

# PROTOCOLO DE VIGILANCIA EN SALUD PÚBLICA

## DEFECTOS CONGÉNITOS

código: 215



**DOCUMENTO ELABORADO POR**

Nelly Yomar González González,  
Sandra Patricia Misnaza Castrillón,  
Rolando Bayona  
Profesionales Especializados del Equipo Crónicas  
Subdirección de Prevención,  
Vigilancia y Control en Salud Pública  
Instituto Nacional de Salud

**DOCUMENTO ACTUALIZADO POR**

Esther Liliana Cuevas Ortiz  
Referente Nacional de Defectos Congénitos  
Profesional Especializado del  
Equipo Maternidad Segura  
Subdirección de Prevención ,  
Vigilancia y Control en Salud Pública  
Instituto Nacional de Salud

---

**Martha Lucía Ospina Martínez**  
Directora General INS

**Franklyn Edwin Prieto Alvarado**  
Director de Vigilancia y  
Análisis del Riesgo en Salud Pública

**Oscar Eduardo Pacheco García**  
Subdirector de Prevención,  
Vigilancia y Control en Salud Pública

**Hernán Quijada Bonilla**  
Subdirector de Análisis del Riesgo y  
Respuesta Inmediata en Salud Pública

# Tabla de contenido

<b>1</b>	Introducción	4
	1.1. Comportamiento del evento	4
	1.2. Estado del arte	5
	1.3. Justificación para la vigilancia	5
	1.4. Usos y usuarios de la vigilancia del evento	6
<b>2</b>	Objetivos específicos	6
<b>3</b>	Definiciones operativas de casos	6
<b>4</b>	Fuentes de los datos	7
	4.1. Definición de las fuentes	7
	4.2. Periodicidad de los reportes	7
	4.3. Flujo de información	7
	4.4. Responsabilidades por niveles	7
<b>5</b>	Recolección y procesamiento de los datos	9
<b>6</b>	Análisis de la información	9
	6.1. Indicadores	10
<b>7</b>	Orientación de la acción	12
	7.1. Acciones individuales	12
	7.2. Acciones colectivas	13
	7.3. Acciones de laboratorio	13
<b>8</b>	Comunicación del riesgo	13
<b>9</b>	Referencias bibliográficas	13
<b>10</b>	Control de revisiones	15
<b>11</b>	Anexos	15

## 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 (1). En la mayoría de las poblaciones, las malformaciones congénitas tienen una frecuencia aproximada a 3 % en recién nacido vivos y de 10 % a 15 % en recién nacidos muertos (2). 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 (2). La OMS calcula que, cada año, 276.000 recién nacidos fallecen durante los primeros 28 días de vida por estas causas (3).

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 (1). 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 auto-medicación o uso de remedios tradicionales (1).

Las anomalías congénitas son la segunda causa de muerte en los niños menores de 5 años en las Américas (4). 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. 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 (4).

Las malformaciones mayores más frecuentemente encontradas en Suramérica son las alteraciones cardíacas (28 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) (5).

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 (6).

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 (7).

En Colombia, según las estadísticas vitales del DANE, en el año 2006, las malformaciones congénitas fueron la segunda causa de mortalidad en menores de un año;

provocaron el 20,8 % de las muertes (8).

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, 11,4 % de los niños menores de cinco años fallecieron a causa de las malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas (9).

La prevalencia de los defectos congénitos para 2016 fue de 107,8 casos por cada 10.000 nacidos vivos, y fueron más frecuentes en el sexo masculino, con 53,4 % (10). Las malformaciones congénitas representaron 91,1 % del total de casos notificados de defectos congénitos y una tasa de prevalencia de 98,1 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 25 por cada 10.000 nacidos vivos, de los cuales las malformaciones de miembros superiores e inferiores representaron más de 50 % de los defectos de este grupo. Dentro de las malformaciones musculares las gastroquisis fue el diagnóstico más frecuente.

El grupo de las malformaciones congénitas del sistema nervioso central, presentó una tasa de prevalencia de 20,8 por cada 10.000 nacidos vivos, la microcefalia fue el defecto más frecuente con 43,8 % de los casos, seguida, de los defectos del cierre del tubo neural y la hidrocefalia congénita que representaron 28 % y 22 % de los casos, respectivamente (10).

## 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 (11, 12, 13,14).

## 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 recalcó nuevamente la situación actual de la carga de morbilidad mundial que guarda relación con afecciones neonatales y congénitas (15).

De acuerdo con lo anterior y en el marco de la Ley de infancia y adolescencia (16), el cumplimiento de los objetivos del milenio en cuanto a la reducción de la mortalidad infantil (17) 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 (18), 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 (19).

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

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.

El presente protocolo será usado en todas las instituciones prestadoras de servicios de salud, entidades territoriales de los órdenes municipal, departamental y distrital, así como en entidades administradoras de planes de beneficio (EAPB).

## 2. Objetivos específicos

- Presentar información actualizada sobre las características epidemiológicas de los defectos congénitos identificados en la etapa prenatal, al momento del nacimiento y hasta el primer año de vida.
- Orientar medidas individuales y colectivas de prevención y control, acciones de investigación epidemiológica durante situaciones de brotes o emergencia.
- Orientar a los diferentes actores del sistema sobre sus responsabilidades en la identificación, diagnóstico, manejo, prevención y control de los defectos congénitos.

## 3. Definiciones operativas de casos

La definición de caso incluye las definiciones de probable y confirmado por laboratorio o clínica (ver tablas 1 y 2).

Tabla 1. Definiciones operativas de caso de defectos congénitos

Tipo de caso	Características de la clasificación
<b>Caso probable</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 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 (documento técnico defectos congénitos 1. Agrupación defectos congénitos objeto de la notificación de acuerdo con los códigos de los CIE 10).</li> <li>• No se incluyen las malformaciones menores (documento técnico defectos congénitos 2. Listado malformaciones congénitas 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.</li> <li>• Criterio de exclusión: condiciones relacionadas con prematuridad en recién nacidos de menos de 37 semanas de gestación (documento técnico defectos congénitos 3. Condiciones congénitas relacionadas con la prematuridad)</li> </ul>
<b>Caso confirmado por clínica o laboratorio</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 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).</li> </ul>

Tabla 2. Definiciones operativas de caso de hipotiroidismo congénito

Tipo de Caso	Características de la clasificación
<b>Caso probable</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Recién nacido vivo con prueba de TSH para tamizaje neonatal en cordón umbilical mayor al punto de corte establecido de 15 mUI/L.</li> <li>• Recién nacido vivo con prueba de TSH para tamizaje neonatal en talón mayor al punto de corte establecido de 10 mUI/L.</li> <li>• Todo menor de un año en cuyo examen físico se detecte: retardo en el desarrollo psicomotor, asociado o no a alguno de los siguientes signos: trastornos en la alimentación, hipotonía, macroglosia, fontanela posterior amplia, baja talla, hernia umbilical, piel seca y fría, cardiopatía congénita cuya causa no haya sido establecida.</li> </ul>
<b>Caso confirmado por laboratorio</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 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 como rango normal para la técnica. En caso de no disponer de la técnica para LT4, se debe hacer T4 total.</li> <li>• Es 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.</li> </ul>

## 4. Fuentes de los datos

### 4.1. Definición de las fuentes

#### Vigilancia regular

Notificación individual de casos a través del reporte semanal obligatorio en Sivigila de los casos detectados por las unidades primarias generadoras de datos (UPGD). Estas se deben notificar en la ficha establecida para el evento (Defectos congénitos. código INS 215) tanto cara de datos básicos como complementarios.

### 4.2. Periodicidad de los reportes

Notificación	Responsabilidad
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)

\*Se tendrá un tiempo máximo de 4 semanas epidemiológicas para ajuste. (aplica para el evento Hipotiroidismo congénito)  
Fuente: Instituto Nacional de Salud. Manual del usuario sistema aplicativo SIVIGILA. 2017 [Internet]. Bogotá-Colombia.

### 4.3. Flujo de información

El flujo de la información se genera desde la unidad primaria generadora de datos (UPGD) hacia el municipio, 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](http://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.
- De conformidad con el Plan Decenal de Salud Pública (17) 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.
- Garantizar la continuidad del seguimiento individual, controles de crecimiento y desarrollo, controles especializados y rehabilitación (resolución 412 de 2000) (20) informando oportunamente cambios en el aseguramiento a la entidad territorial correspondiente.

## Unidad primaria generadora de datos (UPGD)

- 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 con periodicidad semanal.
- Notificar los casos probables y confirmados semanalmente a la unidad notificadora municipal.
- Seguimiento de todos los casos de defectos congénitos en especial los casos de hipotiroidismo congénito notificados al Sivigila hasta su clasificación como confirmado o descartado para realizar el ajuste al sistema.

## 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.
- Realizar el análisis de los casos confirmados, y seguimiento a la atención realizada por la EPS.
- 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.
- Recibir de la EAPB el dato de cambio de régimen o cese de la prestación de servicios por parte de la misma.
- Asesorar, gestionar y apoyar a las unidades notificadoras municipales en el análisis de casos, clasificación de los casos y en la estrategia de difusión y formación de los profesionales de la salud y la totalidad de las unidades primarias generadoras de datos en el fortalecimiento de la vigilancia de los defectos congénitos.

## Unidad notificadora departamental

- 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.
- Realizar análisis periódico del comportamiento del evento en los municipios de su departamento.
- 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 para asegurar la confirmación y el inicio de tratamiento oportunos.
- Gestionar y apoyar a las unidades notificadoras municipales en el análisis de casos, clasificación de los casos y en la estrategia de difusión y formación de los profesionales de la salud y la totalidad de las unidades notificadoras municipales en el fortalecimiento de la vigilancia de los defectos congénitos.

## 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 sobre la calidad del dato los casos notificados al Sivigila.
- Asesorar y apoyar a los departamentos en las actividades de vigilancia de los defectos congénitos.
- Retroalimentar a los departamentos sobre los análisis de la información relativa a los defectos congénitos en el país.
- Asesorar a los departamentos 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.
- Participar en las actividades de discusión y análisis



de defectos congénitos en los niveles regional, nacional e internacional.

- Orientar la metodología para realizar planes de contingencia con su respectivo seguimiento.

### Ministerio de la Protección Social e Instituto Nacional de Salud

- Realizar asistencia técnica cuando se requiera.
- Orientar planes, políticas y normas en torno al diagnóstico y atención de los defectos congénitos

### 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 de acuerdo con lo establecido en el Manual del Usuario Aplicativo SIVIGILA (21).

Las UPGD, municipios, distritos y departamentos tienen la responsabilidad 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 el período epi-

demiológico inmediatamente siguiente a la notificación del caso 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.

El ajuste “D” corresponde a error de digitación y aplica para aquellos casos que al momento de la notificación en SIVIGILA quedaron con error de digitación del número de documento de identificación en datos básicos. Es necesaria su re-notificación 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.

## 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 en donde se debe tener 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, casos con tratamiento e inicio oportuno del mismo.

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 al nacer de defectos congénitos (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 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 con defectos congénitos confirmados notificados al Sivigila Denominador: nacidos vivos
Coefficiente de multiplicación	10.000
Fuente de información	Numerador: Sistema Nacional De Vigilancia - SIVIGILA Denominador: DANE
Nivel de desagregación	Departamento y área de residencia
Interpretación	Número de casos de defectos congénitos por cada 10.000 nacidos vivos
Nivel	Institucional, municipal, departamental o distrital y nacional.

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	Numerador: Sistema Nacional De Vigilancia - SIVIGILA Denominador: DANE
Nivel de desagregación	Departamento y área de residencia
Interpretación	Número de casos de defectos congénitos por cada 10.000 nacidos vivos
Nivel	Institucional, municipal, departamental o distrital y nacional.

Nombre del indicador	Prevalencia de defectos del tubo neural (anencefalia, craneorraquisquisis, 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 edad 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	Numerador: Sistema Nacional De Vigilancia - SIVIGILA Denominador: DANE
Nivel de desagregación	Departamento y área de residencia
Interpretación	Número de casos de defectos congénitos 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	Hacer 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 área de residencia
Interpretación del resultado	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 hipotiroidismo congénito en menores de 1 año
Tipo de indicador	Resultado
Definición	Número de casos de hipotiroidismo congénito confirmado en menores de 1 año, ocurridas en el periodo/ nacidos vivos del periodo.
Propósito	Realizar seguimiento al comportamiento del evento
Definición operacional	Numerador: número de recién nacidos diagnosticados con hipotiroidismo congénito notificados al Sivigila Denominador: nacidos vivos
Coefficiente de multiplicación	10.000
Fuente de información	Numerador: Sistema Nacional De Vigilancia - SIVIGILA Denominador: DANE
Nivel de desagregación	Departamento y área de residencia
Interpretación del resultado	Número de casos de hipotiroidismo congénito por cada 10.000 nacidos vivos
Nivel	Institucional, municipal, departamental o distrital y nacional.

## Indicadores de impacto

Nombre del indicador	Proporción de casos de hipotiroidismo congénito con ajuste
Tipo de indicador	Proceso
Definición	Número de casos de hipotiroidismo congénito confirmados y descartados
Propósito	Fortalecer análisis agregado de información
Definición operacional	Numerador: número de casos de hipotiroidismo congénito ajustados (confirmados y descartados) Denominador: total de casos de hipotiroidismo congénito notificados
Coefficiente de multiplicación	100
Fuente de información	Sivigila
Nivel de desagregación	Departamento y área de residencia
Interpretación del resultado	Refleja el porcentaje de ajuste de casos de hipotiroidismo congénito por cada 100 casos notificados
Periodicidad	Por periodo epidemiológico
Nivel	Institucional, municipal, departamental o distrital y nacional.

## 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.

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

- Atención y detección de complicaciones del recién nacido según Resolución 412/2000 (24).
- Detección de alteraciones del crecimiento y del desarrollo de menores de 10 años. Resolución 412/2000 (20).
- Adaptación neonatal inmediata. Resolución 412/2000 (20).
- Atención del bajo peso. Resolución 412/2000 (20).
- 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 (22).
- 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.
- Promover y garantizar la asesoría y consulta pre-concepcional 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 que les explique las implicaciones de no administrar tratamiento o suspenderlo, haciendo claridad en que este es continuo y “de por vida”.

## 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 tamizaje neonatal para hipotiroidismo congénito.
- Formular o reorientar políticas públicas encaminadas al fomento de condiciones óptimas para la prevención 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.
- 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 (23) 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.

## 7.3. Acciones de laboratorio

Según se define en el documento “Tamizaje neonatal de hipotiroidismo congénito, Vigilancia por el Laboratorio” (24) 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).

## 8. Comunicación del riesgo

El Instituto Nacional de Salud divulgará mediante boletines e informes epidemiológicos de evento los resultados de la 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 boletines epidemiológicos e informes de evento a cargo del área de vigilancia en salud pública.

## 9. Referencias bibliográficas

1. 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. doi:10.1007/s00268-014-2714-9. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25135175> Organización Mundial de la Salud. 63 Asamblea Mundial de la Salud A63/10 Punto 11.7 del orden del día provisional 1 abr 2010. [Citado 12 feb 2014]. Disponible en: [http://apps.who.int/gb/ebwha/pdf\\_files/WHA63/A63\\_10-sp.pdf](http://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA63/A63_10-sp.pdf)
2. Christianson A, Howson CP, Modell B. *Global Report on Birth Defects: The Hidden Toll of Dying and Disabled Children*. White Plains, New York. 2006.
3. Organización Mundial de la Salud. Nota descriptiva N° 370. Abril de 2015 Disponible en: <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs370/es/>
4. PAHO. Boletín informativo. Malformaciones congénitas. Junio 2015. Disponible en: <http://www.paho.org/nic/index.php>

5. Organización Panamericana de la Salud. Observatorio regional en salud – mortalidad. [Citado 5 nov 2011]. Disponible en: [http://ais.paho.org/hip/viz/mort\\_causasprincipales\\_lt\\_oms.asp](http://ais.paho.org/hip/viz/mort_causasprincipales_lt_oms.asp)
6. Toublanc J. Comparison of epidemiological data on congenital hypothyroidism in Europe with those of other parts in the world. *Horm Res* 1992; 38: 230-5.
7. March of Dimes Birth Defects Foundation. Global report on birth defects. New York: White Plañís; 2006. Disponible en: [www.marchofdimes.com/professionals/871\\_18587.asp](http://www.marchofdimes.com/professionals/871_18587.asp).
8. Zarante I., Franco L., Lopez C., Fernandez N., Frecuencia de malformaciones congénitas: evaluación y pronóstico de 52.744 nacimientos en tres ciudades colombianas. *Biomedica. Revista del Instituto Nacional de Salud*. Vol 30 N°1 2010.
9. 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: <http://www.ins.gov.co/lineas-de-accion/ons/SiteAssets/Paginas/publicaciones/Segundo%20Informe%20ONS%202014-2.pdf>
10. Instituto Nacional de Salud. Informe evento Defectos Congénitos 2016. Disponible en: <http://www.ins.gov.co/lineas-de-accion/Subdireccion-Vigilancia/Informe%20de%20Evento%20Epidemiol%20gico/DEFECTOS%20CONGELITOS%20PERIODO%20XIII%202016.pdf>
11. Aviña J, Tastekin A. Malformaciones congénitas: clasificación y bases morfogénicas. *Revista Mexicana de Pediatría* 2008; 75 (2): 71-74.
12. 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.
13. Kalter H. Congenital malformations: an inquiry into classification and nomenclature. *J Med Genet* 1998; 35: 661-5. [Citado 12 feb 2014]. Disponible en: <http://jmg.bmj.com/content/35/8/661.long>
14. Martínez F, Frías J, Opitz J. Errors of morphogenesis and developmental field theory. *Am J Med Genet* 1998; 76: 291-6.
15. ASAMBLEA MUNDIAL DE LA SALUD A67/21 Punto 14.2 del orden del día provisional 2 de mayo de 2014 Ginebra, 2014 [Citado 3 jun 2014]. Disponible en: [http://apps.who.int/gb/ebwha/pdf\\_files/WHA67/A67\\_21-sp.pdf](http://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA67/A67_21-sp.pdf)
16. República de Colombia. Ley 1098 de 2006. Por la cual se expide el código de Infancia y la adolescencia (8 nov 2006).
17. Organización Mundial de La Salud. Objetivos del Milenio. OMS, 2011 [Citado 5 nov 2011]. Disponible en: [http://www.who.int/topics/millennium\\_development\\_goals/child\\_mortality/es/index.html](http://www.who.int/topics/millennium_development_goals/child_mortality/es/index.html)
18. Ministerio de Salud y Protección Social. Plan decenal de salud pública 2012 – 2021. Colombia 2012.
19. María B, Umaña L. Análisis de diez años de registro de malformaciones congénitas en Costa Rica. *Acta Médica Costarricense* 2008; 50 (4): 221–9
20. República de Colombia, Ministerio de Salud. Resolución 0412 de 2000. Por la cual se establecen las actividades, procedimientos e intervenciones de demanda inducida y obligatorio cumplimiento y se adoptan las normas técnicas y guías de atención para el desarrollo de las acciones de protección específica y detección temprana y la atención de enfermedades de interés en salud pública (25 feb 2000).
21. Instituto Nacional de Salud. Manual del usuario Sistema Apicativo Sivigila [Internet]. 2016. Available from: <http://www.ins.gov.co/lineas-de-accion/Subdireccion-Vigilancia/sivigila/Documentos SIVIGILA/Manual Sivigila 2017.pdf>
22. Colciencias, Ministerio de Salud y Protección Social. Guía Práctica Clínica (GPC) para la detección de anomalías congénitas en el recién nacido. Bogotá, 2013. [Citado 5 may 2014]. Disponible en: <http://gpc.minsalud.gov.co/guias/Pages/Gu%C3%ADa-de-anomal%C3%ADas-cong%C3%A9nitas.aspx>
23. Organización Mundial de la Salud. Directriz Administración diaria de suplementos de hierro y ácido fólico en el embarazo. 2014 Disponible en: [http://apps.who.int/iris/bitstream/10665/124650/1/9789243501994\\_spa.pdf](http://apps.who.int/iris/bitstream/10665/124650/1/9789243501994_spa.pdf)
24. Instituto Nacional de Salud, tamizaje neonatal de hipotiroidismo congénito, Vigilancia por Laboratorio, Bogotá- Colombia. Dic 2004.

## 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	2017	06	01	Revisión y actualización protocolo	Esther Liliana Cuevas Ortiz Profesional especializado INS

REVISÓ	APROBÓ
Oscar Eduardo Pacheco García	Franklyn Edwin Prieto Alvarado
Subdirector de Prevención, Vigilancia y Control en Salud Pública	Director de Vigilancia y Análisis de Riesgos en Salud Pública

## 11. Anexos



Ver ficha de notificación evento defectos congénitos código INS: 215 (disponible en [www.ins.gov.co](http://www.ins.gov.co))