



INSTITUTO  
NACIONAL DE  
SALUD



**Protocolo de vigilancia  
en salud pública**

# **Defectos congénitos**

**Código: 215**

**Versión 07**

**Fecha 25 de junio de 2024**

### **Créditos**

HELVER GUIOVANNI RUBIANO GARCIA  
Director General

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

### **Elaboración Versión 07**

KAREN ELIANA VARAS RAMIREZ  
Profesional especializado

### **Revisión**

GREACE ALEJANDRA AVILA MELLIZO  
Coordinadora Grupo de Vigilancia de Enfermedades No Transmisibles

DIANA MARCELA WALTEROS ACERO  
Subdirección de Prevención, Vigilancia y Control en Salud Pública  
(Hasta 30 de abril de 2024)

### **Aprobación**

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

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

Cita: Colombia. Instituto Nacional de Salud.  
Protocolo de Vigilancia en Salud Pública de  
Defectos Congénitos. versión 7. [Internet] 2024.  
<https://doi.org/10.33610/BAQX9645>

## Tabla de contenido

<b>1. Introducción</b>	<b>4</b>
1.1. Situación epidemiológica	4
1.1.1. Situación epidemiológica mundial	4
1.1.2. Situación epidemiológica en América	4
1.1.3. Situación epidemiológica nacional	5
1.2. Estado del arte	5
1.3. Justificación de la vigilancia	5
1.4. Usos y usuarios de la vigilancia para el evento	7
<b>2. Objetivos específicos</b>	<b>7</b>
<b>3. Definiciones operativas de caso</b>	<b>7</b>
<b>4. Estrategias de vigilancia y responsabilidades por niveles</b>	<b>11</b>
4.1. Estrategias de vigilancia	11
4.1.1. Vigilancia pasiva	11
4.1.2. Vigilancia activa	11
4.2. Responsabilidad por niveles	11
4.2.1. Ministerio de Salud y Protección Social	11
4.2.2. Instituto Nacional de Salud	11
4.2.3. Empresas Administradoras de Planes de Beneficios	12
4.2.4. Secretarías Departamentales y Distritales de Salud	12
4.2.5. Secretarías Municipales y Locales de Salud	13
4.2.6. Unidades Primarias Generadoras de Datos	13
<b>5. Recolección de los datos, flujo y fuentes de información</b>	<b>13</b>
5.1. Periodicidad del reporte	13
5.2. Flujo de información	15
5.3. Fuente de información	15
<b>6. Análisis de la información</b>	<b>15</b>
6.1. Procesamiento de los datos	15
6.2. Análisis rutinarios	16
6.2.1. Comportamientos inusuales	17
<b>7. Orientación para la acción</b>	<b>17</b>
7.1. Acciones individuales	17
7.1.1. Unidad de análisis de casos	18
7.1.2. Investigación epidemiológica de campo (IEC)	18
7.2. Acciones colectivas	18
7.2.1. Información, educación y comunicación	18
7.3. Situación de alerta, brote y emergencia en salud pública	19
7.4. Acciones de laboratorio	19
<b>8. Comunicación y difusión de los resultados de la vigilancia</b>	<b>20</b>
<b>9. Indicadores</b>	<b>21</b>
<b>10. Referencias</b>	<b>25</b>
<b>11. Control de revisiones</b>	<b>29</b>
<b>12. Anexos</b>	<b>30</b>

## 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. Situación epidemiológica

#### 1.1.1. Situación epidemiológica mundial

En términos de años de vida ajustados por discapacidad (AVAD), considerados como una medida de utilidad para cuantificar las pérdidas de vida sana, por mortalidad prematura o por el tiempo vivido con una salud deteriorada, las anomalías congénitas representan el 2.1% de años perdidos, por lo que estas anomalías se encuentran en la posición 10 dentro de las causas de carga de la enfermedad en el mundo (2).

Según datos de la OMS, 240 000 recién nacidos mueren en sus primeros 28 días posteriores al nacimiento cada año a causa de anomalías congénitas y nueve de cada diez niños nacidos con trastornos congénitos graves viven en países de ingresos bajo o medio (3). En el mundo cada año fallecen 303.000 recién nacidos durante las primeras cuatro semanas de vida debido a anomalías congénitas. Los resultados perinatales adversos y relacionados con los defectos congénitos son responsables de la pérdida de 15 millones de años de vida

saludable, debido a muertes prematura y discapacidades reportadas en el 2023 (4).

Cada año, 7,9 millones de neonatos (6 % de los nacidos vivos) sufren algún 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 (5).

En cuanto a hipotiroidismo como defecto metabólico congénito, se ha descrito una prevalencia mundial de dos a tres casos por cada 10 000 NV (6).

#### 1.1.2. Situación epidemiológica en América

En América, las anomalías congénitas representan la segunda causa de muerte neonatal e infantil después de la prematuridad; una de cada tres muertes ocurridas por anomalías congénitas se debe a malformaciones congénitas del sistema circulatorio reportadas en 2023 (7).

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 (8). El tipo más frecuente de anomalía congénita estructural son las cardiopatías congénitas con una prevalencia de 9 casos por 1 000 nacidos vivos (9).

Las malformaciones mayores más frecuentes 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) (10).

En población hispana, la prevalencia de hipotiroidismo congénito para 1992 correspondió a 6 casos por cada 10 000 NV (11) lo cual es similar a la prevalencia encontrada en México para 2018 por medio del programa de tamizaje neonatal de 7 casos por cada 10 000 NV (12).

### 1.1.3. Situación epidemiológica nacional

A medida que enfermedades de alta prevalencia como la enfermedad diarreica aguda, las infecciones respiratorias agudas y otras disminuyen como causa de la defunción de menores de un año, los defectos congénitos adquieren mayor importancia (7).

En Colombia, según la información preliminar publicada por el DANE, para 2023, las malformaciones congénitas representaron el 23,8 % de las muertes no fetales en menores de 1 año (13).

La prevalencia de los defectos congénitos para 2023 fue de 177,2 casos por cada 10 000 nacidos vivos. Respecto al tipo de defecto congénito, las malformaciones congénitas tienen una prevalencia de 161,5 casos, los defectos metabólicos de 11,0 p y los defectos sensoriales de 4,7 casos por cada 10 000 nacidos vivos.

Con relación a las malformaciones congénitas, en primer lugar, están las malformaciones del sistema circulatorio con una prevalencia de 55,1 casos por 10 000 nacidos vivos; en segundo, las malformaciones congénitas del sistema osteomuscular con una prevalencia de 40,0 casos por 10 000 nacidos vivos y, en tercero, las malformaciones congénitas del sistema nervioso central con una prevalencia de 19,2 casos por 10 000 nacidos vivos. Frente a los defectos congénitos metabólicos, se encuentra en primer lugar el hipotiroidismo congénito con una prevalencia de 4,2 casos por 10 000 nacidos vivos y en relación con los defectos sensoriales más frecuentes son “otras pérdidas de la audición” con una prevalencia de 1,8 casos por 10 000 nacidos vivos (14).

## 1.2. Estado del arte

Los defectos congénitos forman un grupo heterogéneo de trastornos de origen prenatal que pueden obedecer a un solo gen defectuoso, a alteraciones cromosómicas, a una combinación de factores hereditarios a teratógenos presentes en el medio ambiente o por carencias de micronutrientes (1). Es de destacar que cualquiera de estos defectos congénitos puede no expresarse de inmediato y quizás sea necesario que transcurran días, meses o años para que algunos se manifiesten clínicamente después del nacimiento.

La mayoría de los defectos físicos congénitos tiene manifestaciones externas que son detectadas al examen físico minucioso del recién nacido; ocasionalmente los defectos físicos de los órganos internos no ocasionan cambios corporales ostensibles y solo puede sospecharse cuando el paciente manifiesta algún síntoma o se hace un examen que muestra la alteración morfológica. El 50 % de los defectos congénitos son desconocidos y son 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 multifactoriales, por interacción genética y ambiental (15, 16, 17, 18 y 19).

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, al registrarse en el mundo 3 000 dismelias, malformaciones congénitas infrecuentes de las extremidades (amelia, focomelia y ausencia e hipoplasia de los dedos, entre otros) lo cual llevó a su retiro del mercado y la generación de estrategias de fármaco vigilancia en la gestación (20).

## 1.3. Justificación de la vigilancia

En 2010, la Asamblea Mundial de la Salud instó a los estados miembros 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 (1).

Durante la Asamblea de 2014, la OMS recalcó la carga de morbilidad mundial que guarda relación con afecciones neonatales y congénitas (21).

De acuerdo con lo anterior y en el marco de la Ley de infancia y adolescencia (22), el cumplimiento de los Objetivos de Desarrollo Sostenible en cuanto a la reducción de la mortalidad infantil (23) el Plan Decenal de Salud Pública - PDSP 2022-2031 en su eje estratégico gestión integral de la atención primaria en salud, en su elemento de promoción y protección del cuidado integral de la salud con enfoque diferencial, describe la relación de la promoción y protección de la salud materno-infantil, la promoción y protección del desarrollo integral de niños, niñas y adolescentes y población en condición de discapacidad (24).

La vigilancia de los defectos congénitos en Colombia es un componente esencial para orientar acciones para 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 (25).

En Colombia desde el 2000 se realiza tamizaje neonatal para hipotiroidismo congénito, que es causante de déficit cognitivo irreversible, aunque es tratable y prevenible en todas sus consecuencias (26). En el 2019, la Ley 1980 amplía el programa de tamizaje neonatal en Colombia incluyendo 4 líneas: metabólica (incluye hipotiroidismo congénito), visual, auditiva y de cardiopatía congénita compleja (27) y por medio de la Resolución 207/2024 se adoptan los lineamientos técnicos y operativos para el programa de tamizaje neonatal (28).

Once países cuentan con sistema nacional de vigilancia de anomalías congénitas. Los sistemas tienen características heterogéneas: 6 son de base hospitalaria; 10 incluyen en su definición de caso a los nacidos vivos y los fetos muertos. En los sistemas se incluyen los casos con anomalías mayores y menores, excepto en Argentina, Colombia y Guatemala que solo registran anomalías congénitas mayores (29).

Las malformaciones congénitas pueden ser menores o mayores. Las malformaciones menores son una malformación estructural al nacimiento que tiene mínimo efecto en la función, no pone en riesgo la vida, ni presenta repercusiones en el menor. La malformación mayor tiene un efecto significativo en la función, ponen en riesgo la vida y contribuyen a la carga de la morbilidad y discapacidad. Las anomalías menores se manifiestan en aproximadamente 10% de los recién nacidos. Sin embargo, si se presentan dos o más anomalías menores en un recién nacido, existe un riesgo de 10-20% de una anomalía mayor (30).

En 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 virus zika, con secuelas motoras y cognitivas, lo que generó la alerta como emergencia en salud pública de importancia internacional (ESPII) por la OMS en los países de la región. El estudio de este tipo de comportamientos inusuales de los diferentes defectos congénitos permite su atención oportuna y la generación de medidas preventivas de mortalidad, morbilidad y discapacidad en la población infantil con repercusiones e impacto de tipos familiar, social y económico al requerir rehabilitación y tratamientos crónicos por el sistema de salud (31).

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

Los usuarios de la información generada por el sistema de vigilancia serán:

- Ministerio de Salud y Protección Social.
- Direcciones departamentales, distritales y municipales de salud.
- Las Unidades Notificadoras y las Unidades Primarias Generadoras de Datos.

- Laboratorios de Salud Pública.
- Entidades Administradoras de Planes de Beneficios.
- Organización Panamericana de la Salud.
- Comunidad médica.
- Instituciones académicas.
- Población en general.

## 2. Objetivos específicos

1. Describir en términos de persona, tiempo y lugar el comportamiento de los casos notificados de defectos congénitos identificados en etapa prenatal, al momento del nacimiento y hasta el primer año de vida.
2. Realizar seguimiento a los indicadores establecidos para la vigilancia de los defectos congénitos en Colombia.
3. Orientar medidas individuales y colectivas de control para la generación de acciones de investigación epidemiológica durante aumento inusual de casos.

## 3. Definiciones operativas de caso

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 para defectos congénitos**

Tipo de caso	Características de la clasificación
<b>Caso probable</b>	<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 probable de defectos congénitos (metabólicos, sensoriales o malformaciones congénitas), cuando no es posible hacer la confirmación de su diagnóstico definitivo de manera inmediata (Anexo 1).</p> <p><b>Criterio de exclusión:</b></p> <p>Malformaciones congénitas menores (Anexo 2).</p> <p>Condiciones relacionadas con prematuridad en recién nacidos de 36 semanas o menos de gestación (Anexo 3).</p>
<b>Caso confirmado por clínica o laboratorio</b>	<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 (metabólico, sensorial o malformación congénita).</p>

Tipo de caso	Características de la clasificación
<b>Ajustes</b>	<p><b>Ajuste 3:</b> Casos de defectos congénitos que recibieron confirmación por laboratorio.</p> <p><b>Ajuste 4:</b> Casos de defectos congénitos que recibieron confirmación clínica.</p> <p><b>Ajuste 6:</b> Casos de defectos congénitos que son descartados.</p> <p><b>Ajuste 7:</b> Casos de defectos congénitos en los que se requiere modificar o complementar información de alguna variable del caso.</p> <p><b>Ajuste D:</b> Casos de defectos congénitos con error en la digitación del documento de identidad en datos básicos.</p>

Fuente: 63.a Asamblea Mundial de la Salud. Defectos congénitos [Internet]. Ginebra; 2010 Apr [cited 2024 Apr 22]. Available from: [https://iris.who.int/bitstream/handle/10665/260217/A63\\_REC1-sp.pdf?sequence=1](https://iris.who.int/bitstream/handle/10665/260217/A63_REC1-sp.pdf?sequence=1)

**Tabla 2. Definiciones operativas de caso para 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 <math>\mu\text{UI/mL}</math>.</li> <li>• Recién nacido vivo con prueba de TSH para tamizaje neonatal en talón mayor al punto de corte establecido de 10 <math>\mu\text{UI/mL}</math>.</li> </ul> <p><b>Condiciones especiales:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• En recién nacidos prematuros menores de 32 semanas, el tamizaje debe realizarse a las 72 horas con muestra de sangre procedente del talón y su punto de corte es: <math>\geq 6 \mu\text{UI/mL}</math>.</li> <li>• En recién nacido prematuros de 32 semanas o más, el tamizaje tiene los mismos puntos de corte del recién nacido sano a término para el cordón y para el talón.</li> <li>• En recién nacido gemelos monocoriónicos, el tamizaje es igual que para el recién nacido a término o el recién nacido prematuro, según el caso.</li> <li>• Recién nacido prematuro (menor de 37 semanas), el retamizaje es a los 15 días del nacimiento, con muestra de talón con punto de corte <math>\geq 10 \mu\text{UI/mL}</math>.</li> <li>• Recién nacidos gemelos monocoriónicos a término, el retamizaje se indica a los 5 días de nacimiento con muestra de talón y punto de corte: <math>\geq 10 \mu\text{UI/mL}</math>, si son recién nacidos prematuros, el retamizaje se indica a los 15 días de nacido con el mismo punto de corte del retamizaje.</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 <b>T4 libre</b> inferior al valor definido dentro de los valores de referencia para la técnica.</li> <li>• 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 <b>T4 libre</b>. Se debe considerar también el valor de <b>T4 libre</b> 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>
<b>Ajustes</b>	<p><b>Ajuste 3:</b> Casos de defectos congénitos que recibieron confirmación por laboratorio.</p> <p><b>Ajuste 6:</b> Casos de defectos congénitos que son descartados.</p>



**Fuente:** Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución 207 de 2024 [Internet]. Colombia: Ministerio de Salud y Protección Social; febrero de 2024. Disponible en: [https://www.minsalud.gov.co/Normatividad\\_Nuevo/Resoluci%C3%B3n%20No%20207de%202024.pdf](https://www.minsalud.gov.co/Normatividad_Nuevo/Resoluci%C3%B3n%20No%20207de%202024.pdf)

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

Tipo de caso	Características de la clasificación
<b>Caso probable</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Recién nacido sin factores de riesgo de pérdida auditiva que no pasa la prueba de Respuesta Auditiva de Tallo Encefálico Automatizada (RATEA).</li> <li>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).</li> </ul> <p><b>Factores de riesgo de pérdida auditiva:</b> antecedente familiar de sordera, bajo peso al nacer, prematurez, estigmas asociados a síndromes, meningitis o neuroinfección, 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>
<b>Caso confirmado por clínica</b>	Recién nacido en el cual se confirma por examen diagnóstico (RATEA) una alteración auditiva de origen congénito.
<b>Ajustes</b>	<p><b>Ajuste 4:</b> Casos de defectos congénitos que recibieron confirmación clínica.</p> <p><b>Ajuste 6:</b> Casos de defectos congénitos que son descartados.</p>

**Fuente:** Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución 207 de 2024 [Internet]. Colombia: Ministerio de Salud y Protección Social; febrero de 2024. Disponible en: [https://www.minsalud.gov.co/Normatividad\\_Nuevo/Resoluci%C3%B3n%20No%20207de%202024.pdf](https://www.minsalud.gov.co/Normatividad_Nuevo/Resoluci%C3%B3n%20No%20207de%202024.pdf)

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

Tipo de caso	Características de la clasificación
<b>Caso probable</b>	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.
<b>Caso confirmado por clínica</b>	Recién nacido en el cual se confirma por oftalmología alteración visual/ocular de origen congénito.
<b>Ajustes</b>	<p><b>Ajuste 4:</b> Casos de defectos congénitos que recibieron confirmación clínica.</p> <p><b>Ajuste 6:</b> Casos de defectos congénitos que son descartados.</p>

**Fuente:** Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución 207 de 2024 [Internet]. Colombia: Ministerio de Salud y Protección Social; febrero de 2024. Disponible en: [https://www.minsalud.gov.co/Normatividad\\_Nuevo/Resoluci%C3%B3n%20No%20207de%202024.pdf](https://www.minsalud.gov.co/Normatividad_Nuevo/Resoluci%C3%B3n%20No%20207de%202024.pdf)

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

Tipo de caso	Características de la clasificación
<b>Caso probable</b>	<p>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.</p> <p><b>Puntos de corte:</b>  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 %</p>
<b>Caso confirmado por clínica</b>	Recién nacido en el cual se confirma una cardiopatía congénita compleja de origen congénito por Ecocardiograma Transtorácico.
<b>Ajustes</b>	<p><b>Ajuste 4:</b> Casos de defectos congénitos que recibieron confirmación clínica.</p> <p><b>Ajuste 6:</b> Casos de defectos congénitos que son descartados.</p>

**Fuente:** Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución 207 de 2024 [Internet]. Colombia: Ministerio de Salud y Protección Social; febrero de 2024. Disponible en: [https://www.minsalud.gov.co/Normatividad\\_Nuevo/Resoluci%C3%B3n%20No%20207de%202024.pdf](https://www.minsalud.gov.co/Normatividad_Nuevo/Resoluci%C3%B3n%20No%20207de%202024.pdf)

**Tabla 6. Consideraciones para la confirmación de casos probables de tamizaje neonatal**

Definición	Prueba	Confirmación
<b>Hipotiroidismo congénito</b>	Resultado de laboratorio o pruebas bioquímicas en suero	<b>3-</b> Confirmado por laboratorio
<b>Déficit auditivo congénito</b>	Examen diagnóstico (RATEA)	<b>4-</b> Confirmado por clínica
<b>Déficit visual congénito</b>	Oftalmología: alteración visual/ocular de origen congénito.	<b>4-</b> Confirmado por clínica
<b>Cardiopatía congénita compleja</b>	Ecocardiograma Transtorácico: El cual se confirma una cardiopatía congénita compleja de origen congénito.	<b>4-</b> Confirmado por clínica

**Fuente:** Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución 207 de 2024 [Internet]. Colombia: Ministerio de Salud y Protección Social; febrero de 2024. Disponible en: [https://www.minsalud.gov.co/Normatividad\\_Nuevo/Resoluci%C3%B3n%20No%20207de%202024.pdf](https://www.minsalud.gov.co/Normatividad_Nuevo/Resoluci%C3%B3n%20No%20207de%202024.pdf)

## 4. Estrategias de vigilancia y responsabilidad por niveles

### 4.1 Estrategias de vigilancia

#### 4.1.1 Vigilancia pasiva

Notificación individual de casos probables y confirmados en las UPGD a través de la ficha de notificación con datos complementarios con el código 215.

#### 4.1.2 Vigilancia activa

La búsqueda activa institucional (BAI) se llevará a cabo según los lineamientos nacionales de vigilancia en salud pública del Instituto Nacional de Salud: Las entidades territoriales realizarán requerimiento inmediato a toda UPGD que se encuentre en silencio epidemiológico durante la semana correspondiente. Se considera que la no notificación o silencio epidemiológico de una UPGD debe ser asumida como una alerta respecto a la verdadera captación de casos, por lo tanto, se recomienda realizar BAI a toda UPGD en las situaciones descritas el numeral 5.2 del documento técnico de “Metodología de BAI de RIPS”, que incluye: silencio para el evento por más de un (1) periodo epidemiológico en el evento defectos congénitos (32,33). Los códigos CIE 10 configurados para la BAI de defectos congénitos mediante la herramienta SIVIGILA–SIANIESP se describen en el anexo 1 de este protocolo.

### 4.2 Responsabilidad por niveles

Será conforme a lo establecido en el Decreto 3518 de 2006 (por el cual se crea y reglamenta el Sistema de Vigilancia en Salud Pública), compilado en el Decreto 780 de 2016 (por medio del cual se expide el Decreto Único Reglamentario del Sector Salud y Protección Social); a la Resolución 207/2024 (por medio de la cual se adoptan los lineamientos

técnicos y operativos para el programa de tamizaje neonatal, este programa recoge los avances en el país del tamizaje de hipotiroidismo congénito; las definiciones señaladas en el marco de la Ruta de Atención Integral Materno Perinatal, la Ruta de Promoción y Mantenimiento de la Salud (Resolución 3280 de 2018, modificada por la Resolución 276 de 2019) y otros desarrollos técnicos, normativos y pronunciamientos internacionales relacionados y proyecta la incorporación progresiva de otras condiciones y en el documento “Metodología de la operación estadística de vigilancia rutinaria del INS”. Adicionalmente, para la vigilancia de defectos congénitos:

#### 4.2.1. 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.

#### 4.2.2. Instituto Nacional de Salud

- 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.

- Correlacionar la información notificada por SIVIGILA, con la información cargada en el repositorio de tamizaje neonatal (RTZN) y retroalimentar a las entidades territoriales correspondientes.
- 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.
- Orientar y apoyar la vigilancia basada en comunidad.
- 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.
- Actuar como Centro Nacional Coordinador del Tamizaje Neonatal, desde la Dirección de Redes en Salud Pública, desarrollando los lineamientos y directrices para su funcionamiento y garantía, de acuerdo con lo definido en la ley 1980 de 2019.

#### 4.2.3. Empresas Administradoras de Planes de Beneficios

- Conocer de forma oportuna la ocurrencia de los defectos congénitos en menores de un año en su población asegurada y apoyando 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.

- Garantizar la atención y manejo integral de los niños y niñas afectados con defectos congénitos, de conformidad con el Plan Decenal de Salud Pública y las prioridades definidas en el mismo (24).
- 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 (34) informando oportunamente cambios en el aseguramiento a la entidad territorial correspondiente.

#### 4.2.4. Secretarías Departamentales y Distritales de Salud

- Definir un plan de respuesta articulado con los demás actores de la vigilancia en salud pública en torno a la identificación de comportamientos inusuales (decremento o aumento) a partir de una Sala de Análisis de Riesgo (SAR).
- Remitir el informe de análisis del modelo de identificación de comportamientos inusuales o conglomerados, por periodo epidemiológico, como se describe en el documento Modelo de identificación de comportamientos inusuales o conglomerados de defectos congénitos en el nivel departamental, distrital y municipal (<https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/Lineamientos/Documento%20Monito>

reo%20de%20conglomerados%20de%20DC.pdf).

- Establecer mecanismos de divulgación de la información derivada de los análisis de la vigilancia en salud pública de los eventos que integran la maternidad segura.
- Retroalimentar periódicamente a las Unidades Notificadoras Municipales según los hallazgos encontrados en el proceso de validación, depuración y análisis del evento.
- En caso de que se requiera de acuerdo con la situación epidemiológica del evento, apoyar a las unidades notificadoras municipales en la revisión de casos de defectos congénitos del sistema nervioso central asociado a zika.
- Establecer un plan de entrenamiento y reentrenamientos sobre la vigilancia en salud pública de los eventos que integran el componente de maternidad segura, con énfasis en defectos congénitos, con su respectivo cronograma dirigido a los equipos de vigilancia de las secretarías municipales y locales de Salud, los equipos asistenciales de las Instituciones de Salud y demás actores que considere necesario.

#### 4.2.5. Secretarías Municipales y Locales de Salud

- 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, asegurando 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.

#### 4.2.6. Unidades Primarias Generadoras de Datos

- Realizar 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 al captar casos de defectos congénitos en los diferentes niveles de atención.
- Notificar los casos probables y confirmados semanalmente.
- Realizar seguimiento de todos los casos de defectos congénitos notificados al SIVIGILA como probables hasta su clasificación como confirmado o descartado, realizando el ajuste al sistema.
- Generar espacios de inducción y reinducción a los profesionales de la salud asistenciales y de apoyo sobre la vigilancia en salud pública de los eventos que integran el componente de maternidad segura, con énfasis en defectos congénitos.

### 5. Recolección de los datos, flujo y fuentes de información

#### 5.1. Periodicidad del reporte

En la tabla 7 se describe la periodicidad en la notificación de casos para el evento defectos congénitos.



**Tabla 7. Periodicidad de la notificación**

Tipo	Observaciones
<b>Semanal</b>	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).

**Tabla 8. Periodicidad en ajuste y reportes**

Tipo	Observaciones y periodicidad
<b>Ajustes</b>	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. Los defectos que sean notificados durante la etapa prenatal como caso probable se ajustaran al momento del nacimiento.
<b>Investigación epidemiológica de campo (IEC)</b>	En caso de identificar comportamientos inusuales para microcefalias y otros defectos del SNC relacionados con infección congénita por virus Zika, la dirección municipal de salud por residencia determina si se requieren acciones de respuesta desde los territorios.
<b>Unidad de análisis</b>	No aplica, se debe tener en cuenta lo descrito en el numeral 7.1.1 Unidad de análisis de casos del protocolo “Vigilancia de salud pública de defectos congénitos”.
<b>Búsqueda activa institucional (BAI)</b>	-Ante silencio epidemiológico por más de un (1) periodo epidemiológico. -Ante la identificación de indicadores de vigilancia en niveles inadecuados - Ante comportamientos inusitados como las situaciones de alerta, brotes, epidemias y caso de potenciales ESPII.
<b>Reporte de situación (SitReport)</b>	Se considera una alerta cuando en el análisis de comportamientos inusuales en un departamento/distrito se reporta por más de seis semanas epidemiológicas consecutivas aumento o descenso estadísticamente significativo.

Tipo	Observaciones y periodicidad
	Las alertas identificadas deben ser notificadas inmediatamente al correo del referente del evento del INS y al Sistema de Alerta Temprana del INS, correo eri@ins.gov.co con una información preliminar” capsula de información”.

## 5.2 Flujo de información

El flujo de información para la recolección de datos corresponde al procedimiento nacional de notificación de eventos. El flujo de información se puede consultar en el documento: “Manual del usuario sistema aplicativo Sivigila” que puede ser consultado en el portal web del INS: <https://www.ins.gov.co/BibliotecaDigital/1-manual-sivigila-2018-2020.pdf> (33).

## 5.3 Fuentes de información

### Fuente de los datos

El conjunto de datos requerido para describir el comportamiento de la vigilancia en salud pública del país, se obtiene a partir de la recolección realizada por las UPGD y UI en el territorio nacional, de los datos de pacientes que cumplen con la definición de caso de cada evento de interés en salud pública y que son diligenciados en el Registro Administrativo "Sivigila" utilizando cualquiera de las herramientas disponibles de la suite de Sivigila 4.0 desarrollada por el Instituto Nacional de Salud – INS.

La Operación Estadística de Vigilancia de eventos de salud pública, hace un aprovechamiento de dicho Registro Administrativo y se constituye en una de las fuentes oficiales para Colombia, de la información referente a los eventos de interés en salud pública. Para algunos eventos, esta fuente se integra a otros sistemas de información del tipo Registro, que, de acuerdo

con la legislación colombiana, son la fuente oficial del evento.

Para complementar los datos obtenidos del sistema de vigilancia se hace uso de otros registros tales como:

- Registros individuales de Prestación de Servicios de Salud - RIPS.
- Historias clínicas.
- Registro de nacidos vivos – tomado del Registro Único de Afiliados - RUAF.
- Registro de defunción – tomado del Registro Único de Afiliados - RUAF.
- Registro de pruebas de laboratorio – tomado del Repositorio Nacional de Tamizaje Neonatal.

## 6. Análisis de la información

### 6.1. 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 (34).

Dadas las características multifactoriales de los defectos congénitos relacionadas con las condiciones del entorno de la mujer gestante, la información para el evento debe ser analizada por el departamento/distrito de residencia de los casos.

En la depuración de la base del evento se realiza teniendo en cuenta Identificación de casos

repetidos por número de identificación y nombres completos del menor notificado (cara A) y número de identificación de la madre del menor (cara B). Se seleccionará el registro a conservar teniendo en cuenta los siguientes criterios:

- Si hay un caso con ajuste 6 o D, se conserva el otro registro.
- Si los casos no tienen ningún ajuste, se revisa la condición final. Se conserva el caso que contenga la mortalidad.
- Si los casos tienen la misma condición final, se conserva el que este confirmado por ajustes 3 o 4 en la variable ajuste o tipo de caso.
- Si los casos se encuentran confirmados por tipo de caso o ajuste, se verifica la calidad de la información y se conserva el que tenga la mejor definición del diagnóstico y del código CIE 10.
- Finalmente, si los criterios anteriores no permiten definir el caso que se debe confirmar, se seleccionará el que tenga la fecha de notificación más reciente.

El siguiente paso es identificar las condiciones relacionadas con la prematuridad. Para esto se debe tener en cuenta los siguientes criterios:

- Variable edad gestacional: casos con edad gestacional menor a 36 semanas.
- Variable peso al nacer: casos con peso inferior a 2 500 gramos.
- Variable unidad de medida de la edad del caso: casos con unidad de medida 3, 4 y 5 (días, minutos y horas).

En los casos resultantes, se realizará búsqueda de malformaciones congénitas que se relacionan con condiciones de prematuridad descritas en el anexo 3.

Posteriormente se revisará la codificación de los defectos identificando a aquellos que correspondan a defectos congénitos menores que no cumplan con la definición de caso del evento para solicitar ajuste 6 (ver anexo 2).

Finalmente, se identifican los casos probables captados por tamizaje neonatal (hipotiroidismo congénito, otros errores innatos del metabolismo, déficit auditivo, déficit visual y cardiopatía congénita compleja) a los que tienen ajuste 0 o 7. Esto permite la gestión de los ajustes correspondientes a tamizaje neonatal dentro de los tiempos establecidos para el evento.

Para el análisis del evento se excluyen los casos con ajustes 6, D, defectos congénitos asociados a prematuridad, repetidos y notificados con defectos congénitos menores.

## 6.2. Análisis rutinarios

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

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 sexo del recién nacido, edad al momento del diagnóstico (edad gestacional o meses en etapa postnatal), área y municipios de residencia, condición final (vivo o muerto), pertenencia étnica, tipo de aseguramiento en salud, antecedentes de riesgo materno, edad de la madre, edad gestacional al nacer, peso al nacer y momento del diagnóstico del defecto congénito (prenatal - postnatal).

Para casos de hipotiroidismo congénito se deben tener en cuenta: 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 describen el comportamiento del evento y su comparación con el año anterior.

### 6.2.1 Comportamientos inusuales

El análisis de los comportamientos inusuales a nivel departamental/distrital y municipal donde se identifique más de 30 casos se realiza con el método de Morbidity and Mortality Weekly Report (MMWR) del Center for Disease Control and Prevention (CDC) y para departamentos/distritos o municipios que se identifique menos de 30 casos se realiza la distribución de probabilidades de Poisson para detectar los comportamientos inusuales a nivel departamental o distrital con cambios estadísticamente significativos (no debidos al azar) entre lo esperado y lo observado con un valor de significancia  $<0,01$  ( $p<0,01$ ) y en el nivel municipal con un valor de significancia  $<0,05$  ( $p<0,05$ ).

El valor esperado corresponde a la media de casos notificados en las 52 semanas epidemiológicas de los cinco años previos al estudio por lugar de residencia y el valor observado corresponde al número de casos de las semanas con corte al periodo a analizar.

Este tipo de análisis permite detectar cambios significativos de aumento o decremento en la frecuencia de los defectos congénitos que puedan requerir medidas de intervención en salud pública y se debe realizar por periodo epidemiológico.

Análisis de la identificación de los comportamientos inusuales o posibles conglomerados de defectos congénitos priorizados por territorio, el cual permite generar alertas y acciones en salud pública, el cual se debe realizar por periodo epidemiológico, se

puede consultar en el documento: modelo de identificación de comportamientos inusuales o conglomerados de defectos congénitos en el nivel departamental, distrital y municipal (<https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/Paginas/Fichas-y-Protocolos.aspx>).

## 7. Orientación para la acción

### 7.1 Acciones individuales

Serán orientadas a la normatividad nacional vigente:

- Según lo estipulado en la Resolución 3280/2018, en la atención para el cuidado preconcepcional y prenatal; cuidados y seguimiento del recién nacido y atención en salud por medicina general, medicina familiar o pediatría y enfermería para la primera infancia e infancia (35).
- 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 (36).
- Confirmar Toma de muestras para la medición de TSH y T4 libre para diagnóstico de hipotiroidismo congénito en los casos probables (26).
- 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.
- Fomentar estrategias de intervención, educación y comunicación 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 (37, 38 y 39) 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 de casos

Teniendo en cuenta que la enfermedad por Zika supero fase epidémica y no se han asociado en los análisis 2021 y 2022 casos de síndrome de infección congénita por Zika, no se requiere realizar unidad de análisis a los casos microcefalia y otros defectos del SNC con posible asociación a Zika.

Sin embargo, se debe prestar especial atención a los casos sugestivos con características clínicas de síndrome de infección congénita por Zika y realizar toma de muestra para el diagnóstico de virus Zika en todos los recién nacidos con diagnóstico de defectos congénitos del sistema nervioso central, los cuales son compatibles con síndrome congénito por Zika: Microcefalia [Q02X], anomalías del cuerpo calloso [Q040], holoprosencefalia [Q042], secuencia disruptiva del cerebro fetal [Q043], atrofia cerebral [Q043], anomalías de la migración celular (lisencefalia, paquigiria) [Q043], porencefalia – Esquicenzefalia [Q046], calcificaciones intracraneales [Q048] y ventriculomegalia [Q048].

Así mismo es importante señalar que, aunque no se incluyen las unidades de análisis de defectos

congénitos del sistema nervioso central asociados a Zika, se encuentra disponible para la orientación del proceso en caso de requerirse el “Manual de análisis de casos de microcefalia y otros defectos congénitos del sistema nervioso central” (<https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/Lineamientos/Anexo.%20Manual%20unidad%20analisis%20microcefalia%20Zika%202024.pdf>)

### 7.1.2 Investigación epidemiológica de campo (IEC)

En caso de identificar comportamientos inusuales o conglomerados priorizados de diagnóstico de defectos congénitos y para microcefalias y otros defectos del SNC relacionados con infección congénita por virus Zika, la dirección municipal de salud por residencia tiene a disposición para la realización de Investigación Epidemiológica de Campo la ficha diseñada para conducir al análisis etiológico y determinar si se requieren acciones de respuesta desde los territorios, la cual puede ser consultada en el siguiente link:

<https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/Lineamientos/Investigaci%C3%B3n%20de%20campo%20de%20caso%20de%20Microcefalia%20por%20Zika.pdf>

### 7.2. Acciones colectivas

#### 7.2.1. Información, educación y comunicación

Las acciones colectivas están orientadas a la articulación sectorial, intersectorial y comunitaria de la estrategia de Información, Educación y Comunicación (IEC), que busca el desarrollo de capacidades en la comunidad para la identificación temprana y reporte de situaciones inusuales o rumores que permitan la identificación y alerta de casos del evento, informando así a la autoridad sanitaria pertinente, generando respuesta oportuna y adecuada con respecto a la naturaleza del



evento con un enfoque integral de salud con participación social y ciudadana.

La estrategia de comunicación del riesgo a pacientes y comunidad en general permite incentivar el acceso y adherencia a consulta preconcepcional, control prenatal, atención del parto institucional y seguimiento en el puerperio y del recién nacido.

La idea es estar siempre listos para la emergencia obstétrica y garantizar los derechos en salud sexual y reproductiva, maternidad e infancia; para fomentar la calidad y calidez en la atención integral e integrada en salud sexual y reproductiva, materno infantil y garantía de derechos, para que las empresas administradoras de planes de beneficios (EAPB) cumplan sus responsabilidades de garantizar los servicios requeridos por la población que tiene a cargo en todo el territorio nacional y la calidad de atención de su red de servicios contratada; para que las entidades territoriales municipales, distritales y departamentales vigilen que la población de su jurisdicción acceda a los servicios requeridos y para que las IPS públicas y privadas cumplan con la garantía de la calidad en sus servicios en los niveles de atención de baja, mediana y alta complejidad.

### 7.3. Situación de alerta, brote y emergencia en salud pública

Al identificarse comportamientos inusuales o conglomerados priorizados de diagnóstico de defectos congénitos se propone el uso de dos metodologías comparativo de prevalencia con América del Sur y Europa y media de casos históricos notificados al sistema de vigilancia, el cual permite generar alertas y acciones en salud pública y se orienta en verificar si los casos notificados cumplen definición de caso establecido en el protocolo, convocar a sala de análisis de riesgo con actores implicados para generar plan de acción ante alerta identificada,

garantizar procesos de atención integral y fortalecer los programas de asesoría preconcepcional y de atención prenatal para la prevención y detección temprana, se puede consultar en el documento: modelo de identificación de comportamientos inusuales o conglomerados de defectos congénitos en el nivel departamental, distrital y municipal (<https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/Lineamientos/Documento%20Monitoreo%20de%20conglomerados%20de%20DC.pdf>).

Para este evento se considera una alerta cuando en el análisis de comportamientos inusuales en un departamento/distrito se reporta por más de seis semanas epidemiológicas consecutivas aumento o descenso estadísticamente significativo. La metodología de análisis y comportamientos inusuales se describe en el apartado 6.2.1.

Las alertas identificadas deben ser notificadas inmediatamente al correo del referente del evento del INS y al Sistema de Alerta Temprana del INS, correo [eri@ins.gov.co](mailto:eri@ins.gov.co) con una información preliminar "capsula de información" que describa: número de casos, grupo de edad, pertenencia étnica, afiliación al sistema general de seguridad social en salud, tendencia epidemiológica del evento, situaciones que explican el comportamiento inusual identificado y las acciones de vigilancia epidemiológica que se desarrollan para el control de la situación. La cápsula de información debe fluir inmediatamente a los niveles superiores y no debe depender de la generación de un Reporte de Situación – SITREP-.

Es importante mencionar que el Departamento o Distrito debe elaborar un plan de respuesta construido en una Sala de Análisis del Riesgo en Salud Pública (SAR) como acción ante una alerta relacionada con un comportamiento inusual (descenso o incremento) del evento.

### 7.4. Acciones de laboratorio

Según se define en el documento “Tamizaje neonatal de hipotiroidismo congénito, Vigilancia por el Laboratorio” (26) de la Subdirección Red Nacional de Laboratorios, Grupo de Genética y Crónicas del Instituto Nacional de Salud (revisar documento técnico 5. orientaciones tamizaje y confirmación por laboratorio del hipotiroidismo congénito).

Se debe notificar oportunamente los resultados de la totalidad de pruebas de tamizaje efectuadas, en el repositorio nacional de tamizaje dispuesto por el INS (<https://apps.ins.gov.co/TamizajeTZN/forms/seguridad/frmLogin>), como se describe el documento lineamiento nacional para la coordinación e implementación del tamizaje neonatal por laboratorio en Colombia. En cumplimiento de la Ley 1 980 de 2019- INS (<https://www.ins.gov.co/BibliotecaDigital/lineamiento-nacional-para-la-implementacion-del-tamizaje-neonatal-por-laboratorio-en-colombia.pdf>).

\*Se recomienda tener en cuenta, las pruebas de laboratorio pueden o no ser invasivas y su objetivo es recolectar una muestra de sangre, orina o tejidos corporales y las pruebas clínicas son exámenes diagnósticos que pueden o no ser invasivos y su objetivo es conocer la funcionalidad del órgano o sistema explorado, pero no tomar una muestra; en el momento en que a través de una prueba clínica se recolecta una muestra, dicha muestras será considerada para una prueba de laboratorio.

Ejemplos de pruebas de laboratorio: Hormona tiroideoestimulante (TSH), Recuento de glóbulos blancos (leucocitos), Hemoglobina, etc.

Ejemplos de pruebas clínicas: electrocardiograma (ECG), ecocardiograma transtorácico (ECO), Tecnologías de tamizaje:

Emisiones Otoacústicas (EOA), Respuesta Auditiva de Tallo Encefálico Automatizada (RATEA), etc.

## 8. Comunicación y difusión de los resultados de la vigilancia

La comunicación y difusión periódica de la información resultante del análisis de la vigilancia en salud pública es un insumo fundamental que apoya la toma de decisiones y contribuye en la generación de acciones de prevención y control sobre el evento.

Con el fin de divulgar de forma sistemática el análisis de los eventos de interés en salud pública el Instituto Nacional de Salud, dispone de diferentes herramientas como el Boletín Epidemiológico Semanal (BES), informes gráficos e informes finales con los cierres anuales del análisis del comportamiento del evento; así mismo, en el Portal Sivigila 4.0 se encuentran disponibles los tableros de control con el comportamiento histórico de los eventos, así como las bases de datos anonimizadas (microdatos) anuales depuradas desde 2010. Por otra parte, se cuenta con el tablero de control con el comportamiento del evento del año en curso con actualización semanal. Las entidades territoriales departamentales, distritales o municipales, tienen la responsabilidad de difundir los resultados de la vigilancia de los eventos de interés en salud pública, por lo cual se recomienda realizar de manera periódica diversas herramientas de divulgación como boletines epidemiológicos, tableros de control, informes gráficos, informes de eventos, entre otros, así como, utilizar medios de contacto comunitario como radio, televisión o redes sociales, manteniendo los flujos de información y comunicación del riesgo establecidos en las entidades.

## 9. Indicadores

A continuación, se exponen los indicadores generales para el análisis del evento defectos congénitos.

Nombre del indicador	Prevalencia de defectos congénitos en menores de un año
Tipo de indicador	Resultado
Definición	Corresponde al número de casos de defectos congénitos en menores de un año por cada 10 000 nacidos vivos en un periodo de tiempo a analizar.
Propósito	Realizar seguimiento del comportamiento de la prevalencia, comportamientos inusuales del evento y evaluar la gestión de las entidades territoriales en el cumplimiento del indicador.
Definición operacional	Numerador: número de nacidos vivos y nacidos muertos y niños hasta el primer año de vida con defectos congénitos probables y confirmados en Colombia notificados al Sivigila. Denominador: nacidos vivos bases cerradas tomados del DANE y datos preliminares al corte de tiempo a analizar tomados de RUAF ND.
Coeficiente de multiplicación	10 000
Fuente de información	Sivigila – DANE (RUAF ND).
Interpretación del resultado	La prevalencia de defectos congénitos es ____ casos por cada 10 000 nacidos vivos.
Nivel	Departamental o distrital y nacional.
Periodicidad	Por periodo epidemiológico.
Meta	No aplica

Nombre del indicador	Prevalencia de defectos del tubo neural en menores de un año
Tipo de indicador	Resultado
Definición	Corresponde al número de casos de defectos del tubo neural en menores de un año por cada 10 000 nacidos vivos.
Propósito	Realizar seguimiento al comportamiento de la prevalencia del tubo neural y evaluar la gestión de las entidades territoriales en el cumplimiento del indicador.
Definición operacional	Numerador: número de recién nacidos con diagnóstico de defectos del tubo neural en Colombia notificados al Sivigila. Denominador: nacidos vivos bases cerradas tomados del DANE y datos preliminares al corte de tiempo a analizar tomados de RUAF ND.
Coeficiente de multiplicación	10 000
Fuente de información	Sivigila – DANE (RUAF ND)
Interpretación del resultado	La prevalencia de defectos del tubo neural es ____ casos por cada 10 000 nacidos vivos.
Nivel	Departamental o distrital y nacional.
Periodicidad	Por periodo epidemiológico.
Meta	No aplica

Nombre del indicador	Prevalencia de déficit auditivo en menores de un año
Tipo de indicador	Resultado
Definición	Corresponde al número de casos de déficit auditivo en menores de un año por cada 10 000 nacidos vivos.
Propósito	Realizar seguimiento al comportamiento de la prevalencia de déficit auditivo y evaluar la gestión de las entidades territoriales en el cumplimiento del indicador.
Definición operacional	<i>Numerador:</i> número de recién nacidos confirmados por tamizaje neonatal auditivo en Colombia notificados al Sivigila. <i>Denominador:</i> nacidos vivos bases cerradas tomados del DANE y datos preliminares al corte de tiempo a analizar tomados de RUAF ND.
Coeficiente de multiplicación	10 000
Fuente de información	Sivigila – DANE (RUAF ND)
Interpretación del resultado	La prevalencia de déficit auditivo corresponde a ____ casos por cada 10 000 nacidos vivos.
Nivel	Departamental o distrital y nacional.
Periodicidad	Por periodo epidemiológico.
Meta	No aplica

Nombre del indicador	Prevalencia de defectos congénitos visuales en menores de un año
Tipo de indicador	Resultado
Definición	Corresponde al número de casos de defectos congénitos visuales en menores de un año por cada 10 000 nacidos vivos.
Propósito	Realizar seguimiento al comportamiento de la prevalencia de defectos congénitos visuales y evaluar la gestión de las entidades territoriales en el cumplimiento del indicador.
Definición operacional	<i>Numerador:</i> número de recién nacidos confirmados por tamizaje neonatal visual en Colombia notificados al Sivigila. <i>Denominador:</i> nacidos vivos bases cerradas tomados del DANE y datos preliminares al corte de tiempo a analizar tomados de RUAF ND.
Coeficiente de multiplicación	10 000
Fuente de información	Sivigila – DANE (RUAF ND)
Interpretación del resultado	La prevalencia de defectos congénitos visuales es ____ casos por cada 10 000 nacidos vivos.
Nivel	Departamental o distrital y nacional.
Periodicidad	Por periodo epidemiológico.
Meta	No aplica

Nombre del indicador	Prevalencia de cardiopatía congénita compleja en menores de un año
Tipo de indicador	Resultado
Definición	Corresponde al número de casos de cardiopatía congénita compleja en menores de un año por cada 10 000 nacidos vivos.
Propósito	Realizar seguimiento al comportamiento de la prevalencia de cardiopatía congénita y evaluar la gestión de las entidades territoriales en el cumplimiento del indicador.
Definición operacional	<i>Numerador:</i> número de recién nacidos confirmados por tamizaje neonatal de cardiopatía congénita compleja en Colombia notificados al Sivigila. <i>Denominador:</i> nacidos vivos bases cerradas tomados del DANE y datos preliminares al corte de tiempo a analizar tomados de RUAF ND.
Coeficiente de multiplicación	10 000
Fuente de información	Sivigila – DANE (RUAF ND)
Interpretación del resultado	La prevalencia de cardiopatía congénita compleja corresponde a ____ casos por cada 10 000 nacidos vivos.
Nivel	Departamental o distrital y nacional.
Periodicidad	Por periodo epidemiológico.
Meta	No aplica

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	Corresponde al número de casos de defectos metabólicos en menores de un año por cada 10 000 nacidos vivos.
Propósito	Realizar seguimiento al comportamiento de la prevalencia de defectos congénitos metabólicos y evaluar la gestión de las entidades territoriales en el cumplimiento del indicador.
Definición operacional	<i>Numerador:</i> número de recién nacidos confirmados por tamizaje neonatal metabólico en Colombia notificados al Sivigila. <i>Denominador:</i> nacidos vivos (este denominador se utiliza para el global y los dos desagregados), bases cerradas tomados del DANE y datos preliminares al corte de tiempo a analizar tomados de RUAF ND. *Numerador: casos confirmados de hipotiroidismo congénito. **Numerador: casos confirmados de otros errores innatos del metabolismo.
Coeficiente de multiplicación	10 000
Fuente de información	Sivigila – DANE (RUAF ND)
Interpretación del resultado	La prevalencia de defectos congénitos metabólicos es ____ casos por cada 10 000 nacidos vivos. La prevalencia de hipotiroidismo congénito es ____ casos por cada 10 000 nacidos vivos. La prevalencia de errores innatos del metabolismo ____ casos por cada 10 000 nacidos vivos.
Nivel	Departamental o distrital y nacional.
Periodicidad	Por periodo epidemiológico.
Meta	No aplica



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	Corresponde a la proporción de casos probables de tamizaje neonatal confirmados y descartados.
Propósito	Realizar seguimiento al ajuste de los casos que se encuentran probables para tamizaje neonatal y evaluar la gestión de las entidades territoriales en el cumplimiento del indicador.
Definición operacional	<b>Tamizaje neonatal</b>
	Numerador: número de casos probables de tamizaje neonatal ajustados (confirmados y descartados) en Colombia. Denominador: total de casos notificados como probables a través de tamizaje neonatal.
	<b>Tamizaje metabólico</b>
	Numerador: número de casos probables de tamizaje metabólico ajustados (confirmados y descartados) en Colombia. Denominador: total de casos notificados como probables para defectos metabólicos a través de tamizaje neonatal.
	<b>Tamizaje visual</b>
	Numerador: número de casos notificados como probables para defecto visual ajustados (confirmados y descartados) en Colombia. Denominador: total de casos notificados como probables para defectos visuales a través de tamizaje neonatal.
	<b>Tamizaje auditivo</b>
	Numerador: número de casos notificados probables para déficit auditivo ajustados (confirmados y descartados) en Colombia. Denominador: total de casos notificados como probables para déficit auditivo a través de tamizaje neonatal.
Definición operacional	<b>Tamizaje cardiopatía congénita compleja</b>
	Numerador: número de casos notificados probables para cardiopatía congénita compleja ajustados (confirmados y descartados) en Colombia. Denominador: total de casos notificados como probables para cardiopatía congénita compleja a través de tamizaje neonatal.
Coeficiente de multiplicación	100
Fuente de información	Sivigila
Interpretación del resultado	La proporción de casos probables ajustados captados por tamizaje neonatal es del ____ %. * La proporción de casos probables ajustados captados por tamizaje metabólico es del ____ %. ** La proporción de casos probables ajustados captados por tamizaje visual es del ____ %. *** La proporción de casos probables ajustados captados por tamizaje auditivo es del ____ % **** La proporción de casos probables ajustados captados por tamizaje de cardiopatía congénita compleja es del ____ %.
Nivel	Departamental o distrital y nacional.
Periodicidad	Por periodo epidemiológico.
Meta	No aplica

## 10. Referencias

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://apps.who.int/gb/ebwha/pdf\\_files/WHA63/A63\\_10-sp.pdf](https://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA63/A63_10-sp.pdf)

2. Vos T, Lim S, Abbafati C, Abbas K, et al. Global burden of 369 diseases and injuries in 204 countries and territories, 1990–2019: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2019. Global Health Metrics. 2020; 396: 1204-22. Disponible en: [https://www.thelancet.com/journals/lancet/article/PIIS0140-6736\(20\)30925-9/fulltext](https://www.thelancet.com/journals/lancet/article/PIIS0140-6736(20)30925-9/fulltext)

3. Banco Mundial. Trastornos congénitos [Internet]. World Health Organization; 2023. [cited 2024 Apr 21]. Available from: <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/birth-defects>

4. Organización Panamericana de la salud. Defectos congénitos. La Importancia de un Diagnóstico Temprano. Washington, D.C.: OPS; Marzo 2023. [Internet]. [cited 2024 Apr 21]. Available from: <https://www.paho.org/es/noticias/3-3-2023-defectos-congenitos-importancia-diagnostico-temprano>

5. García A. Informe anual defectos congénitos, Caldas, 2018. Dirección Territorial de Salud de Caldas. 2018. Disponible en: <https://saluddecaldas.gov.co/publicaciones/4011/direccion-territorial-de-salud-de-caldas/>

6. Toublanc J. Comparision of epidemiological data on congenital hypothyroidism in Europe with those of other parts in the world. Horm Res 1992; 38: 230-5.

Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/1307742/>

7. Organización Panamericana de la Salud y Banco Mundial. Defectos congénitos. La importancia de un diagnóstico temprano Washington, D.C.: OPS, Banco Mundial; Marzo 2023. Disponible en: <https://www.paho.org/es/noticias/3-3-2023-defectos-congenitos-importancia-diagnostico-temprano>

8. PAHO. Boletín informativo. Malformaciones congénitas. Junio 2015. [https://iris.paho.org/bitstream/handle/10665.2/54204/boletinmalformaciones\\_spa.pdf?sequence=1&isAllowed=y](https://iris.paho.org/bitstream/handle/10665.2/54204/boletinmalformaciones_spa.pdf?sequence=1&isAllowed=y)

9. Van Der Linde D, Konings E, Slager M, Witsenburg M, et al. Birth prevalence of congenital heart disease worldwide: a systematic review and meta-analysis. J Am coll cardiol. 2011; 58(21): 2241-7. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/22078432/>

10. Instituto Nacional de Salud. Informe final vigilancia de defectos congénitos, Colombia, 2014. Disponible en: <https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/Informesdeevento/Defectos%20congenitos%202014.pdf>

11. Lorey F, Cunningham G. Birth prevalence of primary congenital hypothyroidism by sex and ethnicity. Hum Biol. 1992; 64(4): 531-8. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/1644422/>

12. Hinojosa M, Vela M, Ibarra I, De Cosío A, et al. Prevalencia al nacimiento de hipotiroidismo congénito. Acta Pediatr Mex. 2018; 1(39): 5-13. Disponible en:

<https://www.medigraphic.com/pdfs/actpedmex/apm-2018/apms181b.pdf>

13. 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. 2023. [Fecha de consulta: 10/02/2024]. Disponible en: <https://www.dane.gov.co/index.php/estadisticas-por-tema/salud/nacimientos-y-defunciones/defunciones-no-fetales/defunciones-no-fetales-2023>

14. Instituto Nacional de Salud. Informe de evento defectos congénitos a periodo epidemiológico XIII de 2023. [Fecha de consulta: 27/02/2024]. Disponible en: <https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/Paginas/Info-Evento.aspx>

15. Aviña J, Tastekin A. Malformaciones congénitas: clasificación y bases morfogénicas. Revista Mexicana de Pediatría 2008; 75 (2): 71-74. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/pediat/sp-2008/sp082e.pdf>

16. 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. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/7057306/>

17. 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://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1051392/>

18. Martínez F, Frías J, Opitz J. Errors of morphogenesis and developmental field theory. Am J Med Genet 1998; 76: 291-6. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/9545092/>

19. Cordero K. Comportamiento clínico epidemiológico de anomalías congénitas en recién nacidos atendidos en el Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillen, Ocotlán, Nueva Segovia, en el periodo de enero 2015 a diciembre 2016. Universidad Nacional Autónoma de Nicaragua. Managua. 2018. Disponible en: <https://repositorio.unan.edu.ni/14242/1/14242.pdf>

20. Papaseit E, García O, Farré M. Talidomida: una historia inacabada. Revista Anales de Pediatría 2013; 78 (5): 283-87. Disponible en: <https://analesdepediatría.org/es-talidomida-una-historia-inacabada-articulo-S1695403312005383>

21. 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://apps.who.int/gb/ebwha/pdf\\_files/WHA67-REC1/A67\\_2014\\_REC1-sp.pdf](https://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA67-REC1/A67_2014_REC1-sp.pdf)

22. República de Colombia. Ley 1098 de 2006. Por la cual se expide el código de Infancia y la adolescencia (8 nov 2006). Disponible en: <https://www.fiscalia.gov.co/colombia/wp-content/uploads/2012/01/Ley-1098-de-2006.pdf>

23. Organización de Naciones Unidas. Cepal. Agenda 2030 y los Objetivos de Desarrollo Sostenible Una oportunidad para América Latina y el Caribe. Disponible en: <https://www.cepal.org/es/publicaciones/40155>

[-la-agenda-2030-objetivos-desarrollo-sostenible-oportunidad-america-latina-caribe](#)

24. Ministerio de Salud y Protección Social. Plan decenal de salud pública 2022 – 2031. Colombia 2022. Disponible en: Plan Decenal Salud Pública 2022-2031 (minsalud.gov.co). [Citado 22 de junio 2023]. Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/plandecenal/paginas/pdsp-2022-2031.aspx>

25. María B, Umaña L. Análisis de diez años de registro de malformaciones congénitas en Costa Rica. Acta Médica Costarricense 2008; 50 (4): 221–9. Disponible en: [https://www.scielo.sa.cr/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0001-60022008000400007](https://www.scielo.sa.cr/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0001-60022008000400007)

26. Instituto Nacional de Salud. Subdirección Red nacional de Laboratorios. Actualización de las recomendaciones Técnicas y operativas para Laboratorios de tamizaje neonatal (versión vigente). <https://www.ins.gov.co/BibliotecaDigital/Actualizacion-tecnica-operativa-tamizaje-neonatal.pdf>

27. Congreso de la República de Colombia. Ley 1980 de 2019. Disponible en: [https://dapre.presidencia.gov.co/normativa/normativa/LEY%201980%20DEL%2026%20DE%20JULIO%20DE%202019.pdf?TSPD\\_101\\_R0=08394a21d4ab200016b9ee7801e04565761c77a87e3d73f8a4e1ad717f662503b5a24cebcf4faf7c089d58c2bd14500097e04f73a431f39afbe97472b312d8cc752282d1a6436aab96a1cba968f012f568b9f2ccc3523a3385823df20003ac6b93b570cb4fca9f62c0292f5a0f50dd83a1a031f7aa7b61d2fc38cc59c3739b64](https://dapre.presidencia.gov.co/normativa/normativa/LEY%201980%20DEL%2026%20DE%20JULIO%20DE%202019.pdf?TSPD_101_R0=08394a21d4ab200016b9ee7801e04565761c77a87e3d73f8a4e1ad717f662503b5a24cebcf4faf7c089d58c2bd14500097e04f73a431f39afbe97472b312d8cc752282d1a6436aab96a1cba968f012f568b9f2ccc3523a3385823df20003ac6b93b570cb4fca9f62c0292f5a0f50dd83a1a031f7aa7b61d2fc38cc59c3739b64)

28. Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución 207 de 2024 [Internet]. Colombia: Ministerio de Salud y Protección Social; Febrero de 2024. [consultado el 16 febrero de

2024]. Disponible en: [https://www.minsalud.gov.co/Normatividad\\_Nuevo/Resoluci%C3%B3n%20No%20207de%202024.pdf](https://www.minsalud.gov.co/Normatividad_Nuevo/Resoluci%C3%B3n%20No%20207de%202024.pdf)

29. Durán P, Liascovich R, Barbero P, Bidondo MP, Groisman B, Serruya S, et al. Systems for surveillance of birth defects in Latin America and the Caribbean: Present and future. Vol. 43, Revista Panamericana de Salud Pública/Pan American Journal of Public Health. Pan American Health Organization; 2019. [Citado 24 de septiembre 2023]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6526783/>

30. Wittekindt B, Schloesser R, Doberschuetz N, Salzmann-Manrique E, Grossmann J, Misselwitz B, et al. Epidemiology and Outcome of Major Congenital Malformations in a Large German County. European Journal of Pediatric Surgery [Internet]. 2019 May 1 [cited 2023 Sep 23];29(3):282–9. Available from: <https://www.medigraphic.com/pdfs/pediat/sp-2018/sp183a.pdf>

31. Instituto Nacional de Salud. Modelo de identificación de comportamientos inusuales conglomerados de defectos congénitos en el nivel departamental, distrital y municipal. Bogotá (Colombia). INS 2022. Disponible en: <https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/Paginas/Fichas-y-Protocolos.aspx>

32. Instituto Nacional de Salud. Lineamientos Nacionales para la Vigilancia 2024. Disponible en: <https://www.ins.gov.co/BibliotecaDigital/marco-normativo-2024.pdf>

33. Instituto Nacional de Salud. Metodología de Búsqueda Activa Institucional de RIPS. 2017.

Disponible en: [https://nualtec.com/wp-content/uploads/2020/06/8.1-Documento\\_Rips\\_BAI.pdf](https://nualtec.com/wp-content/uploads/2020/06/8.1-Documento_Rips_BAI.pdf)

34. Instituto Nacional de Salud. Manual del usuario Sistema Aplicativo Sivigila [Internet]. 2023 Disponible: <https://www.ins.gov.co/BibliotecaDigital/manual-sivigila.pdf>

35. Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución 3280 de 2018. Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/resolucion-3280-de-2018.pdf>

36. Colciencias, Ministerio de Salud y Protección Social. Guía Práctica Clínica (GPC) para la detección de anomalías congénitas en el recién nacido. Bogotá, 2013. Disponible en: [https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/INEC/IETS/GPC\\_Ptes\\_AC.pdf](https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/INEC/IETS/GPC_Ptes_AC.pdf)

37. Ruoti M, Galeano J, Ontano M, Gruhn E, et al. Consumo periconcepcional de ácido fólico. Rev. Latin. Perinat. 2016; 19(2): 101-6. Disponible en: [https://doi.org/10.18004/Mem.iics/1812-9528/2016.014\(01\)57-063](https://doi.org/10.18004/Mem.iics/1812-9528/2016.014(01)57-063)

38. Centro para la Prevención y Control de Enfermedades y Organización Panamericana de la Salud. La prevención de los defectos del tubo neural con ácido fólico. Washington, D.C.: CDC, OPS; 2009. Disponible en: <https://www.paho.org/hq/dmdocuments/2009/Prevencion-de-defectos-tubo-neural-con-acido-folico.pdf>

39. Organización Mundial de la Salud. Directriz Administración diaria de suplementos de hierro y ácido fólico en el embarazo. 2014 disponible en: [https://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/124650/9789243501994\\_spa.pdf](https://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/124650/9789243501994_spa.pdf)



## 11. 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 Contratista INS
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	03	11	Revisión y actualización de protocolo	Sandra Paola Castaño Mora Contratista INS
06	2023	01	24	Revisión y actualización de protocolo	Sandra Paola Castaño Mora Contratista INS
07	2024	06	25	Revisión y actualización de protocolo	Karen Eliana Vargas Ramírez Contratista INS

## 12. Anexos

### Anexo 1. Defectos congénitos objeto de vigilancia

Defectos congénitos sensoriales	
Código CIE 10	Descripción código de cuatro caracteres
<b>Hipoacusias</b>	
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
<b>Alteraciones visuales</b>	
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
<b>Hemoglobinopatías</b>	
D559	Anemia debida a trastornos enzimáticos, sin otra especificación
D569	Talasemia, no especificada
D578	Otros trastornos falciformes
D582	Otras hemoglobinopatías
<b>Trastornos de la glándula tiroides</b>	
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
<b>Trastornos de otras glándulas endocrinas</b>	
E250	Trastornos adrenogenitales congénitos con deficiencia enzimática
E258	Otros trastornos adrenogenitales
E259	Trastornos adrenogenitales, no especificado
E320	Hiperplasia persistente del timo
<b>Enfermedades nutricionales</b>	
E538	Deficiencia de otras vitaminas del grupo b
<b>Trastornos del metabolismo de los aminoácidos</b>	
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
<b>Trastornos del metabolismo de los carbohidratos</b>	
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
<b>Trastornos del metabolismo de los lípidos</b>	
E750	Gangliosidosis GM2
E751	Otras gangliosidosis
E752	Otras esfingolipidosis

E753	Esfoliolípidos, no especificada
E754	Lipofuscinosis cerolde neuronal
E755	Otros trastornos del almacenamiento de lípidos
E756	Trastorno del almacenamiento de lípidos, no especificado
<b>Trastornos del metabolismo – Combinaciones</b>	
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
<b>Otros desordenes metabólicos</b>	
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 eritropoyetica 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
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 hidrocéfalos congénitos
Q039	Hidrocéfalo congénito, no especificado
Q040	Malformaciones congénitas del cuerpo calloso
Q041	Arrinencefalia
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 hidrocéfalo



Q051	Espina bífida torácica con hidrocéfalo
Q052	Espina bífida lumbar con hidrocéfalo
Q053	Espina bífida sacra con hidrocéfalo
Q054	Espina bífida con hidrocéfalo, sin otra especificación
Q055	Espina bífida cervical sin hidrocéfalo
Q056	Espina bífida torácica sin hidrocéfalo
Q057	Espina bífida lumbar sin hidrocéfalo
Q058	Espina bífida sacra sin hidrocéfalo
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
<b>Malformaciones congénitas del ojo, del oído de la cara y del cuello (Q10-Q18)</b>	
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
<b>Malformaciones congénitas del sistema circulatorio (Q20-Q28)</b>	
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 cardíacas 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
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
<b>Malformaciones congénitas del sistema respiratorio (Q30-Q34)</b>	
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
<b>Fisura del paladar y labio leporino (Q35-Q38)</b>	
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
<b>Malformaciones congénitas del sistema digestivo (Q39-Q45)</b>	
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
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
<b>Malformaciones congénitas de los órganos genitales (Q50-Q56)</b>	
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
<b>Malformaciones congénitas del sistema urinario (Q60-Q64)</b>	
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
<b>Malformaciones y deformidades congénitas del sistema osteomuscular (Q65-Q79)</b>	
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
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
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
<b>Otras malformaciones congénitas (Q80-Q89)</b>	
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
<b>Anomalías cromosómicas no clasificadas en otra parte (Q90-Q99)</b>	
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

## Anexo 2 Defectos congénitos menores

Defectos congénitos menores
Craneofacial
Cráneo
Espolón óseo occipital
Occipucio plano o prominente
Fascies comprimida
Ojos
Hipertelorismo
Pliegue epicantico
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
<b>Boca</b>
Fisura de la úvula
Frenillo aberrante
Hipoplasia del esmalte
Defectos del desarrollo dental
Arco palatino alto
Anquiloglosia o quiste lingual
Macroglosia
Macrostomía
Microstomía
Macroqueilia
Microqueilia
<b>Cuello</b>
Seno, fistula o quiste de la hendidura branquial
Seno o quiste preauricular
Otras malformaciones de las hendiduras branquiales
<b>Toracoabdominal</b>
<b>Tórax</b>
Posición inusual de los pezones
Pezones supernumerarios
Tórax en quilla
Tórax excavado
Esternón bífido
Esternón corto, deprimido o prominente
Costilla supernumeraria
Lordosis congénita
<b>Cardiovascular</b>
Ausencia o hipoplasia de arteria umbilical, arteria umbilical única
Estenosis de la arteria pulmonar periférica
<b>Pulmón</b>
Lóbulo pulmonar supernumerario
Estridor laríngeo congénito
<b>Gastrointestinal</b>
Hernia hiatal
Estenosis del píloro
Diástasis de rectos
Hernia inguinal
Hernia umbilical
Divertículo de Meckel
Trastornos funcionales gastrointestinales
<b>Genitourinario</b>

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
Himen imperforado
Fusión de labios de la vulva
Labios menores prominentes
Clítoris aumentado
Papiloma cutáneo vaginal
Quiste de vulva
Quiste ovárico transitorio
<b>Esquelético</b>
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
<b>Piel</b>
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

### Anexo 3 Defectos congénitos asociados a prematurez

Defectos congénitos asociados a prematurez	
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
<ul style="list-style-type: none"> <li>No es un código CIE 10 exclusivo para el defecto menor</li> </ul>	