



ALCALDÍA MAYOR  
DE BOGOTÁ D.C.

Secretaría  
Salud

## **ANOMALIAS Y MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN BOGOTÁ, D.C.**

**2006 - 2012**

**SECRETARÍA DISTRITAL DE SALUD DE BOGOTÁ**

**2013**



ALCALDÍA MAYOR  
DE BOGOTÁ D.C.  
Secretaría  
Salud

## CONTENIDO

LISTADO DE TABLAS .....	4
LISTADO DE GRAFICAS .....	5
GLOSARIO DE SIGLAS .....	6
1. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA .....	7
2. JUSTIFICACIÓN .....	10
3. OBJETIVOS.....	13
4. METODOLOGÍA .....	14
5. MARCO TEÓRICO.....	21
6. RESULTADOS.....	42
7. CONCLUSIONES .....	55
REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	57

## LISTADO DE TABLAS

- Tabla 1. IPS incluidas en el proyecto de vigilancia de malformaciones congénitas, Bogotá, D.C. 2012
- Tabla 2. Escala pronóstico para malformaciones congénitas según la gravedad
- Tabla 3. Escala pronóstico para malformaciones congénitas según posibilidad de modificar el pronóstico
- Tabla 4. Nacimientos vigilados y malformaciones identificadas 2006- 2012
- Tabla 5. Malformaciones congénitas según sexo Bogotá, D.C. 2006 – 2012
- Tabla 6. Malformaciones congénitas según tipo Bogotá, D.C. 2006 – 2012
- Tabla 7. Malformaciones congénitas según grupo CIE 10 Bogotá, D.C. 2006 – 2012
- Tabla 8. Malformaciones congénitas según sub grupo CIE 10 Bogotá, D.C. 2006 – 2012
- Tabla 9. Malformaciones congénitas según posibilidad de modificar el pronóstico Bogotá, D.C. 2006 – 2012

## LISTADO DE GRÁFICAS

- Gráfico 1. Pagina inicial software *vigilancia en salud pública de malformaciones congénitas*
- Gráfico 2. Algoritmo seguimiento niños y niñas con defectos congénitos
- Gráfico 3. Tasa de mortalidad infantil general y por malformaciones congénitas, Bogotá, D.C. 2006 – 2012.
- Gráfico 4. Tasa de mortalidad en menores de cinco años general y por malformaciones congénitas, Bogotá, D.C. 2006 – 2012.
- Gráfico 5. Prevalencia de malformaciones congénitas en nacimientos vigilados, Bogotá, D.C. 2006– 2012
- Gráfico 6. Malformaciones según pronóstico, Bogotá, D.C. 2006 – 2012
- Gráfico 7. Malformaciones según edad de la madre, Bogotá, D.C. 2006 - 2012
- Gráfico 8. Malformaciones según peso al nacer, Bogotá, D.C. 2006 – 2012
- Gráfico 9. Malformaciones según semanas de gestación, Bogotá, D.C. 2006 – 2012
- Gráfico 10. Malformaciones según semanas de gestación, Bogotá, D.C. 2006 – 2012



## **GLOSARIO DE SIGLAS**

ECLAMC: Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas

UPGD: Unidad primaria generadora de datos

UN: Unidad notificadora

IPS: Instituciones prestadoras de servicios de salud

EPS: Entidad promotora de salud

EAPB: Empresa administradora de planes de beneficio

SDS: Secretaría Distrital de Salud de Bogotá, D.C.

COVE: Comité de Vigilancia Epidemiológica

SIVIGILA: Sistema nacional de vigilancia en salud pública

## 1. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

Se estima que cada año nacen en el mundo cerca de 7,9 millones de niños con un defecto congénito grave, por lo menos 3,3 millones de niños menores de cinco años mueren anualmente y 3,2 millones sobreviven con una discapacidad (1).

La Organización Mundial de la Salud en su informe sobre la salud en el mundo año 2005, estimó que durante el periodo 2000 a 2003, el 8% de las muertes neonatales mundiales fueron ocasionadas por malformaciones congénitas. Este porcentaje según regiones fue de 6% en Africa y Asia sudoriental, 19% en Europa, 9% en Mediterraneo Oriental, 8% en Pacífico occidental y 16% en América Latina y el Caribe (2).

En Colombia durante los años 2000 a 2009 se registraron en el país 23.060 muertes en menores de un año por malformaciones congénitas, deformidades y anomalías, ocasionando el 19,2% del total de muertes infantiles. La tasa de mortalidad infantil por malformaciones congénitas se mantuvo constante, observándose la más alta para el año 2008 con 3,4 muertes por 1000 nacidos vivos y la más baja en los años 2005 y 2009 con 3,0 muertes por 1000 nacidos vivos. En Bogotá las malformaciones congénitas ocasionaron el 22% (n=3.892) del total de muertes en menores de un año para este mismo periodo. La tasa de mortalidad infantil descendió de 3,2 muertes por 1.000 nacidos vivos en el año 2000 a 3,0 muertes en el año 2009, para el 2004 la tasa de mortalidad infantil por esta causa alcanzó las 3,7 muertes por 1.000 nacidos vivos (3).

Aunque en el mundo se han logrado importantes avances en la reducción de las muertes en menores de cinco años, con cifras que pasaron de los 12,5 millones en 1990 a los 8,8 millones en el año 2008, muchos países todavía tienen niveles inaceptablemente altos en mortalidad infantil (4). Los defectos congénitos aportan considerablemente a estas cifras, los niños y niñas que nacen con esta condición mueren a temprana edad en países de medianos y bajos ingresos y los que sobreviven padecen discapacidades como consecuencia directa o indirecta.

Los defectos congénitos pueden originarse por causas genéticas, ambientales o mixtas. Los trastornos genéticos incluyen anomalías cromosómicas, trastornos de un único gen y condiciones multifactoriales de la interacción gen- ambiente (5).

Aproximadamente seis de cada 1000 nacidos vivos presentan anomalías cromosómicas, 10 de cada 1000 nacimientos tienen trastornos monogénéticos y entre 50 y 250 de cada 1000 nacimientos pueden presentar condiciones multifactoriales (6). Turnpenny y Ellard (2005) citados por Christianson, A. Howson, C y Modell, B, registran que las anomalías cromosómicas representan el 6% de los defectos congénitos en países industrializados, los trastornos monogénéticos el 7,5% y los trastornos multifactoriales entre el 20 y el 30% (7).

En los defectos congénitos originados después de la concepción, el material genético heredado es normal pero se han presentado factores ambientales intrauterinos que afectan el crecimiento normal o el desarrollo del embrión o el feto. El 10,5% del total de nacimientos con defectos congénitos se relacionan con teratógenos como agentes físicos, contaminantes ambientales, enfermedades e infecciones maternas y drogas (8).

La literatura muestra como la distribución mundial de este evento se encuentra relacionada con condiciones como la malaria para defectos congénitos como la talasemia, la anemia de células falciformes y la deficiencia de G6PD; la consanguinidad parental en defectos de herencia autosómica recesiva, la edad materna para anomalías cromosómicas como el síndrome de down, la migración de personas con defectos en el gen para anomalías como la talasemia, la hoz, la anemia de células falciformes, la enfermedad de Huntington, la atrofia espino-cerebelosa y la porfiria; la pobreza relacionada con malnutrición materna antes y durante el embarazo o la exposición a factores como el alcohol y las infecciones y los niveles de atención en salud en aspectos como la detección temprana y el manejo adecuado y oportuno se relacionan con defectos congénitos como cardiopatías, atresia esofágica, cataratas congénitas, labio leporino, paladar hendido, pie equino varo, síndrome de down y defectos del tubo neural.

Una forma de comprender y abordar los defectos congénitos es el análisis desde el enfoque de los determinantes sociales de la salud, en donde se establece la afectación de condicionantes estructurales, intermedios e individuales para modificar o disminuir la presencia de esta condición en la población (9). Desde este análisis se pueden identificar estrategias en lo estructural tales como el diseño e implementación de políticas macroeconómicas, sociales y sanitarias orientadas hacia la protección laboral y la fortificación de alimentos de consumo masivo con ácido fólico y la modificación de valores culturales relacionados con imaginarios sociales sobre la maternidad, la paternidad y la reproducción. Desde los determinantes intermedios se incluyen aspectos relacionados con el acceso a: educación, empleo, servicios de salud adecuados (consejería genética, pruebas diagnósticas antes y durante el embarazo, acceso a servicios de interrupción voluntaria del embarazo), tipos de ocupación sin riesgos para la salud e identificación de vulnerabilidades según etnia y sexo. En los determinantes individuales se incluye el promover la autonomía de las personas para decidir sobre su salud, sus comportamientos y estilos de vida con estrategias orientadas por ejemplo al no consumo de alcohol, tabaco y otras sustancias psicoactivas, la no automedicación, el consumo de ácido fólico, la asistencia a consulta preconcepcional y el reconocimiento de vulnerabilidades individuales para defectos congénitos en razón a la edad o el grupo poblacional.

La comprensión y el análisis de los defectos congénitos requieren de la operación permanente de Sistemas de Vigilancia en salud pública que permitan establecer su prevalencia, distribución y condiciones relacionadas favoreciendo de esta manera la toma de decisiones y el desarrollo de acciones en salud pública.



## 2. JUSTIFICACIÓN

Los recientes avances en el campo de la genética, han permitido caracterizar y darle importancia a las alteraciones de los genes en los procesos de desarrollo de las enfermedades del ser humano, especialmente de las alteraciones que desencadenan malformaciones. Gracias a este adelanto se clasificaron las patologías que tienen relación directa con las disfunciones genéticas como las que se generan por alteraciones en las cadenas de los genes (trastornos monogénicos y cromosómicos) y en las que dicha alteración del gen está condicionada por la interacción del individuo con el medio (malformaciones congénitas).

El Plan Nacional de Salud Pública 2007-2010 (10) incluye en sus líneas de política la vigilancia en salud y gestión de conocimiento, la promoción de la salud y calidad de vida y la prevención de riesgos. Establece dentro de sus prioridades y objetivos: mejorar la salud infantil contemplando la implementación de un sistema de vigilancia de las anomalías congénitas que promueva la salud de la población Colombiana y evite la progresión y desenlaces adversos de la enfermedad.

El Plan Distrital de desarrollo “Bogota Humana” 2012 - 2016 (11), Con el proyecto salud humana busca aportar a la afectación positiva de los determinantes sociales de calidad de vida y la salud de la población del Distrito Capital, mediante la formulación e implementación de políticas públicas; la garantía de las acciones de promoción y protección de la salud, prevención de la enfermedad; la vigilancia de la salud pública y la gestión del conocimiento, con participación social, sectorial, interinstitucional y transectorial en el marco del modelo de atención en salud, con enfoque poblacional, de derechos y territorial.

Teniendo en cuenta el gran impacto que tienen los defectos congénitos del nacimiento en la mortalidad infantil, la morbilidad y la discapacidad de la población, la Secretaría Distrital de Salud de Bogotá ha desarrollado desde el año 2007, la Vigilancia Epidemiológica Distrital de

Malformaciones Congénitas, a través de una estrategia centinela de base hospitalaria, fundamentada en la metodología del Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC).

La vigilancia epidemiológica de malformaciones congénitas desarrollada en Bogotá, D.C. fue pionera en el país hasta el año 2011, momento en el cual, el Instituto Nacional de Salud incorporó este evento en el SIVIGILA Nacional, respondiendo a lo establecido en el Plan Nacional de Salud Pública 2007-2010 (MPS, 2007) relacionado con “la implementación de un sistema de vigilancia de las anomalías congénitas que promueva la salud de la población Colombiana y evite la progresión y desenlaces adversos de la enfermedad”.

La Secretaría de Salud de Bogotá, con base en la experiencia acumulada en estos últimos años, ha acompañado al Instituto Nacional de Salud en el diseño e implementación de la Vigilancia Nacional de este evento, en aspectos tales como: la definición de caso, el establecimiento del punto de corte, los objetivos de la vigilancia y las variables a incluir en la ficha de notificación.

Adicionalmente, el fortalecimiento institucional de la vigilancia epidemiológica de este evento ha conllevado a la integración de la estrategia centinela con los subsistemas de vigilancia epidemiológica de Síndrome de Rubéola Congénita e hipotiroidismo congénito.

El análisis resultante de esta vigilancia, ha evidenciado la importancia de intervenir este evento buscando el mejoramiento de la salud materno, perinatal e infantil, siendo incorporado en el plan de trabajo del grupo materno-perinatal de la secretaria distrital de salud.

Durante los ejercicios de elaboración del plan de salud territorial liderados por la Dirección de Planeación y Sistemas de la Secretaría Distrital de Salud, se formuló la meta: Reducir en un 4% la mortalidad por malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas en menores de cinco años, a 2016. Esta quedó incluida en el Plan Distrital de Desarrollo “Bogotá Humana 2012 – 2016”, para su logro será necesario desarrollar estrategias que



ALCALDÍA MAYOR  
DE BOGOTÁ D.C.

Secretaría  
Salud

integren la vigilancia en salud pública con las acciones desarrolladas desde el plan de intervenciones colectivas, la prestación de servicios, el aseguramiento y la rectoría en salud.

### **3. OBJETIVOS**

#### **3.1 OBJETIVO GENERAL**

Describir y analizar el comportamiento de la anomalías y malformaciones congénitas en Bogotá, D.C. para el periodo 2006 – 2011.

#### **3.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS**

1. Describir la frecuencia, distribución y prevalencia de anomalías y malformaciones congénitas.
2. Analizar los factores de riesgo preconceptionales, prenatales, obstétricos, familiares y socioculturales que inciden en la presencia de este evento.
3. Clasificar las malformaciones congénitas según pronóstico de mortalidad o discapacidad.

## 4. METODOLOGÍA

La Vigilancia epidemiológica de malformaciones congénitas en Bogotá se realiza a través de una estrategia de vigilancia centinela en 51 Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud públicas y privadas de la ciudad de Bogotá, D.C.

### 4.1 Población

*Universo.* Nacidos vivos y muertos en Colombia.

*Población blanco.* Nacidos vivos y muertos en Bogotá, D.C.

*Población de estudio.* Nacidos vivos de cualquier peso y mortinatos mayores de 500 gramos con o sin malformaciones congénitas captados en Bogotá, D.C.

*Población elegible.* Nacidos vivos de cualquier peso y mortinatos mayores de 500 gramos con o sin malformaciones congénitas captados en las Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud seleccionadas para la vigilancia de malformaciones congénitas en Bogotá, D.C.

### 4.2 Criterios de inclusión

- Nacidos vivos de cualquier peso
- Nacidos muertos con un peso mayor de 500 gramos.

### 4.3 Criterios de exclusión

- Recién nacidos cuya madre no acepte participar en el estudio.
- Niños y niñas con malformaciones congénitas que no hayan nacido en las Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud seleccionadas.

## **4.4 Procedimientos**

### *4.4.1 Captación y análisis de información*

La vigilancia de malformaciones congénitas en Bogotá, D.C. se desarrolla con base en las definiciones operativas incluidas en el Estudio Colaborativo de Malformaciones Congénitas (ECLAMC) a través de las modalidades caso control y monitor.

En la modalidad caso – control se realiza el registro diario de los nacimientos de cada institución y se procede a evaluar clínicamente a todos los recién nacidos vivos de cualquier peso y los mortinatos mayores de 500 gramos. Esta actividad es desarrollada por los médicos vinculados al proyecto. Los niños o niñas identificados con malformación congénita son considerados casos. El control es el siguiente recién nacido no malformado del mismo sexo. Los mortinatos con malformación congénitas no tienen asignación de control. La ficha de notificación de la modalidad caso-control incluye además de los datos básicos del caso, una lista de factores de riesgo pre-concepcionales y prenatales que pudieron estar relacionados con la presencia de la malformación congénita.

En la modalidad monitor se realiza la identificación de niños y niñas con malformación congénita para esto se usa una ficha abreviada en la que se captan datos básicos y se describen las malformaciones, esta ficha es diligenciada por los médicos de las instituciones. En esta modalidad no se tienen controles. Con apoyo de las auxiliares de enfermería del proyecto se recolecta la información de todos los partos en cada institución con el fin de evaluar el número de nacimientos y así calcular las tasas. Esta información es digitalizada e incluida en la base de datos datnacim.

Todas las malformaciones observadas en un recién nacido son descritas de acuerdo al manual operativo.

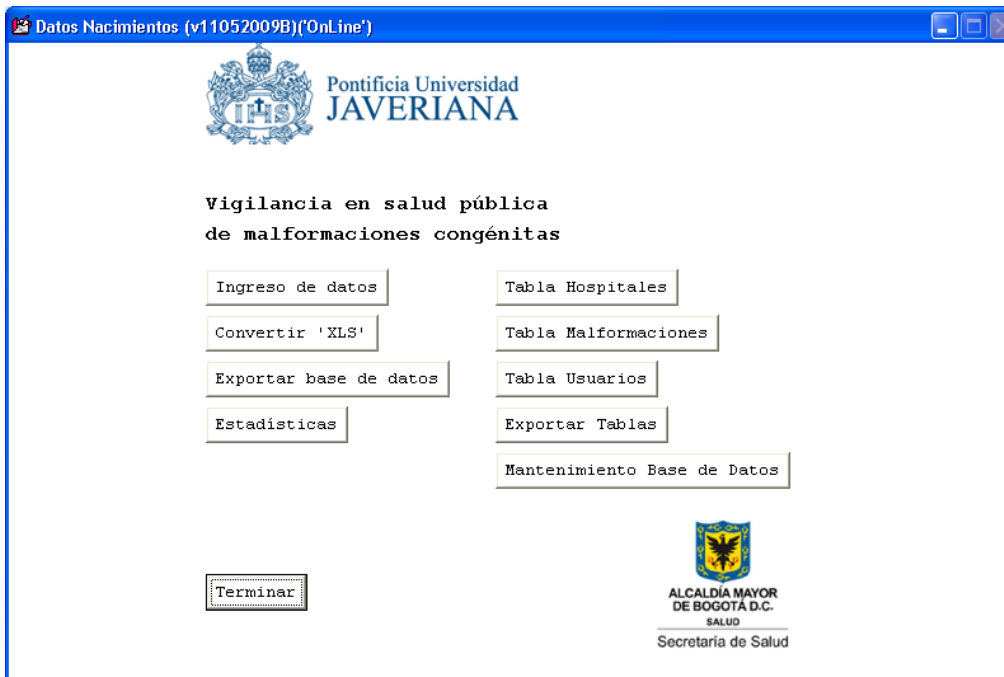
Los hospitales vinculados al proyecto fueron distribuidos por sub redes de atención (tabla 1). Se continuó el desarrollo del proyecto en las IPS que ya se encontraban vinculadas; adicionalmente se incluyeron 15 hospitales que no habían participado en esta vigilancia. La modalidad se definió teniendo en cuenta la frecuencia de nacimientos y la infraestructura de la institución.

Tabla 1. IPS incluidas en el proyecto de vigilancia de malformaciones congénitas, Bogotá, D.C. 2012

Sud Red	UPGD	Modalidad	Número de Nacimientos año 2009	Número de nacimientos promedio / mes
Centro Oriente	Hospital Clínica San Rafael	CASO - CONTROL	3141	262
Centro Oriente	Hospital de la Samaritana	MONITOR	195	16
Centro Oriente	Fundación materno - infantil -	CASO - CONTROL	2795	233
Centro Oriente	Hospital de la victoria	MONITOR		
Centro Oriente	Hospital San Blas	MONITOR	1599	133
Centro Oriente	Hospital Universitario Mayor -	MONITOR	1142	95
Centro Oriente	Sociedad de cirugía de Bogotá,	CASO - CONTROL	4075	340
Centro Oriente	Centro Policlínico del Olaya	CASO - CONTROL	3968	331
Centro Oriente	Hospital San Cristobal (Cami	MONITOR	107	9
Centro Oriente	Hospital Centro Oriente	MONITOR	62	5
Centro Oriente	Hospital Rafael Uribe (Cami Olaya,	MONITOR	300	25
Norte	Clinica Universitaria Colombia	MONITOR	4300	358
Norte	Clínica Cafam	CASO - CONTROL	5186	432
Norte	Clinica de la Mujer S.A.	MONITOR	2446	204
Norte	Clínica Eusalud	MONITOR	2304	192
Norte	Clínica Federman	MONITOR	1624	135
Norte	Clínica Nueva Magdalena	MONITOR	3758	313
Norte	Clínica Palermo	MONITOR	1378	115
Norte	Hospital Central Policia Nacional	MONITOR	1236	103
Norte	Clinica Materno Infantil Cruz Blanca	CASO - CONTROL	4275	356
Norte	Indación Clínica Hospital Juan N Corp	MONITOR	2332	194
Norte	Clínica Country	MONITOR	1712	143
Norte	Clínica de Marly S.A.	MONITOR	453	38
Norte	Hospital Militar Central	MONITOR	1259	105
Norte	Hospital Universitario San Ignacio	CASO - CONTROL	2660	222
Norte	Clínica Partenón	MONITOR	1999	167
Norte	Hospital Engativa	CASO - CONTROL	2670	223
Norte	PITAL DE SUBA II NIVEL C.S.E - CAMI S	CASO - CONTROL	307	26
Norte	Fundación Santa Fe de Bogotá	MONITOR	1177	98
Norte	Hospital Simón Bolívar	CASO - CONTROL	1525	127
Norte	Colsubsidio Orquideas	MONITOR	3165	264
Norte	Clínica el Bosque Ltda.	CASO - CONTROL	2653	221
Norte	Hospital San jose Infantil	MONITOR	1213	101
Norte	Clínica Reina Sofia - Sanitas	MONITOR	1213	101
Norte	Hospital Usaquen	MONITOR	119	10
Norte	Hospital Chapinero (Cami Chapinero)	MONITOR	105	9
Sur	Hospital el Tunal	CASO - CONTROL	2837	236
Sur	Clínica Candelaria I.P.S	MONITOR	1375	115
Sur	Hospital de Meissen	CASO - CONTROL	5857	488
Sur	Hospital de usme	MONITOR	513	43
Sur	Hospital de Tunjuelito	MONITOR	63	5
Sur	Hospital vista hermosa	MONITOR	774	65
Sur occidente	Hospital Pablo VI Bosa	MONITOR	535	45
Sur occidente	Hospital de Bosa II nivel	MONITOR	1859	155
Sur occidente	Clínica Colsubsidio Roma	MONITOR	2649	221
Sur occidente	Clínica de Occidente	MONITOR	2236	186
Sur occidente	Hospital de Occidente Kennedy	CASO - CONTROL	4293	358
Sur occidente	Saludcoop Veraguas	MONITOR	4769	397
Sur occidente	Hospital de Fontibón CAMI II	MONITOR	1456	121
Sur occidente	Hospital del Sur	MONITOR	274	23

Con el objetivo de fortalecer la captura de la información del proyecto se desarrolló el software **Vigilancia en Salud Pública de Malformaciones congénitas** (grafico 1) en la plataforma PostgreSQL.

Gráfico 1. Pagina inicial software *Vigilancia en Salud Pública de Malformaciones congénitas*



Para el análisis de la información se tuvieron en cuenta los nacimientos totales y por hospital, el número de nacidos vivos y nacidos muertos mayores de 500 gr, el número de niños o niñas con malformación congénita, el tipo de malformación de acuerdo a la clasificación ECLAMC y CIE 10 y las variables socio-demográficas. Para la modalidad caso-control se analizaron también los factores preconceptionales y prenatales.

#### 4.4.2 Seguimiento y evaluación del desarrollo psicomotor

Los niños y niñas identificados con malformaciones congénitas se clasificaron de acuerdo a los criterios definidos en la escala pronóstico para malformaciones congénitas en Colombia



(13) según la gravedad (tabla 2) y la posibilidad de modificar el pronóstico mediante un tratamiento temprano y oportuno (tabla 3)

Tabla 2. Escala pronóstico para malformaciones congénitas según la gravedad

<b>Clasificación 1</b>	
<b>I.</b>	Malformación congénita no compatible con la vida (por ejemplo, anencefalia, sirenomelia)
<b>II.</b>	Malformación congénita con riesgo de mortalidad o grave discapacidad (por ejemplo, trisomías, fisuras, cardiopatías, reducción de miembros)
<b>III.</b>	Malformación congénita compatible con una vida normal (por ejemplo, foseta preauricular, sindactilia, nevos)

Tabla 3. Escala pronóstico para malformaciones congénitas según posibilidad de modificar el pronóstico

---

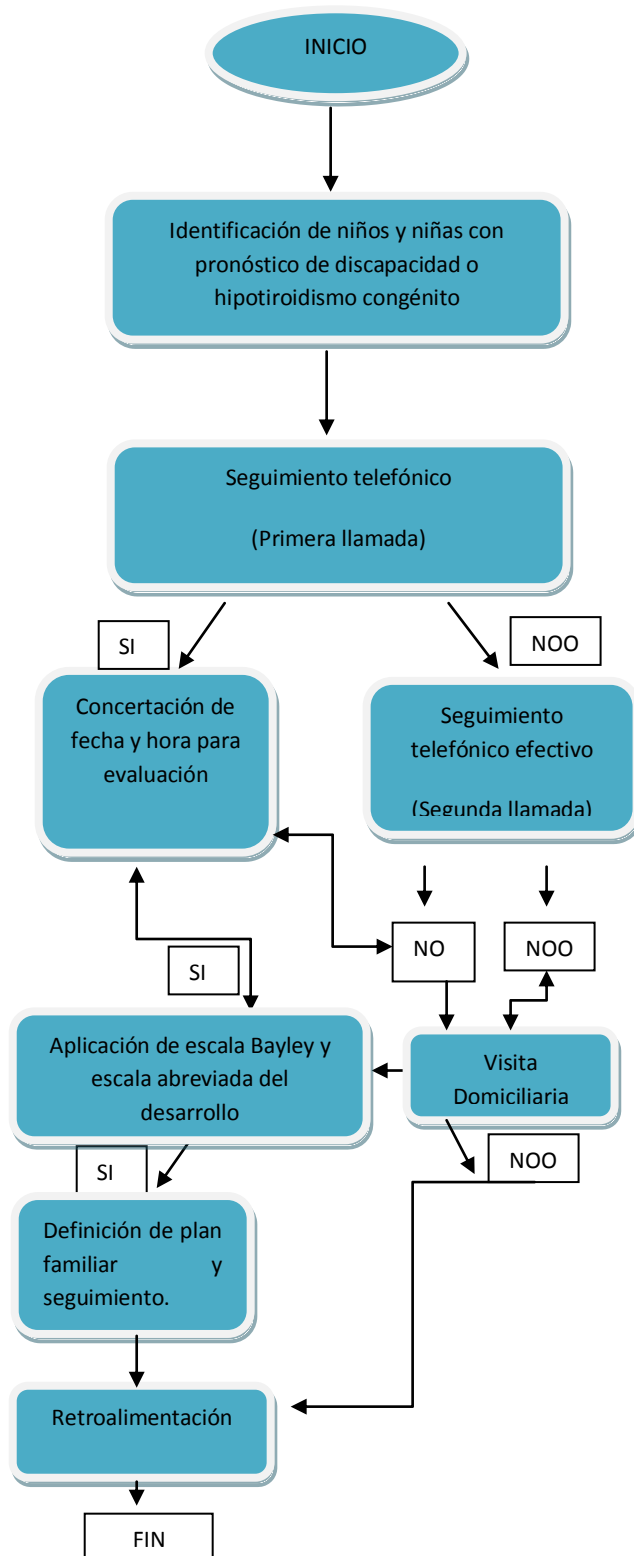
### Clasificación 2

---

<b>a.</b>	La intervención adecuada o inadecuada del personal de salud no cambia el pronóstico (por ejemplo, apéndiceo anencefalia)
<b>b.</b>	La intervención adecuada o inadecuada del personal de salud mejora al paciente hasta la normalidad o lo empeora gravemente (por ejemplo, cardiopatía o defectos del tubo neural, hendiduras orales)
<b>c.</b>	Mínimo, hay incapacidad permanente (por ejemplo, displasia ósea o trisomía 21)
<b>d.</b>	Pueden llegar a mejoría total, no tienden a empeorar (por ejemplo, signo de Ortolani positivo, pie equino varo, polidactilia)

Los niños y niñas con riesgo de mortalidad o grave discapacidad fueron objeto de seguimiento; éste también se realizó al 100% de los niños captados por el programa de hipotiroidismo congénito del laboratorio de Salud Pública de la Secretaría Distrital de Salud. Esta estrategia (grafico 2) incluyó actividades como el contacto telefónico, la realización de visitas domiciliarias para asesoría y orientación a familias y la aplicación de la escala bayley y escala abreviada del desarrollo para evaluar el desarrollo psicomotor en niños y niñas con mayor riesgo de desarrollar una discapacidad (anexo 1). Para la visita a niños y niñas con hipotiroidismo congénito se desarrolló un rotafolio y un folleto para socializar con las familias (anexo 2). Los resultados obtenidos con la aplicación de estos dos instrumentos fueron utilizados para la elaboración de un plan familiar y la retroalimentación a la Secretaría Distrital de Salud y a las Empresas Administradoras de Planes de Beneficio (EAPB) donde el menor se encontraba afiliado.

Gráfico 2. Algoritmo seguimiento niños y niñas con defectos congénitos



## 5. MARCO TEÓRICO

Un defecto congénito es cualquier anomalía presente desde el nacimiento que afecta la estructura o la función corporal (Christianson A., 2006). No todos los defectos congénitos se manifiestan al momento del nacimiento, el diagnóstico puede ser muy temprano como en ausencia de un miembro o tardío como en el caso de la enfermedad de Huntington. Las alteraciones funcionales generalmente de origen bioquímico como los Errores Innatos del Metabolismo, las enfermedades genéticas de la coagulación como la hemofilia, el hipotiroidismo congénito o los trastornos unigénicos no malformativos son ejemplos de los defectos congénitos funcionales. En vista que muchos de ellos no presentan fenotipo al nacimiento se hace necesario implementar estrategias de tipo tamizaje para poder hacer el diagnóstico.

Las anomalías estructurales presentes en el momento del nacimiento se denominan malformaciones congénitas. Estas son alteraciones en la morfogénesis de un órgano, parte de él o de una región anatómica debida a una causa intrínseca. Generalmente son visibles al examen físico cuando son externas o en exámenes paraclínicos o imaginológicos cuando son internas. Se pueden clasificar según su grado de severidad en mayores o menores o se les agrupa según el sistema afectado. Las malformaciones pueden ser aisladas o formar parte de un síndrome (Kumar P., 2008). Por su parte las anomalías congénitas son sinónimo de defecto congénito.

Para el estudio de los defectos congénitos es necesario entender también los conceptos relacionados con enfermedades genéticas y enfermedades multifactoriales.

Se le llama genética a la enfermedad que es producida por la alteración del genoma o de un gen específico. Las manifestaciones pueden ser alteraciones funcionales o estructurales. Muchos síndromes polimalformativos son causados por alteraciones genéticas.

La enfermedad multifactorial se conoce como la alteración donde intervienen varios genes y el ambiente como agentes causales. Estas son las más prevalentes en el mundo y es difícil pronosticar su comportamiento en las siguientes generaciones.

### **5.1 Causas de los defectos congénitos**

El origen de los defectos congénitos es múltiple y en una gran cantidad de casos no es posible determinarlo. Se reconocen causas genéticas, causas ambientales y causas desconocidas.

#### **5.1.1 Causas Genéticas (preconcepcionales)**

Dentro de las causas genéticas encontramos:

##### ***Anormalidades cromosómicas***

Las alteraciones en el número o en la estructura de los cromosomas explican un 6% de los defectos congénitos de los recién nacidos en los países desarrollados. Se calcula que un 10% de los niños que fallecen por malformaciones congénitas letales múltiples tienen anomalías cromosómicas (Kumar P., 2008). Estas también son la causa de una importante cantidad de pérdidas tempranas que muchas veces no son diagnosticadas. La anomalía cromosómica más frecuente en el mundo es el síndrome de Down. Esta hace parte de la aneuploidías que generalmente son secundarias a una no disyunción en la meiosis o en la mitosis. Otras aneuploidías frecuentes son la trisomía 18 y la 13 así como las anomalías de los cromosomas sexuales iniciando por el síndrome de Turner (45,X) y pasando por el Klinefelter (47,XXY) o el “superhombre” 47,XYY.

### ***Enfermedades unigénicas o genéticas***

Estas afectan del 1 al 2% de la población. Son alteraciones en la secuencia o en la expresión de un gen y se transmiten con modelos de herencia mendelianos. Generalmente se asocian a síndromes polimalformativos y en algunos casos a malformaciones aisladas (Hübner ME., 2005). Los defectos unigénicos se estima que comprenden el 7.5% de todos los defectos congénitos en los países industrializados. La braquidactilia fue la primera malformación congénita a la cual se le encontró una causa unigénica (Christianson A., 2006).

### ***Enfermedades poligénicas o multifactoriales***

Aquí el defecto es generado por la interacción de varios genes alterados y el ambiente. No se encuentra un modo de herencia mendeliano y los factores de riesgo que se asocian son múltiples. Se cree que las alteraciones multifactoriales comprenden entre el 20 y el 30% de los defectos congénitos en la actualidad (Christianson A., 2006) y pueden afectar entre el 1 y 2% de los recién nacidos en el mundo (Hübner ME., 2005). Las cardiopatías congénitas o el labio y paladar hendido aislados son ejemplos de defectos congénitos poligénicos. Es usual encontrar predisposición familiar pero también se asocian con factores ambientales o de estilo de vida como el consumo de alcohol, cigarrillo o hipertensión arterial.

#### **5.1.2 Causas ambientales (Posconcepcionales)**

Los agentes externos que actúan sobre la organogénesis y el desarrollo normal del embrión y del feto son llamados teratogénicos. Estos pueden ser de múltiples orígenes. Se consideran los siguientes:

##### ***Agentes físicos***

Estos incluyen trauma de cualquier tipo que afecte al producto o radiaciones ionizantes.

##### ***Agentes químicos***

Se consideran en esta categoría los agentes contaminantes que en bajas dosis pueden generar alteraciones en el feto. El mercurio, el plomo o las partículas contaminantes de diferentes tamaños. Pueden ser transportados en vehículos líquidos (Contaminación de

aguas), sólidos (Contaminación de alimentos o tierras) o gaseosos (Contaminación ambiental del aire).

### ***Enfermedades maternas***

Las deficiencias nutricionales de la madre o las enfermedades crónicas y agudas pueden afectar el producto de la gestación produciendo defectos congénitos. La diabetes mellitus es uno de los mejores ejemplos de estas patologías, produciendo un recién nacido grande para la edad gestacional (Macrosomía) y con malformaciones congénitas.

### ***Infecciones maternas (Teratógenos biológicos)***

Las infecciones que atraviesan la placenta pueden llegar a generar una embriopatía con diversos grados de alteración. La rubéola, la sífilis o el citomegalovirus son infecciones potencialmente teratogénicas que afectan con mayor gravedad si el contagio es más temprano en el embarazo.

### ***Drogas (Medicinales o sustancias psicoactivas)***

Los medicamentos y las sustancias psicoactivas son potencialmente teratogénicos según sus características químicas y farmacológicas. Estos también tendrán un efecto según el momento de la exposición evaluadas en semanas de gestación. Los medicamentos se clasifican según poder teratogénico para prevenir su administración a mujeres potencialmente embarazadas (Christianson A., 2006).

### **5.1.3 Causas desconocidas**

Se calcula que en el 50% de los niños y niñas que nacen con un defecto congénito no se va a poder establecer su causa. Se piensa que son debidas a alteraciones genéticas para las cuales no se tienen herramientas diagnósticas. Este alto porcentaje hace indispensable que se fomente la investigación en las causas de los defectos congénitos (Christianson A., 2006).

## **5.2 Clasificación de los defectos congénitos**

Los sistemas de clasificación empleados para los defectos congénitos incluyen múltiples mecanismos. Algunos observan el grado de severidad y otros hacen clasificaciones secundarias a sus causas. Las más importantes se describen a continuación.

### **5.2.1 Clasificación basada en el inicio de la anomalía**

#### ***Malformación***

Defecto morfológico de un órgano o una región corporal generado por un desarrollo anormal durante la embriogénesis (Kumar P., 2008).

#### ***Disrupción***

Es una anomalía estructural secundaria a la interferencia por factores externos en la morfogénesis. Estos agentes generalmente de origen físico o químico llevan a que un tejido normal no se desarrolle adecuadamente y termine con alteraciones en su forma que en algunos casos compromete su función (Kumar P., 2008).

#### ***Deformación***

Las estructurales corporales que son distorsionadas por fuerzas mecánicas aberrantes se les dice que sufrieron una deformación. En este caso no se ve afectada la organogénesis, generalmente se producen en los dos últimos trimestres de vida intrauterina (Kumar P., 2008).

### **5.2.2 Clasificación basada en los cambios histológicos**

Las anomalías congénitas tienen como base alteraciones histológicas que explican su presentación clínica. El daño puede ser en uno o más tejidos que llevará a la afectación de uno o varios órganos. La afectación de varios sistemas es explicable desde el desarrollo embriológico donde se puede ver alterados los tejidos fundamentales provenientes del ectodermo, mesodermo o endodermo (Kumar P., 2008).

#### ***Aplasia***

No existe proliferación celular del tejido afectado. Esto lleva a la ausencia del tejido completo o del órgano. Un ejemplo es la agenesia renal uni o bilateral.



### ***Hipoplasia***

Reducción del crecimiento celular normal en un tejido que conlleva a un desarrollo limitado del órgano o tejido. La hipoplasia puede generar disminución o pérdida de la función aunque en algunos casos esta no depende del tamaño del órgano. En el caso de una hipoplasia renal, esta no tendrá efecto en la homeostasis del paciente, mientras que la hipoplasia del miembro superior generará un efecto funcional y estético.

### ***Hiperplasia***

Crecimiento celular excesivo de un tejido que genera aumento del tamaño en un órgano o región. Las células aumentadas en cantidad y tamaño son normales en su estructura y función.

### ***Displasia***

Es la anormal organización o histogénesis de las células de un tejido específico. Genera alteración en la función del órgano afectado y en algunos casos en la morfología. Dentro de los ejemplos de displasia está el síndrome de Marfán, la displasia ectodérmica o las displasias esqueléticas.

## **5.2.3 Clasificación clínica**

### ***Defectos de un único sistema***

Alteraciones de un sistema corporal específico. Estos defectos generalmente tienen causas multifactoriales y su riesgo de recurrencia es bajo. Ejemplos de esta categoría son el ano imperforado o las cardiopatías congénitas y aisladas.

### ***Síndrome***

Anomalías múltiples las cuales son explicadas por un mecanismo etiológico común, un patrón reconocible de presentación, una historia natural similar y un riesgo de recurrencia reconocible. Se ve afectado por la heterogeneidad clínica y diversos mecanismos genéticos que en ocasiones impiden el diagnóstico preciso. Aquí aparecen al tiempo los síndromes cromosómicos y los unigénicos.

### ***Asociación***

La aparición de uno o más defectos en un mismo paciente que ocurren con mayor frecuencia que lo que se esperaría por azar, donde no es posible establecer una etiología común. El ejemplo más común es la asociación VACTERL. Generalmente son de bajo riesgo de recurrencia y su pronóstico depende la gravedad de cada una de las anomalías encontradas.

### ***Secuencia***

La aparición de defectos múltiples explicados por una anomalía inicial que desencadena una serie de mecanismos que explican el fenotipo final. Esto explica en la secuencia de Potter las múltiples anomalías secundarias a la agenesia renal bilateral.

### ***Complejo***

Este término describe las alteraciones morfológicas adyacentes que se presentan durante el desarrollo embrionario. Esto genera múltiples anomalías en una región específica donde intervienen varios sistemas y órganos. La explicación etiológica más común tiene que ver con la alteración del flujo sanguíneo en el embrión lo que conlleva a una disrupción del tejido comprometido. Ejemplos de esta alteración son las bandas amnióticas o la microsomía hemifacial (Kumar P., 2008).

## **5.2.4 Clasificación según su gravedad**

### ***Anomalías mayores***

Son alteraciones en la forma o la función que afectan gravemente la salud del paciente, generan discapacidad y/o disminuyen su expectativa de vida. Se consideran letales cuando llevan a la muerte del 50% de los afectados.

### ***Anomalías menores***

Anormalidades en las que no es necesario un tratamiento médico o requieren un manejo simple. No disminuyen su expectativa de vida ni generan discapacidad. Aunque los casos extremos de ambas categorías son fáciles de identificar, hay una zona gris donde esta clasificación no es clara y será necesario examinar cada caso para saber el impacto del defecto (Rimoin DL, 2007).

### **5.3 Impacto de los defectos congénitos en la salud de la población**

En el siglo XX los defectos congénitos pasaron de ser una patología “rara” a ser una de las primeras causas de mortalidad en niños menores de 1 año en los países desarrollados. Además de impactar de manera importante en la mortalidad dichos defectos demostraron que explicaban una gran parte de la discapacidad presente en la población mundial.

#### **5.3.1 Transición epidemiológica**

El efecto de las acciones en salud pública sobre la mortalidad infantil se empezó a ver en una buena cantidad de países durante el siglo XX. El declive de las tasas de mortalidad en menores de 5 años debido a la disminución de las muertes por enfermedades infecciosas y desnutrición sin que disminuyera la frecuencia de los defectos congénitos ha sido llamado el periodo de “Transición en salud” (Christianson A., 2006). Esto llevó al aumento de la expectativa de vida en la población y se acompañó del incremento proporcional de patologías con predisposición genética como las enfermedades cardiovasculares, desórdenes mentales y el cáncer. La aparición de los efectos congénitos en los primeros puestos de las causas de mortalidad infantil llevó a los países de altos ingresos a desarrollar servicios de genética médica que intentaran controlar la frecuencia de estos (Christianson A, 2004). Los cambios poblacionales resultantes de la transición epidemiológica son impactantes. La cantidad de países con tasas de mortalidad en menores de 5 años menores de 50/1.000 niños pasó de 26 en 1960 a 99 en el año 2001. La reducción de las muertes por enfermedades infecciosas en menores de un año en el Reino Unido fue del 86% entre 1901 y 1971 (Christianson A., 2006). Esta transición se viene dando en el mundo entero a medida que cada país mejora su desempeño en los objetivos de la salud pública y es uno de los fines de las instituciones de salud de los países en desarrollo. El siguiente paso de esta transición es implementar estrategias que permitan disminuir la frecuencia y el impacto de las anomalías congénitas.

#### **5.3.2 Impacto de los defectos congénitos en la mortalidad**

La mortalidad por anomalías congénitas afecta más de 3 millones de niños al año en todo el mundo (Christianson A, 2004) aunque no es fácil tener un estimado cercano a la realidad porque el registro de mortalidad se ve afectado por muchas variables en cada país. Los países desarrollados han demostrado una disminución en la mortalidad infantil tomando

medidas preventivas que pueden llevar a disminuciones entre el 40 y el 70% según las series (Christianson A., 2006) (Causey TN, 2010). Las anomalías que demuestran más impacto en este indicador son las cromosomopatías con mortalidades por encima del 50% al primer año en las trisomías 18 y 13 (Vendola C, 2010) las anomalías del sistema nervioso central y los defectos cardiacos (Dolk H & Group., 2011). En Latinoamérica, México se reporta una disminución de la mortalidad por defectos congénitos atribuida a la mejoría de los servicios de salud. Esta continua cercana al 1.9% de todas las defunciones en el 2006 (Valdés-Hernández J, 2009). En Colombia la mortalidad infantil ha venido disminuyendo desde la década de los 80 y como se esperaba el impacto de las anomalías congénitas ha aumentado proporcionalmente hasta situarse en el segundo de lugar de las causas de mortalidad en menores de un año y en el tercer lugar de los menores de cinco años (DANE, 2004).

### **5.3.3 Impacto de los defectos congénitos en la discapacidad**

Se calcula que en USA existen 54 millones de personas con algún grado de discapacidad (Carmona RH, 2005). Una parte de estas personas debe su discapacidad a defectos congénitos o patologías de origen genético. El siglo XXI con sus avances científicos crea el reto de incidir en la disminución de esta discapacidad con las nuevas herramientas epidemiológicas y moleculares (Boyle CA, 2005). Kirby RS en el 2002 y Decouflé P. en 2001 demuestran que existe comorbilidad entre las anomalías congénitas y el retardo mental sin que necesariamente los defectos influyan directamente sobre el sistema nervioso central (Kirby, 2002) (Decouflé P, 2001). En Colombia un estudio realizado en Bogotá (Gomez, L - Gracia, G, 2010) con base en la información recolectada por la Secretaría Distrital de Salud (SDS) en el Registro para la localización y caracterización de personas con discapacidad, mostró como en el 13,4% de las personas con discapacidad, la causa estuvo relacionada con alteraciones genéticas y hereditarias, siendo más frecuente esta situación en la niñez, la adolescencia y la juventud. Según el DANE, 2010, el 5% (n=1.714.264) de las personas con discapacidad en Colombia manifestó que esta condición había sido originada por alteraciones genéticas o hereditarias.

#### **5.3.4 Factores de riesgo que influyen en la distribución global de los defectos congénitos**

Las anomalías congénitas se han encontrado distribuidas en forma dispar en el mundo entero. Los países en vías de desarrollo tienen factores de riesgo que hacen que su frecuencia sea más alta que los países desarrollados y además el impacto de estas es mayor en mortalidad y discapacidad (Christianson A., 2006).

##### ***Consanguinidad***

Los matrimonios consanguíneos son aceptados en varias regiones del mundo. En algunos casos aunque no están aceptados es muy difícil que no existan uniones con personas relacionadas debido a condiciones geográficas, étnicas o culturales. Se ha demostrado en varias ocasiones la relación entre uniones consanguíneas y aumento en la frecuencia de malformaciones específicas (Castilla EE, 1991) (Rittler M, 2001) (Calderón J, 2006).

##### ***Edad de los padres***

La edad aumentada de la madre está asociada a un aumento en el riesgo para anomalías cromosómicas. El síndrome de Down se ve aumentado en mujeres que tienen hijos por encima de los 35 años. El desarrollo de las técnicas de diagnóstico y tamizaje prenatal así como la legislación de cada país hacen variar el diagnóstico y el manejo que se le da a esta condición cromosómica (De Souza E, 2010) (Egan JF, 2011). Actualmente la frecuencia de recién nacidos con Down puede ser el doble de los encontrados en países desarrollados debido a estos factores. La edad paterna por encima de 55 años también se ha asociado a desordenes genéticos de tipo autosómicos dominantes como las displasias esqueléticas o las craneosinostosis (Rimoin DL, 2007).

##### ***Malaria***

La malaria es una de las infecciones más prevalentes del mundo tropical que afecta a millones de personas por año. Los portadores de genes recesivos para alteraciones de la hemoglobina o de la Glucosa 6 Fosfato Deshidrogenasa (G6PD) se han asociado a una mayor supervivencia a la infección. Esto ha llevado a elevar de manera importante las frecuencias de estas patologías en todas las regiones afectadas por este parásito. Las

alteraciones genéticas que conllevan a una anemia secundaria se han posicionado como unas de las patologías de mayor impacto en la morbimortalidad de los habitantes de la región del trópico (Mockenhaupt FP, 2004).

### ***Pobreza***

El nivel socioeconómico de la madre tiene un impacto importante en las anomalías congénitas. Los nutrientes consumidos durante la vida y el embarazo pueden generar un microambiente predisponente a las anomalías. Todos los factores de riesgo asociados a las anomalías como son embarazos en adolescentes, consumo de sustancias psicoactivas, malos hábitos de alimentación, malnutrición, maltrato físico y psicológico así como inaccesibilidad a los servicios de salud hacen a las poblaciones más susceptibles a presentar defectos congénitos (Harlap S, 2008) (KH., 2005).

### ***Nivel de salud alcanzado por el país***

El desarrollo de los sistemas de salud de un país tiene un gran impacto en la aparición, diagnóstico y manejo de los defectos congénitos. La capacidad y tecnología para encontrar y resolver anomalías como las cardiopatías congénitas o las alteraciones oculares van a estar directamente relacionadas con la mortalidad y la discapacidad posterior (Christianson A, 2004).

## **5.4 Epidemiología de los defectos congénitos**

### ***5.4.1 Sistemas de vigilancia en salud pública***

La vigilancia en salud pública contempla la colección, el análisis y la interpretación sistemática de datos con el fin de prevenir y controlar enfermedades o lesiones (Thacker S. B., 1988). Esta herramienta debe usarse por las autoridades que van a tomar decisiones en salud y las personas encargadas de manejar los recursos económicos para que estos sean manejados de manera más efectiva (Nsubuga P, 2006). Los sistemas de vigilancia permiten tomar decisiones basadas en realidades científicamente comprobables para generar estrategias de solución en el momento más útil y con el menor gasto de recursos. La

vigilancia siempre debe ser seguida por una acción que intente disminuir la frecuencia de la enfermedad o mitigar los efectos de la misma (Foege, 1976).

La vigilancia epidemiológica se define como la “Recolección sistemática, continua, oportuna y confiable de información relevante y necesaria sobre algunas condiciones de salud de la población. El análisis e interpretación de los datos debe proporcionar bases para la toma de decisiones y al mismo tiempo ser utilizada para su difusión” (Teutsch, 1995). La vigilancia epidemiológica puede ser activa, pasiva, integrada o sindrómica.

La vigilancia activa utiliza miembros del equipo de salud para entrar directamente en contacto con la comunidad que va a ser estudiada. Este sistema logra captar información de mayor calidad y actualizada pero los costos son mayores. Las personas vinculadas al sistema de vigilancia recolectan directamente la información independientemente que esta sea registrada en otros sistemas generales.

En la vigilancia pasiva la información se recolecta a partir de reportes que envían diferentes estamentos o personas de registros ya establecidos. Los datos son tomados por solicitud de un grupo central y en determinadas ocasiones pueden estar organizados para otros fines distintos. La dependencia de las personas o estamentos hacen que la calidad de la información sea diferente en cada unidad recolectora de información y la velocidad de acopio dependerá de la motivación que tenga cada grupo recolector. Tiene la ventaja de que es mucho menos costosa que la vigilancia activa. Las diferentes fuentes de información deben ser conciliadas para que se pueda consolidar la información periódicamente.

La vigilancia integrada combina sistemas de vigilancia activa y pasiva de diferentes sistemas de información para vigilar múltiples enfermedades. La información puede ser analizada por entidad o en conjunto. Esta estrategia puede ser ineficiente por redundancia de la información.

En la vigilancia sindrómica un sistema que puede ser activo o pasivo, utiliza una definición de caso sin necesitar una confirmación clínica o de laboratorio. Esta vigilancia es de bajo costo

pero suele tener un aumento de los falsos positivos o verse enmascarada por otras patologías que comparten algunas características del síndrome.

Los sistemas de vigilancia epidemiológica tienen múltiples objetivos. Pueden detectar de forma inmediata cambios en los factores de riesgo en una población, detectar una epidemia, evoluciones en los sistemas de salud o revelar nuevos problemas. La implementación de estos sistemas pueden estimar la magnitud de los problemas y medir su costo efectividad, evaluar las actividades de control, encausar las prioridades de investigación, facilitar la planeación, monitorizar factores de riesgo o monitorizar cambios en las prácticas de salud (Thacker S. B., 1998). La información captada puede ser utilizada para describir la historia natural de la enfermedad, facilitar la investigación, establecer las prioridades del gasto o validar los datos primarios.

Cada sistema de vigilancia debe establecer los objetivos y con esta decisión establecer cuál será la estrategia más indicada para lograr sus propósitos. La decisión tiene múltiples factores que incluyen razones económicas, metodológicas u operativas. Estas estrategias incluyen:

### **Vigilancia centinela**

La vigilancia centinela utiliza algunos centros o instituciones para determinar la tendencia de un evento en una población. Pueden no ser representativas de la población pero llaman la atención de la frecuencia de sucesos que van a sugerir acciones preventivas. Es útil cuando se tienen recursos limitados porque realiza un monitoreo permanente de una o varias patologías. Este método puede detectar importantes problemas de salud pública pero es poco sensible a eventos nuevos de baja frecuencia principalmente infecciosos (Nsubuga P, 2006).

### **Encuestas poblacionales periódicas**

Este se convierte en un sistema de vigilancia cuando se repite de forma regular y se estandarice su aplicación. Requiere de especial atención el tamaño de la muestra para que se puedan obtener resultados extrapolables a toda la población de interés.



## **Vigilancia basada en el laboratorio**

Este se trata de un método muy útil para evaluar enfermedades infecciosas o vigilar alimentos en una población. Requiere de gran infraestructura para la organización de la toma de muestras, el transporte y el desarrollo de un laboratorio central con altos estándares de calidad. La mayoría de estos sistemas utilizan una definición de caso probable a confirmar con el examen de laboratorio. Es posible que esta vigilancia busque factores de riesgo genéticos desarrollando pruebas para genotipificar la población en riesgo complementando los posibles factores ambientales desencadenantes.

### **5.4.2 Sistemas de vigilancia para condiciones específicas**

#### **Agentes ambientales**

La vigilancia de agentes presentes en el ambiente es uno de los temas más importantes hoy en día pero que requieren un esfuerzo muy grande para realizar una vigilancia adecuada. Es necesario un sistema que permita coleccionar las muestras de los posibles agentes potencialmente peligrosos, analizarlas y divulgar la información de los peligros, la forma de exposición y los posibles desenlaces. Estos desenlaces pueden ser muerte, enfermedad, daño o discapacidad. Los agentes causantes son variados ya que incluyen elementos químicos, físicos, estresores biomecánicos y agentes biológicos que se pueden localizar en el agua, el aire, los alimentos y muchos otros medios. La población debe ser evaluada para detectar la presencia de los agentes peligrosos, sus metabolitos o los efectos subclínicos que se generan por su exposición. Esta medición puede ser por métodos directos colocados en el sujeto o a través de biomarcadores que son coleccionados periódicamente de la población en riesgo (Nsubuga P, 2006).

Los desenlaces tendrán que ver con el interés de cada país y sus objetivos en el control de factores ambientales. En USA los esfuerzos se dirigen a los agentes que pueden generar defectos congénitos, retardo en el desarrollo psicomotor y retardo mental, cáncer, enfermedades neurológicas o enfermedades respiratorias crónicas (McGeehin, 2004).

### **Enfermedades crónicas**

En el mundo entero se observa un incremento en la mortalidad de las enfermedades crónicas no transmisibles. La vigilancia de estas patologías se hace imperativa con el fin de prevenir su impacto en la salud de todos los países del mundo. La hipertensión arterial, la obesidad el consumo de tabaco y alcohol deben ser monitorizados estrechamente por parte de los sistemas de salud. La información allí recolectada debe ser compartida en redes globales que permitan generar estrategias múltiples y sincrónicas que aborden su prevención y manejo integral (Alwan A, 2010).

### **Otros eventos a vigilar**

Se han descrito múltiples eventos de posible vigilancia. Aquí se encuentran los accidentes y lesiones así como el terrorismo biológico. Los reportes de eventos adversos de las acciones del equipo de salud son otro ejemplo de la vigilancia que se debe llevar a cabo con el fin de prevenir las alteraciones ambientales o genéticas que se ciernen sobre una población. Cada evento tendrá unos objetivos precisos y una metodología específica que será del resorte de cada grupo de especialistas y deberá ser implementada según el contexto y los propósitos que se persigan (Nsubuga P, 2006).

#### **5.4.3 Impacto económico de los sistemas de vigilancia en la salud pública**

En innumerables ocasiones se ha demostrado que la ausencia de un sistema de vigilancia en salud pública tiene un gran impacto económico. Los efectos de las epidemias de SARS o influenza demuestran que el gasto en manejar los pacientes infectados es varias veces superior que el establecimiento de un sistema de vigilancia adecuado. Darby cols. en el 2003 describen como la pérdida por no tener implementado un sistema de vigilancia en Canadá para controlar la epidemia de SARS ascendió a más de doce mil millones de dólares americanos (Darby, 2003). En la literatura muchas especialidades médicas han medido el impacto de múltiples sistemas de vigilancia en varias patologías infecciosas o no y la mayoría concuerdan con que hay menor gasto de dinero que siempre se ve acompañado con una evidente prevención o detección temprana que lleva a mejorar la salud y la calidad de las poblaciones implicadas (Hong YM, 2008) (Haycox A, 1999).

#### **5.4.4 Sistemas de vigilancia para defectos congénitos**

Teniendo en cuenta la gran importancia de generar sistemas de vigilancia para eventos de interés para la salud de las poblaciones analizaremos la utilidad de implementar un sistema para defectos congénitos.

#### **Propósitos de un sistema de vigilancia para defectos congénitos**

Los propósitos que se tienen al desarrollar un programa de este tipo varían según las necesidades de cada región o país. En general se puede tener interés en varias áreas del saber, de las cuales tendrá cada una un grupo de objetivos preciso (National Birth Defects Prevention Network (NBDPN), 2004).

##### Propósitos epidemiológicos

En este caso se pueden identificar las frecuencias de base en la población con el fin de encontrar cambios significativos al realizar la vigilancia en el tiempo, se pueden evaluar los factores de riesgo asociados a los defectos congénitos, identificar y realizar análisis de *cluster* y proveer las herramientas necesarias para hacer estudios ecológicos o de búsqueda de etiologías.

##### Propósitos de prevención o planeación

La vigilancia sistemática de los defectos congénitos provee información muy útil para los servicios de prevención y planeación de cualquier sistema de salud en el mundo. Además es una herramienta para evaluar la eficacia de los mismos previniendo su ocurrencia.

##### Propósitos sociales y educativos

Los sistemas de vigilancia en defectos congénitos pueden generar estrategias para informar al público de su importancia en la salud y el riesgo que tienen las poblaciones a ser expuestas a factores de riesgo. También informa a los padres sobre los recursos disponibles para prevenir o manejar a sus hijos con defectos congénitos. Proveen información para estudios de impacto económico o estudios de seguimiento a largo plazo.

### Propósitos de apoyo a los Servicios de salud

Los sistemas de vigilancia son útiles para tener información de primera mano sobre los niños afectados por defectos congénitos y así poderlos remitir a los programas adecuados y utilizar los recursos necesarios para su manejo. Cumplir este objetivo también va a proveer información sobre la eficacia de estos servicios en prevenir la mortalidad y la discapacidad.

### Propósitos clínicos

Disponer de un sistema de vigilancia para defectos congénitos provee una base amplia y adecuada para desarrollar proyectos de investigación clínica y básica que busquen generar soluciones innovadoras a posibles factores de riesgo asociados.

## **5.5 Marco legal de un sistema de Vigilancia para Defectos Congénitos en Colombia**

Las anomalías congénitas pueden comprometer la vida, la salud o el desarrollo físico e intelectual de una persona. Las leyes de cada país estipulan quienes deben ser los responsables de implementar y desarrollar los sistemas de vigilancia que interesen a cada país. El sistema no puede ir en contra de la legislación porque podría perder legalidad y legitimidad. Por esta razón se hace una revisión breve de las leyes que han dictado los cauces por donde debe transitar la Salud Pública en Colombia con el fin de armonizar la propuesta del nuevo sistema con las normas en salud que rigen nuestro país.

### **Ley 09 de 1979**

En el título VII de la ley 09 de 1979 se dictaron las medidas tendientes a regular la salud pública en nuestro país y se establecieron los lineamientos para ejercer vigilancia y control epidemiológico. En su artículo 479 decreta: “*La información epidemiológica servirá para actualizar el diagnóstico y divulgar el conocimiento de la situación en salud de la comunidad, para promover la reducción y la prevención del daño de la salud*”. En el 480 precisa: “*La información epidemiológica es obligatoria para todas las personas naturales o jurídicas, residentes o establecidas en el territorio nacional, dentro de los términos de responsabilidad, clasificación, periodicidad, destino y claridad que reglamente el Ministerio de Salud*”.

## **Constitución política de Colombia, año 1.991**

La constitución política de Colombia defiende el derecho a la igualdad. En su artículo 5 (Banco de la Republica de Colombia, 2011) reza: *“El Estado reconoce, sin discriminación alguna, la primacía de los derechos inalienables de la persona y ampara a la familia como institución básica de la sociedad”*. En el artículo 13 promueve la protección por condiciones de debilidad: *“El Estado protegerá especialmente a aquellas personas que por su condición económica, física o mental, se encuentren en circunstancia de debilidad manifiesta y sancionará los abusos o maltratos que contra ellas se cometan”*. El artículo 44 declara los derechos de los niños como inalienables: *“Son derechos fundamentales de los niños: la vida, la integridad física, la salud y la seguridad social, la alimentación equilibrada, su nombre y nacionalidad, tener una familia y no ser separados de ella, el cuidado y amor, la educación y la cultura, la recreación y la libre expresión de su opinión. Serán protegidos contra toda forma de abandono, violencia física o moral, secuestro, venta, abuso sexual, explotación laboral o económica y trabajos riesgosos. Gozarán también de los demás derechos consagrados en la Constitución, en las leyes y en los tratados internacionales ratificados por Colombia”* y adiciona: *“Los derechos de los niños prevalecen sobre los derechos de los demás”*.

## **Ley 100 de 1993**

En el año de 1993 Colombia definió un Sistema de Seguridad Social Integral que iba a regir la salud y el trabajo de todos sus ciudadanos. En cabeza del Ministerio de la Protección Social dejó la responsabilidad de la salud colombiana generando dos regímenes: El Contributivo donde cada persona realiza aportes al sistema provenientes de su actividad productiva y el Subsidiado donde el estado provee los recursos para el cuidado de esta población. El sistema se declara obligatorio y de cobertura universal. Respecto a las funciones en Salud Pública la ley indica en su artículo 154 como se regula la intervención del estado: *“El Estado intervendrá en el servicio público de Seguridad Social en Salud, conforme a las reglas de competencia de que trata esta Ley, en el marco de lo dispuesto en los artículos 48, 49, 334 y 365 a 370, 366, 367, 368, 369 de la Constitución Política. Dicha intervención buscará principalmente el logro de los siguientes fines:...”*, *“...c) Desarrollar las*

*responsabilidades de dirección, coordinación, vigilancia y control de la Seguridad Social en Salud y de la reglamentación de la prestación de los servicios de salud...”.*

### **Ley 715 de 2001**

En esta ley el estado especifica cuáles son las competencias de la Nación en el sector de la salud. En el numeral 6 del artículo 42 propone que son facultades del estado: *“Definir, diseñar, reglamentar, implantar y administrar el Sistema Integral de Información en Salud y el Sistema de Vigilancia en Salud Pública, con la participación de las entidades territoriales”.*

### **Decreto 3518 de 2006**

Este decreto emanado de la anterior ley crea y reglamenta el Sistema de Vigilancia en Salud Pública en nuestro país. Este tiene por objeto: *“...crear y reglamentar el Sistema de Vigilancia en Salud Pública, SIVIGILA, para la provisión en forma sistemática y oportuna, de información sobre la dinámica de los eventos que afecten o puedan afectar la salud de la población, con el fin de orientar las políticas y la planificación en salud pública; tomar las decisiones para la prevención y control de enfermedades y factores de riesgo en salud; optimizar el seguimiento y evaluación de las intervenciones; racionalizar y optimizar los recursos disponibles y lograr la efectividad de las acciones en esta materia, propendiendo por la protección de la salud individual y colectiva”.* En el artículo 6 se definen quienes son los responsables del sistema: *“La implementación y desarrollo del Sistema de Vigilancia de Salud Pública que se crea a través del presente decreto, será responsabilidad del Ministerio de la Protección Social, los Institutos Nacional de Salud, INS y de Vigilancia de Medicamentos y Alimentos, Invima, las Direcciones Departamentales, Distritales y municipales de Salud, las Entidades Administradoras de Planes de Beneficios de Salud, las Unidades Notificadoras y las Unidades Primarias Generadoras de Datos, para lo cual cumplirán las funciones indicadas en los artículos siguientes”.* Este decreto deja clara la obligatoriedad y universalidad del sistema de Vigilancia en Salud Pública en Colombia. Define que todos los actores del sistema de salud deben ajustarse al mismo pero es lo suficientemente flexible para permitir la elección de los eventos prioritarios a vigilar.

## **Decreto 3039 de 2007**

Este decreto se genera con el fin de adoptar el Plan Nacional de Salud Pública 2007-2010 y está basado en las leyes y decretos anteriores. El capítulo III describe las Líneas de Política a seguir dentro de este Plan. La línea de Política 4 se refiere a La vigilancia en salud y gestión del conocimiento. Esta línea se define de la siguiente manera: *“Es el conjunto de procesos sistemáticos y constantes de recolección, análisis, interpretación y divulgación de información, y de investigación para la identificación de las necesidades de salud de la población y de la respuesta de los servicios para el mejoramiento de la salud y la calidad de vida de los colombianos.”*

En sus objetivos el Plan Nacional de Salud Pública plantea como 1er objetivo mejorar la salud infantil en consonancia con la constitución colombiana. Dentro de las metas nacionales se incluyen 3 indicadores: Disminuir las mortalidad infantil en menores de 1 año, la mortalidad infantil en menores de 5 años y lograr y mantener coberturas de vacunación con todos los biológicos del Programa Ampliado de Inmunizaciones (PAI). Para cumplir con estas metas además estrategias de prevención y promoción de la salud infantil la línea de política número 4 se propone: *“a) Implementar un sistema de vigilancia de las anomalías congénitas con énfasis en rubéola, sífilis y toxoplasmosis, y de la mortalidad perinatal, neonatal e infantil, b) Fortalecer la vigilancia de los riesgos y determinantes de la salud infantil, a través del diseño y disposición de metodologías estandarizadas de carga de enfermedad y vigilancia de acceso y calidad de atención y d) Fortalecer la formación continua y específica del recurso humano que se requiere para la atención integral y manejo de los riesgos relacionados con la salud infantil”.*

En el Objetivo 6 se propuso disminuir las enfermedades no transmisibles y las discapacidades. Para esto la meta 5 fijada fue: *“Promover acciones preventivas para mantener o reducir la prevalencia de limitaciones evitables”.* Dentro de las políticas de prevención se precisó: *“Desarrollar y evaluar estrategias de educación, información, comunicación y movilización social con enfoque etnocultural, para promoción de estilos de vida saludable, uso racional de medicamentos, y prevención de las enfermedades crónicas no transmisibles (Numeral c de la línea de política 1)”. “Promover acciones de inducción a la demanda a los servicios de*

promoción de la salud, prevención de los riesgos y atención de los daños en salud visual, auditiva y cognitiva en los espacios educativos, laborales, culturales, deportivos y otros espacios cotidianos (Numeral *i* de la línea de política 1)”, “Promover el desarrollo de acciones continuas de tamizaje de los factores de riesgo para las enfermedades crónicas no transmisibles (Numeral *b* de la línea de las políticas 2 y 3)” e “Impulsar el desarrollo de acciones de caracterización, estratificación, focalización y georreferenciación de los riesgos y condiciones de salud (Numeral *a* de la línea de política 4)”.

### **Plan Nacional de Desarrollo 2010- 2014**

El programa de estado del nuevo presidente de la República se enmarca en el llamado Plan Nacional de Desarrollo. En este se propone un fortalecimiento de los sistemas de vigilancia en Salud Pública con la potenciación de la codificación adecuada que permita tener estadísticas completas y veraces. Se espera que el Plan Nacional priorice la generación de Guías de práctica clínica que generen mecanismos costo efectivos para el manejo de las patologías que generan mayor impacto en la salud de nuestro país (Departamento Nacional de Planeación, 2010).

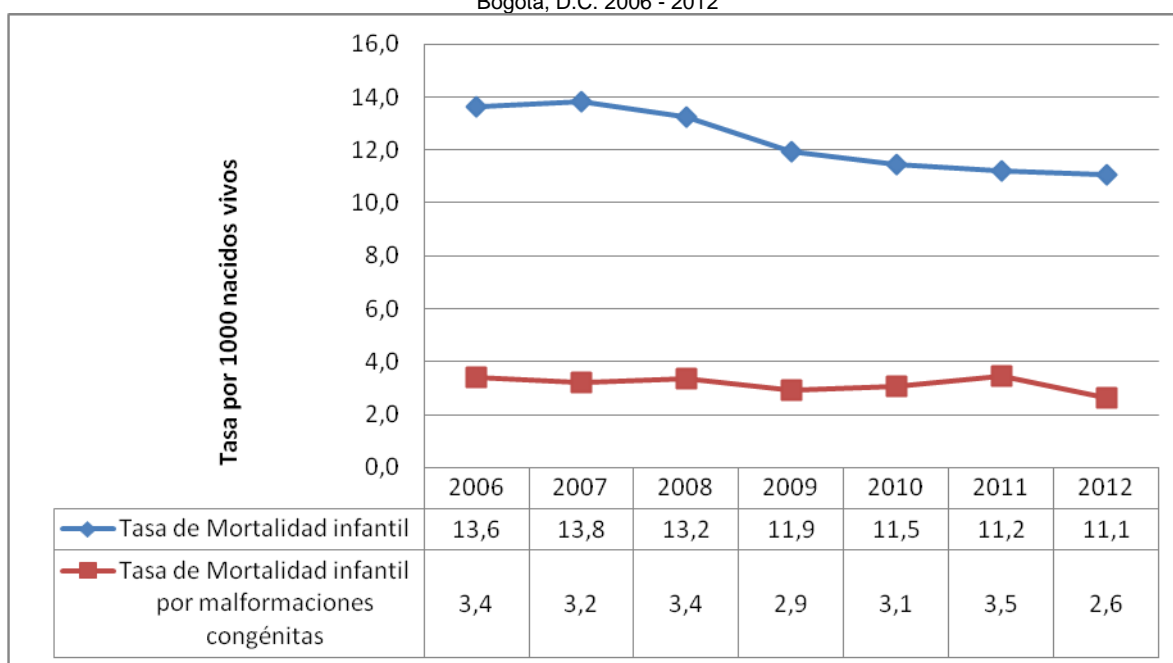


## 6. RESULTADOS

### ***Mortalidad infantil y mortalidad en menores de cinco años por malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas***

Durante el periodo 2006 – 2012 las malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas aportaron el 25,5% del total de muertes en menores de un año y el 24% del total de muertes en menores de cinco años. La tasa de mortalidad infantil por esta causa estuvo entre 3,4 y 2,6 muertes por 1.000 nacidos vivos (gráfico 3), siendo la primera causa de muerte para este grupo de edad.

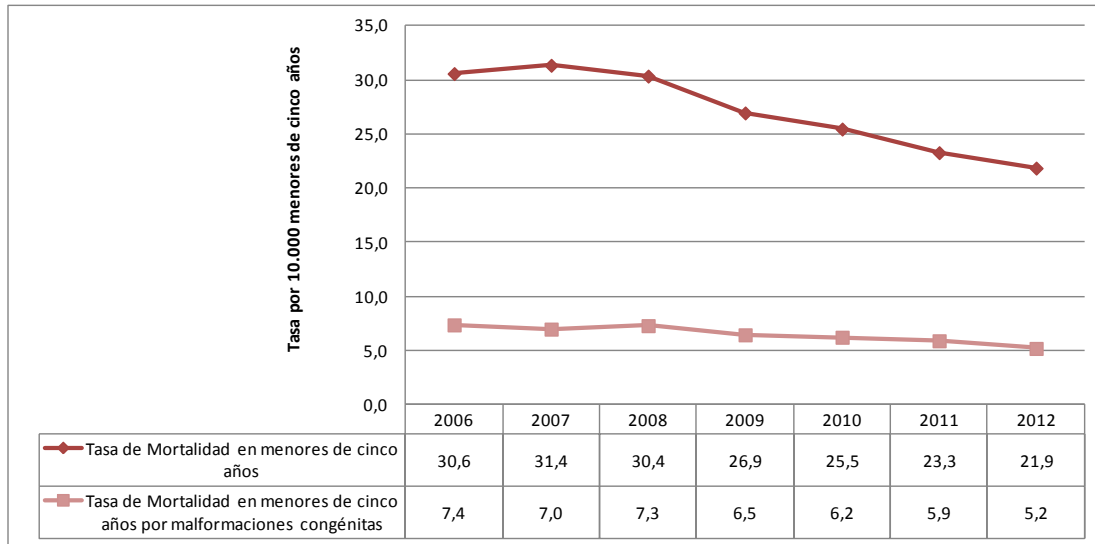
Gráfico 3. Tasa de mortalidad infantil general y por malformaciones congénitas Bogotá, D.C. 2006 - 2012



Fuente: Departamento Administrativo Nacional de estadística. Estadísticas vitales. 2010.

En niños y niñas menores de cinco años la tasa de mortalidad osciló entre 7,4 y 5,2 muertes por 10.000 menores de cinco años (gráfico 4). Para este grupo de edad también fueron las malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas la primera causa de muerte.

Gráfico 4. Tasa de mortalidad en menores de cinco años general y por malformaciones congénitas Bogotá, D.C. 2006 - 2012



Fuente: Departamento Administrativo Nacional de estadística. Estadísticas vitales. 2010.

### ***Prevalencia de malformaciones congénitas en Bogotá, D.C.***

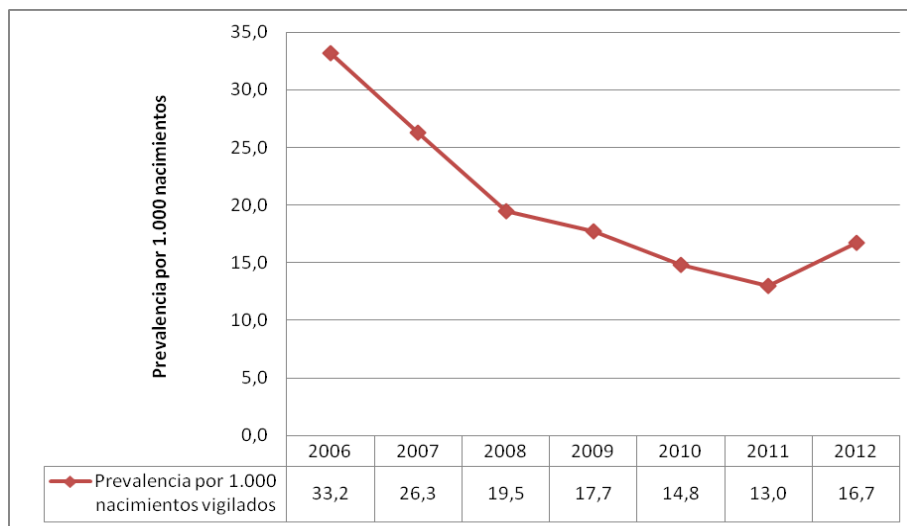
Durante el periodo 2006 a 2012 fueron vigilados un total de 346.477 nacimientos a través de la estrategia centinela de vigilancia epidemiológica de malformaciones congénitas en Bogotá, D.C., en este total de nacimientos se identificaron 5.755 niños y niñas con malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas, la distribución anual de nacimientos y niños con malformación identificados se observa en la tabla 4.

Tabla 4. Nacimientos vigilados y malformaciones identificadas 2006- 2012

Año	Nacimientos vigilados	Niños y niñas identificados con malformación congénita
2006	6654	221
2007	17395	457
2008	43292	844
2009	30486	541
2010	39332	582
2011	104695	1358
2012	104623	1752
Total	346477	5755

La prevalencia de malformaciones congénitas por cada 1.000 nacimientos vigilados se ha visto influenciada por el total nacimientos identificados cada año por el proyecto especial de vigilancia de malformaciones congénitas, pasando de 33,2 niños y niñas con malformación por cada 1000 nacimientos en el año 2006 donde el total de nacimientos vigilados no superaron los 7.000 casos a 16,7 niños y niñas con malformación por cada 1000 nacimientos para el año 2012 donde se vigilaron casi el total de nacimientos de la ciudad (gráfico 5).

Gráfico 5. Prevalencia de malformaciones congénitas en nacimientos vigilados Bogotá, D.C. 2006– 2012



### ***Distribución de malformaciones congénitas según sexo***

Para el periodo 2006 a 2012 se identificaron un total de 5.755 niños y niñas con malformación congénita, de los cuales el 55,2% (n=3.179) pertenecían al sexo masculino, el 44% (n=2.535) al sexo femenino y el 0,7% (n=41) se clasificó con sexo indeterminado (tabla 5). El 2,9% (n=167) de los niños y niñas con una malformación nacieron muertos y el 4,5% (n=261) murieron al alta de la institución de nacimiento.

Tabla 5. Malformaciones congénitas según sexo Bogotá, D.C. 2006 – 2012

Año	Masculino		Femenino		Indeterminado		Total
	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje	
2006	125	56,6	93	42,1	3	1,4	221
2007	240	52,5	212	46,4	5	1,1	457
2008	478	56,6	364	43,1	2	0,2	844
2009	291	53,8	243	44,9	7	1,3	541
2010	326	56,0	249	42,8	7	1,2	582
2011	756	55,7	593	43,7	9	0,7	1358
2012	963	55,0	781	44,6	8	0,5	1752
Total	3179	55,2	2535	44,0	41	0,7	5755

### ***Distribución según tipo de malformación***

Dentro de las diez primeras malformaciones observadas en la ciudad (tabla 6) se encuentran los apéndices preauriculares, el síndrome de Down, la polidactilia, el labio leporino con o sin paladar hendido, las malformaciones congénitas múltiples, las cardiopatías y el pie equino. El 13,8% de ellas pueden relacionarse con una discapacidad en el futuro.

Tabla 6. Malformaciones congénitas según tipo Bogotá, D.C. 2006 – 2012

Malformación congénita	Frecuencia	Porcentaje
Apendice preauricular, cerca de la oreja	531	9,2
Down, Cariotipo: sin o SAI	324	5,6
Polidactilia Postaxial, 5º dedo, mano/s	198	3,4
Labio Leporino CON paladar hendido	197	3,4
Malformaciones congénitas múltiples	176	3,1
Seno o fistula preauricular o auricular	108	1,9
Nevus Marron, cafe-con-leche, cafe, castano	104	1,8
Polidactilia Preaxial ,1o dedo, mano/s	101	1,8
cardiopatía No Especificada	97	1,7
Pie equino : equinovaro, equinovalgo Reductible o postural	96	1,7
Criptorquidia	81	1,4
SUBLUXACION, ORTOLANI, DISPLASIA	80	1,4
PIE EQUINO : EQUINOVARO, EQUINOVALGO REDUCTIBLE O POSTURAL	76	1,3
Pie equino : equinovaro, equinovalgo Irreductible o estructural	75	1,3
Polidactilia Postaxial, 5o dedo, pie/s	72	1,3
CIV	71	1,2

PIE EQUINO : EQUINOVARO, EQUINOVALGO IRREDUCTIBLE O ESTRUCTURAL	66	1,1
Labio Leporino SIN paladar hendido	61	1,1
Microtia grado II con Estenosis o atresia del Conducto Auditivo	57	1,0
Hernia diafragmatica	56	1,0
Tumor,teratoma,etc.Excluye al sacrococcigeo	56	1,0
CIA	53	0,9
Hemangioma plano	53	0,9
Onfalocele	53	0,9
GASTROSQUISIS DEFECTO PARAUMBILICAL,PARAMEDIAL,AB	52	0,9
Polidactilias de otros tipos	51	0,9
Hipoplasia corazon IZquierdo	50	0,9
Paladar hendido	50	0,9
Subluxacion,Ortolani,Displasia	49	0,9
Hipospadias Balanica o glandular , 1ER grado	47	0,8
Otras malformaciones	2613	45,4
<b>TOTAL</b>	<b>5754</b>	<b>100</b>

### ***Distribución según grupo CIE 10***

Según grupo CIE 10, los órganos, estructuras corporales y sistemas más afectados fueron los miembros superiores e inferiores, la oreja, el sistema cardiovascular, el sistema gastrointestinal, la piel, el sistema nervioso y las hendiduras orofaciales (tabla 7).

Tabla 7. Malformaciones congénitas según grupo CIE 10 Bogotá, D.C. 2006 – 2012

<b>GRUPO CIE 10</b>	<b>Frecuencia</b>	<b>Porcentaje</b>
MIEMBROS SUPERIORES E INFERIORES	1330	23,1
OREJA	950	16,5
SINDROMES GENÉTICOS Y CROMOSOMICOS	442	7,7
CARDIOVASCULAR	430	7,5
SISTEMA GASTROINTESTINAL	380	6,6
PIEL Y TEJIDO TEGUMENTARIO	361	6,3
SISTEMA NERVIOSO	357	6,2
HENDIDURAS OROFACIALES	348	6,0
APARATO GENITAL	263	4,6
SISTEMA URINARIO	209	3,6

MALFORMACIONES CONGÉNITAS MÚLTIPLES	176	3,1
OTRAS MALFORMACIONES	120	2,1
SIN INFORMACIÓN	85	1,5
ESQUELETICO	81	1,4
REGION ORAL	79	1,4
OJO	39	0,7
PULMONAR	30	0,5
NARIZ	21	0,4
ESQUELÉTICO	20	0,3
CUELLO	18	0,3
SINDROMES TERATOGENICOS	15	0,3
		0,0
<b>TOTAL</b>	<b>5754</b>	<b>100</b>

### ***Distribución según sub grupo CIE 10***

La distribución según sub grupo CIE 10 muestra como las cardiopatías congénitas, el síndrome de Down y el labio leporino con o sin paladar hendido, aportan el 18% del total de malformaciones y se ubican en el tercer, cuarto y quinto lugar (tabla 8).

Tabla 8. Malformaciones congénitas según sub grupo CIE 10 Bogotá, D.C. 2006 – 2012

<b>SUBGRUPO CIE 10</b>	<b>Frecuencia</b>	<b>Porcentaje</b>
Apendices o fistulas	703	12,2
Talipes	480	8,3
Polidactilias	475	8,3
Malformación congénita cardiaca	373	6,5
Down	372	6,5
Labio leporino con/sin paladar hendido	277	4,8
Microtia	181	3,1
Malformaciones congénitas múltiples	176	3,1
Anormalidad de la cadera	144	2,5
Nevus y manchas piel	144	2,5
Malformación/defecto del riñón	143	2,5
Hidrocefalia	127	2,2



ALCALDÍA MAYOR  
DE BOGOTÁ D.C.

Secretaría  
Salud

Defecto/Malformación de la pared abdominal	118	2,1
Anormalidad por reducción de miembros	106	1,8
Otras malformaciones	100	1,7
Hipospadias	99	1,7
Anormalidades testiculares	86	1,5
Defecto de tubo neural/Espina bífida	85	1,5
Hemangioma	78	1,4
Atresia/estenosis esofágica	75	1,3
Apéndice/ Fistula cutánea	74	1,3
Paladar hendido	71	1,2
Deformidad y/o malformación de la oreja	66	1,1
Estenosis/Imperforación anal	65	1,1
Defecto/Malformación de otros órganos abdominales	63	1,1
Cerebro	59	1,0
Malformación o deformidad de la cabeza	56	1,0
Sindáctilas	54	0,9
Otras anormalidades cardíacas	49	0,9
Defecto obstructivo vesico-uretero-renal	47	0,8
Malformación congénita de la cara o cuello inespecífica	45	0,8
Microcefalia	45	0,8
Malformación o defecto de maxilares	38	0,7
Genitalia externa ambigua o ausente	37	0,6
Displasias esqueléticas	35	0,6
Atresia/estenosis intestinal	33	0,6
Amputación de miembros	32	0,6
Otras malformaciones esqueléticas	32	0,6
Alteraciones dentales y de la encía	29	0,5
Malformación/Defecto pulmonar	29	0,5
Deformidad o malformación dedos/ mano	27	0,5
Síndromes genéticos	25	0,4
Defecto de tubo neural/Anencefalia	21	0,4
Otras alteraciones de la piel	21	0,4
Alteraciones mamilares	20	0,3
Otros hallazgos	20	0,3
Edwards	19	0,3
Globo ocular	19	0,3
Otras malformaciones del sistema Urinario	19	0,3
Otras malformaciones/deformidades nariz	17	0,3
Síndromes teratogénicos	15	0,3
Alteración del pelo y cuero cabelludo	14	0,2



ALCALDÍA MAYOR  
DE BOGOTÁ D.C.

Secretaría  
Salud

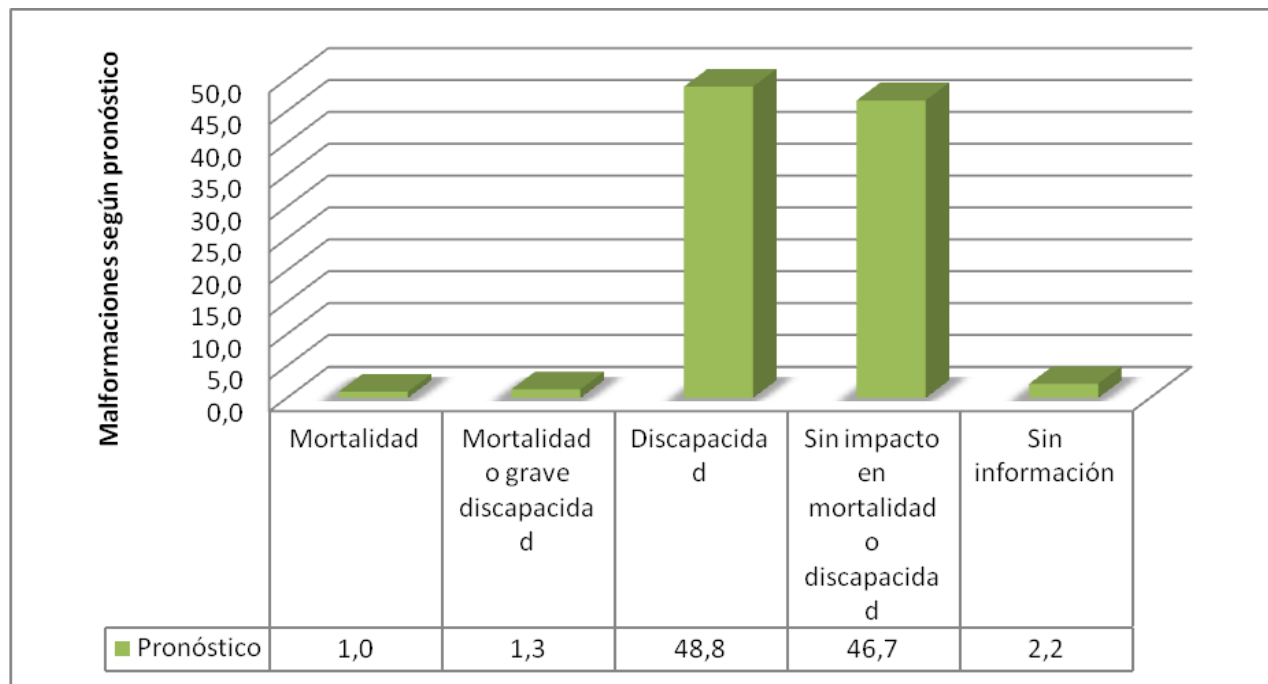
Estructuras externas del ojo	13	0,2
Malformación congénita de la cara o cuello inespecífica	13	0,2
Anormalidades del pene	12	0,2
Defecto/Malformación ano-rectales	12	0,2
Otras malformaciones de los genitales	12	0,2
Otras malformaciones de miembros	11	0,2
Otras malformaciones del ojo	11	0,2
Patau	11	0,2
Turner	10	0,2
Alteración de la acondro/osteogenesis	9	0,2
Anormalidades escrotales	9	0,2
Alteraciones de la lengua	8	0,1
Alteración de las uñas	7	0,1
Artrogriposis	7	0,1
Defecto de tubo neural/Encefalocele	7	0,1
Malformación columna vertebral	7	0,1
Anormalidad de musculos/ligamentos	6	0,1
Hernias abdominales	6	0,1
Alteraciones branquiales	5	0,1
Hiperplasia/Hipertrofia genitales externos	5	0,1
Malformación o Defecto uretral/ vesical	5	0,1
Alteración o deformidad de la Boca	4	0,1
Defecto/Malformación intestinal	4	0,1
Otros síndromes cromosómicos	4	0,1
Albinismo	3	0,1
Alteración osea/cartilaginosa	3	0,1
Atresia de coanas	3	0,1
Defecto/Malformación vaginal	2	0,0
Malformación reja costal	2	0,0
Alteraciones laringe	1	0,0
APERT	1	0,0
Ausencia/hipoplasia nariz	1	0,0
Otras alteraciones del sistema nervioso central	1	0,0
Otras anomalías del pie	1	0,0
<b>TOTAL</b>	<b>5754</b>	<b>100</b>



### ***Distribución según pronóstico***

La clasificación según pronóstico permitió evidenciar como el 1% de las malformaciones no son compatibles con la vida como la anencefalia, el acardioacefalo, la hidranciacefalia, entre otras. El 1,3% de las malformaciones pueden desencadenar en una mortalidad o grave discapacidad, dentro de estas encontramos las anomalías del cuerpo calloso, la arteria umbilical única y la holoprosencefalia. El 48,8% tienen pronóstico de discapacidad y el 46,7% no tienen impacto ni en mortalidad ni en discapacidad.

Gráfico 6. Malformaciones según pronóstico  
Bogotá, D.C. 2006 - 2012



El 38,4% de los casos con riesgo de mortalidad o grave discapacidad existe la posibilidad de modificar el pronóstico con la intervención adecuada o inadecuada del personal de salud (tabla 9).

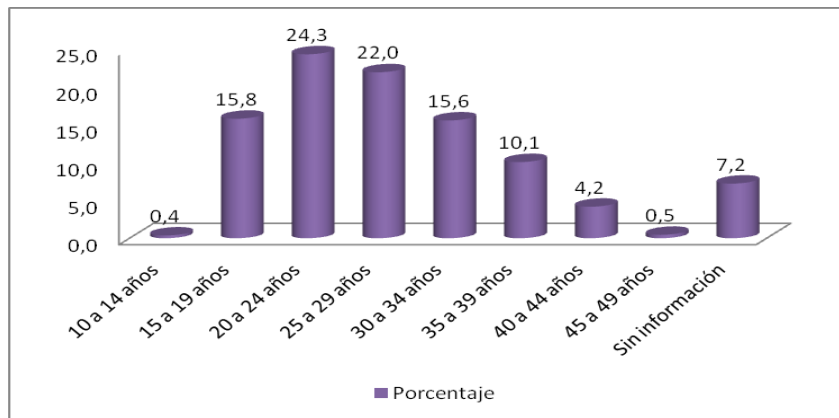
Tabla 9. Malformaciones congénitas según posibilidad de modificar el pronóstico Bogotá, D.C. 2006 – 2012

	<b>Clasificación</b>	<b>Frecuencia</b>	<b>Porcentaje</b>
la	Malformación no compatible con la vida / la intervención adecuada o inadecuada no cambia el pronóstico	52	0,9
lb	Malformación no compatible con la vida / la intervención adecuada o inadecuada mejora al paciente o lo empeora gravemente	3	0,1
II	Malformación con riesgo de mortalidad o grave discapacidad/	16	0,3
IIa	Malformación con riesgo de mortalidad o grave discapacidad/ la intervención adecuada o inadecuada no cambia el pronóstico	60	1,0
IIb	Malformación con riesgo de mortalidad o grave discapacidad/ la intervención adecuada o inadecuada mejora al paciente o lo empeora gravemente	2208	38,4
IIc	Malformación con riesgo de mortalidad o grave discapacidad/ Mínimo hay incapacidad permanente	602	10,5
IId	Malformación con riesgo de mortalidad o grave discapacidad/ Puede llegar a mejoría total	161	2,8
IIIa	Malformación compatible con una vida normal/ la intervención adecuada o inadecuada no cambia el pronóstico	1239	21,5
IIIb	Malformación compatible con una vida normal/ la intervención adecuada o inadecuada mejora al paciente o lo empeora gravemente	40	0,7
IIIc	Malformación compatible con una vida normal/ Mínimo hay incapacidad permanente	16	0,3
IIId	Malformación compatible con una vida normal/Puede llegar a mejoría total	1230	21,4
Sin información		127	2,2
<b>Total</b>	<b>TOTAL</b>	<b>5754</b>	<b>100</b>

### ***Distribución según edad de la madre***

En el 30,1 % de los casos, las madres de los niños con una malformación tenían edades extremas; el 16 % eran menores de 19 años y el 14,3% eran mayores de 35 años (gráfico 7).

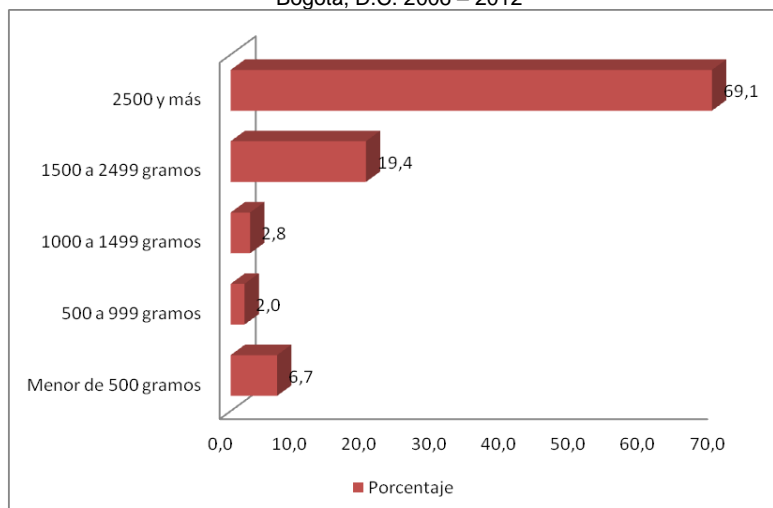
Gráfico 7. Malformaciones según edad de la madre  
Bogotá, D.C. 2006 - 2012



### ***Distribución según peso al nacer***

Según peso al nacer el 31% de los niños y niñas con una malformación congénita estuvieron por debajo de los 2.500 gramos (gráfico 8).

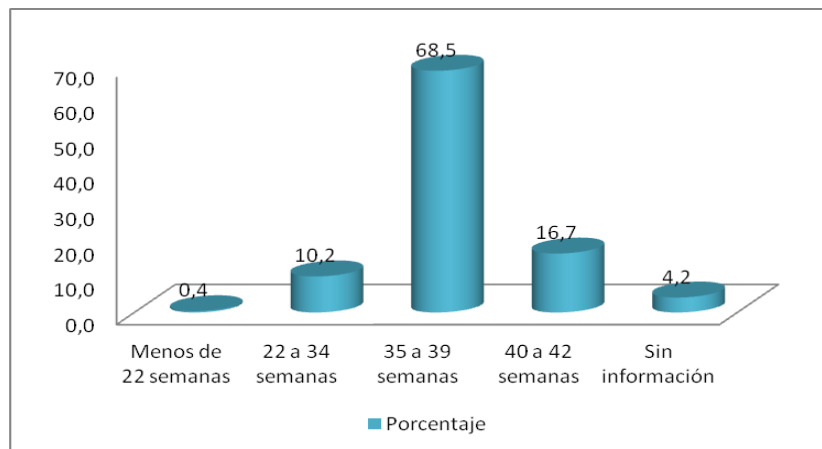
Gráfico 8. Malformaciones según peso al nacer  
Bogotá, D.C. 2006 - 2012



### ***Distribución según edad gestacional***

En el 85,2% de los casos los niños y niñas con una malformación congénita nacieron entre las 35 y las 42 semanas de gestación (gráfico 9). Llama la atención como en 45 casos de niños y niñas que venían con malformaciones no compatibles con la vida se alcanzó una edad gestacional por encima de las 22 semanas.

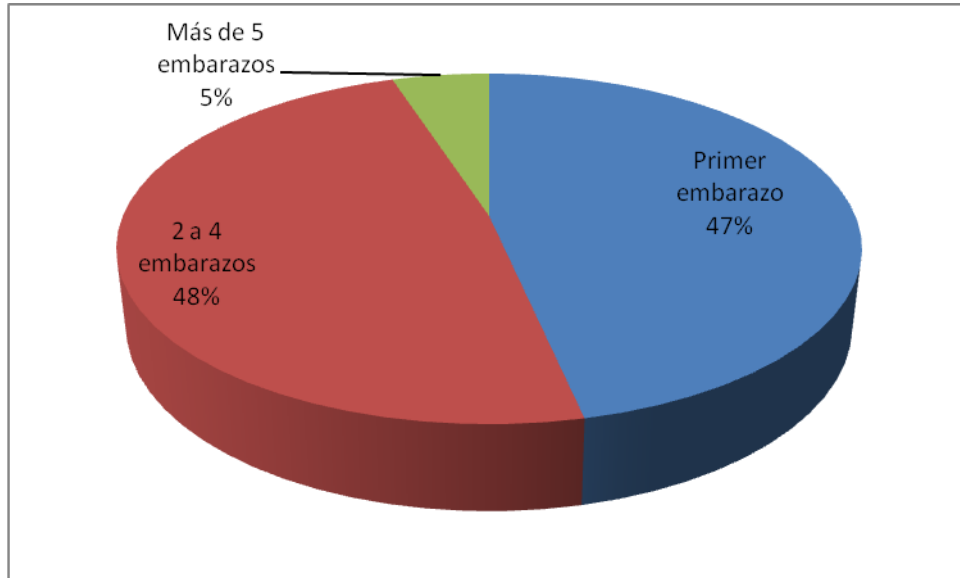
Gráfico 9. Malformaciones según semanas de gestación  
Bogotá, D.C. 2006 – 2012



### ***Distribución según número de embarazos***

La distribución según número de embarazos fue muy similar, en el 47% de los casos los niños y niñas con una malformación congénita eran hijos de madres primigestantes y en el 53% las madres eran multíparas (gráfico 10).

Gráfico 10. Malformaciones según semanas de gestación  
Bogotá, D.C. 2006 – 2012



## CONCLUSIONES

- El porcentaje de muertes por malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas en población menor de un año y menores de cinco años para Bogotá, D.C. es superior al observado en el país.
- La prevalencia de malformaciones congénitas más cercana a la realidad es la de los años 2011 y 2012 donde se vigilaron casi el 100% de los nacimientos de la ciudad.
- El mayor número de niños con malformación pertenece al sexo masculino lo que puede estar relacionado con una mayor proporción de nacimientos en este grupo dentro de la población general.
- Los apéndices preauriculares siguen siendo la malformación más frecuente en los niños y niñas de la ciudad.
- Malformaciones con pronóstico de discapacidad como el síndrome de Down, el labio leporino, las malformaciones congénitas múltiples y las cardiopatías se ubicaron dentro de las diez malformaciones más frecuentes.
- Según la Clasificación Internacional de Enfermedades versión 10, la mayoría de las malformaciones se presentaron según grupo en los miembros superiores e inferiores con malformaciones como el talipes y las polidactilias.
- Cerca del 50% de las malformaciones evidenciadas tienen pronóstico de discapacidad.
- En el 30% casos las madres de los niños y niñas con una malformación tenían edades extremas (menores de 19 años y mayores de 35 años).

- En el 31% de los niños y niñas con malformación congénita se observó bajo peso al nacer.
- Malformaciones congénitas no compatibles con la vida que alcanzaron más de las 22 semanas de gestación probablemente no fueron identificadas en la ecografía de primer trimestre o existe una débil articulación con la sentencia de interrupción voluntaria del embarazo.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Christianson AL, Howson CP, Modell B. March of Dimes Global Report on Birth Defects: the hidden toll of dying and disabled children. March of Dimes Birth Defects Foundation, White Plains, New York, USA. 2006.
2. Organización Mundial de la Salud. Informe sobre la salud en el mundo. 2005.
3. Departamento Administrativo Nacional de Estadísticas. Estadísticas vitales. 2011.
4. Naciones Unidas. Objetivos de desarrollo del Milenio, informe 2010.
5. Kaminker Patricia. Mitos y verdades en genética médica. Arch.argent.pediatr 2006; 104(3):246-252.
6. Clegg and Weatherall, 1999; Modell and Kuliev, 1989; Mokenhaupt) et al., 2004; WHO, 1996.
7. Turnpenny P, Ellard S (Eds). 2005. Emery's Elements of Medical Genetics. 12th Edition. Elsevier Churchill Livingstone, Edinburgh, United Kingdom.
8. Helander E, Mendis P, Nelson G, Goerd A. 1989. *Training in the Community for People With Disabilities*. World Health Organization, Geneva, Switzerland. (OMS 1996-1999).
9. Comisión sobre determinantes de la salud. Subsanan las desigualdades en una generación: alcanzar la equidad sanitaria actuando sobre los determinantes sociales de la salud. OMS. 2009.
10. Plan Nacional de Salud Pública 2007 – 2010.
11. Plan de Desarrollo Bogota Positiva para vivir mejor.
12. Plan Distrital de Salud
13. Fernández N, Zarante I. Prevalencia y escala pronóstico para malformaciones congénitas en Colombia: la responsabilidad de pediatras y neonatólogos. Registro de 54.397 nacimientos. UCIN. 2007;7:28-32.
14. Kumar P., 2008
15. Hübner ME., 2005
16. Rimoin DL, 2007
17. Causey TN, 2010



18. Vendola C, 2010
19. Dolk H & Group., 2011
20. Valdés-Hernández J, 2009
21. DANE, 2004
22. Carmona RH, 2005
23. Gracia, G, -. Gomez, L. Caracterización de la población con discapacidad en Bogotá, 2005 – 2007. 2010.
24. Castilla EE, 1991
25. Rittler M, 2001
26. Calderón J, 2006
27. De Souza E, 2010
28. Egan JF, 2011
29. Rimoin DL, 2007
30. Mockenhaupt FP, 2004
31. Harlap S, 2008
32. KH., 2005
33. Thacker S. B., 1988
34. Nsubuga P, 2006
35. Foege, 1976
36. Teutsch, 1995
37. McGeehin, 2004
38. Alwan A, 2010
39. Hong YM, 2008
40. Haycox A, 1999
41. National Birth Defects Prevention Network (NBDPN), 2004