

# Vigilancia en Salud Pública del evento de defectos congénitos

*Unidad 2*





## 4. Estado del arte de los defectos congénitos



## Definición

Los defectos congénitos 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).

Las causas de estos trastornos pueden ser secundarias a la presencia de un solo gen defectuoso, a alteraciones cromosómicas, a una combinación de factores hereditarios, a teratógenos presentes en el medio ambiente o a carencias de micronutrientes (11).

Es importante destacar que cualquiera de estos defectos congénitos puede no ser evidente en el momento del nacimiento y que quizá sea necesario que transcurran días, meses o hasta años para que algunos de ellos se manifiesten clínicamente después del nacimiento (16).



## Tipos de defectos congénitos

### Malformaciones congénitas

Se refieren a las alteraciones estructurales que surgen en la morfogénesis o desarrollo embriológico, siendo muy diversas sus manifestaciones, de las que se destacan la ausencia de órganos o partes de estos, presencia de un número anormal de órganos o partes de estos, aumento o disminución grave de su tamaño, distintos cambios de su forma normal, y alteración de su localización en el organismo.

### Deformidades congénitas

Son aquellas que cursan con un desarrollo embriológico correcto, pero posterior al periodo embrionario, es decir, durante el periodo fetal (novena semana hasta el parto) aparecen las alteraciones físicas.

### Disrupciones congénitas

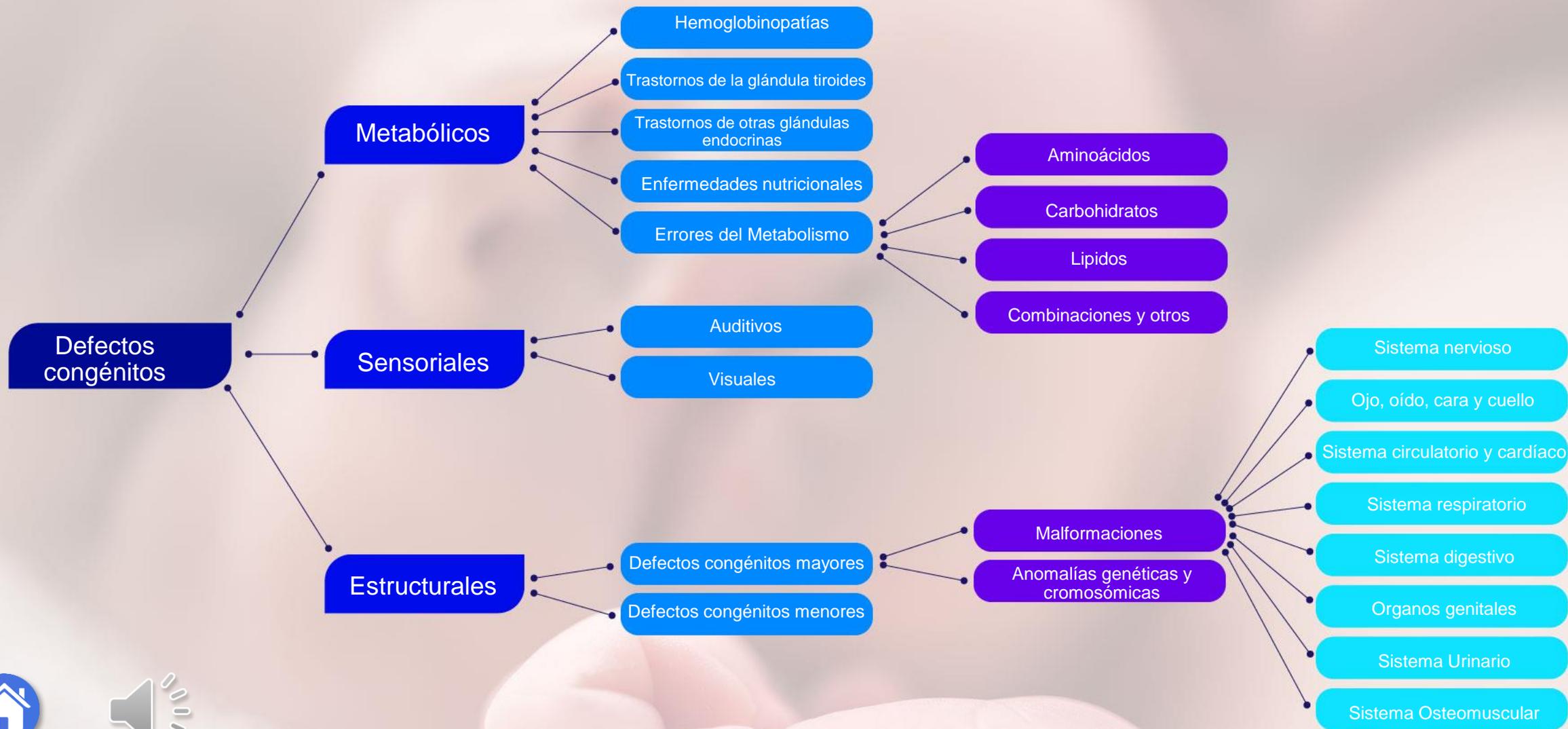
Se refieren a las alteraciones que pueden presentar los órganos o partes del cuerpo que concluyeron el periodo embrionario correctamente, pero que posterior a este, se destruyen o tienen un funcionamiento inadecuado por causas diferentes a la morfogénesis.

### Displasias congénitas

Se definen como aquellas alteraciones de la formación de los tejidos, pero cuya sintomatología solo aparece en la etapa postnatal, bien sea porque no es posible detectarlo en la etapa prenatal o durante el examen físico y paraclínico del recién nacido o lactante en el primer año de vida.



# 5. Clasificación de los defectos congénitos



## Defectos congénitos del metabolismo

Se definen como aquellas alteraciones en las cuales se ve alterada una vía metabólica que puede afectar a un conjunto de células, órganos o sistemas anatómicos (enfermedades de almacenamiento debidas a trastornos catabólicos lisosomales, deficiencia de energía en trastornos mitocondriales), los cuales incluyen también a los trastornos metabólicos que involucran solo un sistema funcional (como el sistema endocrino, el sistema inmunitario o los factores de coagulación) o que afectan solo a un órgano (como el intestino, los túbulos renales, los eritrocitos o el tejido conjuntivo) (17).

Se han descrito mas de 750 errores congénitos del metabolismo.

Pueden diagnosticarse fácilmente con pruebas metabólicas en plasma u orina.

A nivel internacional se ha recomendado el tamizaje prenatal y neonatal.

Estos requieren una intervención temprana y urgente para evitar secuelas permanentes.



## Defectos congénitos sensoriales

### Defectos congénitos auditivos

Ocurren cuando la capacidad del oído para convertir la energía mecánica vibratoria del sonido en energía eléctrica de los impulsos nerviosos se ve afectada (18).

### Defectos congénitos visuales

Son causados por errores estructurales o funcionales durante el desarrollo embrionario y/o la diferenciación de tejidos y células especializadas del sistema visual.

Estos defectos tienen un origen multicausal, siendo las causas principales: las alteraciones genéticas, teratogénicas, nutricionales y medioambientales (19).

Los defectos congénitos sensoriales son aquellos que están relacionados con alteraciones en el sistema auditivo o visual principalmente.



## Defectos congénitos estructurales

### Defectos congénitos mayores

Los defectos congénitos estructurales como su nombre lo indica son anomalías en la estructura de las partes, órganos o sistemas del cuerpo. La mayoría de los defectos estructurales se desarrollan en las primeras semanas del embarazo cuando se están formando todos los órganos y el esqueleto. Los defectos congénitos estructurales más comunes son los defectos cardíacos (1,11).

Son aquellos que representan un riesgo vital y requieren un manejo médico o quirúrgico temprano e integral. Suelen presentar secuelas.

### Defectos congénitos menores

Son aquellos que no representan un riesgo vital, ni presentan secuelas en la calidad o esperanza de vida.



# Defectos congénitos menores



Son aquellos que no presentan secuelas estéticas significativas, ni alteraciones en la calidad o esperanza de vida del paciente.



Aunque los defectos menores suelen ser menos graves es importante identificarlos.



Son indicadores de una morfogénesis alterada, y son un valioso dato para el diagnóstico, pues sirven de guía para predecir la presencia de defectos congénitos mayores, especialmente cuando su número se incrementa.



Se recomienda que a aquellos recién nacidos que cursen con al menos tres defectos congénitos menores, este sea evaluado para descartar la presencia de un defecto congénito mayor.



Se ha descrito en la literatura que la confluencia de defectos menores puede tratarse de un patrón de anomalías menores múltiples o patrón dismórfico (como por ejemplo el que caracteriza el síndrome de Down).



## Defectos congénitos asociados a prematurez

Desde la perspectiva colombiana de la vigilancia epidemiológica de los defectos congénitos, se ha sugerido hacer una diferenciación de los defectos congénitos objeto de vigilancia y los defectos congénitos asociados a prematurez (4).

Estos últimos se refieren a las alteraciones estructurales que se encuentran en los menores nacidos antes de la semana 37 de gestación y que serán autolimitadas una vez el lactante logre la corrección de su edad gestacional vs la cronológica.

**Se hace la claridad que estos no son objeto de notificación ni vigilancia epidemiológica.**



## Contexto del tamizaje neonatal

Ley 1980 de 2019 se creó el programa de tamizaje neonatal extendido en Colombia

2019

Tamizaje para el hipotiroidismo congénito de forma obligatoria mediante la Resolución 412

2000

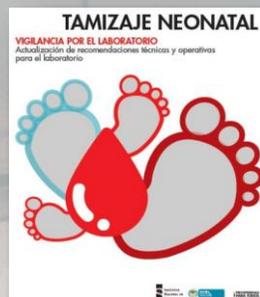
El tamizaje neonatal es el conjunto de acciones realizadas para hacer detección temprana de aquellas enfermedades que pueden favorecer la morbi-mortalidad neonatal, principalmente las de origen metabólico, endocrino, sensorial y los defectos congénitos que puedan causar discapacidad física o cognitiva severa (22).

La ley 1980 de 2019 tiene por objeto “regular y ampliar la práctica del tamizaje neonatal en Colombia mediante la detección temprana de ceguera y sordera congénitas, la utilización, almacenamiento y disposición de la muestra de sangre del recién nacido para detectar tempranamente los errores congénitos del metabolismo cuyo diagnóstico temprano permite evitar su progresión, secuelas y discapacidad o modificar la calidad o expectativa de vida” (23).





## 6. Justificación para la vigilancia



1960

Sistemas mundiales de vigilancia en anomalías congénitas  
"Tragedia de la Talidomida"

2000

Programa de **tamizaje** de hipotiroidismo congénito.

2010

Vigilancia de las **anomalías congénitas** (735) e **hipotiroidismo congénito** (343) en Sivigila.

2014

Fusión de evento en **defectos congénitos**.

2015

**Microcefalia** asociada a **Zika** (ESPII).

2019

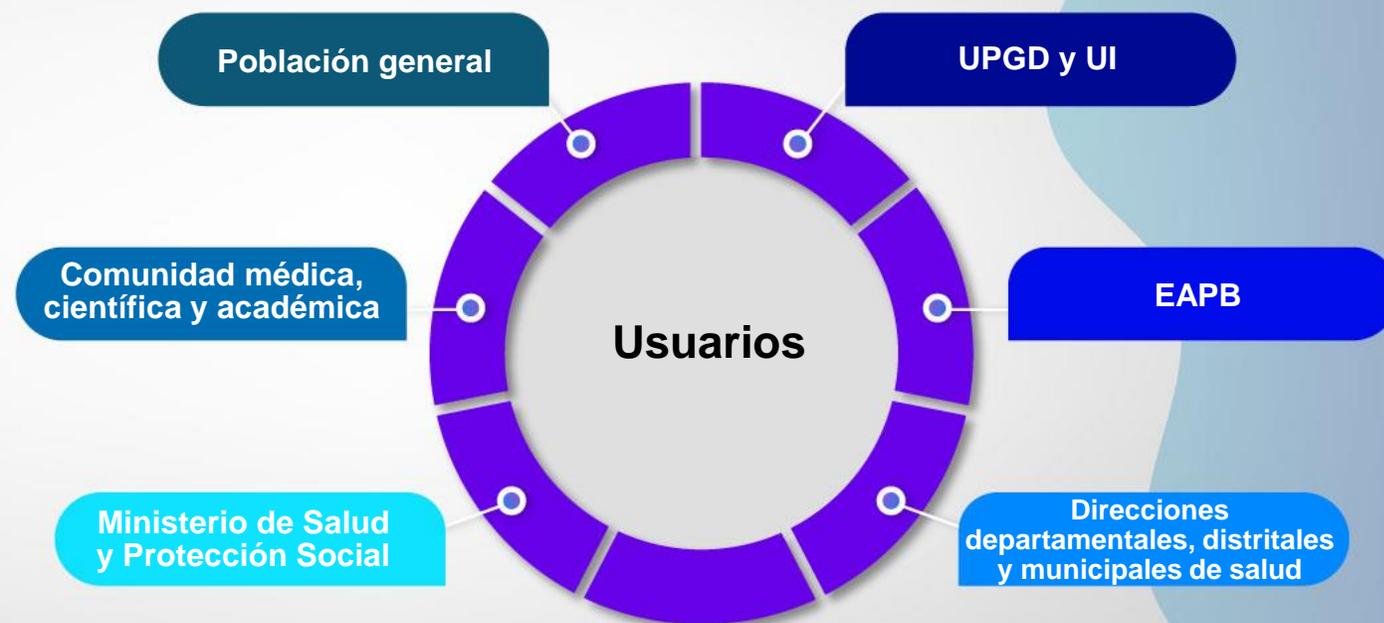
**Ley 1980** Programa Nacional de **Tamizaje Neonatal** (MinSalud).

**El propósito de la vigilancia de este evento es describir el comportamiento epidemiológico de los defectos congénitos en el país para contribuir en la orientación de la toma oportuna de decisiones en salud pública (4).**



## 7. Usos y usuarios de la vigilancia del evento

Permite recolectar información que contribuya al análisis de la situación del país para la implementación de políticas públicas de fortificación de alimentos, ampliación de estrategias de tamizaje neonatal y demás acciones pertinentes en la población afectada.



## 8. Objetivos de la vigilancia

Describir en términos de variables de persona, tiempo y lugar el comportamiento de los casos notificados de defectos congénitos identificados en etapa prenatal, al momento del nacimiento y hasta el primer año de vida.

Realizar seguimiento a los indicadores establecidos para la vigilancia de los defectos congénitos en Colombia.

Orientar medidas individuales y colectivas de control para la generación de acciones de investigación epidemiológica durante aumento inusual de casos.

Clasificar etiológicamente los casos de microcefalia y otros defectos congénitos del sistema nervioso central relacionados con infección congénita por virus Zika.





## 9. Definiciones operativas de casos



## Definiciones operativas de caso de defectos congénitos

### Caso probable

- Todos los productos de la gestación, vivos y muertos, identificados en la etapa prenatal, al nacer o hasta los doce meses de edad con diagnóstico probable de defectos congénitos (funcionales metabólicos, funcionales sensoriales o malformaciones congénitas), cuando no es posible hacer la confirmación de su diagnóstico definitivo de manera inmediata.
- No se incluyen las malformaciones menores cuando estas se presentan aisladas. Estas malformaciones menores se incluirán cuando acompañen una malformación mayor o cuando se evidencie la presencia de tres o más anomalías menores en un recién nacido.
- **Criterio de exclusión:** condiciones relacionadas con prematuridad en recién nacidos de 36 semanas o menos de gestación.

### Caso confirmado por clínica o laboratorio

Todos los productos de la gestación, vivos y muertos, identificados en la etapa prenatal, al nacer o hasta los doce meses de edad con diagnóstico confirmado por clínica o laboratorio de un defecto congénito (funcionales metabólicos, funcionales sensoriales o malformaciones congénitas).



## Definiciones operativas de caso de hipotiroidismo congénito

### Caso probable

- Recién nacido vivo con prueba de TSH para tamizaje neonatal en cordón umbilical mayor al punto de corte establecido de 15 mUI/L.
- Recién nacido vivo con prueba de TSH para tamizaje neonatal en talón mayor al punto de corte establecido de 10 mUI/L.
- **Condiciones especiales:**
  - Recién nacido con prematurez, bajo peso al nacer y/o producto de embarazo múltiple debe retamizarse con TSH a los 15 días.
  - Recién nacido con Síndrome de Down debe retamizarse con TSH a los 30 días.

### Caso confirmado por clínica o laboratorio

- Recién nacido vivo con confirmación por laboratorio con TSH aumentada para el valor definido como rango normal para la técnica y LT4 inferior al valor definido dentro de los valores de referencia para la técnica. En caso de no disponer de la técnica para LT4, realizar T4 total.
- En el niño menor de un año que obtenga en las pruebas bioquímicas en suero niveles altos para la edad de TSH y valor bajo para LT4. Considerar también el valor de LT4 en el límite inferior y se confirma hipotiroidismo congénito cuando no existen otras causas como la nutricional, o secundaria a algún tratamiento o enfermedad.
- **Consideraciones especiales:** Casos captados en tamizaje neonatal con TSH elevado y T4 Libre normal pueden ser secundarios a hipotiroidismo transitorio o central, se recomienda nueva medición de TSH a las 2 semanas y cuando se justifique según clínica del paciente.



## Definiciones operativas de caso de déficit auditivo congénito

### Caso probable

- Recién nacido sin factores de riesgo de pérdida auditiva que no pasa la prueba de Respuesta Auditiva de Tallo Encefálico Automatizada (RATEA).
- Recién nacido con factores de riesgo de pérdida auditiva que no pasa la pruebas con los métodos de tamización definidos: Emisiones Otoacústicas (EOA) y Respuesta Auditiva de Tallo Encefálico Automatizada (RATEA).
- **Factores de riesgo de pérdida auditiva:** Antecedente familiar de sordera, bajo peso al nacer, prematuridad, estigmas asociados a síndromes, meningitis o neuro infección, hiperbilirrubinemia, antecedente materno de exposición a ototóxicos, examen neurológico anormal, traumas prenatales que pueden afectar al feto, trastornos respiratorios, traumas perinatales, infecciones maternas (STORCH, VIH, Zika, Chicungunya), hipoxia perinatal, entre otros.

### Caso confirmado por clínica o laboratorio

- Recién nacido en el cual se confirma por examen diagnóstico (RATEA) una alteración auditiva de origen congénito.





## Definiciones operativas de caso de déficit visual congénito

### Caso probable

- Recién nacido con alteración visual/ocular identificada con los métodos de tamización (prueba del reflejo rojo, inspección externa, examen pupilar y reflejo luminoso corneal) a través de los hallazgos clínicos del examen físico.

### Caso confirmado por clínica o laboratorio

- Recién nacido en el cual se confirma por oftalmología alteración visual/ocular de origen congénito.



## Definiciones operativas de caso de cardiopatía congénita compleja

### Caso probable

- Recién nacido con pulsioximetría a las 24 horas del nacimiento por debajo del punto de corte o con una diferencia mayor a 4% entre la pulsioximetría pre y post ductal, según el procedimiento de tamizaje.
- **Puntos de corte:**
  - Menor a 1.500 metros sobre el nivel del mar: SPO2 90-94%
  - Mayor a 1.500 metros sobre el nivel del mar. SPO2 90-92%

### Caso confirmado por clínica o laboratorio

- Recién nacido en el cual se confirma una cardiopatía congénita compleja de origen congénito por Ecocardiograma Transtorácico.

