

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

Código 215

Versión: 05

Fecha: 10/02/2022

Grupo de Vigilancia y Control de Enfermedades No Transmisibles

notransmisibles@ins.gov.co

@INSColombia





Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

Créditos

MARTHA LUCÍA OSPINA MARTÍNEZ
Directora General

FRANKLYN EDWIN PRIETO ALVARADO
Director de Vigilancia y Análisis del Riesgo en Salud Pública

Elaboró

NELLY YOMAR GONZÁLEZ GONZÁLEZ
Equipo de maternidad segura
Dirección de Vigilancia y Análisis de Riesgo en Salud Pública

Actualizó

SANDRA PAOLA CASTAÑO MORA
Equipo de maternidad segura
Dirección de Vigilancia y Análisis de Riesgo en Salud Pública

Revisó

GREACE ALEJANDRA AVILA MELLIZO
Coordinadora grupo de Vigilancia Y Control de Enfermedades No Transmisibles

DIANA MARCELA WALTEROS ACERO
Subdirectora de Prevención, Vigilancia y Control en Salud Pública

Aprobó

DIANA MARCELA WALTEROS ACERO
Subdirectora de Prevención, Vigilancia y Control en Salud Pública

© Instituto Nacional de Salud Bogotá,
Colombia Av. Calle 26 No. 51-20

Colombia. Instituto Nacional de Salud. Protocolo de Vigilancia en Salud Pública de Defectos Congénitos. versión 5. [Internet] 2022. <https://doi.org/10.33610/infoeventos.18>

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

Contenido

1. Introducción	4
1.1. Comportamiento del evento	4
1.2. Estado del arte	5
1.3. Justificación para la vigilancia	6
1.4. Usos y usuarios de la vigilancia del evento	6
2. Objetivos específicos	7
3. Definiciones operativas de casos	7
4. Fuentes de los datos	9
4.1. Definición de las fuentes	9
4.2. Periodicidad de los reportes	9
4.3. Flujo de información	9
4.4. Responsabilidades por niveles	10
5. Recolección y procesamiento de los datos	12
6. Análisis de la información	13
6.1. Indicadores	13
7. Orientación de la acción	16
7.1. Acciones individuales	16
7.1.1. Unidad de análisis para clasificación etiológica de las microcefalias y otros defectos congénitos del sistema nervioso central	17
7.2. Acciones colectivas	18
7.3. Acciones de laboratorio	18
8. Comunicación del riesgo	18
9. Referencias bibliográficas	19
10. Control de revisiones	21
11. Anexos	22
11.1. Defectos congénitos objeto de vigilancia	22
11.2. Defectos congénitos menores	32
11.3. Defectos congénitos asociados a prematuridad	35

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

1. Introducción

La Organización Mundial de la Salud define los defectos congénitos como anomalías estructurales o funcionales de los órganos, sistemas o partes del cuerpo que se producen durante la vida intrauterina, y son causados por factores genéticos, ambientales o ambos; pueden ser evidentes antes del nacimiento, en el nacimiento o más tarde en la vida (1).

La Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades versión 10 (CIE 10) en el capítulo XVII describe las malformaciones congénitas, deformaciones y anomalías cromosómicas. Otros defectos, como los errores innatos del metabolismo o defectos congénitos sensoriales de origen prenatal, se describen en otros capítulos de la CIE 10.

1.1. Comportamiento del evento

En términos de años de vida ajustados por discapacidad (AVAD), considerada como una nueva medida de utilidad para cuantificar las pérdidas de vida sana, ya sea por mortalidad prematura o por el tiempo vivido con una salud deteriorada, las anomalías congénitas representan entre 25,3 - 38,8 millones de AVAD, por lo que estas anomalías se encuentran en la posición 17 dentro de las causas de carga de la enfermedad en todo el mundo (2). En la mayoría de las poblaciones, las malformaciones congénitas tienen una frecuencia aproximada a 3 % en recién nacidos vivos y de 10 % a 15 % en recién nacidos muertos (3). Cada año, 7,9 millones de neonatos (6 % del total de nacidos vivos) sufren algún tipo de defecto congénito con origen total o parcialmente genético;

aproximadamente 3,3 millones de niños menores de cinco años fallecen debido a anomalías congénitas y 3,2 millones de los que sobreviven lo hacen con discapacidad de por vida (4). La OMS calcula que, cada año, 276.000 recién nacidos fallecen durante los primeros 28 días de vida por estas causas (4).

Según el estudio sobre la carga mundial de la enfermedad de la Organización Mundial de la Salud (OMS), los defectos cardíacos congénitos, los defectos del tubo neural y la hendidura del paladar con labio fisurado, representan un total de 21 millones de AVAD, estas condiciones se estiman como evitables en 57 % (12 millones) si las condiciones quirúrgicas de países desarrollados estuvieran también en países de medianos y bajos ingresos (2). Un 94 % de las anomalías congénitas ocurren en países de bajos y medianos ingresos. Esta diferencia se atribuye a múltiples factores contextuales, que incluyen deficiencia nutricional, prevalencia de infecciones intrauterinas, exposición a teratógenos y automedicación o uso de remedios tradicionales (2).

Las anomalías congénitas son la segunda causa de muerte en los niños menores de 5 años en las Américas (5). Cada año en EE. UU. nacen aproximadamente 150.000 bebés con malformaciones congénitas. Según el American College of Obstetricians and Gynecologists, el 3 % de los bebés que nacen en EE.UU. tienen algún tipo de anomalía congénita importante (6). El tipo más frecuente de anomalía congénita estructural son las cardiopatías congénitas, que afectan a 1 % de recién nacidos mientras que las anomalías metabólicas aparecen en 1 de cada 3.500 bebés (5).

Las malformaciones mayores más frecuentemente encontradas en Suramérica son las alteraciones cardíacas (28

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

por 10.000 NV), los defectos de cierre de tubo neural (24 por 10.000 NV), síndrome de Down (16 por 10.000 NV), labio/paladar hendido (15 por 10.000 NV) y los defectos de pared abdominal (4 por 10.000 NV) (7).

En cuanto a hipotiroidismo como defecto metabólico congénito, se ha descrito una prevalencia mundial de dos a tres casos por cada 10.000 (1:2000 a 1:3000) NV (8).

A medida que enfermedades de alta prevalencia histórica en el territorio colombiano como la enfermedad diarreica aguda, las infecciones respiratorias agudas y otras enfermedades transmisibles van disminuyendo como causa de la defunción de menores de un año, los defectos congénitos van adquiriendo una importancia relativamente mayor (10).

En el periodo 2009 a 2011, las causas de muerte en menores de cinco años que mostraron una tendencia al aumento fueron las anomalías cardíacas congénitas. Para el año 2011 el 11,4 % de los niños menores de cinco años fallecieron a causa de las malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas (10).

En Colombia, según la información preliminar publicada por estadísticas vitales del DANE, en el año 2021, las malformaciones congénitas representaron el 25,2 % de todas las muertes no fetales en menores de 1 año (9).

La prevalencia de los defectos congénitos para 2020 fue de 117,0 casos por cada 10.000 nacidos vivos, y fueron más frecuentes en el sexo masculino, con 51,8 %. Las malformaciones congénitas representaron 92,8 % del total de casos notificados de defectos congénitos y una tasa de prevalencia de 108,6 casos por cada 10.000 nacidos vivos. Los defectos más frecuentes fueron las malformaciones y deformidades congénitas del sistema osteomuscular, con una tasa de prevalencia de 29,3 casos por cada 10.000 nacidos vivos, siendo la polidactilia (n=546), talipes

equinovarus (n=360) y gastrosquisis (n=212) los defectos mayormente notificados de este grupo (11).

1.2. Estado del arte

Los defectos congénitos forman un grupo heterogéneo de trastornos de origen prenatal que pueden obedecer a la presencia de un solo gen defectuoso, a alteraciones cromosómicas, a una combinación de factores hereditarios, a teratógenos presentes en el medio ambiente o a carencias de micronutrientes (2). Es importante destacar que cualquiera de estos defectos congénitos puede no ser aparente de inmediato y que quizá sea necesario que transcurran días, meses o hasta años para que algunos de ellos se manifiesten clínicamente después del nacimiento.

La mayoría de los defectos físicos congénitos dan lugar a manifestaciones externas que son detectadas al hacer un examen físico minucioso en el recién nacido; ocasionalmente los defectos físicos de los órganos internos no dan lugar a cambios corporales ostensibles y solo puede sospecharse su presencia cuando el paciente manifiesta algún síntoma o se hace un examen que muestra la alteración morfológica; 50 % de los defectos congénitos son desconocidos y se refieren como casos esporádicos que no obedecen a factores de herencia; 15 % de estos son de origen teratogénico asociado a la exposición prenatal a factores ambientales que afectan la embriogénesis; 10 % tienen una causa genética y 25 % son de origen multifactorial, por interacción genética y ambiental (12, 13, 14,15).

La vigilancia de los defectos congénitos se remonta a 1961 con la publicación de la carta de Lenz sobre la capacidad teratogénica de la talidomida en la revista Lancet, al registrarse en el mundo aproximadamente 3.000 dismelias, malformaciones congénitas infrecuentes de las extremidades (amelia, focomelia y ausencia e hipoplasia

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

de los dedos entre otros) lo cual conlleva a su retiro del mercado y la generación de estrategias de farmacovigilancia en la gestación (16).

1.3. Justificación para la vigilancia

En 2010, la Asamblea Mundial de la Salud (1) instó a todos los estados integrantes a fomentar la prevención primaria y la salud de los niños con malformaciones congénitas mediante: el desarrollo y fortalecimiento de los sistemas de registro y vigilancia; el desarrollo de conocimientos especializados y la creación de capacidades; el fortalecimiento de la investigación y los estudios sobre la etiología, el diagnóstico y la prevención, y el fomento de la cooperación internacional.

Durante la Asamblea de mayo de 2014, la OMS recaló nuevamente la situación actual de la carga de morbilidad mundial que guarda relación con afecciones neonatales y congénitas (17).

De acuerdo con lo anterior y en el marco de la Ley de infancia y adolescencia (23), el cumplimiento de los Objetivos de Desarrollo Sostenible en cuanto a la reducción de la mortalidad infantil (19) y el Plan Decenal de Salud Pública en su dimensión transversal de gestión diferencial de poblaciones vulnerables, con el componente de desarrollo integral de las niñas, niños y adolescentes (20), la vigilancia de los defectos congénitos en Colombia es un componente esencial para orientar acciones que permitan prevenir y controlar este tipo de enfermedades de alta mortalidad, cuyo manejo y rehabilitación no siempre es exitoso, debido a la falta de servicios especializados, ya que pueden producir secuelas que representan una desventaja social, con un alto costo para la familia y el Estado (21).

En Colombia desde el año 2000 se realiza tamizaje neonatal para hipotiroidismo congénito, patología con

enfoque de problema en salud pública al ser causante de déficit cognitivo irreversible considerándose tratable y prevenible en todas sus consecuencias (18). En el año 2019 se sanciona la Ley 1980 de 2019 por medio de la cual se amplía el programa de tamizaje neonatal en Colombia incluyendo 4 líneas de tamizaje neonatal: metabólica (incluye hipotiroidismo congénito), visual, auditiva y de cardiopatía congénita compleja (22).

En el año 2016, en el país se identifica un aumento inusual con base en el comportamiento histórico de los defectos congénitos, específicamente para microcefalia y otros defectos congénitos del SNC el cual fue asociado a síndrome congénito de infección por virus Zika con asociación considerable a secuelas motoras y cognitivas y generó la alerta como emergencia en salud pública de importancia internacional (ESPII) por parte de la OMS en los países de la región (24). El estudio de este tipo de comportamientos inusuales de los diferentes defectos congénitos permite la atención oportuna de brotes y emergencias en salud pública y generación de medidas preventivas de mortalidad, morbilidad y discapacidad en la población infantil con repercusiones e impacto de tipo familiar, social y económico al requerir rehabilitación y tratamientos crónicos por parte del sistema de salud.

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

1.4. Usos y usuarios de la vigilancia del evento

El protocolo para la vigilancia de los defectos congénitos permite recolectar información que contribuya al análisis de la situación del país para la implementación de políticas públicas de fortificación de alimentos, ampliación de

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

estrategias de tamizaje neonatal y demás acciones pertinentes en la población afectada.

Son usuarios de la información resultante de la vigilancia en salud pública de los defectos congénitos; el ministerio de salud y Protección Social, las instituciones académicas, entidades territoriales de orden municipal, departamental y distrital, las instituciones prestadoras de servicios de salud, Entidades Administradoras de Planes de Beneficios (EAPB) y comunidad en general, con el fin de brindar información oportuna y confiable para la mitigación de la mortalidad infantil, morbilidad y discapacidad en Colombia.

2. Objetivos específicos

1. Caracterizar en persona, tiempo y lugar las características epidemiológicas de los defectos congénitos identificados en etapa prenatal, al momento del nacimiento y hasta el primer año de vida.
2. Orientar medidas individuales y colectivas de control para la generación de acciones de investigación epidemiológica durante aumento inusual de casos.
3. Clasificar etiológicamente los casos de microcefalia y otros defectos congénitos del sistema nervioso central relacionados con infección congénita por virus zika.

3. Definiciones operativas de casos

La definición de caso incluye las definiciones de probable y confirmado por laboratorio o clínica (ver tablas 1 a 5).

Tabla 1. Definiciones operativas de caso de defectos congénitos.

Tipo de caso	Características de la clasificación
Caso probable	<ul style="list-style-type: none"> • Todos los productos de la gestación, vivos y muertos, identificados en la etapa prenatal, al nacer o hasta los doce meses de edad con diagnóstico probable de defectos congénitos (funcionales metabólicos, funcionales sensoriales o malformaciones congénitas), cuando no es posible hacer la confirmación de su diagnóstico definitivo de manera inmediata (Anexo 1). • No se incluyen las malformaciones menores cuando estas se presentan aisladas. Estas malformaciones menores se incluirán cuando acompañen una malformación mayor o cuando se evidencie la presencia de tres o más anomalías menores en un recién nacido (Anexo 2). <p>Criterio de exclusión: condiciones relacionadas con prematuridad en recién nacidos de 36 semanas o menos de gestación (Anexo 3).</p>
Caso confirmado por clínica o laboratorio	<p>Todos los productos de la gestación, vivos y muertos, identificados en la etapa prenatal, al nacer o hasta los doce meses de edad con diagnóstico confirmado por clínica o laboratorio de un defecto congénito (funcionales metabólicos, funcionales sensoriales o malformaciones congénitas).</p>

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

Tabla 2. Definiciones operativas de caso de hipotiroidismo congénito.

Tipo de caso	Características de la clasificación
Caso probable	<ul style="list-style-type: none"> Recién nacido vivo con prueba de TSH para tamizaje neonatal en cordón umbilical mayor al punto de corte establecido de 15 mUI/L. Recién nacido vivo con prueba de TSH para tamizaje neonatal en talón mayor al punto de corte establecido de 10 mUI/L. <p>Condiciones especiales:</p> <ul style="list-style-type: none"> Recién nacido con prematurez, bajo peso al nacer y/o producto de embarazo múltiple debe retamizarse con TSH a los 15 días. Recién nacido con Síndrome de Down debe retamizarse con TSH a los 30 días.
Caso confirmado por laboratorio	<ul style="list-style-type: none"> Recién nacido vivo con confirmación por laboratorio con TSH aumentada para el valor definido como rango normal para la técnica y L-T4 inferior al valor definido dentro de los valores de referencia para la técnica. En caso de no disponer de la técnica para LT4, se debe hacer T4 total. En el niño menor de un año que obtenga en las pruebas bioquímicas en suero niveles altos para la edad de TSH y valor bajo para L-T4. Se debe considerar también el valor de L-T4 en el límite inferior y se confirma hipotiroidismo congénito cuando no existen otras causas como la nutricional, o la secundaria a algún tratamiento o enfermedad distinta. <p>Consideraciones especiales: Los casos captados en tamizaje neonatal con TSH elevado y T4 Libre normal pueden ser secundarios a hipotiroidismo transitorio o central por lo cual se recomienda nueva medición de TSH a las 2 semanas y cuando se justifique según la condición clínica del paciente.</p>

Tabla 3. Definiciones operativas de caso de déficit auditivo congénito.

Tipo de caso	Características de la clasificación
Caso probable	<ul style="list-style-type: none"> Recién nacido sin factores de riesgo de pérdida auditiva que no pasa la prueba de Respuesta Auditiva de Tallo Encefálico Automatizada (RATEA). Recién nacido con factores de riesgo de pérdida auditiva que no pasa la pruebas con los métodos de tamización definidos: Emisiones Otoacústicas (EOA) y Respuesta Auditiva de Tallo Encefálico Automatizada (RATEA). <p>Factores de riesgo de pérdida auditiva: Antecedente familiar de sordera, bajo peso al nacer, prematurez, estigmas asociados a síndromes, meningitis o neuro infección, hiperbilirrubinemia, antecedente materno de exposición a ototóxicos, examen neurológico anormal, traumas prenatales que pueden afectar al feto, trastornos respiratorios, traumas perinatales, infecciones maternas (STORCH, VIH, Zika, Chicungunya), hipoxia perinatal, recién nacido que requiere maniobras de reanimación, hipotiroidismo congénito y errores innatos del metabolismo.</p>
Caso confirmado por clínica	Recién nacido en el cual se confirma por examen diagnóstico (RATEA) una alteración auditiva de origen congénito.

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

Tabla 4. Definiciones operativas de caso de déficit visual congénito.

Tipo de caso	Características de la clasificación
Caso probable	Recién nacido con alteración visual/ocular identificada con los métodos de tamización (prueba del reflejo rojo, inspección externa, examen pupilar y reflejo luminoso corneal) a través de los hallazgos clínicos del examen físico.
Caso confirmado por clínica	Recién nacido en el cual se confirma por oftalmología alteración visual/ocular de origen congénito.

Tabla 5. Definiciones operativas de caso de cardiopatía congénita compleja.

Tipo de caso	Características de la clasificación
Caso probable	Recién nacido con pulsioximetría a las 24 horas del nacimiento por debajo del punto de corte o con una diferencia mayor a 4% entre la pulsioximetría pre y post ductal, según el procedimiento de tamizaje. Puntos de corte: Menor a 1.500 metros sobre el nivel del mar: SPO2 90-94% Mayor a 1.500 metros sobre el nivel del mar. SPO2 90-92%
Caso confirmado por clínica	Recién nacido en el cual se confirma una cardiopatía congénita compleja de origen congénito por Ecocardiograma Transtorácico.

4. Fuentes de los datos

4.1. Definición de las fuentes

Fuente primaria

Para la operación de estadística de vigilancia de eventos de salud pública, la fuente primaria obtiene los datos de las unidades estadísticas (UPGD o UI) empleando las fichas de notificación físicas o digitales como instrumentos propios, que permiten reportar los casos de personas que cumplan con la definición de caso del evento defectos congénitos (Cod 215).

4.2 Periodicidad de los reportes

Notificación semanal

Los casos probables y confirmados de casos de defectos congénitos deben notificarse de forma semanal e individual de acuerdo con la estructura y contenidos mínimos establecidos en el subsistema de información para la vigilancia de los eventos de interés en salud pública (ficha 215 del Sivigila).

4.3 Flujo de información

El flujo de la información se genera desde la unidad primaria generadora de datos (UPGD) hacia el municipio,

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

del municipio al nivel departamental/distrital y de este hasta los niveles nacional e internacional. Desde el nivel nacional se envía retroalimentación a los departamentos, de los departamentos a los municipios y a los aseguradores.

Para consultar el flujo de la información general avalado por la Dirección de Vigilancia y Análisis del Riesgo de Salud Pública, remítase al documento Manual del Usuario Sistema Aplicativo Sivigila (disponible en www.ins.gov.co).

4.4 Responsabilidades por niveles

Serán conforme a lo establecido en el Decreto 3518 de 2006, (por el cual se crea y reglamenta el Sistema de Vigilancia en Salud Pública), en el Decreto 780 de 2016, (por medio del cual se expide el Decreto Único Reglamentario del Sector Salud y Protección Social) y en el documento “Metodología de la operación estadística de vigilancia rutinaria” del INS. Adicionalmente:

Entidades Administradoras de los Planes de Beneficios (aseguradoras)

- Conocer de forma oportuna la ocurrencia de los defectos congénitos en menores de un año dentro de su población asegurada y apoyar la gestión de la información requerida para la caracterización del caso.
- Realizar el ajuste en Sivigila, para la confirmación o descarte, de los casos de defectos congénitos notificados como probables, cuando sea requerido.
- De conformidad con el Plan Decenal de Salud Pública (19) y las prioridades definidas en el mismo, garantizar la atención y manejo integral de los niños y niñas afectados con defectos congénitos.
- Garantizar las acciones individuales en beneficio de la atención, manejo o rehabilitación de los menores de

edad con defectos congénitos, acorde con lo establecido en el sistema general de seguridad social en salud y a la normatividad vigente asegurando diagnóstico, tratamiento y rehabilitación, así como asesoría genética al grupo familiar.

- Garantizar la continuidad del seguimiento individual, controles de crecimiento y desarrollo, controles especializados y rehabilitación (Resolución 3280 de 2016) (21) informando oportunamente cambios en el aseguramiento a la entidad territorial correspondiente.

Unidad primaria generadora de datos

- Las instituciones prestadoras de servicios de salud deben hacer la detección y notificación de los casos probables y confirmados con defectos congénitos durante la etapa prenatal, en la adaptación neonatal inicial, valoración en el puerperio inmediato y mediato, en las consultas por enfermedades neonatales, en la consulta de crecimiento desarrollo o en la consulta por medicina especializada hasta los doce meses de vida.
- Diligenciar la ficha única de notificación individual de datos básicos y complementarios código 215 en el momento de la captación de casos de defectos congénitos en los diferentes niveles de atención.
- Notificar los casos probables y confirmados semanalmente a la unidad notificadora municipal.
- Seguimiento de todos los casos de defectos congénitos notificados al Sivigila como probables hasta su clasificación como confirmado o descartado y realizar el ajuste al sistema.
- Participar en las unidades de análisis de defectos congénitos cuando sea requerido en los niveles municipal y departamental.

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

Unidad notificadora municipal

- Notificar los casos de defectos congénitos semanalmente a la unidad notificadora Departamental.
- Realizar seguimiento de los casos notificados por las UPGD hasta su clasificación como confirmado o descartado para realizar el ajuste al sistema.
- Coordinar con las administradoras de salud, lo mismo que con las entidades territoriales, el seguimiento de los casos de defectos congénitos en el municipio a fin de asegurar la confirmación e inicio de tratamiento oportunos.
- Asesorar, gestionar y apoyar a las UPGD en el análisis de casos, cuando la situación epidemiológica del evento en el territorio requiera de este abordaje o cuando desde el nivel nacional se defina en que situaciones son necesarias.
- Participar en las unidades de análisis definidas para el evento, analizar el comportamiento e identificar patrones inusuales.

Unidad notificadora departamental o distrital

- Consolidar la información proveniente de las unidades notificadoras municipales, análisis y verificación de calidad del dato de casos de defectos congénitos notificados al Sivigila.
- Notificar semanalmente al Sivigila del Instituto Nacional de Salud los casos de defectos congénitos de su departamento o distrito.
- Realizar análisis periódico del comportamiento del evento en los municipios de su departamento o distrito.
- Retroalimentar periódicamente a las Unidades Notificadoras Municipales según los hallazgos

encontrados en el proceso de validación, depuración y análisis del evento.

- Coordinar con las administradoras de salud, el seguimiento de los casos de defectos congénitos en su departamento o distrito para asegurar la confirmación y el inicio de tratamiento oportunos.
- Gestionar y apoyar a las unidades notificadoras municipales en el análisis de casos, cuando la situación epidemiológica del evento en el territorio requiera de este abordaje o cuando desde el nivel nacional se defina en que situaciones son necesarias.
- Participar en las unidades de análisis definidas para el evento, analizar el comportamiento e identificar patrones inusuales.

Instituto Nacional de Salud – Dirección de Vigilancia y Análisis del Riesgo en Salud Pública

- Recibir la información y notificación de los departamentos semanalmente.
- Retroalimentar a las Unidades Notificadoras departamentales y distritales sobre la calidad del dato de los casos notificados al Sivigila.
- Asesorar y apoyar a los departamentos y distritos en las actividades de vigilancia de los defectos congénitos.
- Retroalimentar a los departamentos y distritos sobre los análisis de la información relativa a los defectos congénitos en el país.
- Asesorar a los departamentos y distritos en la capacitación sobre el protocolo de defectos congénitos.
- Divulgar la información que resulte del análisis de la notificación del evento a través de publicaciones e informes anuales.

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

- Participar en las actividades de discusión y análisis de defectos congénitos en los niveles regional, nacional e internacional.
- Actualizar el protocolo de vigilancia en salud pública de defectos congénitos y ajustar el listado de defectos congénitos objeto de vigilancia epidemiológica para el país de acuerdo con el comportamiento evidenciado en los territorios.
- El Instituto Nacional de Salud actuará como centro nacional coordinador del tamizaje neonatal para lo que corresponde al tamizaje metabólico desde la Dirección de Redes en Salud Pública desarrollando los lineamientos y directrices necesarias para su funcionamiento y garantía.

Ministerio de Salud y Protección Social

- Realizar asistencia técnica cuando se requiera.
- Orientar planes, políticas y normas en torno al diagnóstico y atención de los defectos congénitos.
- Orientar la metodología para realizar planes de contingencia con su respectivo seguimiento.

Superintendencia Nacional de Salud

- Realizar la inspección, vigilancia y control, al cumplimiento del buen funcionamiento de las actividades de vigilancia en salud pública en coordinación con las direcciones departamentales de salud.

5. Recolección y procesamiento de los datos

El proceso de recolección de datos producto de la notificación a SIVIGILA y el proceso de aseguramiento de la

calidad de los datos se realiza según lo establecido en el Manual del Usuario Aplicativo SIVIGILA (26).

Las UPGD, municipios, distritos y departamentos son responsables de verificar que los casos notificados cumplan con la definición operativa de caso y que los datos correspondan a la realidad del caso y se ingresen de acuerdo con las instrucciones dadas para el adecuado diligenciamiento de la ficha de notificación.

Los ajustes a la información de casos probables de defectos congénitos y la clasificación final de estos se deben realizar a más tardar en dos (2) períodos epidemiológicos exceptuando a los defectos objeto de tamizaje neonatal (metabólico, visual, auditivo y de cardiopatía compleja) que tienen como plazo máximo un (1) periodo epidemiológico de conformidad con los mecanismos definidos por el sistema: ajuste 3 para confirmar el caso por laboratorio, ajuste 4 para confirmar el caso clínicamente, ajuste 6 para descartar el caso por laboratorio, ajuste 7 para modificar, complementar o ajustar información de alguna variable del caso. Los defectos que sean notificados durante la etapa prenatal como caso probable se ajustaran al momento del nacimiento.

El ajuste “D” corresponde a error de digitación y aplica para aquellos casos que al momento de la notificación en SIVIGILA se cometió un error de digitación en el número de documento de identificación en datos básicos. Es necesaria su renotificación al sistema con el registro correcto de los datos de identificación. La UPGD debe informar y remitir los soportes del ajuste D a la autoridad sanitaria de orden municipal y departamental.

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

6. Análisis de la información

Se realiza análisis descriptivo retrospectivo de los casos de defectos congénitos notificados al Sistema de Vigilancia en Salud Pública – Sivigila con el código 215.

Los datos se obtienen a través de fuente secundaria, por medio de la notificación individual de casos al Sivigila realizada por las unidades primarias generadoras de datos (UPGD) hasta el nivel nacional.

Se realiza la validación y depuración de los datos, excluyendo los casos notificados con ajustes 6 y D, casos repetidos teniendo en cuenta que los registros válidos son los que corresponden a casos confirmados que contengan la descripción de defectos congénitos mayores de acuerdo con el documento técnico de clasificación de defectos congénitos mayores establecidos para el proceso de vigilancia, según la clasificación internacional de enfermedades versión 10 (CIE 10).

Para el análisis, se deben tener en cuenta las siguientes variables: tipo de defectos congénitos (metabólicos,

sensoriales y malformaciones congénitas) y su desagregación por variables sociales, demográficas, clínicas y epidemiológicas, como edad de la madre, sexo del recién nacido, edad gestacional al nacer, peso al nacer, momento del diagnóstico del defecto congénito (prenatal - postnatal), edad al momento del diagnóstico (edad gestacional o meses en etapa postnatal), condición final (vivo o muerto) al momento de la notificación, antecedentes de riesgo madre, área y municipios de residencia, pertenencia étnica y tipo de aseguramiento en salud.

Para casos de hipotiroidismo congénito: número de casos confirmados por laboratorio, casos descartados, casos que continúan como probables.

Para el análisis de la información se establecerán frecuencias absolutas, relativas y análisis bivariados, que describe el comportamiento del evento junto con la comparación de la distribución del comportamiento del evento con el año anterior.

6.1. Indicadores

Nombre del indicador	Prevalencia de defectos congénitos en menores de un año (además se debe desagregar este indicador en defectos funcionales sensoriales, defectos funcionales metabólicos y malformaciones congénitas)
Tipo de indicador	Resultado
Definición	Número de recién nacidos, vivos y muertos, identificados en la etapa prenatal, al nacer o hasta los doce meses de vida con diagnóstico de defectos congénitos, ocurridas en el periodo/ nacidos vivos del periodo.
Propósito	Realizar seguimiento al comportamiento del evento
Definición operacional	Numerador: número de nacidos vivos y nacidos muertos y niños hasta el primer año de vida con defectos congénitos confirmados notificados al Sivigila; Denominador: nacidos vivos
Coefficiente de multiplicación	10.000
Fuente de información	Sivigila - DANE
Nivel de desagregación	Departamento y distrito de residencia
Interpretación	Número de casos de defectos congénitos por cada 10.000 nacidos vivos
Nivel	Institucional, municipal, departamental o distrital y nacional.

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

Nombre del indicador	Prevalencia de defectos del tubo neural (anencefalia, craneorrasquisis, iniencefalia, encefalocele, espina bífida)
Tipo de indicador	Resultado
Definición	Número de recién nacidos, vivos y muertos, identificados en la etapa prenatal, al nacer o hasta los doce meses de vida con diagnóstico de defectos del tubo neural, ocurridas en el periodo/ nacidos vivos del periodo.
Propósito	Realizar seguimiento al comportamiento del evento
Definición operacional	Numerador: número de nacidos vivos y nacidos muertos diagnosticados con defectos del tubo neural notificados al Sivigila; Denominador: nacidos vivos
Coefficiente de multiplicación	10.000
Fuente de información	Sivigila - DANE
Nivel de desagregación	Departamento y distrito de residencia
Interpretación	Número de casos de defectos del tubo neural por cada 10.000 nacidos vivos
Nivel	Institucional, municipal, departamental o distrital y nacional.

Nombre del indicador	Tasa de mortalidad por defectos congénitos
Tipo de indicador	Resultado
Definición	Número de casos de defectos congénitos con condición final muerto / total de casos notificados.
Propósito	Realizar seguimiento al comportamiento del evento
Definición operacional	Numerador: número de casos de muertes por defectos congénitos en un periodo de tiempo; Denominador: Total de casos de defectos congénitos notificados
Coefficiente de multiplicación	100
Fuente de información	Sivigila - DANE
Nivel de desagregación	Departamento y distrito de residencia
Interpretación	Refleja el porcentaje de muertes por defectos congénitos por cada 100 casos notificados.
Nivel	Institucional, municipal, departamental o distrital y nacional.

Nombre del indicador	Prevalencia de defectos congénitos metabólicos en menores de un año (además se debe desagregar en hipotiroidismo congénito y otros errores innatos del metabolismo)
Tipo de indicador	Resultado
Definición	Número de casos confirmados por medio de tamizaje neonatal metabólico en menores de un año ocurridas en un periodo de tiempo/ nacidos vivos del periodo.
Propósito	Realizar seguimiento al comportamiento del evento
Definición operacional	Numerador: número de recién nacidos confirmados por tamizaje neonatal metabólico notificados al Sivigila; Denominador: nacidos vivos
Coefficiente de multiplicación	10.000
Fuente de información	Sivigila - DANE
Nivel de desagregación	Departamento y distrito de residencia
Interpretación	Número de casos confirmados con defectos metabólicos por cada 10.000 nacidos vivos
Nivel	Institucional, municipal, departamental o distrital y nacional.

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

Nombre del indicador	Prevalencia de defectos congénitos visuales en menores de un año
Tipo de indicador	Resultado
Definición	Número de casos confirmados por medio de tamizaje neonatal visual en menores de un año ocurridas en un periodo de tiempo/ nacidos vivos del periodo.
Propósito	Realizar seguimiento al comportamiento del evento
Definición operacional	Numerador: número de recién nacidos confirmados por tamizaje neonatal visual notificados al Sivigila; Denominador: nacidos vivos
Coeficiente de multiplicación	10.000
Fuente de información	Sivigila - DANE
Nivel de desagregación	Departamento y distrito de residencia
Interpretación	Número de casos confirmados por tamizaje neonatal visual por cada 10.000 nacidos vivos
Nivel	Institucional, municipal, departamental o distrital y nacional.

Nombre del indicador	Prevalencia de defectos congénitos auditivos en menores de un año
Tipo de indicador	Resultado
Definición	Número de casos confirmados por medio de tamizaje neonatal auditivo en menores de un año ocurridas en un periodo de tiempo/ nacidos vivos del periodo.
Propósito	Realizar seguimiento al comportamiento del evento
Definición operacional	Numerador: número de recién nacidos confirmados por tamizaje neonatal auditivo notificados al Sivigila; Denominador: nacidos vivos
Coeficiente de multiplicación	10.000
Fuente de información	Sivigila - DANE
Nivel de desagregación	Departamento y distrito de residencia
Interpretación	Número de casos confirmados por tamizaje neonatal auditivo por cada 10.000 nacidos vivos
Nivel	Institucional, municipal, departamental o distrital y nacional.

Nombre del indicador	Prevalencia de cardiopatía congénita compleja en menores de un año
Tipo de indicador	Resultado
Definición	Número de casos confirmados por medio de tamizaje neonatal de cardiopatía congénita compleja en menores de un año ocurridas en un periodo de tiempo/nacidos vivos del periodo.
Propósito	Realizar seguimiento al comportamiento del evento
Definición operacional	Numerador: número de recién nacidos confirmados por tamizaje neonatal de cardiopatía congénita compleja notificados al Sivigila; Denominador: nacidos vivos
Coeficiente de multiplicación	10.000
Fuente de información	Sivigila - DANE
Nivel de desagregación	Departamento y distrito de residencia
Interpretación	Número de casos confirmados por tamizaje neonatal de cardiopatía congénita compleja por cada 10.000 nacidos vivos
Nivel	Institucional, municipal, departamental o distrital y nacional.

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

Nombre del indicador	Proporción de casos de tamizaje neonatal con ajuste (se debe desagregar este indicador en tamizaje metabólico, visual, auditivo y de cardiopatía congénita compleja)
Tipo de indicador	Proceso
Definición	Número de casos probables de tamizaje neonatal confirmados y descartados.
Propósito	Fortalecer análisis agregado de información.
Definición operacional	Numerador: número de casos probables de tamizaje neonatal ajustados (confirmados y descartados); Denominador: Total de casos notificados a través de tamizaje neonatal.
Coefficiente de multiplicación	100
Fuente de información	Sivigila
Nivel de desagregación	Departamento y distrito de residencia
Interpretación	Refleja el porcentaje de ajuste de casos de tamizaje neonatal por cada 100 casos notificados
Periodicidad	Por periodo epidemiológico
Nivel	Institucional, municipal, departamental o distrital y nacional.

Nombre del indicador	Casos de microcefalia y otros defectos congénitos del SNC con análisis de causa etiológica
Tipo de indicador	Proceso
Definición	Número de casos de microcefalia y otros defectos congénitos del SNC con análisis en el tiempo establecido.
Propósito	Realizar seguimiento al cumplimiento de acciones individuales.
Definición operacional	Numerador: número de casos de microcefalia y otros defectos congénitos del SNC con análisis en el tiempo establecido. Denominador: número de casos de microcefalia y otros defectos congénitos del SNC notificados.
Coefficiente de multiplicación	100
Fuente de información	Sivigila
Nivel de desagregación	Departamento y distrito de residencia
Interpretación	Refleja el porcentaje de análisis de casos de microcefalia y otros defectos congénitos del SNC por cada 100 casos notificados.
Periodicidad	Por Trimestre

7. Orientación de la acción

7.1. Acciones individuales

La vigilancia en salud pública de los defectos congénitos contribuye a la identificación de recién nacidos y menores de un año en quienes se encuentra una anomalía congénita con el fin de que cada caso cuente con los estudios requeridos para establecer la etiología del

defecto, así como la atención integral en salud de los niños y niñas con un defecto congénito, a cargo de las Empresas Administradoras de Planes de Beneficio (EAPB), Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud (IPS), así como las direcciones territoriales de salud dentro de su competencia de rectoría para la garantía del derecho de atención en salud.

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

En el proceso de atención, se debe realizar el diagnóstico y el tratamiento de los casos, según las siguientes recomendaciones:

- Atención para el cuidado preconcepcional según Resolución 3280/2018 (25).
- Atención para el cuidado prenatal según Resolución 3280/2018 (25).
- Atención para el cuidado y seguimiento del recién nacido según Resolución 3280/2018 (25).
- Atención en salud por medicina general, medicina familiar o pediatría y enfermería para la primera infancia e infancia según Resolución 3280/2018 (25).
- Guía de Práctica Clínica (GPC) Detección de anomalías congénitas en el recién nacido. Sistema General de Seguridad Social en Salud – Colombia. Para uso de profesionales de salud 2013- Guía No. 03 basadas en evidencia, desarrolladas por el MSPS (27).
- Inicio de tratamiento inmediato a todos los casos que se confirmen para hipotiroidismo congénito.
- Toma de muestras para la medición de TSH y L-T4 para diagnóstico de hipotiroidismo congénito en los casos probables (25).
- Promover y garantizar la asesoría y consulta preconcepcional con o sin consejería genética con las pruebas correspondientes a la pareja que produjo un neonato con defectos congénitos.
- Asesoría a los padres del menor de edad explicando las implicaciones de no administrar tratamiento o

suspenderlo, haciendo claridad en que este es continuo y “de por vida”.

- Fomentar estrategias de IEC para la promoción de hábitos saludables (no consumo de alcohol, psicoactivos, cigarrillo, evitar la exposición a agentes físicos, químicos, biológicos y ambientales relacionados con la aparición de varios defectos congénitos) desde la etapa preconcepcional y en la etapa prenatal.
- Identificar y asegurar la disponibilidad y suministro del ácido fólico de acuerdo con las dosis y periodicidad establecida en normas y guías (31) a las mujeres en edad fértil que acuden a consulta preconcepcional y para las mujeres gestantes garantizando su consumo entre los días 21 a 28 de la gestación justificado en el cierre del tubo neural en dicho periodo.

7.1.1 Unidad de análisis para clasificación etiológica de las microcefalias y otros defectos congénitos del sistema nervioso central

La entidad territorial de residencia realizará unidad de análisis para la clasificación etiológica de los casos notificados con los siguientes defectos congénitos del sistema nervioso central:

- Microcefalia (Q02X)
- Anomalías del cuerpo calloso (Q040)
- Holoprosencefalia (Q042)
- Secuencia disruptiva del cerebro fetal (Q043)
- Atrofia cerebral (Q043)

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

- Anomalías de la migración celular (liscencefalia, paquigiria) (Q043)
- Porencefalia – Esquizecefalia (Q046)
- Calcificaciones intracraneales (Q048)
- Ventriculomegalia (Q048)

La unidad de análisis debe realizarse dentro de las ocho (8) semanas epidemiológicas posteriores a la notificación del caso (nacidos vivos y nacidos muertos) de acuerdo con lo descrito en el “Instructivo de análisis de casos de microcefalia y otros defectos congénitos del sistema nervioso central”.

7.2. Acciones colectivas

- Realizar análisis de la información que permita identificar áreas de alta prevalencia para los diferentes grupos de defectos congénitos, de acuerdo con el comportamiento histórico del evento.
- En caso de encontrar áreas de alta prevalencia, de acuerdo con los diferentes tipos de defectos, se deben proponer investigaciones que brinden información adicional del conglomerado de casos identificado.
- Fortalecer los programas de tamización neonatal para hipotiroidismo congénito y los demás defectos metabólicos que serán incluidos de manera progresiva por la Ley de Tamizaje Neonatal (26).
- Formular o reorientar políticas públicas encaminadas al fomento de condiciones óptimas para la intervención de factores de riesgo de factores de riesgo relacionados

con los defectos congénitos como la fortificación con folatos de los alimentos de la canasta básica, control de factores de riesgo ambiental y laboral que inciden en la ocurrencia de los defectos congénitos, entre otros (26,27).

- Socializar en todos los niveles el análisis del comportamiento de la vigilancia de los defectos congénitos así como la clasificación etiológica concluida en las unidades de análisis por municipio de residencia para establecer medidas de intervención en mitigación del riesgo de mortalidad, morbilidad y discapacidad para microcefalias y otros defectos congénitos en general.

7.3. Acciones de laboratorio

Según se define en el documento “Tamizaje neonatal de hipotiroidismo congénito, Vigilancia por el Laboratorio” (28) de la Subdirección Red Nacional de Laboratorios, Grupo de Genética del Instituto Nacional de Salud (revisar documento técnico 5. orientaciones tamizaje y confirmación por laboratorio del hipotiroidismo congénito <https://cutt.ly/uO4QJnq>)

Para la línea de tamizaje metabólica la información surge en primera instancia del laboratorio por lo tanto es una vigilancia basada en laboratorio, toda vez que la captación de los casos se hace antes de la manifestación clínica de los errores innatos del metabolismo.

8. Comunicación del riesgo

El Instituto Nacional de Salud divulgará mediante boletines e informes epidemiológicos de evento los resultados de la

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

vigilancia en la página web institucional garantizando la confidencialidad de la información.

Las entidades territoriales de salud también deberán divulgar el comportamiento del evento mediante infografías, boletines epidemiológicos, piezas comunicativas e informes de evento a cargo del área de vigilancia en salud pública, con un lenguaje claro que permita el reconocimiento del riesgo por la población tanto a nivel individual como colectivo. La estrategia de comunicación del riesgo a pacientes y comunidad en general permite incentivar el acceso y adherencia a consulta preconcepcional, control prenatal y control de crecimiento y desarrollo.

9. Referencias bibliográficas

1. Organización Mundial de la Salud. 63. asamblea mundial de la salud A63/10 Punto 11.7 del orden del día provisional 1 de abril de 2010. [Internet]. Ginebra, 2010 [citado 2014 febrero 12]. Disponible en: <https://cutt.ly/ZO4Rkdc>
2. Sitkin NA, Ozgediz D, Donkor P, Farmer DL. Congenital Anomalies in Low- and Middle-Income Countries: The Unborn Child of Global Surgery. *World J Surg* 2015; 39: 36-40.
3. Christianson A, Howson CP, Modell B. *Global Report on Birth Defects: The Hidden Toll of Dying and Disabled Children*. White Plains, New York. 2006.
4. Organización Mundial de la Salud. Nota descriptiva N° 370. Abril de 2015 Disponible en: <https://cutt.ly/GO4RQpL>
5. PAHO. Boletín informativo. Malformaciones congénitas. Junio 2015. Disponible en: <https://cutt.ly/TO4RIBo>
6. Lee K et al (2001). Infant Mortality From Congenital Malformations in the United States, 1970–1997; 98(4): 620-627
7. Organización Panamericana de la Salud. Observatorio regional en salud – mortalidad. [Citado 5 nov 2011]. Disponible en: <https://cutt.ly/zO4RZX0>
8. Toubanc J. Comparision of epidemiological data on congenital hypothyroidism in Europe with those of other parts in the world. *Horm Res* 1992; 38: 230-5.
9. Departamento Administrativo Nacional de Estadística (DANE). Cuadro 5. Defunciones por grupos de edad y sexo, según departamento, municipio de residencia y grupos de causas de defunción (lista de causas agrupadas 6/67 CIE-10 de OPS. 2021. [Fecha de consulta: 10/02/2022]. Disponible en: <https://acortar.link/SoDnx7>
10. Observatorio Nacional de Salud – Instituto Nacional de Salud. Segundo Informe Mortalidad 1998- 2011 y situación de salud en los municipios de frontera terrestre en Colombia. Disponible en: <https://cutt.ly/eO4Tqyi>
11. Instituto Nacional de Salud. Informe evento Defectos Congénitos 2020. [Fecha de consulta: 10/02/2022]. Disponible en: <https://acortar.link/O5bJvL>
12. Aviña J, Tastekin A. Malformaciones congénitas: clasificación y bases morfogénicas. *Revista Mexicana de Pediatría* 2008; 75 (2): 71-74.

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

13. Spranger J, Benirschke K, Hall JG, Lenz W, Lowry RB, Opitz JM, Pinsky L, Schwarzacher HG, Smith DW. Errors of morphogenesis: concepts and terms. Recommendations of an international working group. *J Pediatr* 1982; 100: 160-5.
14. Kalter H. Congenital malformations: an inquiry into classification and nomenclature [Internet]. *J Med Genet* 1998; 35: 661-5. [Citado 12 feb 2014]. Disponible en: <https://cutt.ly/YO4Tjlv>
15. Martínez F, Frías J, Opitz J. Errors of morphogenesis and developmental field theory. *Am J Med Genet* 1998; 76: 291-6.
16. Papaseit E, García O, Farré M. Talidomida: una historia inacabada. *Revista Anales de Pediatría* 2013; 78 (5): 283-87.
17. Asamblea Mundial de la Salud A67/21 Punto 14.2 del orden del día provisional 2 de mayo de 2014 [Internet] Ginebra, 2014 [Citado 3 jun 2014]. Disponible en: <https://cutt.ly/BO4Tb8Z>
18. Instituto Nacional de Salud. Subdirección Red Nacional de Laboratorios. Tamizaje neonatal de hipotiroidismo congénito. Disponible en: <https://cutt.ly/jO4sjfK>
19. Organización de Naciones Unidas. Cepal. Agenda 2030 y los Objetivos de Desarrollo Sostenible Una oportunidad para América Latina y el Caribe. Disponible en: <https://cutt.ly/DO4TI2X>
20. Ministerio de Salud y Protección Social. Plan decenal de salud pública 2012 – 2021. Colombia 2012.
21. María B, Umaña L. Análisis de diez años de registro de malformaciones congénitas en Costa Rica. *Acta Médica Costarricense* 2008; 50 (4): 221–9
22. Congreso de la República de Colombia. Ley 1980 de 2019. [Fecha de consulta: 11/02/2022]. Disponible en: <https://cutt.ly/JO4dsmX>
23. República de Colombia. Ley 1098 de 2006. Por la cual se expide el código de Infancia y la adolescencia (8 nov 2006).
24. Instituto Nacional de Salud. Instructivo de unidades de análisis para casos de microcefalia y otros defectos congénitos del Sistema Nervioso Central. 2019.
25. Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución 3280 de 2018. [Fecha de consulta: 18/07/2019]. Disponible en: <https://cutt.ly/BO4TJSh>
26. Instituto Nacional de Salud. Manual del usuario Sistema Aplicativo Sivigila [Internet]. 2020. Disponible: <https://cutt.ly/1O4TMbZ>
27. Colciencias, Ministerio de Salud y Protección Social. Guía Práctica Clínica (GPC) para la detección de anomalías congénitas en el recién nacido [Internet] Bogotá, 2013. [Citado 5 may 2014]. Disponible en: <https://cutt.ly/8O4YqIF>
28. Instituto Nacional de Salud, tamizaje neonatal de hipotiroidismo congénito, Vigilancia por Laboratorio, Bogotá- Colombia. Dic 2004.
29. Klett M. Epidemiology of congenital hypothyroidism. *Exp Clin Endocrinol Diabetes* 1997; 105 (Su- ppl 4): 19-23.

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

30. Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas ECEMC. Utilización periconcepcional del ácido fólico y prevención de defectos del tubo neural. Informe técnico del Ministerio de Sanidad y Consumo. Madrid, 1993.
31. Martínez M, Rodríguez E, Bermejo E, Gallo M. Suplementación periconcepcional con folatos y prevención de defectos congénitos. Prog Diag Prenat 1997; 9: 555-63.
32. Organización Mundial de la Salud. Directriz Administración diaria de suplementos de hierro y ácido fólico en el embarazo. 2014 disponible en: <https://cutt.ly/kO4YiC8>

10. Control de revisiones

Versión	Fecha de aprobación			Descripción	Elaboración o actualización
	AA	MM	DD		
00	2013	09	16	Diseño del protocolo de vigilancia	Nelly Yomar González González
01	2014	06	11	Revisión y ajuste a formato 2014	Sandra Patricia Misnaza Castrillón Contratista INS
02	2014	11	26	Ajuste a ficha de notificación y priorización de defectos congénitos según resultados de prueba piloto	Sandra Patricia Misnaza Castrillón Contratista INS
03	2018	10	01	Revisión y actualización de protocolo	Esther Liliana Cuevas Ortiz Profesional especializado INS
04	2019	10	29	Revisión y actualización de protocolo	Greace Alejandra Ávila Mellizo Profesional especializado INS
05	2022	01	07	Revisión y actualización de protocolo	Sandra Paola Castaño Mora Contratista INS

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

11. Anexos

11.1. Defectos congénitos objeto de vigilancia

Defectos congénitos sensoriales	
Código CIE 10	Descripción código de cuatro caracteres
Hipoacusias	
H900	Hipoacusia conductiva bilateral
H901	Hipoacusia conductiva, unilateral con audición irrestricta contralateral
H902	Hipoacusia conductiva, sin otra especificación
H903	Hipoacusia neurosensorial, bilateral
H904	Hipoacusia neurosensorial, unilateral con audición irrestricta contralateral
H905	Hipoacusia neurosensorial, sin otra especificación
H906	Hipoacusia mixta, conductiva y neurosensorial, bilateral
H907	Hipoacusia mixta, conductiva y neurosensorial, unilateral con audición irrestricta contralateral
H908	Hipoacusia mixta, conductiva y neurosensorial, no especificada
H913	Sordomudez, no clasificada en otra parte
H918	Otras hipoacusias especificadas
H919	Hipoacusia no especificada
Alteraciones visuales	
H470	Trastornos del nervio óptico
H355	Retinitis pigmentosa
H538	Otras alteraciones visuales
H539	Alteración visual no especificada
H541	Discapacidad visual grave, binocular
H542	Discapacidad visual moderada, binocular
H543	Discapacidad visual leve o inexistente, binocular
H545	Discapacidad visual grave, monocular
H546	Discapacidad visual moderada, monocular
H549	Discapacidad visual no especificada, binocular
H55X	Nistagmus congénito

Defectos congénitos metabólicos	
Código CIE 10	Descripción código de cuatro caracteres
Hemoglobinopatías	
D559	Anemia debida a trastornos enzimáticos, sin otra especificación
D569	Talasemia, no especificada

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

D578	Otros trastornos falciformes
D582	Otras hemoglobinopatías
Trastornos de la glándula tiroides	
E000	Síndrome congénito de deficiencia de yodo, tipo neurológico
E001	Síndrome de deficiencia congénito de yodo, tipo mixedematoso
E002	Síndrome congénito de deficiencia de yodo, tipo mixto
E009	Síndrome congénito de deficiencia de yodo, no especificado
E030	Hipotiroidismo congénito con bocio difuso
E031	Hipotiroidismo congénito sin bocio
Trastornos de otras glándulas endocrinas	
E250	Trastornos adrenogenitales congénitos con deficiencia enzimática
E258	Otros trastornos adrenogenitales
E259	Trastornos adrenogenitales, no especificado
E320	Hiperplasia persistente del timo
Enfermedades nutricionales	
E538	Deficiencia de otras vitaminas del grupo b
Trastornos del metabolismo de los aminoácidos	
E700	Fenilcetonuria clásica
E701	Otras hiperfenilalaninemias
E702	Trastornos del metabolismo de la tirosina
E703	Albinismo
E708	Otros trastornos del metabolismo de los aminoácidos aromáticos
E709	Trastorno del metabolismo de los aminoácidos aromáticos, no especificado
E710	Enfermedad de la orina en jarabe de arce
E711	Otros trastornos del metabolismo de los aminoácidos de cadena ramificada (especificados)
E712	Otros trastornos del metabolismo de los aminoácidos de cadena ramificada, no especificados
E713	Trastornos del metabolismo de los ácidos grasos
E720	Trastornos del transporte de los aminoácidos
E721	Trastornos del metabolismo de los aminoácidos azufrados
E722	Trastornos del metabolismo del ciclo de la urea
E723	Trastornos del metabolismo de la lisina y de la hidroxilisina
E724	Trastornos del metabolismo de la ornitina
E725	Trastornos del metabolismo de la glicina
E728	Otros trastornos especificados del metabolismo de los aminoácidos
E729	Trastorno del metabolismo de los aminoácidos, no especificado
Trastornos del metabolismo de los carbohidratos	
E740	Enfermedad del almacenamiento de glucógeno
E741	Trastornos del metabolismo de la fructosa
E742	Trastorno del metabolismo de la galactosa
E743	Otros trastornos de la absorción intestinal de carbohidratos
E744	Trastornos del metabolismo del piruvato y de la gluconeogénesis
E748	Otros trastornos especificados del metabolismo de los carbohidratos
E749	Trastorno del metabolismo de los carbohidratos, no especificado

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

Trastornos del metabolismo de los lípidos	
E750	Gangliosidosis GM2
E751	Otras gangliosidosis
E752	Otras esfingolípidosis
E753	Esfingolípidos, no especificada
E754	Lipofuscinosis ceroides neuronal
E755	Otros trastornos del almacenamiento de lípidos
E756	Trastorno del almacenamiento de lípidos, no especificado
Trastornos del metabolismo - Combinaciones	
E760	Mucopolisacaridosis tipo I
E761	Mucopolisacaridosis tipo II
E762	Otras mucopolisacaridosis
E763	Mucopolisacaridosis no especificada
E768	Otros trastornos del metabolismo de los glucosaminoglicanos
E769	Trastorno del metabolismo de los glucosaminoglicanos, no especificado
E770	Defectos en la modificación postraslacional de enzimas lisosomales
E771	Defectos de la degradación de glucoproteínas
E778	Otros trastornos del metabolismo de las glucoproteínas
E779	Trastorno del metabolismo de las glucoproteínas, no especificado
E780	Hipercolesterolemia pura
E781	Hipergliceridemia pura
E782	Hiperlipidemia mixta
E783	Hiperquilomicronemia
E784	Otra hiperlipidemia
E785	Hiperlipidemia no especificada
E786	Deficiencia de lipoproteínas
E788	Otros trastornos del metabolismo de las lipoproteínas
E789	Trastorno del metabolismo de las lipoproteínas, no especificado
Otros desordenes metabólicos	
E790	Hiperuricemia sin signos de artritis inflamatoria y enfermedad tofacea
E791	Síndrome de Lesch-Nyhan
E798	Otros trastornos del metabolismo de las purinas y de las pirimidinas
E799	Trastorno del metabolismo de las purinas y de las pirimidinas, no especificado
E800	Porfiria eritropoyética hereditaria
E801	Porfiria cutánea tardía
E802	Otras porfirias
E803	Defectos de catalasa y peroxidasa
E804	Síndrome de Gilbert
E805	Síndrome de Crigler-Najjar
E806	Otros trastornos del metabolismo de la bilirrubina
E807	Trastorno del metabolismo de la bilirrubina, no especificado
E830	Trastornos del metabolismo del cobre
E831	Trastornos del metabolismo del hierro

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

E832	Trastornos del metabolismo del zinc
E833	Trastornos del metabolismo del fosforo y de las fosfatasas
E834	Trastornos del metabolismo del magnesio
E835	Trastornos del metabolismo del calcio
E838	Otros trastornos del metabolismo de los minerales
E839	Trastorno del metabolismo de los minerales, no especificado
E840	Fibrosis quística con manifestaciones pulmonares
E841	Fibrosis quística con manifestaciones intestinales
E848	Fibrosis quística con otras manifestaciones
E849	Fibrosis quística, sin otra especificación
E850	Amiloidosis heredofamiliar no neuropática
E851	Amiloidosis heredofamiliar neuropática
E852	Amiloidosis heredofamiliar no especificada
E853	Amiloidosis sistémica secundaria
E854	Amiloidosis limitada a un órgano
E858	Otras amiloidosis
E859	Amiloidosis, no especificada
E880	Trastornos del metabolismo de las proteínas plasmáticas, no clasificados en otra parte
E881	Lipodistrofia, no clasificada en otra parte
E882	Lipomatosis, no clasificada en otra parte
E888	Otros trastornos especificados del metabolismo
E889	Trastorno metabólico, no especificado

Malformaciones congénitas	
Código CIE 10	Descripción código de cuatro caracteres
Malformaciones congénitas del sistema nervioso (Q00-Q09)	
Q000	Anencefalia
Q001	Craneorrasquisis
Q002	Iniencefalia
Q010	Encefalocele frontal
Q011	Encefalocele nasofrontal
Q012	Encefalocele occipital
Q018	Encefalocele de otros sitios
Q019	Encefalocele, no especificado
Q02X	Microcefalia
Q030	Malformaciones del Acueducto de Silvio
Q031	Atresia de los agujeros de Magendie y de Luschka
Q038	Otros hidrocefalos congénitos
Q039	Hidrocefalo congénito, no especificado
Q040	Malformaciones congénitas del cuerpo calloso
Q041	Arrinencefalia

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

Q042	Holoprosencefalia
Q043	Otras anomalías hipoplásicas del encéfalo
Q044	Displasia opticoseptal
Q046	Quistes cerebrales congénitos
Q048	Otras malformaciones congénitas del encéfalo, especificadas
Q050	Espina bífida cervical con hidrocefalo
Q051	Espina bífida torácica con hidrocefalo
Q052	Espina bífida lumbar con hidrocefalo
Q053	Espina bífida sacra con hidrocefalo
Q054	Espina bífida con hidrocefalo, sin otra especificación
Q055	Espina bífida cervical sin hidrocefalo
Q056	Espina bífida torácica sin hidrocefalo
Q057	Espina bífida lumbar sin hidrocefalo
Q058	Espina bífida sacra sin hidrocefalo
Q059	Espina bífida, no especificada
Q070	Síndrome de Arnold-Chiari
Q078	Otras malformaciones congénitas del sistema nervioso, especificadas
Q079	Malformación congénita del sistema nervioso, no especificada
Malformaciones congénitas del ojo, del oído de la cara y del cuello (Q10-Q18)	
Q110	Globo ocular quístico
Q111	Otras anoftalmias
Q112	Microftalmia
Q120	Catarata congénita
Q150	Glaucoma congénito
Q160	Ausencia congénita del pabellón (de la oreja)
Q172	Microtia
Malformaciones congénitas del sistema circulatorio (Q20-Q28)	
Q200	Tronco arterioso común
Q201	Transposición de los grandes vasos del ventrículo derecho
Q202	Transposición de los grandes vasos del ventrículo izquierdo
Q203	Discordancia de la conexión ventriculoarterial
Q204	Ventrículo con doble entrada
Q209	Malformación congénita de las cámaras cardiacas y de sus conexiones, no especificada
Q210	Defecto del tabique ventricular
Q211	Defecto del tabique auricular
Q212	Defecto del tabique auriculoventricular
Q213	Tetralogía de Fallot
Q220	Atresia de la válvula pulmonar
Q221	Estenosis congénita de la válvula pulmonar
Q224	Estenosis congénita de la válvula tricúspide
Q225	Anomalía de Ebstein
Q226	Síndrome de hipoplasia del corazón derecho
Q230	Estenosis congénita de la válvula aortica

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

Q231	Insuficiencia congénita de la válvula aortica
Q232	Estenosis mitral congénita
Q233	Insuficiencia mitral congénita
Q234	Síndrome de hipoplasia del corazón izquierdo
Q240	Dextrocardia
Q250	Conducto arterioso permeable
Q251	Coartación de la aorta
Q252	Atresia de la aorta
Q255	Atresia de la arteria pulmonar
Q256	Estenosis arteria pulmonar
Q262	Conexión anómala total de las venas pulmonares
Malformaciones congénitas del sistema respiratorio (Q30-Q34)	
Q300	Atresia de las coanas
Q330	Quiste pulmonar congénito
Q332	Secuestro del pulmón
Q333	Agenesia del pulmón
Q334	Bronquiectasia congénita
Q335	Tejido ectópico en el pulmón
Q338	Otras malformaciones congénitas del pulmón
Q340	Anomalía de la pleura
Q341	Quiste congénito del mediastino
Fisura del paladar y labio leporino (Q35-Q38)	
Q351	Fisura del paladar duro
Q353	Fisura del paladar blando
Q355	Fisura del paladar duro y del paladar blando
Q359	Fisura del paladar, sin otra especificación
Q360	Labio leporino, bilateral
Q361	Labio leporino, línea media
Q369	Labio leporino, unilateral
Q370	Fisura del paladar duro con labio leporino bilateral
Q371	Fisura del paladar duro con labio leporino unilateral
Q372	Fisura del paladar blando con labio leporino bilateral
Q373	Fisura del paladar blando con labio leporino unilateral
Q374	Fisura del paladar duro y del paladar blando con labio leporino bilateral
Q375	Fisura del paladar duro y del paladar blando con labio leporino unilateral
Q378	Fisura del paladar con labio leporino bilateral, sin otra especificación
Q379	Fisura del paladar con labio leporino unilateral, sin otra especificación
Malformaciones congénitas del sistema digestivo (Q39-Q45)	
Q390	Atresia del esófago sin mención de fistula
Q391	Atresia del esófago con fistula traqueoesofágica
Q410	Ausencia, atresia y estenosis congénita del duodeno
Q411	Ausencia, atresia y estenosis congénita del yeyuno
Q412	Ausencia, atresia y estenosis congénita del ileon

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

Q418	Ausencia, atresia y estenosis congénita de otras partes especificadas del intestino delgado
Q419	Ausencia, atresia y estenosis congénita del intestino delgado, parte no especificada
Q420	Ausencia, atresia y estenosis congénita del recto, con fistula
Q421	Ausencia, atresia y estenosis congénita del recto, sin fistula
Q422	Ausencia, atresia y estenosis congénita del ano, con fistula
Q423	Ausencia, atresia y estenosis congénita del ano, sin fistula
Q431	Enfermedad de Hirschsprung
Q442	Atresia de los conductos biliares
Q450	Agenesia, aplasia e hipoplasia del páncreas
Q451	Páncreas anular
Malformaciones congénitas de los órganos genitales (Q50-Q56)	
Q522	Fistula recto vaginal congénita
Q529	Malformación congénita de los genitales femeninos, no especificada
Q541	Hipospadias peneana
Q542	Hipospadias penoscrotal
Q543	Hipospadias perineal
Q544	Encordamiento congénito del pene
Q548	Otras hipospadias
Q549	Hipospadias, no especificada
Q560	Hermafroditismo, no clasificado en otra parte
Q561	Seudohermafroditismo masculino, no clasificado en otra parte
Q562	Seudohermafroditismo femenino, no clasificado en otra parte
Q563	Seudohermafroditismo, no especificado
Q564	Sexo indeterminado, sin otra especificación
Malformaciones congénitas del sistema urinario (Q60-Q64)	
Q600	Agenesia renal, unilateral
Q601	Agenesia renal, bilateral
Q602	Agenesia renal, sin otra especificación
Q603	Hipoplasia renal, unilateral
Q604	Hipoplasia renal, bilateral
Q605	Hipoplasia renal, no especificada
Q606	Síndrome de Potter
Q611	Riñón poliquístico, autosómico recesivo
Q612	Riñón poliquístico, autosómico dominante
Q613	Riñón poliquístico, tipo no especificado
Q614	Displasia renal
Q620	Hidronefrosis congénita
Q621	Atresia y estenosis del uréter
Q624	Agenesia del uréter
Q640	Epispadias
Q641	Extrofia de la vejiga urinaria
Q642	Válvulas uretrales posteriores congénitas
Q645	Ausencia congénita de la vejiga y de la uretra

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

Malformaciones y deformidades congénitas del sistema osteomuscular (Q65-Q79)	
Q650	Luxación congénita de la cadera, unilateral
Q651	Luxación congénita de la cadera, bilateral
Q652	Luxación congénita de la cadera, no especificada
Q653	Subluxación congénita de la cadera, unilateral
Q654	Subluxación congénita de la cadera, bilateral
Q655	Subluxación congénita de la cadera, no especificada
Q656	Cadera inestable
Q658	Otras deformidades congénitas de la cadera
Q659	Deformidad congénita de la cadera, no especificada
Q660	Talipes equinovarus
Q661	Talipes calcaneovarus
Q662	Metatarsus varus
Q663	Otras deformidades varus congénitas de los pies
Q664	Talipes calcaneovalgus
Q665	Pie plano congénito
Q666	Otras deformidades valgus congénitas de los pies
Q667	Pie cavus
Q668	Otras deformidades congénitas de los pies
Q669	Deformidad congénita de los pies, no especificada
Q690	Dedo(s) supernumerario(s) de la mano
Q691	Pulgar(es) supernumerario(s)
Q692	Dedo(s) supernumerario(s) del pie
Q699	Polidactilia, no especificada
Q700	Fusión de los dedos de la mano
Q701	Membrana interdigital de la mano
Q702	Fusión de los dedos del pie
Q703	Membrana interdigital del pie
Q704	Polisindactilia
Q709	Sindactilia, no especificada
Q710	Ausencia congénita completa del (de los) miembro(s) superior(es)
Q711	Ausencia congénita del brazo y del antebrazo con presencia de la mano
Q712	Ausencia congénita del antebrazo y de la mano
Q713	Ausencia congénita de la mano y el (los) dedo(s)
Q714	Defecto por reducción longitudinal del radio
Q715	Defecto por reducción longitudinal del cubito
Q716	Mano en pinza de langosta
Q718	Otros defectos por reducción del (de los) miembro(s) superior(es)
Q719	Defecto por reducción del miembro superior, no especificado
Q720	Ausencia congénita completa del (de los) miembro(s) inferior(es)
Q721	Ausencia congénita del muslo y de la pierna con presencia del pie
Q722	Ausencia congénita de la pierna y del pie
Q723	Ausencia congénita del pie y dedo(s) del pie

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

Q724	Defecto por reducción longitudinal del fémur
Q725	Defecto por reducción longitudinal de la tibia
Q726	Defecto por reducción longitudinal del peroné
Q727	Pie hendido
Q728	Otros defectos por reducción del (de los) miembro(s) inferior(es)
Q729	Defecto por reducción del miembro inferior, no especificado
Q741	Malformación congénita de la rodilla
Q743	Artrogriposis múltiple congénita
Q750	Craneosinostosis
Q761	Síndrome de Klippel-Feil
Q770	Acondrogenesis
Q771	Enanismo tanatofórico
Q772	Síndrome de costilla corta
Q773	Condrodisplasia punctata
Q774	Acondroplasia
Q775	Displasia distrófica
Q776	Displasia condroectodérmica
Q777	Displasia espondilo epifisaria
Q778	Otras osteocondrodisplasias con defectos del crecimiento de los huesos largos y de la columna vertebral
Q779	Osteocondrodisplasia con defectos del crecimiento de los huesos largos y de la columna vertebral, sin otra especificación
Q780	Osteogénesis imperfecta
Q782	Osteopetrosis
Q788	Otras osteocondrodisplasias especificadas
Q790	Hernia diafragmática congénita
Q792	Exónfalos - Onfalocele
Q793	Gastrosquisis
Q794	Síndrome del abdomen en ciruela pasa
Otras malformaciones congénitas (Q80-Q89)	
Q804	Feto arlequín
Q860	Síndrome fetal (dismórfico) debido al alcohol
Q861	Síndrome de hidantoina fetal
Q862	Dimorfismo debido a Warfarina
Q868	Otros síndromes de malformaciones congénitas debidos a causas exógenas conocidas
Q870	Síndromes de malformaciones congénitas que afectan principalmente la apariencia facial
Q871	Síndromes de malformaciones congénitas asociadas principalmente con estatura baja
Q872	Síndromes de malformaciones congénitas que afectan principalmente los miembros
Q873	Síndromes de malformaciones congénitas con exceso de crecimiento precoz
Q874	Síndrome de Marfan
Q875	Otros síndromes de malformaciones congénitas con otros cambios esqueléticos
Q893	Situs inversus
Q894	Gemelos siameses
Q897	Malformaciones congénitas múltiples, no clasificadas en otra parte

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

Anomalías cromosómicas no clasificadas en otra parte (Q90-Q99)	
Q900	Trisomía 21, por falta de disyunción meiótica
Q901	Trisomía 21, mosaico (por falta de disyunción mitótica)
Q902	Trisomía 21, por translocación
Q909	Síndrome de Down, no especificado
Q910	Trisomía 18, por falta de disyunción meiótica
Q911	Trisomía 18, mosaico (por falta de disyunción mitótica)
Q912	Trisomía 18, por translocación
Q913	Síndrome de Edwards, no especificado
Q914	Trisomía 13, por falta de disyunción meiótica
Q915	Trisomía 13, mosaico (por falta de disyunción mitótica)
Q916	Trisomía 13, por translocación
Q917	Síndrome de Patau, no especificado
Q960	Cariotipo 45,X
Q961	Cariotipo 46,X iso (XQ)
Q962	Cariotipo 46,X con cromosoma sexual anormal excepto iso (XQ)
Q963	Mosaico 45,X/46,XXo XY
Q964	Mosaico 45,x/otra(s) línea(s) celular(es) con cromosoma sexual anormal
Q968	Otras variantes del síndrome de Turner
Q969	Síndrome de Turner, no especificado
Q980	Síndrome de Klinefelter, cariotipo 47,XXY
Q981	Síndrome de Klinefelter, hombre con mas de dos cromosomas X
Q982	Síndrome de Klinefelter, hombre con cariotipo 46,XX
Q983	Otro hombre con cariotipo 46,XX
Q984	Síndrome de Klinefelter, no especificado
Q998	Otras anomalías de los cromosomas, especificadas

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

11.2. Defectos congénitos menores

Defectos congénitos menores
Craneofacial
Cráneo
Espolón óseo occipital
Occipucio plano o prominente
Fascies comprimida
Ojos
Hipertelorismo
Hipertelorismo
Pliegue epicántico
Epicanto inverso
Fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo o hacia arriba
Hendidura palpebral corta
Ectropión congénito
Entropión congénito
Blefaroptosis congénita
Estenosis y estrechez del conducto lagrimal
Sinofridia
Esclerótica azul
Nariz
Micrognatia
Fosas nasales pequeñas
Nariz con alas melladas
Orejas
Oreja prominente
Apéndice preauricular
Fistula preauricular
Macrotia
Pabellón auricular de implantación baja
Boca
Fisura de la úvula
Frenillo aberrante
Hipoplasia del esmalte
Defectos del desarrollo dental
Arco palatino alto
Anquiloglosia o quiste lingual
Macroglosia
Macrostomía
Microstomía

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

Macroqueilia
Microqueilia
Cuello
Seno, fistula o quiste de la hendidura branquial
Seno o quiste preauricular
Otras malformaciones de las hendiduras branquiales
Toracoabdominal
Tórax
Posición inusual de los pezones
Pezones supernumerarios
Tórax en quilla
Tórax excavado
Esternón bífido
Esternón corto, deprimido o prominente
Costilla supernumeraria
Lordosis congénita
Cardiovascular
Ausencia o hipoplasia de arteria umbilical, arteria umbilical única
Estenosis de la arteria pulmonar periférica
Pulmón
Lóbulo pulmonar supernumerario
Estridor laríngeo congénito
Gastrointestinal
Hernia hiatal
Estenosis del píloro
Diástasis de rectos
Hernia inguinal
Hernia umbilical
Divertículo de Meckel
Trastornos funcionales gastrointestinales
Genitourinario
Reflujo vesico-uretero-renal
Hiperplasia renal y riñón gigante
Testículos pequeños o hipoplásicos
Testículo retráctil
Criptorquidias
Hidrocele del testículo
Fimosis
Escroto bífido
Prepucio deficiente o encapuchado
Hipospadias del glande
Curvatura lateral del pene
Hipoplasia del pene

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

Himen imperforado
Fusión de labios de la vulva
Labios menores prominentes
Clítoris aumentado
Papiloma cutáneo vaginal
Quiste de vulva
Quiste ovárico transitorio
Esquelético
Pliegue palmar único
Surcos palmares anormales
Dermatoglifos inusuales
clinodactilia
camptodactilia
Aranodactilia
Dedos cortos (cuarto y quinto dedo)
Agrandamiento e hipertrofia de las uñas
Curvatura congénita del fémur
Curvatura congénita de la tibia y peroné
Calcáneo prominente
Pie plano congénito
Uñas pequeñas o displásicas
Piel
Alopecia congénita
Hemangioma congénito
Angioma
Linfangioma
Patrones aberrantes del cuero cabelludo
Nevus pigmentado congénito
Nevus flameo
Nevus fresa
Piel redundante en cuello
Lanugo persistente
Mancha mongoloide
Mancha despigmentada
Quiste aracnoideo
Quiste del plexo coroideo
Anomalías del septum pellucidum

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

11.3. Defectos congénitos asociados a prematuridad

Defectos congénitos asociados a prematuridad	
Código CIE 10	Descripción código de cuatro caracteres
Q672	Dolicocefalia
Q750*	Escafocefalia
Q135	Esclerótica azul
Q211*	Foramen oval permeable
Q250	Conducto arterioso permeable
Q336	Hipoplasia pulmonar
Q531-Q532-Q539	Testículos no descendidos - Criptorquidia

**Hace parte del código CIE 10 pero no es exclusivo del diagnóstico.*