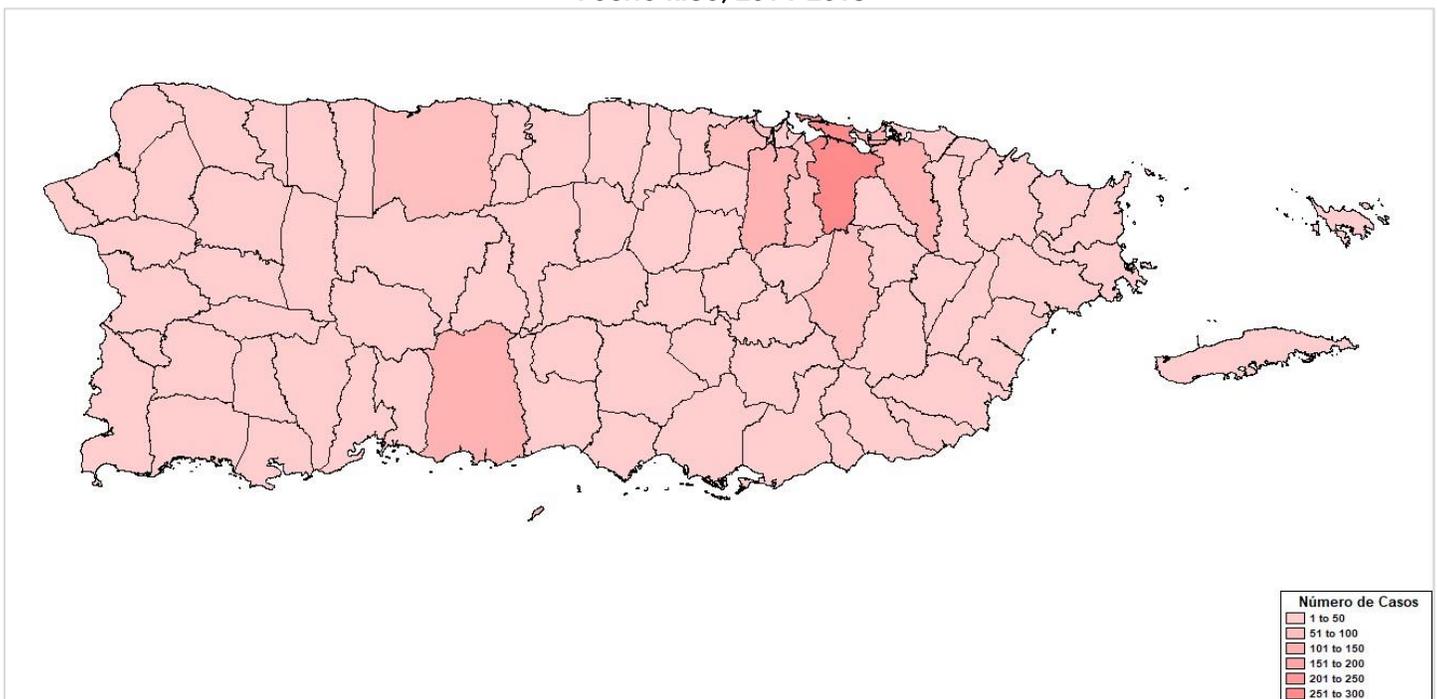
La prevalencia de defectos congénitos es mayor para madres del grupo de edad de **40 años o más** (46 por cada 1,000 nacimientos) y de **35 a 39 años** (23 por cada 1,000 nacimientos) (Tabla 3).

Tabla 3. Casos con defectos congénitos por edad materna, Puerto Rico, 2014-2018

Grupo de edad (años)	Número de casos	Porcentaje (%)	Prevalencia (x 1,000 nacimientos vivos)
<20	320	13.0%	18.7
20-24	721	29.2%	15.6
25-29	602	24.4%	16.1
30-34	409	16.6%	16.8
35-39	287	11.6%	23.4
≥40	125	5.1%	45.6
Desconocido	4	0.2%	NA
Total	2,468	100%	

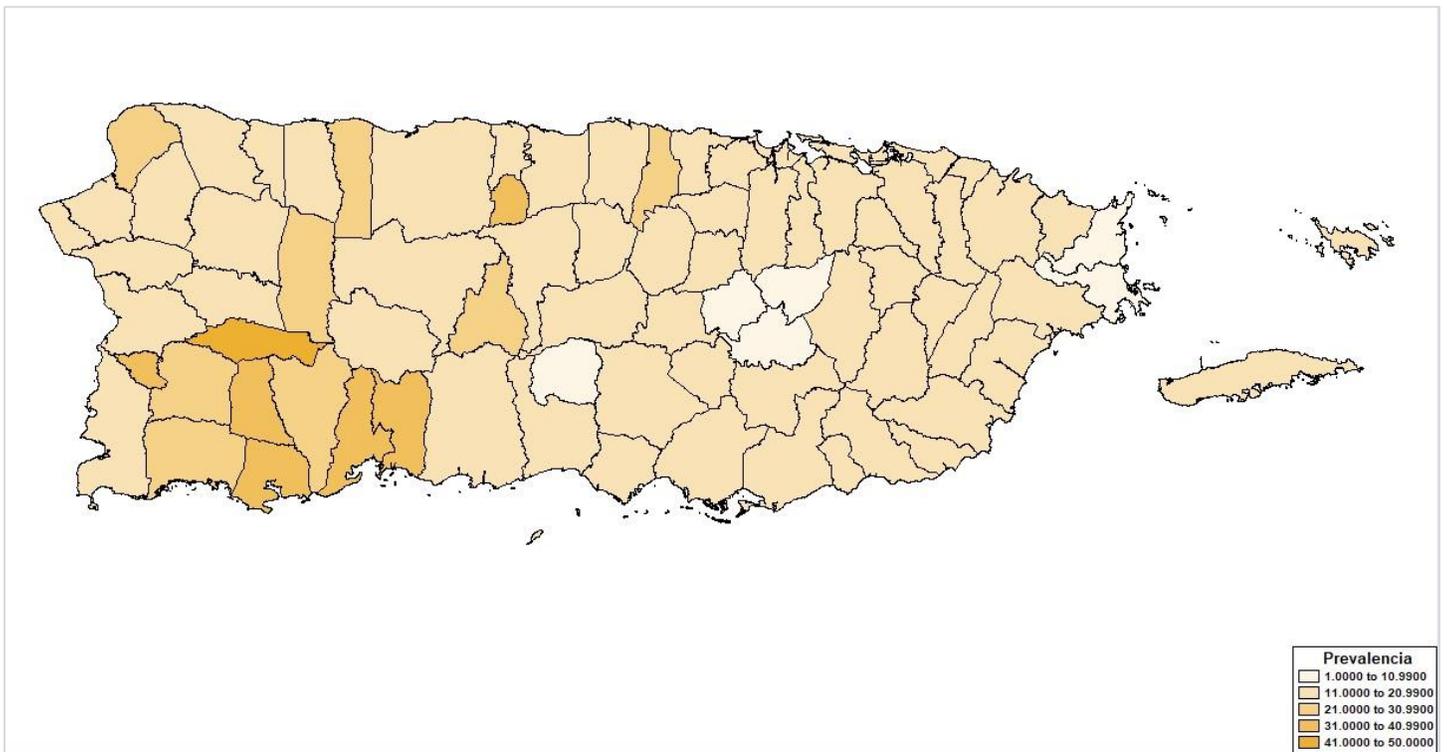
Los municipios con mayor número de casos reportados en este período fueron: San Juan (298), Ponce (133), Bayamón (132), Carolina (113) y Caguas (62) (Figura 4).

Figura 4. Distribución de casos con defectos congénitos por municipio de residencia materna, Puerto Rico, 2014-2018



Los municipios con la prevalencia más alta (por cada 1,000 nacimientos vivos) fueron: Maricao (43.9), Guayanilla (38.6), Florida (37.8), Sabana Grande (33.0), Peñuelas (32.7), Guánica (32.4), Hormigueros (31.1), San Germán (28.1), Jayuya (27.4) y Yauco (27.4) (Figura 5).

Figura 5. Prevalencia de defectos congénitos por municipio de residencia materna, Puerto Rico, 2014-2018



Defectos del sistema cardiovascular

Actualmente, el SVPDC vigila 21 defectos congénitos del sistema cardiovascular. Los defectos del sistema cardiovascular envuelven el corazón y el sistema circulatorio. Estos defectos afectan la estructura o funcionamiento del corazón o de los vasos. Aparecen cuando ocurren fallas durante el desarrollo del corazón en el periodo embrionario. Estas fallas pueden resultar en la alteración del funcionamiento de las válvulas y/o cámaras del corazón lo que a su vez puede desencadenar problemas severos al momento de nacer. En el periodo 2014-2018 el 43% de los casos vigilados por el SVPDC tuvieron al menos un defecto del sistema cardiovascular.

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

La ocurrencia de defectos cardíacos por sexo, así como la prevalencia por grupo de edad de la madre se presentan en las Figuras 6 y 7. La distribución por sexo es mayor en el grupo masculino (51%) en comparación con el grupo femenino (48%). En cuanto a la edad materna, el grupo de edad de 40 años o más tuvo la prevalencia más alta (21.9 por cada 1,000 nacimientos), seguido del grupo de 35-39 años (10.6 por cada 1,000 nacimientos vivos).

Figura 6: Distribución de casos con defectos del sistema cardiovascular por sexo en Puerto Rico, 2014-2018

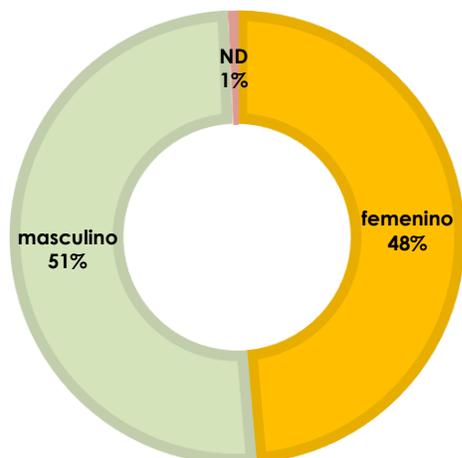
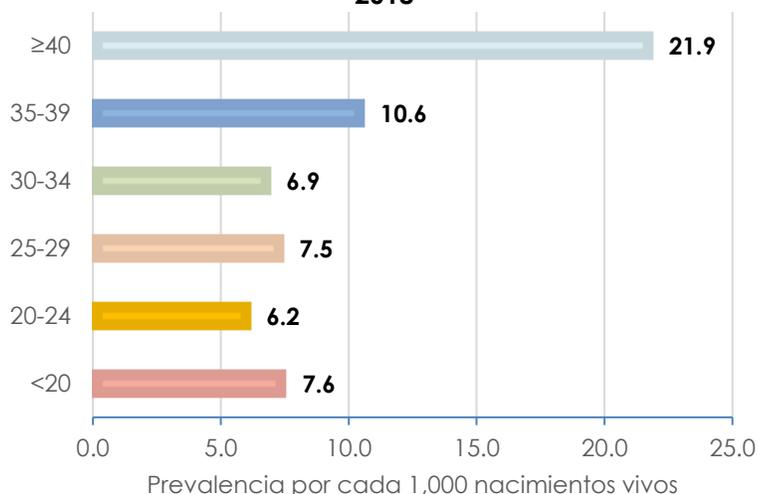


Figura 7: Prevalencia de casos con defectos del sistema cardiovascular por edad materna en Puerto Rico, 2014-2018



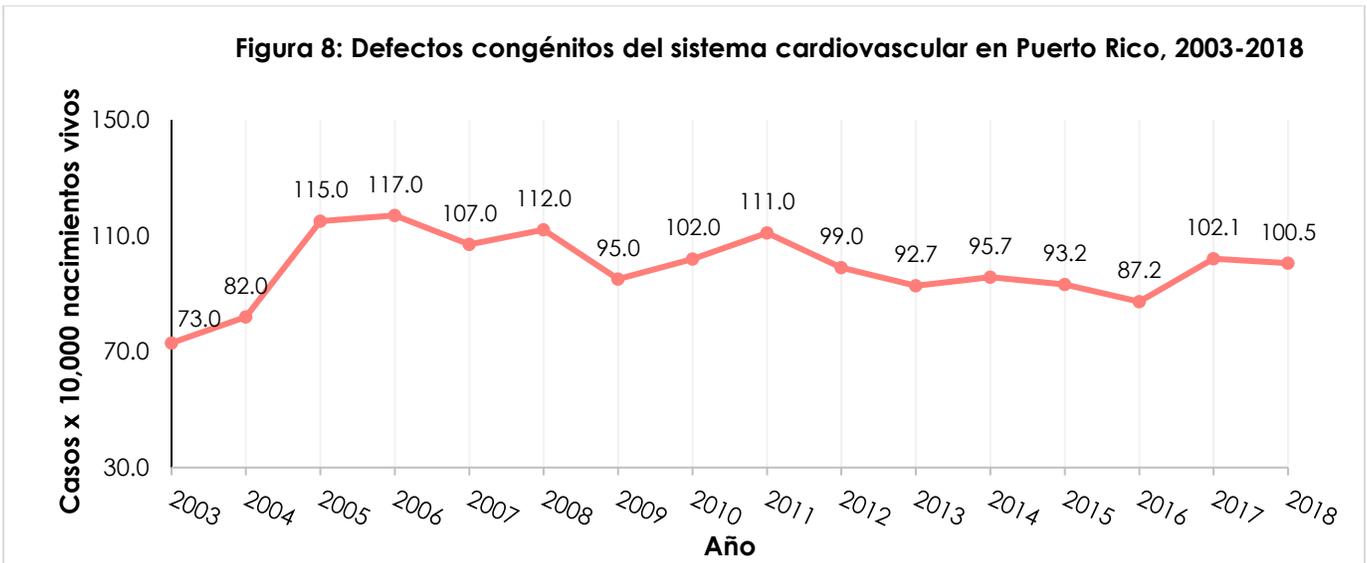
La Tabla 4 muestra la prevalencia al nacer de los defectos congénitos del corazón monitoreados por el SVPDC durante el periodo 2014-2018. La Figura 8 muestra la prevalencia al nacer para los años 2003-2018.

Tabla 4. Defectos del sistema cardiovascular, Puerto Rico 2014-2018

Defectos	ICD-9-CM	ICD-10-CM	No. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Tronco arterioso	745.00	Q20.0	8	0.6
Defecto del septo aorto-pulmonar	745.01	Q21.4	3	0.2
Transposición de los grandes vasos (TGV*)	745.10	Q20.2, Q20.5	45	3.2
Doble salida ventricular derecha (DORV*)	745.11	Q20.1	31	2.2
Tetralogía de Fallot	745.20	Q21.3	56	4.0
Defecto septal ventricular (VSD*)	745.40	Q21.0	438	31.3
Defecto septal atrial (ASD*) Tipo <i>secundum</i>	745.50	Q21.1	369	26.4
Defecto septal atrial (ASD*) Tipo <i>primum</i> **	745.61	Q21.2	6	0.4
Canal atrio-ventricular	745.69	Q21.2	63	4.5
Atresia de la válvula pulmonar	746.01	Q22.0	11	0.8
Estenosis de la válvula pulmonar	746.02	Q22.1	133	9.5
Atresia de la válvula tricúspide	745.10	Q22.4	13	0.9
Anomalía de Ebstein	746.20	Q22.5	14	1.0
Estenosis de la válvula aortica	746.30	Q23.0	20	1.4
Síndrome del corazón izq. hipoplásico	746.70	Q23.4	28	2.0
Síndrome del corazón der. hipoplásico	746.71	Q22.6	12	0.9
Coartación de la aorta	747.10	Q25.1	48	3.4
Conexión anómala total de venas pulmonares	747.41	Q26.2	16	1.1
Arco aórtico interrumpido*	747.11	Q25.2, Q25.4	12	0.9
Ventriculo único*	745.30	Q20.4	5	0.4
Estenosis de la válvula tricúspide*	746.106	Q22.4	2	0.1
Defectos congénitos del corazón			1333	95.3

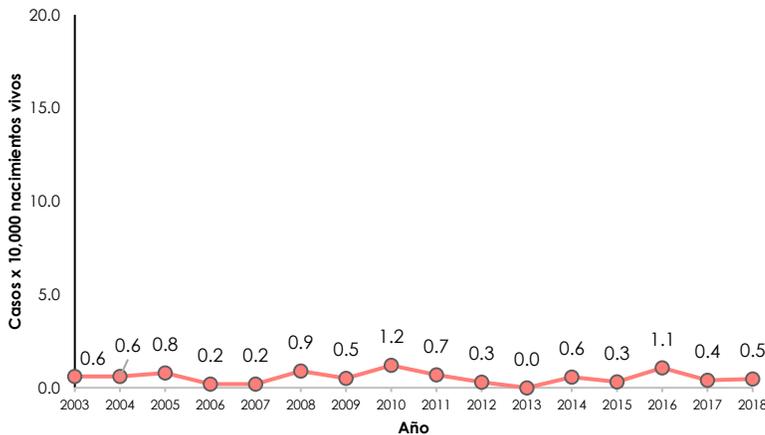
*Siglas en inglés. ** ASD *primum* se comenzó a monitorear a partir del 2009. * Se comenzó a monitorear a partir del 2014.

Figura 8: Defectos congénitos del sistema cardiovascular en Puerto Rico, 2003-2018



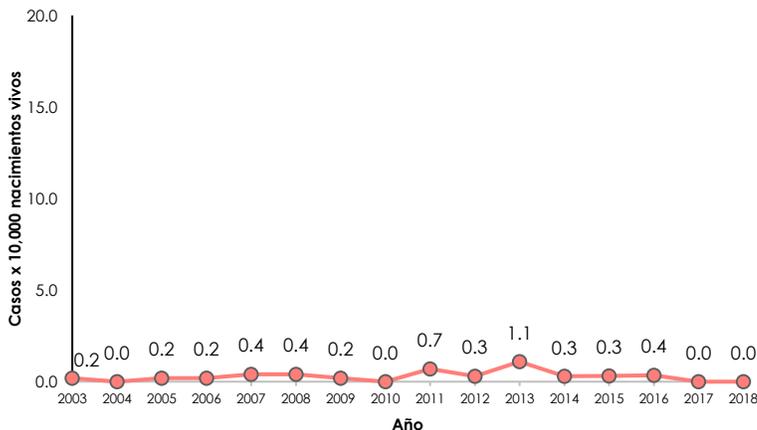
A continuación, una descripción de cada uno de los defectos congénitos de corazón monitoreados. Las Figuras 9 a la 26 presentan la prevalencia al nacer por año de cada defecto. **Los defectos congénitos cardiacos críticos están marcados con un asterisco (*)**.

Figura 9: Tronco arterioso en Puerto Rico, 2003-2018



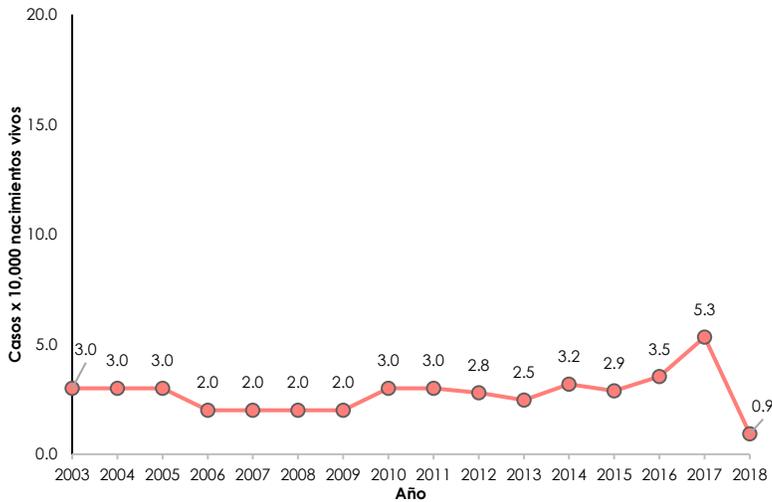
Tronco arterioso* En el desarrollo del corazón, la aorta y la arteria pulmonar no se separan resultando en un solo tronco arterial común que transporta sangre desde el corazón al cuerpo y a los pulmones al mismo tiempo. Este defecto usualmente viene acompañado de un defecto septal ventricular.

Figura 10: Defecto del septo aorto-pulmonar en Puerto Rico, 2003-2018



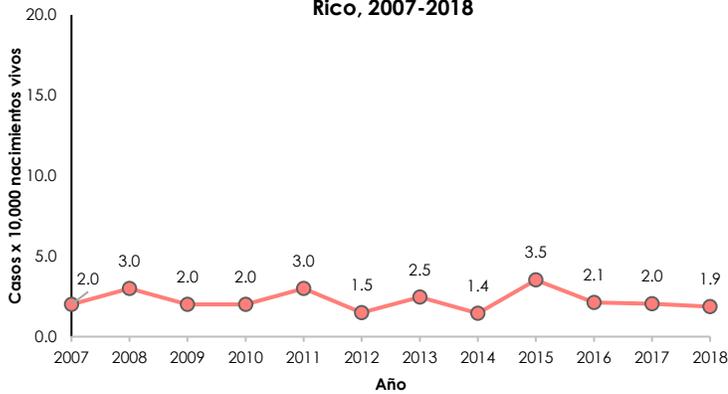
Defecto del septo aorto-pulmonar Es una malformación congénita donde se presenta un agujero entre la aorta ascendente y la arteria pulmonar. Debido a este agujero, la sangre de la aorta circula hacia la arteria pulmonar y como resultado fluye entonces demasiada sangre hacia los pulmones, causando hipertensión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

Figura 11: Transposición de los grandes vasos en Puerto Rico, 2003-2018



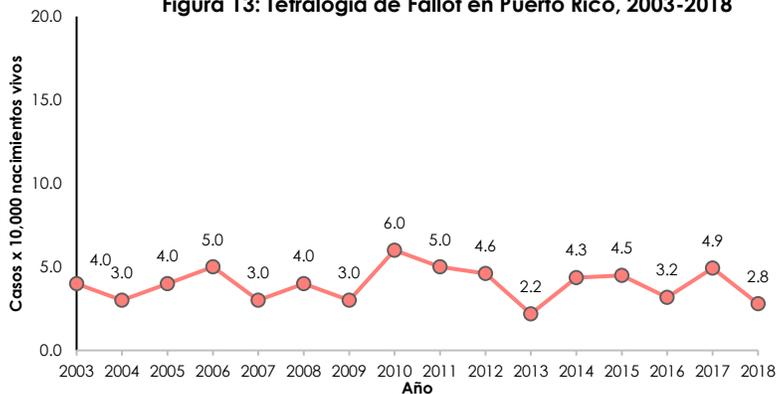
Transposición de los grandes vasos (TGV)* Es un defecto congénito del corazón en el cual se invierte la posición normal de la arteria pulmonar y la aorta. La aorta sale del ventrículo derecho (en lugar del ventrículo izquierdo) y la arteria pulmonar sale del ventrículo izquierdo (en lugar del ventrículo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

Figura 12: Doble salida ventricular derecha en Puerto Rico, 2007-2018



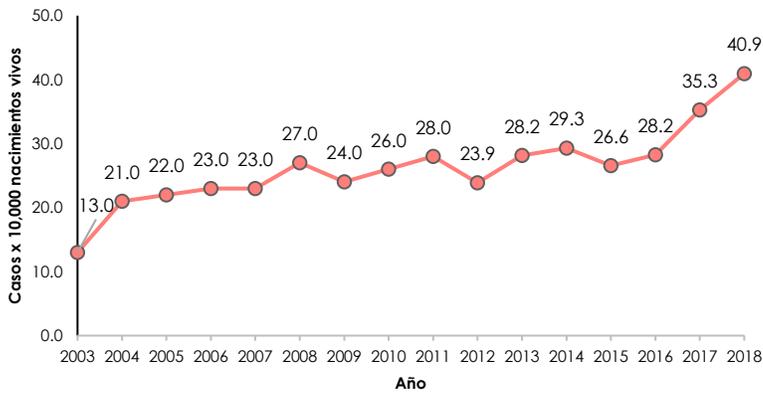
Doble salida ventricular derecha (DORV)* Es un defecto que ocurre cuando tanto la aorta como la arteria pulmonar están conectadas al ventrículo derecho. Normalmente, la aorta surge del ventrículo izquierdo y la arteria pulmonar se origina del ventrículo derecho. Casi siempre, la doble salida ventricular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

Figura 13: Tetralogía de Fallot en Puerto Rico, 2003-2018



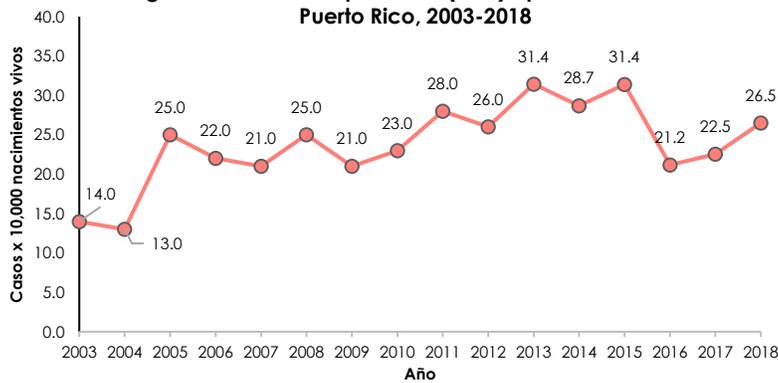
Tetralogía de Fallot* Es la más común de las cardiopatías cianóticas en la cual coexisten los siguientes cuatro defectos: defecto del septo ventricular, estenosis de la válvula pulmonar o justo debajo de ella, el ventrículo derecho tiene más músculo de lo normal y la aorta se encuentra directamente sobre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

Figura 14: Defecto septal ventricular (VSD) en Puerto Rico, 2003-2018



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

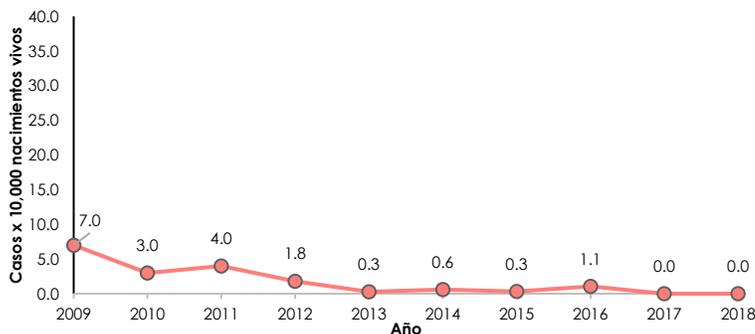
Figura 15: Defecto septal atrial (ASD)-tipo secundum en Puerto Rico, 2003-2018



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.

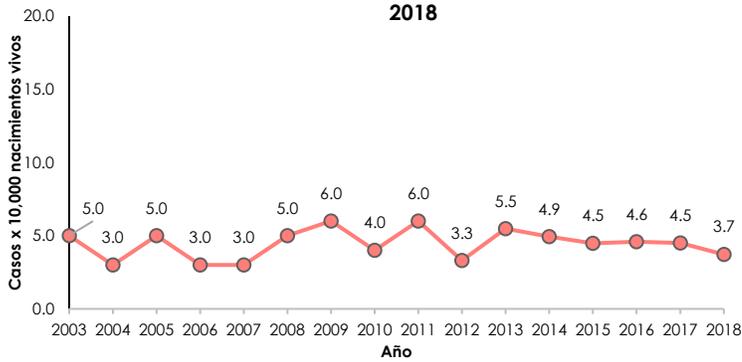
Figura 16: Defecto septal atrial (ASD)-tipo primum en Puerto Rico, 2009-2018



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

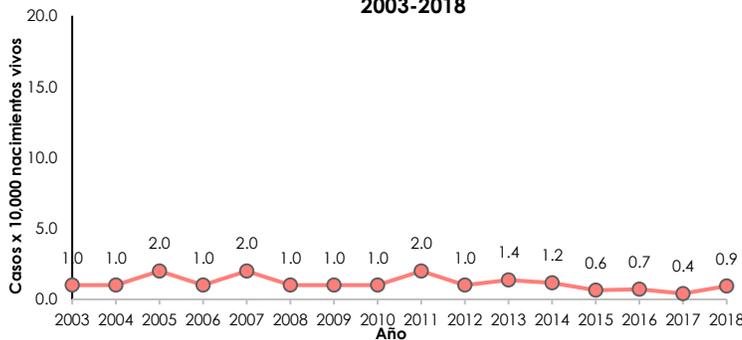
Tipo primum: está localizado en la parte inferior del septo atrial cerca de las válvulas atrioventriculares.

Figura 17: Canal atrio-ventricular en Puerto Rico, 2003-2018



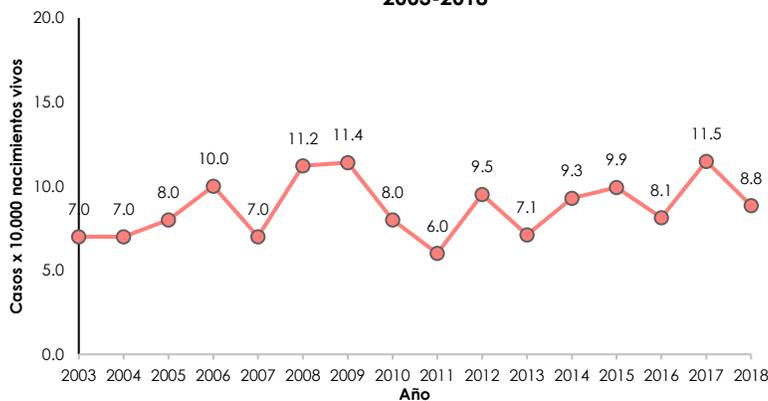
Canal atrio-ventricular Es una cardiopatía congénita donde se presenta un agujero en el tejido que separa las cuatro cavidades cardiacas, produciendo comunicación entre ellas. Esto se debe a un crecimiento incompleto y fusión de las almohadillas endocárdicas.

Figura 18: Atresia de la válvula pulmonar en Puerto Rico, 2003-2018



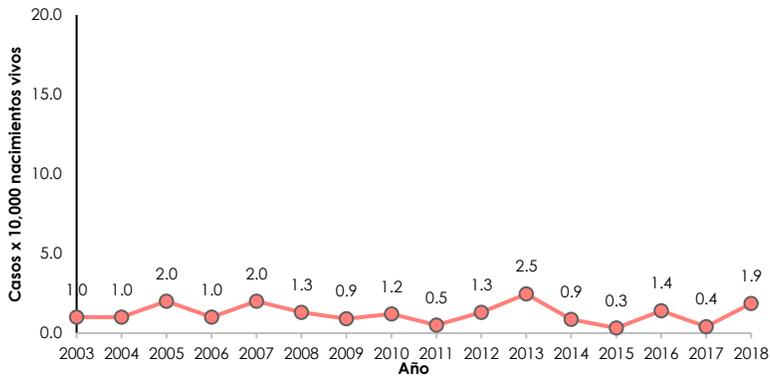
Atresia de la válvula pulmonar* Es una cardiopatía en la cual la válvula pulmonar no se forma o está cerrada. El ventrículo derecho actúa como una bolsa ciega que puede quedarse pequeña o no desarrollarse adecuadamente.

Figura 19: Estenosis de la válvula pulmonar en Puerto Rico, 2003-2018



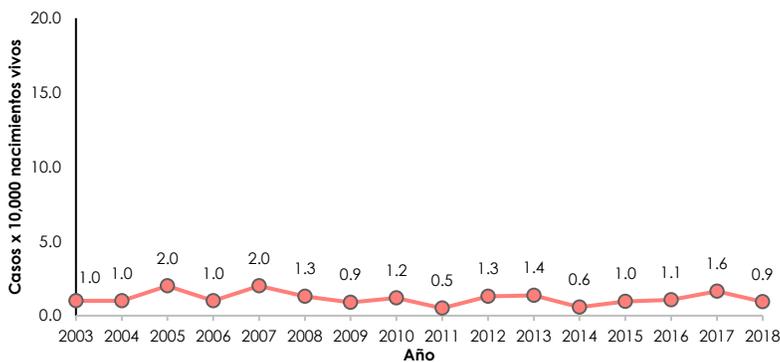
Estenosis de la válvula pulmonar Es una condición que ocurre cuando el flujo sanguíneo se obstruye a nivel de la válvula pulmonar, válvula que separa el ventrículo derecho de la arteria pulmonar.

Figura 20: Atresia de la válvula tricúspide en Puerto Rico, 2003-2018



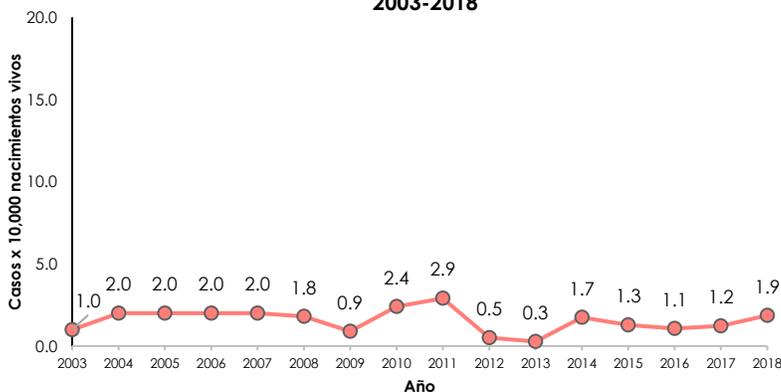
Atresia de la válvula tricúspide* Ocurre cuando la válvula tricúspide está ausente o no se desarrolló completamente entre el atrio derecho y el ventrículo derecho. Lo que resulta en la obstrucción del flujo sanguíneo desde la aurícula derecha hasta el ventrículo derecho. Como resultado, el ventrículo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

Figura 21: Anomalia de Ebstein en Puerto Rico, 2003-2018



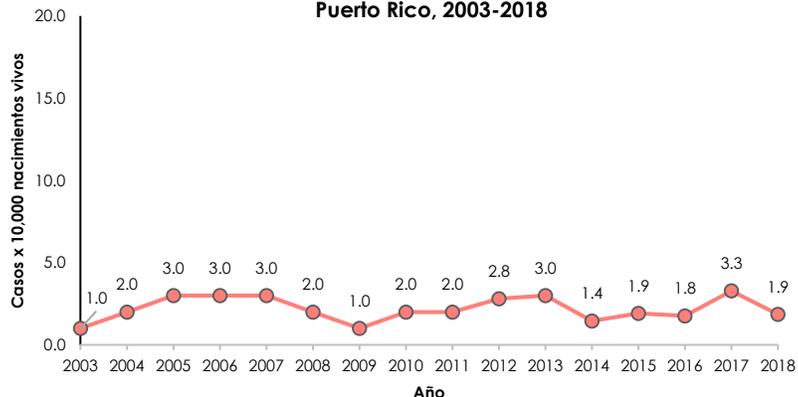
Anomalia de Ebstein* Se caracteriza por la formación anormal y desplazamiento hacia abajo de la válvula tricúspide hacia el ventrículo derecho. La válvula tricúspide suele ser hipoplásica y regurgitante, ocasionando que la aurícula derecha se agrande y el ventrículo derecho sea pequeño.

Figura 22: Estenosis de la válvula aórtica en Puerto Rico, 2003-2018



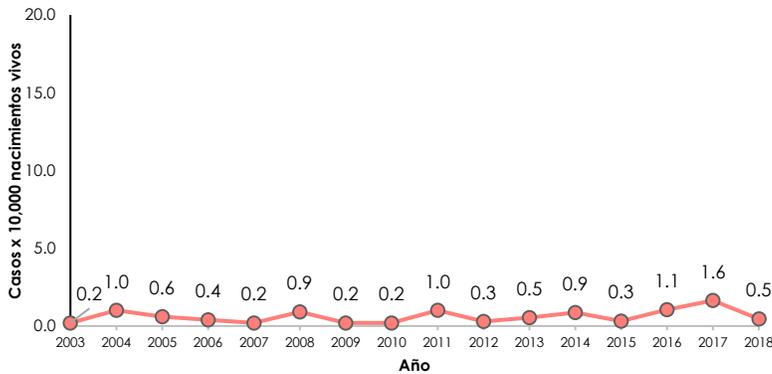
Estenosis de la válvula aórtica Ocurre cuando el estrechamiento u obstrucción de la válvula aórtica del corazón impide que ésta se abra adecuadamente y bloquea el flujo sanguíneo desde el ventrículo izquierdo a la aorta.

Figura 23: Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico en Puerto Rico, 2003-2018



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

Figura 24: Síndrome del corazón derecho hipoplásico en Puerto Rico, 2003-2018



Síndrome del corazón derecho hipoplásico

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

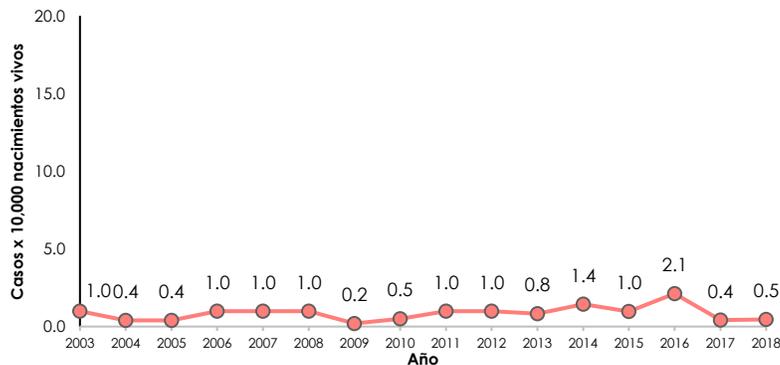
Figura 25: Coartación de la aorta en Puerto Rico, 2003-2018



Coartación de la aorta*

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

Figura 26: Conexión anómala total de las venas en Puerto Rico, 2003-2018



Conexión anómala total de las venas pulmonares*

Es cuando las cuatro venas pulmonares están conectadas al atrio derecho en lugar del atrio izquierdo o en cualquier otra parte del retorno venoso sistémico.

Los siguientes diagnósticos se comenzaron a vigilar en el 2014. La prevalencia de cada uno de estos diagnósticos para los años 2014-2018 es menor de 1 por cada 10,000 nacimientos vivos. A continuación, las definiciones:

- **Arco aórtico interrumpido*** se refiere a la falta de comunicación (separación completa) entre la aorta ascendente y la aorta descendente.
- **Ventrículo único***: es cuando morfológicamente sólo hay un ventrículo presente en lugar de dos ventrículos separados.
- **Estenosis de la válvula tricúspide:** es una obstrucción o estrechez de la válvula tricúspide que puede afectar el flujo de sangre desde atrio derecho al ventrículo derecho.

Defectos del sistema músculo-esquelal

Los defectos del sistema músculo-esquelal son defectos que afectan los músculos y el esqueleto. Esta categoría incluye los siguientes: reducción de extremidades superiores e inferiores, talipes equinovarus, defectos de la pared ventral (gastrosquisis y onfalocele), craneosinostosis y hernia diafragmática. Los defectos del sistema músculo-esquelal son más frecuentes en el sexo masculino (58%) en comparación con el sexo femenino (39%) (Figura 27). La prevalencia es mayor para madres del grupo de edad mayor de 40 (5.8 por cada 1,000 nacimientos), seguido por el grupo igual o menor de 20 con una prevalencia de 5.1 por cada 1,000 nacimientos vivos (Figura 28).

Figura 27: Distribución de casos con defectos del sistema músculo-esquelal en

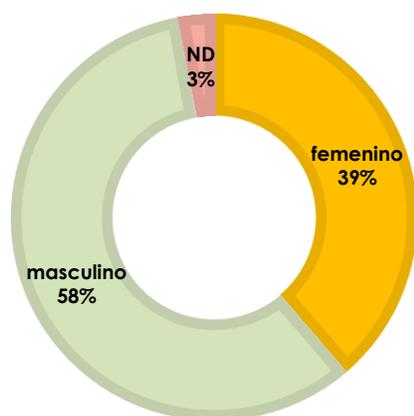
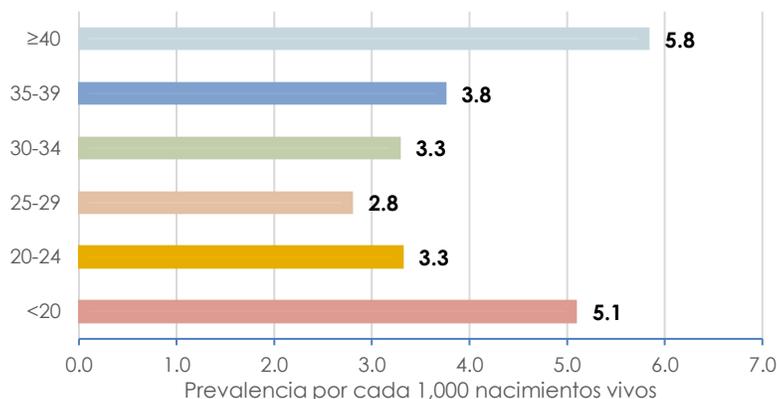


Figura 28: Prevalencia de casos con diagnósticos músculo-esquelales por edad materna en Puerto Rico, 2014-2018



Los datos de los defectos congénitos de reducción de extremidades, gastrosquisis y talipes equinovarus se comenzaron a recopilar en el 2001, onfalocele en el 2003, craneosinostosis y hernia diafragmática en el 2016. La Tabla 5 muestra la prevalencia al nacer de los defectos músculo-esquelales monitoreados durante el periodo 2014-2018.

Tabla 5. Defectos del sistema músculo-esquelal, Puerto Rico 2014-2018

Defectos	ICD-9-CM	ICD-10CM	No. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Reducción de extremidades superiores e inferiores			88	6.3
➤ Reducción de extremidades superiores	755.20-755.29	Q71.0-Q71.9	63	4.5
➤ Reducción de extremidades inferiores	755.30-755.39	Q72.0-Q72.9	25	1.8
Talipes equinovarus	754.51, 754.70	Q66.0, Q66.89	277	19.8
Gastrosquisis	756.78	Q79.3	72	5.1
Onfalocele	756.79	Q79.2	54	3.9
Craneosinostosis*	NA	Q75.0	24	3.2
Hernia diafragmática*	NA	Q79.0	33	4.5
Defectos del sistema Músculo-Esquelal			548	39.2

* Se comenzó a monitorear a partir del 2016.

A continuación una descripción de cada uno de los defectos del sistema músculo-esquelético monitoreados. Las Figuras 29 a la 33 presentan la prevalencia al nacer por año de cada defecto.

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



Fuente: CDC/Dr. James W. Hanson

Figura 29: Reducción de extremidades superiores en Puerto Rico, 2001-2018

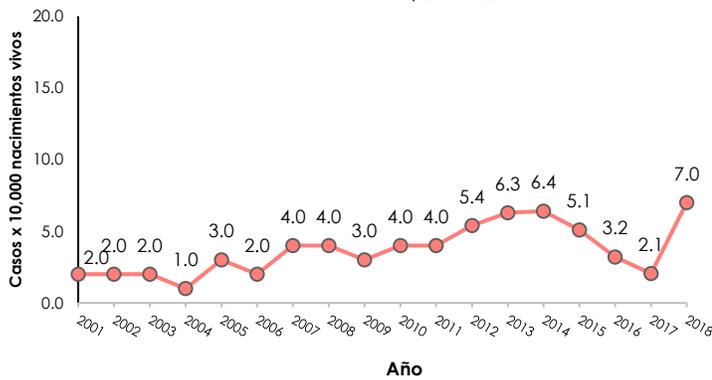
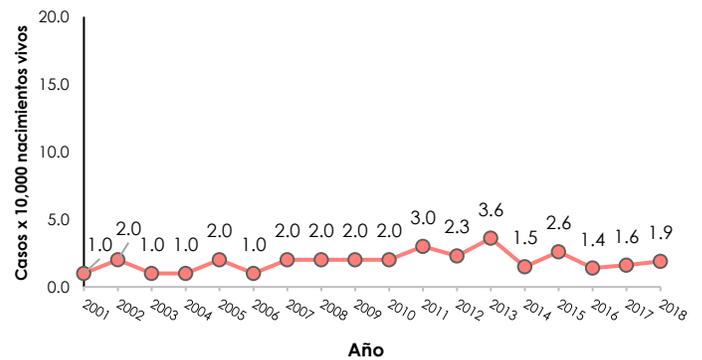
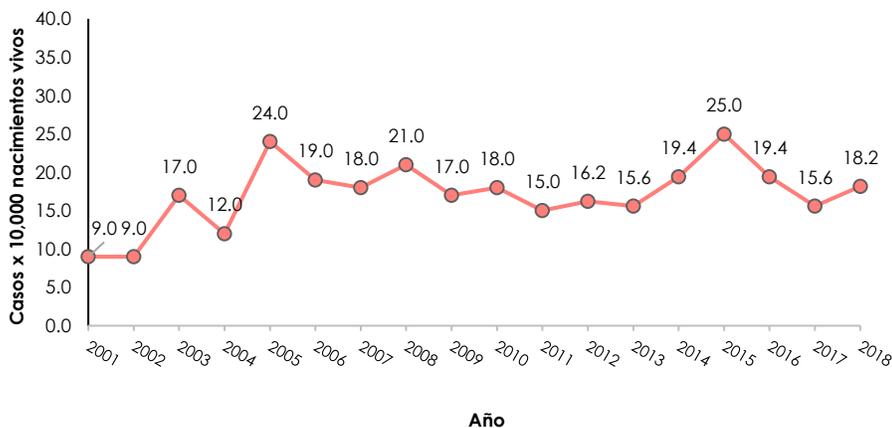


Figura 30: Reducción de extremidades inferiores en Puerto Rico, 2001-2018



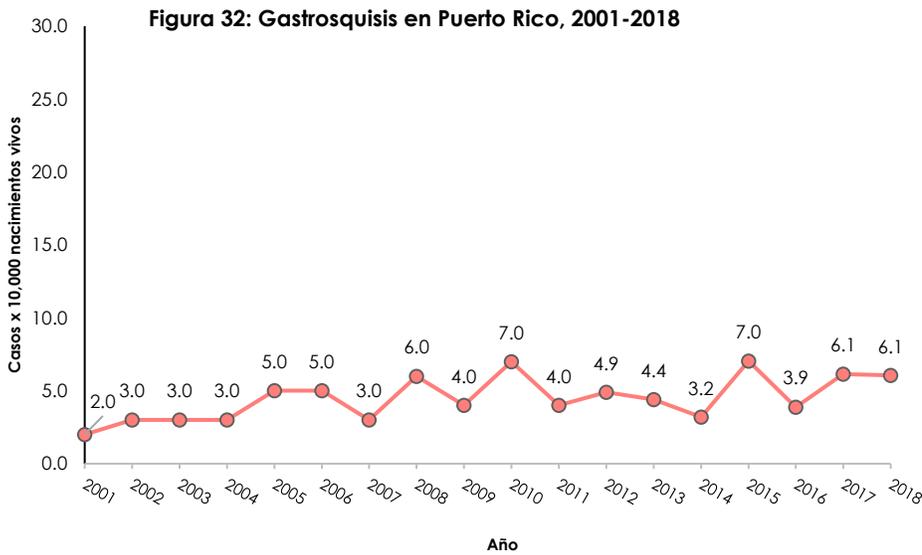
Talipes equinovarus Es un defecto congénito en el cual el pie afectado apunta hacia abajo (flexión plantar o equino), con los dedos metidos hacia adentro (aducción del antepié) y la planta del pie torcida hacia adentro (inversión o varo de todo el pie).

Figura 31: Talipes equinovarus en Puerto Rico, 2001-2018



Fuente: CDC/NCBDD

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.

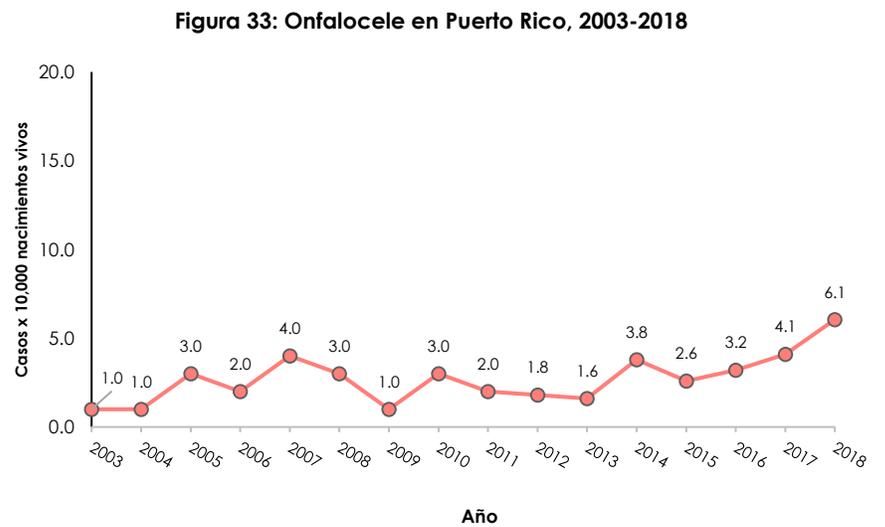


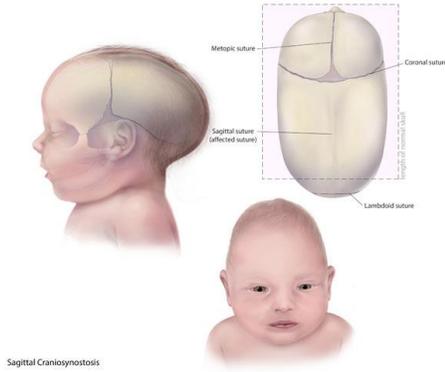
Fuente: CDC/NCBDDD

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



Fuente: CDC/NCBDDD





Fuente: CDC/NCBDDD

Craneosinostosis Ocurre cuando se cierran prematuramente una o más de las fisuras craneales. Las fisuras craneales son un tejido conectivo del cráneo que permite la expansión de los huesos a medida que el cerebro crece. Esta cerradura provoca una malformación en la cabeza del bebé. La prevalencia de este diagnóstico en los años 2016-2018 fue de 3.2 por cada 10,000 nacimientos vivos.



Fuente: CDC/NCBDDD

Hernia Diafrágica ocurre cuando el diafragma no se desarrolla completamente y por tanto se presenta un orificio en el músculo. Los órganos en el abdomen pueden desplazarse a través del orificio en el diafragma y hacia arriba en la cavidad torácica. Una hernia diafrágica puede prevenir que los pulmones del bebé se desarrollen completamente y así causar dificultades respiratorias al nacer. La prevalencia de este diagnóstico en los años 2016-2018 fue de 4.5 por cada 10,000 nacimientos vivos.

Defectos cromosómicos y genéticos

Los cromosomas contienen los genes, siendo estos los responsables del funcionamiento de las células del cuerpo, así como las características físicas de una persona. Los defectos cromosómicos y genéticos son trastornos ocasionados por un exceso o falta de un cromosoma, un segmento de un cromosoma o un gen. Estos incluyen trisomías, deleciones, duplicaciones e inversiones, entre otros. Las trisomías ocurren cuando en la división de las células 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 y genéticos son igual de frecuentes (50%) en los sexos masculino y femenino (Figura 34). La prevalencia de defectos cromosómicos y genéticos es notablemente mayor (26.3 por cada 1,000 nacimientos) para madres del grupo de 40 años o más (Figura 35).

Figura 34: Distribución de casos con defectos cromosómicos y genéticos en Puerto Rico, 2014-2018

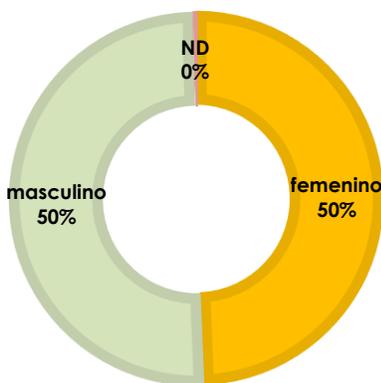


Figura 35: Prevalencia de casos con diagnósticos cromosómicos y genéticos por edad materna en Puerto Rico, 2014-2018



Los datos de síndrome Down se comenzaron a recopilar en el 2001, los de síndrome de Edwards, síndrome Patau y albinismo en el 2003, los de síndrome DiGeorge y síndrome Turner en el 2014 y el síndrome Prader Willi en el 2016. La Tabla 6 muestra la prevalencia al nacer de cada defecto para el periodo 2014-2018.

Tabla 6. Defectos cromosómicos y genéticos, Puerto Rico 2014-2018

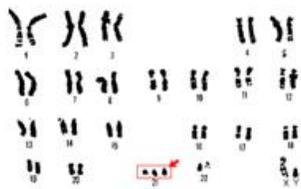
Defectos	ICD-9-CM	ICD-10CM	No. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Síndrome Down (Trisomía 21)	758.0	Q90.0-Q90.9	200	14.3
Síndrome Patau (Trisomía 13)	758.1	Q91.4-Q91.7	15	1.1
Síndrome Edwards (Trisomía 18)	758.2	Q91.0-Q921.3	43	3.1
Síndrome DiGeorge	758.32	Q93.81	6	0.4
Síndrome Turner	758.6	Q96.0-Q96.9	9	0.6
Albinismo	270.2	E70.30	30	2.1
Síndrome Jarcho-Levin	756.9	Q76	11	0.8
Síndrome Prader Willi*	NA	Q87.11	1	0.1
Defectos Cromosómicos y Genéticos			315	22.4

* Se comenzó a monitorear a partir del 2016.

A continuación una descripción de los defectos cromosómicos y genéticos bajo vigilancia. Las Figuras 36 a la 40 muestran la prevalencia al nacer por año de cada defecto. Se excluyen el síndrome de DiGeorge y síndrome de Turner que comenzaron a vigilarse en el 2014.

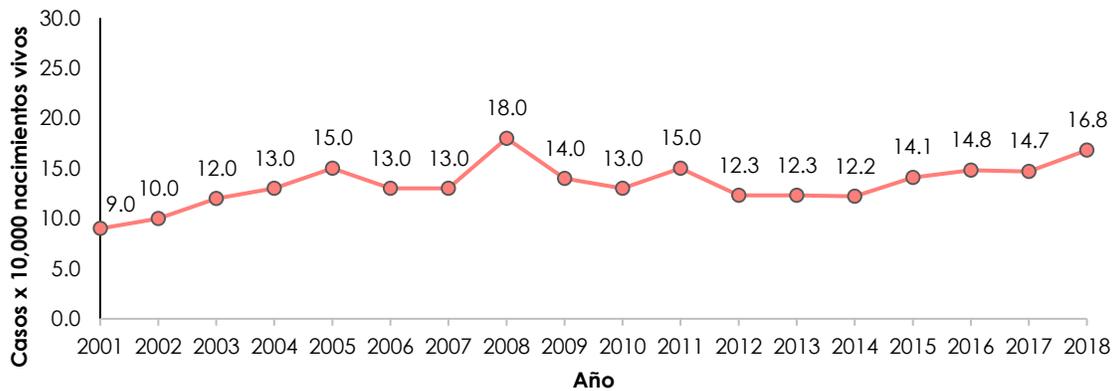


Fuente: Cortesía de la Familia



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

Figura 36: Síndrome Down en Puerto Rico, 2001-2018



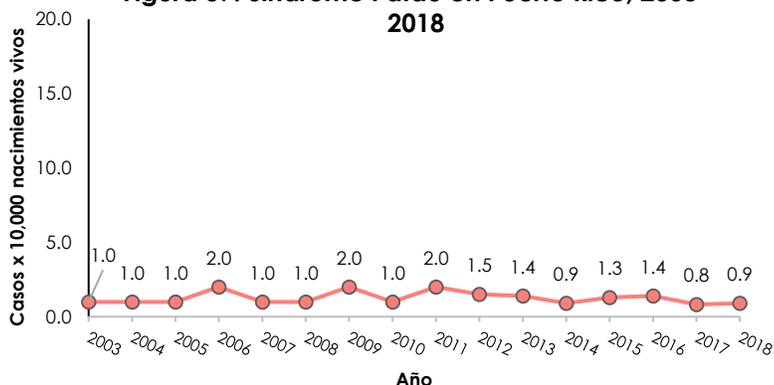
Síndrome Patau (trisomía 13) Se refiere a un conjunto de hallazgos físicos y mentales atribuidos a la presencia de una copia adicional del cromosoma 13. Características asociadas a este síndrome son: holoprosencefalia, sordera, microcefalia, labio y paladar fisurado, talón posterior prominente, una sola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



Fuente: Cortesía de la Familia



Figura 37: Síndrome Patau en Puerto Rico, 2003-2018



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



Fuente: Cortesía de la Familia

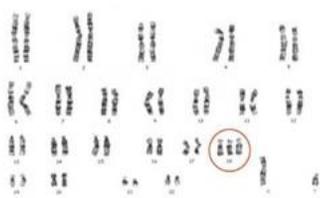
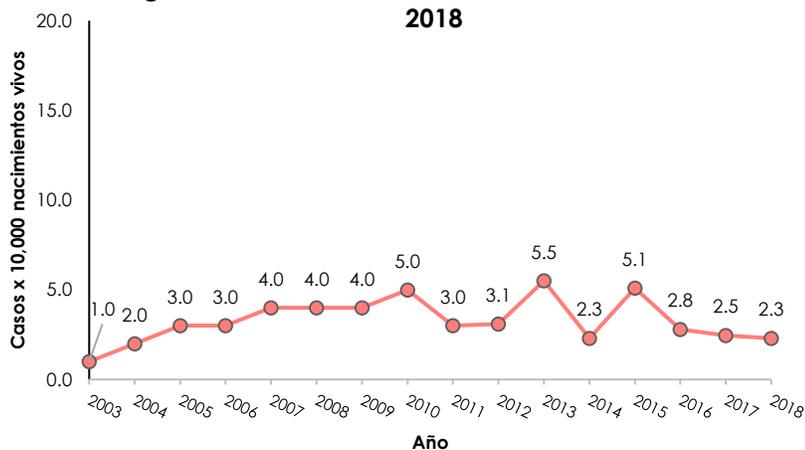


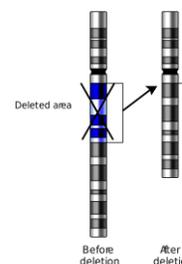
Figura 38: Síndrome Edwards en Puerto Rico, 2003-2018



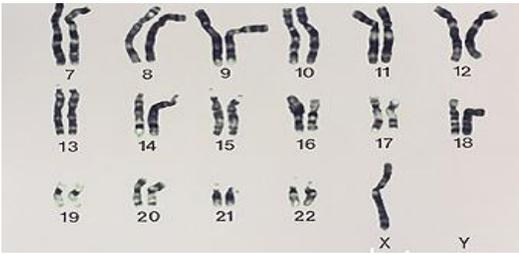
Síndrome DiGeorge (deleción 22q11.2) Es una anomalía causada por la deleción de una pequeña parte del cromosoma 22. Características asociadas son: defectos cardíacos, anomalías del paladar, dismorfismo facial, retraso en el desarrollo e inmunodeficiencia. La prevalencia de este síndrome entre el 2014 al 2018 es de 0.4 por cada 10,000 nacimientos vivos.



Fuente: commons.wikipedia.org



Fuente: commons.wikipedia.org



Fuente: commons.wikipedia.org

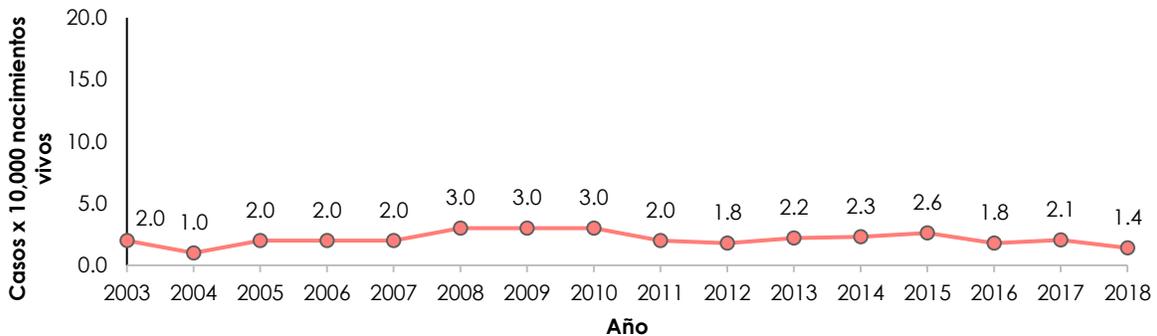
Síndrome Turner Afecta únicamente a las mujeres, ya que este síndrome se caracteriza por presentar la ausencia total o parcial de un cromosoma X. Las características más comunes son: estatura baja y ovarios que no producen hormonas femeninas ni óvulos. Otras características: párpados caídos, orejas ubicadas más abajo de lo normal, mandíbula inferior pequeña, línea de crecimiento del cabello más baja de lo usual, cuello ancho y corto, a veces con exceso de la piel, tórax ancho, ausencia de la cuarta o quinta articulación de los dedos y encorvamiento de la columna (escoliosis). La prevalencia de este síndrome entre el 2014 al 2018 es de 0.45 por cada 10,000 nacimientos vivos.

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



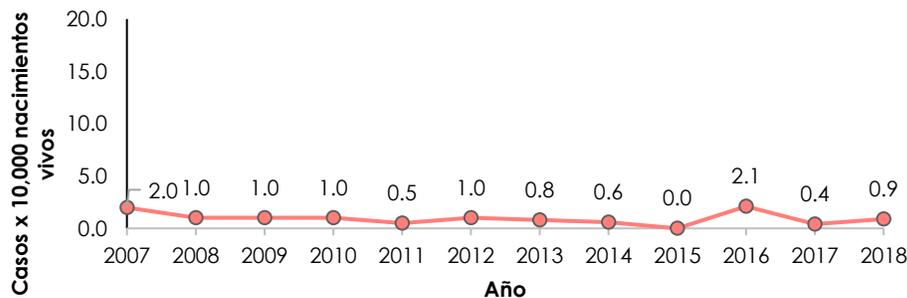
Fuente: Muntuwandi (GNU Free Documentation Licence)

Figura 39: Albinismo en Puerto Rico, 2003-2018



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

Figura 40: Síndrome Jarcho-Levin en Puerto Rico, 2007-2018



Fuente: Cortesía de la Familia

Síndrome Prader Willi Condición genética compleja que afecta el funcionamiento de ciertos genes en el cromosoma 15. Provoca tono muscular débil, dificultades de alimentación, pobre crecimiento y retraso en el desarrollo. Entre los años 2016-2018 sólo se reportó 1 caso.

Defectos del tracto urogenital

Los defectos del tracto urogenital afectan los órganos reproductivos y el tracto urinario. En esta clasificación se incluyen: genitales ambiguos, hipospadias y extrofia de la vejiga. La hipospadias es el defecto más frecuente y ocurre solamente en varones. Esto ocasiona que se observe una distribución de casos mayor en el sexo masculino (93%) en comparación con el sexo femenino (3%) (Figura 41). La prevalencia es mayor (5.1 por cada 1,000 nacimientos) para madres del grupo de 40 años o más (Figura 42).

Figura 41: Distribución de casos con diagnósticos del tracto urogenital en Puerto Rico, 2014-2018

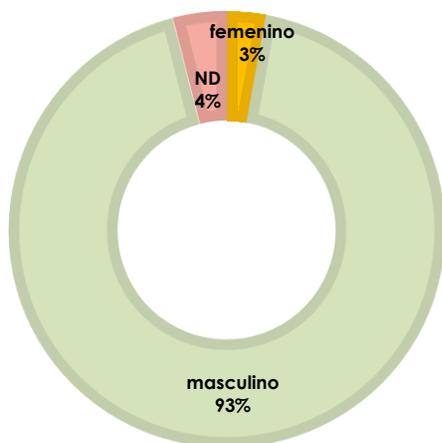
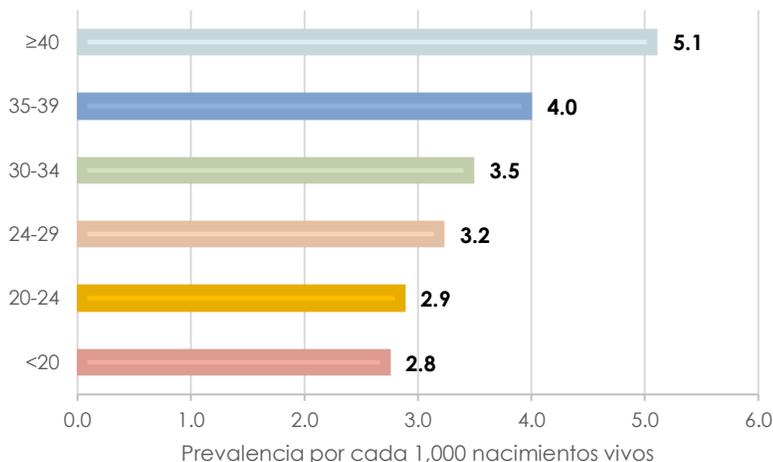


Figura 42: Prevalencia de casos con diagnósticos del tracto urogenital por edad materna en Puerto Rico, 2014-2018



Los datos de genitales ambiguos se comenzaron a recopilar en el 2003, hipospadias en el 2007 y extrofia de la vejiga en el 2008. La Tabla 7 presenta la prevalencia al nacer de los defectos del tracto urogenital para el periodo 2014-2018.

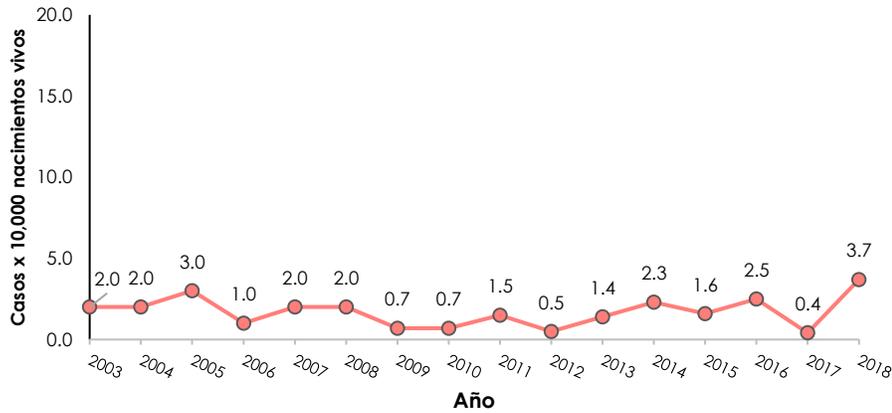
Tabla 7. Defectos del tracto urogenital, Puerto Rico 2014-2018

Defectos	ICD-9-CM	ICD-10-CM	No. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Genitales ambiguos	752.70	Q56.4	29	2.1
Hipospadias	752.61	Q54.0-Q54.9	418	30.0
Extrofia de la vejiga	753.5	Q64.10, Q64.19	3	0.2
Defectos del tracto urogenital			450	32.2

A continuación la descripción de los defectos del tracto urogenital bajo vigilancia. Las Figuras 43 y 44 muestran la prevalencia al nacer por año de cada defecto.

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

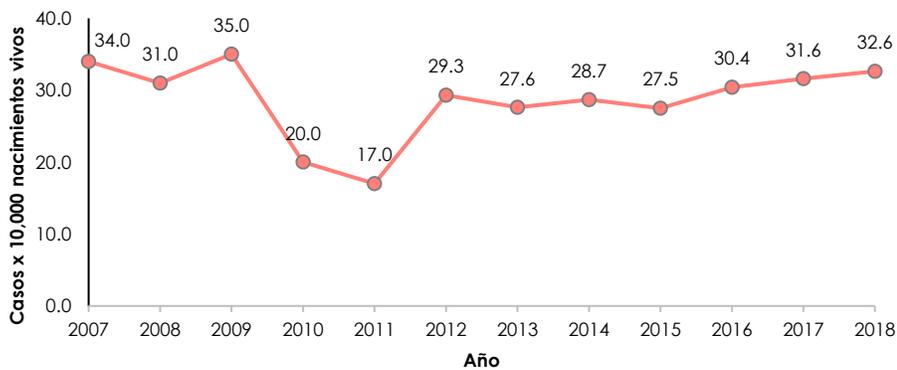
Figura 43: Genitales ambiguos en Puerto Rico, 2003-2018



Fuente: Texas Department of State Health Services

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

Figura 44: Hipospadias en Puerto Rico, 2007-2018



Fuente: CDC/NCBDDD

Extrofia de la vejiga Es una malformación de la vejiga y la uretra, en la que la vejiga se desarrolla fuera del cuerpo del feto y está expuesta en la región del abdomen. La extrofia de la vejiga se acompaña casi siempre de epispadias completa o clítoris bífido. Para este periodo de reporte solo se documentaron 3 casos, con una prevalencia de 0.17 por cada 10,00 nacimientos vivos.



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

Defectos orofaciales

Los defectos orofaciales afectan las partes de la cara que forman la nariz, el labio y el paladar. Los defectos de labio y/o paladar fisurado ocurren debido a la falta de unión permanente de las partes que forman el labio y el paladar durante el desarrollo del embrión. Generalmente ocurren entre las semanas 5 y 12 de gestación. Son más comunes en el sexo masculino (52%) en comparación con el sexo femenino (46%) (Figura 45). La prevalencia es mayor para madres de 36-39 años (1.6 por 1,000 nacimientos) y en el grupo de 40 años o más (1.5 por 1,000 nacimientos) (Figura 46).

Figura 45: Distribución de casos con defectos orofaciales en Puerto Rico, 2014-2018

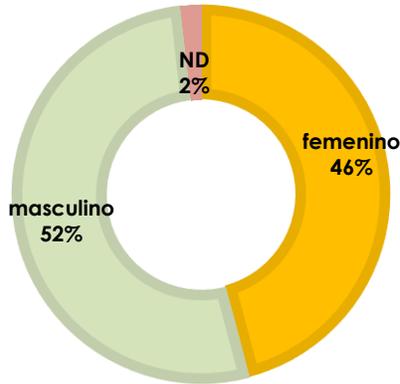
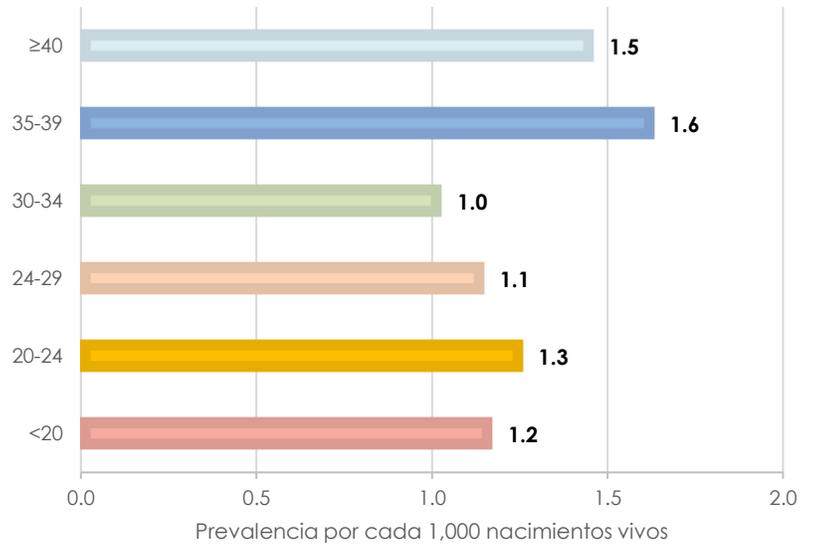


Figura 46: Prevalencia de casos con diagnósticos orofaciales por edad materna en Puerto Rico, 2014-2018

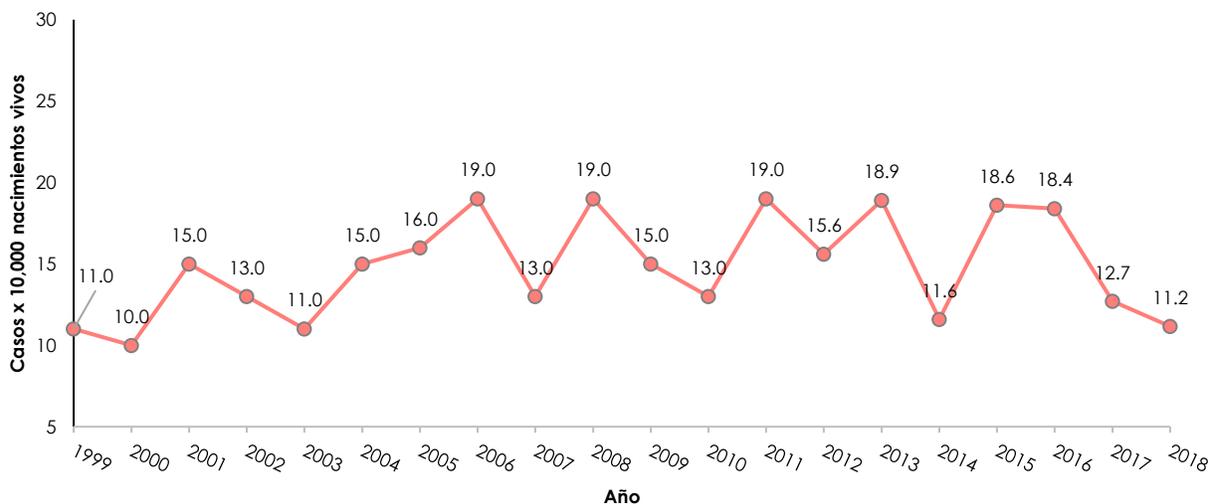


Los datos de los defectos de labio y/o paladar fisurado se comenzaron a recopilar en el 1999. La Tabla 8 presenta la prevalencia al nacer para el periodo 2014-2018, seguido de las gráficas que presentan la prevalencia.

Tabla 8. Defectos orofaciales, Puerto Rico 2014-2018

Defectos	ICD-9-CM	ICD-10-CM	No. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Paladar fisurado	749.00-749.04	Q35.1-Q35.9	89	6.4
Labio fisurado	749.10-749.14	Q36.0-Q36.9	34	2.4
Labio y paladar fisurado	749.20-749.25	Q37.0-Q37.9	82	5.9
Defectos Orofaciales			205	14.6

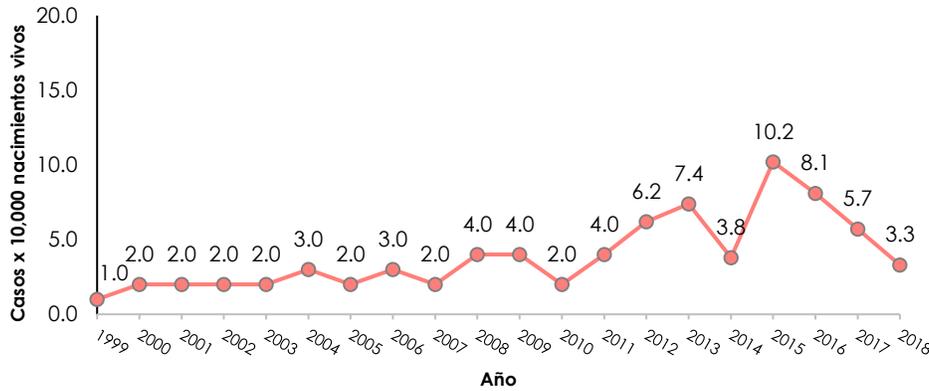
Figura 47: Defectos orofaciales en Puerto Rico, 1999-2018



A continuación la descripción de cada defecto orofacial. Las Figuras 48 a la 50 presentan la prevalencia al nacer por año para cada defecto.

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

Figura 48: Paladar fisurado en Puerto Rico, 1999-2018



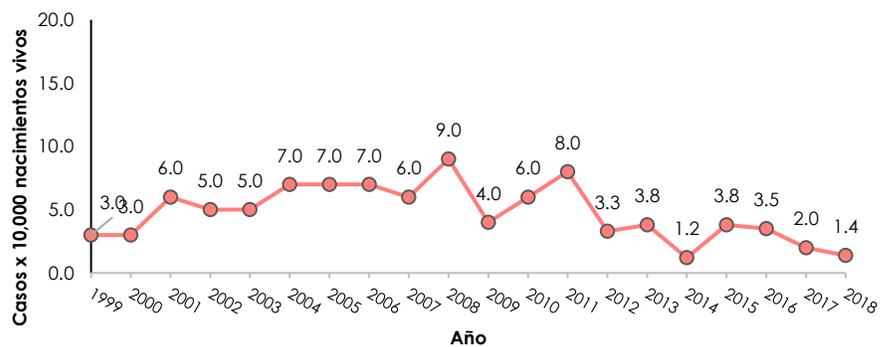
Fuente: CDC/NCBDD

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

Figura 49: Labio fisurado en Puerto Rico, 1999-2018

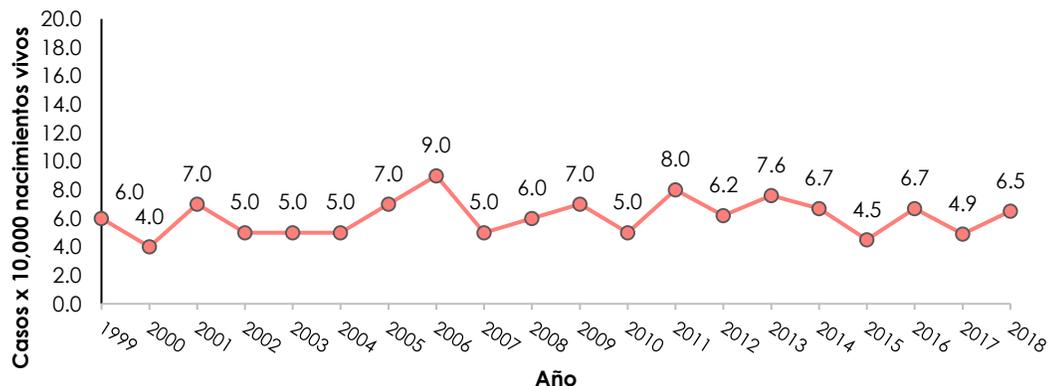


Fuente: CDC/NCBDD



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

Figura 50: Labio y paladar fisurado en Puerto Rico, 1999-2018



Defectos del sistema nervioso central

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

A. Defectos del tubo neural (DTN)

Los DTN son un grupo de condiciones causadas por un fallo en el desarrollo de las estructuras que forman la médula espinal. Incluye los diagnósticos de: anencefalia, espina bífida y encefalocele. Los DTN son más comunes en el sexo masculino (46%) en comparación con el sexo femenino (42%) (Figura 51). La prevalencia es mayor (1.1 por cada 1,000 nacimientos vivos) para madres del grupo de 40 años o más (Figura 52).

Figura 51: Distribución de casos del tubo neural en Puerto Rico, 2014-2018

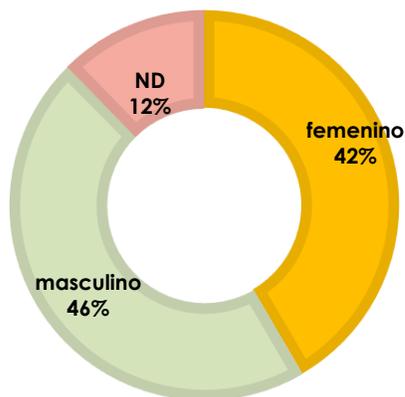
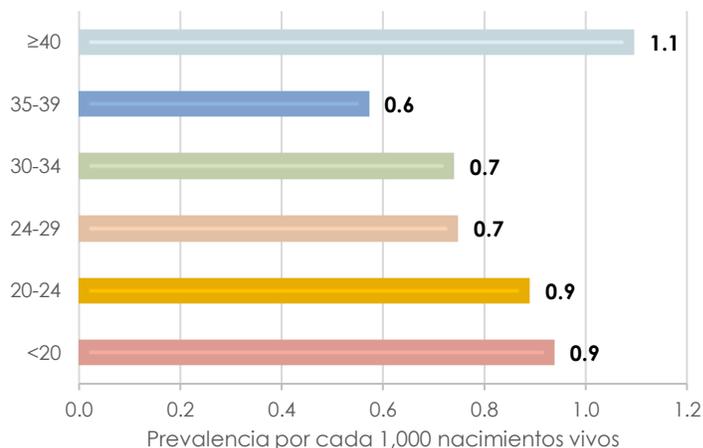


Figura 52: Prevalencia de casos con diagnósticos del tubo neural por edad materna en Puerto Rico, 2014-2018

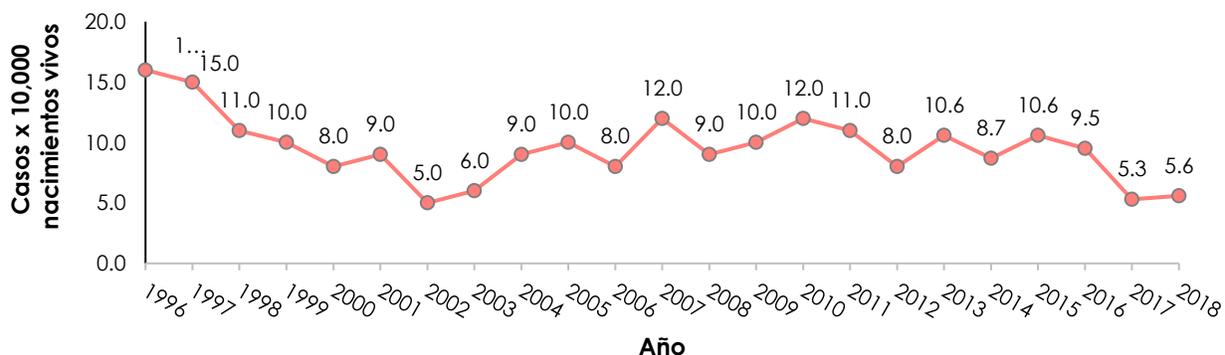


Los datos de los DTN se comenzaron a recopilar en 1996. La Tabla 9 presenta la prevalencia al nacer 2014-2018 para cada defecto.

Tabla 9. Defectos del tubo neural, Puerto Rico 2014-2018

Defectos	ICD-9-CM	ICD-10-CM	No. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Anencefalia	740.0-740.1	Q00.0-Q00.1	45	3.2
Espina bífida sin anencefalia	741.0-741.93 sin 740.0-740.1	Q05.0-Q05.9, Q07.01, Q07.03 sin Q00.0-Q00.1	54	3.9
Encefalocele	742.0	Q01.0-Q01.9	16	1.1
Defectos del Tubo Neural			115	8.2

Figura 53: Defectos del tubo neural en Puerto Rico, 1996-2018



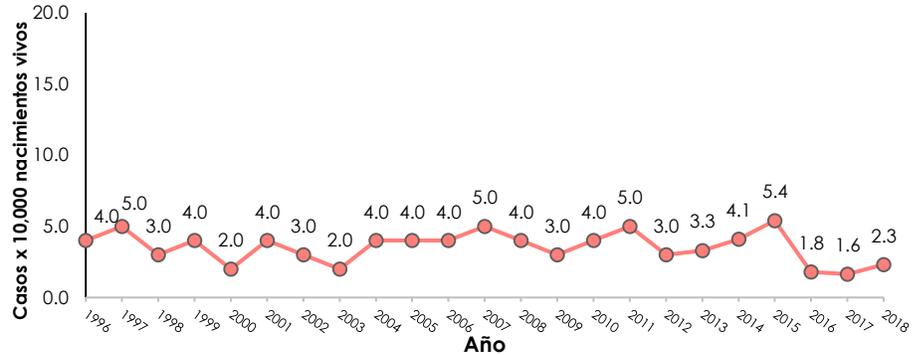
A continuación una descripción de los defectos del tubo neural. Las Figuras 54 a la 56 presentan la prevalencia al nacer por año para cada uno de los defectos.

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.

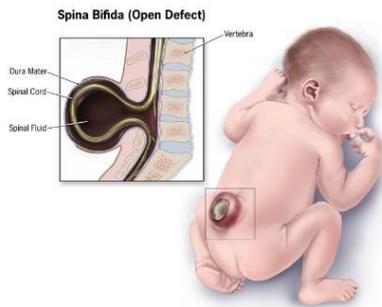


Fuente: CDC/NCBDD

Figura 54: Anencefalia en Puerto Rico, 1996-2018

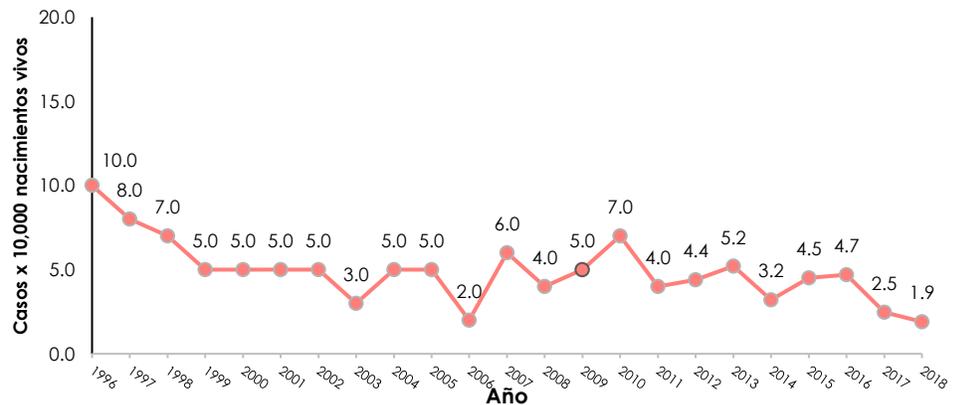


Espina bífida Ocurre cuando el cordón espinal, la columna vertebral y el tejido que cubre la espina no se forman adecuadamente, resultando en la herniación de las meninges (meningocele) y en ocasiones del cordón espinal (mielomeningocele).



Fuente: CDC/NCBDD

Figura 55: Espina bífida en Puerto Rico, 1996-2018

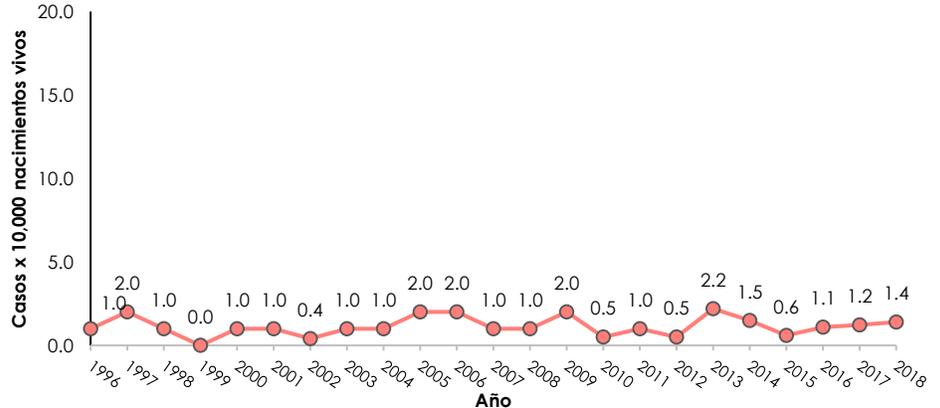


Encefalocele Ocurre cuando el cráneo no se forma correctamente lo que permite la salida de tejido cerebral fuera del cráneo, cubierto usualmente por piel.



Fuente: CDC/NCBDD

Figura 56: Encefalocele en Puerto Rico, 1996-2018



B. Anomalías del cerebro

Comenzando en el 2016, se comenzó la vigilancia de la microcefalia y holoprosencefalia catalogadas como anomalías del cerebro. Estas anomalías son más comunes en el sexo masculino (49%) en comparación con el sexo femenino (47%) (Figura 57). La prevalencia es mayor (2.0 por cada 1,000 nacimientos vivos) para madres del grupo de menores de 20 años (Figura 58).

Figura 57: Distribución de casos con anomalías del cerebro en Puerto Rico, 2016-2018

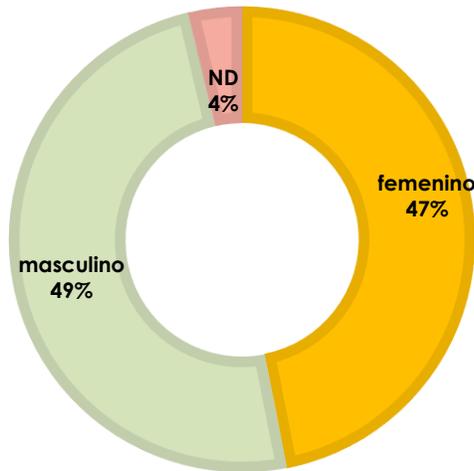
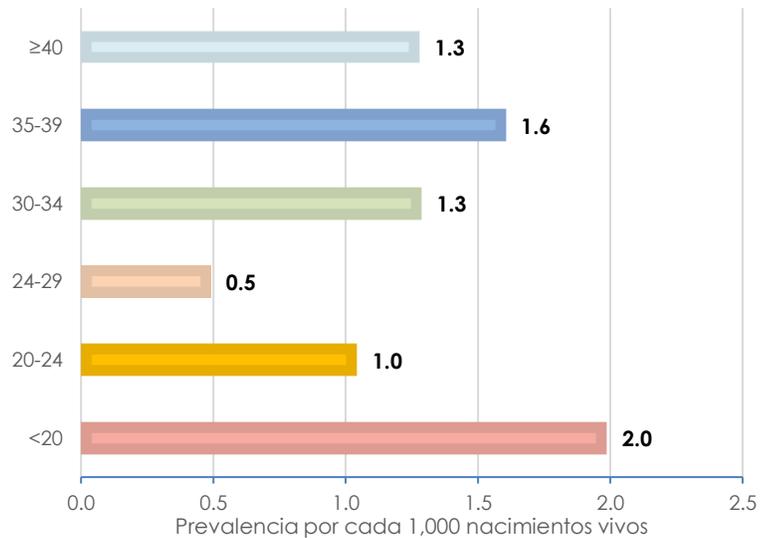


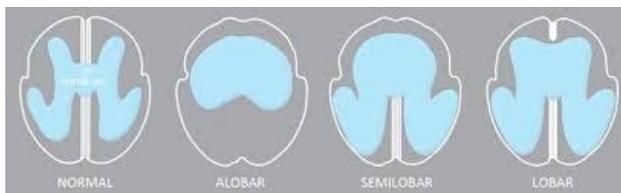
Figura 58: Prevalencia de casos con anomalías del cerebro por edad materna en Puerto Rico, 2016-2018



La Tabla 10 presenta la prevalencia al nacer 2016-2018 para cada defecto.

Tabla 10. Anomalías del cerebro, Puerto Rico 2016-2018

Defectos	ICD-10-CM	No. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Holoprosencefalia	Q04.1, Q04.2	17	2.3
Microcefalia	Q02	65	8.8
Anomalías del cerebro		82	11.0



Fuente: Dra. Vivian Tabak Cabrera

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

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



Fuente: CDC/NCBDDD

Defectos de los ojos y oídos

A partir del primero de enero de 2008 se inició la vigilancia de los siguientes defectos de ojos y oídos: anoftalmia, microftalmia, anotia y microtia. Estos defectos se caracterizan por presentar una ausencia parcial o completa de las estructuras (ojos y oídos). Son más comunes en el sexo masculino (54%) en comparación con el sexo femenino (46%) (Figura 59). La prevalencia es mayor (0.7 por cada 1,000 nacimientos vivos) para madres del grupo de 35-39 (Figura 60).

Figura 59: Distribución de casos con diagnóstico de ojos y oídos en Puerto Rico, 2014-2018

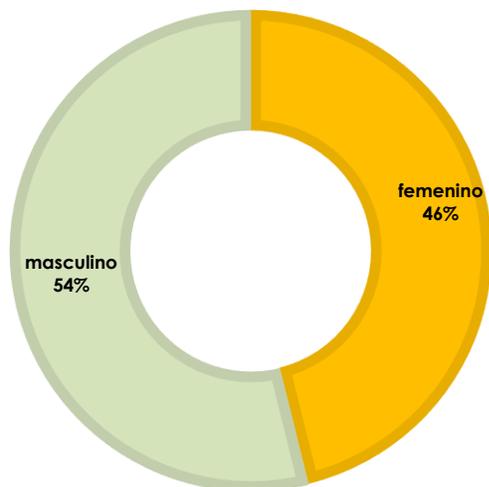
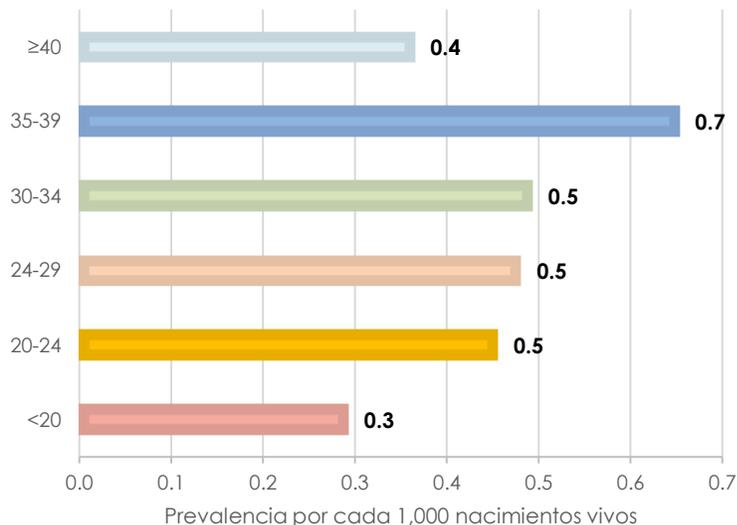


Figura 60: Prevalencia de casos con diagnósticos de ojos y oídos por Edad Materna en Puerto Rico, 2014-2018



La Tabla 11 presenta la prevalencia al nacer 2014-2018 para cada defecto.

Tabla 11. Defectos de los ojos y oídos, Puerto Rico 2014-2018

Defectos	ICD-9-CM	ICD-10-CM	No. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Anoftalmia	743.00	Q11.0, Q11.1	4	0.3
Microftalmia	743.10	Q11.2, Q11.3	21	1.5
Anotia	744.01	Q16.0	3	0.2
Microtia	744.23	Q17.2	39	2.8
Defectos de Ojos y Oídos			67	4.8

A continuación se presenta la descripción de cada defecto de ojos y 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. La prevalencia de este defecto fue de 0.3 por cada 10,000 nacimientos vivos.



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

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



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



Anotia

Fuente: CDC/NCBDDD

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



Microtia I



Microtia II



Microtia III

Fuente: CDC/NCBDD

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

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 permite la detección de diversas enfermedades metabólicas, de origen genético, muchas de las cuales anteriormente eran desconocidas. Desde el 2012 se comenzó a analizar 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 40 condiciones (primarias y secundarias) 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-talassemia (Hb-S/ β Th)*
Hemoglobina SC (Hb-S/C)*

Otras condiciones

Deficiencia de biotinidasa (BIOT)*
Fibrosis quística (CF)*
Galactosemia (GALT)*
Inmunodeficiencia combinada severa (SCID) y otras inmunodeficiencias

* Siglas en inglés

Nota: El PCN de PR también incluye otros desórdenes metabólicos y otras hemoalbinopatías (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 2018, 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. De igual forma, se han identificado portadores de algunas de las condiciones a quienes también se les ofrece consejería genética. Por ejemplo, del 2014-2018 se identificaron 3,097 portadores de variantes anormales de hemoglobina.

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 2014-2018, de acuerdo al año en que el Programa comenzó a monitorear cada condición. La tasa de incidencia se calculó utilizando la siguiente fórmula:

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

Desórdenes del metabolismo

Las enfermedades metabólicas son un conjunto de enfermedades hereditarias que implican alteraciones del metabolismo (procesos químicos). La mayoría son debidas a la alteración de un gen que codifica una enzima que cataliza una de las miles de reacciones químicas de la célula. A continuación se presenta la descripción y la incidencia de condiciones metabólicas incluidas en el cernimiento neonatal.

- **Acidemias orgánicas**

Enfermedades hereditarias causadas por defectos en el catabolismo de aminoácidos 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 12. Acidemias orgánicas: número de casos e incidencia
Puerto Rico, 2014-2018**

Condición	ICD-9-CM	No. Casos	Incidencia x 100,000
Acidemias orgánicas	277.85, 270.3, 270.7, 760.9	16	11.4

- **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 13. Desórdenes de oxidación de ácidos grasos: número de casos e incidencia
Puerto Rico, 2014-2018**

Condición	ICD-9-CM	No. Casos	Incidencia x 100,000
Desórdenes de oxidación de ácidos grasos	277.85, 277.81, 760.9	26	18.6

- **Aminoacidopatías**

Enfermedades hereditarias causadas por defectos en el metabolismo de aminoácidos (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 14. Aminoacidopatías: número de casos e incidencia
Puerto Rico, 2014-2018**

Condición	ICD-9-CM	No. Casos	Incidencia x 100,000
Fenilcetonuria (PKU)	270.1	6	4.3
Otras aminoacidopatías	270.6, 270.4, 270.3, 270.7, 270.2	8	5.7

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 15. Hipotiroidismo primario congénito: número de casos e incidencia Puerto Rico, 2014-2018

Condición	ICD-9-CM	No. Casos	Incidencia x 100,000
Hipotiroidismo primario	243	41	29.3

- **Hiperplasia adrenal congénita (HAC)**

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 16. Hiperplasia adrenal congénita: número de casos e incidencia Puerto Rico, 2014-2018

Condición	ICD-9-CM	No. Casos	Incidencia x 100,000
Hiperplasia adrenal congénita	255.2	8	5.7

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 17. Hemoglobinopatías: número de casos e incidencia
Puerto Rico, 2014-2018**

Condición	ICD-9-CM	No. Casos	Incidencia x 100,000
Hemoglobinopatías	282	22	15.7

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 18. Deficiencia de biotinidasa: número de casos e incidencia
Puerto Rico, mayo 2014-2018**

Condición	ICD-9-CM	No. Casos	Incidencia x 100,000
Deficiencia de biotinidasa	277.6	11	7.9

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, en el páncreas y otros órganos donde se generan secreciones. 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 19. Fibrosis quística: número de casos e incidencia
Puerto Rico, marzo 2014-2018**

Condición	ICD-9-CM	No. Casos	Incidencia x 100,000
Fibrosis quística	277.00	3	2.1

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. Existen la galactosemia clásica y la tipo Duarte asociadas al gen GALT (ambos tipos reportados por nuestro programa). En el caso de la clásica, la galactosa se acumula en el cuerpo del bebé y causa daño severo a órganos vitales ocasionando pérdida de visión, discapacidad intelectual severa, 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 20. Galactosemia: número de casos e incidencia
Puerto Rico, 2014-2018**

Condición	ICD-9-CM	No. Casos	Incidencia x 100,000
Galactosemia	271.1	11	7.9

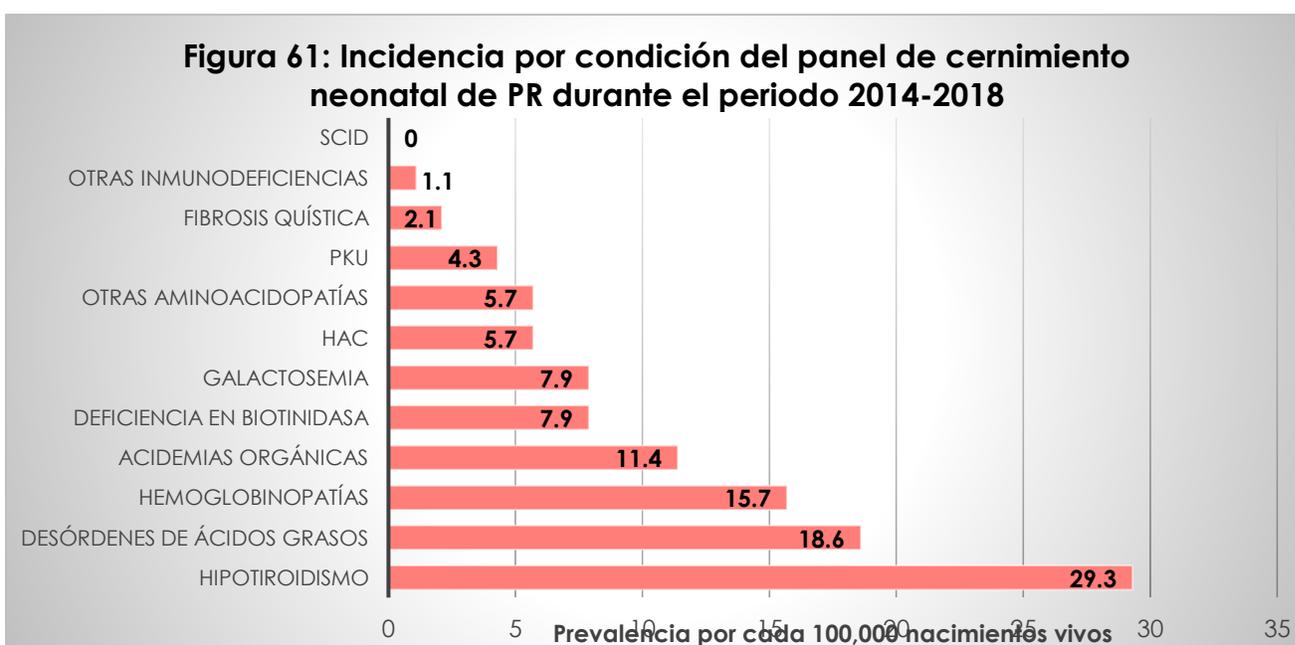
Immunodeficiencia combinada severa

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 o terapia génica. 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 21. Inmunodeficiencia combinada severa: número de casos e incidencia
Puerto Rico, agosto 2015-2018**

Condición	ICD-9-CM	No. Casos	Incidencia x 100,000
Inmunodeficiencia combinada severa	279.2	0	0.0
Otras inmunodeficiencias	279.11	1	1.1

La Figura 61 muestra la incidencia por condición según los casos identificados por el Programa de Cernimiento Neonatal de PR para el periodo 2014-2018. Las condiciones con mayor incidencia fueron el hipotiroidismo primario congénito (29.3 x 100,000), los desórdenes de oxidación de ácidos grasos (18.6 x 100,000) y las hemoglobinopatías (15.7 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 Academia Americana de Pediatría reconoce que la pérdida de audición es el defecto congénito más frecuente entre los recién nacidos. Se estima a nivel nacional que entre 1 a 3 de cada 1,000 bebés nacidos vivos presentan pérdida de audición. Este número es aún mayor entre los bebés dados de alta de las unidades de cuidado intensivo neonatal, elevándose a entre 2 a 4 de cada 100 infantes. La mayoría de los niños sordos son hijos de padres oyentes (el 90% aproximadamente). 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. Sin servicios de cernimiento auditivo neonatal universal, la edad promedio de identificación de problemas de audición es sobre los tres (3) años de edad. 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, las destrezas cognitivas y sociales-emocionales relacionadas, siendo la audición de vital importancia para el desarrollo típico de estas destrezas. Se ha demostrado que la detección temprana de pérdida auditiva, con la intervención y tratamiento comenzando antes de los seis (6) meses de edad, es altamente efectiva para maximizar las oportunidades de que el infante desarrolle típicamente sus habilidades cognitivas y de comunicación oral (Yoshinaga-Itano 1998).

Las partes del sistema auditivo son las siguientes (Figura 62):

1. **Oído externo** – Consiste en las orejas (pabellón auditivo), el canal auditivo y la membrana timpánica (tímpano). Es responsable de recibir las ondas sonoras e iniciar el proceso de dirigir el sonido al interior del oído permitiendo que entre la mayor cantidad de sonido al conducto auditivo.
2. **Oído medio** – Es conocido por cavidad timpánica y está compuesto de tres huesecillos y la trompa de Eustaquio. Es responsable de que se envíen las ondas sonoras al oído interno. Esto ayuda a que se amplifiquen los sonidos.
3. **Oído interno** – Consiste en el 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). Es responsable de convertir las ondas sonoras en impulsos eléctricos para enviarlas al cerebro. Finalmente, el cerebro traduce estos impulsos en sonidos.

Figura 62. Sistema auditivo



Obtenido de: <https://kidshealth.org/ES/images/illustrations/earAnat15Yo-415x233-rd17-esL.png>

Pérdida auditiva

Se define como la disminución parcial o completa de la habilidad de escuchar como consecuencia de una anomalía en cualquier lugar del sistema auditivo. La pérdida de la audición puede ocurrir cuando alguna de las partes del sistema auditivo no funciona de la manera normal. Existen distintos tipos de pérdida auditiva o hipoacusia:

1. Pérdida conductiva – Ocurre cuando el sonido no viaja con facilidad por el canal externo del oído hasta el tímpano y los huesecillos (osículos) del oído medio. Con la pérdida auditiva de conducción los sonidos suenan apagados y es menos fácil oír. Este tipo de pérdida de audición se puede corregir mediante intervención médica o quirúrgica. Algunas posibles causas de la pérdida auditiva de conducción son:

- Fluido en el oído medio debido a resfriados o alergias
- Infecciones del oído (otitis media)
- Mal funcionamiento de la trompa de Eustaquio
- Perforación en el tímpano
- Exceso de cera en el oído (cerumen)
- Oído de nadador (otitis externa)
- Objeto alojado en el canal auditivo
- Malformación del oído externo, el canal auditivo o el oído medio

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 esté 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 22. Total de pérdidas auditivas congénitas diagnosticadas, Puerto Rico, 2014-2019

Año	Nacimientos Vivos	Total Cernidos	Referidos*	Prevalencia Pérdida Auditiva x 10,000
2014	34,495	33,472 (97.0%)	818 (2.44 %)	14.78
2015	31,236	30,666 (98.18%)	721 (2.35 %)	18.57
2016	28,326	27,319 (96.44%)	704 (2.58 %)	22.59
2017	24,395	22,990 (94.24%)	791 (3.44 %)	25.82
2018	21,487	21,118 (98.3%)	666 (3.2 %)	14.2
2019	20,431	18,556 (90.8%)	769 (3.8 %)	16.29

*Recién nacidos que no pasaron el cernimiento y fueron referidos para evaluación audiológica diagnóstica. Datos obtenidos del Departamento de Salud División Niños Necesidades Especiales, Programa Cernimiento Auditivo Neonatal Universal (PCANU) en colaboración con el SVPDC y el Registro Demográfico de Puerto Rico.

En la Tabla 23 se describen las consecuencias o efectos de la pérdida de audición no tratada según el nivel o grado de pérdida.

Tabla 23. Consecuencias según el nivel o grado de pérdida de audición

Nivel de Audición (Decibelios)*	Grado de Pérdida	Consecuencias
10-15	Audición normal en niños	
		Sin una intervención temprana...
16-25	Ligera	tendrá dificultad para oír sonidos hablados distantes o suaves tales como s, sh, k, y p. Una leve amplificación puede beneficiar a algunos niños.
26-40	Pérdida leve	tendrá dificultad para escuchar algunas consonantes, especialmente las de frecuencia alta. Puede ser necesario el uso de audífono y una mínima intervención para ayudar a algunos niños a desarrollar el lenguaje.
41-55	Pérdida moderada	habrá rezago en el desarrollo del habla-lenguaje. Se recomienda el uso de audífonos y una educación adaptada.
56-70	Pérdida moderada o severa	no podrán oír la mayoría de las conversaciones a una distancia de 3 a 5 pies y tendrán problemas para adquirir el lenguaje hablado razonable
71-90	Pérdida severa	se impedirá el desarrollo del lenguaje hablado. Se le recomienda el uso de audífonos y educación especial.
91-más	Pérdida profunda	el lenguaje hablado no ocurrirá. Estos niños pueden ser candidatos para recibir implantes cocleares, que le permita usar la audición como el medio primario para la adquisición del lenguaje. Se recomienda un programa especializado que enfatice las habilidades del lenguaje y el área académica.

*Estándares para la clasificación del grado de pérdida en la audición según la American Speech-Language Hearing Association (ASHA)

AGENCIAS, ORGANIZACIONES Y GRUPOS DE APOYO

Asociación de Padres Pro-Bienestar de Niños con Impedimento (APNI)

(787) 763-4665 // Fax: (787) 765-0345

Correo electrónico: centroinfo@apnopr.org

www.apnopr.org

Asociación Espina Bífida e Hidrocefalia de PR Inc.

(787) 740-6695 (787) 740-0033 // Fax: (787) 787-1377

Correo electrónico: espina bifidapr77@gmail.com

www.espinabifidapr.com

Asociación Puertorriqueña de Desórdenes Genéticos y Metabólicos

Región Central (787) 702-5814

<http://geneticapur.org/>

Centro de Adultos y Niños con Impedimentos Inc. (CANII)

Tel: (787) 872-4665 // Fax: (787) 872-4111 / 4665

caniipr@gmail.com // www.caniipr.com

Centro Espibi

Tel: (787) 834-7991 // Fax: (787) 834-5451

info@espibi.org

www.espibi.org

Centros para la Prevención y el Control de Enfermedades (CDC)

www.cdc.gov/ncbddd/Spanish/birthdefects

Clínica de Labio y Paladar Fisurado

Centro Pediátrico Metropolitano

(787) 777-3201 Ext. 7102, (787) 765-2929 Ext. 4821

Clinica de Labio/Paladar Hendido

San Jorge Children & Women's Hospital

(787) 727-1000 Trabajo Social ext. 4124, 4136

Clínicas de Hematología

Hospital Pediátrico Universitario

hematologiahopu@gmail.com

Fundación Puertorriqueña Síndrome Down

(787) 283-8210 /8211 // Fax (787) 283-8220

Email fpsd@coqui.net

www.sindromedown.org

Fundación Soy un Corazón

Tel: (787) 355-7264 // (787) 667-5857

Fundacionsoyuncorazon@outlook.com

March of Dimes

(787) 765-6052, (787) 754-6023

www.nacersano.org

Mis Amigos de Síndrome de Down, Inc.

(787) 533-0923, (787) 791-3249

yolanda@masdpr.net

Registro de Niños y Jóvenes Dependientes de Tecnología

Departamento de Salud

(787)-765-2929 ext. 3363

Sistema de Vigilancia de Amenazas Emergente a Madres y Bebés

Departamento de Salud

(787)-765-2929 ext. 3842

Somos Team Jarcho Levin

(787) 319-8934 / (860) 712-8454

Correo electrónico: administrador@jarcholevin.org

www.jarcholevin.org

The TEARS Foundation PR Chapter - Grupo Apoyo

puertoricochapter@thetearsfoundation.org

(787) 406-1630 Puerto Rico Chapter Leader

Personas contacto

Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos

Amarilys Asencio Torres, MS
Epidemióloga/Coordinadora
División Niños con Necesidades Médicas Especiales
Departamento de Salud
(787)-765-2929 ext. 4571
Email: amarilys.asencio@salud.pr.gov

Programa de Cernimiento Neonatal de Puerto Rico

Dra. Sulay Rivera Sánchez
Directora Asociada
Centro de Enfermedades Hereditarias, Programa Cernimiento Neonatal, UPR-RCM
Teléfono: 787-754-7410, 787-753-6340
Fax: 787-767-8597
Email: sulay.rivera@upr.edu
Website: <http://pcnpr.rcm.upr.edu/>

Programa de Cernimiento Auditivo Neonatal Universal

Marian Nuñez Sierra, MPH
Coordinadora
División Niños con Necesidades Médicas Especiales
Departamento de Salud
(787)-765-2929 ext. 4695
Email: marian.nunez@salud.pr.gov

Fecha de publicación: 23 de marzo 2022

Para obtener más información:

- (1) Envíe un correo electrónico a: defectoscongenitos@salud.pr.gov
- (2) Llame al (787) 765-2929, Extensión: 4571, 4574, 4698

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

Cita sugerida: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos-Departamento de Salud de Puerto Rico (2021). Vigilancia de Defectos Congénitos en Puerto Rico: Reporte de estadísticas 2021. Obtenido de www.salud.gov.pr.