

Vigilancia de Defectos Congénitos en Puerto Rico



Informe Anual 2012



Mensaje

La División Madres, Niños y Adolescentes de la Secretaría Auxiliar de Salud Familiar, Servicios Integrados y Promoción de la Salud del Departamento de Salud presenta la publicación del séptimo informe anual de Vigilancia de Defectos Congénitos en Puerto Rico. Este informe incluye los reportes estadísticos del Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos y del Centro de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico y su Programa de Cernimiento Neonatal.

Esperamos que esta publicación aporte información valiosa a los profesionales de la salud y contribuya en la toma de decisiones informadas con relación a la planificación, implantación y evaluación de estrategias de salud pública, promoviendo el trabajo colectivo integrado y de coordinación multisectorial de los servicios de prevención primaria y secundaria de estas condiciones.

Margaret Wolfe, MPH

*Secretaria Auxiliar
Salud Familiar, Servicios Integrados,
y Promoción de la Salud*

Manuel Vargas Bernal, MD, MPH

*Director
División Madres, Niños y Adolescentes*

Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, Departamento de Salud

Laureane Alvelo Maldonado, MS

Coordinadora/Epidemióloga

Miguel Valencia Prado, MD

Médico Especialista

Centro de Enfermedades Hereditarias, Programa de Cernimiento Neonatal, Universidad de Puerto Rico, Recinto de Ciencias Médicas

Pedro J. Santiago Borrero, MD, FAAP

Director

Karina Acevedo Torres, Ph.D.

Directora Asociada

Lilliam González de Pijem, MD

*Directora del Laboratorio de
Endocrinología*

Sherly Pardo-Reoyo, MD

Directora del Laboratorio MS/MS

Reconocimientos:

Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos

Enfermeras del Programa

María de los A. Díaz Pagán, RN

Madeline López Rodríguez, RN

Brenda Novoa García, RN

Yanise Collazo Ortíz, RN

Trabajadora Social

Magda Ayala Bonilla, BSW

Educadora en Salud

Carmen L. Rivera Haddock, BES

Personal Administrativo

María del C. Camareno Rivera, BA

Vanessa Ortiz Ojeda

Centro de Enfermedades Hereditarias

Trabajadora Social

Nora Gavillán, MSW

Consejería Genética y Nutricional

Prof. Ledith Resto, MS

Lic. Lorna Campos, MS

Personal de Laboratorios Especiales

Personal Administrativo

Personal Mantenimiento de Base de Datos

Personal de Enfermería

Consultores Clínicos

Consultores Técnicos

■ **Centers for Disease Control and Prevention**

Esta publicación fue subvencionada por el Acuerdo de Colaboración #DD10-100103CONT12 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.

Tabla de Contenido

Índice de Tablas.....	4
Índice de Figuras	4
Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos	6
Métodos.....	7
Defectos Congénitos	7
Defectos del Sistema Nervioso Central	9
Defectos Orofaciales.....	11
Defectos de los Ojos y Oídos	13
Defectos Músculo-Esqueléticos.....	14
Defectos Cromosómicos y Genéticos	16
Defectos del Sistema Cardiovascular	19
Defectos del Tracto Urogenital	25
Programa de Cernimiento Neonatal de Puerto Rico	27
Métodos.....	28
Desórdenes del Metabolismo.....	28
Desórdenes Endocrinos.....	30
Hemoglobinopatías	31
Desórdenes del Sistema Inmunológico	32
Evaluación.....	33
Información de Contactos	35
Agencias, Organizaciones y Grupos de Apoyo	36

Índice de Tablas

Tabla 1. Principales Causas de Mortalidad Infantil, Puerto Rico, 2008	7
Tabla 2. Defectos del Sistema Nervioso Central, Puerto Rico, 2006-2010	9
Tabla 3. Defectos Orofaciales, Puerto Rico, 2006-2010.....	11
Tabla 4. Defectos de los Ojos y Oídos, Puerto Rico, 2008-2010.....	13
Tabla 5. Defectos Músculo-Esqueléticos, Puerto Rico, 2006-2010.....	14
Tabla 6. Defectos Cromosómicos y Genéticos, Puerto Rico, 2006-2010	17
Tabla 7. Defectos del Sistema Cardiovascular, Puerto Rico, 2006-2010	21
Tabla 8. Defectos del Tracto Urogenital, Puerto Rico, 2006-2010	26
Tabla 9. Desórdenes del Metabolismo, Puerto Rico, 2006-2011.....	29
Tabla 10. Desórdenes Endocrinos, Puerto Rico, 2006-2011	30
Tabla 11. Hemoglobinopatías, Puerto Rico, 2006-2011.....	31
Tabla 12. Inmunodeficiencia Severa Combinada, Puerto Rico, 2010-2011.....	32

Índice de Figuras

Figura 1. Defectos Congénitos por Categoría en Puerto Rico, 2008-2010.....	8
Figura 2. Defectos Congénitos más Comunes en Puerto Rico, 2008-2010.....	8
Figura 3. Defectos del Tubo Neural en Puerto Rico, 1996-2010	10
Figura 4. Anencefalia en Puerto Rico, 1996-2010	10
Figura 5. Espina Bífida en Puerto Rico, 1996-2010.....	10
Figura 6. Encefalocele en Puerto Rico, 1996-2010	10
Figura 7. Defectos de Labio y/o Paladar Fisurado en Puerto Rico, 1999-2010.....	12
Figura 8. Defectos de Paladar Fisurado en Puerto Rico, 1999-2010	12
Figura 9. Defectos de Labio Fisurado en Puerto Rico, 1999-2010.....	12
Figura 10. Defectos de Labio y Paladar Fisurado en Puerto Rico, 1999-2010	12
Figura 11. Defectos Congénitos de Reducción de Extremidades Superiores en Puerto Rico, 2001-2010.....	15
Figura 12. Defectos Congénitos de Reducción de Extremidades Inferiores en Puerto Rico, 2001-2010.....	15
Figura 13. Talipes Equinovarus en Puerto Rico, 2001-2010	15
Figura 14. Gastrosquisis en Puerto Rico, 2001-2010.....	15
Figura 15. Onfalocele en Puerto Rico, 2003-2010.....	15
Figura 16. Síndrome Down en Puerto Rico, 2001-2010.....	18
Figura 17. Síndrome Patau en Puerto Rico, 2003-2010.....	18
Figura 18. Síndrome Edwards en Puerto Rico, 2003-2010.....	18
Figura 19. Albinismo en Puerto Rico, 2003-2010	18
Figura 20. Defectos Congénitos del Corazón en Puerto Rico, 2003-2010	22
Figura 21. Anomalía de Ebstein en Puerto Rico, 2003-2010	22
Figura 22. Atresia de la Válvula Pulmonar en Puerto Rico, 2003-2010	22
Figura 23. Atresia de la Válvula Tricúspide en Puerto Rico, 2003-2010	22
Figura 24. Canal Atrio-Ventricular en Puerto Rico 2003-2010	22
Figura 25. Coartación de la Aorta en Puerto Rico, 2003-2010	22

Figura 26. Conexión Anómala Total de las Venas Pulmonares en Puerto Rico, 2003-2010	23
Figura 27. Defecto del Septo Aorto-Pulmonar en Puerto Rico, 2003-2010.....	23
Figura 28. Defecto Septal Auricular Tipo Secundum en Puerto Rico, 2003-2010.....	23
Figura 29. Defectos Septales Ventriculares (VSD) en Puerto Rico, 2003-2010.....	23
Figura 30. Ducto Arterioso Patente (PDA) en Puerto Rico, 2003-2010.....	23
Figura 31. Estenosis de la Válvula Aórtica en Puerto Rico, 2003-2010.....	23
Figura 32. Estenosis de la Válvula Pulmonar en Puerto Rico, 2003-2010.....	24
Figura 33. Síndrome del Corazón Derecho Hipoplásico en Puerto Rico, 2003-2010.....	24
Figura 34. Síndrome del Corazón Izquierdo Hipoplásico en Puerto Rico, 2003-2010.....	24
Figura 35. Tetralogía de Fallot en Puerto Rico, 2003-2010.....	24
Figura 36. Transposición de los Grandes Vasos (TGV) en Puerto Rico, 2003-2010.....	24
Figura 37. Tronco Arterioso en Puerto Rico, 2003-2010.....	24
Figura 38. Genitales Ambiguos en Puerto Rico, 2003-2010.....	26
Figura 39. Fenilcetonuria (PKU) en Puerto Rico, 1990-2011.....	29
Figura 40. Galactosemia en Puerto Rico, 1998-2011.....	29
Figura 41. Hipotiroidismo Congénito en Puerto Rico, 1990-2011	30
Figura 42. Hiperplasia Adrenal Congénita (CAH) en Puerto Rico, 2003-2011	30
Figura 43. Hemoglobinopatías en Puerto Rico, 1990-2011.....	31
Figura 44. Casos Positivos del Panel de Cernimiento Neonatal por categoría, Puerto Rico 2010-2011.....	32
Figura 45. Casos Positivos del Panel de Cernimiento Neonatal por condición, Puerto Rico 2010-2011.....	32

Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos de Puerto Rico

El Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos de Puerto Rico es un programa con más de 15 años de trayectoria, que actualmente monitorea 44 defectos de nacimiento en la Isla. Mantiene una campaña continua para la prevención primaria de estas condiciones y contacta a las familias identificadas por el Programa para ofrecerles consejería sobre recursos profesionales y servicios disponibles en la comunidad, con el propósito de una atención temprana que redunde en una mejor calidad de vida.

Base Legal: Ley #351 del 16 de septiembre de 2004, Ley del Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos en Puerto Rico y su Reglamento, #126 del 7 de septiembre de 2007.

Visión: El Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos de Puerto Rico será reconocido como el programa de referencia a través del cual se establecerán los protocolos para la vigilancia activa de defectos congénitos, por su capacidad de recopilación, análisis y diseminación de información, liderazgo y responsabilidad social al promover una cultura de salud y bienestar para la prevención y la prestación de servicios a esta población.

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

Metas:

1. Mantener un sistema de vigilancia activo, de base poblacional, que permita generar y diseminar información precisa y oportuna sobre la ocurrencia de defectos congénitos en Puerto Rico, a ser utilizada en la planificación, implantación y evaluación de estrategias y actividades de salud pública.
2. Crear alianzas a través de acuerdos colaborativos con representantes de diversos sectores públicos y privados, para promover la utilización de datos y el desarrollo de actividades salubristas de intervención y prevención de defectos congénitos, específicamente para el desarrollo y ejecución de planes de acción basados en evidencia.
3. Utilizar los datos generados por el Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos para la identificación de poblaciones a riesgo y el desarrollo de actividades educativas específicas, dirigidas a la prevención de defectos congénitos.
4. Orientar a las familias de niños identificados con defectos congénitos y facilitar el acceso a los servicios que brindan las agencias y grupos de apoyo de la comunidad, para que reciban los servicios pertinentes de manera oportuna.

El Sistema de Vigilancia cubre toda la Isla y cuenta con enfermeras graduadas que visitan todos los hospitales con sala de parto, clínicas de alto riesgo y otras agencias pertinentes, para identificar así los casos de defectos congénitos entre los aproximadamente 45,000 nacimientos vivos que ocurren anualmente y entre los embarazos afectados que no llegan a término.

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 es un estimado de la incidencia real basado en el número de casos nuevos, en una población y periodo determinados. En este informe se calculó la prevalencia al nacer para el periodo 2006-2010, 2007-2010, 2008-2010 ó para el 2009-2010, de todos los defectos congénitos incluidos en el Sistema de Vigilancia, de acuerdo al año en que se comenzó a monitorear cada defecto. También se graficó la prevalencia al nacer por año, para aquellos defectos que se vigilan a partir del 2003 o antes. La razón de prevalencia al nacer se calculó utilizando la siguiente fórmula:

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

donde el numerador incluye: nacimientos vivos, natimuecos, abortos espontáneos y terminaciones de embarazos; información obtenida de la base de datos del Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos. La identificación de los casos de defectos congénitos no se basa en su ICD-9-CM, si no en la revisión del diagnóstico clínico y las pruebas diagnósticas documentadas en el expediente médico. El total de nacimientos vivos para cada año natural (enero a diciembre) se obtuvo de las bases de datos de certificados de nacimiento que provee la División de Análisis Estadístico del Departamento de Salud. Este informe actualiza las estadísticas publicadas previamente, ya que se continúan incluyendo niños diagnosticados posteriormente, hasta los 6 años de edad.

Defectos Congénitos

Los defectos congénitos son anomalías en la estructura, funcionamiento o metabolismo (procesos químicos) del organismo presentes al nacimiento. El término anomalía o defecto se refiere a que un órgano o tejido en particular no se formó correctamente, por lo que no puede realizar su función normal. Los Defectos Congénitos figuran como la primera causa de mortalidad infantil en la Isla. Todas las semanas muere un niño a causa de un defecto congénito (tabla 1).

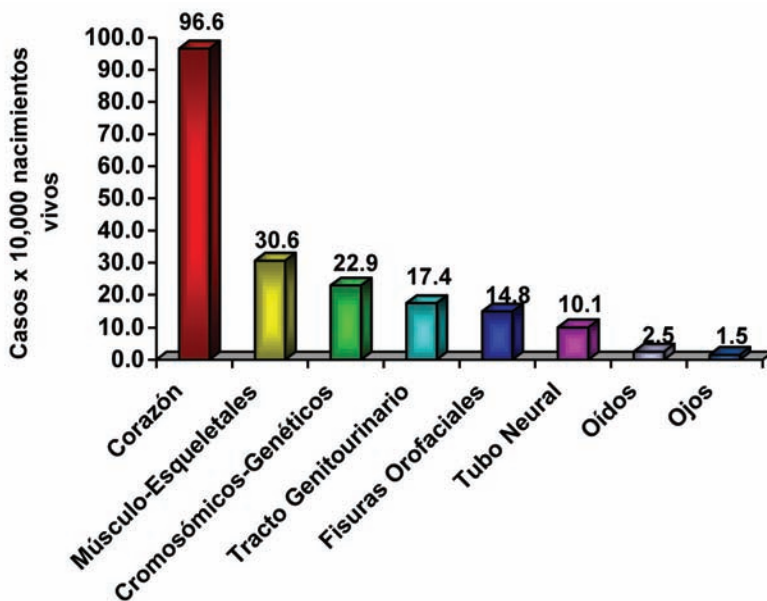
Tabla 1. Principales Causas de Mortalidad Infantil en Puerto Rico, 2008

Causa de Muerte (ICD-10)	Frecuencia	Porcentaje
Defectos Congénitos (Q00-Q99)	74	18.5
Dificultad respiratoria del recién nacido (P22)	39	9.8
Sepsis bacteriana del recién nacido (P36)	39	9.8
Septicemia (A40-A41)	21	5.3
Enfisema intersticial y afecciones relacionadas (P25)	20	5.0
Hipoxia intrauterina y asfisia del nacimiento (P20-P21)	19	4.8
Prematurez y bajo peso al nacer (P07)	17	4.3
Depleción del volumen, trastornos de líquidos, electrolitos y equilibrio de ácido básico (E86-E87)	11	2.8
Enfermedades del sistema circulatorio (I00-I99)	11	2.8
Enfermedades de la sangre y de los órganos hematopoyéticos y otros trastornos que afectan el mecanismo de la inmunidad (D50-D89)	7	1.8

Fuente: Departamento de Salud, Secretaría Auxiliar de Planificación y Desarrollo, División de Análisis Estadístico, San Juan, Puerto Rico, 2008

En Puerto Rico, cada día nacen 2 niños afectados con alguna de las condiciones monitoreadas por el Sistema. A continuación se presenta la prevalencia al nacer de los defectos congénitos para el 2008-2010, agrupados por categoría. Los defectos congénitos más comunes en Puerto Rico son los defectos congénitos del corazón, seguidos por los defectos músculo-esqueletales (figura 1).

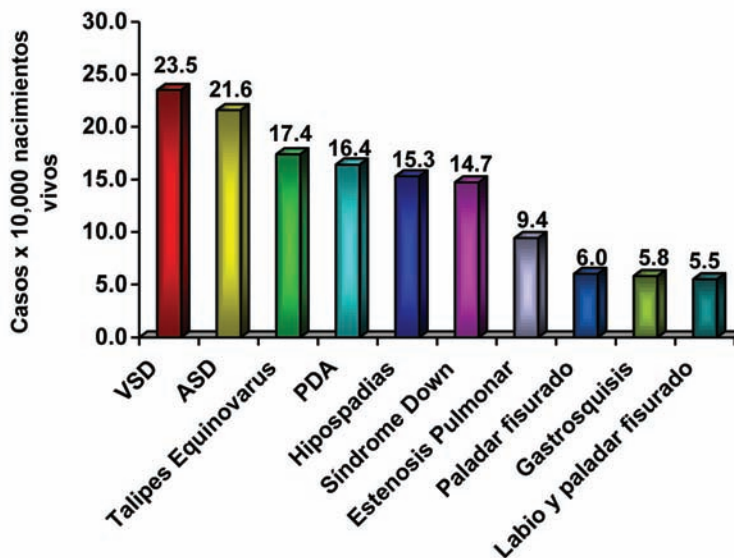
Figura 1. Defectos Congénitos por Categoría en Puerto Rico, 2008-2010



Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2008-2010
Departamento de Salud, Puerto Rico.

Los diez defectos congénitos más comunes en Puerto Rico para el periodo 2008-2010 son: dos defectos congénitos del corazón: defectos septales ventriculares (VSD) y defecto septal atrial (ASD) tipo *secundum*, seguidos por: talipes equinovarus, ducto arterioso patente (PDA), hipospadias, síndrome Down, estenosis de la válvula pulmonar, paladar fisurado, gastrosquisis y labio y paladar fisurado (figura 2).

Figura 2. Defectos Congénitos más Comunes en Puerto Rico, 2008-2010



Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2008-2010
Departamento de Salud, Puerto Rico.

Defectos del Sistema Nervioso Central

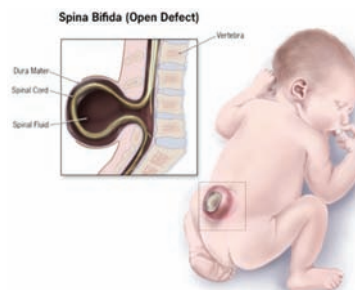
Los defectos del sistema nervioso central envuelven el cerebro, la columna vertebral y los tejidos asociados. Dentro de este grupo encontramos los defectos del tubo neural. Los defectos del tubo neural son un grupo de condiciones causadas por un fallo en el desarrollo de las estructuras que forman el cordón espinal y el cerebro. A continuación se presenta la descripción de cada defecto junto con la Tabla 2 que presenta la prevalencia al nacer 2006-2010 para cada defecto.

Anencefalia se refiere a la ausencia parcial o total del cerebro y el cráneo. Incluye craneorraquisquisis: anencefalia con un defecto contiguo de mielomeningocele que incluye al menos las vértebras cervicales, y en su manifestación más severa, la falta de cierre de todo el tubo neural.



Fuente: CDC/NCBDDD

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



Fuente: CDC/NCBDDD

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



Fuente: CDC/NCBDDD

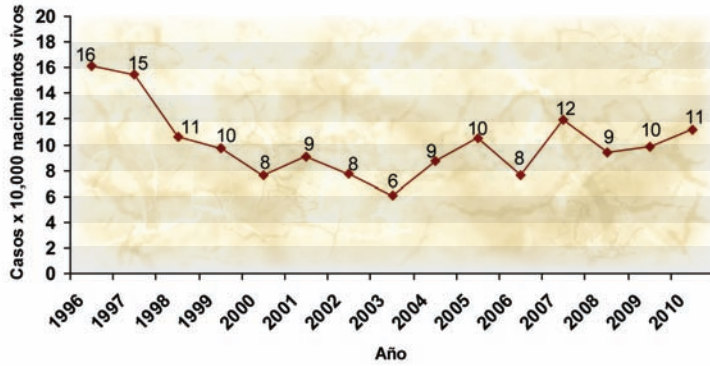
Tabla 2. Defectos del Sistema Nervioso Central, Puerto Rico, 2006-2010

Defectos	ICD-9-CM	No. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Defectos del tubo neural	740.0-742.0	227	9.94
Anencefalia	740.0-740.1	92	4.03
Espina bífida sin anencefalia	741.00-741.93 sin 740.0-740.1	106	4.64
Encefalocele	742.0	29	1.27

Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2006-2010
Departamento de Salud, Puerto Rico.

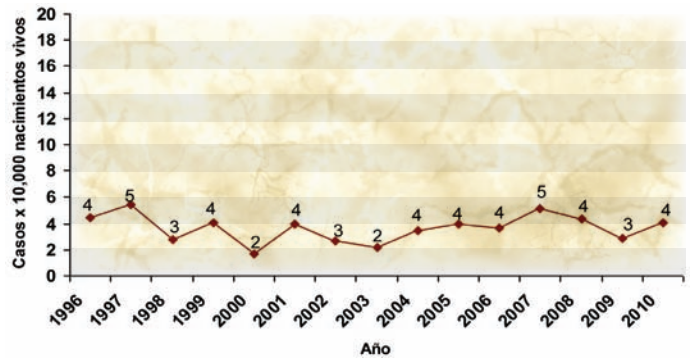
Los datos de los defectos del tubo neural se comenzaron a recopilar mediante vigilancia activa en 1996. A continuación las figuras 3 a la 6 presentan la prevalencia al nacer por año, para cada uno de los defectos del tubo neural.

Figura 3. Defectos del Tubo Neural en Puerto Rico, 1996-2010



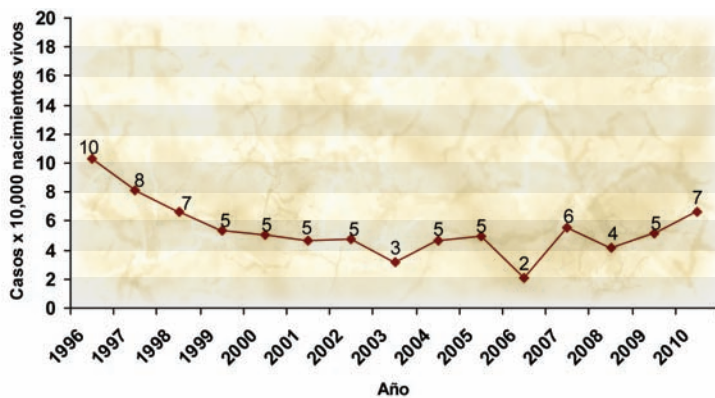
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 1996-2010 - Departamento de Salud, Puerto Rico.

Figura 4. Anencefalia en Puerto Rico, 1996-2010



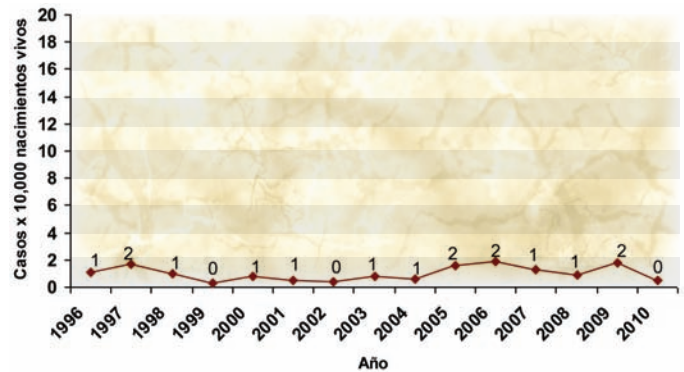
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 1996-2010 - Departamento de Salud, Puerto Rico.

Figura 5. Espina Bífida en Puerto Rico, 1996-2010



Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 1996-2010 - Departamento de Salud, Puerto Rico.

Figura 6. Encefalocele en Puerto Rico, 1996-2010



Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 1996-2010 - Departamento de Salud, Puerto Rico.

Defectos Orofaciales

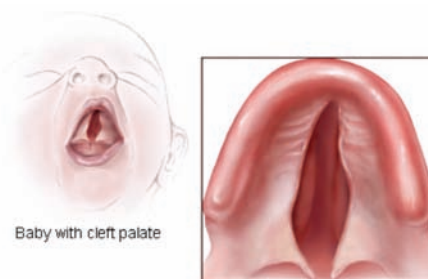
Los defectos orofaciales envuelven las partes de la cara que forman la nariz, el labio y el paladar. Los defectos de labio y/o paladar fisurado ocurren debido a la falta de unión permanente de las partes que forman el labio y el paladar durante el desarrollo del embrión. Generalmente ocurren entre las semanas 5 y 12 de gestación. A continuación se presenta la descripción de cada defecto junto con la Tabla 3 que presenta la prevalencia al nacer 2006-2010 para cada defecto.

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



Fuente: CDC/NCBDDD

Paladar fisurado es una apertura en el techo de la boca causada por la fusión incompleta de las partes que forman el paladar. Puede incluir el paladar duro, paladar blando, paladar submucoso y/o la úvula.



Fuente: CDC/NCBDDD

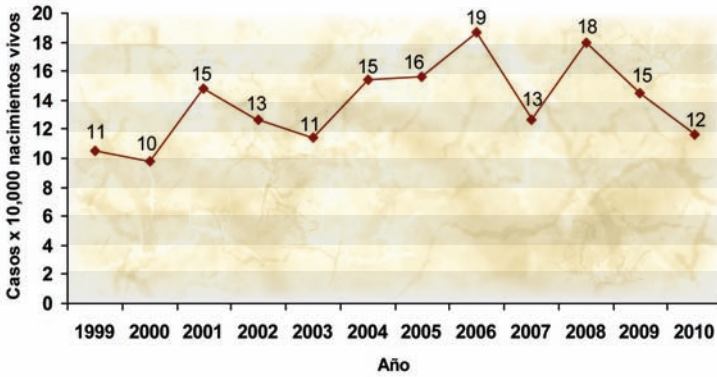
Tabla 3. Defectos Orofaciales, Puerto Rico, 2006-2010

Defectos	ICD-9-CM	No. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Defectos de labio y/o paladar fisurado	749.00-749.25	346	15.16
Paladar fisurado	749.00-749.04	140	6.13
Labio fisurado	749.10-749.14	67	2.94
Labio y paladar fisurado	749.20-749.25	139	6.09

Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2006-2010
Departamento de Salud, Puerto Rico.

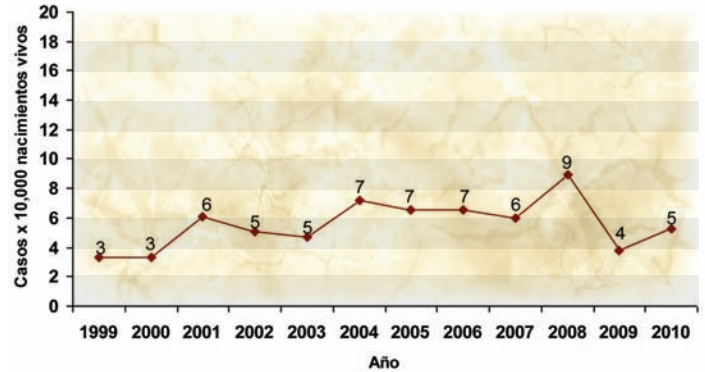
Los datos de los defectos de labio y/o paladar fisurado se comenzaron a recopilar mediante vigilancia activa en 1999. A continuación las figuras 7 a la 10 presentan la prevalencia al nacer por año de cada defecto.

Figura 7. Defectos de Labio y/o Paladar Fisurado en Puerto Rico, 1999-2010



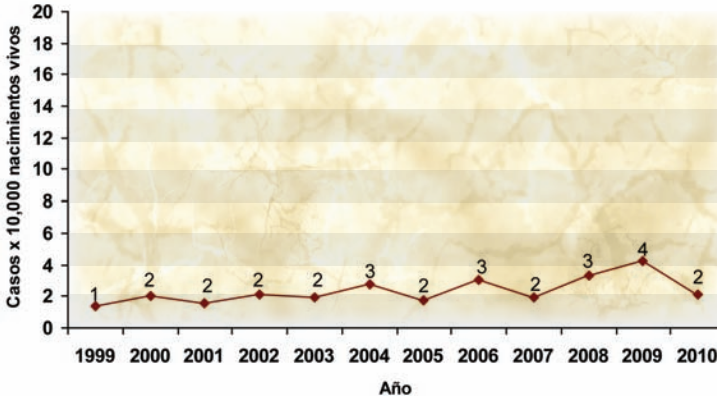
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 1999-2010 - Departamento de Salud, Puerto Rico.

Figura 8. Paladar Fisurado en Puerto Rico, 1999-2010



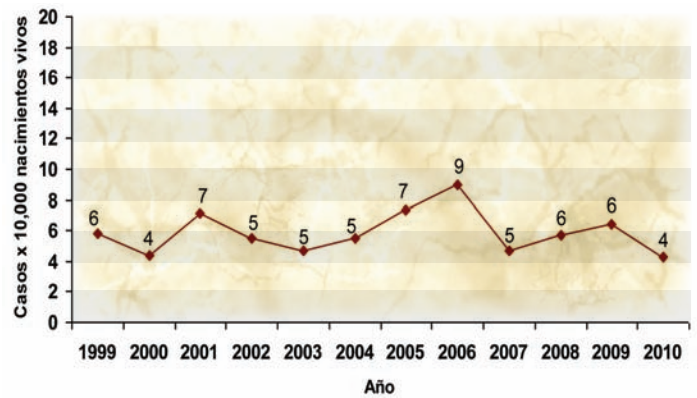
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 1999-2010 - Departamento de Salud, Puerto Rico.

Figura 9. Labio Fisurado en Puerto Rico, 1999-2010



Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 1999-2010 - Departamento de Salud, Puerto Rico.

Figura 10. Labio y Paladar Fisurado en Puerto Rico, 1999-2010



Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 1999-2010 - Departamento de Salud, Puerto Rico.

Defectos de los Ojos y Oídos

A partir del primero de enero de 2008 se inició la vigilancia activa de dos defectos congénitos de los ojos y dos de los oídos. A continuación se presenta la descripción de cada defecto junto con la Tabla 4 que presenta la prevalencia al nacer 2008-2010 para cada defecto.

Anoftalmia es una anomalía rara que consiste en la ausencia completa del globo ocular, en presencia de anexos oculares (párpados, conjuntiva y aparato lacrimal). Hay ausencia de músculos extraoculares y ausencia de nervio óptico.



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

Microftalmia es una condición en donde uno o ambos ojos se encuentran notoriamente más pequeños que lo normal. Clínicamente, se define como un globo ocular con una Longitud Axial Total (LAT) que está dos desviaciones estándar por debajo de la media para la edad.



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

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



Anotia

Fuente: CDC/NCBDDD

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



Microtia I

Microtia II

Microtia III

Fuente: CDC/NCBDDD

Tabla 4. Defectos de los Ojos y Oídos, Puerto Rico, 2008-2010

Defectos	ICD-9-CM	No. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Anoftalmia	743.0	3	0.23
Microftalmia	743.1	17	1.28
Anotia	744.01	9	0.68
Microtia	744.23	24	1.81

Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2008-2010 - Departamento de Salud, Puerto Rico.

Defectos Músculo-Esqueletales

Los defectos músculo-esqueletales son un grupo diverso de defectos que incluyen: los defectos congénitos de reducción de extremidades, talipes equinovarus y los defectos de la pared ventral (gastroquisis y onfalocele). A continuación se presenta la descripción de cada defecto junto con la Tabla 5 que presenta la prevalencia al nacer 2006-2010 para cada defecto.

Defectos Congénitos de reducción de extremidades son condiciones en donde pueden afectarse brazos, manos, piernas y pies debido a la ausencia de huesos. Aunque la deficiencia congénita puede consistir en una ausencia total de la extremidad, lo más común es que falte parte de la misma y que el resto no se haya formado de manera normal.



Fuente: CDC/Dr. James W. Hanson

Talipes Equinovarus es una deformidad compleja del pie con tres componentes básicos: el pie afectado apunta hacia abajo (flexión plantar o equino), con los dedos metidos hacia adentro (aducción del antepié) y la planta del pie torcida hacia adentro (inversión o varo de todo el pie).



Fuente: CDC/NCBDDD

Gastroquisis es un defecto congénito caracterizado por un cierre incompleto 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.



Fuente: CDC/NCBDDD

Onfalocele es una malformación congénita en la cual el contenido del abdomen sobresale en una bolsa de pared delgada fuera de la cavidad abdominal. La protuberancia ocurre en la base del cordón umbilical.



Fuente: CDC/NCBDDD

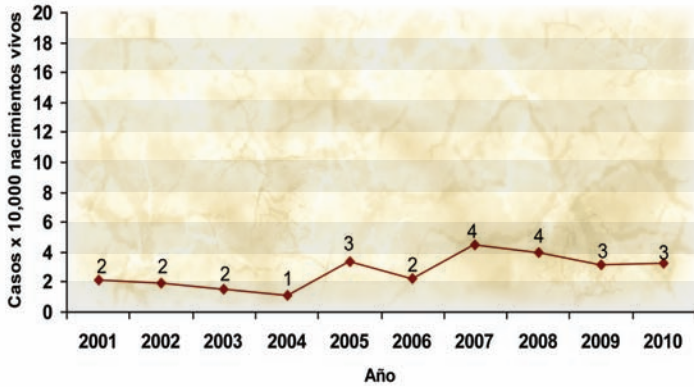
Tabla 5. Defectos Músculo-Esqueletales, Puerto Rico, 2006-2010

Defectos	ICD-9-CM	No. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Defectos congénitos de reducción de extremidades superiores	755.20-755.29	78	3.42
Defectos congénitos de reducción de extremidades inferiores	755.30-755.39	35	1.53
Talipes equinovarus	754.51, 754.70	409	17.92
Gastroquisis	756.79	116	5.08
Onfalocele	756.79	57	2.50

Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2006-2010 Departamento de Salud, Puerto Rico.

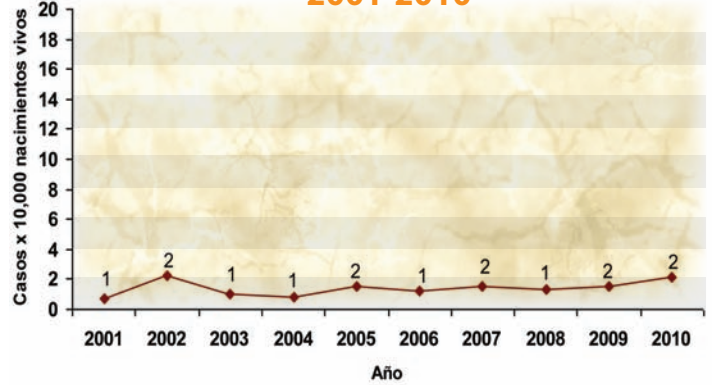
Los datos de los defectos congénitos de reducción de extremidades, gastrosquisis y talipes equinovarus se comenzaron a recopilar mediante vigilancia activa en el 2001, mientras que onfalocelie fue incluido en el 2003. A continuación las figuras 11 a la 15 presentan la prevalencia al nacer por año de cada defecto.

Figura 11. Defectos Congénitos de Reducción de Extremidades Superiores en Puerto Rico, 2001-2010



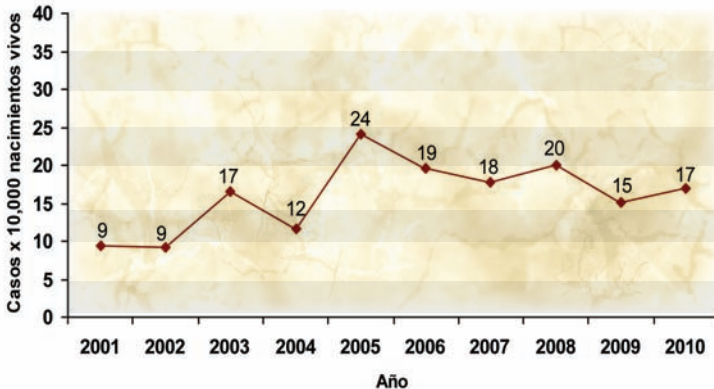
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos 2001-2010 - Departamento de Salud, Puerto Rico.

Figura 12. Defectos Congénitos de Reducción de Extremidades Inferiores en Puerto Rico, 2001-2010



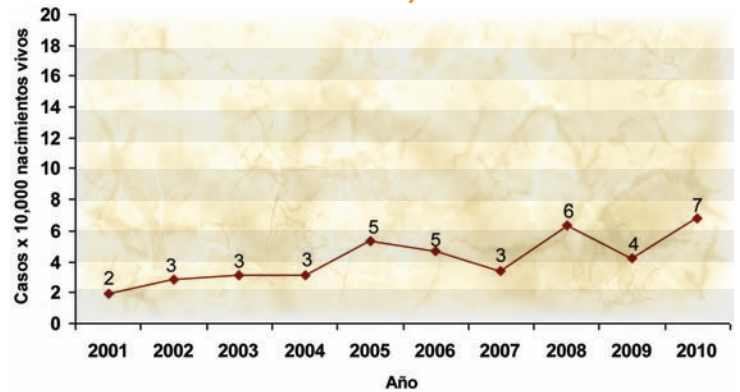
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos 2001-2010 - Departamento de Salud, Puerto Rico.

Figura 13. Talipes Equinovarus en Puerto Rico, 2001-2010



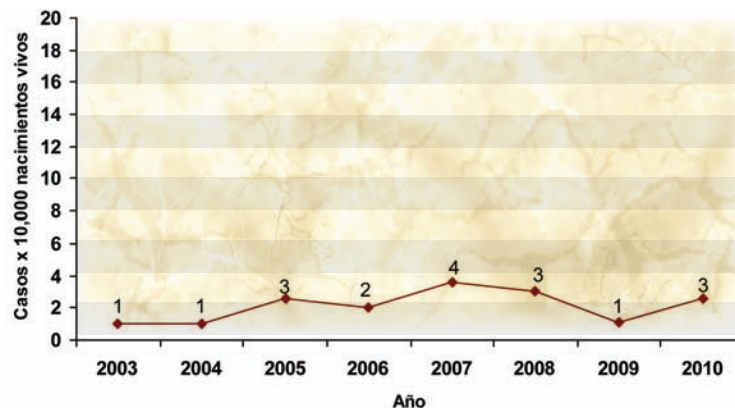
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos 2001-2010 - Departamento de Salud, Puerto Rico.

Figura 14. Gastrosquisis en Puerto Rico, 2001-2010



Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos 2001-2010 - Departamento de Salud, Puerto Rico.

Figura 15. Onfalocelie en Puerto Rico, 2003-2010



Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos 2003-2010 - Departamento de Salud, Puerto Rico.

Defectos Cromosómicos y Genéticos

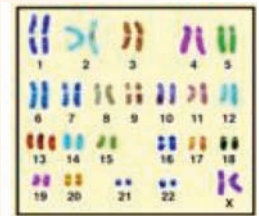
Los **defectos cromosómicos** son trastornos ocasionados por un exceso o falta de genes contenidos en todo un cromosoma o en un segmento de un cromosoma. Estos incluyen trisomías, deleciones, duplicaciones e inversiones entre otros. Las trisomías ocurren generalmente cuando durante la meiosis no se separan adecuadamente los cromosomas, quedando un cromosoma extra, ya sea en el óvulo o en el espermatozoide que formará al bebé. Los **defectos genéticos** se caracterizan por mutaciones (cambios) en los genes que alteran la función normal de un órgano o tejido. A continuación se presenta la descripción de los defectos cromosómicos y genéticos monitoreados, junto con la Tabla 6 que presenta la prevalencia al nacer 2007-2010 para el Síndrome Jarcho-Levin y 2006-2010 para el resto de los defectos.

Defectos Cromosómicos

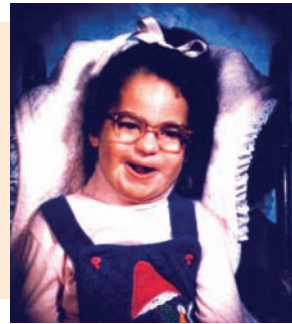
Síndrome Patau (trisomía 13) se refiere a un conjunto de hallazgos físicos y mentales atribuidos a la presencia de una copia adicional del cromosoma 13. Características asociadas a este síndrome son: holoprosencefalia, sordera, microcefalia, labio y paladar fisurado, talón posterior prominente, una sola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



Fuente: Cortesía de la Familia



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



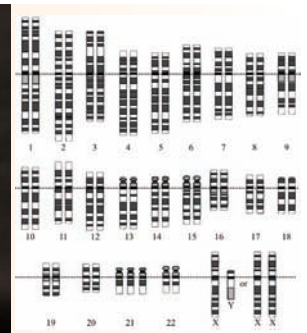
Fuente: Cortesía de la Familia



Síndrome Down (trisomía 21) se refiere a un conjunto de hallazgos físicos y mentales atribuidos a la presencia de una copia adicional del cromosoma 21. Características asociadas a este síndrome son: ojos 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.



Fuente: Cortesía de la Familia



Defectos Genéticos

Albinismo se presenta cuando una de varias condiciones genéticas hace que el cuerpo sea incapaz de producir o distribuir melanina, una sustancia natural que le da color al cabello, la piel y el iris del ojo. Las personas afectadas pueden tener el cabello, piel y color del iris blanco o rosado, al igual que problemas en la visión. El síndrome Hermansky-Pudlak es un desorden genético caracterizado por albinismo óculo cutáneo, eventos hemorrágicos por disfunción de las plaquetas y, en algunos tipos genéticos, fibrosis pulmonar o enfermedad inflamatoria del intestino.



Fuente: Muntuwandi (GNU Free Documentation License)

Síndrome Jarcho-Levin es un síndrome genético que se caracteriza por malformaciones en 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.

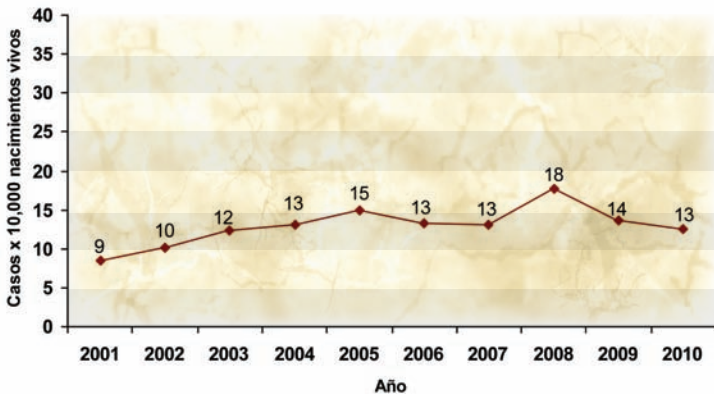
Tabla 6. Defectos Cromosómicos y Genéticos, Puerto Rico, 2006-2010

Defectos	ICD-9-CM	No. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Síndrome Patau (trisomía 13)	758.1	30	1.31
Síndrome Edward (trisomía 18)	758.2	78	3.42
Síndrome Down (trisomía 21)	758.0	321	14.06
Albinismo	270.2	57	2.50
Síndrome Jarcho-Levin*	756.9	19	1.06

Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2006-2010 - Departamento de Salud, Puerto Rico.
*2007-2010, los casos de Jarcho-Levin se comenzaron a monitorear a partir del 2007.

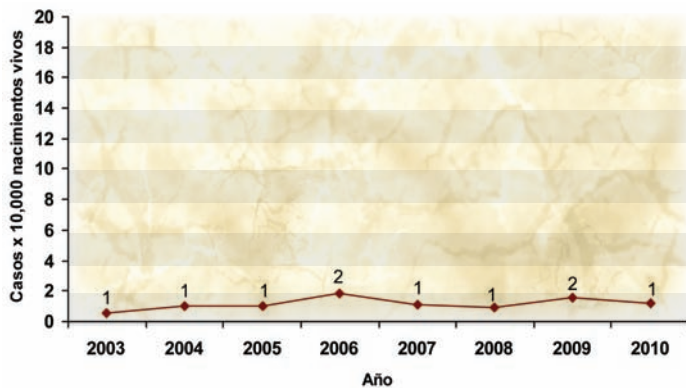
Los datos de Síndrome Down se comenzaron a recopilar mediante vigilancia activa en el 2001 y en el 2003 los del Síndrome Edwards, Patau y Albinismo. A continuación las figuras 16 a la 19 presentan la prevalencia al nacer por año de cada defecto.

Figura 16. Síndrome Down en Puerto Rico 2001-2010



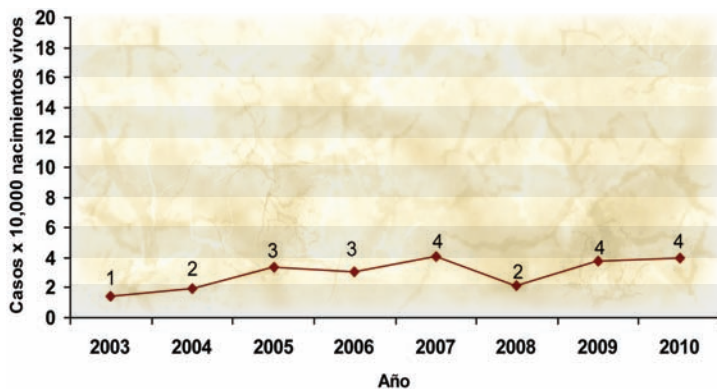
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos 2001-2010 Departamento de Salud, Puerto Rico.

Figura 17. Síndrome Patau en Puerto Rico 2003-2010



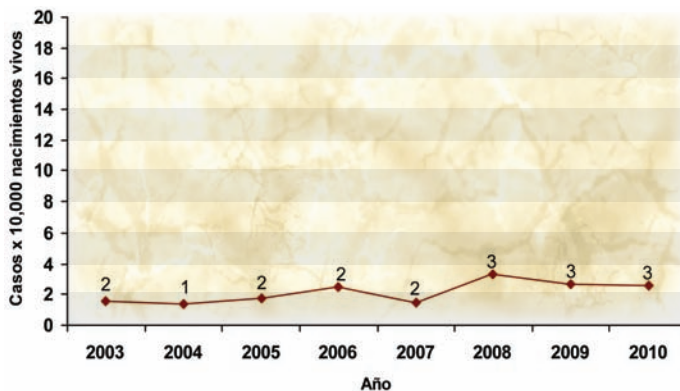
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos 2003-2010 Departamento de Salud, Puerto Rico.

Figura 18. Síndrome Edwards en Puerto Rico 2003-2010



Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos 2003-2010 Departamento de Salud, Puerto Rico.

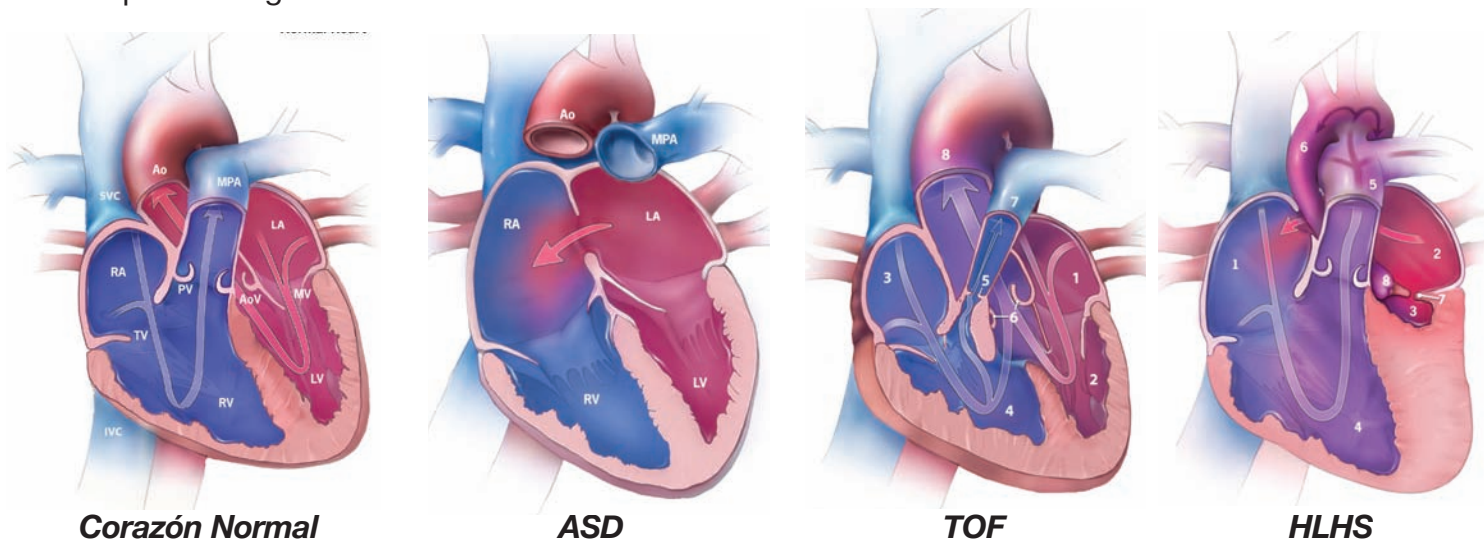
Figura 19. Albinismo en Puerto Rico 2003-2010



Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos 2003-2010 Departamento de Salud, Puerto Rico.

Defectos del Sistema Cardiovascular

Los defectos del sistema cardiovascular envuelven el corazón y el sistema circulatorio. Los defectos congénitos cardiacos son defectos que afectan la estructura o funcionamiento del corazón o de los vasos. Estos aparecen cuando ocurren fallas durante el desarrollo del corazón en el periodo embrionario. Estas fallas pueden resultar en la alteración del funcionamiento de las válvulas y/o cámaras del corazón lo que a su vez puede desencadenar problemas severos al momento de nacer. A continuación se presenta la descripción de los defectos congénitos del corazón monitoreados, junto con la Tabla 7 que presenta la prevalencia al nacer 2009-2010 para ASD primum, 2007-2010 para DORV y 2006-2010 para el resto de las cardiopatías congénitas.



Fuente: CDC/NCBDDD

Anomalía de Ebstein se caracteriza por un descenso de la válvula tricúspide en el ventrículo derecho, debido a la inserción anómala de las cúspides de dicha válvula, por lo cual la parte superior del ventrículo derecho forma parte del atrio derecho. Aparte de estar situada muy abajo, la válvula tricúspide puede no estar bien formada.

Atresia de la válvula pulmonar es una condición en la cual la válvula pulmonar no se forma o está cerrada. El ventrículo derecho actúa como una bolsa ciega que puede quedarse pequeña o no desarrollarse adecuadamente.

Atresia de la válvula tricúspide es una condición en la cual falta la válvula entre el atrio derecho y el ventrículo derecho (válvula tricúspide). Como resultado, el ventrículo derecho es pequeño y no se desarrolla completamente.

Canal atrio-ventricular es un problema cardíaco complejo que incluye un defecto del septo atrial (tipo primum), del septo ventricular (posterior) y de las válvulas atrioventriculares (válvula tricúspide,

válvula bicúspide) produciendo una comunicación de las cuatro cavidades cardíacas. Estos defectos se deben a un crecimiento incompleto y fusión de las almohadillas endocárdicas.

Coartación de la aorta es una condición en la cual la aorta, la arteria principal que sale del corazón, presenta una estrechez. La estrechez produce presión sanguínea alta antes del punto de coartación y presión sanguínea baja más allá del punto de coartación.

Conexión anómala total de las venas pulmonares es una condición en la que las cuatro venas pulmonares están conectadas al atrio derecho en lugar del atrio izquierdo o en cualquier otra parte del retorno venoso sistémico.

Defecto del septo aorto-pulmonar es una comunicación entre la aorta ascendente y el tronco pulmonar y/o rama pulmonar derecha, en presencia de ambas válvulas sigmoideas (válvula aórtica y válvula pulmonar), lo cual la diferencia del tronco arterioso.

Defectos septales atriales (ASD) es un hueco o abertura en la pared que separa los atrios (las dos cavidades superiores del corazón).

Defectos septales ventriculares (VSD) es un hueco o abertura en la pared que separa los ventrículos (las dos cavidades inferiores del corazón).

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

Ducto arterioso patente (PDA) es un conducto entre la aorta y la arteria pulmonar. Normalmente este conducto se cierra en las primeras horas después del nacimiento. Si no se cierra completamente, la sangre oxigenada, en vez de ir al cuerpo, regresa a la circulación pulmonar. Para propósitos del Sistema de Vigilancia no se cuentan los PDA en bebés prematuros menores de 36 semanas de gestación. En adición, a partir de enero del 2008, solo se cuentan los PDA si el diagnóstico continúa presente luego de las seis (6) semanas de nacido.

Estenosis de la válvula aórtica se refiere al estrechamiento u obstrucción de la válvula aórtica del corazón, que impide que ésta se abra adecuadamente y bloquea el flujo sanguíneo desde el ventrículo izquierdo a la aorta.

Estenosis de la válvula pulmonar es una condición en la cual el flujo sanguíneo se obstruye a nivel de la válvula pulmonar, válvula que separa el ventrículo derecho de la arteria pulmonar.

Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico (HLHS) 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 del corazón derecho hipoplásico es una condición en la que 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.

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

Transposición de los grandes vasos (TGV) es una condición en la cual se invierte la posición normal de la arteria pulmonar y la aorta. La aorta sale del ventrículo derecho (en lugar del ventrículo izquierdo) y la arteria pulmonar sale del ventrículo izquierdo (en lugar del ventrículo derecho).

Tronco arterioso es una malformación compleja caracterizada por un solo vaso sanguíneo que sale desde los ventrículos derecho e izquierdo, en lugar de los dos vasos normales (la arteria pulmonar y la aorta). Las dos válvulas que están situadas entre el corazón y las grandes arterias (válvula pulmonar y válvula aórtica) se unen para formar una sola (válvula troncal). Generalmente, hay un defecto septal ventricular grande.

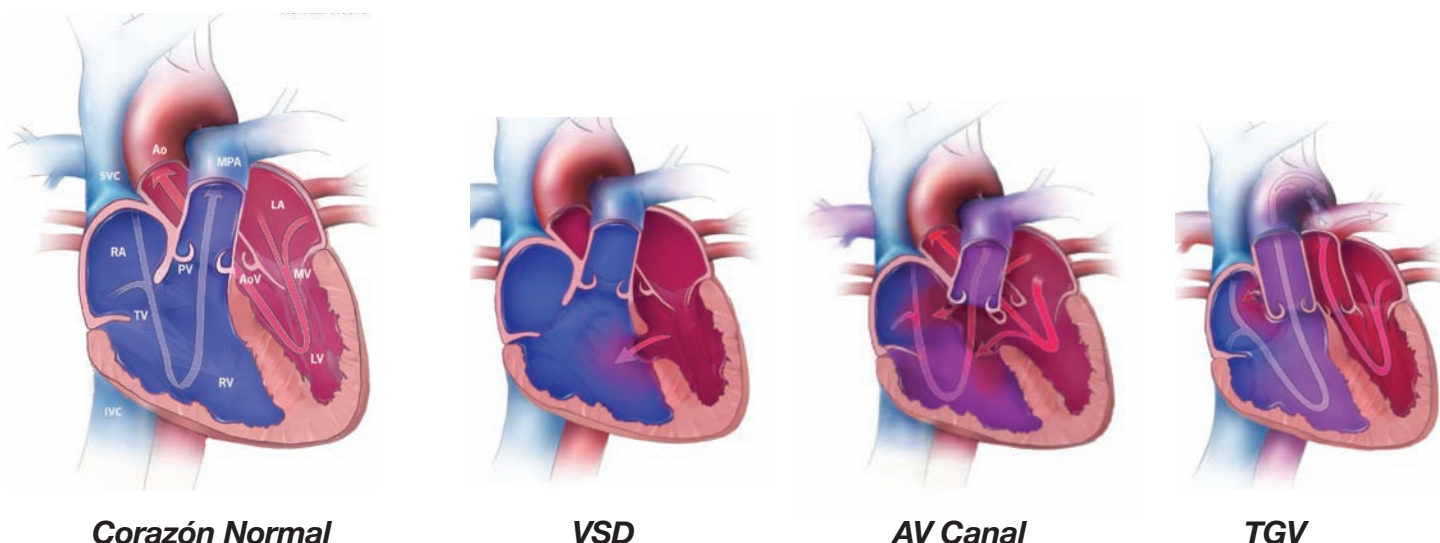
Tabla 7. Defectos del Sistema Cardiovascular, Puerto Rico, 2006-2010

Defectos	ICD-9-CM	No. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Defectos congénitos del corazón		2,352	103.04
Atresia de la válvula pulmonar	746.01	23	1.01
Tetralogía de Fallot	745.2	90	3.94
Ducto arterioso patente (PDA)	747.0	538	23.57
Defecto septal auricular (ASD) Tipo <i>secundum</i>	745.5	494	21.64
Defectos septales ventriculares (VSD)	745.4	531	23.26
Canal atrio-ventricular	745.69	91	3.99
Anomalía de Ebstein	746.2	21	0.92
Estenosis de la válvula pulmonar	746.02	204	8.94
Estenosis de la válvula aórtica	746.3	39	1.71
Coartación de la aorta	747.10	90	3.94
Defecto del septo aorto-pulmonar	745.0	5	0.22
Transposición de los grandes vasos (TGV)	745.10	54	2.37
Atresia de la tricúspide	746.1	29	1.27
Sínd. del corazón izquierdo hipoplásico	746.7	50	2.19
Sínd. del corazón derecho hipoplásico	-	09	0.39
Tronco arterioso	745.0	13	0.57
Conexión anómala total de las venas pulmonares	747.41	15	0.66
Doble salida ventricular derecha (DORV)*	745.11	44	2.45
Defecto septal auricular (ASD) Tipo <i>primum</i> **	745.61	8	0.92

Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2006-2010 - Departamento de Salud, Puerto Rico.

*2007-2010, los casos de DORV se comenzaron a monitorear a partir del 2007.

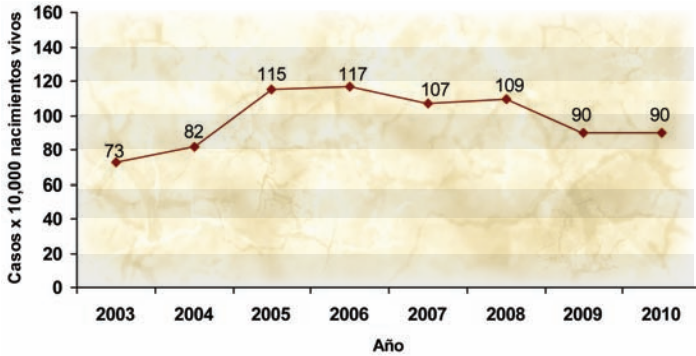
**2009-2010, los casos de ASD *primum* se comenzaron a monitorear a partir del 2009.



Fuente: CDC/NCBDDD

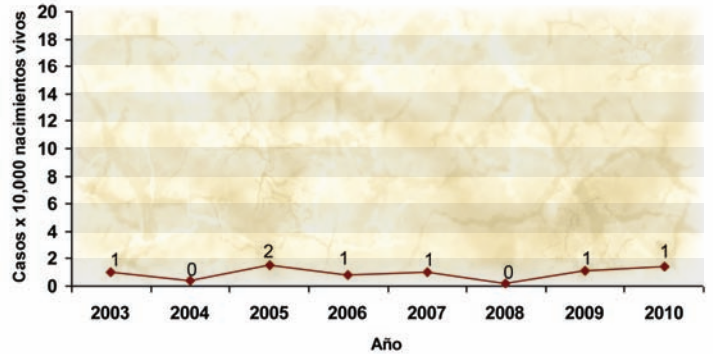
Los datos de los defectos congénitos del corazón se comenzaron a recopilar mediante vigilancia activa en el 2003. A continuación las figuras 20 a la 37 presentan la prevalencia al nacer por año de cada defecto.

Figura 20. Defectos Congénitos del Corazón en Puerto Rico, 2003-2010



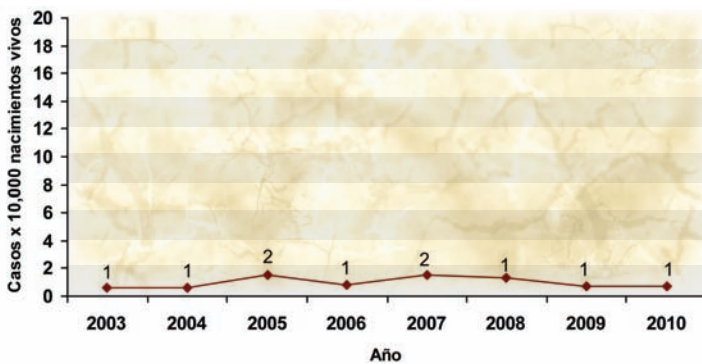
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2003-2010 - Departamento de Salud, Puerto Rico.

Figura 21. Anomalia de Ebstein en Puerto Rico, 2003-2010



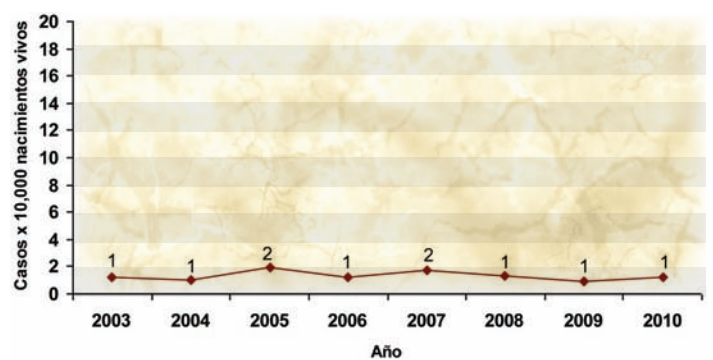
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2003-2010 - Departamento de Salud, Puerto Rico.

Figura 22. Atresia de la Válvula Pulmonar en Puerto Rico, 2003-2010



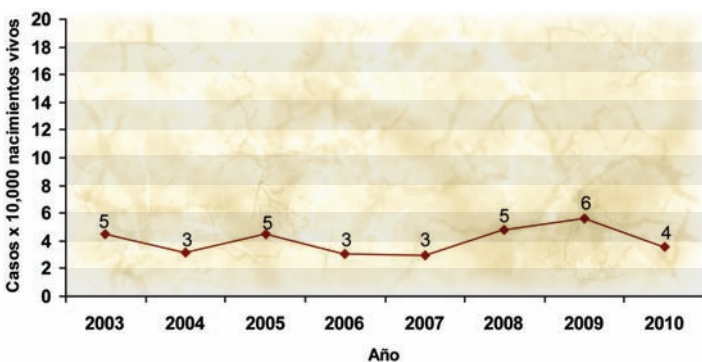
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2003-2010 - Departamento de Salud, Puerto Rico.

Figura 23. Atresia de la Válvula Tricúspide en Puerto Rico, 2003-2010



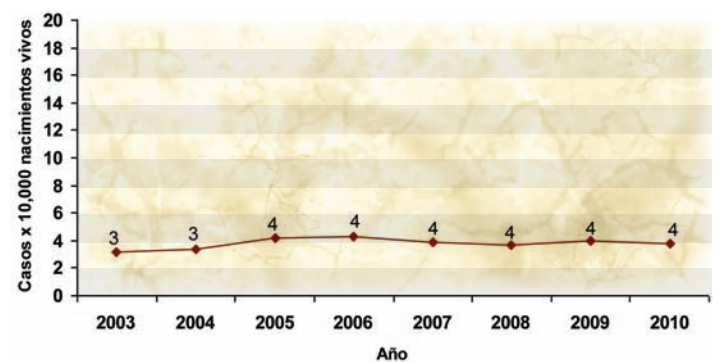
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2003-2010 - Departamento de Salud, Puerto Rico.

Figura 24. Canal Atrio-Ventricular en Puerto Rico, 2003-2010



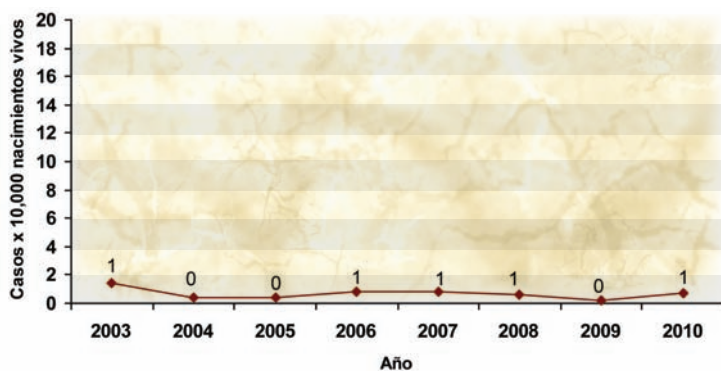
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2003-2010 - Departamento de Salud, Puerto Rico.

Figura 25. Coartación de la Aorta en Puerto Rico, 2003-2010



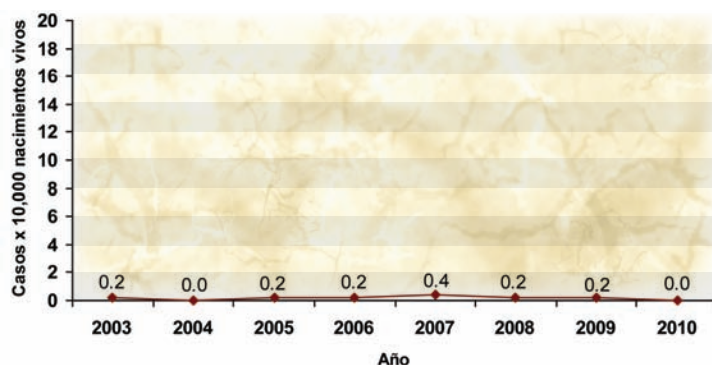
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2003-2010 - Departamento de Salud, Puerto Rico.

Figura 26. Conexión Anómala Total de las Venas Pulmonares en Puerto Rico, 2003-2010



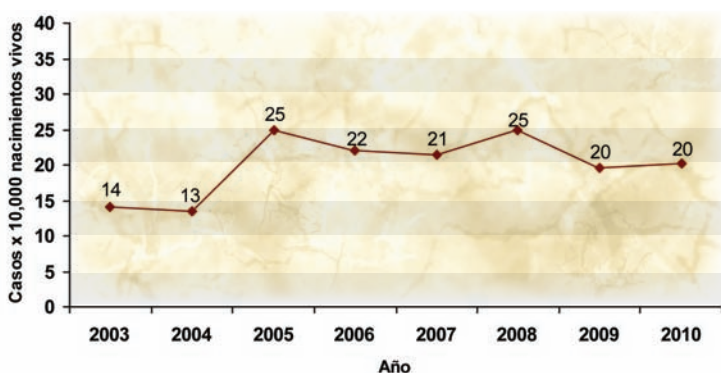
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2003-2010 - Departamento de Salud, Puerto Rico.

Figura 27. Defecto del Septo Aorto Pulmonar en Puerto Rico, 2003-2010



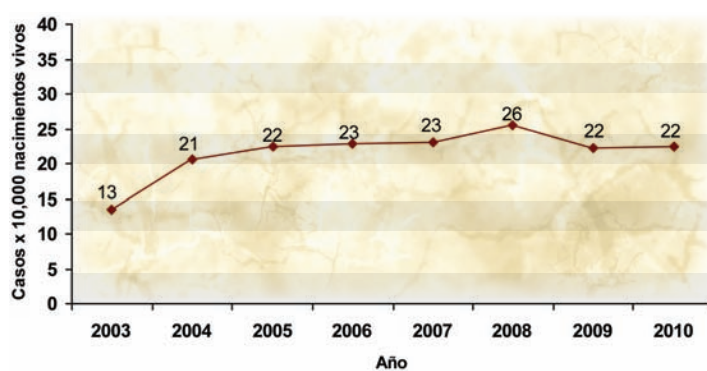
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2003-2010 - Departamento de Salud, Puerto Rico.

Figura 28. Defecto Septal Atrial (ASD)-Tipo Secundum en Puerto Rico, 2003-2010



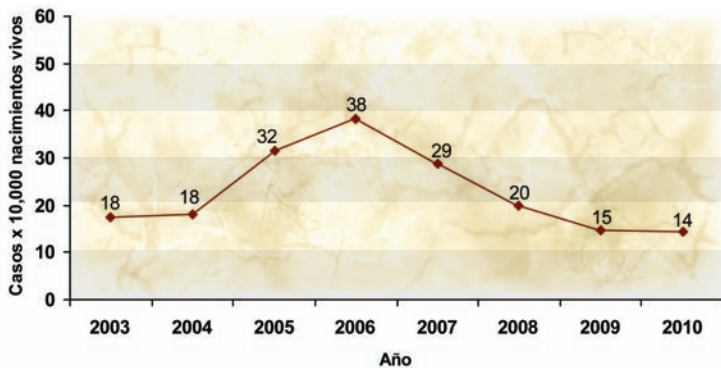
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2003-2010 - Departamento de Salud, Puerto Rico.

Figura 29. Defectos Septales Ventriculares (VSD) en Puerto Rico, 2003-2010



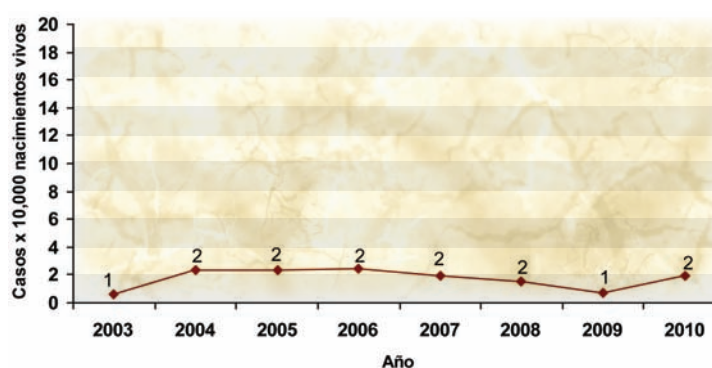
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2003-2010 - Departamento de Salud, Puerto Rico.

Figura 30. Ducto Arterioso Patente (PDA) en Puerto Rico, 2003-2010



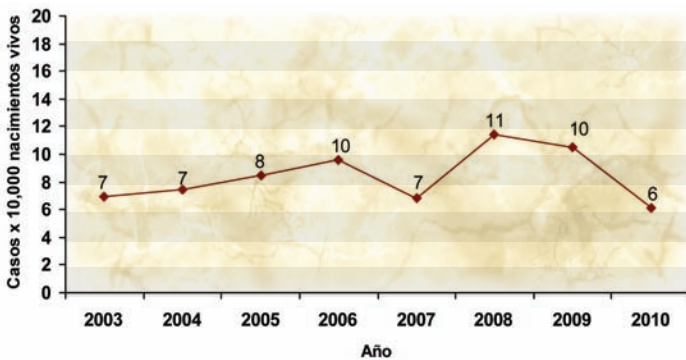
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2003-2010 - Departamento de Salud, Puerto Rico.

Figura 31. Estenosis de la Válvula Aórtica en Puerto Rico, 2003-2010



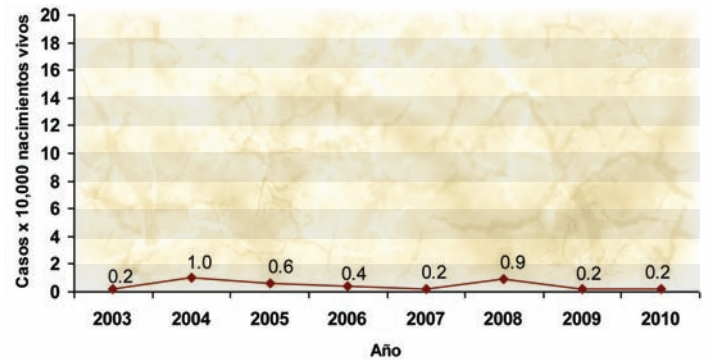
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2003-2010 - Departamento de Salud, Puerto Rico.

Figura 32. Estenosis de la Válvula Pulmonar en Puerto Rico, 2003-2010



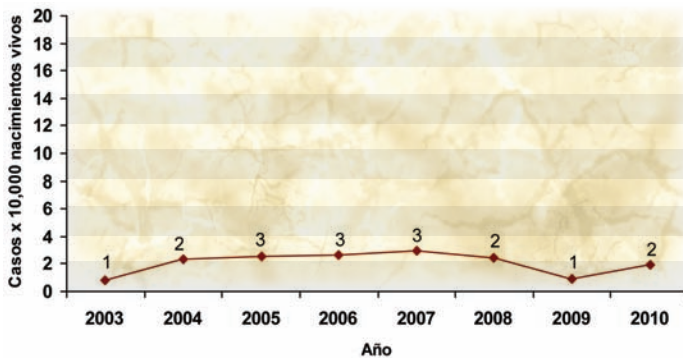
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2003-2010 - Departamento de Salud, Puerto Rico.

Figura 33. Síndrome del Corazón Derecho Hipoplásico en Puerto Rico, 2003-2010



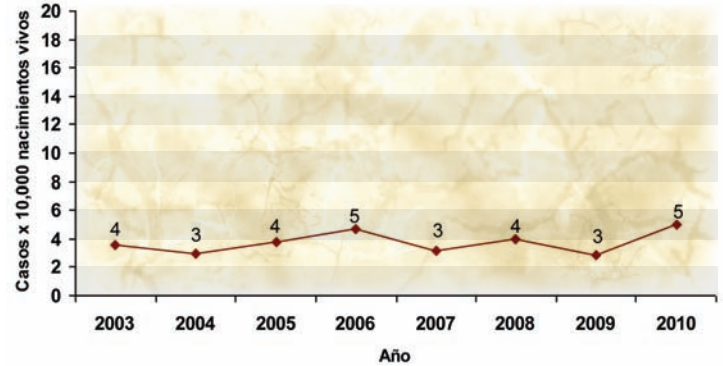
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2003-2010 - Departamento de Salud, Puerto Rico.

Figura 34. Síndrome del Corazón Izquierdo Hipoplásico en Puerto Rico, 2003-2010



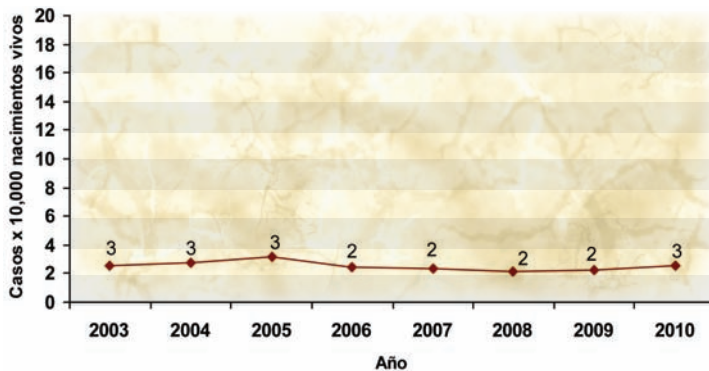
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2003-2010 - Departamento de Salud, Puerto Rico.

Figura 35. Tetralogía de Fallot en Puerto Rico, 2003-2010



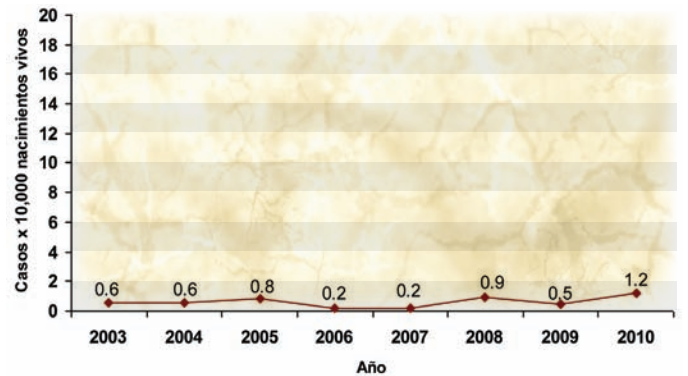
Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2003-2010 - Departamento de Salud, Puerto Rico.

Figura 36. Transposición de los Grandes Vasos en Puerto Rico, 2003-2010



Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2003-2010 - Departamento de Salud, Puerto Rico.

Figura 37. Tronco Arterioso en Puerto Rico, 2003-2010



Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2003-2010 - Departamento de Salud, Puerto Rico.

Defectos del Tracto Urogenital

Los defectos del tracto urogenital afectan los órganos reproductivos y el tracto urinario. A continuación se presenta la descripción de los defectos del tracto urogenital monitoreados, junto con la Tabla 8 que presenta la prevalencia al nacer 2008-2010 para extrofia de la vejiga, 2007-2010 para hipos/epispadias y 2006-2010 para genitales ambiguos.

Genitales Ambiguos es una anomalía física en donde al nacer los genitales externos no tienen la apariencia típica de uno u otro sexo. El grado de ambigüedad puede variar. Existen distintas condiciones que pueden presentar genitales ambiguos como parte del cuadro clínico, como la hiperplasia adrenal congénita (CAH) y el síndrome parcial de resistencia androgénica (PAIS), entre otros.



Fuente: Texas Department of State Health Services

Hipospadias es una alteración congénita del pene en el cual el orificio uretral se encuentra situado en la parte ventral del mismo en algún punto entre el glande y el periné. Además se acompaña de una curvatura del eje mayor del pene en sentido ventral llamada cuerda ventral y presencia de prepucio sólo en la región dorsal del glande. Ocurre solamente en varones.



Fuente: CDC/NCBDDD

Epispadias es defecto en la localización del orificio uretral que puede ocurrir tanto en varones como en mujeres. En el varón, el orificio de la uretra se localiza en la parte dorsal del pene en algún punto entre el cuello vesical y el vértice del glande. En la mujer, el orificio de la uretra se localiza entre el clítoris y el labio, pero puede estar en el abdomen.



Fuente: Ebert et al. Orphanet Journal of Rare Diseases 2009, 4:23.

Extrofia de la Vejiga es una malformación de la vejiga y la uretra, en la que la vejiga ha girado de adentro hacia fuera y su pared posterior está expuesta en la región del abdomen. La extrofia de la vejiga se acompaña casi siempre de epispadias completa o clítoris bífido.



Fuente: Ebert et al. Orphanet Journal of Rare Diseases 2009, 4:23.

Tabla 8. Defectos del Tracto Urogenital, Puerto Rico 2006-2010

Defectos	ICD-9-CM	No. Casos	Prevalencia al nacer por 10,000 nacimientos vivos
Genitales ambiguos	752.7	40	1.75
Hipospadias*	752.61	278	30.13 [†]
Epispadias*	752.62	6	0.33
Extrofia de la vejiga**	753.5	1	0.04

Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2006-2010 - Departamento de Salud, Puerto Rico.

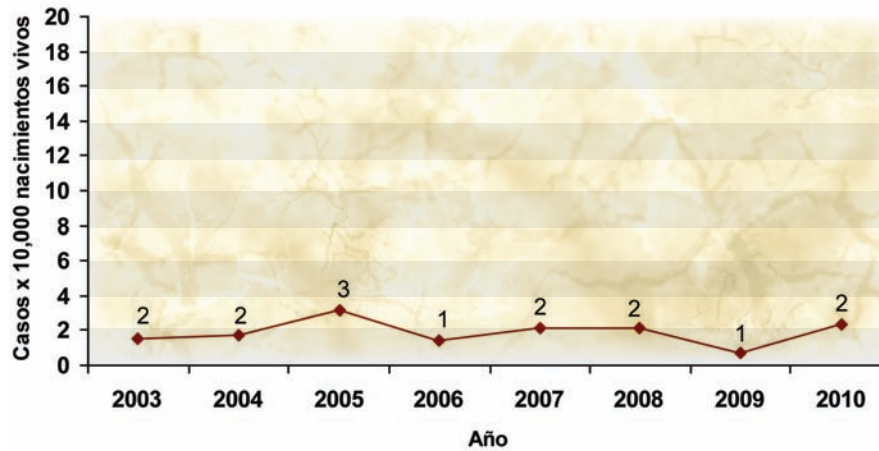
*2007-2010, los casos de hipos/epispadias se comenzaron a monitorear a partir del 2007.

**2008-2010, los casos de extrofia de la vejiga se comenzaron a monitorear a partir del 2008.

[†]Hipospadias: Prevalencia al nacer por cada 10,000 varones nacidos vivos.

Los datos de genitales ambiguos se comenzaron a recopilar mediante vigilancia activa en el 2003. A continuación la figura 38 presenta la prevalencia al nacer por año para esta condición.

Figura 38. Genitales Ambiguos en Puerto Rico 2003-2010



Fuente: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, 2003-2010
Departamento de Salud, Puerto Rico.

Programa para la Detección, Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Hereditarias de PR

El Centro para la Detección, Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico y su Programa de Cernimiento Neonatal se crearon mediante la aprobación de la Ley 84 del 2 de julio de 1987. Al amparo de esta Ley y su Reglamento se estableció el cernimiento neonatal compulsorio para fenilcetonuria (PKU), hipotiroidismo congénito (HTC), anemia falciforme y otras enfermedades metabólicas. También se estableció el uso del laboratorio de Cernimiento Neonatal adscrito al Recinto de Ciencias Médicas como el laboratorio base del Programa. El por ciento anual de neonatos a quienes se les realizan las pruebas se ha mantenido, con un promedio de 99% en los últimos 6 años. Hasta el 2010-2011, se han diagnosticado un total de 657 neonatos los cuales han recibido la orientación y el tratamiento correspondiente en un breve periodo de tiempo.

En Puerto Rico comenzó a utilizarse la tecnología de espectrometría de masa en tandem, a partir del 2007-2008. Esta nueva tecnología conocida como método MS/MS permite la detección de diversas enfermedades metabólicas, de origen genético, muchas de las cuales anteriormente eran desconocidas. Durante 2010-2011 se continuó realizando el estudio piloto para la detección de trastornos de oxidación de ácidos grasos (FAO), acidemias orgánicas (AO), y aminoacidopatías (AA) usando el equipo de MS/MS en alrededor del 100% de los infantes de Puerto Rico. Además, a partir de ese año el programa comenzó otro proyecto piloto para la detección de Inmunodeficiencia Severa combinada a nivel poblacional.

Lista de las Condiciones Monitoreadas en el Cernimiento Neonatal de Objetivo Primario:

Hemoglobinopatías

Sickle Cell Anemia	(Hb S/S)
Hemoglobin Beta-talasemia	(Hb-S/A)
Hemoglobin S-C Disease	(Hb-S/C)

Hormonas y Galactosa

Congenital Hypothyroidism	(CH)
Congenital Adrenal Hyperplasia	(CAH)
Galactosemia	(Galt)
Thyroid Stimulant Hormone	(TSH)

Trastornos de Oxidación de Ácidos Grasos (FAO)*

Short Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency	(SCAD)
Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency	(MCAD)
Long Chain 3-hydroxyacyl-CoA Dehydrogenase Deficiency	(LCHAD)
Very Long Chain AcylCoA Dehydrogenase Deficiency	(VLCAD)
Trifunctional Protein Deficiency	(TFP)
Carnitine Uptake Defect	(CUD)

Acidemias Orgánicas (AO)*

Propionic Acidemia	(PA)
Methylmalonic Acidemia	(MMA)
Malonic Aciduria	(MA)
Multiple Carboxylase Deficiency	(MCD)

Isovaleryl CoA Dehydrogenase Deficiency	(IVA)
Glutaric Acidemia Type 1	(GA-1)
3-hydroxy-3-methylglutaric Aciduria	(HMG)
Beta-Ketothiolase Deficiency	(B-kt)
3-methylcrotonyl-CoA Carboxylase Deficiency	

Aminoacidopatías*

Phenylketonuria	(PKU)
Mapple Syrup Urine Disease	(MSUD)
Homocystinuria	(HCY)
Hyperornithinemia	(HHH)
Tyrosinemia 1	(TYR)
Citrullinemia Type 1	(CiT)
Argininosuccinic Acidemia	(ASA)
Nonketotic Hyperglycemia	(NHK)
Argininemia	(ARG)

Inmunodeficiencia*

Inmunodeficiencia Severa Combinada	(SCID)
------------------------------------	--------

*Proyecto piloto en 100% de la población.

Métodos

La incidencia es el número de casos nuevos de una enfermedad en una población determinada y en un periodo determinado. En este informe se calculó la tasa de incidencia para el periodo 2006-2011 ó 2010-2011, de acuerdo al año en que el Programa comenzó a monitorear a nivel poblacional cada condición. También se graficó la tendencia en base a la incidencia anual, desde el año en que se incluyó la condición hasta el 2011, para aquellas condiciones monitoreadas a nivel poblacional previo al 2010. La tasa de incidencia se calculó utilizando la siguiente fórmula:

$$\text{Incidencia} = \frac{\text{Número de casos nuevos con la enfermedad}}{\text{Número total de infantes cernidos}} \times 100,000$$

donde, el numerador incluye sólo nacimientos vivos con una prueba de cernimiento positiva y un diagnóstico confirmado; información obtenida de la base de datos del Centro de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico. El total de nacimientos vivos para cada año fiscal (julio a junio) se obtuvo del total de infantes que fueron cernidos por el Programa.

Desórdenes del Metabolismo

Las enfermedades metabólicas son un conjunto de enfermedades hereditarias que implican alteraciones del metabolismo (procesos químicos). La mayoría son debidas a la alteración de un gen que codifica una enzima que cataliza una de las miles de reacciones químicas de la célula. A continuación se presenta la descripción y la incidencia de cada condición metabólica monitoreada.

Galactosemia (GAL): Esta es una condición en donde la enzima que se necesita para convertir la galactosa (azúcar que se encuentra en la leche) en glucosa (azúcar simple que el cuerpo puede utilizar fácilmente) no funciona correctamente. La galactosa se acumula en el cuerpo del bebé y causa daño severo a órganos vitales ocasionando pérdida de visión, retraso mental severo, infecciones y hasta la muerte. Tanto la leche como todos los productos lácteos deben ser eliminados de la dieta del bebé. El tratamiento debe continuar toda la vida.

Aminoacidopatías (AA): Enfermedades hereditarias causadas por defectos en el metabolismo de amino ácidos (componentes de proteínas) lo cual predispone a la acumulación de sustancias tóxicas y a la misma vez deficiencias en otros componentes necesarios. En general estas enfermedades causan daño cerebral de diferentes grados, problemas con el crecimiento, algunas predisponen a coma o ciertos tipos de cáncer. Estas incluyen, pero no se limitan a las siguientes: **fenilcetonuria** (PKU, por sus siglas en inglés), homocistinuria, leucinosis (MSUD, por sus siglas en inglés), tirosinemia (varios tipos), y desórdenes del ciclo de urea. Estos pacientes son tratados con dietas altamente especializadas para cada una de ellas en adición a medicamentos.

Acidemias orgánicas (OA, por sus siglas en inglés): Enfermedades hereditarias causadas por defectos en el catabolismo de amino ácidos y grasas cuya consecuencia es la acumulación de ácidos en la sangre. Los ácidos son tóxicos y causan daño a diferentes órganos incluyendo el cerebro, médula ósea, riñón e hígado. Estas incluyen, pero no se limitan a las siguientes: acidemia propiónica, acidemia metilmalónica, acidemia isovalérica, acidemia glutárica. Estos pacientes necesitan tratamiento con dietas altamente especializadas y medicamentos.

Desórdenes de metabolismo de ácidos grasos (FAO, por sus siglas en inglés): Enfermedades hereditarias causadas por defectos en el procesamiento o transporte de ácidos grasos lo cual limita su disponibilidad para producción de energía en varios tejidos principalmente músculo y cerebro causando mareos, convulsiones, y debilidad general que afecta el desarrollo motor. En algunos casos también pueden causar la acumulación de grasas en varios órganos así afectando su funcionamiento principalmente corazón e hígado. Estas incluyen, pero no se limitan a las siguientes: deficiencia de carnitina, deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD, por sus siglas en inglés), deficiencia de la cadena larga de 3-hidroxi acil-CoA deshidrogenasa (LCHAD, por sus siglas en inglés), deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta (SCAD, por sus siglas en inglés), deficiencia en transportadores de carnitina. El cuidado de estos niños debe ser dirigido por un genetista certificado y tratamiento con dietas altamente especializadas y medicamentos.

Tabla 9. Número Total de Casos e Incidencia de los Principales Desórdenes del Metabolismo, Puerto Rico, 2006-2011

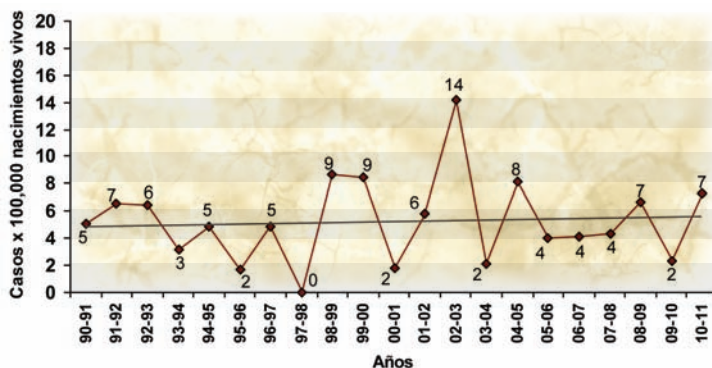
Condiciones	ICD-9-CM	No. Casos	Incidencia
Galactosemia	271.1	7	1:32,000
Fenilcetonuria (PKU)	270.1	11	1:20,000
Otras Aminoacidopatías*	270.6, 270.4, 270.3, 270.7, 270.2	MSUD (1), CiT (1)	1:21,000
Acidemias Orgánicas*	277.85, 270.3, 270.7, 760.9	HMG (1)	1:41,000
Desordenes de Ácidos Grasos*	277.85, 277.81, 760.9	0	-

Fuente: Centro de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico, 2006-2011 –Universidad de Puerto Rico, RCM.

Preparado por: Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos - Departamento de Salud, Puerto Rico.

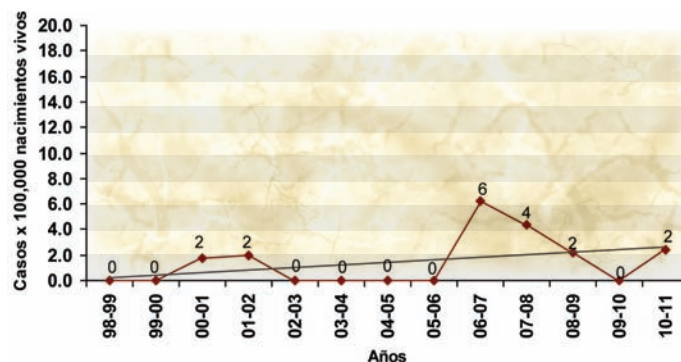
* Se calculo número de casos e incidencia para el período 2010-2011

Figura 39. Fenilcetonuria (PKU) en Puerto Rico 1990-2011



Fuente: Centro de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico, 1990-2011 Universidad de Puerto Rico, RCM. Preparado por: Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos - Departamento de Salud, Puerto Rico.

Figura 40. Galactosemia (GAL) en Puerto Rico, 1998-2011



Fuente: Centro de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico, 1998-2011 Universidad de Puerto Rico, RCM. Preparado por: Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos - Departamento de Salud, Puerto Rico.

Defectos Endocrinos

Es un grupo de desórdenes producidos por alteraciones en la función normal o anatomía de las glándulas endocrinas. Las glándulas endocrinas son un conjunto de órganos que liberan un tipo de sustancias llamado hormonas directamente en el torrente sanguíneo. Las hormonas secretadas por las glándulas endocrinas regulan el crecimiento, desarrollo y las funciones de muchos tejidos, y coordinan los procesos metabólicos del organismo. A continuación se presenta la descripción y la incidencia de cada condición endocrina monitoreada.

Hipotiroidismo congénito: Esta condición es debida a la deficiencia de una hormona de la tiroides, que al estar deficiente, causa retraso tanto en el crecimiento como en el desarrollo normal del cerebro. Si se diagnostica temprano, se puede tratar con dosis orales de la hormona para un desarrollo adecuado.

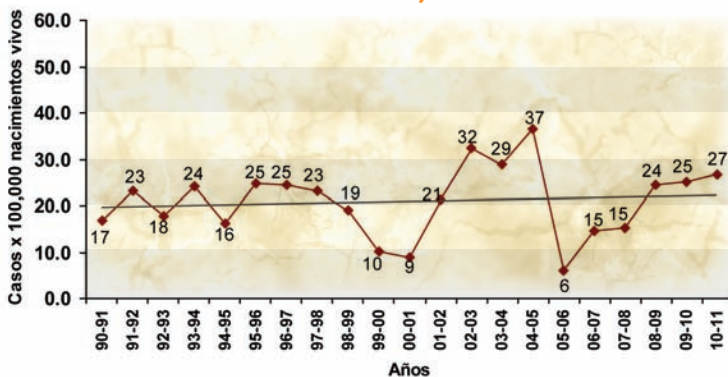
Hiperplasia adrenal congénita (CAH, por sus siglas en inglés): Esta condición ocurre como consecuencia de un defecto de las enzimas que participan en la conversión de colesterol a cortisol en las glándulas adrenales. La CAH ocurre cuando las glándulas adrenales no producen suficiente hormona cortisol y aldosterona y, en cambio producen demasiado andrógeno la hormona del tipo masculino, lo cual ocasiona la aparición temprana (o inapropiada) de características masculinas. Algunos tipos de CAH pueden causar una pérdida de sal (NaCl) severa, lo que pone en peligro la vida, si no se detecta y trata rápidamente. El tratamiento es para toda la vida y consiste en proporcionar al paciente tanto la sal, como las hormonas que necesita.

Tabla 10. Número Total de Casos e Incidencia de los Principales Desórdenes Endocrinos, Puerto Rico, 2006-2011

Condiciones	ICD-9-CM	No. Casos	Incidencia
Hipotiroidismo congénito	243	47	1:5,000
Hiperplasia de la glándula adrenal (CAH)	255.2	12	1:19,000

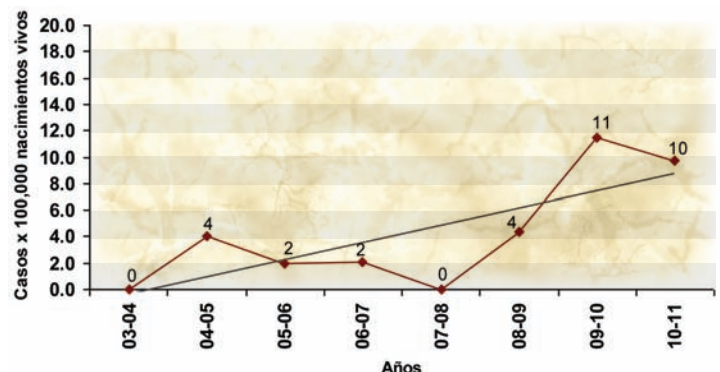
Fuente: Centro de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico, 2006-2011
 Universidad de Puerto Rico, RCM. Preparado por: Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos
 Departamento de Salud, Puerto Rico.

Figura 41. Hipotiroidismo Congénito en Puerto Rico, 1990-2011



Fuente: Centro de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico, 1990-2011
 Universidad de Puerto Rico, RCM. Preparado por: Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos - Departamento de Salud, Puerto Rico.

Figura 42. Hiperplasia Adrenal Congénita (CAH) en Puerto Rico, 2003-2011



Fuente: Centro de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico, 2003-2011
 Universidad de Puerto Rico, RCM. Preparado por: Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos Departamento de Salud, Puerto Rico.

Hemoglobinopatías

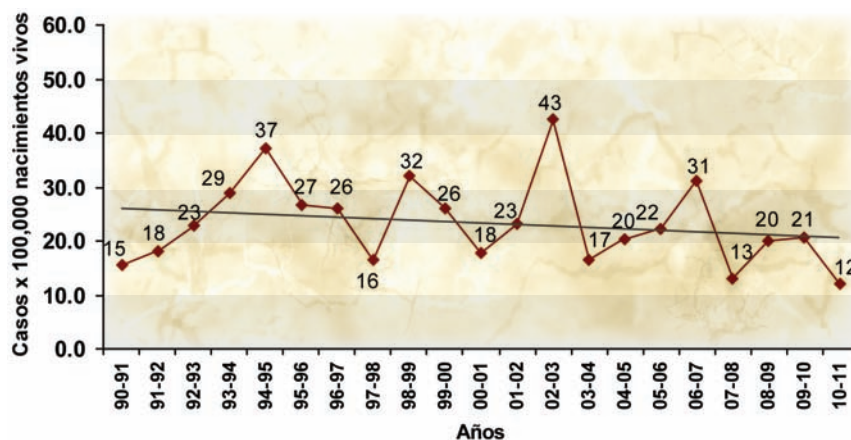
La hemoglobina es la proteína en las células rojas que se encarga de llevar oxígeno de los pulmones a todas las partes del cuerpo. Las hemoglobinopatías son un grupo de enfermedades hereditarias de las células rojas que causan diferentes grados de anemia (escasez de células rojas), infecciones severas, episodios (crisis) de dolor y daño a los tejidos y órganos del cuerpo. Los síntomas son causados por la cantidad o por el tipo de anomalía de la hemoglobina. Estas incluyen la **Anemia falciforme o drepanocítica (Hb S)**.

Tabla 11. Número Total de Casos e Incidencia de las Hemoglobinopatías, Puerto Rico, 2006-2011

Hemoglobinopatías	ICD-9-CM	No. Casos	Incidencia
Enfermos	282	44	1:5,000

Fuente: Centro de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico, 2006-2011 - Universidad de Puerto Rico, RCM.
Preparado por: Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos
Departamento de Salud, Puerto Rico.

Figura 43. Hemoglobinopatías en Puerto Rico 1990-2011



Fuente: Centro de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico, 1990-2011
Universidad de Puerto Rico, RCM. Preparado por: Sistema de Vigilancia de
Defectos Congénitos - Departamento de Salud, Puerto Rico.

Desordenes del Sistema Inmunológico

El sistema inmunológico se encarga de defender al cuerpo de diferentes invasores que podrían ser virus, bacterias, hongos, parásitos y hasta proteínas. Cuando algún componente de éste sistema no funciona el cuerpo no puede manejar las infecciones. *La Inmunodeficiencia Severa Combinada (SCID, por sus siglas en inglés)* es una manifestación severa en la función y producción de las células que componen el sistema inmunológico. Estos pacientes en su mayoría podrían requerir trasplante de médula ósea. A continuación se presenta la incidencia de SCID.

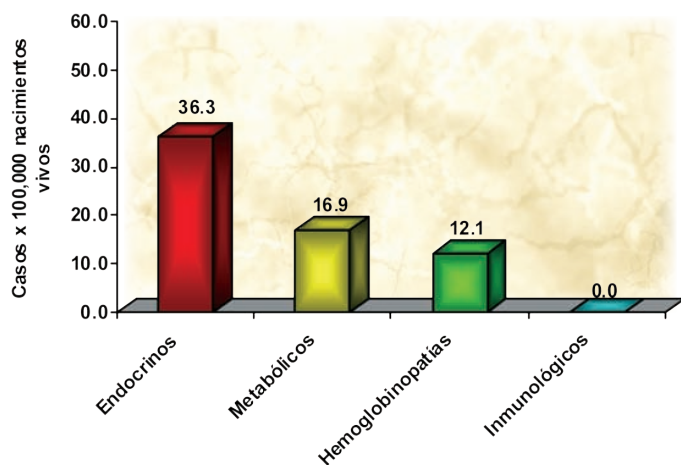
Tabla 13. Número Total de Casos e Incidencia de la Inmunodeficiencia Severa Combinada, Puerto Rico, 2010-2011

SCID	ICD-9-CM	No. Casos	Incidencia
Enfermos	279.2	0	-

Fuente: Centro de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico, 2010-2011 - Universidad de Puerto Rico, RCM.
Preparado por: Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos
Departamento de Salud, Puerto Rico.

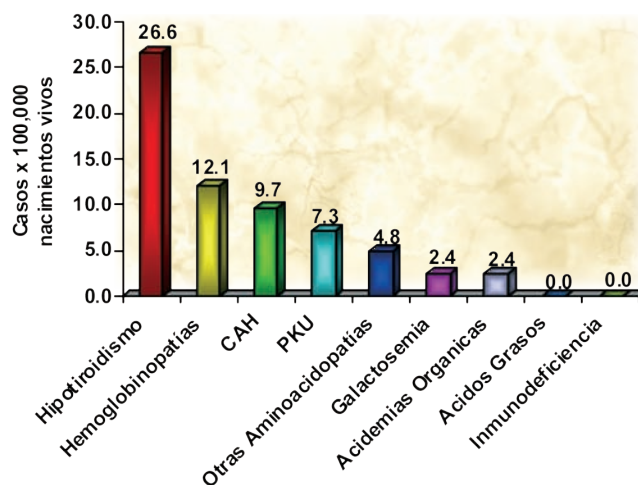
A continuación las Figuras 44 y 45 presentan la incidencia de las condiciones monitoreadas en el Panel de Cernimiento Metabólico Neonatal por categorías y por condiciones, respectivamente.

Figura 44. Casos Positivos del Panel de Cernimiento Neonatal por categorías, Puerto Rico, 2010-2011



Fuente: Centro de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico, 2010-2011
Universidad de Puerto Rico, RCM. Preparado por: Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos Departamento de Salud, Puerto Rico.

Figura 45. Casos Positivos del Panel de Cernimiento Neonatal por condición, Puerto Rico, 2010-2011



Fuente: Centro de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico, 2010-2011
Universidad de Puerto Rico, RCM. Preparado por: Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos Departamento de Salud, Puerto Rico.

Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos

División de Madres, Niños y Adolescentes
Secretaría Auxiliar de Salud Familiar,
Servicios Integrados y Promoción de la Salud
Departamento de Salud

Tel: (787) 765-2929 ext 4573
Fax : (787) 764-4259
Email: defectoscongenitos@salud.gov.pr



Forma para la Evaluación del Informe Anual 2012

Para: Sistema de Vigilancia de Defectos Congénitos

Fax: (787) 764-4259

De: _____

Profesión: _____

Municipio: _____

Favor de contestar las siguientes preguntas y enviar esta hoja por Fax.

1. La información de este Informe le es: ___(3)sumamente útil ___(2)útil ___(1)poco útil

2. El contenido del Informe es: ___(4)excelente ___(3)bueno ___(2)regular ___(1)pobre

3. La información provista es: ___(3)adecuada ___(2)compleja ___(1)demasiado sencilla

4. El estilo/formato de este Informe es: ___(4)excelente ___(3)bueno ___(2)regular ___(1)pobre

5. ¿Qué desearía cambiar de este Informe?

6. ¿Que le gustaría que se incluyera en futuras ediciones?

Otros comentarios/sugerencias:

FAVOR DE RECORTAR ESTA HOJA Y ENVIARLA POR FAX - (787) 764-4259

Vigilancia de Defectos Congénitos en Puerto Rico: Informe Anual 2012

Personas Contacto:

Laureane Alvelo, MS

Coordinadora/Epidemióloga

Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos – Departamento de Salud

Dirección postal: P.O. BOX 70184 San Juan, Puerto Rico 00936-8184

Dirección física: Calle Periferal Pabellón #3, Barrio Monacillos, Rio Piedras, PR 00923

Teléfono: (787) 765-2929 X: 4571, 4573 Fax: 764-4259

Correo electrónico: lalvelo@salud.gov.pr

Karina Acevedo, Ph.D.

Directora Asociada

Centro de Enfermedades Hereditarias, Programa de Cernimiento Neonatal, UPR-RCM

Teléfono: (787) 777-3535 X: 7222, 7426

Fax: (787) 767-8595

Correo electrónico: karina.acevedo@upr.edu

Fecha de publicación

2 de abril de 2012

Fecha esperada de publicación del próximo informe

1 de agosto de 2013

Para obtener una copia de este informe:

- Visite www.salud.gov.pr/Programas/CampanaAcidoFolico
- Envíe su solicitud por correo electrónico a: defectoscongenitos@salud.gov.pr
- Llame al (787) 765-2929 X: 4573 , ó
- Visite las oficinas del Departamento de Salud en la Calle Periferal del Barrio Monacillos de Rio Piedras- Pabellón #3 Primera puerta, en horas laborables de 8:00 a 4:00 pm. El informe estará disponible en papel y en formato electrónico PDF (READABLE). El informe es libre de costo.

Cita sugerida: Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos-Departamento de Salud de Puerto Rico (2012). Vigilancia de Defectos Congénitos en Puerto Rico: Informe Anual 2012. Obtenido de www.salud.gov.pr.

Para más información...

Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos Departamento de Salud

(787) 765-2929 X:4573, 4571, 4589, 4591
Correo Electrónico: defectoscongenitos@salud.gov.pr
www.salud.gov.pr/Programas/CampanaAcidoFolico

Centro de Enfermedades Hereditarias - Programa de Cernimiento Neonatal Universidad de Puerto Rico - Recinto de Ciencias Médicas

(787) 753-6340 / (787) 754-7410 / 777-3535 X: 7222
Correo Electrónico: prnewbornscreeningprogram.rcm@upr.edu

Clínica de Labio y Paladar Fisurado Centro Pediátrico Metropolitano

(787) 763-0550 / 787 777-3535 X: 7100, 7124

Clinica de Labio / Paladar Hendido

San Jorge Children's Hospital
(787) 727-1000 X: 4136

Asociación Espina Bífida e Hidrocefalia de PR, Inc.

Tel: (787) 740-6695 (787) 740-0033 / Fax: (787) 787-1377
Correo Electrónico: espinabifida@gmail.com
www.espinabifidapr.com

Fundación Puertorriqueña Síndrome de Down

(787) 283-8210 / 8211 / Fax (787) 283-8220
Correo Electrónico: fpsd@coqui.net
www.sindromedown.org

Mis Amigos de Síndrome de Down, Inc.

(787) 533-0923 / (787) 791-3249
Correo Electrónico: yolanda@masdpr.net

Somos Team Jarcho Levin

(787) 379-2029
Correo Electrónico: administrador@jarcholevin.org
www.jarcholevin.org

Asociación de Padres Pro-Bienestar de Niños con Impedimento (APNI)

Tel: (787) 763-4665 / Fax: (787) 765-0345
Correo Electrónico: centroinfo@apnpr.org
www.apnpr.org

March of Dimes

(787) 765-6052 / (787) 754-6023
www.nacersano.org

Asociación Puertorriqueña de Desórdenes Genéticos y Metabólicos

Región Central (787) 702-5814
<http://geneticapur.org/>

Alianza para la Prevención de Defectos de Nacimientos

<http://alianzadefectosdenacimiento.yolasite.com/>

Centros para la Prevención y Control de Enfermedades (CDC)

www.cdc.gov/ncbddd/Spanish/birthdefects/