

# INFORME ANUAL 2008

Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos de Puerto Rico



## Mensaje

El Departamento de Salud, la Secretaria Auxiliar de Salud Familiar y Servicios Integrados y la División de Madres, Niños y Adolescentes presentan la publicación del cuarto informe anual del Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos. En este informe se presentan las estadísticas más recientes de los defectos de nacimiento incluidos en el Sistema de Vigilancia. Esta publicación tiene como propósito proveer a la población información de los resultados obtenidos a través de la vigilancia activa de los defectos congénitos en Puerto Rico. Estos datos son de vital importancia para la investigación y la prevención de estos defectos. Es nuestro deseo que estos datos contribuyan en los procesos de planificación, implantación y evaluación de estrategias de salud pública y ayuden en la identificación de necesidades de servicio, en las mejoras de los sistemas de referido y en la pronta habilitación de estos pacientes entre otras cosas.

### **Greduvel Durán Guzmán, MD, MPH**

Secretario Auxiliar Interino  
Secretaría Auxiliar de Salud Familiar  
y Servicios Integrados

### **María del Carmen Rullán, MD, MPH**

Directora Interina  
División de Madres, Niños y Adolescentes

### **Diana Valencia, MS, MS**

Coordinadora  
Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos  
y Campaña de Ácido Fólico

### **Laureane Alvelo Maldonado, MS**

Epidemióloga  
Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos  
y Campaña de Ácido Fólico

## Reconocimientos

### **Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos y Campaña de Ácido Fólico**

Madeline López Rodríguez, RN  
María de los A. Díaz Pagán, RN  
Luz Rodríguez Colón, LPN  
Luz G. Ramos Camacho, LPN  
Vanessa Ortiz Ojeda

Ana D. Ortiz Morales, RN  
Margarita Ruiz Santiago, RN  
Josephine Ríos Rodríguez, LPN  
María del C. Camareno Rivera, BA  
Ana M. Nieves González

### **Centers for Disease Control and Prevention**

Esta publicación fue subvencionada por el Acuerdo de Colaboración # U50/CCU223295-01 de los Centros para el Control y Prevención de Enfermedades (CDC). Su contenido es responsabilidad única de los autores y no representa necesariamente la visión del CDC.

# Introducción

El Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos de Puerto Rico se estableció en 1995 con el propósito de comenzar a monitorear los defectos de nacimiento más comunes en la Isla. Actualmente es avalado por la Ley # 351 del año 2004 y el Reglamento #126 del 2007. Esta Ley y su Reglamento para la Vigilancia de Defectos Congénitos, requieren el establecimiento de un registro de defectos congénitos en todas las agencias de servicios de salud y el informe mandatorio de todo caso con defectos congénitos en la Isla.

El Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos de Puerto Rico tiene como objetivos:

- Monitorear de forma activa, continua y sistemática la ocurrencia de los defectos congénitos en Puerto Rico.
- Identificar cambios en tendencias a través del tiempo para los distintos defectos.
- Evaluar esfuerzos de prevención de los defectos congénitos, particularmente de los defectos del tubo neural.
- Realizar estudios de investigación que permitan identificar factores de riesgo para los defectos congénitos.

El Sistema de Vigilancia cubre toda la Isla y cuenta con técnicos de recopilación de datos que visitan todos los hospitales con sala de parto, clínicas de alto riesgo y otras agencias para identificar así los casos de defectos congénitos entre los aproximadamente 50,000 nacimientos vivos que ocurren anualmente y entre los embarazos afectados que no llegan a término. El número de defectos bajo vigilancia ha ido aumentando a través de los años; al momento se realiza vigilancia activa de 8 categorías de defectos. Estos son:

- **Defectos del Sistema Nervioso Central**

- Defectos del tubo neural
- Anencefalia
- Espina bífida
- Encefalocele

- **Defectos Orofaciales**

- Defectos del labio y/o paladar fisurado
- Labio fisurado
- Paladar fisurado
- Labio y paladar fisurado

- **Defectos de los Ojos y Oídos**

- Anoftalmia
- Microftalmia
- Anotia
- Microtia

- **Defectos Músculo-Esqueléticos**

- Defectos congénitos de extremidades
- Gastrosquisis
- Talipes equinovarus
- Onfalocele
- Síndrome de Jarcho-Levin

- **Defectos del Tracto Genitourinario**

- Genitales ambiguos
- Genitales ambiguos, excluyendo Hipo/Epispadias
- Hipospadias
- Epispadias
- Extrofia de la vejiga

- **Defectos Cromosómicos**

- Síndrome de Patau (trisomía 13)
- Síndrome de Edwards (trisomía 18)
- Síndrome de Down (trisomía 21)

### • Defectos del Sistema Cardiovascular

- Defectos congénitos del corazón
- Atresia de la válvula pulmonar
- Tetralogía de Fallot
- Ducto arterioso patente (PDA)
- Defecto del septo atrial (ASD)
- Prolapso de la válvula mitral (MVP)
- Defecto del septo ventricular (VSD)
- Canal atrio-ventricular
- Anomalía de Ebstein
- Estenosis de la válvula pulmonar
- Estenosis de la válvula aórtica
- Coartación de la aorta
- Defecto del septo aorto-pulmonar

- Transposición de las grandes arterias
- Atresia de la tricúspide
- Síndrome de hipoplasia del lado izquierdo del corazón
- Síndrome de hipoplasia del lado derecho del corazón
- Tronco arterioso
- Conexión totalmente anómala de las venas pulmonares
- Ventriculo único
- Doble salida ventricular derecha (DORV)

### • Otros Defectos

- Albinismo
- Siameses

## Métodos

La Red Nacional para la Prevención de Defectos Congénitos (NBDPN, por sus siglas en inglés) recomienda que se utilice la 'prevalencia al nacer' para medir la ocurrencia de los defectos congénitos. La prevalencia al nacer de un defecto congénito representa el número de casos nuevos que ocurren de dicho defecto por cada 10,000 nacimientos vivos para un año determinado. En este informe se calculó la prevalencia al nacer para el periodo 2002-2006 ó 2003-2006 de todos los defectos congénitos incluidos en el Sistema de Vigilancia, de acuerdo al año en que se incluyó el defecto. Para aquellos defectos que se vigilan a partir del 2001 o antes, también se graficó su tendencia en base a la prevalencia al nacer anual, desde el año en que se incluyó hasta el 2006. La razón de prevalencia al nacer (por cada 10,000 nacimientos vivos) se calculó utilizando la siguiente fórmula:

$$\text{Prevalencia al nacer} = \frac{\text{Número de casos con el determinado defecto congénito}}{\text{Número total de nacimientos vivos}} \times 10,000$$

donde, el numerador incluye natimuecos, abortos espontáneos o terapéuticos, de todas las edades gestacionales y niños de 6 años o menos al momento de ser diagnosticados con el defecto congénito. El total de nacimientos vivos para cada año se obtuvo de las bases de datos de certificados de nacimiento que provee la División de Análisis Estadístico del Departamento de Salud. Los datos presentados para el año 2006 aún son preliminares.

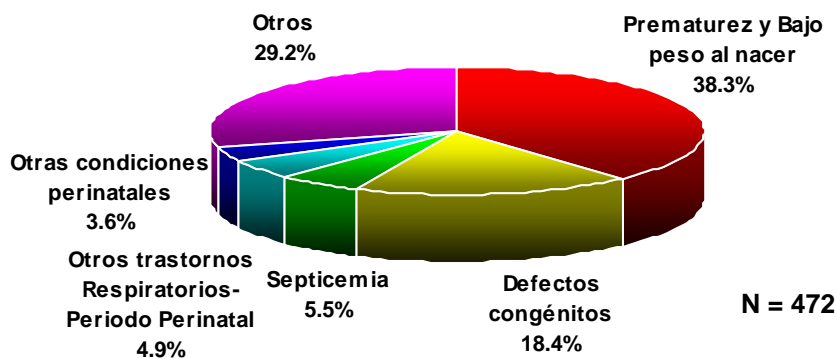
# Defectos Congénitos

Los defectos congénitos o defectos de nacimiento son anomalías en diferentes partes del cuerpo que están presentes al momento de nacer. El término anomalía o defecto se refiere a que un órgano o tejido en particular no puede realizar su función normal. Estos defectos pueden detectarse prenatalmente a través de un sonograma, al nacer o postnatalmente en condiciones menos evidentes como lo son los defectos congénitos del corazón. Los defectos congénitos pueden causar problemas físicos, mentales o médicos.

Existe una gran diversidad de defectos congénitos que varían en severidad y en etiologías. Algunas de las causas para los defectos congénitos incluyen: problemas genéticos, problemas cromosómicos, exposición a teratógenos durante el embarazo o eventos que resultan de una combinación de uno o más de los factores antes mencionados. Todas las mujeres, sin importar su edad, raza o estado socioeconómico, pueden estar a riesgo de tener un bebé con algún defecto congénito. Desafortunadamente muchas de las causas de estos defectos aún se desconocen. En la medida que logremos identificar los factores que contribuyen a que ocurran estos defectos congénitos podremos proveerle la información a nuestra población y motivar así la prevención de los mismos.

Los defectos congénitos son un problema serio de salud pública. Estos pueden ocurrir y ocurren en cualquier familia, ocasionando un impacto económico muy fuerte. En Puerto Rico, cada día nacen 3 niños afectados con alguna de estas condiciones. Por años, han sido la segunda causa de mortalidad infantil en la Isla. Todas las semanas mueren de 1 a 2 niños a causa de un defecto congénito. (Figura 1).

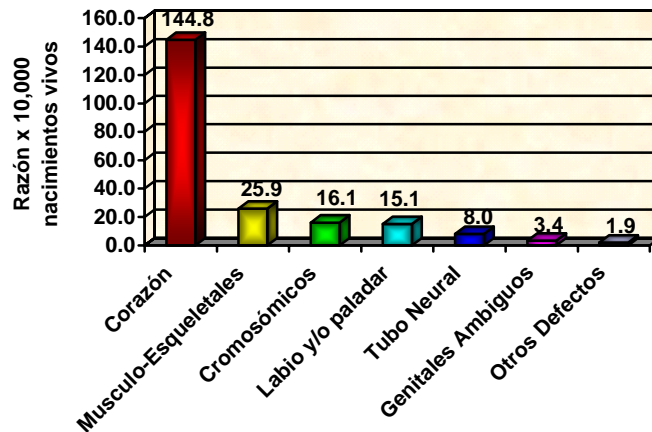
**Figura 1. Principales Causas de Mortalidad Infantil, Puerto Rico, 2005.**



Fuente: Departamento de Salud, Secretaria Auxiliar de Planificación y Desarrollo, División de Análisis Estadístico, San Juan, PR, 2005.

Desde el 1 de enero de 1996 al 13 de mayo de 2008 se han reportado un total de 4,389 casos al Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos de Puerto Rico. A partir del 2003 se reportan alrededor de 960 casos anualmente. A continuación se presenta la prevalencia al nacer de los defectos congénitos, agrupados por categoría. Los defectos congénitos más prevalentes al nacer son los defectos congénitos del corazón, seguidos por los defectos músculo esqueletales, cromosómicos, labio y/o paladar fisurado, tubo neural, genitales ambiguos y por último otros defectos como albinismo y siameses (Figura 2).

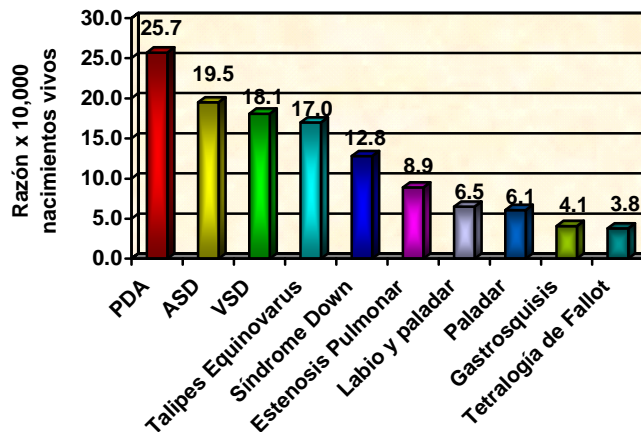
**Figura 2. Prevalencia al Nacer de los Defectos Congénitos por Categoría, Puerto Rico, 2003-2006.**



Fuente: Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos de Puerto Rico, 2003-2006

En la figura 3 se presenta la prevalencia al nacer de los defectos congénitos de forma individual. Los defectos congénitos de mayor prevalencia al nacer en Puerto Rico son: ducto arterioso patente (PDA), defectos septales auriculares (ASD), defectos septales ventriculares (VSD), talipes equinovarus, Síndrome Down, estenosis de la válvula pulmonar, labio y paladar fisurado, paladar fisurado sólo, gastrosquisis y tetralogía de Fallot.

**Figura 3. Defectos Congénitos de Mayor Prevalencia al Nacer en Puerto Rico, 2003-2006.**



Fuente: Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos de Puerto Rico, 2003-2006

# Defectos del Sistema Nervioso Central

Los defectos del sistema nervioso central envuelven el cerebro, la columna vertebral y los tejidos asociados. Dentro de este grupo encontramos los defectos del tubo neural. Los defectos del tubo neural son un grupo de condiciones causadas por un fallo en el desarrollo de las estructuras que forman el cordón espinal y el cerebro. A continuación se presenta la descripción de cada defecto junto con la Tabla 1 que presenta la prevalencia al nacer 2002-2006 de cada defecto.

**Anencefalia** se refiere a la ausencia parcial o total del cerebro y el cráneo. Incluye craneorraquisquisis; se refiere a anencefalia con un defecto contiguo de mielomeningocele que incluye al menos las vértebras cervicales y se extiende hacia abajo en la columna vertebral.

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

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

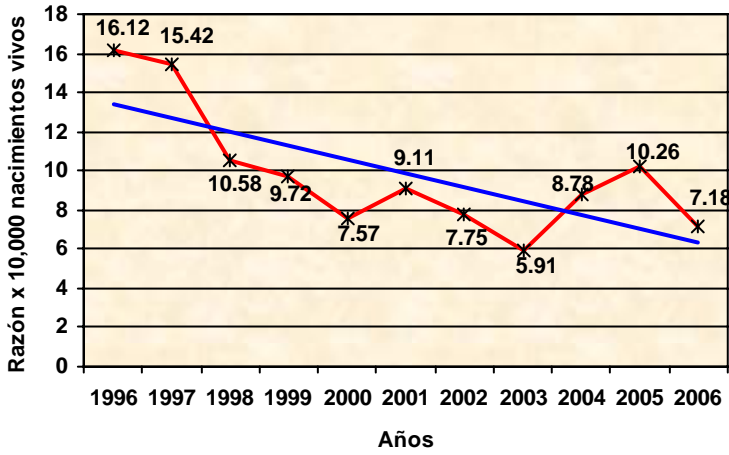
**Tabla 1. Número Total de Casos y Prevalencia al Nacer de los Principales Defectos del Sistema Nervioso Central, Puerto Rico, 2002-2006**

Defectos	ICD-9-CM	No. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
<b>Defectos del tubo neural</b>	<b>740.0-742.0</b>	<b>203</b>	<b>7.98</b>
Anencefalia	740.0-740.1	80	3.15
Espina bífida sin anencefalia	741.00-741.93 sin 740.0-740.1	98	3.85
Encefalocele	742.0	25	0.98

Fuente: Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos de Puerto Rico, 2002-2006.

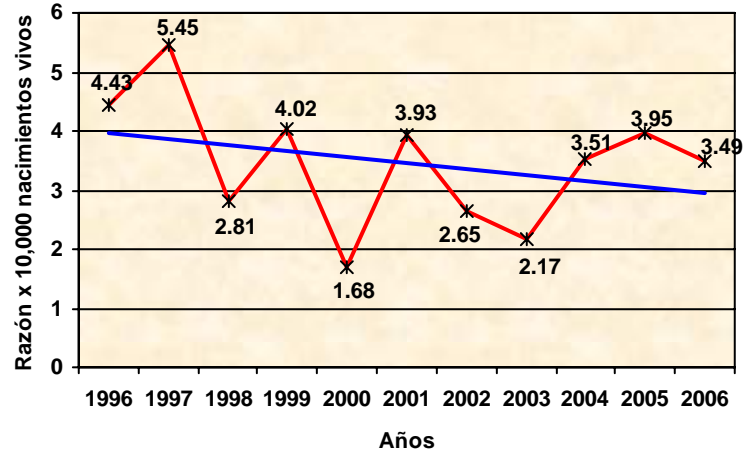
Los datos de los defectos del tubo neural se comenzaron a recopilar mediante vigilancia activa en el 1996. A continuación las figuras 4 a la 7 presentan la prevalencia al nacer por año de vigilancia para cada uno de los defectos del tubo neural (línea roja) con su respectiva tendencia lineal (línea azul). Durante el periodo 1996-2006 se observa una disminución en la prevalencia al nacer de los defectos del tubo neural, específicamente los de espina bífida. Esta reducción se adjudica a la implementación de los esfuerzos de prevención dirigidos a la población, tanto a nivel local como nacional, mediante la promoción del consumo diario de la vitamina ácido fólico y la fortificación de alimentos con esta vitamina.

**Figura 4. Prevalencia al Nacer de los Defectos del Tubo Neural, Puerto Rico, 1996-2006.**



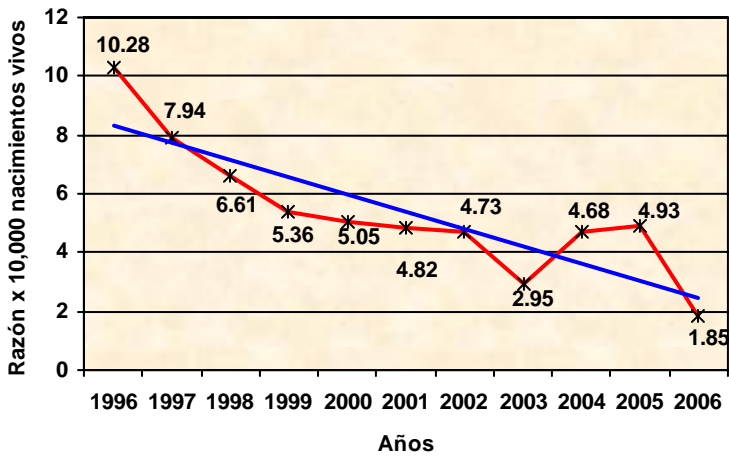
Fuente: Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos de Puerto Rico, 1996-2006

**Figura 5. Prevalencia al Nacer de Anencefalia, Puerto Rico, 1996-2006.**



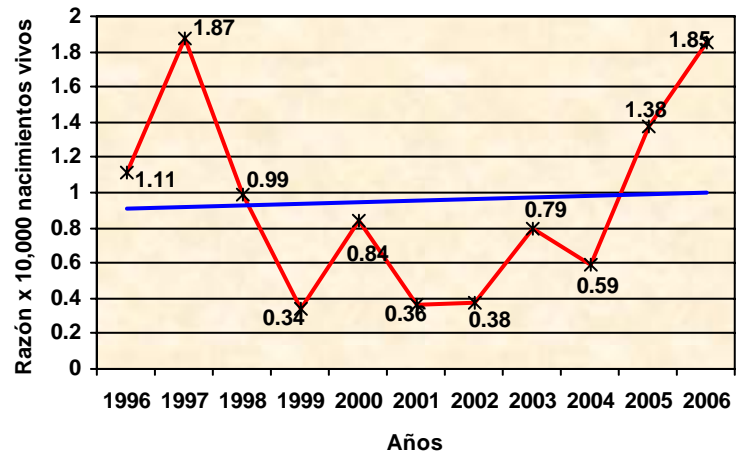
Fuente: Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos de Puerto Rico, 1996-2006

**Figura 6. Prevalencia al Nacer de Espina Bífida, Puerto Rico, 1996-2006.**



Fuente: Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos de Puerto Rico, 1996-2006

**Figura 7. Prevalencia al Nacer de Encefalocele, Puerto Rico, 1996-2006.**



Fuente: Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos de Puerto Rico, 1996-2006

# Defectos Orofaciales

Los defectos orofaciales envuelven las partes de la cara que forman la nariz, el labio y el paladar. Los defectos de labio y/o paladar fisurado ocurren debido a la falta de unión permanente de las partes que forman el labio y el paladar durante el desarrollo del embrión. Generalmente ocurren entre las semanas 5 y 12 de gestación. A continuación se presenta la descripción de cada defecto junto con la Tabla 2 que presenta la prevalencia al nacer 2002-2006 de cada defecto.

**Labio Fisurado** ocurre cuando el labio no se cierra completamente durante la formación del embrión. Puede incluir la base de la nariz, puede ser unilateral o bilateral, completo o incompleto.

**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, el paladar blando, paladar submucoso y/o la úvula.

**Tabla 2. Número Total de Casos y Prevalencia al Nacer de los Principales Defectos Orofaciales, Puerto Rico, 2002-2006**

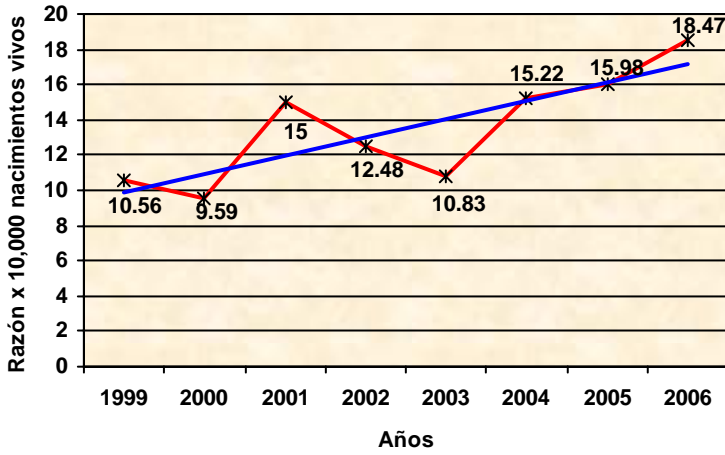
Defectos	ICD-9-CM	No. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
<b>Defectos de labio y/o paladar fisurado</b>	<b>749.00-749.25</b>	<b>370</b>	<b>14.55</b>
Paladar fisurado	749.00-749.04	148	5.82
Labio fisurado	749.10-749.14	62	2.44
Labio y paladar fisurado	749.20-749.25	160	6.29

Fuente: Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos de Puerto Rico, 2002-2006.

Los datos de los defectos de labio y/o paladar fisurado se comenzaron a recopilar mediante vigilancia activa en el 1999. A continuación las figuras 8 a la 11 presentan la prevalencia al nacer por año de vigilancia para cada uno de estos defectos (línea roja) con su respectiva tendencia lineal (línea azul). Durante el periodo 1999-2006 se observa una tendencia ascendente en la prevalencia al nacer de todos los defectos orofaciales bajo vigilancia.

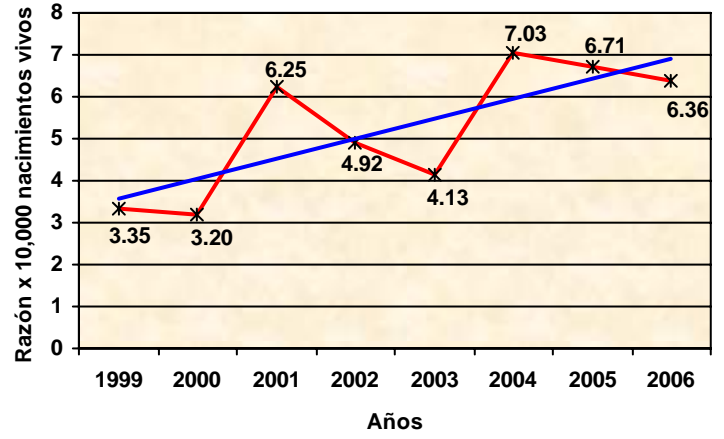


**Figura 8. Prevalencia al Nacer de los Defectos del Labio y/o Paladar Fisurado, Puerto Rico, 1999-2006.**



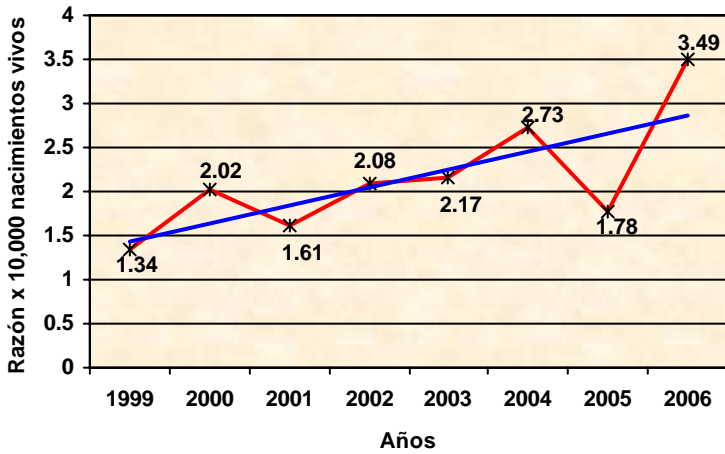
Fuente: Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos de Puerto Rico, 1999-2006

**Figura 9. Prevalencia al Nacer de Paladar Fisurado, Puerto Rico, 1999-2006.**



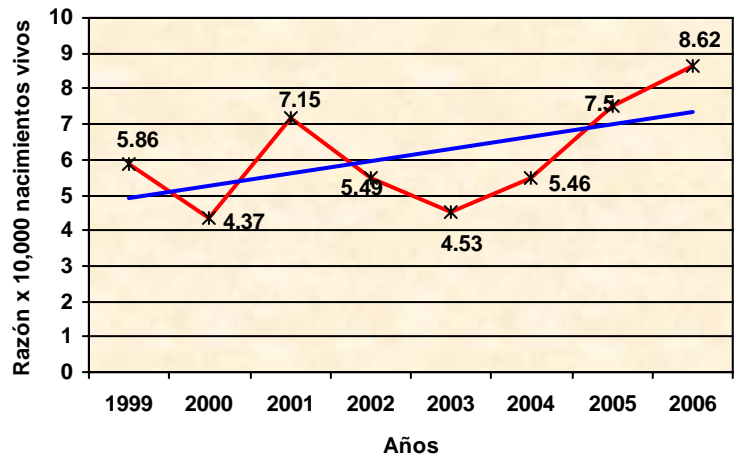
Fuente: Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos de Puerto Rico, 1999-2006

**Figura 10. Prevalencia al Nacer de Labio Fisurado, Puerto Rico, 1996-2006.**



Fuente: Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos de Puerto Rico, 1999-2006

**Figura 11. Prevalencia al Nacer de Labio y Paladar Fisurado, Puerto Rico, 1996-2006.**



Fuente: Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos de Puerto Rico, 1999-2006

## Defectos de los Ojos y Oídos

A partir del primero de enero de 2008 se inició la vigilancia activa de cuatro defectos de los ojos y oídos. A continuación se presenta la descripción de cada defecto.

**Anoftalmia** es una condición en donde faltan uno o ambos globos oculares o se encuentran en estado rudimentario.

**Microftalmia** es una condición en donde uno o ambos ojos se encuentra notoriamente más pequeños que lo normal.

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

**Microtia** es una condición en donde la aurícula no está formada correctamente y puede estar acompañada del estrechamiento o ausencia del canal auditivo externo.

## Defectos Músculo-Esqueletares

Los defectos músculo-esqueletares son un grupo diverso de defectos que incluyen: los defectos congénitos de extremidades, talipes equinovarus y los defectos de la pared ventral (gastrosquisis y onfalocele) entre otros. A partir del primero de enero de 2007 se añadió un nuevo defecto músculo-esqueletar al Sistema de Vigilancia, el Síndrome de Jarcho-Levin. A continuación se presenta la descripción de cada defecto junto con la Tabla 3 que presenta la prevalencia al nacer 2003-2006 para onfalocele y 2002-2006 para el resto de los defectos.

**Defectos congénitos de extremidades** se refiere a la ausencia parcial o total de alguna extremidad.

**Gastrosquisis** es un orificio congénito de la pared anterior del abdomen, usualmente al lado derecho del ombligo, que permite la salida sin cubierta de los intestinos y el estómago hacia la cavidad amniótica.

**Talipes equinovarus** es una deformidad fija en la que el pie está hacia abajo y hacia adentro. Esta condición varía en severidad.

**Onfalocele** es un defecto de la pared anterior del abdomen, que produce una herniación del intestino y/o de otros contenidos abdominales a través del cordón umbilical, cubierta por una membrana delgada de amnión y peritoneo.

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

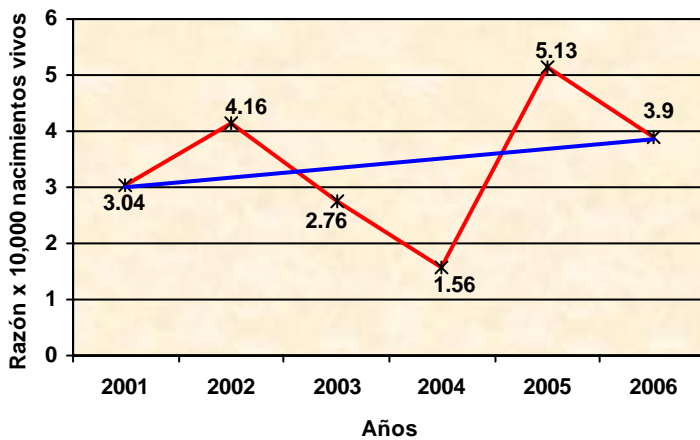
**Tabla 3. Número Total de Casos y Prevalencia al Nacer de los Principales Defectos Músculo-Esquelares, Puerto Rico, 2002-2006**

Defectos	ICD-9-CM	No. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Defectos congénitos de extremidades	755.20-755.39	89	3.50
Gastrosquisis	756.79	97	3.81
Talipes equinovarus	754.51	392	15.41
Onfalocele*	756.79	31	1.54

Fuente: Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos de Puerto Rico, 2002-2006.  
 \*2003-2006, a partir del 2003 se comenzaron a recopilar los datos de onfalocele.

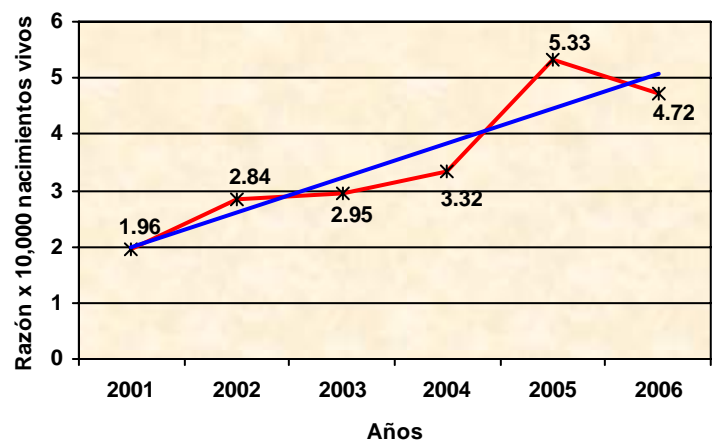
Los datos de los defectos congénitos de extremidades, gastrosquisis y talipes equinovarus se comenzaron a recopilar mediante vigilancia activa en el 2001. A continuación las figuras 12 a la 14 presentan la prevalencia al nacer por año de vigilancia para estos defectos (línea roja) con su respectiva tendencia lineal (línea azul). Durante el periodo 2001-2006 se observa una tendencia ascendente marcada para gastrosquisis y talipes equinovarus.

**Figura 12. Prevalencia al Nacer de los Defectos Congénitos de Extremidades, 2001-2006**



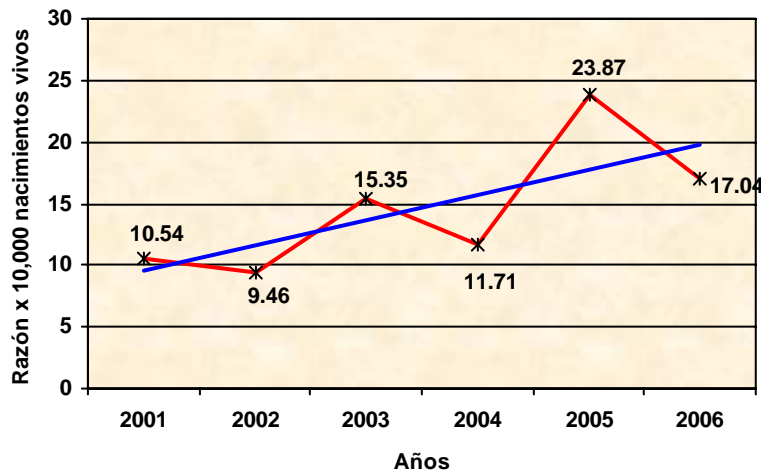
Fuente: Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos de Puerto Rico, 2001-2006.

**Figura 13. Prevalencia al Nacer de Gastrosquisis, 2001-2006**



Fuente: Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos de Puerto Rico, 2001-2006.

Figura 14. Prevalencia al nacer de Talipes Equinovarus, 2001-2006



Fuente: Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos de Puerto Rico, 2001-2006.

## Defectos Cromosómicos

Los defectos cromosómicos incluyen trisomías, deleciones, duplicaciones e inversiones entre otros. Las trisomías ocurren generalmente cuando durante la meiosis no se separan adecuadamente los cromosomas, quedando un cromosoma extra ya sea en el óvulo o en el espermatozoide que formará el bebé. A continuación se presenta la descripción de cada defecto junto con la Tabla 4 que presenta la prevalencia al nacer 2002-2006 para la trisomía 21 y 2003-2006 para las trisomías 13 y 18.

**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 retraso mental.

**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, retraso mental y problemas cardíacos severos.

**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 achinados, pliegues del epicanto interno, boca y orejas pequeñas, lengua protuberante, pobre tono muscular, una sola línea palmar transversa (simian crease), estatura corta y retraso mental leve a moderado.

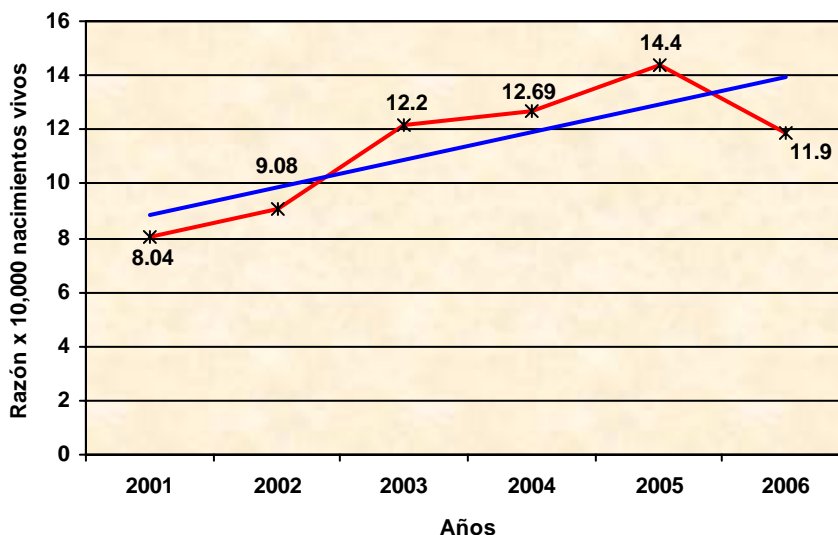
**Tabla 4. Número Total de Casos y Prevalencia al Nacer de los Principales Defectos Cromosómicos, Puerto Rico, 2002-2006**

Defectos	ICD-9-CM	No. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Síndrome de Patau (trisomía 13) *	758.1	19	0.94
Síndrome de Edward (trisomía 18) *	758.2	47	2.33
Síndrome de Down (trisomía 21)	758.0	306	12.03

Fuente: Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos de Puerto Rico, 2002-2006.  
 \*2003-2006, a partir del 2003 se comenzaron a recopilar los datos de las trisomías 13 y 18.

Los datos del Síndrome Down se comenzaron a recopilar mediante vigilancia activa en el 2001. A continuación la Figura 15 presenta la prevalencia al nacer por año de vigilancia para este defecto (línea roja) con su respectiva tendencia lineal (línea azul). Durante el periodo 2001-2006 se observa una tendencia ascendente para el Síndrome Down. Esta tendencia puede ser explicada en parte por una mejor detección de los casos; ya que gracias a los esfuerzos educativos en los hospitales, una mayor cantidad de niños están saliendo del hospital con un diagnóstico confirmado para esta condición.

**Figura 15. Prevalencia al Nacer del Síndrome Down, Puerto Rico, 2001-2006**



Fuente: Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos de Puerto Rico, 2001-2006.

# Defectos del Sistema Cardiovascular

Los defectos del sistema cardiovascular envuelven el corazón y el sistema circulatorio. Los defectos congénitos del corazón 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 en problemas severos al momento de nacer. A partir del primero de enero de 2007 se añadieron dos nuevos defectos cardíacos al Sistema de Vigilancia: ventrículo único y doble salida ventricular derecha. A continuación se presenta la descripción de cada defecto junto con la Tabla 5 que presenta la prevalencia al nacer 2003-2006 de cada defecto.

**Atresia de la válvula pulmonar** es cuando no existe la válvula pulmonar, por lo tanto la sangre no fluye del ventrículo derecho a la arteria pulmonar y a los pulmones. El ventrículo derecho funciona como una bolsa ciega que puede quedarse pequeña o no desarrollarse adecuadamente. La válvula tricúspide también se desarrolla pobremente.

**Tetralogía de Fallot** ocurre cuando coexisten los siguientes defectos cardíacos: 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 septal ventricular.

**Ducto arterioso patente (PDA)** es un conducto entre la arteria pulmonar y la aorta. Normalmente este conducto se cierra en las primeras horas después del nacimiento. Si no se cierra puede ser que la sangre que se supone vaya al cuerpo regrese al pulmón. Para propósitos del Sistema de Vigilancia no se cuentan los casos de PDA en bebés prematuros.

**Defectos septales auriculares (ASD)** es un hueco en la pared que separa los atrios.

**Prolapso de la válvula mitral (MVP)** condición en la que una o ambas cúspides de la válvula son muy largas, ocasionando que la válvula mitral no se cierre apropiadamente en cada latido.

**Defectos septales ventriculares (VSD)** es un hueco en la pared que separa los ventrículos.

**Canal atrio-ventricular** es un hueco grande en el centro del corazón debido a que la pared entre las cámaras superiores del corazón se une a la pared entre las cámaras bajas del corazón. En estos casos las válvulas tricúspide y mitral no se forman como válvulas individuales, sino que se forman como una sola válvula que cruza el defecto.

**Anomalía de Ebstein** se caracteriza por un desplazamiento del septo y de la cúspide posterior de la válvula tricúspide hacia el ventrículo derecho. Este defecto varía en severidad.

**Estenosis de la válvula pulmonar** ocurre cuando la válvula pulmonar es angosta y el ventrículo derecho tiene que hacer un mayor esfuerzo para que la sangre pase.

**Estenosis de la válvula aórtica** ocurre cuando la válvula aórtica es angosta por lo que al corazón se le hace difícil enviar sangre al cuerpo.

**Coartación de la aorta** condición en la que la aorta tiene un área de estrechez, la cual obstruye el flujo de sangre del corazón al resto del cuerpo y ocasiona que aumente la presión sanguínea sobre la obstrucción.

**Defecto del septo aorto-pulmonar** ocurre cuando hay comunicación entre la aorta y la arteria pulmonar.

**Transposición de los grandes vasos (TGV)** es un defecto en el cual la aorta se conecta al ventrículo derecho de tal manera que la sangre poco oxigenada es llevada al cuerpo.

**Atresia de la tricúspide** es una condición en la cual no hay una válvula tricúspide y por lo tanto la sangre no fluye del atrio derecho al ventrículo derecho. Como resultado, el ventrículo derecho es pequeño y no se desarrolla completamente.

**Síndrome de hipoplasia del lado izquierdo del corazón.** Existen varias variantes de esta condición. En la variante más común el lado izquierdo del corazón, incluyendo la aorta, la válvula aórtica, el ventrículo izquierdo y la válvula mitral no se desarrollan normalmente. La sangre que regresa de los pulmones fluye a través de un defecto del septo atrial. El ventrículo derecho bombea la sangre a la arteria pulmonar y la sangre llega a la aorta a través del ducto arterioso.

**Síndrome de hipoplasia del lado derecho del corazón.** En esta condición el lado derecho del corazón incluyendo el ventrículo derecho, la válvula tricúspide y la arteria pulmonar no se desarrollan normalmente. El problema principal es la ausencia de la válvula pulmonar. Esta condición varía en severidad.

**Tronco arterioso** es una malformación compleja en donde sólo una arteria sale del corazón y forma la aorta y la arteria pulmonar. El defecto del septo ventricular es grande y requiere de una cirugía al nacer.

**Conexión totalmente anómala de las venas pulmonares** En esta condición la vena pulmonar que lleva sangre oxigenada de los pulmones al corazón no está conectada al atrio izquierdo. En cambio, las venas pulmonares drenan a través de conexiones anormales al atrio derecho.

**Ventrículo único** es un defecto complejo del corazón que resulta cuando uno de los ventrículos no se desarrolla correctamente.

**Doble salida ventricular derecha (DORV)** es un defecto que ocurre cuando tanto la aorta como la arteria pulmonar están conectadas al ventrículo derecho. Normalmente los ventrículos tienen una sola salida.

**Tabla 5. Número Total de Casos y Prevalencia al Nacer de los Principales Defectos del Sistema Cardiovascular, Puerto Rico, 2003-2006**

Defectos	ICD-9-CM	No. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
<b>Defectos congénitos del corazón</b>		<b>2,916</b>	<b>144.75</b>
Ducto arterioso patente (PDA)	747.0	518	25.71
Defectos septales auriculares (ASD)	745.5	393	19.51
Defectos septales ventriculares (VSD)	745.4	365	18.12
Estenosis de la válvula pulmonar	746.02	180	8.94
Tetralogía de Fallot	745.2	76	3.77
Canal atrio-ventricular	745.69	76	3.77
Transposición de los grandes vasos (TGV)	745.10	75	3.72
Coartación de la aorta	747.10	68	3.38
Estenosis de la válvula aórtica	746.3	52	2.58
Sínd. de hipoplasia del lado izquierdo del corazón	746.7	42	2.08
Atresia de la tricúspide	746.1	32	1.59
Atresia de la válvula pulmonar	746.01	28	1.39
Anomalía de Ebstein	746.2	18	0.89
Conexión totalmente anómala de las venas pulmonares	747.41	15	0.74
Sínd. de hipoplasia del lado derecho del corazón	-	12	0.60
Tronco arterioso	745.0	11	0.55
Prolapso de la válvula mitral (MVP)	424.0	9	0.45
Defecto del septo aorto-pulmonar	745.0	3	0.15

Fuente: Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos de Puerto Rico, 2003-2006



# Defectos del Tracto Urogenital

Los defectos del tracto urogenital afectan los órganos reproductivos y el tracto urinario de los varones y las féminas. A partir del primero de enero de 2007 se añadieron dos nuevos defectos del tracto genitourinario: hipospadias y epispadias; a partir del primero de enero de 2008 se añadió extrofia de la vejiga. A continuación se presenta la descripción de cada defecto junto con la Tabla 6 que presenta la prevalencia al nacer 2003 - 2006 de genitales ambiguos.

**Genitales Ambiguos** es una anomalía física congénita en donde los genitales externos no tienen la apariencia típica de uno u otro sexo. El grado de ambigüedad puede variar. Entre los diagnósticos considerados bajo esta categoría se encuentran: anomalías de la cervix y la vagina, sexo indeterminado, desórdenes adreno-genitales y otras disfunciones testiculares.

**Hipospadias** es una malformación debida a la fusión incompleta de los pliegues uretrales, lo que da lugar a un meato uretral de localización más proximal en algún punto entre el glande y el periné. Ocurre solamente en varones.

**Epispadias** es un defecto en la localización donde abre la uretra. Ocurre tanto en varones como en mujeres. En los varones con epispadias la uretra generalmente abre arriba o al lado del pene, en lugar de la punta del pene. A veces la uretra esta abierta a lo largo de todo el pene. En las mujeres con epispadias la uretra abre entre el clítoris y el labio, pero puede abrir en el abdomen.

**Extrofia de la vejiga** es una malformación de la vejiga y la uretra, en la que la vejiga ha girado de adentro hacia afuera y está expuesta en la región externa del abdomen.

**Tabla 6. Número Total de Casos y Prevalencia al Nacer de Uno de los Defectos del Tracto Urogenital, Puerto Rico, 2003-2006**

Defecto	ICD-9-CM	No. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Genitales ambiguos	752.4, 752.7, 255.2, 257.8	68	3.38

Fuente: Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos de Puerto Rico, 2003-2006

## Otros Defectos

A continuación se presenta la descripción de albinismo y siameses junto con la Tabla 7 que presenta la prevalencia al nacer 2003-2006 para cada defecto.

**Albinismo** es una condición metabólica hereditaria, por lo general autosómica recesiva, donde no se produce una cantidad adecuada del pigmento melanina.

**Siameses** son gemelos monocigóticos que no se separaron completamente.

**Tabla 7. Número Total de Casos y Prevalencia al Nacer de Otros Defectos, Puerto Rico, 2003-2006**

Defectos	ICD-9-CM	No. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Albinismo	270.2	34	1.69
Siameses	759.4	5	0.25

Fuente: Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos de Puerto Rico, 2003-2006

## Referencias

1. Ley Núm. 351 del 16 de septiembre de 2004: "Ley del Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos en Puerto Rico".
2. National Birth Defects Prevention Network (NBDPN). Guidelines for conducting birth defects surveillance 2004. L.E. Sever, editor. Atlanta, GA: National Birth Defects Prevention Network Inc.
3. Departamento de Salud, Secretaría Auxiliar de Planificación y Desarrollo, División de Análisis Estadístico, San Juan, Puerto Rico, 1996-2005.
4. Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos de Puerto Rico, División de Madres, Niños y Adolescentes, Secretaría Auxiliar de Salud Familiar y Servicios Integrados, Departamento de
5. American Heart Association. 2000. If your child has a congenital heart defect <http://www.americanheart.org> .
6. Moore KL, Persaud TVN. The developing human: clinically oriented embryology, 6th Edition. WB-Faunders Company, 1998.
7. Chen H. Atlas of Genetic Counseling, 1st Edition. Humana Press, 2005. Salud, San Juan, Puerto Rico, 1996 - 2006.

# Para más información...

## En Puerto Rico

### Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos y Campaña de Ácido Fólico

Sección de Servicios Perinatales, Niños y Adolescentes  
División de Madres, Niños y Adolescentes  
Secretaría Auxiliar de Salud Familiar y Servicios Integrados  
Departamento de Salud  
(787) 274-5645, (787) 274-5671, (787) 764-4259  
E-mail: [defectoscongenitos@salud.gov.pr](mailto:defectoscongenitos@salud.gov.pr)

### Centros Pediátricos

Sección de Servicios de Niños con Necesidades Especiales de Salud  
División de Madres, Niños y Adolescentes  
Secretaría Auxiliar de Salud Familiar y Servicios Integrados  
Departamento de Salud  
Arecibo: (787) 817-1245, 817-1246  
Bayamón: (787) 778-4765, 778-4766  
Caguas: (787) 704-7065, 704-7066  
Fajardo: (787) 801-1111  
Mayagüez: (787) 834-5830  
Ponce: (787) 840-7202  
Área Metropolitana: (787) 763-0550, 777-3535 ext. 7021

### Asociación de Espina Bífida

(787) 740-6695

### APNI

(787) 763-4665

### Fundación Síndrome de Down

(787) 283-8202

### Clínica de Labio y Paladar Fisurado

#### Centro Pediátrico Metropolitano

(787) 763-0550

### March of Dimes

(787) 765-6052

## En Estados Unidos:

### Alliance of Genetic Support Groups

<http://www.geneticalliance.org>

### American Academy of Pediatrics

<http://www.aap.org>

### Center for Disease Control and Prevention (CDC)

<http://www.cdc.gov>

### National Down Syndrome Society

<http://www.ndss.org>

### International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems

<http://www.icbd.org>

### March of Dimes Birth Defect Foundation

<http://www.modimes.org>

### National Birth Defects Prevention Network (NBDPN)

<http://www.nbdpn.org/NBDPN>

### National Organization for Rare Disorders, Inc. (NORD)

<http://www.rarediseases.org>

### Organization for Teratology Information Services (OTIS)

(888) 285-3410

### Spina Bífida Association of America

<http://www.sbaa.org>

### Labio y Paladar Fisurado

<http://www.cleft.com>

### Albinismo

<http://www.albinism.org.uk>