

# Curso de vigilancia de los defectos congénitos

Módulo 1-Unidad 1

**Créditos**

GIOVANNY RUBIANO GARCIA

Director General

FRANKLYN EDWIN PRIETO ALVARADO

Director de Vigilancia y Análisis del Riesgo en Salud Pública

**Elaboró**

PAOLA ANDREA ACERO

SANDRA PAOLA CASTAÑO MORA

LILIANA JUDITH CORONADO

Dirección de Vigilancia y Análisis del Riesgo en Salud Pública

**Revisó**

NUBIA STELLA NARVAEZ DIAZ

GREACE ALEJANDRA AVILA

Dirección de Vigilancia y Análisis del Riesgo en Salud Pública

**Revisó**

DIANA MARCELA WALTEROS ACERO

Subdirectora Técnica de Prevención, Vigilancia y Control en Salud Pública

FRANKLYN EDWIN PRIETO ALVARADO

Director de Vigilancia y Análisis del Riesgo en Salud Pública

© Instituto Nacional de Salud Bogotá,

Colombia Av. Calle 26 No. 51-20

## Contenido

Unidad 1-Módulo de vigilancia en salud pública del evento de defectos congénitos primera parte .....	4
Objetivo de aprendizaje.....	4
Introducción.....	4
Comportamiento del evento .....	5
A nivel mundial .....	5
Latinoamérica y el Caribe .....	8
Colombia.....	10
Bibliografía .....	12

## Unidad 1-Módulo de vigilancia en salud pública del evento de defectos congénitos

### Objetivo de aprendizaje

- Describir la epidemiología y comportamiento de los defectos congénitos a nivel nacional e internacional.

### Introducción

Las anomalías congénitas, también conocidas como defectos de nacimiento, se definen como aquellas alteraciones estructurales o funcionales en el embrión o feto, que se derivan de factores previos al nacimiento, las cuales pueden identificarse durante el seguimiento prenatal, al nacer o posteriormente durante la vida (1–3). Se ha estimado a nivel mundial que cerca del 3 % de los nacidos vivos cursan con algún tipo de anomalía, y al menos 3,3 millones de niños menores de cinco años mueren cada año a causa de anomalías congénitas graves (1, 2).

La vigilancia epidemiológica de los defectos congénitos y el análisis de los datos recopilados es el primer paso para prevenirlos, el seguimiento clínico y epidemiológico son las herramientas que permitirán identificar las causas de estos, así mismo, definir las acciones en salud pública que permitan prevenir y mitigar la morbilidad, mortalidad y la rehabilitación de los niños que cursan con este tipo de patología (2, 4).

Diferenciar las características propias de cada uno de los defectos congénitos será la clave para establecer la clasificación, garantizar su adecuada notificación, vigilancia y enfatizar en el análisis etiológico de cada uno de los casos que se presenten en la entidad territorial responsable y requieran unidad de análisis.

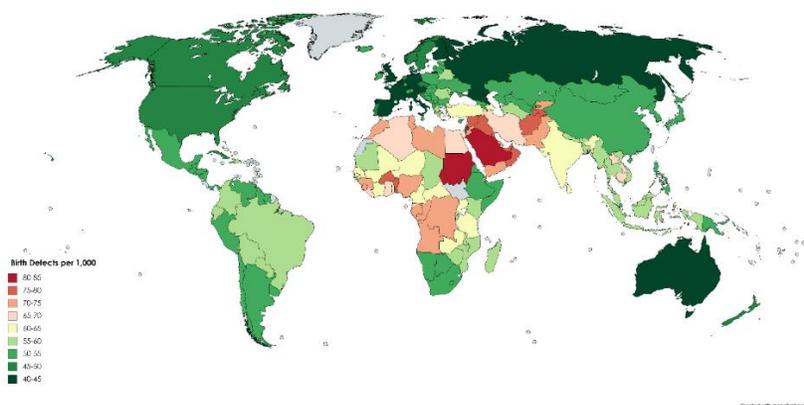
Este módulo está diseñado con el fin de capacitar al personal de salud en la identificación, notificación, clasificación etiológica y vigilancia de los defectos congénitos documentados en la etapa prenatal, en el nacimiento y hasta el primer año de vida de los infantes afectados.

## Comportamiento del evento

### A nivel mundial

Se estima que los defectos congénitos graves afectan aproximadamente entre el 3 % al 6% de los recién nacidos en todo el mundo (1, 2, 5). Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), cada año cerca de 8 millones de recién nacidos nacen con un defecto congénito grave (6) y al menos 3,3 millones de niños mueren por esta causa cada año antes de los 5 años, con una tendencia creciente de las muertes perinatales e infantiles atribuidas a los defectos congénitos (5). Información reflejada en mapa 1.

**Mapa 1.** Incidencia de los defectos congénitos en el mundo.

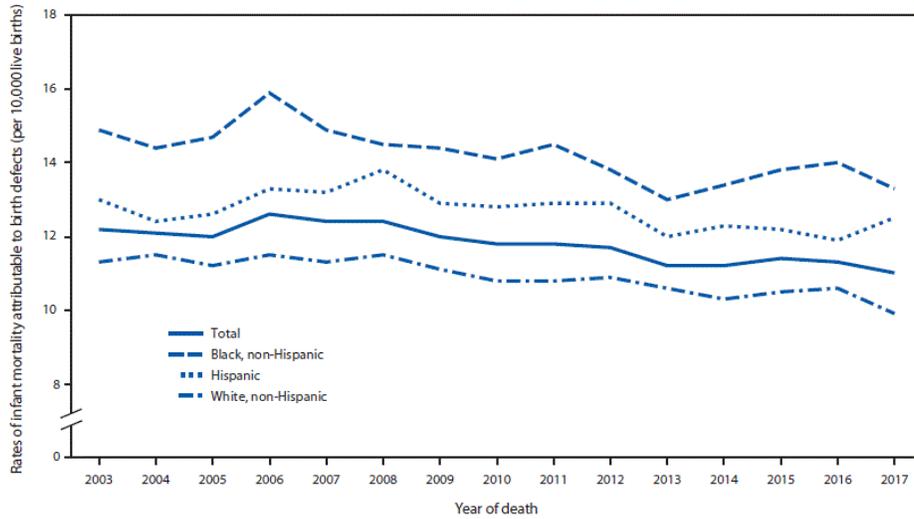


Fuente: Tomado de mapchart.net. Birth Defects per-Country [Internet]. Reddit. 2018 (7).

Adicionalmente, se ha estimado que de los 2,7 millones de muertes neonatales que ocurren en todo el mundo, una de cada diez, fue causada por un defecto congénito, siendo responsables de unas 848.000 muertes entre niños menores de cinco años, aproximadamente. Varios defectos congénitos graves terminan en mortinatos, y las estadísticas sugieren que hasta 192.000 mortinatos anuales pueden ser causados por una afección congénita subyacente, siendo una cifra que podría estar subestimada, ya que los países de ingresos medianos y bajos no cuentan con programas de vigilancia robustos (8).

Por ejemplo, Estados Unidos es un país de ingresos altos, en el cual se observa que la mortalidad por defectos congénitos de 2003 a 2017 ha tenido una tendencia discretamente descendente, independientemente de las características raciales de su población. Aunque llama la atención que la población negra o afroamericana y latina, presentan tasas de mortalidad mayores que las de la población blanca (9), información reflejada en la figura 1.

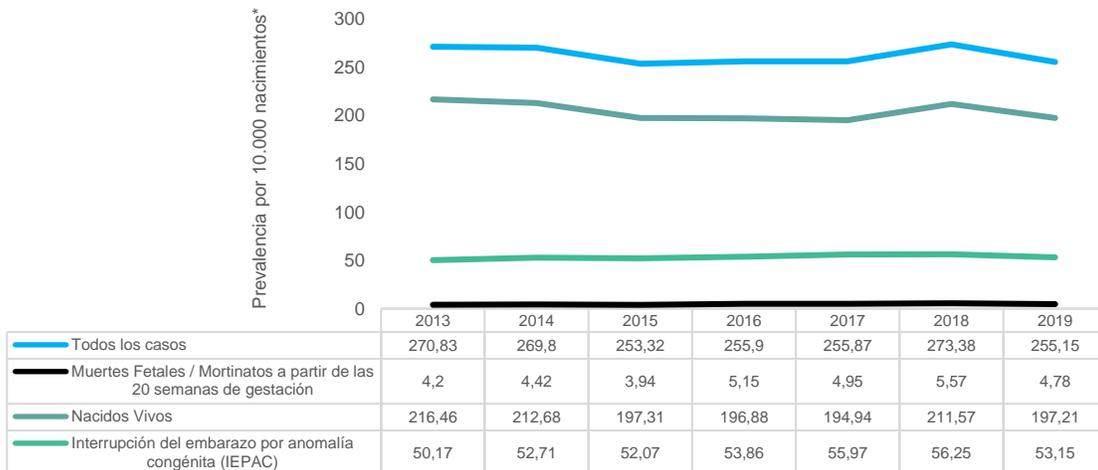
**Figura 1.** Tasas de mortalidad infantil atribuibles a defectos de nacimiento, por raza/origen étnico de la madre: Estados Unidos, 2003–2017.



Fuente: tomado de Almlí LM, Ely DM, Ailes EC, Abouk R, Grosse SD, et al. Infant Mortality Attributable to Birth Defects — United States, 2003–2017. *Morbidity and Mortality Weekly Report*. 2020; 69 (2): 25–9.

La Red europea de registros poblacionales para la vigilancia epidemiológica de anomalías congénitas ha documentado los casos observados en la población desde 1980, en la figura 2 se puede observar las prevalencias de los casos discriminados por nacidos vivos, mortinatos, e interrupción del embarazo por anomalías congénitas detectadas durante la etapa prenatal desde 2013 hasta 2019.

**Figura 2.** Prevalencia de los defectos congénitos en la población europea de 2013 a 2019.

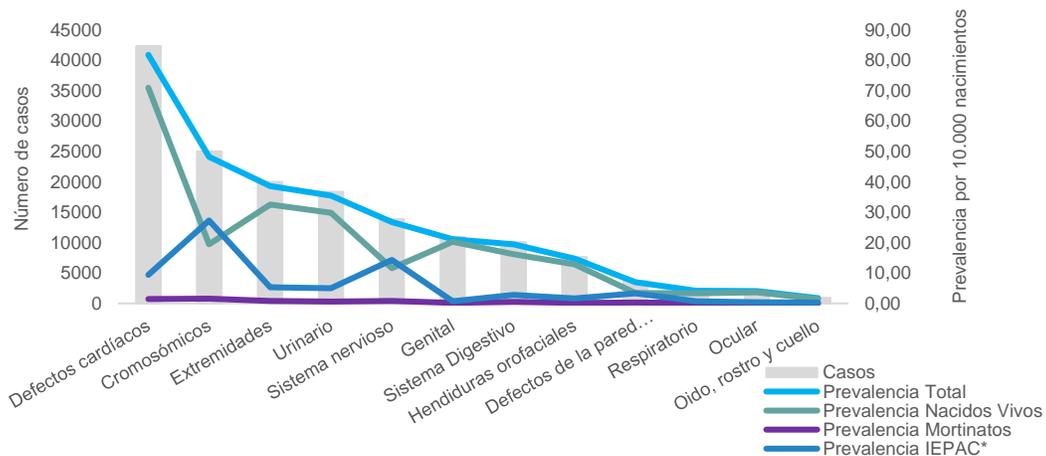


\*Todas las anomalías - 2013 a 2019 - Incluye las anomalías genéticas

Fuente: adaptado de European Platform on Rare Diseases Registration – EUROCAT. 2022 (10)

En la figura 3 se puede apreciar la prevalencia de los diversos tipos de defectos congénitos para el mismo periodo de tiempo analizado (2013 a 2019), siendo los defectos cardiacos congénitos los más frecuentes, seguidos por las alteraciones cromosómicas y las malformaciones de las extremidades. Sin embargo, las causas que están relacionadas con la mortalidad secundaria a los defectos congénitos en esta población están relacionados con las malformaciones que pueden comprometer la vida como defectos cardiacos, seguidos por defectos del sistema nervioso (10).

**Figura 3.** Prevalencia según la clasificación de los defectos congénitos en la población europea de 2013 a 2019.



Fuente: adaptado de European Platform on Rare Diseases Registration – EUROCAT. 2022 (10)

Teniendo en cuenta que los defectos congénitos aparecen durante la gestación y algunos se hacen evidentes posterior al nacimiento, representan un desafío para el infante, su familia y los sistemas de salud, ya que favorecen el aumento de la morbilidad, mortalidad, discapacidad y los costos socioeconómicos asociados. Se ha estimado que el costo de la atención médica en el 2004 para una población de individuos afectados aproximada de 7,9 millones en Estados Unidos, ascendió a los 2,6 mil millones de dólares (£ 2 mil millones, € 2,4 mil millones); esto sin considerar los costos sociales y psicológicos, así como la supervivencia con discapacidad de por vida (11).

Uno de los argumentos clave para hacer seguimiento epidemiológico a las anomalías congénitas es el número cada vez mayor de muertes neonatales e infantiles causadas por esta causa. Frecuentemente, la proporción de anomalías congénitas (y discapacidades del desarrollo) permanece constante; sin embargo, a medida que se reducen otras causas de mortalidad infantil, los defectos congénitos emergen como las principales causas de muerte neonatal e infantil. La continuidad de las actividades de salud pública para reducir las causas predominantes de mortalidad neonatal e infantil aumentará la visibilidad de las muertes causadas por trastornos congénitos (8).

## Latinoamérica y el Caribe

Según la Organización Panamericana de la salud (OPS), en América Latina y el Caribe, los defectos congénitos causan hasta el 21 % de los fallecimientos de los menores de 5 años y uno de cada cinco recién nacidos mueren por defectos congénitos durante los primeros 28 días de vida (6, 12). Al comparar con las cifras mundiales, el promedio estimado es del 9 %, se evidencia que las condiciones de vida en los países con ingresos medianos y bajos, afecta la mortalidad asociada a defectos congénitos (8,12).

En América Latina y el Caribe, los defectos congénitos son una de las principales causas de muerte neonatal, adicionalmente contribuyen en las causas de discapacidad en la niñez. Se ha observado que en aquellos países con ingresos económicos menores, los defectos congénitos representan, en términos relativos, menos del 5 % de las causas de mortalidad infantil, lo cual se ha asociado a la limitación de acceso a servicios de salud y diagnóstico oportuno, así como las limitaciones existentes para mantener un sistema de vigilancia epidemiológica efectiva. En los países de mayores ingresos a este grupo de causas se asocia el 30 % de las muertes registradas antes del año de vida<sup>1</sup>. La prevalencia de discapacidad moderada y grave en menores de 14 años en países con bajos y medianos ingresos de América Latina y el Caribe se ha estimado en 4,5 % y una proporción considerable de ella se atribuye a defectos congénitos (13).

En esta región los trastornos congénitos más comunes y graves son los defectos cardíacos, los defectos del tubo neural y anomalías cromosómicas como el síndrome de Down. En 2016, el Síndrome Congénito de Zika (SCZ) se sumó a esta lista (6) ya que ocasionó más de 700.000 casos de infección y más de 3.700 casos registrados oficialmente de síndrome congénito asociado al Zika (13).

La Red Latinoamericana de Vigilancia de Malformaciones Congénitas (ReLAMC) es el programa encargado de la vigilancia epidemiológica de América Latina desde el 2015, en el que participan países como Brasil, México, Argentina, Colombia, Cuba, Chile, Costa Rica, Paraguay, Nicaragua y Panamá. En el mapa 2 se muestran los países y ciudades participantes (14).

---

<sup>1</sup> Probablemente relacionado con un mejor sistema de vigilancia epidemiológica de los defectos congénitos, teniendo en cuenta que estos países poseen servicios de salud con mejores recursos.

**Mapa 2.** Participantes de ReLAMC desde los niveles Nacionales, regionales y la red hospitalaria ECLAMC, 2017-2019.

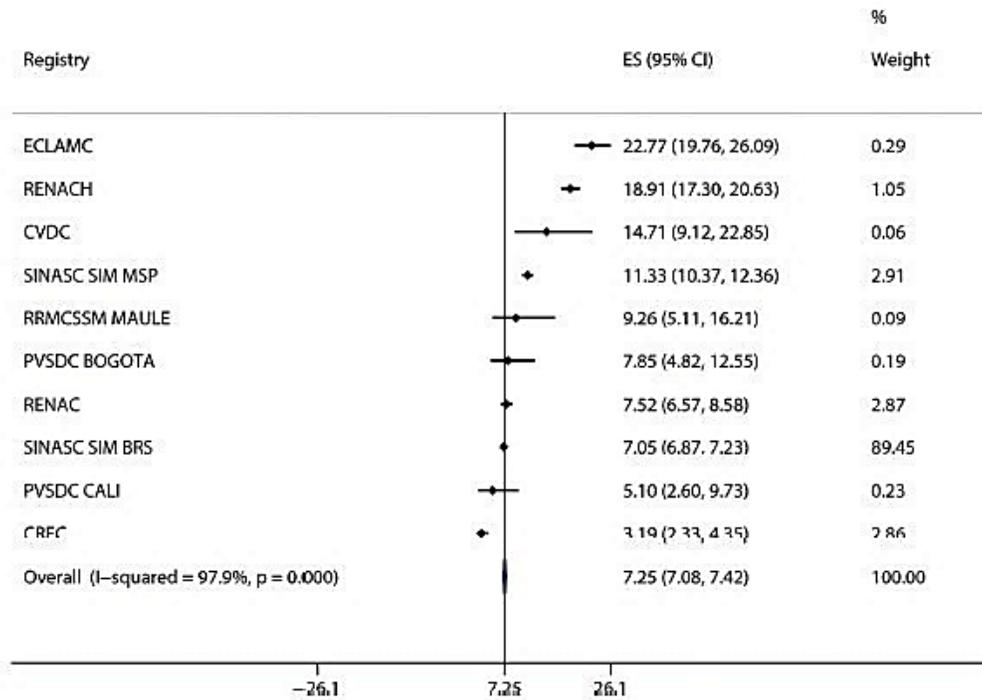


Fuente: tomado de Orioli IM, Dolk H, Lopez-Camelo J, Groisman B, Benavides-Lara A, et al. The Latin American network for congenital malformation surveillance: ReLAMC. American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics. 2020; 184 (4): 1078–91.

De 2017 a 2019, ReLAMC recolectó datos de 9'152.674 nacimientos, excluyendo Paraguay, con datos sólo sobre nacidos vivos, documentaron 88.881 mortinatos en 9'000.651 de nacimientos totales, con una prevalencia general de mortinatos de 9,87 por 1000 nacimientos (IC del 95 %: 9,81–9,94) y cuyas tasas oscilan entre 4 y 11 mortinatos por cada 1.000 nacimientos (14).

De los nacimientos documentados en la región, se registraron 101.749 recién nacidos con anomalías congénitas, una tasa de 1,11%. En relación con los mortinatos registrados, de los 88.723 mortinatos, 6.755 presentaron anomalías congénitas asociadas, estimando una mortalidad del 7,61 % (IC 95 % 7,44–7,80) para este período. La proporción de anomalías congénitas en los mortinatos oscila entre el 3 % en Costa Rica, el 19 % en Chile y el 23 % en la red hospitalaria del ECLAMC (14). Información reflejada en figura 4.

**Figura 4.** Prevalencia del ReLAMC de anomalías congénitas en mortinatos por cada 100 mortinatos, 2017-2019.



Fuente: tomado de Orioli IM, Dolk H, Lopez-Camelo J, Groisman B, Benavides-Lara A, et al. The Latin American network for congenital malformation surveillance: ReLAMC. American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics. 2020; 184 (4): 1078–91.

## Colombia

En Colombia, según información reflejada en figura 5, la vigilancia epidemiológica de los defectos congénitos es registrada en el Sistema Nacional de Vigilancia Epidemiológica (Sivigila), el cual obtiene los datos notificados por las Entidades Territoriales, Instituciones Prestadoras de Salud (IPS), Entidades Administradoras de planes de Beneficios de salud (EAPB), entre otros. En el año 2021 se registraron 8.406 casos de defectos congénitos, con una prevalencia de 135,7 por 10.000 nacidos vivos, y una tasa de mortalidad asociada del 8,1 %. En la figura 5 se puede observar el histórico desde 2012 hasta la fecha, en la cual se identifica una tendencia ascendente del número de casos y su prevalencia (15), lo cual se ha relacionado con una mejoría del registro en el sistema de vigilancia epidemiológica nacional, así como a un mejor acceso a los servicios de salud.

**Figura 5.** Prevalencia de los defectos congénitos por año, Colombia. Años 2012 – 2021



Fuente: tomado de Informe de evento – Defectos congénitos 2021. Instituto Nacional de Salud.

De acuerdo al tipo de defecto congénito, las malformaciones congénitas tienen una prevalencia de 124,1 casos por cada 10 000 nacidos vivos, los defectos metabólicos de 8,6 por 10 000 nacidos vivos y los defectos sensoriales de 0,9 por 10 000 nacidos vivos.

En las malformaciones congénitas, el mayor número de eventos notificados fue del sistema cardiovascular, en segundo lugar, las malformaciones congénitas del sistema osteomuscular con mayor frecuencia de polidactilias, y en tercer lugar, las malformaciones congénitas del sistema nervioso central con mayor notificación de microcefalia. Frente a los defectos congénitos metabólicos, el mayor fue hipotiroidismo congénito con una prevalencia de 7,1 casos por cada 10 000 nacidos vivos. Se notificaron 54 casos de defectos sensoriales, de los cuales el mayor porcentaje de casos corresponde a pérdidas de oído conductiva y neurosensorial (52 %).(15).

1. Bremm JM, Cardoso-Dos-Santos AC, Magalhães VS, Medeiros-de-Souza AC, Alves RFS, Araujo VEM de, et al. Congenital anomalies from the health surveillance perspective: compilation of a list based on ICD-10. *Epidemiologia e serviços de saúde: revista do Sistema Unico de Saúde do Brasil* [Internet]. 2020 [cited 2022 Feb 18];29(5): e2020164. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/33295599>
2. National Center on Birth Defects and Developmental Disabilities, Centers for Disease Control and Prevention. Birth Defects Research and Tracking | CDC [Internet]. Birth Defects Homepage. 2021 [cited 2022 Feb 18]. Available from: <https://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/research.html>
3. World Health Organization, Centers for Disease Control and Prevention (U.S.), International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems. Birth defects surveillance: a manual for programme managers [Internet]. 2nd ed. World Health Organization; 2020 [cited 2022 Feb 13]. Available from: <https://apps.who.int/iris/handle/10665/337425>
4. Instituto Nacional de Salud. Protocolo de Vigilancia en Salud Pública de Defectos congénitos [Internet]. Bogotá, Colombia; 2022 Mar [cited 2022 Mar 27]. Available from: [https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/Lineamientos/Pro\\_Defectos%20cong%C3%A9nitos%202022.pdf](https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/Lineamientos/Pro_Defectos%20cong%C3%A9nitos%202022.pdf)
5. Bermejo-Sánchez E, Botto LD, Feldkamp ML, Groisman B, Mastroiacovo P. Value of sharing and networking among birth defects surveillance programs: an ICBDSP perspective. *Journal of Community Genetics* [Internet]. 2018 oct 1 [cited 2022 Feb 24];9(4):411. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6167257/>
6. Organización Panamericana de la Salud, Organización Mundial de la Salud. Nacidos con defectos congénitos: historias de niños, padres y profesionales de la salud que brindan cuidados de por vida [Internet]. 2020 [cited 2022 Mar 7]. Available from: <https://www.paho.org/es/noticias/3-3-2020-nacidos-con-defectos-congenitos-historias-ninos-padres-profesionales-salud-que>
7. mapchart.net. Birth Defects per-Country [Internet]. Reddit. 2018 [cited 2022 Mar 8]. Available from: [https://www.reddit.com/r/MapPorn/comments/8vdb1j/birth\\_defects\\_per\\_country\\_6300\\_x\\_3260/](https://www.reddit.com/r/MapPorn/comments/8vdb1j/birth_defects_per_country_6300_x_3260/)

8. Kar A. Birth Defects: A Public Health Approach. In: Kar A, editor. Birth Defects in India: Epidemiology and Public Health Implications [Internet]. Singapore: Springer Singapore; 2021. p. 3–29. Available from: [https://doi.org/10.1007/978-981-16-1554-2\\_1](https://doi.org/10.1007/978-981-16-1554-2_1)
9. Almli LM, Ely DM, Ailes EC, Abouk R, Grosse SD, Isenburg JL, et al. Infant Mortality Attributable to Birth Defects — United States, 2003–2017. *MMWR Morbidity and Mortality Weekly Report* [Internet]. 2020 Jan 17 [cited 2022 Mar 8];69(2):25–9. Available from: <https://www.cdc.gov/mmwr/volumes/69/wr/mm6902a1.htm>
10. European Union. EUROCAT - Prevalence charts and tables of Congenital Defects [Internet]. European Platform on Rare Diseases Registration. 2022 [cited 2022 Mar 9]. Available from: [https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat/eurocat-data/prevalence\\_en](https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat/eurocat-data/prevalence_en)
11. Feldkamp ML, Carey JC, Byrne JLB, Krikov S, Botto LD. Etiology and clinical presentation of birth defects: population based study. *BMJ* [Internet]. 2017 May 30 [cited 2022 Feb 23]; 357:2249. Available from: <https://www.bmj.com/content/357/bmj.j2249>
12. Zarante I, Hurtado-Villa P, Walani SR, Kancherla V, Camelo JL, Giugliani R, et al. A consensus statement on birth defects surveillance, prevention, and care in Latin America and the Caribbean. *Revista Panamericana de Salud Pública* [Internet]. 2019 [cited 2022 Feb 23];43. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6419921/>
13. Durán P, Liascovich R, Barbero P, Bidondo MP, Groisman B, Serruya S, et al. Sistemas de vigilancia de anomalías congénitas en América Latina y el Caribe: presente y futuro. *Revista Panamericana de Salud Pública* [Internet]. 2019 [cited 2022 Feb 18];43. Available from: [/pmc/articles/PMC6526783/](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6526783/)
14. Orioli IM, Dolk H, Lopez-Camelo J, Groisman B, Benavides-Lara A, Gimenez LG, et al. The Latin American network for congenital malformation surveillance: ReLAMC. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics* [Internet]. 2020 Dec 1 [cited 2022 Mar 8];184(4):1078–91. Available from: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1002/ajmg.c.31872>
15. Castaño-Mora SP. Informe de evento - Defectos congénitos, 2021 [Internet]. Bogotá, Colombia; 2021 [cited 2022 Mar 23]. Available from: <http://www.ins.gov.co/buscador-eventos/Informesdeevento/DEFECTOS%20CONGENITOS%20INFORME%202021.pdf>