

ARTÍCULO ORIGINAL

## Prevalencia de defectos congénitos en Risaralda, 2010-2013

Gloria Liliana Porras-Hurtado<sup>1,2</sup>, Olga Mercedes León-Castañeda<sup>1</sup>, Jaime Molano-Hurtado<sup>1</sup>, Sandra Lorena Quiceno<sup>1</sup>, Harry Pachajoa<sup>3</sup>, Juan José Montoya<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Grupo Salud Comfamiliar, Clínica Comfamiliar, Pereira, Colombia

<sup>2</sup> Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas, ECLAMC, Bogotá, D.C., Colombia

<sup>3</sup> Grupo de Anomalías Congénitas, Universidad ICESI, Cali, Colombia

**Introducción.** Los datos sobre defectos congénitos en el ámbito regional de los países en desarrollo como Colombia son escasos.

**Objetivo.** Describir la prevalencia de anomalías congénitas en el departamento de Risaralda, Colombia.

**Materiales y métodos.** Se incluyeron los neonatos con defectos estructurales y funcionales entre junio de 2010 y diciembre de 2013, cuyos casos fueron notificados al Instituto Nacional de Salud por ser de interés en salud pública. Se compararon con los nacidos en el mismo periodo en una clínica de la región inscrita en el Estudio Colaborativo de Malformaciones Congénitas. Los datos se analizaron con el programa Stata 10<sup>®</sup>.

**Resultados.** La prevalencia entre los nacidos vivos en el periodo de estudio fue de nueve casos por cada 1.000 recién nacidos en el departamento. En la clínica inscrita en el Estudio Colaborativo de Malformaciones Congénitas, se encontró una prevalencia de 34 casos por cada 1.000 nacimientos; el primer lugar lo ocuparon las cardiopatías, seguidas por el labio y paladar hendido, los defectos de la pared abdominal (no especificados), la displasia esquelética, la hidrocefalia, la polidactilia y el síndrome de Down.

**Conclusión.** El establecimiento de una línea de base sobre la prevalencia de los defectos congénitos en Risaralda es de gran utilidad para la adopción de políticas preventivas que lleven a la disminución de la incidencia y de la gravedad de las discapacidades; la inclusión de los hospitales materno-infantiles en la red del Estudio Colaborativo de Malformaciones Congénitas mejora el registro nacional y la notificación de los defectos congénitos.

**Palabras clave:** anormalidades congénitas; prevalencia; notificación de enfermedad; cardiopatías congénitas; Colombia.

doi: <http://dx.doi.org/10.7705/biomedica.v36i4.2771>

### Prevalence of birth defects in Risaralda, 2010-2013

**Introduction:** The data regarding birth defects at local levels in developing countries like Colombia are scarce.

**Objective:** To describe the profile of congenital abnormalities in the province of Risaralda, Colombia.

**Materials and methods:** We included the information on infants with structural and functional abnormalities at birth between June, 2010, and December, 2013, from records of the *Instituto Nacional de Salud*, and compared it with those of children born in the same period in a local clinic participating in the Collaborative Study of Congenital Malformations. We analyzed the data using Stata 10<sup>®</sup>.

**Results:** We found a prevalence of nine defects per 1,000 newborns from the total live births in Risaralda. The local clinic registered in the Collaborative Study of Congenital Malformations registered a prevalence of 34 defects per 1,000 births. Most frequent defects were heart defects, followed by cleft lip and palate, abdominal wall defects, skeletal dysplasia, hydrocephalus, polydactyly and Down syndrome.

**Conclusions:** Having a baseline on the prevalence of congenital defects in Risaralda is very useful in the design of prevention policies oriented to decrease congenital defects incidence and severity. Inclusion of maternity hospitals in the Collaborative Study of Congenital Malformations strengthens national recording and reporting of birth defects.

**Key words:** Congenital abnormalities; prevalence; disease notification; heart defects, congenital; Colombia.

doi: <http://dx.doi.org/10.7705/biomedica.v36i4.2771>

#### Contribución de los autores:

Gloria Liliana Porras-Hurtado: diseño y redacción del manuscrito

Olga Mercedes León-Castañeda y Juan José Montoya: organización y análisis epidemiológico de los datos

Jaime Molano-Hurtado y Sandra Lorena Quiceno: recolección de la información

Harry Pachajoa: análisis bibliográfico y comparación de información en artículos publicados en Colombia

Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), un defecto congénito es cualquier alteración de la estructura anatómica, morfológica o bioquímica que se produzca en una cualquiera de las etapas de gestación y se detecte en el momento del nacimiento o después. Dichos defectos se clasifican en mayores o menores según su complejidad (1). Los defectos mayores tienen una prevalencia de 2 a 3 % de los recién nacidos y afectan significativamente la salud; la mayoría de las veces requieren atención médica o quirúrgica, como en los casos de labio y paladar hendidos, mielomeningocele, gastrosquisis y síndrome de Down. Los defectos menores tienen una prevalencia similar e implicaciones especialmente de tipo estético, como la fístula preauricular y la clinodactilia (2-4). Los defectos congénitos son un problema global; se estima que cada año 7,9 millones de niños nacen con alguno, 3,3 millones de niños menores de cinco años mueren debido a ellos y 3,2 millones sobreviven con discapacidad (5).

Los defectos congénitos pueden ser de origen genético, infeccioso o ambiental, aunque en la mayoría de los casos resulta difícil determinar su causa. Las medidas de salud pública, como una adecuada nutrición materna que garantice la ingestión de ácido fólico y de yodo, la vacunación contra la rubéola y la varicela y los cuidados perinatales, pueden evitarlos (6,7).

En el mundo se han implementado sistemas eficaces de vigilancia epidemiológica para la detección de los defectos congénitos, y la atención de los aspectos médicos, genéticos y epidemiológicos mediante programas de prevención y rehabilitación (8,9). A partir de 1974, los sistemas de vigilancia epidemiológica de varios países se agruparon en la *International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems* (ICBDMS), con el fin de homologar métodos de clasificación y análisis de las anomalías congénitas, agilizar el intercambio de información y permitir su comparación (10). Posteriormente, en 1979, se creó la red de registros de población para la vigilancia epidemiológica de las anomalías congénitas, la cual cubre 1,7 millones de nacimientos en 21 países

Europeos mediante la *European Surveillance of Congenital Anomalies* (EUROCAT), agremiación de la Comunidad Económica Europea que agrupa sistemas de vigilancia de ese continente (11). En México, el registro y la vigilancia epidemiológica de las malformaciones congénitas externas cubren el 2 % de los nacimientos de ese país (12). En Latinoamérica, el Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC) se creó en 1967 con el objetivo de hacer la vigilancia hospitalaria activa y cuenta con la participación de 12 países, entre ellos Colombia, con hospitales de Bogotá y Cali, a partir del 2000 (13).

A partir del 2010, la Asamblea Mundial de la Salud adoptó una resolución en la que se pidió fomentar la atención primaria de los defectos congénitos mediante el fortalecimiento del registro y la vigilancia, el desarrollo de conocimientos especializados sobre etiología, diagnóstico y prevención, el fortalecimiento de la investigación, y el fomento de la colaboración internacional (1,14). En este contexto, el Sistema Nacional de Vigilancia en Salud Pública de Colombia (Sivigila) inició en el 2010 el proceso de reporte nacional de anomalías congénitas de notificación obligatoria en todas las entidades territoriales de salud.

Desde septiembre de 2012, la Clínica Comfamiliar Risaralda, centro de tercer nivel de atención en Risaralda, Colombia, se unió a la red del ECLAMC, lo cual mejoró y reforzó la notificación de las anomalías en dicha institución prestadora de servicios de salud.

En los países en desarrollo en los cuales se han logrado disminuir las enfermedades infecciosas de la niñez, las anomalías congénitas adquieren gran relevancia como causa de morbimortalidad, pues ocasionan discapacidades crónicas de gran impacto entre los afectados, sus familias, los sistemas de salud y la sociedad (6).

Según el Análisis de la Situación de Salud en Colombia del Ministerio de Salud y Protección Social, 2013, las malformaciones congénitas ocupaban el segundo lugar entre las causas de mortalidad infantil en el 2011, con una tasa de tres muertes por cada 1.000 nacidos vivos, aproximadamente (15).

Durante el 2014, se notificaron al Sivigila 5.064 casos de anomalías congénitas y, en el quinquenio del 2000 al 2004, se reportaron 14.036 defunciones por anomalías congénitas, con una tasa de mortalidad de 8,43 por 10.000 nacidos vivos.

Correspondencia:

Gloria Liliana Porras-Hurtado, Avenida Circunvalar N° 3-01, Pereira, Colombia

Teléfono: (311) 367 7060

glolipo@gmail.com y gporras@comfamiliar.com

Recibido: 01/04/15; aceptado: 25/04/16

Risaralda es un departamento del centro occidente colombiano, con una población estimada de 951.945 habitantes según las proyecciones de población del Departamento Administrativo Nacional de Estadística (DANE); de ellos, 245.691 son mujeres en edad fértil con una tasa de fecundidad promedio de 0,99, 24.810 (2,9 %) son indígenas de la etnia embera, y 10 comunidades son afrodescendientes. Además, presenta una tasa de mortalidad infantil de 15 por 1.000 nacidos vivos, y una tasa de mortalidad por defectos congénitos, sensoriales y metabólicos de 1,19 muertes por 10.000 nacidos vivos, según el Sivigila (16).

Entre julio de 2010 y diciembre de 2013, hubo en Risaralda 42.431 nacimientos, de los cuales se estima que entre 2 y 3 % correspondía a neonatos con defectos mayores y, entre 5 y 6 %, a neonatos con defectos mayores o menores (2,3). Es decir que del total de 2.545 (6 %) niños con defectos en la región, había 1.273 (3 %) con defectos mayores. Dado que no hay estudios publicados sobre la prevalencia de defectos congénitos en Risaralda y se desconoce su comportamiento en esta región, el objetivo del presente trabajo fue determinar la prevalencia de las anomalías congénitas, con el fin de establecer una línea de base y comparar la notificación obligatoria al Sivigila y la que se hace a través del registro del ECLAMC, del cual hace parte la clínica donde se llevó a cabo el presente estudio.

**Materiales y métodos**

Se hizo un estudio descriptivo de corte transversal a partir de los registros departamentales de notificación de anomalías congénitas al Sivigila, el cual contiene la información, aproximadamente, de 155 instituciones de salud, públicas y privadas que cumplen con los criterios estipulados por el Instituto Nacional de Salud para la notificación obligatoria de tales anomalías.

Mediante una solicitud formal a la Secretaría Departamental de Salud del Risaralda, entidad que administra el Sivigila localmente, se solicitó la base de datos correspondiente al registro de las anomalías congénitas notificadas entre junio de 2010 y diciembre de 2013.

Los defectos congénitos se definieron según el protocolo de vigilancia en salud pública para defectos congénitos del Instituto Nacional de Salud. No se contó con el análisis cromosómico en todos los casos, pero sí con la descripción clínica de los síndromes.

Las anomalías se clasificaron en malformaciones por órgano o sistema afectado como subtipo, es decir, la enfermedad específica, y como síndrome cuando era aplicable. Las anomalías congénitas en los recién nacidos fueron diagnosticadas por los médicos asistenciales vinculados a los centros de atención en salud de la región.

Se codificaron las anomalías de acuerdo con la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10). Asimismo, se comparó su prevalencia con la calculada con base en los datos del ECLAMC registrados en la clínica. Se hizo un análisis descriptivo mediante el cálculo de prevalencia así:

$$\frac{\text{Número de casos de anomalía congénita para el periodo de estudio}}{\text{Total de nacidos vivos en el periodo de estudio}} \times 1.000$$

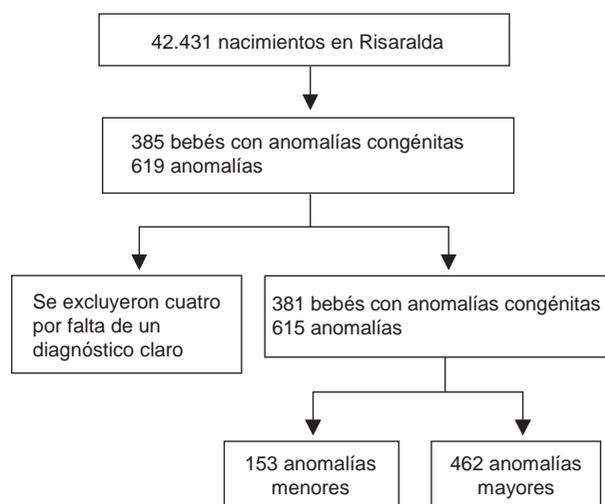
El análisis estadístico se hizo utilizando el programa Stata, versión 10®.

**Consideraciones éticas**

El presente estudio fue aprobado por el Comité de Ética e Investigación de la Clínica Comfamiliar Risaralda y se clasificó como de riesgo mínimo según la Resolución 8430 de 1993.

**Resultados**

En el período estudiado ocurrieron 42.431 nacimientos y se reportaron al Sivigila 381 neonatos (niños, 52,7 % y niñas 47,2 %) con 615 anomalías congénitas, de las cuales 442 correspondían a defectos mayores y, 173, a menores (figura 1). La prevalencia global de anomalías congénitas para el periodo fue de nueve por 1.000 nacidos



**Figura 1.** Descripción del proceso de selección de la muestra analizada

vivos ( $IC_{95\%}$  8,1-9,9), la cual pasó de 4,3 por 1.000 nacidos vivos en el 2010 a 14,3 por 1.000 en el 2013 ( $p < 0,0001$ ).

Estas cifras se compararon con el registro del ECLAMC, el cual reportó 7.388 nacimientos, es decir, el 17 % de los nacimientos de la región, con una prevalencia de anomalías que varió entre 20,6 por 1.000 nacidos vivos y 55,6 por 1.000 en el mismo periodo del estudio (cuadro 1), discriminadas en mayores y menores (cuadro 2).

Entre los defectos congénitos mayores, el primer lugar lo ocuparon las cardiopatías, seguidas por el labio y el paladar hendido, los defectos de la pared abdominal, la displasia esquelética, la hidrocefalia, la polidactilia y el síndrome de Down.

**Cuadro 1.** Prevalencia de defectos congénitos en la Clínica Comfamiliar reportados al ECLAMC comparada con la del departamento de Risaralda reportada al Sivigila, julio de 2010-diciembre de 2013

Año	Risaralda - Sivigila	$IC_{95\%}$	Clínica - ECLAMC	$IC_{95\%}$
2010	4,7	2,9- 6,0	20,6	12,9-30,9
2011	6,2	5,2- 8,3	22,2	16,4-29,3
2012	9,1	7,5-11,0	31,5	24,4-39,9
2013	14,3	12,2-16,6	55,6	46,1-66,4
Total	9,0	8,1- 9,9	34,0	29,9-38,3

Sivigila: Sistema Nacional de Vigilancia Epidemiológica  
ECLAMC: Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas

**Cuadro 2.** Prevalencia de defectos congénitos en Risaralda y en la Clínica Comfamiliar Risaralda, julio de 2010 a diciembre de 2013

Risaralda							
Año	Nacidos vivos	Anomalías	Prevalencia*	Anomalías mayores	Prevalencia*	Anomalías menores	Prevalencia*
2010	7.630	33	4,7	18,0	2,5	15,0	2,1
2011	11.090	74	6,2	39,0	3,3	35,0	2,9
2012	11.918	109	9,1	87,0	7,3	22,0	1,8
2013	11.541	165	14,3	111,0	9,6	54,0	4,7
Total	42.431	381	9,0	255,0	6,0	126,0	3,0
Clínica Comfamiliar							
Año	Nacidos Vivos	Anomalías	Prevalencia**	Anomalías mayores	Prevalencia**	Anomalías menores	Prevalencia**
2010	1.070	22	20,6	9,0	8,4	13,0	12,1
2011	2.158	48	22,2	13,0	6,0	35,0	16,2
2012	2.093	66	31,5	47,0	22,5	19,0	9,1
2013	2.067	115	55,6	67,0	32,4	48,0	23,2
Total	7.388	251	34,0	136,0	18,4	115,0	15,6

\*Defectos congénitos por cada 1.000 nacidos vivos, calculados con la base de datos de nacidos vivos del Departamento Administrativo Nacional de Estadística, DANE, 2010-2013

\*\*Defectos congénitos por cada 1.000 nacidos vivos calculados con la base de datos de nacidos vivos del registro único de afiliados (RUAf) del Ministerio de Salud y Protección Social, 2010

En cuanto a los sistemas, los defectos del sistema musculoesquelético fueron los más frecuentes, con 98 anomalías, es decir, 2,31 por 1.000 nacidos vivos; entre ellos, los defectos de la pared abdominal fueron los más comunes, seguidos de la displasia esquelética. El segundo lugar lo ocuparon las anomalías del sistema nervioso central con 72 (1,70 por 1.000 nacidos vivos), siendo la hidrocefalia la anomalía más frecuente de este sistema. Los defectos del tubo neural (espinas bífidas, anencefalia, mielomeningocele, encefalocele, dicefalos, y malformación de Dandy Walker) constituyeron el 42,5 % (10 por 10.000 nacidos vivos). En tercer lugar, se ubicaron los defectos de cabeza y cuello, de los cuales el labio y paladar hendidos fue el más común, con 0,78 por 1.000 nacidos vivos (cuadro 3).

## Discusión

Según la notificación departamental, la prevalencia fue de nueve por cada 1.000 nacidos vivos en Risaralda, y de 34 por cada 1.000 en la institución de salud integrante de la red del ECLAMC. El aumento significativo observado en el periodo de estudio demuestra una evolución en el sistema de vigilancia.

Las anomalías mayores más frecuentemente encontradas en Suramérica son las cardíacas (28 por 10.000 nacidos vivos), los defectos de cierre del tubo neural (24 por 10.000 nacidos vivos), el

**Cuadro 3.** Descripción de las anomalías mayores y menores por sistemas y por frecuencia en Risaralda, julio de 2010 a diciembre de 2013

Sistema	Descripción de anomalías mayores	Código CIE10	n	Proporción (%)	Prevalencia por 10.000 nacidos vivos
Sistema musculoesquelético	Defecto de pared (hernias, onfalocele)	Q799	21	18,8	4,95
	Displasia esquelética	Q785	19	17,0	4,48
	Polidactilia	Q699	18	16,1	4,24
	Talipes equinovarus	Q660	13	11,6	3,06
	Reducción del miembro	Q779	12	10,7	2,83
	Gastrosquisis	Q793	11	9,8	2,59
	Displasia congénita de cadera	Q659	5	4,5	1,18
	Sindactilia	Q709	4	3,6	0,94
	Artrogriposis en miembros superiores	Q743	2	1,8	0,47
	Afalangia	Q681	2	1,8	0,47
	Hernia diafragmática	Q790	2	1,8	0,47
	Luxación congénita de rodillas	Q682	1	0,9	0,24
	Secuencia de Poland	Q678	1	0,9	0,24
	Exonfalos	Q792	1	0,9	0,24
			112	100,0	26,40
Sistema nervioso	Hidrocefalia	Q03	18	24,7	4,24
	Microcefalia	Q02X	13	17,8	3,06
	Anencefalia - anomalía ocular	Q00,0	10	13,7	2,36
	Espina bífida	Q059	8	11,0	1,89
	Mielomeningocele	Q05,2	6	8,2	1,41
	Disgenesia del cuerpo calloso	Q040	6	8,2	1,41
	Cefalocele	Q001	4	5,5	0,94
	Trastornos congénitos del encéfalo	Q048	3	4,1	0,71
	Dicéfalos	Q894	2	2,7	0,47
	Holoprocefalia	Q042	1	1,4	0,24
	Malformación de Dandy Walker	Q079	1	1,4	0,24
	Esquicefalia		1	1,4	0,24
			73	100,0	17,20
Cabeza y cuello	Fisura oral	Q360	33	46,5	7,78
	Malformación congénita del ojo	Q159	11	15,5	2,59
	Anotia	Q160	10	14,1	2,36
	Orejas de implantación baja	Q179	5	7,0	1,18
	Microtia	Q172	5	7,0	1,18
	Dismorfia facial	Q188	5	7,0	1,18
	Catarata	Q120	2	2,8	0,47
			71	100,0	16,73
Sistema cardiovascular	Cardiopatía no especificada	P290	37	100,0	8,72
			37	100,0	8,72
Sistema genital	Criptorquidia	Q53,9	19	50,0	4,48
	Hipospadias	Q549	13	34,2	3,06
	Genitales ambiguos	Q564	5	13,2	1,18
	Hidrocele congénito y hernia inguinoescrotal	P83,5	1	2,6	0,24
			38	100,0	8,96
Sistema gastrointestinal	Ano imperforado	Q422	6	27,3	1,41
	Atresia esofágica	Q409	5	22,7	1,18
	Atresia intestinal	Q419	4	18,2	0,94
	Hepatoesplenomegalia	Q447	4	18,2	0,94
	Páncreas anular	Q451	1	4,5	0,24
	Pólipo rectal	Q438	1	4,5	0,24
	Prolapso intestinal por el ano	K622	1	4,5	0,24
			22	100,0	5,18
Síndrome metabólico	Anomalía funcional congénita	E888	14	70,0	3,30
	Hipotonía, error congénito del metabolismo, hiperglisemia no cetósica	E725	4	20,0	0,94
	Hiperbilirrubinemia indirecta, posible mutación en el gen <i>UGT1A1</i>	P578	1	5,0	0,24
	Déficit de ornitín-transcarbamilasa, error innato del metabolismo	E724	1	5,0	0,24
			20	100,0	4,71

Sistema	Descripción de anomalías mayores	Código CIE10	n	Proporción (%)	Prevalencia por 10.000 nacidos vivos
Sistema urinario	Dilatación pielocalicial	Q620	7	53,8	1,65
	Riñón multiquístico	Q611	4	30,8	0,94
	Seno urogenital persistente	Q558	1	7,7	0,24
	Megalouréter	Q622	1	7,7	0,24
			13	100,0	3,06
Sistema respiratorio	Laringomalacia	Q320	2	66,7	0,47
	Estenosis subglótica		1	33,3	0,24
			3	100,0	0,71
Infeciosas	Infección congénita no especificada Síndrome TORCH	P379	5	100,0	1,18
			5	100,0	1,18
Compromiso multisistémico	Polimalformaciones	Q897	46	100,0	10,84
	Cromosomopatía				
	Síndrome de Down	Q90,9	18	81,8	4,24
	Síndrome de Turner	Q968	2	9,1	0,47
	Síndrome de Patau	Q914	1	4,5	0,24
	Síndrome de Edwards	Q910	1	4,5	0,24
			22	100,0	5,18
Total anomalías mayores			462		

Sistema	Descripción de anomalía menor	Código CIE10	n	Análisis con respecto al subgrupo	Frecuencia por 10.000 en Risaralda
Cabeza y cuello	Fístula preauricular	Q181	27	52,9	6,36
	Apéndice preauricular	Q178	24	47,1	5,66
			51	100,0	12,02
Tegumentario	Hemangioma	D180	9	33,3	2,12
	Nevus	D229	9	33,3	2,12
	Mancha café con leche	L813	6	22,2	1,41
	Teletelia	N648	2	7,4	0,47
	Bandas amnióticas	O418	1	3,7	0,24
			27	100,0	6,36
Osteomuscular	Clinodactilia	Q748	2	100,0	0,47
			2	100,0	0,47
Compromiso multisistémico	Constitucional	P070	73	100,0	17,20
	Bajo peso asimétrico				
Total anomalías menores			153		36,05

Fuente: Sivigila

síndrome de Down (16 por 10.000 nacidos vivos), el labio y el paladar hendidos (15 por 10.000 nacidos vivos) y los defectos de la pared abdominal (4 por 10.000 nacidos vivos) (4).

El sistema más afectado fue el músculo-esquelético, con una tasa de 26,4 por 10.000 nacidos vivos. La tasa de alteraciones en los miembros fue de 13,4 por 10.000 nacidos vivos. Los defectos de los miembros ocurren como resultado de una falla del desarrollo durante el periodo de gestación, como la polidactilia o la sindactilia, o por problemas con las bandas amnióticas o disrupción vascular, los cuales producen reducción de los miembros. La prevalencia de este tipo de alteraciones congénitas en Finlandia es de 13 por 10.000 nacidos

vivos y, en Escocia, de 30 por 10.000, en tanto que la tasa en Italia es de 4,8 por 10.000 nacidos vivos y, en Francia, de 10,4 por 10.000 (17).

Los defectos del sistema nervioso son la segunda causa de anomalías en la región y, según la literatura científica, la mayoría de los defectos reportados están relacionados con la deficiencia de ácido fólico. Este factor de riesgo ha sido estudiado en el ECLAMC; sin embargo, en la institución en la cual se llevó a cabo este estudio la muestra no tuvo el tamaño suficiente para precisar el papel de dicho factor.

El síndrome de Down es la aneuploidia más frecuentemente reportada; se sabe que su frecuencia es de uno por 750 nacidos vivos en todas

las poblaciones (18). En Risaralda, la prevalencia fue de 0,42 por 1.000 nacidos vivos, mientras que, en el centro de tercer nivel del estudio, la frecuencia fue de 3,39 por cada 1.000 nacidos vivos, lo cual se explica porque se trata de un centro de referencia y la notificación se ha fortalecido por pertenecer a la red del ECLAMC. En Colombia no es obligatoria la detección temprana de aneuploidias mediante el triple marcador de translucencia nucal, valores de la proteína plasmática del embarazo y de la subunidad beta de la gonadotropina coriónica.

A pesar de las deficiencias en el registro de las anomalías, su análisis es útil para conocer el perfil de las más frecuentes en la región y adoptar medidas para su prevención y tratamiento médico adecuado, con el fin de evitar la discapacidad. El propósito de este análisis inicial fue evidenciar la evolución de la notificación de las anomalías más frecuentes, y llamar la atención sobre la necesidad de mejorar el sistema de notificación.

Las diferencias en la prevalencia de las anomalías congénitas observadas entre lo reportado al Sivigila y al ECLAMC evidencian claramente un sesgo de selección, ya que la clínica del estudio pertenece a esta última red, es un centro de referencia y cuenta con un personal médico con mayor sensibilización frente a las anomalías, lo cual permite una detección mayor que en otras instituciones que solo reportan al Sivigila. Más que un sesgo negativo, esto puede verse como una fuente oficial de información que fortalece el sistema de vigilancia epidemiológico y permitiría en el futuro una aproximación más precisa a la prevalencia de anomalías en Risaralda y Colombia.

En conclusión, aunque el sistema de notificación de defectos congénitos en Colombia es nuevo, ya se evidencia una mejoría en la notificación, lo cual se reflejó en el aumento de la prevalencia en el periodo de evaluación de este estudio. En la comparación entre la notificación oficial al Sivigila y la registrada por la Clínica Comfamiliar Risaralda en la red del ECLAMC, se evidenció que se han logrado los estándares esperados, lo cual demuestra el fortalecimiento del sistema de notificación nacional mediante una red como la mencionada. Los datos publicados en centros de alta complejidad de otras regiones del país, como Cartagena, Cali, Barranquilla y Bogotá, han revelado, en promedio, una prevalencia de 3,04 (18-21). La clínica Comfamiliar tiene una prevalencia de 3,4, lo cual demuestra la eficiencia del sistema de notificación. Esta primera visión general de las

anomalías más frecuentes en la región permite la adopción de medidas para el tratamiento oportuno de estas enfermedades, con lo cual se evita al máximo la discapacidad. La prevalencia de anomalías congénitas en Risaralda ha sido inferior a la registrada en otras poblaciones de Colombia y en otros países en desarrollo, posiblemente por el subregistro de los datos. Es evidente que la inclusión de los hospitales materno-infantiles en la red del ECLAMC fortalecería el registro y la notificación de los defectos congénitos.

El tratamiento de las anomalías congénitas debe ser interdisciplinario, y debe proporcionar apoyo e información basada en la evidencia disponible a las familias afectadas y a aquellas con riesgo de padecerlas.

### Agradecimientos

A la Secretaría de Salud de Risaralda.

### Conflicto de intereses

Los autores declaramos no tener conflicto de intereses.

### Financiación

La investigación fue financiada por los autores.

### Referencias

1. **Organización Mundial de la Salud.** 63ª Asamblea Mundial de la Salud. Defectos congénitos. Ginebra: OMS; 2010. p. 1-7.
2. **Czeizel AE, Intódy Z, Modell B.** What proportion of congenital abnormalities can be prevented? *BMJ.* 1993;306:499-503.
3. **Fox B, Owston MA, Kumar S, Dick EJ.** Congenital anomalies in the baboon (*Papio* spp.). *J Med Primatol.* 2011;40:357-63. <http://dx.doi.org/10.1111/j.1600-0684.2011.00472.x>
4. **Groisman B, Bidondo MP, Barbero P, Gili JA, Liascovich R.** RENAC: Registro Nacional de Anomalías Congénitas de Argentina. *Arch Argent Pediatr.* 2013; 111:484-94. <http://dx.doi.org/10.1590/S0325-00752013000600006>.
5. **Carmona RH.** The global challenges of birth defects and disabilities. *Lancet.* 2005;366:1142-4. [http://dx.doi.org/10.1016/S0140-6736\(05\)67459-4](http://dx.doi.org/10.1016/S0140-6736(05)67459-4)
6. **Ndibazza J, Lule S, Nampijja M, Mpairwe H, Oduru G, Kiggundu M, et al.** A description of congenital anomalies among infants in Entebbe, Uganda. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol.* 2011;91:857-61. <http://dx.doi.org/10.1002/bdra.20838>
7. **Rosa RM, Alberto IC.** Universal health care for Colombians 10 years after Law 100: Challenges and opportunities. *Health Policy.* 2004;68:129-42. <http://dx.doi.org/10.1016/j.healthpol.2003.10.004>
8. **Stoll C, Roth M-P, Dott B, Bigel P.** Usefulness of a registry of congenital malformations for genetic counseling and prenatal diagnosis. *Clin Genet.* 1986;29:204-10. <http://dx.doi.org/10.1111/j.1399-0004.1986.tb00813.x>

9. **Botto LD, Robert-Gnansia E, Siffel C, Harris J, Borman B, Mastroiacovo P.** Fostering international collaboration in birth defects research and prevention: A perspective from the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research. *Am J Public Health.* 2006;96:774-80. <http://dx.doi.org/10.2105/AJPH.2004.057760>
10. **Robert JM, Robert E, Francannet C.** International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems (ICBDMS). An example of effective international cooperation. *Arch Fr Pediatr.* 1986;43:539-41.
11. **Lechat MF, Dolk H.** Registries of congenital anomalies: EUROCAT. *Environ Health Perspect.* 1993;101(Suppl.2): 153-7.
12. **Penchaszadeh VB, Beiguelman B.** Medical genetic services in Latin America: Report of a meeting of expert. *Rev Panam Salud Pública.* 1998;3:409-20. <http://dx.doi.org/10.1590/S1020-49891998000600013>
13. **Castilla EE, Orioli IM.** ECLAMC: The Latin-American Collaborative Study of Congenital Malformations. *Public Health Genomics.* 2004;7:76-94. <http://dx.doi.org/10.1159/000080776>
14. **Mantan M, Sethi GR.** Congenital anomalies of kidney and urinary tract in siblings: An uncommon condition. *Indian J Nephrol.* 2013;23:217-9. <http://dx.doi.org/10.4103/0971-4065.111858>.
15. **Ministerio de Salud y Protección Social.** Análisis de la Situación de Salud. Colombia, 2013. Bogotá: Imprenta Nacional de Colombia; 2013. p. 107-108.
16. **Instituto Nacional de Salud.** Informe del evento vigilancia de anomalías congénitas, hasta el periodo epidemiológico XIII, Colombia, 2015. Fecha de consulta: 24 de abril de 2016. Disponible en: <http://www.ins.gov.co/lineas-de-accion/Subdireccion-Vigilancia/Informe%20de%20Evento%20Epidemiol%C3%A9gico/DEFECTOS%20CONGENITOS%20Periodo%20XIII%202015.pdf>
17. **International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research.** Annual report 2010 with data for 2008. Roma: International Centre on Birth Defects; 2010. p. 292.
18. **Isaza C, Martina D, Estupiñán J, Starck C, Rey H.** Prevalencia de malformaciones congénitas diagnosticadas en las primeras 24 horas de vida. *Colomb Med.* 1989;20: 156-9.
19. **Silva JR, Fals O, Pinto P, Gómez E, Amador J, De García L, et al.** Evaluación genética y estudio de malformaciones congénitas en la población de recién nacidos del ISS y la Clínica Asunción de la ciudad de Barranquilla, durante un periodo de 12 meses. *Salud Uninorte.* 1988;4:141-9.
20. **Zarante I, Franco L, López C, Fernández N.** Frecuencia de malformaciones congénitas: evaluación y pronóstico de 52.744 nacimientos en tres ciudades colombianas. *Biomédica.* 2010;30:65-71. <http://dx.doi.org/10.7705/biomedica.v30i1.154>
21. **García H, Salguero GA, Moreno J, Arteaga C, Giraldo A.** Frecuencia de anomalías congénitas en el Instituto Materno Infantil de Bogotá. *Biomédica.* 2003;23:161-72. <http://dx.doi.org/10.7705/biomedica.v23i2.1208>