



PERIODO 2016-2020

INFORME DEL SISTEMA DE VIGILANCIA

**Y PREVENCIÓN DE**

**DEFECTOS**

*congénitos*

**2023**

DEPARTAMENTO DE  
**SALUD**



## Mensaje

La División de Epidemiología e Investigación de la Secretaría Auxiliar para la Vigilancia y la Protección de la Salud Pública del Departamento de Salud presenta el informe del Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos de Puerto Rico del año 2023 con datos del periodo 2016-2020. Esperamos que la información contenida en el mismo contribuya a la toma de decisiones informadas con relación a la planificación, implantación y evaluación de estrategias de salud pública para la prevención de defectos congénitos y la prestación de servicios.

Dra. Melissa Marzán Rodríguez  
Secretaria Auxiliar Interina  
Secretaría Auxiliar para la Vigilancia  
y la Protección de la Salud Pública

Sylvianette Luna Anavitate, Esq., MPH  
Directora  
División de Epidemiología e Investigación

Miguel Valencia-Prado, MD, FAAP  
Director  
Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos

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

Amarilys Asencio Torres, MS  
*Epidemióloga/Coordinadora*

Marangelí Olán Martínez, MPH  
*Manejadora de datos*

Vanessa Ortiz Ojeda  
*Entrada de datos*

Ivis González Díaz, LMTS  
*Coordinadora de servicios*

#### *Recopiladoras de datos:*

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

# Tabla de contenido

<b>SISTEMA DE VIGILANCIA Y PREVENCIÓN DE DEFECTOS CONGÉNITOS</b> .....	1
<b>Métodos</b> .....	2
<b>Coordinación de servicios</b> .....	2
<b>Defectos congénitos</b> .....	3
Figura 1. Prevalencia por categoría Puerto Rico, 2016-2020.....	3
Figura 2. Prevalencia de los defectos congénitos más comunes Puerto Rico, 2016-2020.....	4
<b>Características de casos con defectos congénitos en Puerto Rico</b> .....	4
Tabla 1. Cantidad de diagnósticos por caso Puerto Rico, 2016-2020.....	4
Figura 3. Distribución de casos con defectos congénitos por sexo Puerto Rico, 2016-2020.....	5
Tabla 2. Casos con defectos congénitos por edad materna Puerto Rico, 2016-2020.....	5
Figura 4. Distribución de casos con defectos congénitos por municipio de residencia materna Puerto Rico, 2016-2020.....	6
Figura 5. Prevalencia de defectos congénitos por municipio de residencia materna Puerto Rico, 2016-2020.....	6
<b>Defectos del sistema cardiovascular</b> .....	7
Figura 6. Distribución de casos con defectos del sistema cardiovascular por sexo Puerto Rico, 2016-2020.....	7
Figura 7. Prevalencia de casos con defectos del sistema cardiovascular por edad materna en Puerto Rico, 2016-2020.....	7
Tabla 3. Defectos del sistema cardiovascular Puerto Rico, 2016-2020.....	8
Figura 8. Defectos Congénitos del Corazón Puerto Rico, 2003-2020.....	9
Figura 9. Tronco arterioso Puerto Rico, 2003-2020.....	9
Figura 10. Defecto del septo aorto-pulmonar Puerto Rico, 2003-2020.....	10
Figura 11. Transposición de los grandes vasos Puerto Rico, 2003-2020.....	10
Figura 12. Doble salida ventricular derecha (DORV) Puerto Rico, 2007-2020.....	10
Figura 13. Tetralogía de Fallot Puerto Rico, 2003-2020.....	11
Figura 14. Defecto septal ventricular (VSD) Puerto Rico, 2003-2020.....	11
Figura 15. Defecto septal atrial (ASD)-tipo secundum Puerto Rico, 2003-2020.....	11
Figura 16. Defecto septal atrial (ASD)-tipo primum Puerto Rico, 2009-2020.....	12
Figura 17. Canal atrio-ventricular Puerto Rico, 2003-2020.....	12
Figura 18. Atresia de la válvula pulmonar Puerto Rico, 2003-2020.....	12
Figura 19. Estenosis de la válvula pulmonar Puerto Rico, 2003-2020.....	13
Figura 20. Atresia de la válvula tricúspide Puerto Rico, 2003-2020.....	13
Figura 21. Anomalía de Ebstein Puerto Rico, 2003-2020.....	13
Figura 22. Estenosis de la válvula aórtica Puerto Rico, 2003-2020.....	14

Figura 23. Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico Puerto Rico, 2003-2020.....	14
Figura 24. Síndrome del corazón derecho hipoplásico Puerto Rico, 2003-2020.....	14
Figura 25. Coartación de la aorta Puerto Rico, 2003-2020.....	15
Figura 26. Conexión anómala total de las venas pulmonares (TAPVR) Puerto Rico, 2003-2020.....	15
Figura 27. Ventrículo único Puerto Rico, 2014-2020.....	15
Figura 28. Arco aórtico interrumpido Puerto Rico, 2014-2020.....	16
<b>Defectos del sistema músculo-esqueletal</b> .....	16
Figura 29. Distribución de casos con defectos del sistema músculo-esqueletal por sexo Puerto Rico, 2016-2020.....	16
Figura 30. Prevalencia de casos con defectos del sistema músculo-esqueletal por edad materna Puerto Rico, 2016-2020.....	16
Tabla 4. Defectos del sistema músculo-esqueletal Puerto Rico, 2016-2020.....	17
Figura 31. Reducción de extremidades superiores Puerto Rico, 2001-2020.....	17
Figura 32. Reducción de extremidades inferiores Puerto Rico, 2001-2020.....	17
Figura 33. Talipes equinovarus Puerto Rico, 2001-2020.....	18
Figura 34. Gastrosquisis Puerto Rico, 2001-2020.....	18
Figura 35. Onfalocele Puerto Rico, 2003-2020.....	19
Figura 36. Craneosinostosis Puerto Rico, 2016-2020.....	19
Figura 37. Hernia diafragmática Puerto Rico, 2016-2020.....	19
<b>Defectos cromosómicos y genéticos</b> .....	20
Figura 38. Distribución de casos con defectos cromosómicos y genéticos por sexo Puerto Rico, 2016-2020.....	20
Figura 39. Prevalencia de casos con defectos cromosómicos y genéticos por edad materna Puerto Rico, 2016-2020.....	20
Tabla 5. Defectos cromosómicos y genéticos Puerto Rico, 2016-2020.....	20
Figura 40. Síndrome Down Puerto Rico, 2001-2020.....	21
Figura 41. Síndrome Patau Puerto Rico, 2003-2020.....	21
Figura 42. Síndrome Edwards Puerto Rico, 2003-2020.....	22
Figura 43. Síndrome DiGeorge (deleción 22q11.2) Puerto Rico, 2014-2020.....	22
Figura 44. Síndrome Turner Puerto Rico, 2014-2020.....	23
Figura 45. Albinismo Puerto Rico, 2003-2020.....	23
Figura 46. Síndrome Jarcho-Levin Puerto Rico, 2007-2020.....	24
<b>Defectos del tracto urogenital</b> .....	24
Figura 47. Distribución de casos con defectos del tracto urogenital por sexo Puerto Rico, 2016-2020.....	24
Figura 48. Prevalencia de casos con defectos del tracto urogenital por edad materna Puerto Rico, 2016-2020.....	24
Tabla 6. Defectos del tracto urogenital Puerto Rico, 2016-2020.....	25
Figura 49. Genitales ambiguos Puerto Rico, 2003-2020.....	25
Figura 50. Hipospadias Puerto Rico, 2007-2020.....	26
<b>Defectos orofaciales</b> .....	26
Figura 51. Distribución de casos con defectos orofaciales por sexo Puerto Rico, 2016-2020.....	26
Figura 52. Prevalencia de casos con defectos orofaciales por edad materna Puerto Rico, 2016-2020.....	26
Tabla 7. Defectos orofaciales Puerto Rico, 2016-2020.....	27

Figura 53. Defectos orofaciales Puerto Rico, 1999-2020.....	27
Figura 54. Paladar fisurado Puerto Rico, 1999-2020.....	28
Figura 55. Labio fisurado Puerto Rico, 1999-2020.....	28
Figura 56. Labio y paladar fisurado Puerto Rico, 1999-2020.....	28
<b>Defectos del sistema nervioso central.....</b>	<b>29</b>
<b>A. Defectos del tubo neural.....</b>	<b>29</b>
Figura 57. Distribución de casos con defectos del tubo neural por sexo Puerto Rico, 2016-2020.....	29
Figura 52. Prevalencia de casos con defectos del tubo neural por edad materna Puerto Rico, 2016-2020.....	29
Tabla 8. Defectos del tubo neural Puerto Rico, 2016-2020.....	29
Figura 59. Defectos del tubo neural Puerto Rico, 1996-2020.....	30
Figura 60. Anencefalia Puerto Rico, 1996-2020.....	30
Figura 61. Espina bífida Puerto Rico, 1996-2020.....	31
Figura 62. Encefalocele Puerto Rico, 1996-2020.....	31
<b>B. Anomalías del cerebro.....</b>	<b>31</b>
Figura 63. Distribución de casos con anomalías del cerebro por sexo Puerto Rico, 2016-2020.....	32
Figura 64. Prevalencia de casos con anomalías del cerebro por edad materna Puerto Rico, 2016-2020.....	32
Tabla 9. Anomalías del cerebro Puerto Rico, 2016-2020.....	32
Figura 65. Holoprosencefalia Puerto Rico, 2016-2020.....	32
Figura 66. Microcefalia Puerto Rico, 2016-2020.....	33
<b>Defectos de los ojos y oídos.....</b>	<b>33</b>
Figura 67. Distribución de casos con defectos de ojos y oídos por sexo Puerto Rico, 2016-2020.....	33
Figura 68. Prevalencia de casos con defectos de ojos y oídos por edad materna Puerto Rico, 2016-2020.....	33
Tabla 10. Defectos de los ojos y oídos Puerto Rico, 2016-2020.....	34
Figura 69. Anoftalmia Puerto Rico, 2013-2020.....	34
Figura 70. Microftalmia Puerto Rico, 2013-2020.....	35
Figura 71. Anotia Puerto Rico, 2013-2020.....	35
Figura 72. Microtia Puerto Rico, 2013-2020.....	36
Figura 73. Cataratas congénitas Puerto Rico, 2016-2020.....	36
<b>Diagnóstico prenatal y medicina fetal.....</b>	<b>37</b>
<b>Prevención de recurrencia.....</b>	<b>39</b>
<b>Manejo de duelo.....</b>	<b>40</b>
<b>AGENCIAS, ORGANIZACIONES Y GRUPOS DE APOYO.....</b>	<b>41</b>

## Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos

El Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos (SVPDC) de Puerto Rico se estableció en el 1995. Actualmente monitorea activamente 53 defectos congénitos, promueve su prevención primaria 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 diseminación de información, liderazgo y responsabilidad social al promover una cultura de salud y bienestar para su prevención y la prestación de servicios a esta población.

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

### Metas:

1. Mantener un sistema de vigilancia activa, de base poblacional, que permita generar y diseminar información precisa y oportuna sobre la ocurrencia de defectos congénitos en Puerto Rico, a ser utilizada en la planificación, implementación y evaluación de estrategias y actividades de salud pública.
2. Crear alianzas 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 cuenta con siete recopiladores de datos (seis enfermeras graduadas y una sonografista) que visitan todos los hospitales con sala de parto, clínicas de alto riesgo y otras agencias pertinentes, para identificar así los casos de defectos congénitos entre los distintos resultados de un 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-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:

*Prevalencia al nacer*

$$= \left( \frac{\text{Número de casos diagnosticados con un defecto congénito determinado (2016 – 2020)}}{\text{Número total de nacimientos vivos (2016 – 2020)}} \right) \times 10,000$$

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 obtiene de las bases de datos del Registro Demográfico de Puerto Rico.

En este informe se calculó la prevalencia al nacer para el periodo 2016-2020, 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.

## Coordinación de servicios

La coordinación de servicios es un proceso dinámico y participativo entre un profesional y la familia, con el propósito de orientar, aconsejar, apoyar, educar, referir y conectar a las familias con los servicios y recursos necesarios, tempranos y oportunos para lograr la salud óptima del infante. Los niños con defectos congénitos a menudo necesitan la intervención de diferentes proveedores y servicios, así como la coordinación de múltiples citas. La coordinación de servicios facilita este proceso, convirtiéndose en un servicio importante para lograr el bienestar del niño y su familia. Cabe destacar que cada diagnóstico es único y requiere atenciones distintas, por lo que, se maneja cada caso de forma particular e individualizada. Brindamos apoyo a las familias en procesos de duelo, prevención de recurrencia de defectos congénitos y otros servicios dirigidos a apoyar los derechos humanos y el acceso a servicios adecuados, tempranos y oportunos.

## 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.

En el 2016, el SVPDC añadió seis (6) defectos congénitos bajo las categorías de anomalías del cerebro, defectos músculo-esqueléticos, defectos de ojos y oídos, y defectos cromosómicos-genéticos. En el 2021, se añadieron dos (2) defectos congénitos del sistema gastrointestinal. Actualmente, se vigilan 53 defectos congénitos.

### 2016:

#### Anomalías del cerebro

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

#### Defectos músculo-esqueléticos

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

#### Defectos cromosómicos y genéticos

- Síndrome Prader-Willi (Q78.1)

#### Defectos de ojos y oídos

- Catarata congénita (Q12.0)

### 2021:

#### Defectos gastrointestinales

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

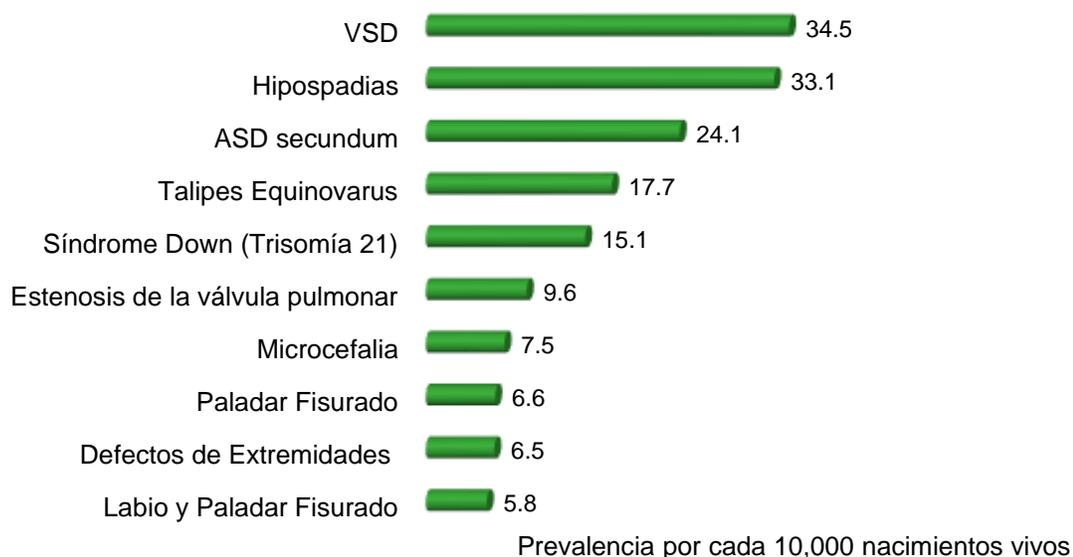
La Figura 1 presenta la prevalencia de los defectos de nacimiento, durante los años 2016-2020, agrupados por categoría. Los defectos congénitos del corazón son los más comunes en Puerto Rico, seguido por los defectos músculo-esqueléticos y del tracto genitourinario.

**Figura 1: Prevalencia por categoría  
Puerto Rico, 2016-2020**



En la Figura 2 se presenta la prevalencia de los diez (10) defectos congénitos más comunes en Puerto Rico para los años 2016-2020. 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, defectos de extremidades y labio y paladar fisurado.

**Figura 2: Prevalencia de los defectos congénitos más comunes Puerto Rico, 2016-2020**



### Características de casos con defectos congénitos en Puerto Rico

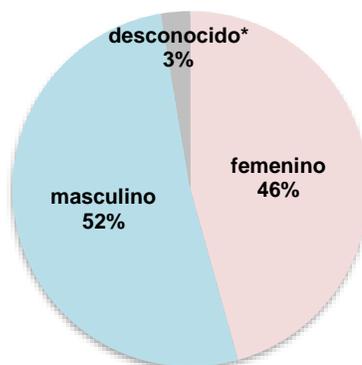
En el periodo 2016-2020, el SVPDC identificó un total de 2,152 casos con al menos un defecto congénito (Tabla 1).

**Tabla 1. Cantidad de diagnósticos por caso Puerto Rico, 2016-2020**

Número de casos	Cantidad de defectos congénitos por caso	Porcentaje (%)
1,773	1	82.4
261	2	12.1
89	3	4.1
29	≥4	1.3
<b>2,152</b>	<b>Total</b>	<b>100.0</b>

Los defectos congénitos fueron más comunes en niños (52%) en comparación con niñas (46%). Para este análisis se excluyeron 376 casos con el diagnóstico de hipospadias solamente (este defecto ocurre solo en niños) (Figura 3).

**Figura 3: Distribución de casos con defectos congénito por sexo  
Puerto Rico, 2016-2020**



\* no nacidos vivos

La prevalencia de defectos congénitos es mayor para madres del grupo de edad de **40 años o más** (37 por cada 1,000 nacimientos) y de **35 a 39 años** (26 por cada 1,000 nacimientos) (Tabla 2).

**Tabla 2. Casos con defectos congénitos por edad materna  
Puerto Rico, 2016-2020**

Grupo de edad (años)	Número de casos	Porcentaje (%)	Prevalencia (x 1,000 nacimientos vivos)
<20	233	10.8%	20.3
20-24	624	29.0%	17.2
25-29	534	24.8%	16.8
30-34	379	17.6%	18.2
35-39	286	13.3%	26.3
≥40	96	4.5%	37.1
Desconocido	0	0%	NA
<b>Total</b>	<b>2,152</b>	<b>100%</b>	

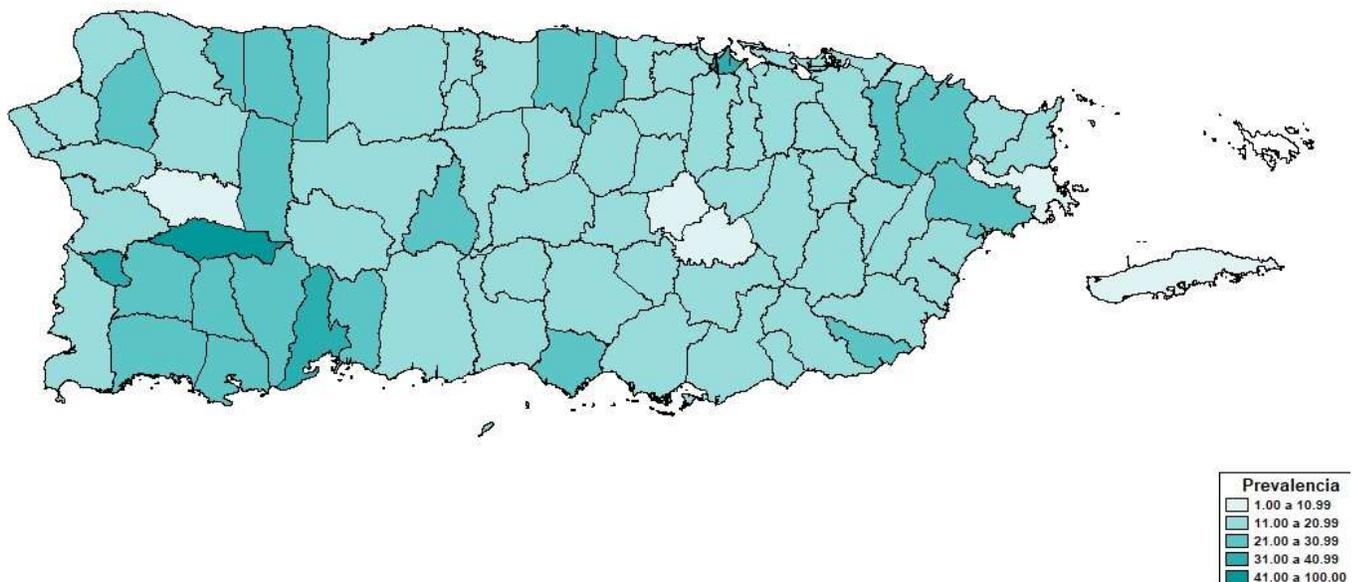
Los municipios con mayor número de casos reportados en este periodo fueron: San Juan (242), Bayamón (125), Ponce (106), Carolina (95) y Caguas (53) (Figura 4).

**Figura 4. Distribución de casos con defectos congénitos por municipio de residencia materna Puerto Rico, 2016-2020**



Los municipios con la prevalencia más alta (por cada 1,000 nacimientos vivos) fueron: Maricao (51.3), Guayanilla (35.9), Cataño (31.9), Hormigueros (31.5), Yauco (30.4), Peñuelas (29.2), Maunabo (29.1), Quebradillas (29.0), Hatillo (26.8) y Santa Isabel (26.5).

**Figura 5. Prevalencia de defectos congénitos por municipio de residencia materna Puerto Rico, 2016-2020**



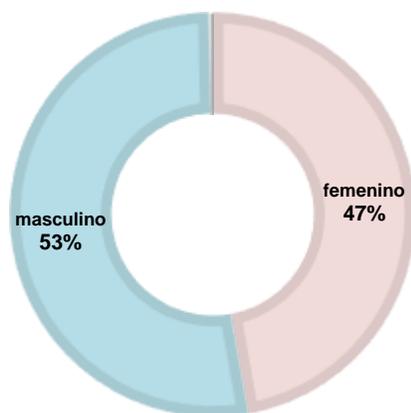
## Defectos del sistema cardiovascular

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 2016-2020, el 50% de los casos vigilados por el SVPDC tuvieron al menos un defecto del sistema cardiovascular.

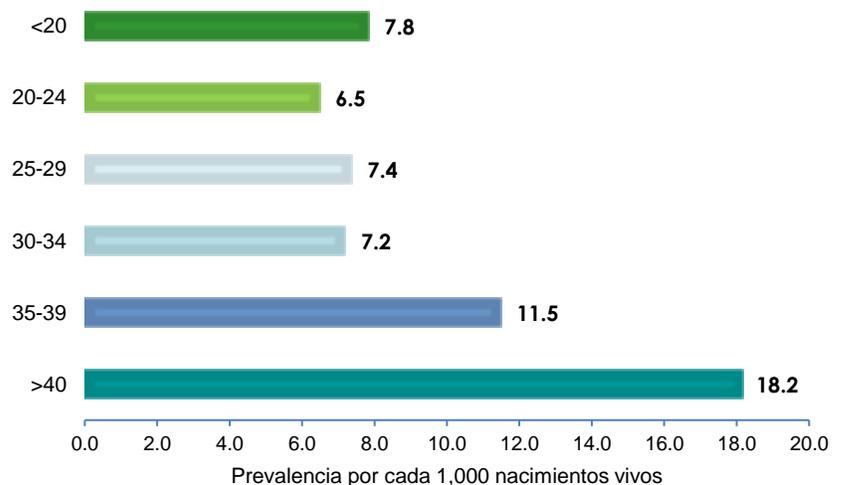
De los defectos del sistema cardiovascular vigilados, hay 12 que son catalogados como defectos congénitos cardíacos críticos (CCHD, por sus siglas en inglés). Estos son: tronco arterioso, transposición de los grandes vasos (TGV), atresia de la válvula pulmonar, atresia de la válvula tricúspide, síndrome del corazón izquierdo hipoplásico, tetralogía de Fallot (TOF), coartación de la aorta, doble salida ventricular derecha (DORV por sus siglas en inglés), anomalía de Ebstein, arco aórtico interrumpido, ventrículo único y conexión anómala total de las venas pulmonares. Los niños que nacen con un defecto 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 y la prevalencia por grupo de edad de la madre se presentan en la Figura 7. La distribución por sexo es mayor en el grupo masculino (53%) en comparación con el grupo femenino (47%) (Figura 6). En cuanto a la edad materna, el grupo de edad de 40 años o más tuvo la prevalencia más alta (18.2 por cada 1,000 nacimientos), seguido del grupo de 35-39 años (11.5 por cada 1,000 nacimientos vivos).

**Figura 6: Distribución de casos con defectos del sistema cardiovascular por sexo Puerto Rico, 2016-2020**



**Figura 7: Prevalencia de casos con defectos del sistema cardiovascular por edad materna Puerto Rico, 2016-2020**



La Tabla 3 muestra la prevalencia al nacer de los defectos congénitos del corazón monitoreados por el SVPDC durante el periodo 2016-2020. La Figura 8 muestra la prevalencia al nacer para los años 2003-2020.

**Tabla 3. Defectos del sistema cardiovascular  
Puerto Rico, 2016-2020**

Defectos	ICD-9-CM	ICD-10-CM	No. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Tronco arterioso	745.00	Q20.0	8	0.7
Defecto del septo aorto-pulmonar	745.01	Q21.4	2	0.2
Transposición de los grandes vasos (TGV*)	745.10	Q20.2, Q20.5	33	2.9
Doble salida ventricular derecha (DORV*)	745.11	Q20.1	27	2.4
Tetralogía de Fallot	745.20	Q21.3	38	3.3
Defecto septal ventricular (VSD*)	745.40	Q21.0	392	34.5
Defecto septal atrial (ASD*) Tipo <i>secundum</i>	745.50	Q21.1	274	24.1
Defecto septal atrial (ASD*) Tipo <i>primum</i> **	745.61	Q21.2	6	0.5
Canal atrio-ventricular	745.69	Q21.2	50	4.4
Atresia de la válvula pulmonar	746.01	Q22.0	7	0.6
Estenosis de la válvula pulmonar	746.02	Q22.1	108	9.5
Atresia de la válvula tricúspide	745.10	Q22.4	12	1.1
Anomalía de Ebstein	746.20	Q22.5	10	0.9
Estenosis de la válvula aórtica	746.30	Q23.0	14	1.2
Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico	746.70	Q23.4	28	2.5
Síndrome del corazón derecho hipoplásico	746.71	Q22.6	10	0.9
Coartación de la aorta	747.10	Q25.1	42	3.7
Conexión anómala total de venas pulmonares	747.41	Q26.2	13	1.1
Arco aórtico interrumpido <sup>+</sup>	747.11	Q25.2, Q25.4	10	0.9
Ventrículo único <sup>+</sup>	745.30	Q20.4	4	0.4
Estenosis de la válvula tricúspide <sup>+</sup>	746.106	Q22.4	1	0.1
<b>Defectos congénitos del corazón</b>			<b>1089</b>	<b>95.7</b>

\*Siglas en inglés.

\*\* ASD *primum* se comenzó a monitorear a partir del 2009.

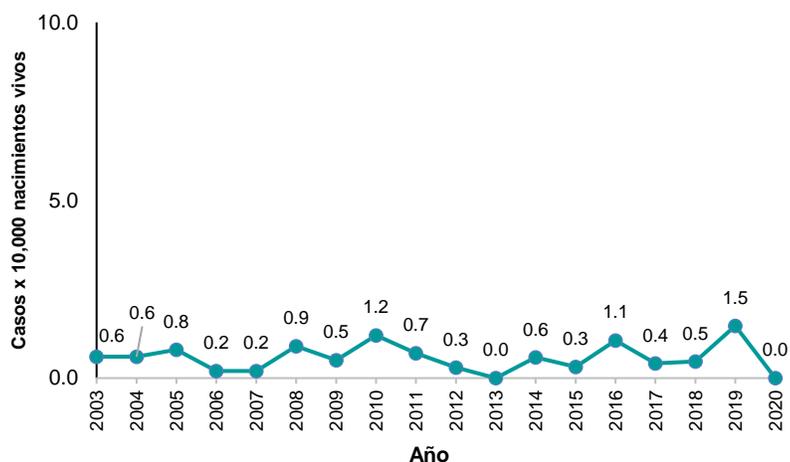
<sup>+</sup> Se comenzó a monitorear a partir del 2014.

**Figura 8: Defectos Congénitos del Corazón  
Puerto Rico, 2003-2020**



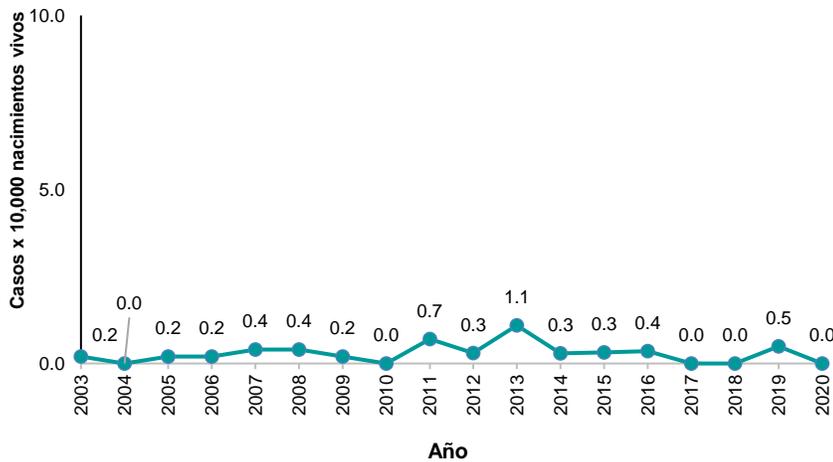
A continuación, se describe cada uno de los defectos congénitos de corazón monitoreados. Las Figuras 9 a la 28; presentan la prevalencia al nacer por año de cada defecto. **Los defectos congénitos cardiacos críticos están marcados con un asterisco (\*)**.

**Figura 9: Tronco Arterioso  
Puerto Rico, 2003-2020**



**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.

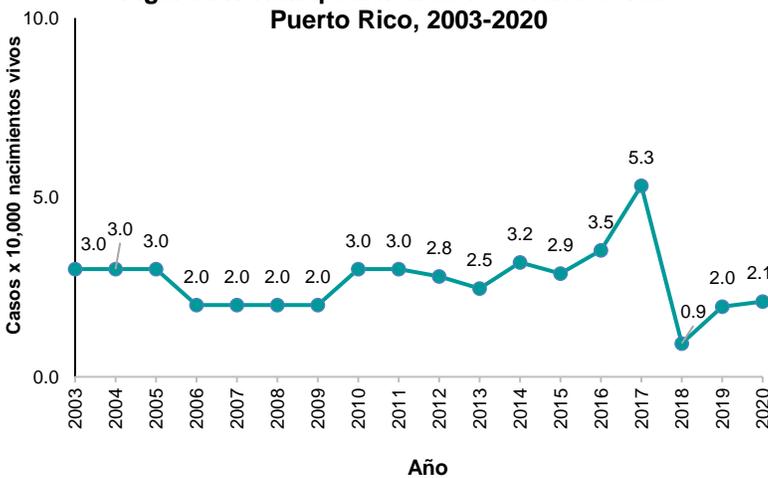
**Figura 10: Defecto del Septo Aorto-Pulmonar  
Puerto Rico, 2003-2020**



**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.

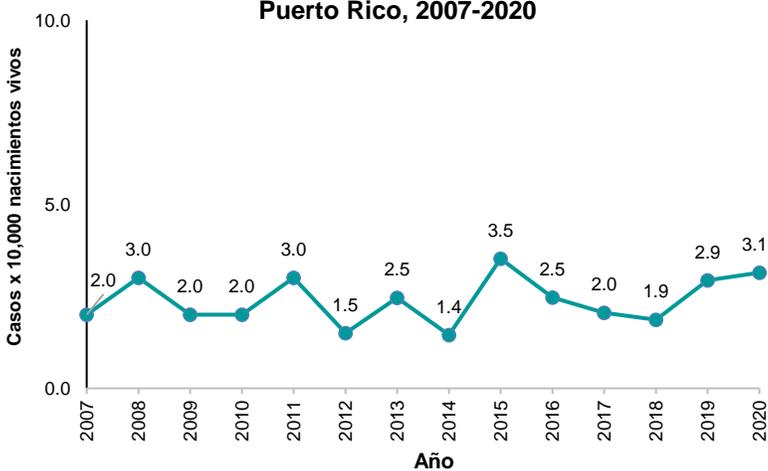
**Figura 11: Transposición de los Grandes Vasos  
Puerto Rico, 2003-2020**



**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).

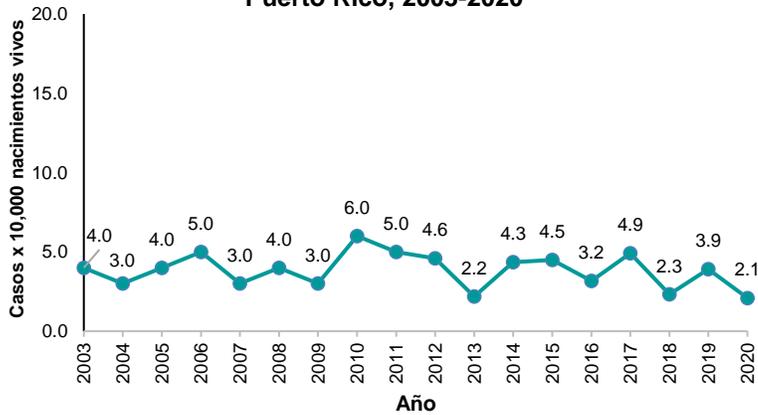
**Figura 12: Doble Salida Ventricular Derecha  
Puerto Rico, 2007-2020**



**Doble salida ventricular derecha (DORV)\*:**

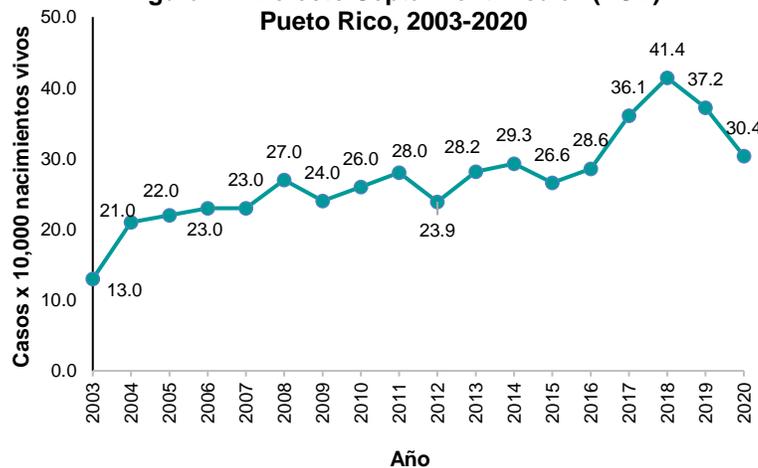
Es un defecto que ocurre cuando tanto la aorta como la arteria pulmonar están conectadas al ventrículo derecho. Normalmente, la aorta surge del ventrículo izquierdo y la arteria pulmonar se origina del ventrículo derecho. Casi siempre, la doble salida ventricular derecha también abarca la presencia de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

**Figura 13: Tetralogía de Fallot  
Puerto Rico, 2003-2020**



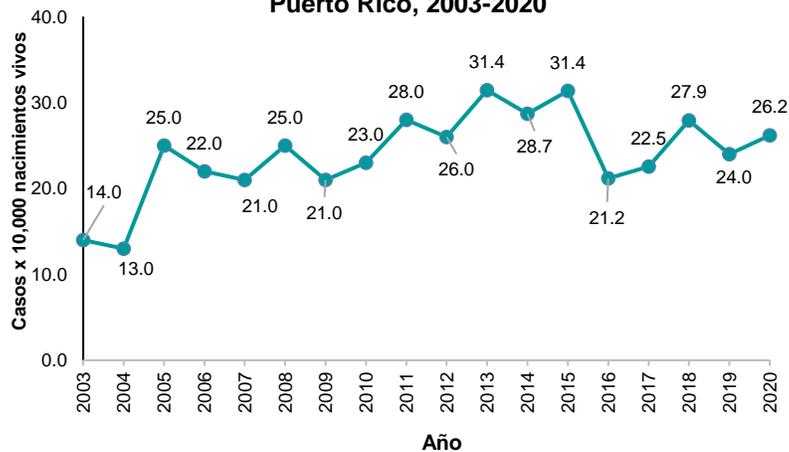
**Tetralogía de Fallot\*:** Es la más común de las cardiopatías cianóticas en la cual coexisten los siguientes cuatro defectos: defecto del septo ventricular, estenosis de la válvula pulmonar o justo debajo de ella, el ventrículo derecho tiene más músculo de lo normal y la aorta se encuentra directamente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

**Figura 14: Defecto Septal Ventricular (VSD)  
Puerto Rico, 2003-2020**



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

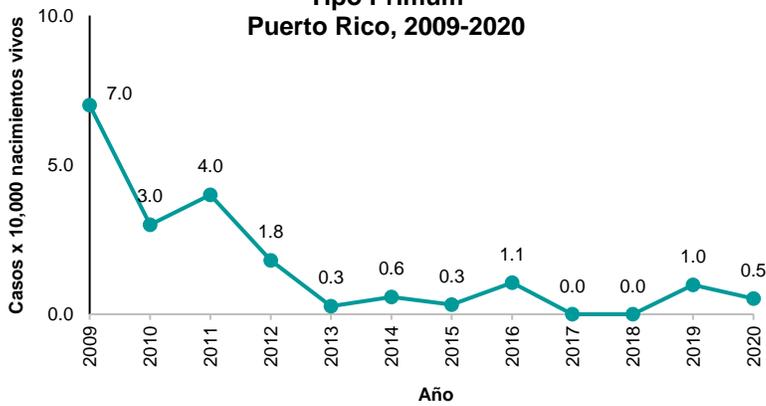
**Figura 15: Defecto Septal Atrial (ASD)  
Tipo Secundum  
Puerto Rico, 2003-2020**



**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.

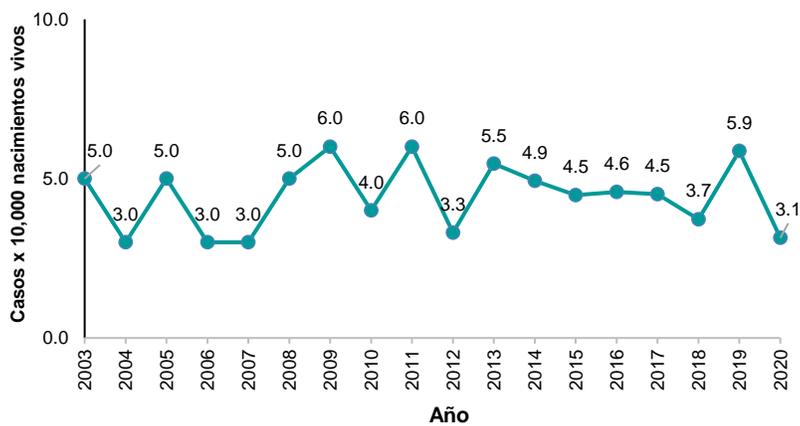
**Figura 16: Defecto Septal Atrial (ASD)  
Tipo Primum  
Puerto Rico, 2009-2020**



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

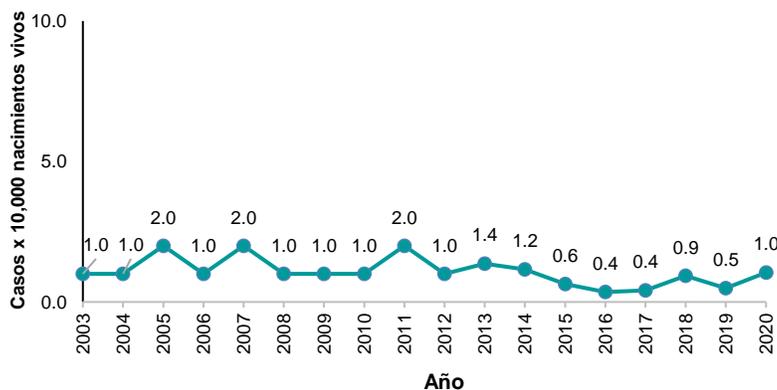
**Tipo primum:** está localizado en la parte inferior del septo atrial cerca de las válvulas atrioventriculares.

**Figura 17: Canal Atrio-Ventricular  
Puerto Rico, 2003-2020**



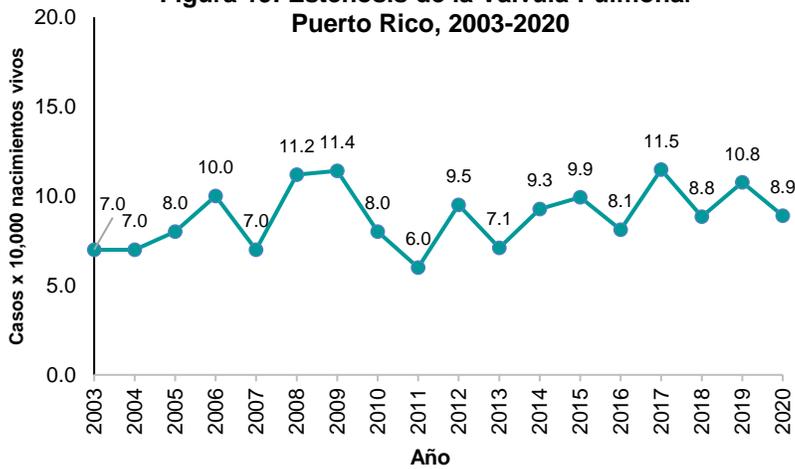
**Canal atrio-ventricular:** Es una cardiopatía congénita donde se presenta un agujero en el tejido que separa las cuatro cavidades cardiacas, produciendo comunicación entre ellas. Esto se debe a un crecimiento incompleto y fusión de las almohadillas endocárdicas.

**Figura 18: Atresia de la Válvula Pulmonar  
Puerto Rico, 2003-2020**



**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  
Puerto Rico, 2003-2020**



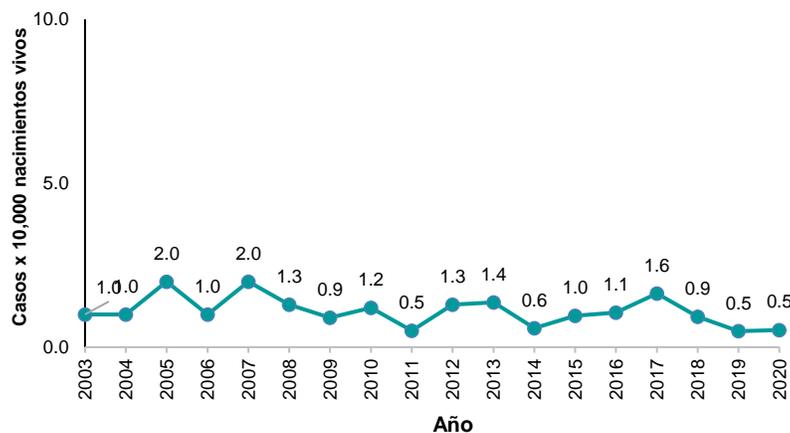
**Estenosis de la válvula pulmonar:** Es una condición que ocurre cuando el flujo sanguíneo se obstruye a nivel de la válvula pulmonar, válvula que separa el ventrículo derecho de la arteria pulmonar.

**Figura 20: Atresia de la Válvula Tricúspide  
Puerto Rico, 2003-2020**



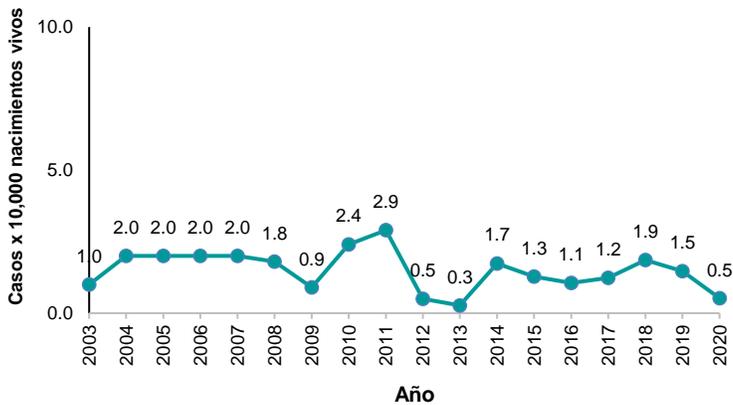
**Atresia de la válvula tricúspide\*:** Ocurre cuando la válvula tricúspide está ausente o no se desarrolló completamente entre el atrio derecho y el ventrículo derecho. Lo que resulta en la obstrucción del flujo sanguíneo desde la aurícula derecha hasta el ventrículo derecho. Como resultado, el ventrículo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

**Figura 21: Anomalía de Ebstein  
Puerto Rico, 2003-2020**



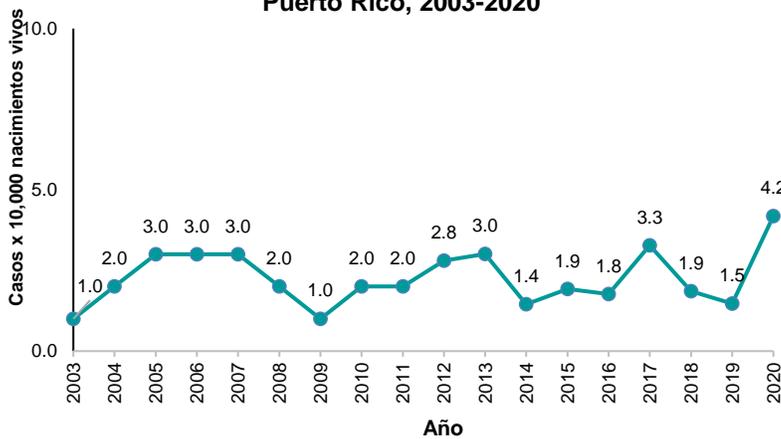
**Anomalía de Ebstein\*:** Se caracteriza por la formación anormal y desplazamiento hacia abajo de la válvula tricúspide hacia el ventrículo derecho. La válvula tricúspide suele ser hipoplásica y regurgitante, ocasionando que la aurícula derecha se agrande y el ventrículo derecho sea pequeño.

**Figura 22: Estenosis de la Válvula Aórtica  
Puerto Rico, 2003-2020**



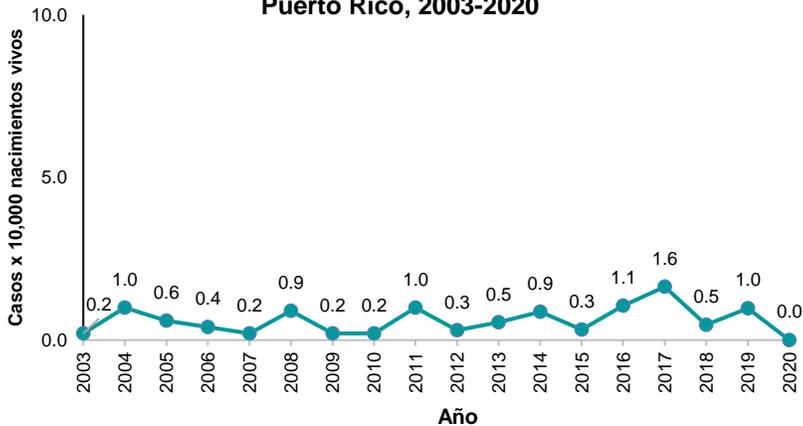
**Estenosis de la válvula aórtica:** Ocurre cuando el estrechamiento u obstrucción de la válvula aórtica del corazón impide que ésta se abra adecuadamente y bloquea el flujo sanguíneo desde el ventrículo izquierdo a la aorta.

**Figura 23: Síndrome del Corazón Izquierdo Hipoplásico  
Puerto Rico, 2003-2020**



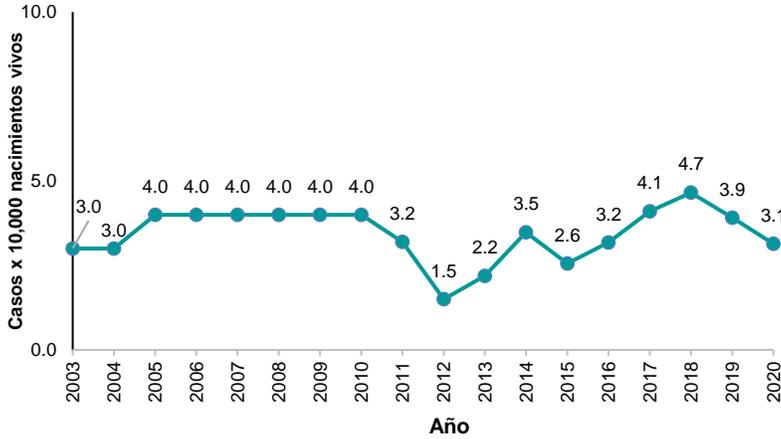
**Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico\*:** Existen diferentes variantes de esta condición. En la variante más común, el lado izquierdo del corazón, incluyendo la aorta, la válvula aórtica, el ventrículo izquierdo y la válvula mitral no se desarrollan normalmente. Impide que el lado izquierdo del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

**Figura 24: Síndrome del Corazón Derecho Hipoplásico  
Puerto Rico, 2003-2020**



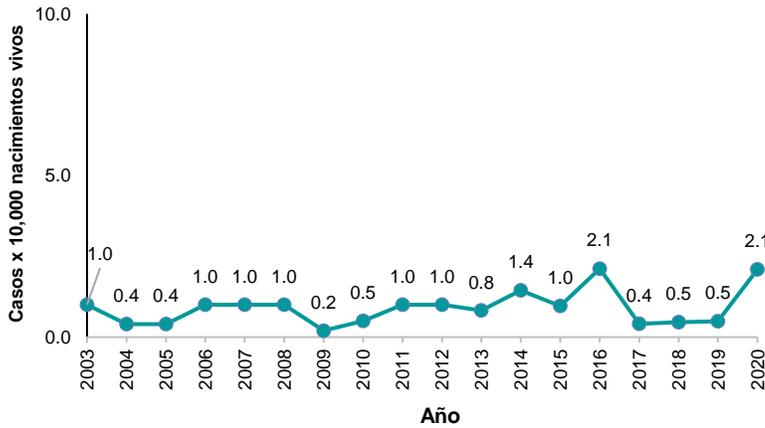
**Síndrome del corazón derecho hipoplásico:** Ocurre cuando el lado derecho del corazón incluyendo el ventrículo derecho, la válvula tricúspide y la arteria pulmonar no se desarrolla normalmente. El problema principal es la ausencia de la válvula pulmonar.

**Figura 25: Coartación de la Aorta  
Puerto Rico, 2003-2020**



**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.

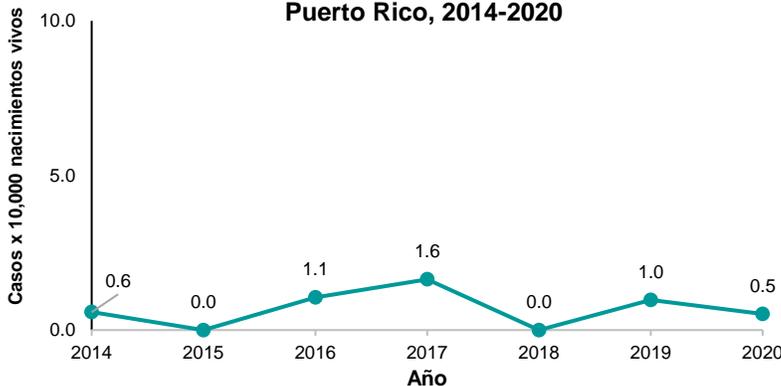
**Figura 26: Conexión Anómala Total de las Venas  
Puerto Rico, 2003-2020**



**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.

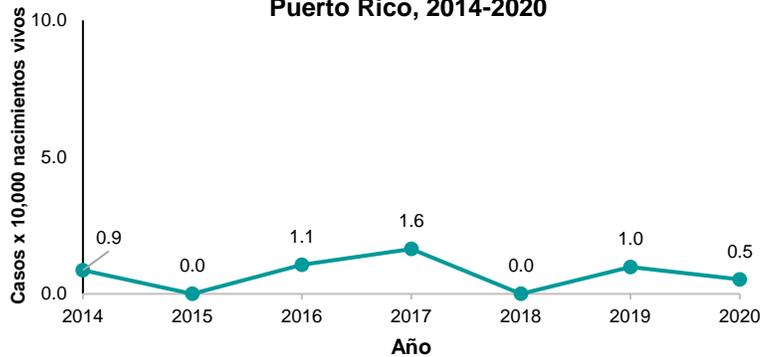
Los siguientes diagnósticos se comenzaron a vigilar en el 2014:

**Figura 27: Ventrículo Único  
Puerto Rico, 2014-2020**



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

**Figura 28: Arco aórtico interrumpido  
Puerto Rico, 2014-2020**



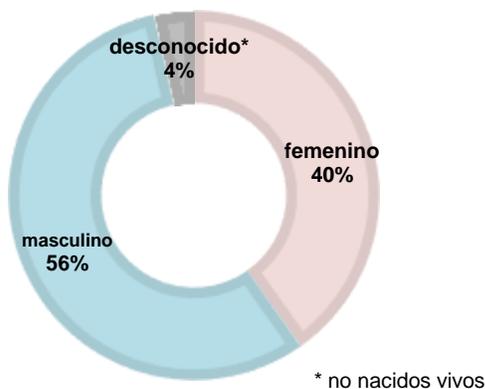
**Arco aórtico interrumpido\***: Se refiere a la falta de comunicación (separación completa) entre la aorta ascendente y la aorta descendente.

- **Estenosis de la válvula tricúspide**: es una obstrucción o estrechez de la válvula tricúspide que puede afectar el flujo de sangre desde el atrio derecho al ventrículo derecho. De este diagnóstico solo se ha identificado un caso en el 2018.

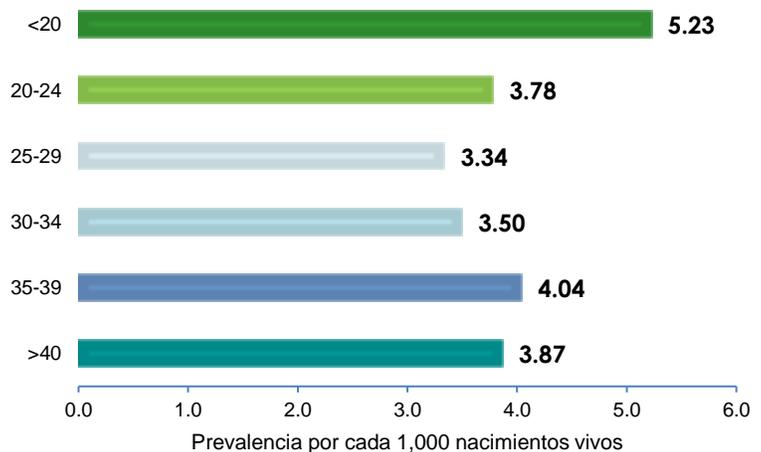
## Defectos del sistema músculo-esquelal

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 (56%) en comparación con el sexo femenino (40%) (Figura 29). La prevalencia es mayor para madres del grupo de edad menor de 20 (5.23 por cada 1,000 nacimientos), seguido por el grupo de 35-39 años con una prevalencia de 4.0 por cada 1,000 nacimientos vivos (Figura 30).

**Figura 29: Distribución de casos con defectos del sistema músculo-esquelal por sexo  
Puerto Rico, 2016-2020**



**Figura 30: Prevalencia de casos con diagnósticos músculo-esquelales por edad materna  
Puerto Rico, 2016-2020**



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 4 muestra la prevalencia al nacer de los defectos músculo-esquelales monitoreados durante el periodo 2016-2020.

**Tabla 4. Defectos del sistema músculo-esqueletal  
Puerto Rico, 2016-2020**

Defectos	ICD-9-CM	ICD-10-CM	Núm. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Reducción de extremidades superiores e inferiores			74	6.5
➤ Reducción de extremidades superiores	755.20-755.29	Q71.0-Q71.9	50	4.4
➤ Reducción de extremidades inferiores	755.30-755.39	Q72.0-Q72.9	24	2.1
Talipes equinovarus	754.51, 754.70	Q66.0, Q66.89	201	17.7
Gastrosquisis	756.78	Q79.3	64	5.6
Onfalocele	756.79	Q79.2	43	3.8
Craneosinostosis*	756.00-756.03	Q75.0	41	3.6
Hernia diafragmática*	756.6	Q79.0	39	3.4
<b>Defectos del sistema músculo-esqueletal</b>			<b>462</b>	<b>40.6</b>

\* Se comenzó a monitorear a partir del 2016.

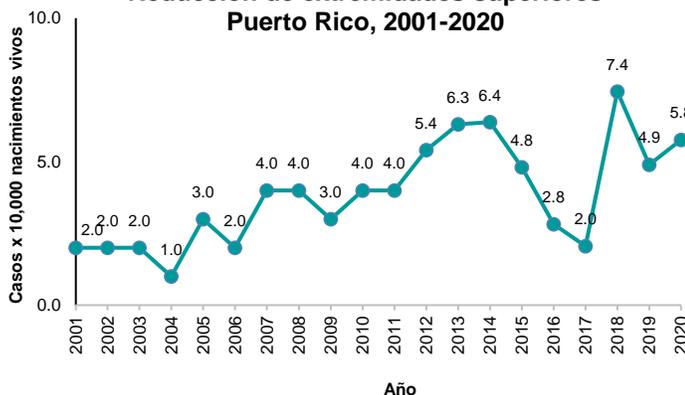
A continuación, se describe cada uno de los defectos del sistema músculo-esqueletal monitoreados. Las Figuras 31 a la 37 presentan la prevalencia al nacer por año de cada defecto.

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

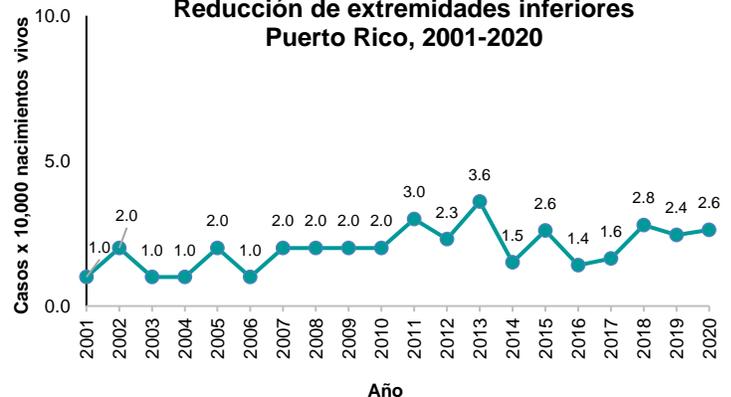


Fuente: CDC/Dr. James W. Hanson

**Figura 31:  
Reducción de extremidades superiores  
Puerto Rico, 2001-2020**

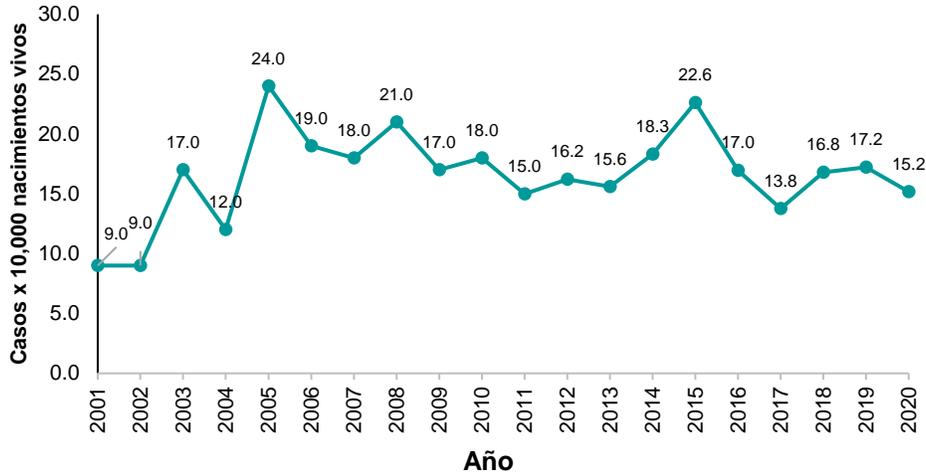


**Figura 32:  
Reducción de extremidades inferiores  
Puerto Rico, 2001-2020**



**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).

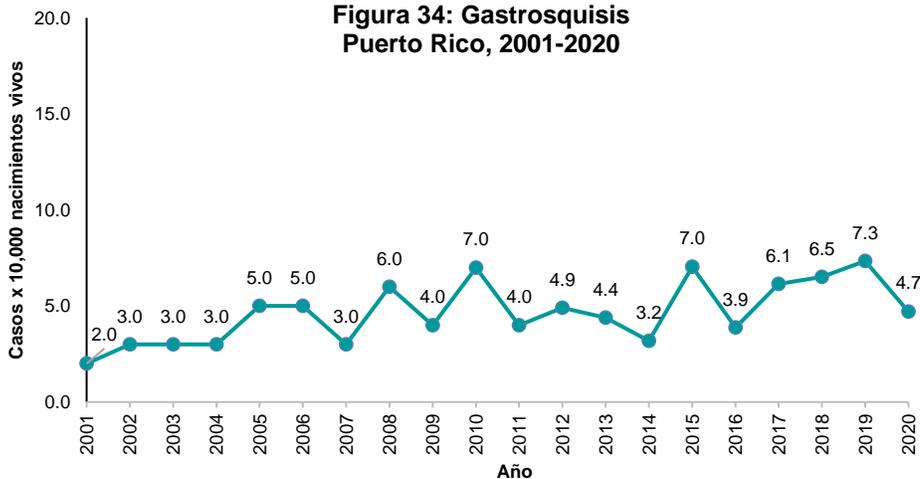
**Figura 33: Talipes equinovarus  
Puerto Rico, 2001-2020**



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.

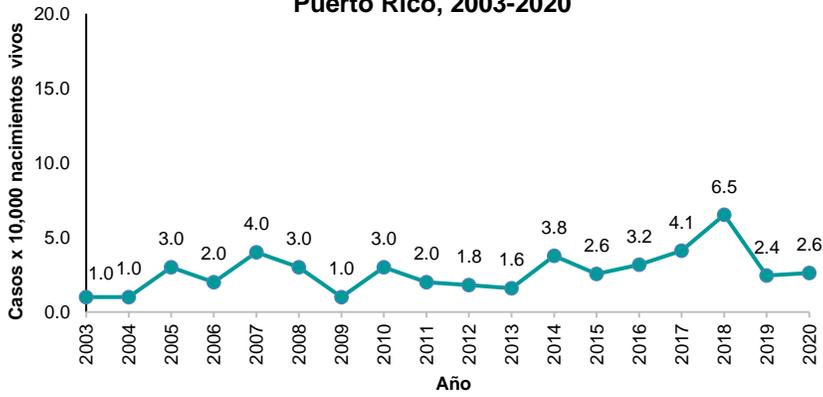
**Figura 34: Gastrosquisis  
Puerto Rico, 2001-2020**



Fuente: CDC/NCBDD

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

**Figura 35: Onfalocele  
Puerto Rico, 2003-2020**



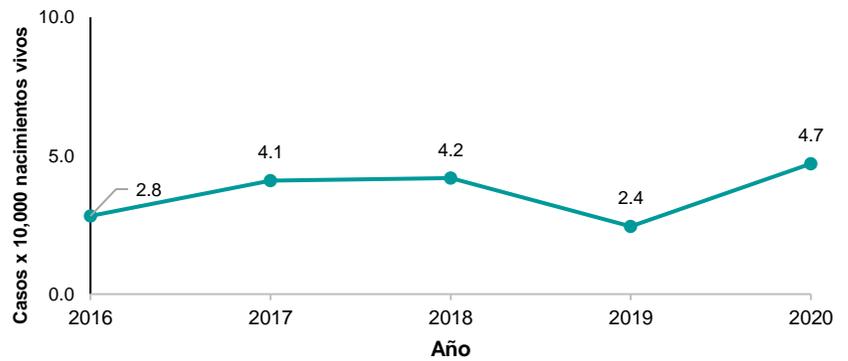
Fuente: CDC/NCBDDD

**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.



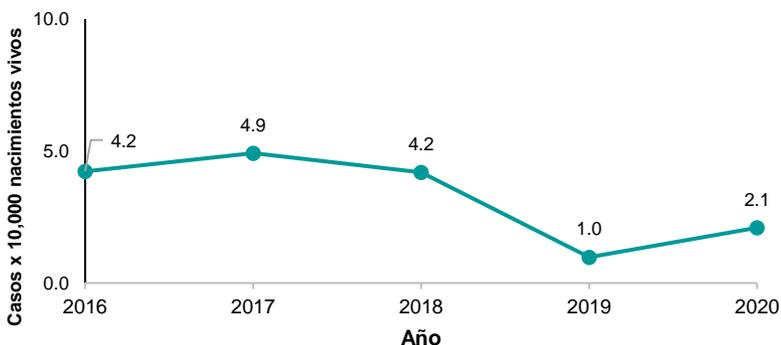
Fuente: CDC/NCBDDD

**Figura 36: Craneosinostosis  
Puerto Rico, 2016-2020**



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

**Figura 37: Hernia diafragmática en  
Puerto Rico, 2016-2020**

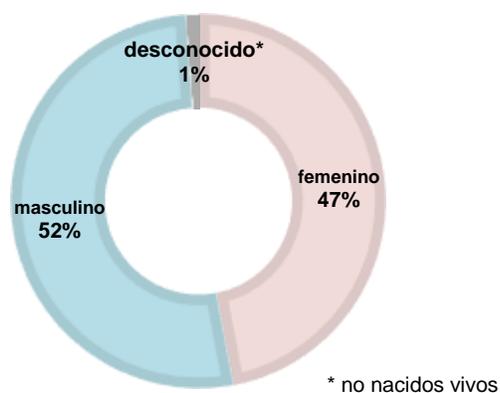


Fuente: CDC/NCBDDD

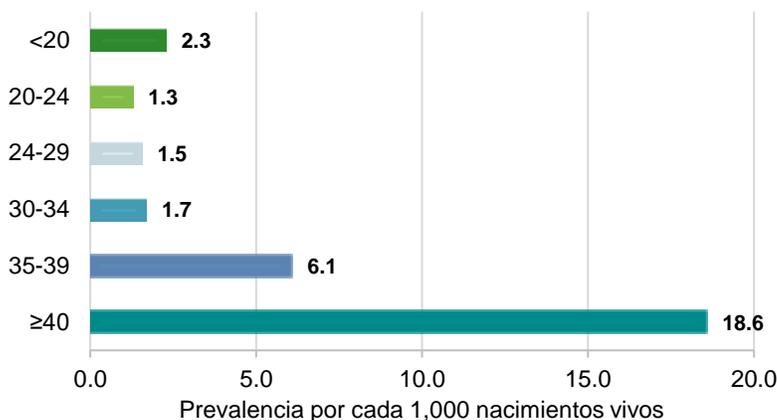
## Defectos cromosómicos y genéticos

Los cromosomas contienen los genes, siendo estos los responsables del funcionamiento de las células del cuerpo, así como las características físicas de una persona. Los defectos cromosómicos y genéticos son trastornos ocasionados por un exceso o falta de un cromosoma, un segmento de un cromosoma o un gen. Estos incluyen trisomías, deleciones, duplicaciones e inversiones, entre otros. Las trisomías ocurren cuando durante la división de las células los cromosomas no se separan adecuadamente, quedando un cromosoma extra, ya sea en el óvulo o en el espermatozoide que formará al bebé. Los defectos cromosómicos y genéticos son más frecuentes (52%) en el sexo masculino en comparación con el femenino (47%) (Figura 38). La prevalencia de defectos cromosómicos y genéticos es notablemente mayor (18.6 por cada 1,000 nacimientos) para madres del grupo de 40 años o más (Figura 39).

**Figura 38: Distribución de casos con defectos cromosómicos-genéticos por sexo Puerto Rico, 2016-2020**



**Figura 39: Prevalencia de casos con defectos cromosómicos y genéticos por edad materna Puerto Rico, 2016-2020**



Los datos del síndrome Down se comenzaron a recopilar en el 2001, los del síndrome Edwards, síndrome Patau y albinismo en el 2003, los del síndrome DiGeorge y síndrome Turner en el 2014 y del síndrome Prader Willi en el 2016. La Tabla 5 muestra la prevalencia al nacer de cada defecto para el periodo 2016-2020.

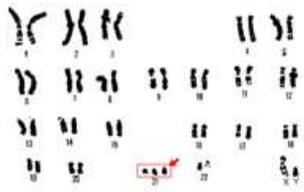
**Tabla 5. Defectos cromosómicos y genéticos Puerto Rico, 2016-2020**

Defectos	ICD-9-CM	ICD-10-CM	Núm. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Síndrome Down (Trisomía 21)	758.0	Q90.0-Q90.9	172	15.1
Síndrome Patau (Trisomía 13)	758.1	Q91.4-Q91.7	14	1.2
Síndrome Edwards (Trisomía 18)	758.2	Q91.0-Q921.3	31	2.1
Síndrome DiGeorge	758.32	Q93.81	6	0.5
Síndrome Turner	758.6	Q96.0-Q96.9	10	0.9
Albinismo	270.2	E70.30	24	2.1
Síndrome Jarcho-Levin	756.9	Q76	11	1.0
Síndrome Prader Willi	NA	Q87.11	2	0.2
<b>Defectos Cromosómicos y Genéticos</b>			<b>270</b>	<b>23.7</b>

A continuación, se describen los defectos cromosómicos y genéticos bajo vigilancia. Las figuras 40 a la 46 presentan la prevalencia al nacer por año de cada defecto.

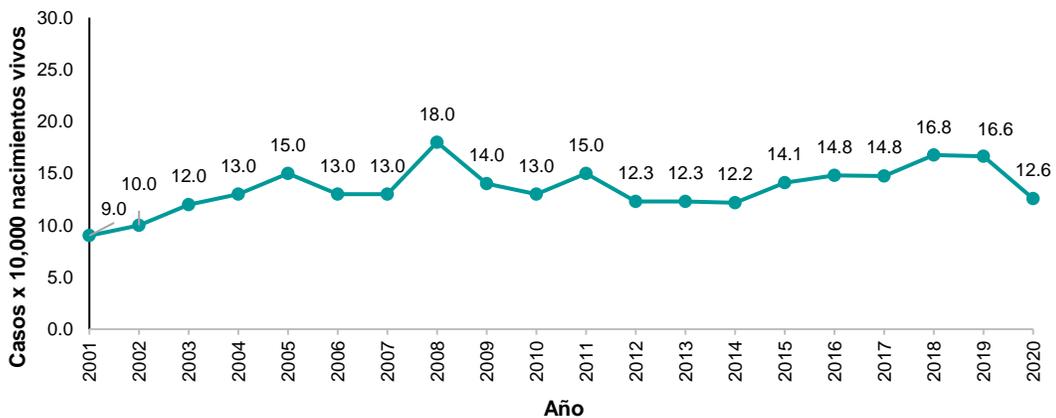


Fuente: Cortesía de la Familia



**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 40: Síndrome Down  
Puerto Rico, 2001-2020**

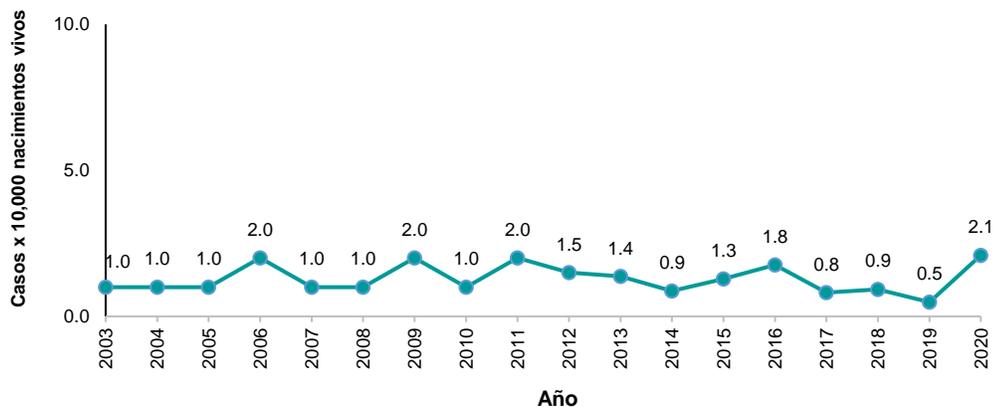


Fuente: Cortesía de la Familia



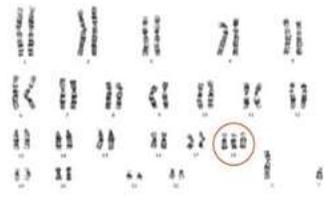
**Síndrome Patau (trisomía 13):** Se refiere a un conjunto de hallazgos físicos y mentales atribuidos a la presencia de una copia adicional del cromosoma 13. Características asociadas a este síndrome son: holoprosencefalia, sordera, microcefalia, labio y paladar fisurado, talón posterior prominente,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

**Figura 41: Síndrome Patau  
Puerto Rico, 2003-2020**



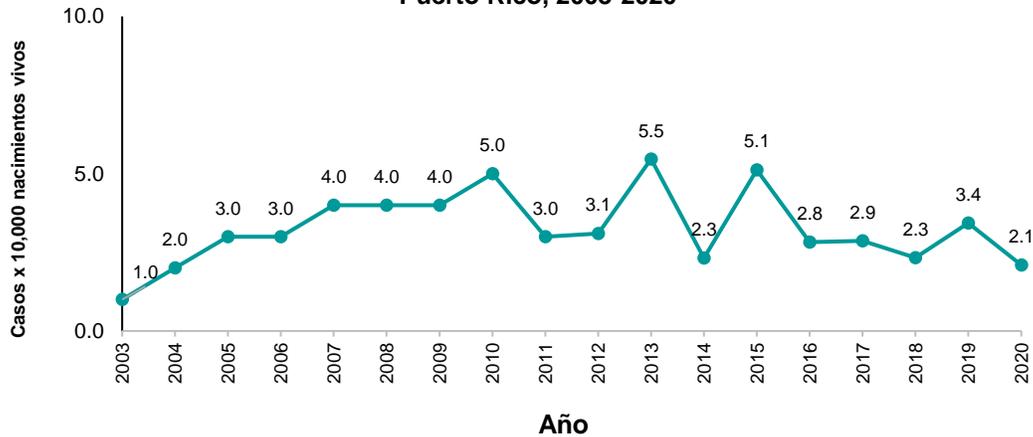


Fuente: Cortesía de la Familia

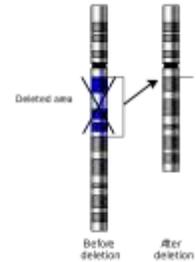


**Síndrome Edwards (trisomía 18):** Se refiere a un conjunto de hallazgos físicos y mentales atribuidos a la presencia de una copia adicional del cromosoma 18. Características asociadas a este síndrome son: poca actividad fetal, llanto débil, hipoplasia de músculos esqueléticos y tejido subcutáneo adiposo,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

**Figura 42: Síndrome Edwards  
Puerto Rico, 2003-2020**



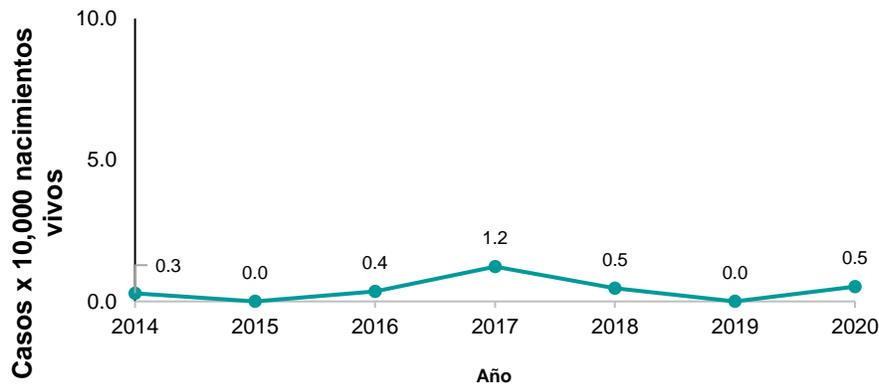
**Síndrome DiGeorge (delección 22q11.2):** Es una anomalía causada por la delección de una pequeña parte del cromosoma 22. Características asociadas son: defectos cardíacos, anomalías del paladar, dismorfismo facial, retraso en el desarrollo e inmunodeficiencia.



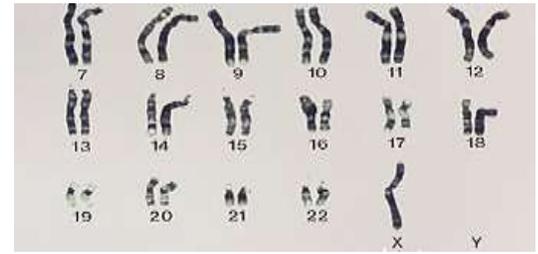
Fuente: [www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3232571](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3232571)

Fuente: <https://www.genome.gov/genetics-glossary/Deletion?id=45>

**Figura 43: Síndrome DiGeorge  
Puerto Rico, 2014-2020**

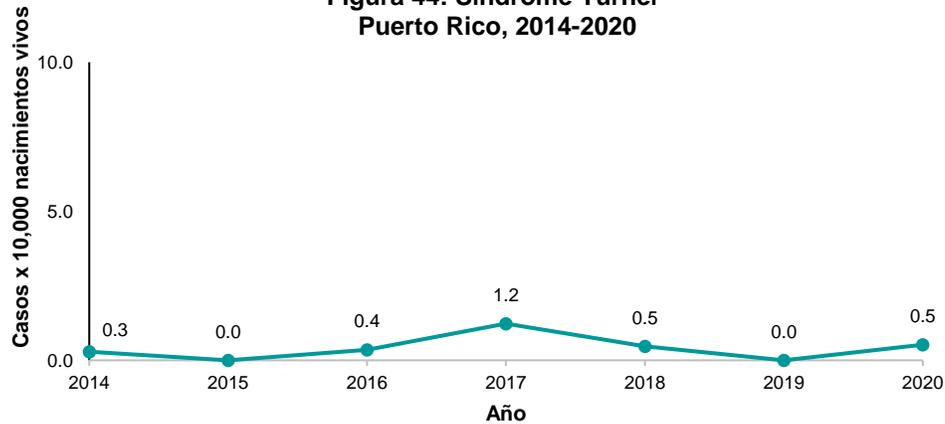


**Síndrome Turner:** Afecta únicamente a las mujeres, ya que este síndrome se caracteriza por presentar la ausencia total o parcial de un cromosoma X. Las características más comunes son: estatura baja y ovarios que no producen hormonas femeninas ni óvulos. Otras características: párpados caídos, orejas 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).



Fuente: commons.wikipe

**Figura 44: Síndrome Turner  
Puerto Rico, 2014-2020**

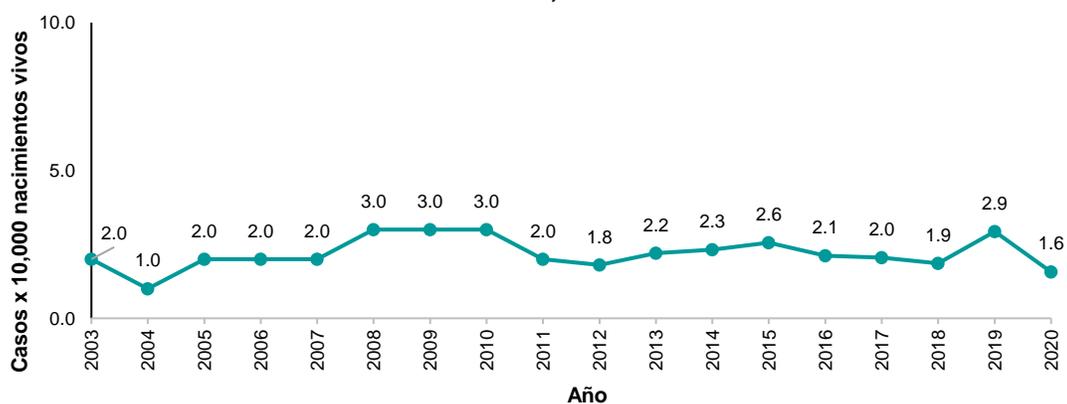


**Albinismo:** Se presenta cuando una de varias condiciones genéticas hace que el cuerpo sea incapaz de producir o distribuir melanina, una sustancia producida por las células de la piel, que se encarga de dar color al cabello, la piel y el iris del ojo. Las personas afectadas pueden tener el cabello,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



Fuente: Multiautor@ (CC-BY Free Documentation License)

**Figura 45: Albinismo  
Puerto Rico, 2003-2020**

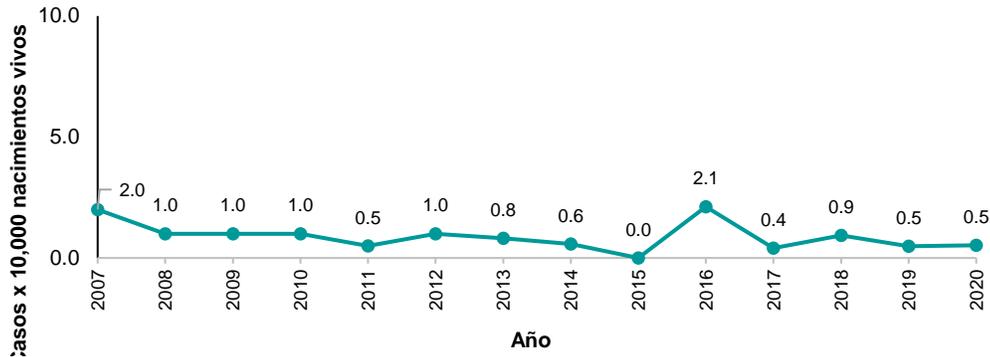


**Síndrome Jarcho-Levin:** Es un síndrome genético que se caracteriza por malformaciones en los huesos de la columna vertebral y las costillas, estos presentan insuficiencia respiratoria y otras anomalías asociadas. Las personas que nacen con este síndrome tienen baja estatura y un cuello corto con movimiento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



Fuente: Cortesía de la Familia

**Figura 46: Síndrome Jarcho-Levin  
Puerto Rico, 2007-2020**

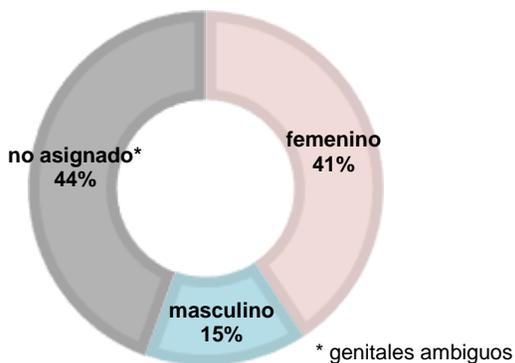


**Síndrome Prader Willi:** Condición genética compleja que afecta el funcionamiento de ciertos genes en el cromosoma 15. Provoca tono muscular débil, dificultades de alimentación, pobre crecimiento y retraso en el desarrollo. Entre los años 2016-2020 sólo se reportaron 2 casos.

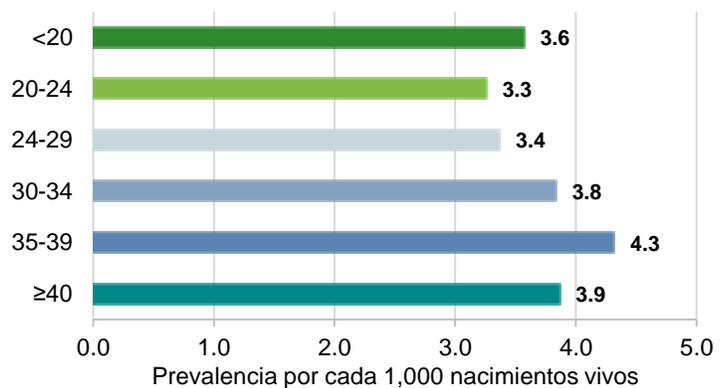
## Defectos del tracto urogenital

Los defectos del tracto urogenital afectan los órganos reproductivos y el tracto urinario. En esta clasificación se incluyen: genitales ambiguos, hipospadias y extrofia de la vejiga. La hipospadias es el defecto más frecuente y ocurre solamente en varones. Para analizar la ocurrencia de los defectos de tracto urogenital por sexo se excluyeron 376 casos con el diagnóstico de hipospadias solamente (Figura 47). La prevalencia es mayor (4.3 por cada 1,000 nacimientos) para madres del grupo de 35-39 años (Figura 48).

**Figura 47: Distribución de casos con defectos del tracto urogenital por sexo  
Puerto Rico, 2016-2020**



**Figura 48: Prevalencia de casos con defectos del tracto urogenital por edad materna  
Puerto Rico, 2016-2020**



Los datos de los genitales ambiguos se comenzaron a recopilar en el 2003, hipospadias en el 2007 y extrofia de la vejiga en el 2008. La Tabla 6 presenta la prevalencia al nacer de los defectos del tracto urogenital para el periodo 2016-2020.

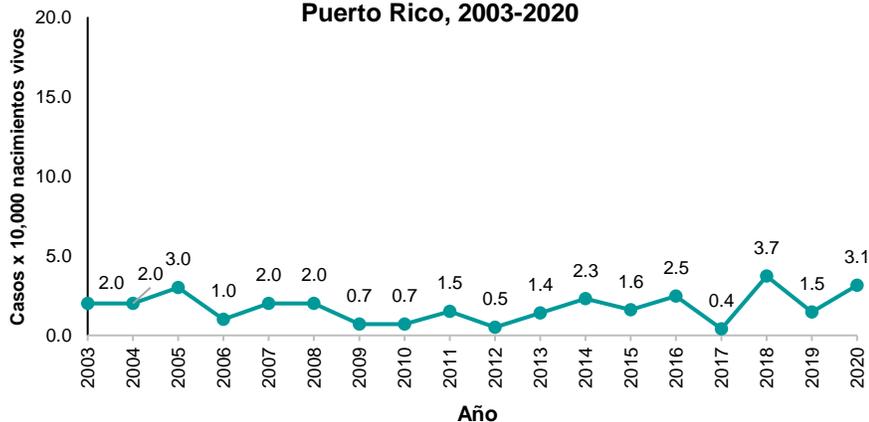
**Tabla 6. Defectos del tracto urogenital  
Puerto Rico, 2016-2020**

Defectos	ICD-9-CM	ICD-10-CM	Núm. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Genitales ambiguos	752.70	Q56.4	24	2.1
Hipospadias	752.61	Q54.0-Q54.9	376	33.1
Extrofia de la vejiga	753.5	Q64.10, Q64.19	3	0.3
<b>Defectos del tracto urogenital</b>			<b>403</b>	<b>35.4</b>

A continuación, se describen los defectos del tracto urogenital bajo vigilancia. Las Figuras 49 y 50 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.

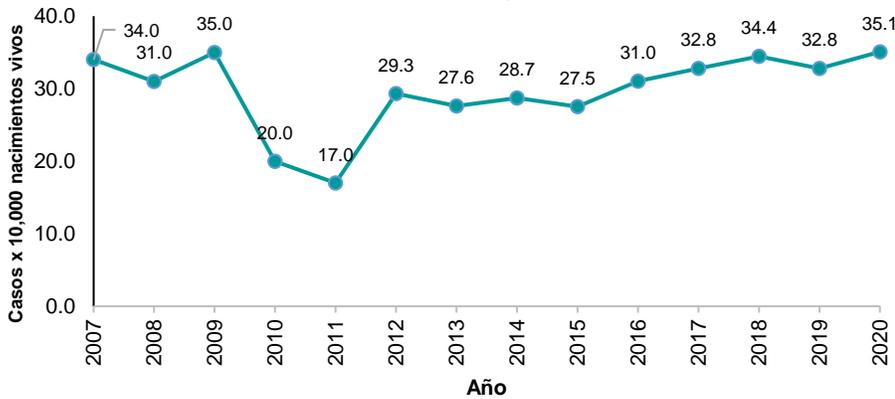
**Figura 49: Genitales Ambiguos  
Puerto Rico, 2003-2020**



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 50: Hipospadias  
Puerto Rico, 2007-2020**



**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 4 casos, con una prevalencia de 0.4 por cada 10,000 nacimientos vivos.

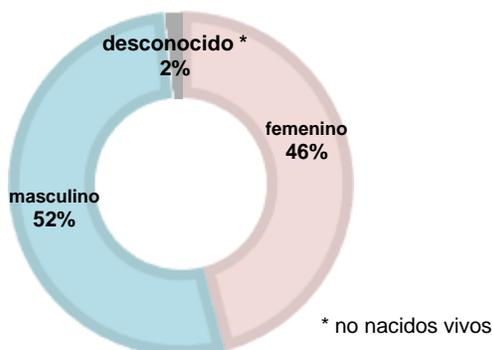


Fuente: Ebert et al. Orphanet Journal of Rare Diseases 2008, 4:23.

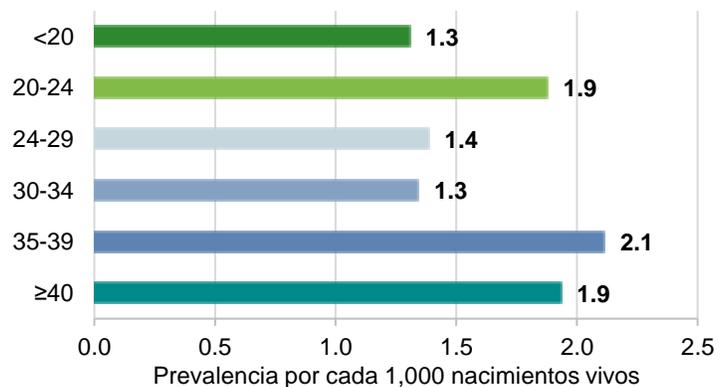
## Defectos orofaciales

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 51). La prevalencia es mayor para madres de 35-39 años (2.1 por 1,000 nacimientos).

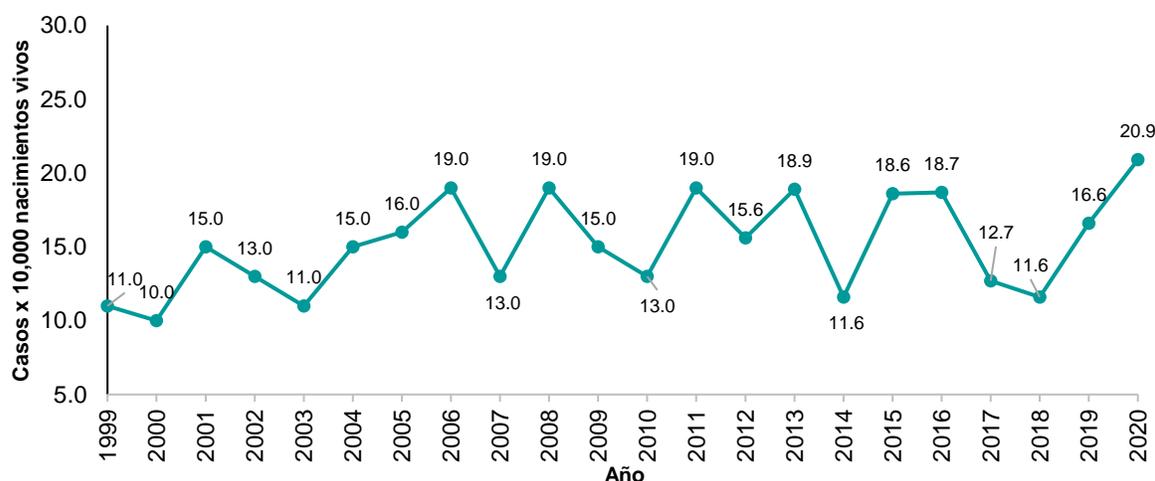
**Figura 51: Distribución de casos  
con defectos orofaciales por sexo  
Puerto Rico, 2016-2020**



**Figura 52: Prevalencia de casos  
con defectos orofaciales por edad materna  
Puerto Rico, 2016-2020**



**Figura 53: Defectos orofaciales  
Puerto Rico, 1999-2020**



Los datos de los defectos de labio y/o paladar fisurado se comenzaron a recopilar en el 1999. La Tabla 7 presenta la prevalencia al nacer para el periodo 2016-2020, seguido de las gráficas que presentan la prevalencia.

**Tabla 7. Defectos orofaciales  
Puerto Rico, 2016-2020**

Defectos	ICD-9-CM	ICD-10-CM	Núm. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Paladar fisurado	749.00-749.04	Q35.1-Q35.9	74	6.5
Labio fisurado	749.10-749.14	Q36.0-Q36.9	42	3.7
Labio y paladar fisurado	749.20-749.25	Q37.0-Q37.9	66	5.8
<b>Defectos orofaciales</b>			<b>182</b>	<b>16.0</b>

A continuación, la descripción de cada defecto orofacial. Las Figuras 54 a la 56 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.



Fuente: CDC/NCBDD

**Figura 54: Paladar Fisurado  
Puerto Rico, 1999-2020**

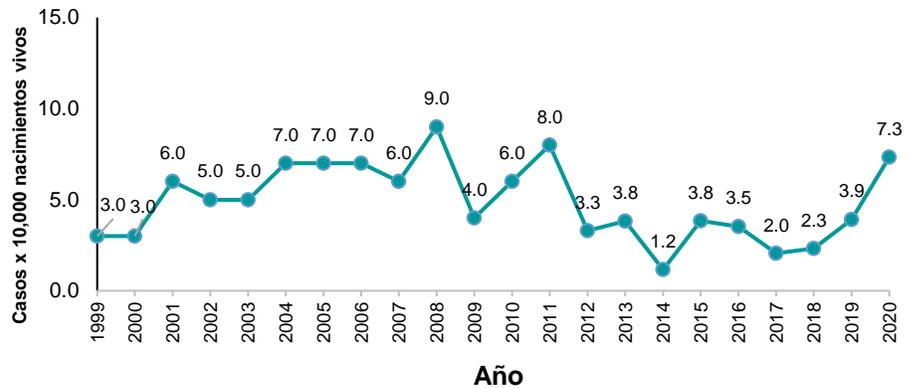


**Labio fisurado:** Es una hendidura del labio que puede variar, desde leve (muesca del labio) hasta severo (gran abertura desde el labio hasta la nariz). La falta de fusión adecuada del labio superior puede ser unilateral o bilateral, completa (el defecto se extiende hasta dentro de la nariz) o incompleta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

**Figura 55: Labio Fisurado  
Puerto Rico, 1999-2020**

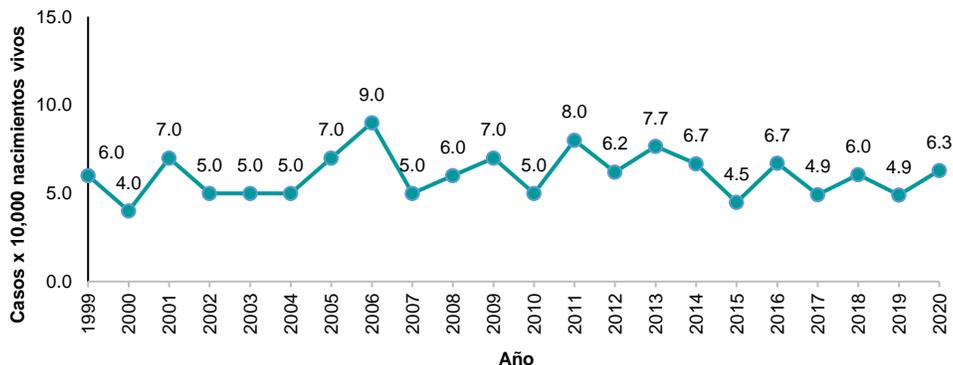


Fuente: CDC/NCBDD



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

**Figura 56: Labio y Paladar Fisurado  
Puerto Rico, 1999-2020**



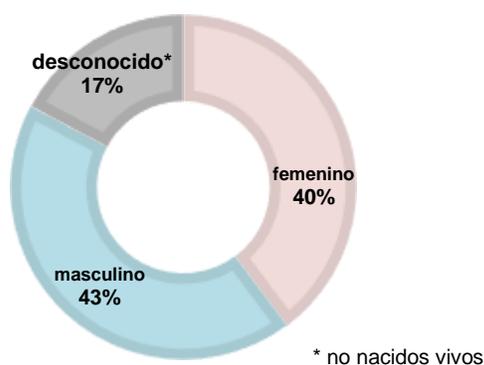
## Defectos del sistema nervioso central

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.

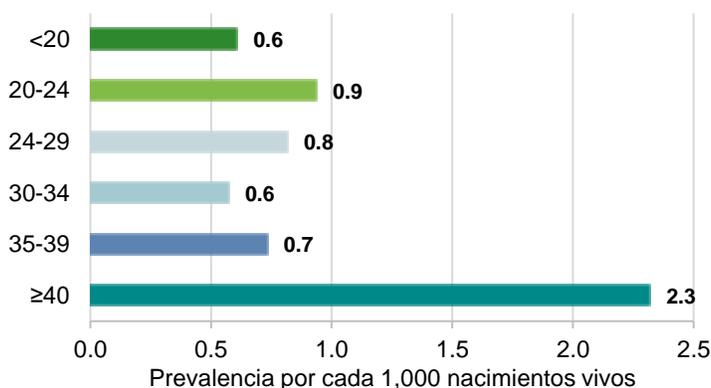
### A. Defectos del tubo neural (DTN)

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 (43%) en comparación con el sexo femenino (40%) (Figura 57). La prevalencia es mayor (2.3 por cada 1,000 nacimientos vivos) para madres del grupo de 40 años o más (Figura 58).

**Figura 57: Distribución de casos con defectos del tubo neural por sexo Puerto Rico, 2016-2020**



**Figura 58: Prevalencia de casos con defectos del tubo neural por edad materna Puerto Rico, 2016-2020**

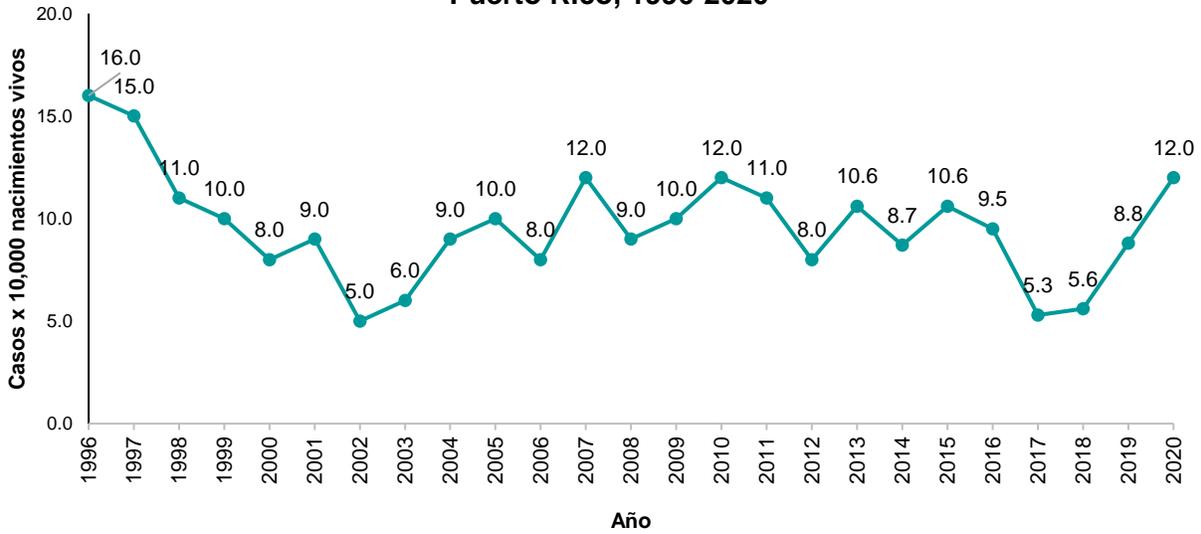


Los datos de los DTN se comenzaron a recopilar en 1996. La Tabla 8 presenta la prevalencia al nacer para cada defecto para el periodo 2016-2020.

**Tabla 8. Defectos del tubo neural Puerto Rico, 2016-2020**

Defectos	ICD-9-CM	ICD-10-CM	Núm. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Anencefalia	740.0-740.1	Q00.0-Q00.1	36	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	45	3.9
Encefalocele	742.0	Q01.0-Q01.9	13	1.1
<b>Defectos del Tubo Neural</b>			<b>94</b>	<b>8.3</b>

**Figura 59: Defectos del Tubo Neural  
Puerto Rico, 1996-2020**



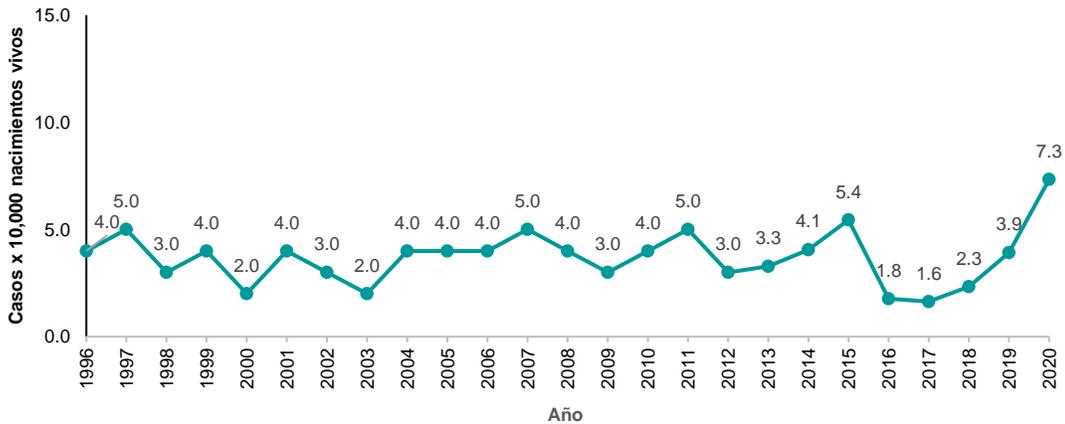
A continuación, una descripción de los defectos del tubo neural. Las Figuras 60 a la 62 presentan la prevalencia al nacer por año para cada uno de los defectos.

**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 60: Anencefalia  
Puerto Rico, 1996-2020**

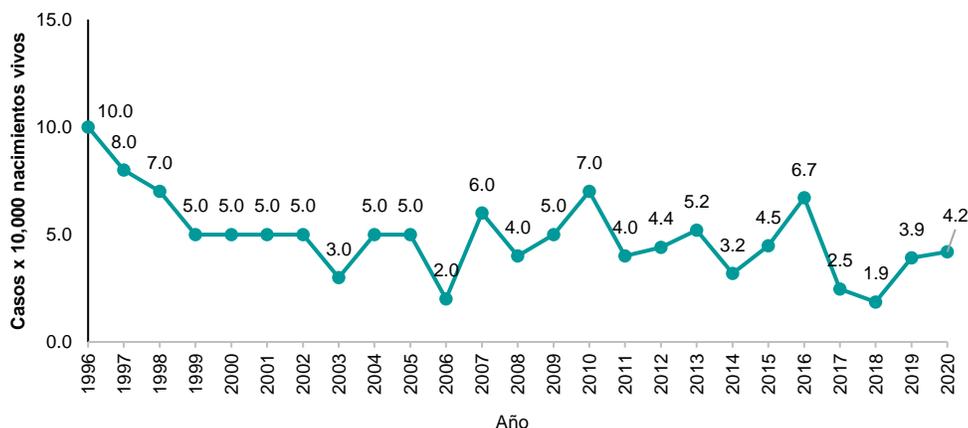


**Espina bífida:** Ocurre cuando el cordón espinal, la columna vertebral y el tejido que cubre la espina no se forman adecuadamente, resultando en la herniación de las meninges (meningocele) y en ocasiones del cordón espinal (mielomeningocele).



Fuente: CDC/NCBDD

**Figura 61: Espina Bífida  
Puerto Rico, 1996-2020**

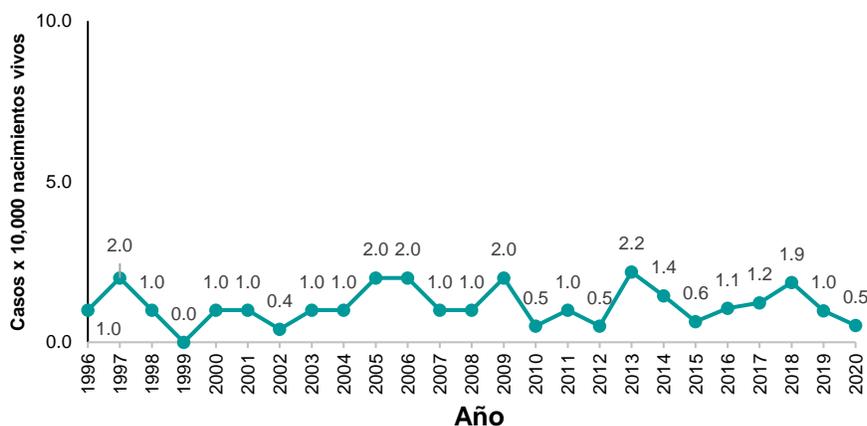


**Encefalocele:** Ocurre cuando el cráneo no se forma correctamente lo que permite la salida de tejido cerebral fuera del cráneo, cubierto usualmente por piel.



Fuente: CDC/NCHDD

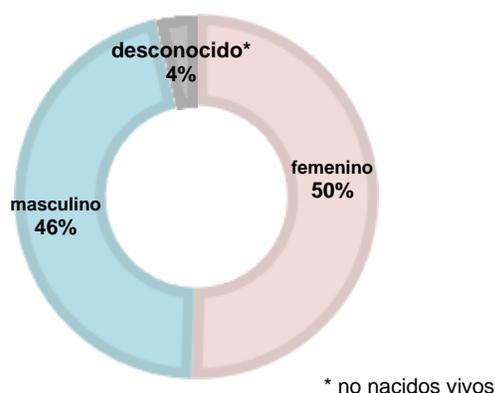
**Figura 62: Encefalocele  
Puerto Rico, 1996-2020**



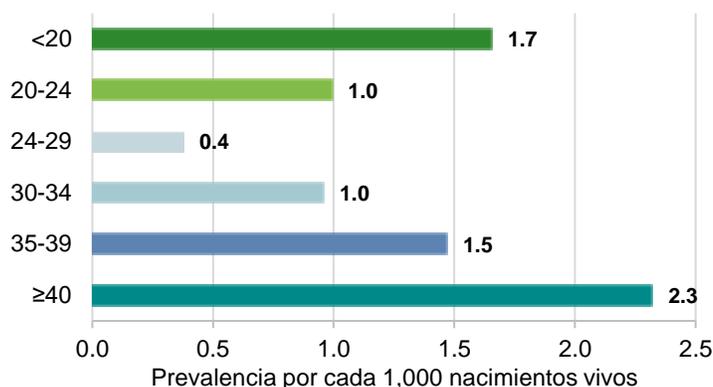
## B. Anomalías del cerebro

En el 2016 se comenzó la vigilancia de la microcefalia y holoprosencefalia catalogadas como anomalías del cerebro. Estas anomalías fueron más comunes en el sexo femenino (50%) en comparación con el sexo masculino (46%) (Figura 63). La prevalencia fue mayor (2.3 por cada 1,000 nacimientos vivos) para madres del grupo de 40 años o más (Figura 64).

**Figura 63: Distribución de casos con anomalías del cerebro por sexo Puerto Rico, 2016-2020**



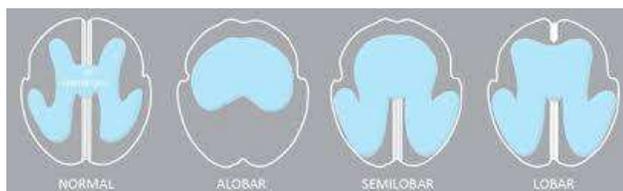
**Figura 64: Prevalencia de casos con anomalías del cerebro por edad materna Puerto Rico, 2016-2020**



La Tabla 9 presenta la prevalencia al nacer para cada defecto para el periodo 2016-2020.

**Tabla 9. Anomalías del cerebro Puerto Rico, 2016-2020**

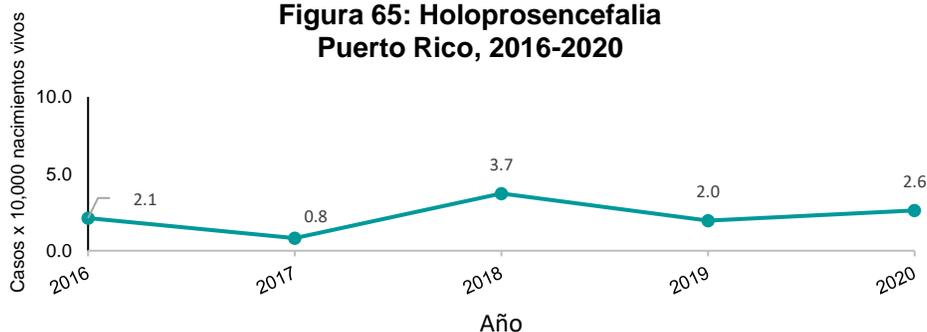
Defectos	ICD-10-CM	Núm. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Holoprosencefalia	Q04.1, Q04.2	25	2.2
Microcefalia	Q02	85	7.5
<b>Anomalías del cerebro</b>		<b>110</b>	<b>9.7</b>



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 una nariz que parece un tubo (*probóscide*). Hay cuatro tipos: alobar, semi-lobar, lobar e interhemisférico medio.

**Figura 65: Holoprosencefalia Puerto Rico, 2016-2020**

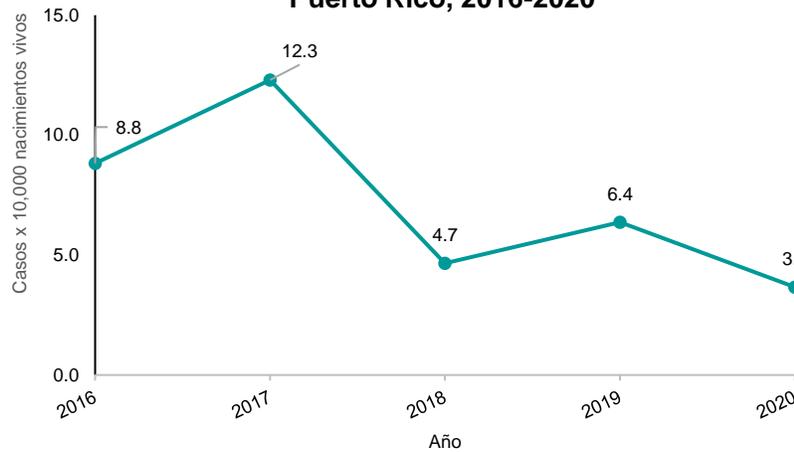


**Microcefalia:** Cuando se observa una cabeza pequeña en comparación con otros infantes de la misma edad y sexo. La microcefalia por sí sola no se considera como una malformación, pero sí nos indica que el cerebro no está creciendo correctamente.



Fuente: CDC/NCBDDD

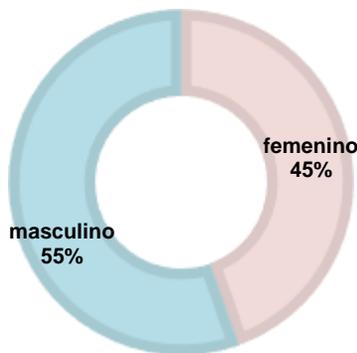
**Figura 66: Microcefalia Puerto Rico, 2016-2020**



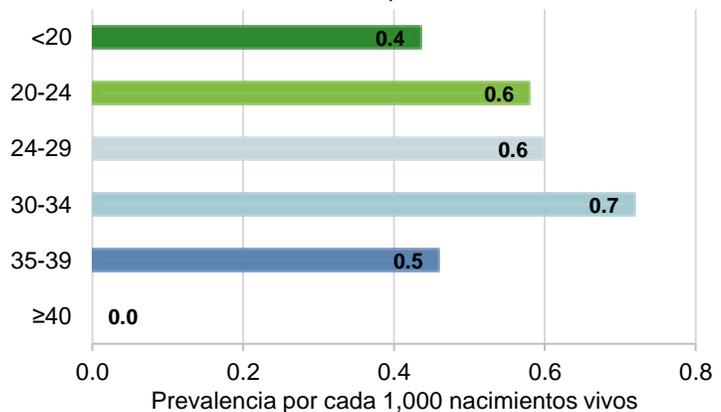
## Defectos de los ojos y oídos

Desde el 1 de enero de 2008, se inició la vigilancia de los siguientes defectos de ojos y oídos: anoftalmia, microftalmia, anotia y microtia. Estos defectos se caracterizan por presentar una ausencia parcial o completa de las estructuras (ojos y oídos). En el 2016, se incluyó en la vigilancia las cataratas congénitas. Los defectos de ojos y oídos fueron más comunes en el sexo masculino (55%) en comparación con el sexo femenino (45%) (Figura 67). La prevalencia fue mayor (0.7 por cada 1,000 nacimientos vivos) para madres del grupo de 30 a 34 (Figura 68).

**Figura 67: Distribución de casos con defectos de ojos y oídos por sexo Puerto Rico, 2016-2020**



**Figura 68: Prevalencia de casos con defectos de ojos y oídos por edad materna Puerto Rico, 2016-2020**



La Tabla 10 presenta la prevalencia al nacer para cada defecto para el periodo 2016-2020.

**Tabla 10. Defectos de los ojos y oídos  
Puerto Rico, 2016-2020**

Defectos	ICD-9-CM	ICD-10-CM	Núm. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Anoftalmia	743.00	Q11.0, Q11.1	2	0.2
Microftalmia	743.10	Q11.2, Q11.3	15	1.3
Anotia	744.01	Q16.0	1	0.09
Microtia	744.23	Q17.2	24	2.1
Cataratas congénitas	743.30-743.34	Q12.0	27	2.4
<b>Defectos de ojos y oídos</b>			<b>69</b>	<b>6.1</b>

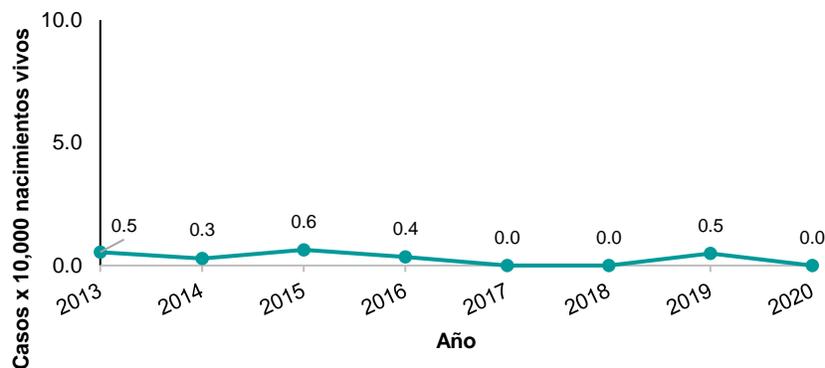
A continuación, la descripción de cada defecto de ojos y oídos.

**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.



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

**Figura 69: Anoftalmia  
Puerto Rico, 2013-2020**

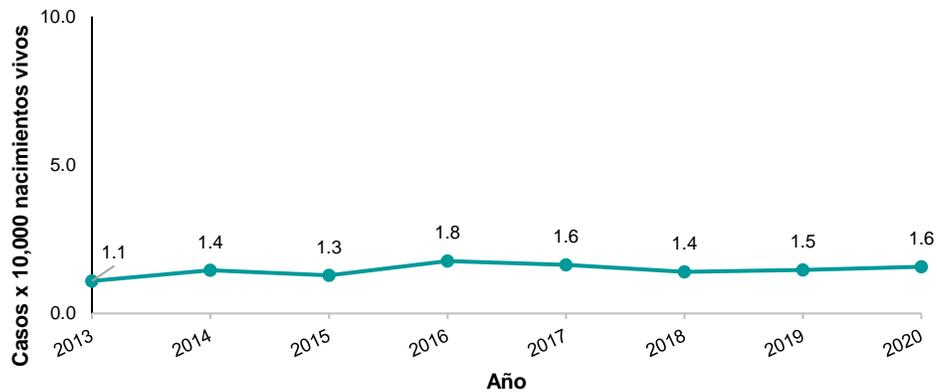


**Microftalmia:** Es una condición en donde uno o ambos ojos no se desarrollan normalmente y, por lo tanto, pequeños. Clínicamente, se define como un globo ocular con una Longitud Axial Total (LAT) que está dos desviaciones estándar por debajo de la media para la edad.



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

**Figura 70: Microftalmia  
Puerto Rico 2013-2020**



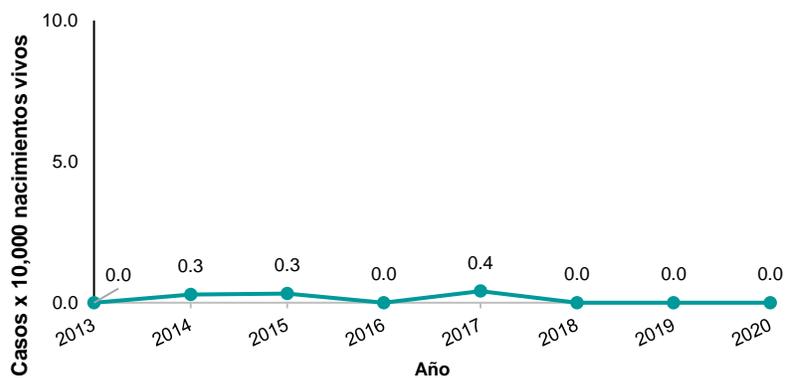
**Anotia** Se refiere a la ausencia total de la porción externa del oído (la aurícula), acompañada por lo general del estrechamiento o ausencia del canal auditivo externo.



Anotia

Fuente: CDC/NCBDDD

**Figura 71: Anotia  
Puerto Rico, 2013-2020**



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



Microtia I



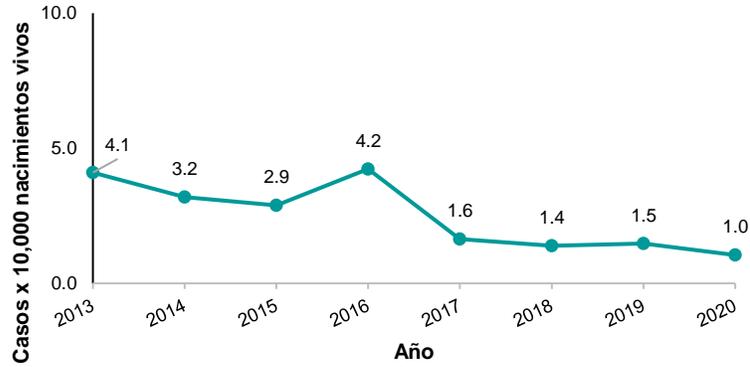
Microtia II



Microtia III

Fuente: CDC/NCBDDD

**Figura 72: Microtia  
Puerto Rico, 2013-2020**

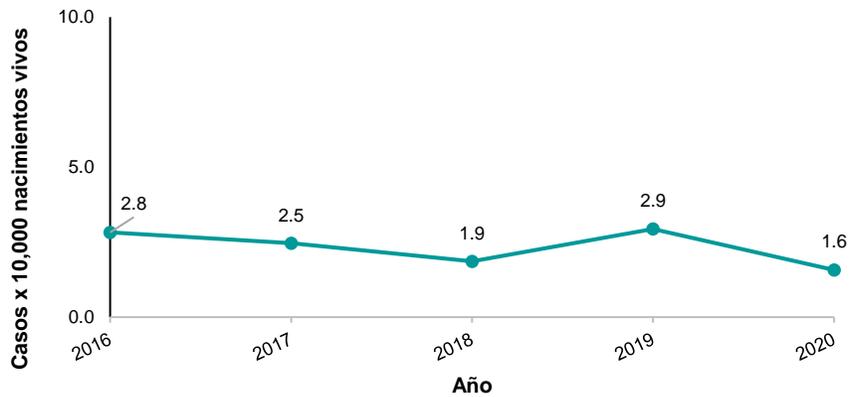


**Cataratas congénitas:** Ocurren cuando hay opacidad en el lente o cristalino del ojo, que suele ser transparente. Esto obstruye la visión y requiere cirugía para corregirse. Pueden afectar un solo ojo o ambos.



Fuente: Public Health Library

**Figura 73: Cataratas congénitas  
Puerto Rico, 2016-2020**



# Diagnóstico prenatal y medicina fetal

El diagnóstico prenatal tiene como finalidad diagnosticar con anticipación un defecto congénito o bien establecer la ausencia de este. El diagnóstico temprano de un defecto congénito en el feto posibilita la adopción de las medidas más adecuadas, tanto durante el embarazo como durante el parto, para evitar riesgos innecesarios a la madre e hijo e intentar mejorar el pronóstico del neonato tras el nacimiento. En casos seleccionados, hoy en día se puede realizar tratamiento intraútero de determinados defectos congénitos. Asimismo, el estar preparados para recibir al neonato, permite referir oportunamente a los servicios apropiados y podrá mejorar el pronóstico postnatal del recién nacido. Por otra parte, el conocer la patología del futuro bebé permite a los padres tomar la decisión que consideren más oportuna respecto a la continuación del embarazo.

Con los avances tecnológicos se han podido perfeccionar los métodos y diagnósticos prenatales, lo que ha permitido un diagnóstico temprano de alteración fetal. Entre los métodos de diagnóstico prenatal, se destaca la ecografía o ultrasonido de segundo nivel que, realizado por médicos materno-fetales, es el método ideal para la detección temprana de los defectos congénitos. El ultrasonido de segundo nivel o estructural generalmente se realiza entre las 18 y 22 semanas de gestación. Este estudio comprende la evaluación de la placenta y del líquido amniótico, además de la revisión detallada de los órganos del feto: cráneo, cara, cuello, columna, corazón, tórax, arterias, pulmones, estómago, hígado, genitales y extremidades. Algunos defectos estructurales y/o anomalías NO son identificables entre las 18-22 semanas de embarazo, porque aparecen tarde en el desarrollo, o por problemas técnicos como lo son: posición fetal, poco líquido amniótico, obesidad de la madre, y presencia de miomas/fibromas.



(CDC, 2022)

Algunos defectos y anomalías que pueden identificarse prenatalmente:

- Anomalías del Sistema Nervioso Central (SNC)
  - anencefalia
  - encefalocele
  - malformaciones de cerebro
  - espina bífida
- Anomalías cardíacas (malformaciones congénitas cardíacas)
  - tetralogía de Fallot
  - defectos septo ventricular/atrial
  - síndrome del corazón izquierdo/derecho hipoplásico
- Anomalías orofaciales
  - paladar y/o labio fisurado
- Anomalías urogenitales
  - genitales ambiguos
  - hipospadias
- Anomalías músculo-esqueléticas
  - talipes equinovarus
  - gastrosquisis
  - onfalocele
  - reducción de extremidades
  - displasias esqueléticas
  - craneosinostosis
- Anomalías gastrointestinales
  - atresia esofágica/fístula
  - atresia y estenosis del intestino delgado
- Anomalías cromosómicas y genéticas
  - síndrome Down (trisomía 21)
  - síndrome Edwards (trisomía 18)
  - síndrome Patau (trisomía 13)
  - síndrome Turner
  - síndrome Jarcho-Levin
  - síndrome Prader Willi
    - Los patrones anormales de crecimiento (IUGR) simétrico: sugiere anomalías cromosómicas, genéticas o infecciones intrauterinas.
    - La combinación de pruebas bioquímicas (ej. AFP, CFreeDNA) con la sonografía prueba ser una herramienta efectiva en el diagnóstico de anomalías cromosómicas y genéticas.

La medicina materno-fetal, también conocida como perinatología, es una sub-especialidad de la obstetricia que se centra en el manejo médico y quirúrgico de los embarazos de alto riesgo y la cirugía en el feto, con el objetivo de reducir la morbilidad y la mortalidad. Los especialistas en medicina fetal son obstetras y ginecólogos que posteriormente se capacitan en cómo evaluar y llevar los embarazos de alto riesgo. Estos especialistas tienen un conocimiento avanzado de las complicaciones del embarazo, ya sean médicas, quirúrgicas o genéticas. Además, tienen capacitación en ecografía obstétrica, diagnóstico prenatal invasivo mediante amniocentesis y muestreo de vellosidades coriónicas, Doppler, muestreo y transfusión de sangre fetal, fetoscopia y cirugía fetal abierta, entre otros.

# Prevención de recurrencia

---

Durante tres décadas, el Servicio de Salud Pública de los EE. UU. ha recomendado que **toda persona en edad fértil** consuma 400 mcg (microgramos) diarios de ácido fólico para prevenir los defectos del tubo neural. El tubo neural se forma 28 días después de la concepción. Se ha demostrado que el ácido fólico reduce, en hasta un 70%, el riesgo de defectos del cerebro (anencefalia) y de la columna vertebral (espina bífida).

Todas las personas necesitan ácido fólico. El ácido fólico es una vitamina B que el cuerpo usa para producir células nuevas. Se puede adquirir en farmacias, sin necesidad de una receta médica. Es la forma sintética (es decir, que por lo general no ocurre naturalmente) del folato que se usa en los suplementos y en los alimentos fortificados, como arroz, pastas, pan y algunos cereales para el desayuno. Consuma productos que especifiquen “100%” al lado de la palabra “folato” en la información nutricional. Una dieta balanceada generalmente proporciona el folato diario necesario. Consumir ácido fólico mediante una combinación de fuentes como suplementos y alimentos fortificados ayuda a consumir la cantidad diaria recomendada de 400 microgramos (mcg) de ácido fólico.

***Las mujeres que ya hayan tenido un embarazo afectado por un defecto del tubo neural deben consultar con su médico cuando estén planificando quedar embarazadas. Los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades recomiendan que estas mujeres consuman cuatro mil microgramos (4000 mcg) de ácido fólico diarios un mes antes de quedar embarazadas y a lo largo de los primeros tres meses del embarazo bajo supervisión médica.***

No todos los defectos congénitos pueden prevenirse ya que sus causas son desconocidas. Pero se pueden aumentar las probabilidades de tener un bebé sano al adoptar los siguientes comportamientos saludables antes del embarazo:

- Evite el alcohol en todo momento durante el embarazo.
- Evite fumar cigarrillos.
- Evite la marihuana y otras drogas.
- Prevenga las infecciones.
- Evite sobrecalentar el cuerpo y trate la fiebre pronto.
- Mantenga controlada la diabetes.
- Intente alcanzar y mantener un peso saludable.
- Hable con un proveedor de atención médica sobre los medicamentos y las vacunas.

# Manejo del duelo

El duelo es una manifestación de dolor discreto o explícito por la muerte o pérdida de un ser querido. En el SVPDC manejamos el tema del duelo, brindamos apoyo y orientación a las familias que se encuentran en procesos de pérdida. Cabe destacar, que cada situación es única y se trabaja de forma individualizada.

## ¿Cuánto tiempo tarda?

No existe tiempo determinado para el proceso de duelo. Dentro de cualquier circunstancia siempre se quedará en el recuerdo. Con el tiempo, pueden regresar momentos de duelo, en el que se vuelve a recordar y sentir dolor. También, pueden volverse menos intensos y frecuentes gradualmente.

**Reacciones frecuentes en procesos de duelo. Las reacciones del duelo después de la pérdida de un hijo/hija suelen durar más y ser más intensas.**

- Trauma intenso, confusión, rechazo y negación, (incluso si la pérdida era esperada).
- Tristeza y desesperanza abrumadora.
- Culpa extrema o sentimiento de que falló en la protección de su hijo/hija.
- Enojo intenso y sentimientos de amargura e injusticia.
- Temor o miedo de estar solo.
- Sobreprotección de hijos vivos o personas cercanas.
- Resentimiento hacia los padres, madres y encargados/as con hijos sanos.
- Sentir que la vida no tiene sentido.
- Cuestionar o perder la fe en creencias espirituales.

## Recomendaciones:

- Comprenda que su dolor es normal en procesos de duelo.
- Permítase vivir adecuadamente.
- Permítase manifestar sus sentimientos. Hable de cómo se siente.
- Permítase transformar el dolor.
- Evite tomar decisiones importantes.
- Acérquese a sus recursos y/o personas de confianza, como amigos/as y familiares.
- Realice sus actividades cotidianas.
- Cree una o varias rutinas nuevas.
- Lea, busque más información sobre duelo.
- Busque ayuda profesional o grupo de apoyo emocional.

### Líneas de Apoyo Emocional:

Línea PAS - ASSMCA: **1-800-981-0023 o # 9 8 8** <https://lineapas.assmca.pr.gov/>

Línea SAMHSA: **1-888-628-9454 o # 9 8 8**

The Tears Foundation – Capítulo de Puerto Rico - Grupo de Apoyo (Duelo) - **787-406-1630**

## 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@apnibr.org](mailto:centroinfo@apnibr.org)

[www.apnibr.org](http://www.apnibr.org)

### **Asociación Espina Bífida e Hidrocefalia de PR Inc.**

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

Correo electrónico: [espinabifidapr77@gmail.com](mailto:espinabifidapr77@gmail.com)

[www.espinabifidapr.com](http://www.espinabifidapr.com)

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

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

[caniipr@gmail.com](mailto:caniipr@gmail.com) // [www.caniipr.com](http://www.caniipr.com)

### **Centro Espibi**

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

[info@espibi.org](mailto:info@espibi.org)

[www.espibi.org](http://www.espibi.org)

### **Centro Perlesía Cerebral – Ponce y Limítrofes (Terapias)**

(787) 840-6640

[centro.perlesia@ponce.pr.gov](mailto:centro.perlesia@ponce.pr.gov)

### **Clínica de Labio y Paladar Fisurado**

Centro Pediátrico Metropolitano

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

### **Clínicas de Hematología**

Hospital Pediátrico Universitario

[hematologiahopu@gmail.com](mailto:hematologiahopu@gmail.com)

### **Fundación Infantil, Casa Ronald Mcdonald (Hospedaje)**

(787) 728-7311, (787) 384-7825

[Mariela.jorge@casaronald.org.pr](mailto:Mariela.jorge@casaronald.org.pr)

[www.casaronald.org.pr](http://www.casaronald.org.pr)

### **Fundación Puertorriqueña Síndrome Down**

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

[fpsd@coqui.net](mailto:fpsd@coqui.net)

[www.sindromedown.org](http://www.sindromedown.org)

**Fundación Soy un Corazón**

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

Fundacionsoyuncorazon@outlook.com

**Go Go Institute – Ponce (especialistas y servicios)**

(787) 974-2679, 787-499-5404

**Learn and Grow Therapy Group (Terapias y Fundación)**

(787) 915-3000

info@lgtherapygroup.com

www.terapiapr.com

**Lilys Angel – (terapias y fundación)**

(787) 936-2077

admin@lilysangels.org

www.lilysangels.org

**Línea PAS / ASSMCA (Apoyo emocional y crisis)**

1-800-981-0023 ó # 9 8 8

<https://lineapas.assmca.pr.gov/>

**Línea SAMHSA (Apoyo emocional y crisis)**

1-888-628-9454 ó # 9 8 8

<https://www.samhsa.gov/>

**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

**SER de Puerto Rico (educación y rehabilitación)**

787-767-6710

info@serpr.org

www.ser.pr

## **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**

(787) 406-1630 Puerto Rico Chapter Leader  
puertoricochapter@thetearsfoundation.org

## **Información de contacto:**

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

**Amarilys Asencio Torres, MS**  
**Epidemióloga/Coordinadora**  
**División de Epidemiología e Investigación**  
**Secretaría Auxiliar para la Vigilancia y la Protección de la Salud Pública**  
**Departamento de Salud**  
**(787)-765-2929 ext. 4571**  
**Email: amarilys.asencio@salud.pr.gov**  
**defectoscongenitos@salud.pr.gov**

**Fecha de publicación: 22 de septiembre de 2023**

Para obtener más información, visite [https://www.salud.pr.gov/defectos\\_congenitos](https://www.salud.pr.gov/defectos_congenitos)  
Correo electrónico: defectoscongenitos@salud.pr.gov.  
Teléfono: (787) 765-2929 extensiones: 4571, 4574, 4698

**Cita sugerida: Departamento de Salud de Puerto Rico Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos (SVPDC). (2023). Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos: Periodo 2016-2020. [https://www.salud.pr.gov/defectos\\_congenitos](https://www.salud.pr.gov/defectos_congenitos)**

## Referencias

American Academy of Family Physicians, American College of Obstetricians and Gynecologists. (2021). AAFP-ACOG joint statement on cooperative practice and hospital privileges. <https://www.acog.org/clinical-information/policy-and-position-statements/statements-of-policy/2018/aafp-acog-joint-statement-on-cooperative-practice-and-hospital-privileges#:~:text=AAFP%20ACOG%20Joint%20Statement%20on%20Cooperative%20Practice%20and,important%20public%20health%20concern%20in%20the%20United%20States>

American Academy of Family Physicians Member Census (2018). Clinical procedures performed by physicians at their practice. <https://www.aafp.org/about/dive-into-family-medicine/family-medicine-facts/table12.html>

American College of Obstetricians and Gynecologists' Committee on Practice Bulletins—Obstetrics., Committee on Genetics., Society for Maternal-Fetal Medicine. Screening for Fetal Chromosomal Abnormalities: ACOG Practice Bulletin, Number 226. *Obstet Gynecol.* 2020 Oct. 136 (4): e48-e69.

Centro Nacional de Defectos Congénitos y Discapacidades del Desarrollo de los CDC, Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades. (2022). Conceptos básicos sobre el ácido fólico. <https://www.cdc.gov/ncbddd/spanish/folicacid/about.html#print>

Centro Nacional de Defectos Congénitos y Discapacidades del Desarrollo de los CDC, Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades. (2023). Comprométase a tomar decisiones saludables para ayudar a prevenir los defectos de nacimiento. <https://www.cdc.gov/ncbddd/spanish/birthdefects/prevention.html>

Centro Nacional de Defectos Congénitos y Discapacidades del Desarrollo de los CDC, Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades. (2022). Diagnóstico de defectos de nacimiento. <https://www.cdc.gov/ncbddd/Spanish/birthdefects/diagnosis.html>

Crider, K., Ping, Y., Yeung, L., Mai, C., Head, L., Wang, A., Daniels, K. & Williams, J. (2022). Folic Acid and the Prevention of Birth Defects: 30 Years of Opportunity and Controversies. *Annual Review of Nutrition.* USA.

de Bellefonds, C. (2021). What is a maternal-fetal medicine doctor (MFM)? [https://www.babycenter.com/pregnancy/health-and-safety/what-is-a-maternal-fetal-medicine-specialist-mfm\\_10403924](https://www.babycenter.com/pregnancy/health-and-safety/what-is-a-maternal-fetal-medicine-specialist-mfm_10403924)

División de Niños con Necesidades Médicas Especiales. (2022). Manual de procedimiento de coordinación de servicios. Secretaria Auxiliar de Salud Familiar, Servicios Integrados y Promoción de la Salud. Departamento de Salud de Puerto Rico.

Roth, C. (2022). El embarazo no planificado, “una crisis que nos rodea”. DW.  
<https://www.dw.com/es/el-embarazo-no-planificado-una-crisis-que-nos-rodea/a-61320746>

Mayo Clinic. (2020). High-risk pregnancy: know what to expect. <https://www.mayoclinic.org/healthy-lifestyle/pregnancy-week-by-week/in-depth/high-risk-pregnancy/art-20047012>

Sistema de Evaluación y Monitoreo de Riesgo en el Embarazo (PRAMS). (2021). Informe de Vigilancia 2017-2018. División Madres, Niños y Adolescentes. Departamento de Salud de Puerto Rico. [https://estadisticas.pr/files/BibliotecaVirtual/Informe%20de%20Vigilancia\\_PRAMSPR\\_2017-2018\\_Firmado\\_Jan\\_7\\_21.pdf](https://estadisticas.pr/files/BibliotecaVirtual/Informe%20de%20Vigilancia_PRAMSPR_2017-2018_Firmado_Jan_7_21.pdf)

Society for Maternal-Fetal Medicine. (n.d.). What do Maternal-Fetal Medicine Subspecialists do? <https://www.smfm.org/whatwedo>

Springer, S. (2022). Prenatal Diagnosis and Fetal Therapy. <https://emedicine.medscape.com/article/936318-overview>