



# Protocolo Nacional de Vigilancia de anomalías congénitas en Costa Rica

Centro de Registro de Enfermedades Congénitas (CREC)  
Unidad de Enfermedades Congénitas- INCIENSA

Costa Rica  
Junio, 2023



### **ELABORADO POR**

Dra. Adriana Benavides Lara. Coordinadora Unidad de Enfermedades Congénitas, INCIENSA.

Dra. María de la Paz Barboza Arguello. Unidad de Enfermedades Congénitas, INCIENSA.

### **REVISADO POR**

Dra. María Carranza Maxera. Directora de Investigación y Vigilancia Especializada del INCIENSA.

Dra. Xiomara Badilla Vargas. Dirección del Área de Salud Colectiva, Subárea de Vigilancia Epidemiológica, CCSS.

Dr. Rodrigo Marín Rodríguez. Dirección de Vigilancia de la Salud, Ministerio de Salud.

Dra. Sandra Delgado Jiménez. Jefe Unidad de Indicadores de la Salud, Dirección de Vigilancia de la Salud

### **APROBADO POR**

Dra. Melissa Ramírez Rojas  
Directora General de Salud  
Ministerio de Salud

### **AGRADECIMIENTO**

Agradecemos al personal de los servicios de atención de recién nacidos tanto públicos como privados y al personal de registros médicos y vigilancia epidemiológica de las regiones, hospitales y clínicas del país, que cuentan con servicio materno infantil y de pediatría; gracias a su apoyo ha sido posible el establecimiento de redes de información para el registro y vigilancia de los defectos congénitos.

Los dibujos de los defectos congénitos de la segunda parte del protocolo fueron cortesía del NCBDDD de los CDC de Estados Unidos.

## Presentación

En los últimos 50 años, en el ámbito mundial se reflejan importantes cambios en los indicadores de salud. Desde esa perspectiva, Costa Rica ha logrado grandes avances, entre los que sobresalen la disminución de la tasa de mortalidad infantil, que bajó de 56,4 a 19,1/1000 nacidos vivos en 1971 y 1981 respectivamente, hasta llegar a 8,68/1000 nacidos vivos en el año 2021. Esta disminución se explica principalmente por la reducción de enfermedades infecciosas y, en menor grado de enfermedades respiratorias; lo que origina un aumento proporcional de las muertes infantiles causadas por afecciones perinatales y anomalías congénitas. Estas últimas fueron responsables de alrededor del 38% de las muertes infantiles en Costa Rica para el año 2021. Lo anterior, sumado a que este grupo de patologías son responsables de una gran proporción de impedimentos físicos y mentales en la población, las convierte en un creciente problema de salud pública.

Ante la complejidad del abordaje de estas enfermedades y su elevado costo económico y social, los esfuerzos deben orientarse a la prevención primaria, mediante intervenciones como la fortificación de alimentos, el asesoramiento genético a grupos en riesgo, la educación a la población, la alimentación saludable, entre otras. Para ello, es necesario conocer el perfil epidemiológico (magnitud, tendencias, grupos de riesgo, factores determinantes o condicionantes, causas) y la factibilidad de intervención. En este aspecto, la vigilancia epidemiológica de las anomalías congénitas es una estrategia de mucha utilidad y como pilar de esta vigilancia, el monitoreo y registro de estos defectos es fundamental.

Esta segunda versión del protocolo de vigilancia epidemiológica de las anomalías congénitas tiene como propósito actualizar la estandarización de conceptos, y flujo de información para el adecuado registro de estos eventos en el país y su vigilancia por parte del Centro de Registro de Enfermedades Congénitas. Por otro lado, en su segunda parte contiene un compendio de los principales defectos congénitos sujetos a vigilancia, el cual facilita su detección, adecuado diagnóstico y reporte por parte de los funcionarios de salud.

---

Dr. Rodrigo Marín Rodríguez  
Director de Vigilancia de la Salud  
Ministerio de Salud de Costa Rica

## Contenido

<b>PRESENTACIÓN</b> .....	<b>2</b>
<b>PARTE I. PROTOCOLO DE VIGILANCIA DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS EN COSTA RICA</b> .....	<b>6</b>
ANTECEDENTES.....	6
1. <i>Vigilancia de las anomalías congénitas</i> .....	6
1. <i>Centro de Registro de Enfermedades Congénitas: origen y evolución</i> .....	7
OBJETIVOS .....	10
ALCANCE.....	11
RESPONSABLES .....	11
DEFINICIONES OPERATIVAS .....	14
1. <i>Conceptos generales</i> .....	14
2. <i>Caso sospechoso de anomalía congénita</i> .....	16
3. <i>Caso confirmado de anomalía congénita</i> .....	17
4. <i>Caso descartado de anomalía congénita</i> .....	17
PROCESO DE VIGILANCIA DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS EN LOS SERVICIOS DE SALUD DE COSTA RICA .....	18
2. <i>Detección y evaluación de los casos</i> .....	18
3. <i>Notificación de los casos</i> .....	19
4. <i>Registro de los casos y anomalías congénitas</i> .....	21
5. <i>Validación, análisis y divulgación de la información</i> .....	22
6. <i>Registro de nacimientos</i> .....	27
FLUJOGRAMA DE INFORMACIÓN .....	28
INDICADORES DEL SISTEMA DE VIGILANCIA .....	29
<b>PARTE II. DEFINICIÓN Y DESCRIPCIÓN DE LOS PRINCIPALES TIPOS DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS BAJO VIGILANCIA EN EL CREC</b> .....	<b>30</b>
A. PRINCIPALES DEFECTOS CONGÉNITOS DEL SISTEMA NERVIOSO .....	30
1. <i>Defectos del tubo neural</i> .....	30

2.	<i>Microcefalia (Q02)</i> .....	34
3.	<i>Hidrocéfalo congénito (Q03)</i> .....	36
4.	<i>Holoprosencefalia (Q04.2)</i> .....	36
B.	PRINCIPALES DEFECTOS CONGÉNITOS DE OJO Y OÍDO .....	38
1.	<i>Microftalmia (Q11.2) y Anoftalmia (Q11.1)</i> .....	38
2.	<i>Catarata congénita (Q12.0)</i> .....	38
3.	<i>Glaucoma congénito (Q15.0)</i> .....	38
4.	<i>Microtia (Q17.2) y Anotia (Q16.0)</i> .....	38
C.	PRINCIPALES DEFECTOS DEL SISTEMA CIRCULATORIO .....	40
1.	<i>Cardiopatías congénitas severas</i> .....	40
2.	<i>Cardiopatías Congénitas no severas</i> .....	46
D.	ATRESIA DE COANAS Y PRINCIPALES DEFECTOS CONGÉNITOS OROFACIALES .....	49
1.	<i>Atresia de coanas (Q30.0)</i> .....	49
2.	<i>Labio paladar y fisura del paladar (Q35-37)</i> .....	49
E.	PRINCIPALES DEFECTOS CONGÉNITOS DEL SISTEMA DIGESTIVO .....	51
1.	<i>Atresia de esófago sin y con fístula traqueo-esofágica (Q39.0 Y Q39.1)</i> 51	
2.	<i>Estenosis hipertrófica congénita del píloro (Q40.0)</i> .....	52
3.	<i>Atresia o estenosis anorectal (Q42.2, Q42.3)</i> .....	52
4.	<i>Ausencia, atresia y estenosis del intestino delgado y grueso (Q41, Q42)</i> 52	
5.	<i>Enfermedad de Hirschprung (Q43.1)</i> .....	52
6.	<i>Atresia de los conductos biliares (Q44.2)</i> .....	52
F.	PRINCIPALES DEFECTOS CONGÉNITOS GENITO-URINARIOS.....	53
1.	<i>Agenesia renal (Q60.0-Q60.1)</i> .....	53
2.	<i>Estenosis ureteropielica (Q62.1-62.3) – Hidronefrosis (Q62.0)</i> .....	53
3.	<i>Extrofia vesical (Q64.1)</i> .....	53
4.	<i>Epispadias (Q64.0)</i> .....	53
5.	<i>Hipospadia (Q54)</i> .....	53
6.	<i>Sexo indeterminado y pseudo hermafroditismo (Q56.0 a Q56.4)</i> .....	53

<b>G. PRINCIPALES DEFECTOS CONGÉNITOS DEL SISTEMA</b>	
<b>OSTEOMUSCULAR (Q65-79)</b> .....	<b>55</b>
1. <i>Displasia evolutiva de cadera (luxación y subluxación congénita) (Q65)</i>	<i>55</i>
2. <i>Deformidades congénitas de los pies (Q66)</i> .....	<i>56</i>
3. <i>Polidactilia (Q69)</i> .....	<i>56</i>
4. <i>Sindactilia (Q70)</i> .....	<i>56</i>
5. <i>Defectos de reducción de extremidades (Q71-Q73)</i> .....	<i>57</i>
6. <i>Craneosinostosis (Q750)</i> .....	<i>58</i>
7. <i>Hernia diafragmática congénita (Q79.0)</i> .....	<i>59</i>
<b>H. PRINCIPALES DEFECTOS DE PARED ABDOMINAL</b> .....	<b>60</b>
1. <i>Onfalocele (Q79.2)</i> .....	<i>60</i>
2. <i>Gastrosquisis (Q79.3)</i> .....	<i>60</i>
<b>I. DESCRIPCION DE ALGUNOS SÍNDROMES Y ASOCIACIONES</b> .....	<b>61</b>
1. <i>Síndrome de Down (Q90)</i> .....	<i>61</i>
2. <i>Síndrome de Edwards (Q91.0 a Q91.3)</i> .....	<i>62</i>
3. <i>Síndrome de Patau (Q91.4 a Q91.7)</i> .....	<i>62</i>
4. <i>Síndrome de zika congénito</i> .....	<i>62</i>
<b>REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS</b> .....	<b>64</b>
<b>ANEXOS</b> .....	<b>66</b>
<i>Anexo 1. Boleta de notificación obligatoria de anomalías congénitas.</i> .....	<i>66</i>
<i>Anexo 2. Anomalías congénitas menores y de severidad no específica de acuerdo a su código y descripción en la CIE-10.</i> .....	<i>68</i>
<i>Anexo 3. Cuadro 78. Registro de Nacimientos</i> .....	<i>75</i>
<i>Anexo 4. Curvas de crecimiento del perímetro cefálico para RN de término</i>	<i>76</i>
<i>Anexo 5- Curvas de crecimiento del perímetro cefálico para RN prematuros</i>	

# PARTE I. PROTOCOLO DE VIGILANCIA DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS EN COSTA RICA

## I. ANTECEDENTES

### 1. Vigilancia de las anomalías congénitas

Las anomalías congénitas (AC), también conocidas como defectos congénitos, defectos de nacimiento o malformaciones congénitas, se definen como anomalías estructurales o funcionales, que ocurren durante la vida intrauterina y se detectan durante el embarazo, en el parto o en un momento posterior de la vida<sup>1</sup>.

Las AC pueden ser de origen genético, infeccioso o ambiental, o una combinación de estos factores. El espectro de causas va desde lo puramente genético a lo puramente ambiental. En la mayoría de los casos resulta difícil identificar su causa. No obstante, es posible prevenir algunos AC mediante políticas de salud, por ejemplo, la vacunación, la fortificación de alimentos con micronutrientes esenciales como el ácido fólico y la implementación de un adecuado programa de control prenatal, así como con campañas de información a las futuras madres de familia sobre estilos de vida saludables antes y durante el embarazo.

Las anomalías congénitas son causas importantes de mortalidad infantil, enfermedad crónica y discapacidad alrededor del mundo. En la 63<sup>o</sup> Asamblea Mundial de la Salud en el año 2010, la OMS adoptó la resolución WHA36.17 sobre DC, en la que se pidió a todos los estados miembros que fomentaran la prevención primaria y la salud de los niños con anomalías 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<sup>2</sup>.

La vigilancia, definida como la recopilación, análisis e interpretación sistemática de los datos de salud y su correcta difusión para fines relacionados con la salud pública, con miras a reducir la morbimortalidad de un evento específico<sup>3</sup>, permite planificar, implementar y evaluar estrategias de salud basadas en datos autóctonos. Es por lo que la existencia de un sistema de vigilancia de defectos congénitos es imprescindible para la prevención de estos y de sus complicaciones, así como la identificación de áreas y poblaciones de mayor riesgo que requieren de intervenciones más enfocadas en donde se deben destinar más recursos. En países en vías de desarrollo como Costa Rica, todo esto permite orientar los limitados recursos a los problemas de mayor prioridad.

A nivel internacional se han establecido diferentes programas con el fin de hacer más eficiente el monitoreo de los defectos congénitos congénitas. Entre los programas de vigilancia internacional de los defectos congénitos se encuentra la red International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR), fundada en 1974, (Costa Rica es miembro de esta red internacional desde el año 2003), otros de los programas de vigilancia internacional es el European Registration of Congenital Anomalies and Twins (EUROCAT) creado en 1979 y el Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC), fundado en 1967, entre otros. Este último inicia esfuerzos en el año 2017 para establecer el RELAMC (Registro Latinoamericano de Malformaciones Congénitas, de la cual actualmente Costa Rica forma parte

## **1. Centro de Registro de Enfermedades Congénitas: origen y evolución**

En Costa Rica el Centro de Registro de Enfermedades Congénitas (CREC) es el encargado de la vigilancia epidemiológica de las anomalías congénitas. El CREC, ubicado en la Unidad de Enfermedades Congénitas (UEC) del Instituto Costarricense de Investigación y Enseñanza en Nutrición y Salud (INCIENSA), se creó en agosto de 1985, mediante el Decreto Ejecutivo N°16488 –S; sin embargo, no fue sino hasta 1987 que se estableció el flujo regular de información. El registro está totalmente integrado al sistema de información de la Caja Costarricense del



Seguro Social (CCSS) y es parte de los informes de declaración obligatoria que se reciben en el Ministerio de Salud.

**Decreto N°16488 –S de 1985<sup>4</sup>**

*“Artículo 1º: Crease el Centro de Registro de Enfermedades Congénitas, cuya sede será la Unidad de Genética del Instituto Costarricense de Investigación y Enseñanza en Nutrición y Salud.*

*Artículo 2º: Los directores y funcionarios de los establecimientos de salud y los médicos en el ejercicio privado de la profesión están obligados a remitir a la Unidad de Genética, toda la información de los nacimientos, cuyas características indiquen alguna alteración congénita, para su estudio y seguimiento.*

*Artículo 3º: La Unidad de Genética deberá informar en forma periódica al señor Ministro de Salud sobre los estudios realizados y para el mejor desempeño de sus funciones podrá recibir toda la ayuda nacional y de organismos médicos extranjeros que requiera. “*

En sus inicios el proceso de vigilancia de AC se guio por un Manual Operativo en físico, el cual fue distribuido a los encargados de todas las maternidades públicas. El proceso se hizo regular, utilizando una boleta de notificación obligatoria para vigilancia (muy sencilla y corta) y se convirtió en un proceso pasivo y regular dentro de la atención en las maternidades.

En el año 2003 el CREC fue invitado a formar parte del ICBDSR, organización no gubernamental relacionada oficialmente con la Organización Mundial de la Salud (OMS) y que representa a más de 45 programas de monitoreo de las AC de todo el mundo.

Con el objetivo de aumentar la sensibilidad del programa, en el año 2008 se amplió la edad del registro hasta el primer año de vida para captar aquellas AC que no se diagnostican al nacimiento y se publica en la Gaceta del 25 de marzo del 2008, el Decreto No 34398-S modificando el original.

**Decreto ejecutivo No 34398-S (Reforma del Decreto Ejecutivo No 16488-S)<sup>5</sup>**

*“Artículo 1º: Crease el Centro de Registro de Enfermedades Congénitas en lo sucesivo (CREC), cuya sede será el Centro Nacional de Referencia de Enfermedades Congénitas del Instituto Costarricense de Investigación y Enseñanza en Nutrición y Salud (INCIENSA).*

*Artículo 2º: Los directores y funcionarios de los establecimientos de salud y las personas profesionales en medicina, en el ejercicio privado de la profesión, están obligados a remitir al Centro de Registro de Enfermedades Congénitas, toda la información pertinente para su estudio y seguimiento, de los niños y niñas cuyas características indiquen alguna alteración congénita detectada desde su nacimiento hasta el primer año de vida.*

*Artículo 3º: El Centro Nacional de Referencia de Enfermedades Congénitas a la Dirección de Vigilancia del Ministerio de Salud sobre los estudios realizados y para el mejor desempeño de sus funciones podrá recibir ayudas económicas de dependencias del Sector Público y del Sector Privado en la medida de sus posibilidades legales y materiales “.*

Con la ampliación de la edad de registro en el año 2008, hospitales como el Hospital Nacional de Niños, centro de referencia para el diagnóstico y tratamiento de la población infantil en Costa Rica, se convierten en miembros clave como fuente para el registro. En el mismo año, se incorpora en el Carné de salud del niño, obligatorio para cada nacido vivo en el país, un apartado para malformaciones congénitas en el cual se anota la malformación diagnosticada y la fecha de reporte. Durante el mismo año, se incorporó además dentro de las normas de atención integral del recién nacido de la CCSS, la notificación y el reporte de las malformaciones congénitas.

Así mismo, es en el año 2008 cuando, con el fin de estandarizar el proceso de registro de las malformaciones en un documento oficializado, se elabora el **“Manual Técnico del Centro de Registro de Enfermedades Congénitas”** <sup>6</sup> el cual fue publicado y divulgado en el año 2008.

Con todos los cambios del año 2008, empieza a observarse un aumento en la frecuencia de defectos congénitos reportados, y surge la necesidad de hacer el programa, además de más sensible, más específico, más oportuno y concentrarse aún más en la calidad del dato. Se inicia un proceso de actualización de la codificación (pasando a CIE-10 BPA) y del análisis de la información utilizando nuevas tecnologías. En el año 2017 se lanza el sistema de registro en línea con una exitosa prueba piloto en todo el país y desde entonces la oportunidad y calidad de los datos, validados por ejemplo con la interconectividad del sistema con el

padrón electoral nacional sigue en aumento.

El CREC está conformado por un grupo central con sede en INCIENSA compuesto por dos profesionales en pediatría y epidemiología, además de un asistente administrativo; y una red de centros de salud públicos y privados con servicio de maternidad (Cuadro 1), que abarcan aproximadamente el 98% de los nacimientos del país. Adicionalmente los centros de salud de primer y segundo nivel de atención con servicio de pediatría se han ido incorporando para convertirse en entes notificadores de DC.

*Según el decreto N° 40556-s, "Reglamento de Vigilancia de la salud", publicado en la gaceta N° 206, el 23 de agosto del 2017<sup>7</sup>, las malformaciones congénitas (anomalías congénitas), pertenecen al grupo D de vigilancia y por lo tanto posee su propio registro con protocolos y formularios específicos.*

Dentro de los procesos que realiza el CREC, además de la gestión de la vigilancia de los DC, se encuentran los, análisis epidemiológicos, la investigación epidemiológica y la enseñanza y capacitación tanto a miembros de la red como a la comunidad científica. Este documento se concentra en el proceso de vigilancia de los DC.

## II. Objetivos

### **Objetivo general**

Detectar y monitorear de manera sistemática y oportuna los casos de anomalías congénitas, con el fin de analizar su comportamiento epidemiológico en el país y aportar información fidedigna y oportuna a las autoridades de salud para su adecuada atención y prevención.

### **Objetivos específicos**

1. Sistematizar el proceso de detección, notificación y análisis de los casos de anomalías congénitas, para su correcta clasificación de acuerdo con las definiciones operativas de este protocolo.

2. Monitorizar sistemáticamente la prevalencia y tendencias de las anomalías congénitas con el fin de identificar en forma temprana nuevos teratógenos que puedan ser introducidos en el ambiente y detectar conglomerados de casos.
3. Proporcionar una base de datos para el análisis epidemiológico de las anomalías congénitas, e insumos para la generación, planificación y evaluación de programas y políticas públicas de atención y prevención a nivel poblacional.

### **III. Alcance**

Este documento es de aplicación obligatoria para el sistema de salud, público y privado en el ámbito nacional.

### **IV. Responsables**

- El Ministerio de Salud como ente rector es responsable de la Vigilancia de la Salud, de oficializar este protocolo y velar por su cumplimiento a través de la Dirección de Vigilancia de la Salud.

- EL Centro de Registro de Enfermedades Congénitas (CREC), con sede en INCIENSA, es el responsable de la gestión de la red de maternidades, clínicas y demás entidades notificadoras de casos de AC o proveedoras de información de los mismos. Le corresponde al CREC la codificación y clasificación de las AC reportadas, el control de calidad de los datos registrados, y la actualización periódica y capacitación y divulgación de este protocolo según sea necesario. Su principal labor es el monitoreo de los casos reportados, así como su análisis epidemiológico en diferentes modalidades (informes periódicos, reportes especiales o publicaciones científicas entre otras, en medios nacionales o

internacionales) y disseminación oportuna de esta información a las autoridades o entidades correspondientes. También es responsable de la representación en redes internacionales de vigilancia de AC y en demás eventos y entidades en materia que le compete de acuerdo con la solicitud expresa de las autoridades nacionales de salud.

- La Caja Costarricense de Seguro Social, en los servicios que atienden niños de los tres niveles de atención de su Red de Servicios, es responsable de la detección, notificación y adecuado registro en el sistema en línea de las AC. Así mismo son responsables de mantener actualizados en el CREC los datos de contacto de las personas encargadas de la vigilancia epidemiológica de las AC en sus respectivos centros de salud.

- Los servicios de salud privados con servicio de maternidad o que atienden niños, son responsables de la detección, notificación y adecuado registro de los DC. Así mismo son responsables de mantener actualizados en el CREC los datos de contacto de las personas encargadas de la vigilancia epidemiológica de las AC en sus respectivos centros de salud.

- Los encargados de la vigilancia epidemiológica de cada centro de salud o región, designados para la vigilancia de anomalías congénitas dentro de la CCSS y los encargados de vigilancia de la salud del Ministerio de Salud son responsables de la supervisión del cumplimiento del protocolo, así como de la coordinación entre el CREC y otras comisiones locales (COLOVE, CHAMMI de la CCSS y las CILOVIS, COLAMMIS, etc.) como lo son las de mortalidad infantil entre otras, para la capacitación en este protocolo y otros temas relacionados con la vigilancia epidemiológica de las AC.

Todos los actores del sistema nacional de vigilancia son responsables de la divulgación, aplicación, capacitación de la normativa, el monitoreo y evaluación del sistema dentro del ámbito de acción de cada uno.

**Cuadro 1. Hospitales y clínicas nacionales con servicio materno Infantil con más de 40 nacimientos al año que forman parte del CREC, según región de salud. Año 2022.**

REGION	HOSPITAL / AREA DE SALUD
HOSPITALES NACIONALES	HOSPITAL DE NIÑOS DR. CARLOS SAENZ HERRERA
CENTRAL NORTE	HOSPITAL DR. CARLOS LUIS VALVERDE VEGA HOSPITAL MEXICO HOSPITAL SAN FRANCISCO DE ASIS HOSPITAL SAN RAFAEL DE ALAJUELA HOSPITAL SAN VICENTE DE PAUL
CENTRAL SUR	AREA DE SALUD DESAMPARADOS 1 - CLINICA DR. MARCIAL FALLAS AREA DE SALUD HATILLO - CLINICA DR. SOLON NUÑEZ HOSPITAL DE LAS MUJERES DR. ADOLFO CARIT HOSPITAL DR. MAX PERALTA JIMENEZ HOSPITAL DR. RAFAEL A. CALDERON GUARDIA HOSPITAL DR. WILLIAM ALLEN HOSPITAL SAN JUAN DE DIOS
BRUNCA	AREA DE SALUD BUENOS AIRES HOSPITAL CIUDAD NEILY HOSPITAL DR. FERNANDO ESCALANTE PRADILLA HOSPITAL DR. TOMAS CASAS CASAJUS HOSPITAL GOLFITO MANUEL MORA VALVERDE HOSPITAL SAN VITO DE COTO BRUS
CHOROTEGA	HOSPITAL DR. ENRIQUE BALTODANO BRICEÑO HOSPITAL LA ANEXION
HUETAR ATLANTICA	HOSPITAL DR. TONY FACIO CASTRO HOSPITAL GUAPILES
HUETAR NORTE	HOSPITAL LOS CHILES HOSPITAL SAN CARLOS
PACIFICO CENTRAL	HOSPITAL DR. MAX TERAN VALLS HOSPITAL MONSEÑOR SANABRIA
PRIVADOS	CLINICA BIBLICA CLINICA CATOLICA HOSPITAL CIMA HOSPITAL LA CALIFORNIA HOSPITAL METROPOLITANO HOSPITAL COOPERATIVO SAN CARLOS BORROMEIO CLINICA SAN RAFAEL ARCANGEL HOSPITAL UNIVERSAL

Fuente: Catálogo CREC Inciensa. 2022.

Nota: se incluyen hospitales y clínicas con al menos 40 nacimientos al año en 2021. Sin embargo, para la vigilancia por centro de salud que alcancen este número cada año, así como todos aquellos que reporten al menos un caso de DC, independientemente del número de nacimientos reportados.

## V. Definiciones operativas

### 1. Conceptos generales

Los conceptos generales se basan en las definiciones adoptadas por la OMS según el documento “Vigilancia de anomalías congénitas: manual para gestores de programas”<sup>8,9</sup>

Los **defectos congénitos** (DC), también conocidos como anomalías congénitas, defectos de nacimiento, o malformaciones congénitas, se definen como anomalías estructurales o funcionales, que ocurren durante la vida intrauterina y se detectan durante el embarazo, en el parto o en un momento posterior de la vida.

A continuación, se describe de manera sencilla los diferentes tipos de defecto congénito **según su etiología**.

**Malformaciones:** son defectos estructurales de un órgano, de parte de un órgano o de una región más extensa del cuerpo, que surgen durante la organogénesis, es decir, durante la formación inicial de una estructura, como consecuencia de un proceso de desarrollo intrínsecamente anormal. En la mayoría de los órganos, la organogénesis se produce durante las ocho semanas posteriores a la fecundación. La estructura resultante puede tener una forma anormal, estar incompleta o no haberse formado en absoluto.

**Disrupciones:** son defectos estructurales de un órgano, de parte de un órgano o de una región más extensa del cuerpo, debidos a la interrupción o perturbación extrínseca de un proceso de desarrollo originalmente normal. Son ejemplos de ellas el complejo de bridas amnióticas, algunas reducciones transversales de las extremidades y la secuencia de Moebius (parálisis de nervios craneales, anomalías de las extremidades y otras anomalías).

**Displasias:** son anomalías de la histogénesis (formación de los tejidos) y suelen afectar a la piel, el encéfalo, los cartílagos y los huesos. Pueden ser localizadas (como los nevos) o generalizadas (como la acondroplasia, otras condrodisplasias o la neurofibromatosis).

**Deformidades:** son la forma o posición anormal de una parte del cuerpo, causada por fuerzas mecánicas que afectan a las estructuras después de su desarrollo inicial. Por ejemplo, el oligohidramnios (escasez de líquido amniótico) en la agenesia renal, bilateral, que conduce a la secuencia de Potter.

Por otro lado, según **su presentación clínica** pueden ser:

**Anomalía aislada:** la mayoría de las anomalías congénitas mayores (alrededor del 75%) se producen de forma aislada, esto es, el niño no presenta otras anomalías congénitas mayores no relacionadas. Con frecuencia, las anomalías mayores aisladas se asocian con una o más anomalías menores.

**Secuencia:** una secuencia es un conjunto de anomalías relacionadas que se sabe o se supone que derivan de una única anomalía o factor mecánico primario. Representa una sucesión de hechos (anomalías) que son consecuencia de una única malformación, disrupción o deformidad primaria. Por ejemplo, la secuencia de Pierre Robin (en donde por la micrognatia, existe un desplazamiento posterior de la lengua que obstaculiza la fusión de las crestas palatinas y causa una fisura del paladar). Una secuencia se considera una anomalía aislada, salvo cuando forma parte de un síndrome.

**Anomalía congénita múltiple:** es cuando hay dos o más anomalías mayores de diferentes sistemas, órganos o partes de cuerpo, las anomalías múltiples pueden presentarse de tres maneras:

- **Anomalía congénita múltiple no relacionada:** es cuando hay dos o más anomalías mayores no relacionadas, lo que significa que se considera que dichas anomalías representan una asociación aleatoria y no constituyen una secuencia ni un síndrome reconocido previamente.

- **Asociación:** es una combinación de varias anomalías que aparece con una frecuencia mayor que la esperada por azar y no constituye una secuencia ni un síndrome. Cabe citar como ejemplos las asociaciones VACTERL (defectos vertebrales, atresia anal, defectos cardiacos, fístula traqueoesofágica, anomalías renales y anomalías de las extremidades —*limbs* en inglés).

- **Síndrome:** es un conjunto de anomalías que se consideran relacionadas desde el punto de vista patogénico, pero no representan una



secuencia. Puede deberse a una sola causa — genética o ambiental— o a interacciones entre genes y el medio ambiente. Algunos ejemplos son el síndrome de Down (trisomía 21, una anomalía cromosómica), la acondroplasia (trastorno monogénico) y el síndrome de rubéola congénita (de origen infeccioso). Pese a los avances en genética, sigue habiendo síndromes clínicamente reconocidos cuya causa aún no se ha identificado.

Por último, según el impacto que tenga una malformación en la calidad y cantidad de vida los defectos congénitos pueden clasificarse en mayores y menores:

**Anomalías congénitas mayores y menores:** Se conoce como AC estructural mayor a aquel que tienen consecuencias médicas, sociales o estéticas considerables para la persona afectada y que por lo general requiere una intervención médica o quirúrgica. Estos son responsables de la mayor parte de la morbimortalidad asociada a las AC y si no se tratan o corrigen, altera en grado importante la función normal del cuerpo o acorta la esperanza de vida y, en el peor de los casos, pueden causar la muerte. Como ejemplo de AC mayor podemos citar las cardiopatías congénitas, y los defectos de pared abdominal como gastroquisis u onfalocele. Las anomalías menores son las que solamente tienen trascendencia estética, casi siempre aparecen solas, en casos aislados y a veces entre varios individuos de una misma familia. El Anexo 2 especifica las AC catalogados como menores o de severidad no establecida pues depende de su presentación clínica al momento de la detección.

## **2. Caso sospechoso de anomalía congénita**

Se define como caso sospechoso de AC a todo niño o niña, vivo o muerto, de más de 20 semanas de edad gestacional y más de 500 gramos de peso, nacido en Costa Rica, de parto intra o extra hospitalario, de madre residente o no residente el en país, en quien se detecte o sospeche (por algún hallazgo al examen físico, de laboratorio o de imágenes), cualquier anomalía congénita presente al nacimiento, ya sea que se detecte desde la etapa prenatal, al nacimiento o bien durante sus

primeros años de vida. Valga aclarar que la obligatoriedad del reporte según el decreto es hasta el primer año de vida, no obstante, se puede captar un caso más allá del primer año de vida y se puede reportar en el momento de su detección.

Se excluyen del registro los productos de menos de 20 semanas de edad gestacional. Los nacidos muertos u óbitos fetales deben ser examinados en busca de malformaciones. En caso necesario se debe solicitar la participación del servicio de obstetricia y patología en el reporte de los casos.

Se reportarán todas las DC, o sospecha de estos y se consignará en la boleta de registro si es una AC **sospechosa o confirmada**. Es importante consignar si se trata de una sospecha diagnóstica y reportar posteriormente al CREC el diagnóstico definitivo.

### **3. Caso confirmado de anomalía congénita**

Se define como caso confirmado de AC a todo niño , clasificado como sospechoso en donde se confirmó la AC por examen físico (por ejemplo apéndices preauriculares, polidactilia o sindactilia), exámenes de gabinete como ecografía, tomografía, resonancia magnética, electromiografía, etc. (por ejemplo cardiopatías congénitas mediante ecocardiografía cardiaca, o AC del sistema nervioso central mediante US de cerebro) o de laboratorio y genética (ejemplo, serologías y pruebas de detección viral para infecciones congénitas tipo STORCH, pruebas hormonales en caso de displasia septo óptica, pruebas bioquímicas en caso de fibrosis quística, o cariotipo en caso de las cromosomopatías), así como las pruebas especializadas que se requieren para algunos diagnósticos muy específicos.

### **4. Caso descartado de anomalía congénita**

Se define como caso descartado de AC a todo recién nacido, clasificado como sospechoso en donde se descartó la AC por examen físico (ejemplo, la

confirmación de la medida del perímetro cefálico en caso de micro o macrocefalia), exámenes de gabinete como US, TAC, RM, electromiografía, etc. (ej.: sospecha de cardiopatías congénitas por soplo cardiaco que se descarta mediante ecocardiografía cardiaca) o de laboratorio y genética (ejemplo cariotipo en caso de las cromosomopatías), así como las pruebas especializadas que se requieren para algunos diagnósticos específicos.

## **VI. Proceso de vigilancia de anomalías congénitas en los servicios de salud de Costa Rica**

El proceso de vigilancia de AC se compone de cuatro etapas:

1. Detección y evaluación,
2. Notificación
3. Registro
4. Validación, análisis y divulgación de la información.

A continuación, se desarrolla cada una de las etapas.

### **2. Detección y evaluación de los casos**

La detección de casos sospechosos se da en los servicios de salud públicos y privados, que tienen servicio de maternidad y/o que atienden recién nacidos y niños en los primeros cinco años de vida. Todo caso sospechoso de acuerdo con la sección E de este protocolo, requiere de valoración médica especializada de acuerdo con la sospecha diagnóstica.

Existen varias fuentes de detección de casos, una de ellas proviene del reporte pasivo en la Boleta de notificación obligatoria de las anomalías congénitas por parte de los servicios de salud.

El profesional de salud, de la maternidad y/o establecimiento de salud que detecta al niño sospechoso debe dirigirse al médico encargado el cual, deberá indicar todos los exámenes de laboratorio, gabinete o especializados que se amerite. Así mismo deberá derivar al niño, mediante documento de referencia

completo, a los especialistas o sub-especialistas según corresponda. Por ejemplo, si el profesional de salud detecta un soplo cardiaco, el médico debe remitirlo, según su criterio a valoración por cardiología. El médico encargado deberá revalorar al niño con los exámenes o resultados de las valoraciones solicitadas y remitir al CREC el diagnóstico específico del niño, indicando si el caso fue confirmado o no.

En caso de detectarse un niño con microcefalia o AC del sistema nervioso central, compatibles con el Síndrome de zika congénito, además de completar la boleta R67 (ver sección de notificación del caso), deberán seguir el **“Protocolo de vigilancia de microcefalia y síndrome de zika congénito posiblemente a zika en Costa Rica”**, el cual requiere de toma de muestras específicas y reportes oportunos.

En el proceso de detección de los casos el CREC, con el propósito de aumentar la cobertura de los casos y de los diagnósticos, utiliza otras fuentes de información diferentes del reporte pasivo. Por ejemplo, la búsqueda activa de casos en centros nacionales de referencia y tratamiento de AC y así verificar que los casos ahí atendidos fueron captados por el sistema de vigilancia.

### **3. Notificación de los casos**

Todo caso de niño sospechoso de presentar una AC, debe ser notificado al sistema de vigilancia por el personal de salud que lo detecta utilizando el registro **INCIENSA-R67. Boleta de notificación obligatoria de defectos congénitos (Anexo 1)**. La misma cuenta con un instructivo el cual debe ser conocido antes de completar la información solicitada. Esta boleta debe remitirse al encargado de la notificación y registro de AC de cada centro de salud, el cual debe estar claramente identificado. De acuerdo con la organización del servicio de salud específico, el responsable del envío de las boletas R67 al CREC (en caso de no poder registrarla en línea), o bien del registro de la información de la boleta en línea al CREC, debe ser la unidad, departamento o encargado de Vigilancia Epidemiológica, en coordinación con el Departamento de Registros Médicos o bien el Departamento de Neonatología o Pediatría de cada centro de salud.

Se describirán en la boleta de reporte todos las AC sospechados (por ejemplo, soplo cardiaco en caso de cardiopatías congénitas; "click" de cadera en caso de displasia evolutiva de cadera; opacidad corneal en caso de catarata o glaucoma congénito) y los confirmados, indicando que es un caso confirmado y el criterio de confirmación (ejemplo, glaucoma ocular confirmado por fondo de ojo, o transposición de grandes arterias confirmado por ecografía cardiaca postnatal). Debe reportarse todas las AC que presenta el niño, sin límite de número.

En caso de sospecha o duda diagnóstica se debe reportar como "sospecha de" o simplemente describir lo observado. En los casos sospechosos que requieren de darle egreso y seguimiento para el diagnóstico definitivo, el caso debe ser reportado como sospechoso al egreso y posteriormente reportar al CREC el diagnóstico definitivo, utilizando la misma boleta **INCIENSA R67**, para hacer una actualización de clasificación de caso.

En niños con AC múltiples y un diagnóstico sindrómico, la especificación del síndrome no exime de la descripción de cada uno de los defectos que lo componen. La única excepción la constituye el síndrome de Down, en el cual no se deben describir las malformaciones menores (línea simiesca, epicanto, implantación baja de orejas, macroglosia, etc.) por ser el mejor conocido de todos los síndromes polimalformativos. No obstante, se debe especificar el tipo de anomalía mayor que el síndrome asocia (por ejemplo, malformación cardiaca, del tracto gastrointestinal, hipotiroidismo, displasia de cadera u otra que presente).

Por último, el "Carné de Salud del Niño" (documento oficial con el que los neonatos egresan de las maternidades y llevan su control de niño sano), cuenta con un apartado donde el médico o profesional de salud debe completar si existe una AC, la fecha del reporte y el diagnóstico definitivo. Este documento es una guía para que el médico verifique si la AC detectado ya fue notificado o se debe notificar. Si existe una actualización del diagnóstico o bien, la detección de nuevas AC en un caso ya reportado, se debe completar una nueva boleta INCIENSA R67 actualizando los diagnósticos.

#### **4. Registro de los casos y anomalías congénitas**

A partir del año 2017 el registro de la información de los casos sospechosos de AC en la boleta R67 se realiza en línea, ingresando a la página WEB [www.inciensa.sa.cr](http://www.inciensa.sa.cr) y siguiendo las instrucciones del "[Manual de Usuario del Sistema de Información para el Registro de Defectos Congénitos. Parte A: Notificación y Registro](#)"<sup>10</sup>. Este manual dirige a cada usuario de cada centro de salud en los procesos, desde la solicitud de creación de un usuario, hasta el registro, búsqueda, actualización del caso y generación de reportes en el sistema.

De acuerdo con la organización del servicio de salud específico, los responsables del envío de las boletas R67 al CREC (en caso de no poder registrarla en línea), o bien del registro de la información de la boleta en línea al CREC es la oficina de Vigilancia Epidemiológica en coordinación con el Departamento de Registros Médicos o bien el Departamento de Neonatología o Pediatría de cada centro de salud, según la organización que cada centro de salud determine.

Cada centro de salud que notifica al CREC debe enviar una lista de personas que se encargarán de la detección, notificación y registro de la información de la boleta de notificación obligatoria de defectos congénitos al sistema. Cada centro de salud debe tener registrado en el CREC: un encargado de vigilancia epidemiológica, un encargado del servicio de pediatría/neonatología y un encargado de registros médicos. Estos funcionarios serán responsables del reporte y registro de los casos de AC al CREC y de resguardar la confidencialidad de toda la información, el manejo de su usuario del sistema en línea y la clave de acceso. Estos funcionarios serán capacitados periódicamente por parte del CREC en el proceso de detección, notificación y registro de las AC.

El registro de AC debe hacerse una vez a la semana, en caso de no presentar AC durante la semana epidemiológica, debe remitirse fax o correo electrónico a [sec\\_crec@inciensa.sa.cr](mailto:sec_crec@inciensa.sa.cr) indicando que durante esa semana no se reportaron defectos congénitos en su centro o área de salud. En caso de niños internados que están completando estudios por sospecha de AC, se recomienda que la notificación se realice al egreso hospitalario, cuando ya la mayoría de los

diagnósticos han sido confirmados o descartados; posteriormente se puede enviar otra boleta actualizando los nuevos diagnósticos.

Los centros de salud que presenten algún problema con el sistema en línea deben solicitar ayuda al CREC, al correo [sec\\_crec@inciensa.sa.cr](mailto:sec_crec@inciensa.sa.cr) y remitir a este mismo correo las boletas de notificación (escaneadas) para que la digitación se realice en el CREC mientras se soluciona el problema. Si no es posible enviar las boletas de notificación escaneadas, deberán enviarse cada semana en físico en sobre sellado por la vía de correo seguro que utiliza el centro de salud, hacia el CREC-INCIENSA.

## **5. Validación, análisis y divulgación de la información**

Las boletas recibidas a través del sistema de reporte en línea del CREC, estarán visibles en el Sistema de Información CREC, para los usuarios del centro de reporte. Estas boletas tendrán un estado de "pendientes" para que los funcionarios del CREC puedan validar la información y posteriormente codificar las AC reportadas.

**Validación:** personal del CREC valida, en cada boleta información importante como la identificación del niño y de la madre (de acuerdo al padrón nacional), el tipo de AC (simple o múltiple) y la clase de AC (no relacionada, síndrome, secuencia y no aplica en caso de AC simples). Esta validación permite que el sistema reconozca duplicados por medio de la identificación de la madre y el niño, al tiempo que asegura la calidad de los datos.

En el proceso de validación de la información, el CREC puede revisar los datos y diagnósticos del caso reportado, haciendo uso de las herramientas tecnológicas y plataformas a las que tiene legítimo acceso.

**Codificación:** Cada día los profesionales del CREC ingresarán al sistema de información y consultarán las boletas con estado "Pendientes" para

proceder a su codificación”, de acuerdo con el **UEC-IN-01 “Manual de Usuario del sistema de información para el registro de defectos congénitos. Parte B: Digitación, validación y codificación en la UEC”**. La codificación se realiza tomando como base la Clasificación Internacional de las Enfermedades Décima Revisión de la siguiente forma: Para las AC contempladas en el capítulo XVII “Malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas” se utiliza la CIE-10, con un quinto dígito en las AC establecido por la British Paediatrics Association (CIE-10 BPA), lo que aumenta la especificidad en la codificación. Para las AC no contemplados dentro del capítulo XVII, por ejemplo, las infecciones congénitas y los defectos metabólicos, se utiliza la CIE-10 con cuatro dígitos.

**Análisis y divulgación de la información:** Los profesionales del CREC analizan la información según caso, y según tipo de AC para generar informes trimestrales y anuales que se distribuyen a los diferentes servicios de salud, a las autoridades de salud y a las entidades internacionales dentro de su competencia. Los informes trimestrales son entregados vía correo electrónico a cada ente notificador, autoridades de vigilancia epidemiológica y autoridades de salud. El informe anual es entregado de la misma forma y adicionalmente se encuentra disponible en la sección de Estadísticas de la página web del INCIENSA, [www.inciensa.sa.cr](http://www.inciensa.sa.cr), junto con mapas, cuadros y gráficos sobre las principales AC.

El análisis se lleva a cabo para categorías de AC agrupadas y para un conjunto de anomalías específicas seleccionadas de acuerdo con su frecuencia, importancia clínica y posibilidad de ser comparadas con otros registros del mundo. En el Cuadro 2 pueden observarse las categorías y grupos de AC sujetas a vigilancia, caracterizados por ser defectos congénitos de mayor impacto. Se incluyen dentro de los mismos, grupos de AC mayores, las relativamente frecuentes, y aquellas que independientemente de su grado son vigilados internacionalmente. Las cardiopatías congénitas se clasifican en severas y no severas, según la clasificación de EUROCAT entre otros criterios.

En el **Anexo 2** se muestra el grupo de AC menores según su código de CIE-10, este anexo fue actualizado según la última guía de defectos menores de EUROCAT, entre otros criterios.



Los datos se presentan en términos de prevalencia al nacimiento. Este cálculo es una proporción donde el numerador es el número de recién nacidos vivos con anomalías congénitas específicas y el denominador consiste en el número total de nacidos vivos. Por lo general se incluye un factor de multiplicación que suele ser 100, 1.000 o 10.000, dependiendo de las categorías de anomalías consideradas.

Se estiman dos tipos de prevalencias:

- Prevalencia de casos: número de niños con uno o más DC sobre nacimientos.

- Prevalencia de AC individuales: número de AC sobre nacimientos. Este tipo de prevalencia es útil para la vigilancia de AC específicas. Es importante recalcar que un mismo niño puede presentar uno o más DC.

Para el cálculo de las prevalencias de los establecimientos de salud se utilizan los nacimientos reportados al CREC por establecimiento de salud (mediante el "Cuadro 78") y para el resto de las prevalencias, los nacimientos registrados en el Instituto Nacional de Estadística y Censo (INEC), los cuales están disponibles en su página web [www.inec.go.cr](http://www.inec.go.cr).

Además de los informes trimestrales y anual, el CREC, realiza informes internacionales, de los eventos notificados, para las diferentes redes internacionales de las que forma parte (ICBDSR, ReLAMC, antes citadas). Realiza, además, análisis epidemiológicos de AC específicas o agrupadas que incluyen análisis de tendencias y caracterización demográfica de los mismos, siempre con datos anonimizados y agrupados. Estos análisis son relevantes para conocer a cabalidad el comportamiento epidemiológico de los diferentes AC en Costa Rica y son divulgados mediante informes técnicos o publicaciones científicas.

En el marco de la vigilancia de las AC, y con el fin de tener un panorama amplio y completo de los mismos, el CREC también analiza información pública relacionada a las AC, como, por ejemplo, la tasa de mortalidad infantil por defectos congénitos, en este caso lo realiza mediante el sistema de consulta en línea del INEC. Estos análisis también son divulgados mediante informes técnicos o publicaciones.

**Cuadro 2. Anomalías congénitas bajo vigilancia en el CREC.**

Categoría de grupo frecuente	Grupo frecuente	Décima CIE (código)
DEFECTOS DEL SISTEMA NERVIOSO	DEFECTOS DEL TUBO NEURAL	Q00-Q01, Q05
	MICROCEFALIA	Q02
	HIDROCEFALIA CONGENITA	Q03
	HOLOPROSENCEFALIA/ARRINENCEFALIA	Q041, Q042
	OTRAS MC DEL ENCEFALO	Q040, Q043 a Q049
	OTRAS MC DEL SISTEMA NERVIOSO PERIFERICO	Q06, Q07
DEFECTOS CONGENITOS DE OJOS	ANOFTALMIA/MICROFTALMIA	Q110, Q111, Q112
	CATARATA CONGENITA	Q120
	GLAUCOMA CONGENITO	Q150, Q1500
	OTROS TRASTORNOS OCULARES CONGENITOS	H320, Q10, Q113, Q121 a Q129, Q13, Q14, Q158, Q159
DEFECTOS CONGENITOS DE OREJA Y OIDO	ANOTIA/MICROTIA	Q160, Q172
	SORDERA NEUROSENSORIAL CONGENITA	H905
	OTROS DC DE OREJA Y OIDO	Q161 a Q169
DEFECTOS CONGENITOS DEL CORAZON	CARDIOPATIAS CONGENITAS SEVERAS	Q200 a Q204, Q206, Q212 a Q214, Q2182, Q220, Q224 a Q226, Q230 a Q234, Q251, Q252, Q262, Q264
	CARDIOPATIAS CONGENITAS NO SEVERAS	Q205, Q208 a Q211, Q2180-81, Q219, Q221 a Q223, Q228, Q229, Q231, Q238 a Q250, Q253 a Q261, Q263
OTRAS DEL SISTEMA CIRCULATORIO	OTRAS DEL SISTEMA VASCULAR	Q265 a Q269, Q27, Q28
DEFECTOS DEL SISTEMA RESPIRATORIO	VIA RESPIRATORIA SUPERIOR	Q30, Q31
	VIA RESPIRATORIA INFERIOR	Q32 a Q34
DEFECTOS CONGENITOS OROFACIALES	FISURA DE PALADAR	Q35
	LABIO LEPORINO CON O SIN PALADAR HENDIDO	Q36 y Q37
DEFECTOS CONGENITOS DEL SISTEMA DIGESTIVO	ATRESIA O ESTENOSIS DEL ESOFAGO	Q390 a Q393
	ESTENOSIS HIPERTROFICA CONGENITA DEL PILORO	Q400
	ATRESIA/ESTENOSIS INTESTINO DELGADO	Q41
	ATRESIA/ESTENOSIS INTESTINO GRUESO	Q42
	ENFERMEDAD DE HIRSCHPRUNG	Q431
	ATRESIA DE LOS CONDUCTOS BILIARES	Q442

Protocolo de Vigilancia de Anomalías Congénitas en Costa Rica, Versión 2

Categoría de grupo frecuente	Grupo frecuente	Décima CIE (código)
DEFECTOS DE PARED ABDOMINAL	ONFALOCELE	Q792
	GASTROSQUISIS	Q793
	PRUNE BELLY	Q794
	OTROS DC DE PARED ABDOMINAL	Q795
DEFECTOS CONGENITOS GENITO-URINARIOS	AGENESIA/HIPOPLASIA RENAL	Q60
	EXTROFIA VESICAL	Q641
	DEFECTOS OBSTRUCTIVOS URINARIOS	Q62, Q642, Q643
	HIPOSPADIAS	Q5281 Q54
	EPISPADIAS	Q640
	SEXO INDETERMINADO	Q56
	TESTICULO NO DESCENDIDO	Q53
	ENFERMEDAD QUISTICA DEL RIÑON	Q61
DEFECTOS CONGENITOS MUSCOLOESQUELETICOS	LUXACION, SUBLUXACION Y DISPLASIA DE CADERA	Q650 a Q658
	POLIDACTILIA	Q69
	SINDACTILIA	Q70
	DEFECTOS POR REDUCCION DE MIEMBROS	Q71 a Q73
	HERNIA DIAFRAGMATICA	Q790
	PIE BOT/TALIPIES EQUINOVARO	Q660, Q668
	ARTROGRIPOSIS CONGENITA	Q743
	CRANEOSINOSTOSIS	Q75
	OSTEOCONDRODISPLASIAS	Q77, Q78
ANOMALIAS CROMOSOMICAS	SINDROME DE DOWN	Q90
	SINDROME DE EDWARDS	Q910 a Q913
	SINDROME DE PATAU	Q914 a Q917
	SINDROME DE TURNER	Q96
	OTROS DEFECTOS CROMOSOMICOS	Q92 a Q95, Q97 a Q99
INFECCIONES CONGENITAS	INFECCIONES CONGÉNITAS TIPO ZTORCHS	A500, A505, A509, P350 a P358, P371, P379
ENFERMEDADES ENDOCRINAS Y METABOLICAS	ENF. ENDOCRINAS Y METABOLICAS CONGENITAS	E00, E030, E031, E230, E250, E343, E53.8, E70 a E72, E730, E74 a E778, E791, E798, E80, E83, E84, E85, E88
OTROS	OTROS	Todos los códigos Q no contenidos en categorías anteriores Códigos no Q: D179, D18, D215, D55 a D58, D681-682, D80.0 D81, D82 G120, G121, G712, K400-401, K409 K429, L05.

Las categorías de tres dígitos toman en cuenta todos los diagnósticos de tres o cuatro dígitos establecidos en la CIE-10 BPA.

Fuente: Sistema Información CREC-INCIENSA. 2022.

## 6. Registro de nacimientos

El dato de los nacimientos de cada maternidad es imprescindible, puesto que los mismos constituyen el denominador utilizado para calcular las prevalencias por establecimiento de los DC. Así pues, la oportunidad y regularidad de su envío es tan importante como el envío mismo de las boletas de reporte.

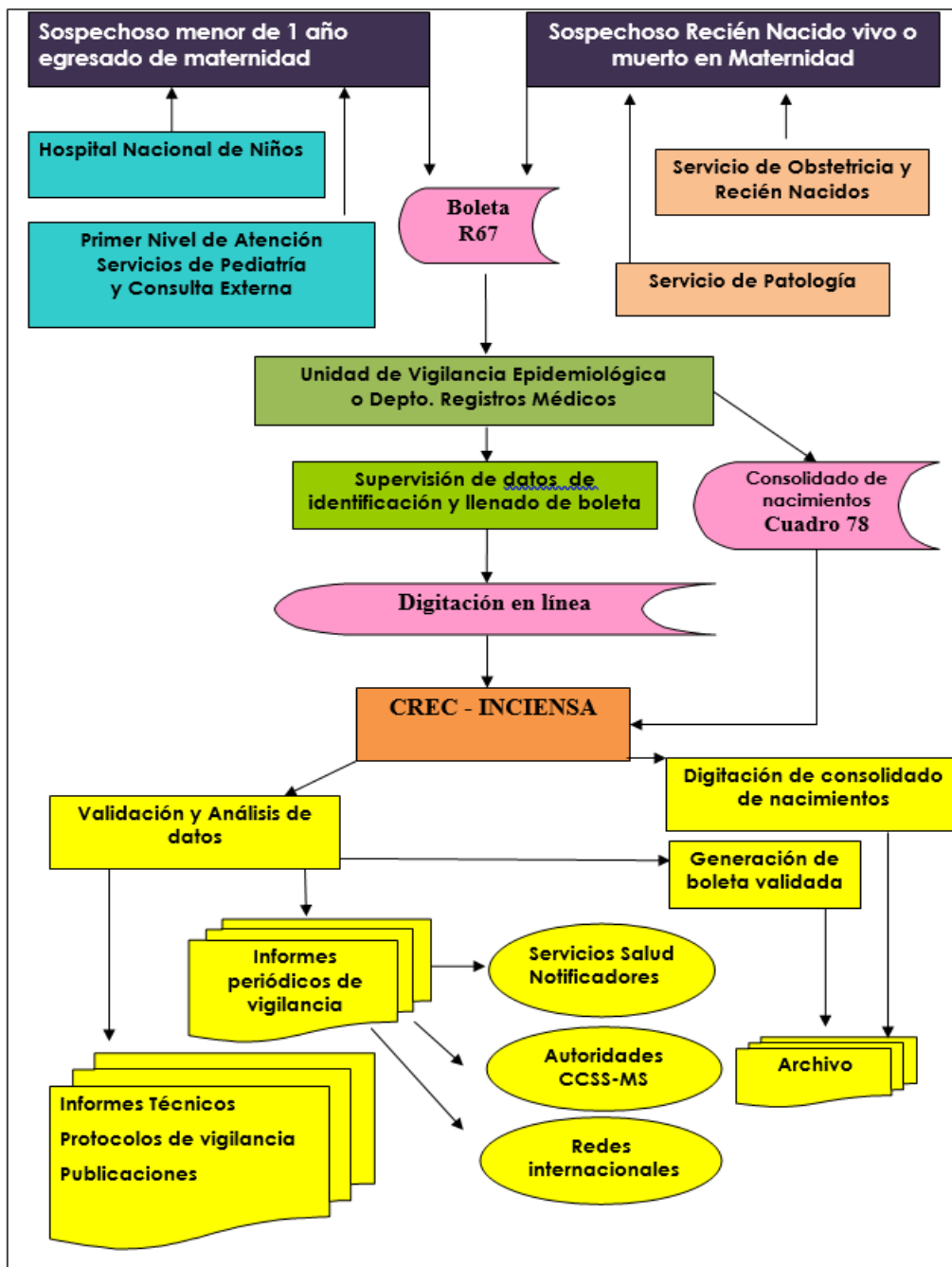
Esta información se enviará mediante el formulario de **Informe Mensual de Nacimientos, cuadro 78 o su equivalente (Anexo 3)**, que es el cuadro utilizado por la CCSS para alimentar la base nacional de nacimientos. En éste, la casilla nacimientos se refiere a **recién nacidos** y **no a partos**. Por lo tanto, los productos de partos múltiples (casi siempre mellizos) entran cada uno de ellos por separado en los cálculos. Ejemplos:

- Parto gemelar con dos productos vivos: Se pondrá en la casilla 2 nacimientos
- Parto gemelar con un producto nacido vivo y otro muerto: se pondrá en la casilla "**nacimientos**" en su sección "gemelares" un #1 y se especificará en la casilla "**defunciones fetales**", hubo #1 defunción fetal
- Parto gemelar con dos productos nacidos vivos y uno de ellos muere a las 12 horas: se pondrá en la casilla "nacimientos" en su sección de "gemelares" un #2, además se especificará en la casilla "defunciones Neonatales" un #1, en este caso en la fila de "menores de un día".

El funcionario de estadística de la CCSS asignado en cada maternidad, es el responsable de enviar mensualmente el reporte de nacimientos al CREC, al correo electrónico [sec\\_crec@inciensa.sa.cr](mailto:sec_crec@inciensa.sa.cr) especificando como asunto "*Cuadro 78, Hospital XXX. Período X*". Cada unidad de estadística de las maternidades debe tener un encargado y un suplente para esta función, así como un encargado del envío de las boletas de malformados.

## VII. Flujograma de información

Figura 1. Flujograma de información para el registro de las anomalías congénitas en el CREC por parte de entes notificadores.



## VIII. Indicadores del sistema de vigilancia

Se tomarán en cuenta los siguientes indicadores anuales para la vigilancia de Defectos Congénitos.

Número de maternidades que reportan al CREC

\_\_\_\_\_ x100

Total de establecimientos de la red con servicio de maternidad

Número de establecimientos de salud que reportan en línea al CREC

\_\_\_\_\_ x100

Total de establecimientos de la red CREC

## **PARTE II. DEFINICIÓN Y DESCRIPCIÓN DE LOS PRINCIPALES TIPOS DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS BAJO VIGILANCIA EN EL CREC.**

Esta sección se basa en las definiciones de la International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR)<sup>11</sup> y el Manual de Vigilancia de anomalías congénitas de la OMS/CDC/ICBDSR<sup>8,9</sup> para los principales tipos de anomalías congénitas estructurales.

### **IX. A. PRINCIPALES DEFECTOS CONGÉNITOS DEL SISTEMA NERVIOSO**

#### **7. Defectos del tubo neural**

Los defectos del tubo neural (DTN), son defectos congénitos del cerebro, la columna vertebral y la médula espinal. Son una serie de alteraciones producidas en el cierre del tubo neural, que ocasionan en el sujeto la aparición de malformaciones externas o internas de diverso grado, se acompañan de trastornos clínicos de diversa gravedad, de acuerdo con la intensidad y localización del defecto.

Se producen en el primer mes de embarazo, muchas veces antes que la mujer sepa que está embarazada.

Ingerir suficiente ácido fólico (tipo de vitamina B), ya sea por medio de alimentos fortificados o suplementos como píldoras, antes y durante el embarazo, previene la mayoría de los DTN.

Los DTN más comunes son la espina bífida y la anencefalia, también se incluye la encefalocele.

**a. Anencefalia (Q00.0)**

Es la ausencia total o parcial de la bóveda craneal, la piel que lo recubre y el cerebro (Figura 2). Incluye: craneorraquisquis e iniencefalia.

Se debe especificar la ausencia de huesos del cráneo, cuero cabelludo y la presencia o no de un encéfalo rudimentario.

**Figura 2. Anencefalia**



Fuente: OMS/CDC/ICBDSR. Vigilancia de anomalías congénitas: manual para gestores de programas. Ginebra: Organización Mundial de la Salud; 2014.

**b. Encefalocele (Q01)**

Es una hernia del encéfalo y/o meninges a través de una abertura congénita del cráneo (Figura 3).

Al momento de la descripción, idealmente se debe especificar:

1. La localización: occipitocervical, parietooccipital, parietal (lado), metópica, frontonasal, etc.
2. Aspecto: si está roto o no, características del cuero cabelludo
3. Tamaño: perímetro en centímetros, anotar, además, el perímetro cefálico.



**Figura 3. Encefalocele occipital**



Fuente: OMS/CDC/ICBDSR. Vigilancia de anomalías congénitas: manual para gestores de programas. Ginebra: Organización Mundial de la Salud; 2014.

**c. Espina bífida (Q05)**

La espina bífida comprende cualquier defecto congénito que involucre el cierre insuficiente de la columna vertebral (Figura 4). Es un trastorno congénito en el que la columna vertebral y el canal medular no se cierran antes del nacimiento, lo cual hace que la médula espinal y las membranas que la recubren protruyan por la espalda del niño. Se caracteriza por una protrusión de las meninges y/o de la médula espinal, un defecto en el arco vertebral, en forma de saco que da como resultado un meningocele o mielomeningocele.

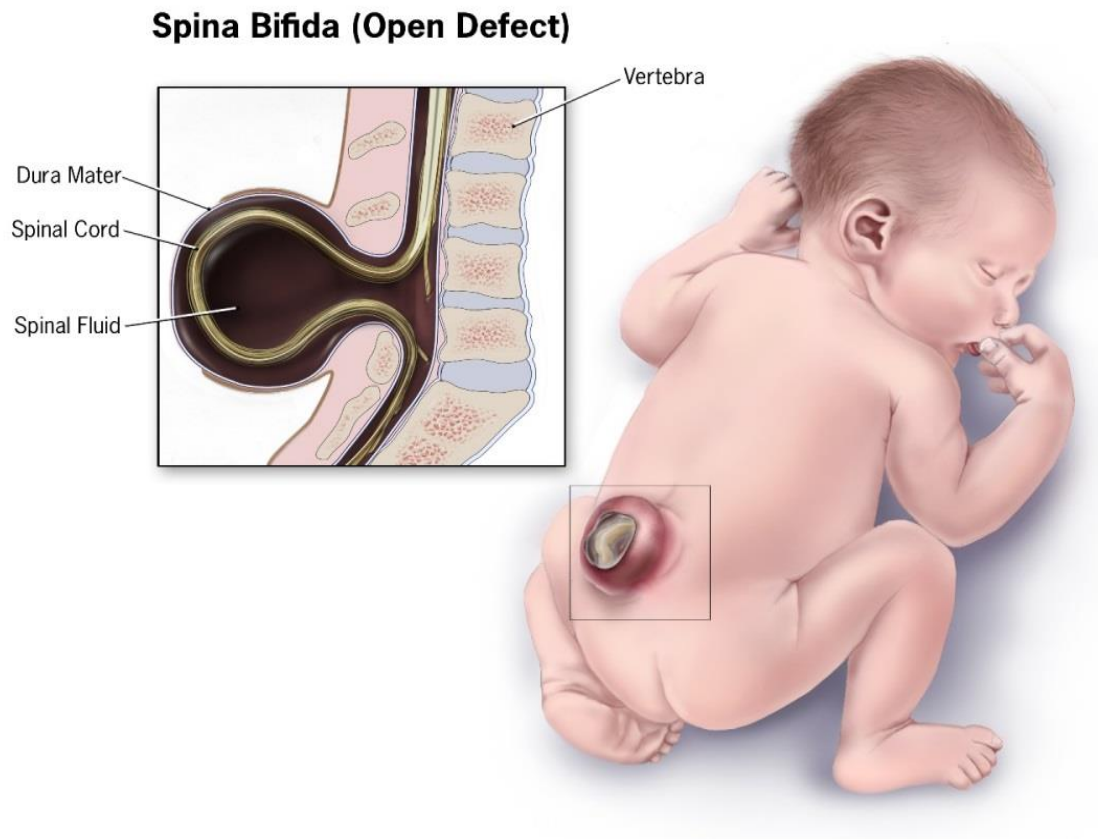
Meningocele: Cuando el saco contiene únicamente líquido cefalorraquídeo y meninges. En estos casos la médula y las raíces nerviosas se encuentran situadas dentro del canal medular.

Mielomeningocele: Es una espina bífida quística en la que el saco contiene además de líquido cefalorraquídeo y meninges, médula espinal y/o raíces nerviosas.

Para la descripción se recomienda especificar cuatro características:

1. El nivel: puede ser: cervical, dorsal, lumbar, sacra y localización intermedia
  2. El tipo: meningocele, mielomeningocele.
  3. El aspecto: saco meníngeo, saco roto, íntegro.
  4. La extensión: expresada con referencia a vértebras, o en centímetros
- Se debe especificar además si se asocia con hidrocefalo

**Figura 4. Meningocele y mielomeningocele.**



Fuente: OMS/CDC/ICBDSR. Vigilancia de anomalías congénitas: manual para gestores de programas. Ginebra: Organización Mundial de la Salud; 2014.

## 8. Microcefalia (Q02)<sup>a</sup>

Recién nacido vivo o muerto cuyo perímetro cefálico al nacer (confirmado a las 24 horas de vida en RN vivo) es inferior a dos desviaciones estándar (-2DS) para RN de término o inferior al Percentil 3 para RN pretérmino, según gráficas oficiales para la edad gestacional y sexo. Considerar que en Costa Rica (CCSS) el perímetro cefálico en RN de término se evalúa de acuerdo a tablas estandarizadas por OMS, mientras que el PC en RN pretérmino se evalúa de acuerdo a tablas de Fenton.

a) Medición y evaluación del perímetro cefálico: Para poder hacer el diagnóstico correcto de microcefalia, el personal de salud debe medir el perímetro cefálico de manera correcta y estandarizada, así como evaluar la medición con los patrones o tablas correspondientes para la edad sexo. Perímetro cefálico (PC): Es la medida del contorno del cráneo desde su parte frontal hasta la occipital. La medición debe hacerse tomando la circunferencia occipitofrontal al nacer. Se recomienda tomar una segunda medida de la CC a las 24 horas de vida para evitar el efecto del modelamiento cefálico del RN que ocurre durante el parto.

b) Equipo: Cinta métrica flexible, no extensible, de fibra de vidrio, menos de un centímetro de ancho (ideal 0,7 mm), con espacio de arranque antes del cero (no con platina al primer milímetro) y graduada en milímetros.

c) Procedimiento:

- Explicar a la madre, padre o encargado la importancia de la medida y el procedimiento a realizar. Solicitarle la ayuda para que sostenga al niño o niña en sus brazos durante la medición.
- Solicitar a la madre que el niño o niña debe estar en brazos, con la cabeza a medio lado, con el objetivo de disminuir el error en la medición

---

<sup>a</sup> Basado en el Protocolo de vigilancia de microcefalia y síndrome congénito asociado a virus del zika en Costa Rica<sup>12</sup>

por la tendencia a seguir los objetos, propia de la etapa infantil.

- Quitar objetos que tenga el niño o niña en **la cabeza**.

d) Técnica:

- Colocar sobre el área temporal el cero de la cinta métrica e ir rodeando la cabeza hasta llegar a la protuberancia occipital externa (el punto más prominente de la parte posterior del cráneo u occipucio) y seguir hasta la frente, pasando la cinta sobre los arcos supraciliares y tomando la lectura sobre el área temporal inicial al sobreponer el resto de la cinta métrica sobre el cero.
- Ajustar la cinta métrica, manteniendo la presión constante y firme sobre todo si el cabello es rizado o abundante.
- Procurar que la vista esté en el mismo plano de la cinta métrica (agacharse si es necesario) para evitar el error de paralaje o desviación del ángulo de la visión al leer los números.
- Hacer la lectura en voz alta, número por número y anotarlo inmediatamente en centímetros con un decimal. La medición se aproxima al 0.1 cm más cercano y se anota junto con la medida de desviación estándar.

e) Evaluación del perímetro cefálico: Para los recién nacidos a término se deben utilizar las curvas de crecimiento de la OMS según sexo y edad. Las mismas han sido estandarizadas para su uso por parte de la Caja Costarricense del Seguro Social (Anexo 1). A manera de referencia, para un RN de término la CC debe ser: 31,5 cm para niñas y 31,9 para niños como mínimo para considerarse normal. En el caso de recién nacidos prematuros, se deben utilizar las tablas de Fenton según edad gestacional y sexo (7) estandarizadas para su uso en Costa Rica por la CCSS (Anexo 2).

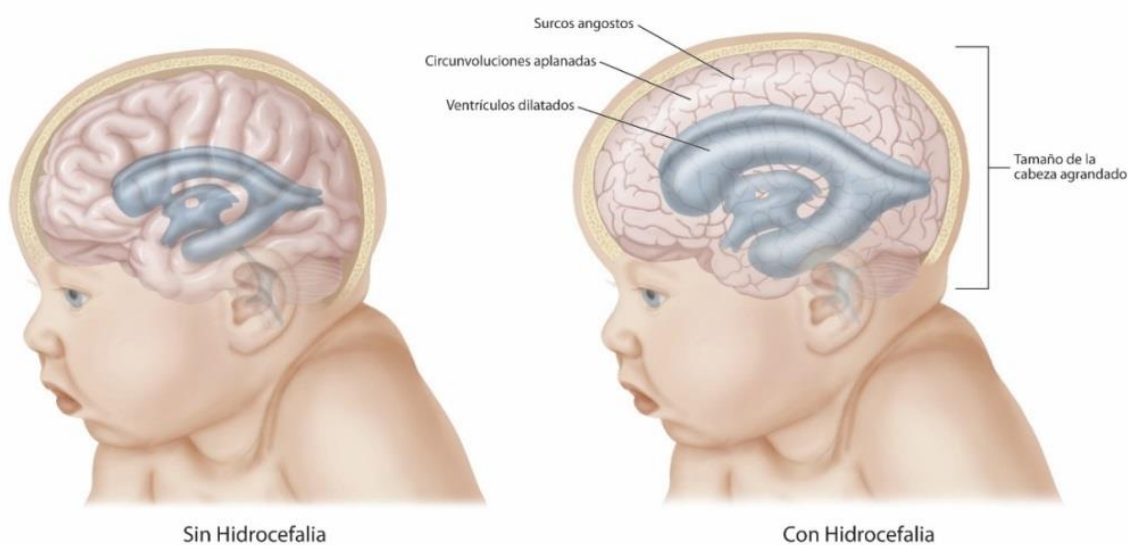
(Si se presentara un caso de microcefalia ver el apartado de síndromes en este protocolo y el Protocolo de vigilancia de microcefalia y síndrome congénito asociado a virus del zika en Costa Rica)

## 9. Hidrocéfalo congénito (Q03)

Es la acumulación excesiva de líquido cefalorraquídeo dentro del cráneo el cual se asocia a dilatación de los ventrículos cerebrales con o sin agrandamiento de la cabeza y diagnosticado al nacer (Figura 5). Se produce cuando la circulación o absorción del líquido cefalorraquídeo se obstruye o cuando éste se produce en cantidades excesivas.

Para su descripción se recomienda especificar las siguientes características: perímetro cefálico, forma del cráneo y tensión de las fontanelas y separación de las suturas.

**Figura 5. Hidrocefalia**



Fuente: Cortesía del CDC.

## 4. Holoprosencefalia (Q04.2)

Es una malformación cerebral ocasionada por la falta o la incompleta división de los hemisferios cerebrales, lo cual causa defectos en el desarrollo de la cara y en la estructura y el funcionamiento del cerebro. Existen tres clases de

holoprosencefalia:

- a. La holoprosencefalia alobar es la más grave, en la cual el cerebro no logra separarse y se asocia generalmente a anomalías faciales severas.
- b. La holoprosencefalia semilobar, en la cual los hemisferios del cerebro tienen una leve tendencia a separarse, constituye una forma intermedia de la enfermedad.
- c. La holoprosencefalia lobar, en la cual existe una evidencia considerable de separación de los hemisferios del cerebro, es la forma menos grave. En algunos casos de holoprosencefalia lobar, el cerebro del paciente puede ser casi normal.

El más grave de los defectos (o anomalías) faciales asociadas es la ciclopía, caracterizado por el desarrollo de un solo ojo, ubicado en el área ocupada normalmente por la raíz de la nariz y la ausencia de la nariz o una nariz en forma de probóscide (un apéndice tubular) situada por encima del ojo.

Las anomalías cromosómicas, tales como el síndrome de Patau (trisomía 13) y el síndrome de Edwards (trisomía 18), así como los hijos de madres diabéticas, tienen un riesgo mayor de padecer el trastorno.

## **X. B. PRINCIPALES DEFECTOS CONGÉNITOS DE OJO Y OÍDO**

### **10. Microftalmia (Q11.2) y Anoftalmia (Q11.1)**

Anoftalmia es la ausencia del globo ocular y microftalmia es la reducción anormal del diámetro del globo ocular. En microftalmia, el diámetro corneal suele ser menos de 10 mm y el diámetro antero-posterior del ojo menor de 20 mm. Puede ser mono o bilateral. Se puede presentar con fusión de los párpados. Está presente en varios síndromes o asociaciones, como asociación CHARGE, rubéola, trisomía 13, entre otros. Se debe especificar si es anoftalmia o microftalmia, además si es mono o bilateral.

### **11. Catarata congénita (Q12.0)**

Se define como opacidad del cristalino del ojo presente en el momento de nacer.

### **12. Glaucoma congénito (Q15.0)**

Es una condición en la cual se eleva la presión del líquido interior del ojo (presión intraocular) debido al desarrollo defectuoso de las vías de salida del humor acuoso. El recién nacido presenta a los pocos días o meses de nacer lagrimeo y le molesta de forma excesiva la luz. Además, sus ojos pueden ser un poco más grandes de lo normal. La córnea pierde transparencia y se ve blanquecina.

### **13. Microtia (Q17.2) y Anotia (Q16.0)**

La microtia es un defecto congénito caracterizado por la ausencia de alguna de las partes del pabellón de la oreja (con o sin atresia del conducto auditivo externo) comúnmente expresado en grados (1-4), se considera no severa (defecto menor) los grados 1 y 2, y severa, 3 y 4, de los cuales la forma extrema (grado 4) es anotia, ausencia del pabellón de la oreja (Figura 6). Se debe especificar si el defecto de la oreja es mono o bilateral y si se asocia a otras malformaciones.

**Figura 6. Microtia y anotia**



**Microtia grado 1**



**Microtia grado 2**



**Microtia grado 3**



**Anotia grado 4**

*Fuente: Cortesía del CDC.*



## **XI. C. PRINCIPALES DEFECTOS DEL SISTEMA CIRCULATORIO**

Las cardiopatías congénitas (CC) son malformaciones anatómicas del corazón o sus grandes vasos, que ocurre tempranamente en la vida embrionaria desde el día 18, hasta la décimo segunda semana en la vida fetal.

La clasificación de las CC es diversa y compleja, existen criterios de clasificación (severidad, tipo de origen del defecto, flujo pulmonar, etc.). Aun no se ha definido una clasificación ideal para vigilancia epidemiológica de las mismas. Así pues, la clasificación adoptada por el CREC se basa más en aspectos estructurales y de diagnóstico específico, que en criterios clínicos de presentación de los casos.

Tomando en cuenta lo anterior, se adopta como base para efectos de vigilancia en el CREC la de EUROCAT<sup>13</sup>, donde las CC se clasifican en severas y no severas, con algunas modificaciones: A continuación, se desglosan algunas CC bajo vigilancia para cada grupo según su severidad.

### **14. Cardiopatías congénitas severas**

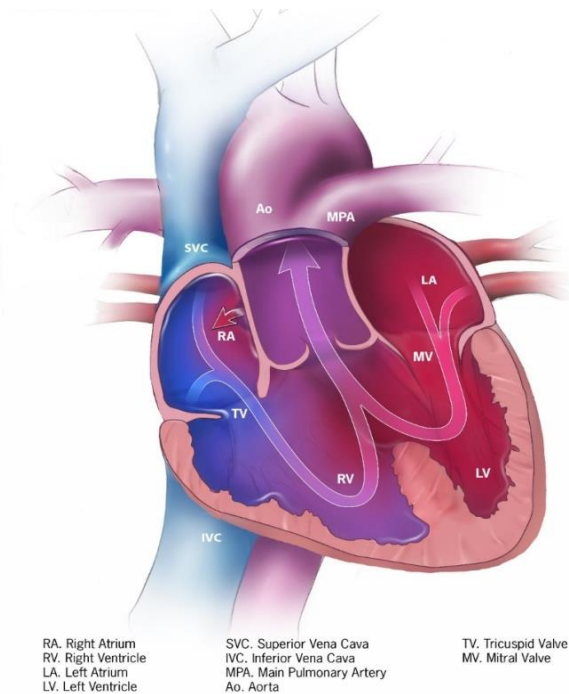
En general, son aquellas CC que presentan compromiso hemodinámico (bajo gasto cardíaco, baja saturación de oxígeno sanguíneo o insuficiencia cardíaca) y una anatomía desfavorable para su corrección quirúrgica, asociando un riesgo quirúrgico considerable. Normalmente este tipo de cardiopatías requieren una o varias intervenciones en los primeros meses de vida, para preservar la función cardíaca y evitar complicaciones sistémicas. A continuación, se describen algunas de ellas.

#### **a. Tronco arterioso común (Q20.0)**

Es un raro tipo de CC, en la cual un solo vaso sanguíneo (tronco arterial) sale de los ventrículos derecho e izquierdo, en lugar de los dos vasos normales (la arteria

pulmonar y la aorta) (Figura 7). Los síntomas que pueden presentarse son los siguientes: cianosis, retraso o insuficiencia del crecimiento, letargo, dificultad respiratoria, dedos hipocráticos.

**Figura 7. Tronco arterioso común**



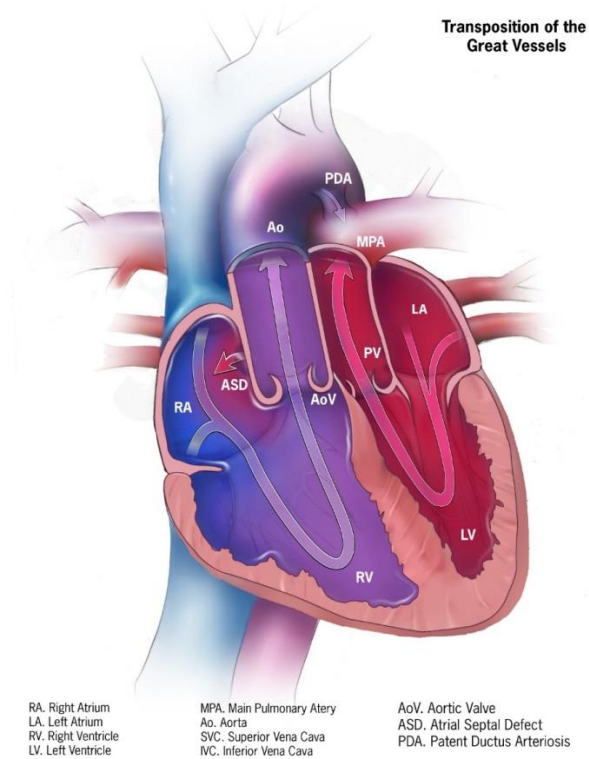
Fuente: cortesía del CDC.

### **b. Transposición de los grandes vasos (Q203, Q205)**

Es una CC donde la relación entre los ventrículos y las arterias que salen de ellos es discordante. En la D-transposición (Q203), la discordancia es ventrículo-arterial, la aorta sale del ventrículo derecho y la arteria pulmonar del ventrículo izquierdo (Figura 8). En la L- transposición o transposición congénitamente corregida (Q205), la discordancia es atrio-ventricular y ventrículo-arterial pues lo que existe es una inversión de los ventrículos. Los síntomas aparecen al momento de nacer o cerca de este y su gravedad depende del tipo y tamaño de los defectos cardíacos adicionales o cortocircuitos (como comunicación interauricular, comunicación interventricular o conducto arterial persistente).

Algunos de los síntomas son cianosis, dedos de la mano o el pie en palillo de tambor, dificultad para respirar y para comer.

**Figura 8. D- Transposición de grandes vasos**



Fuente: cortesía del CDC.

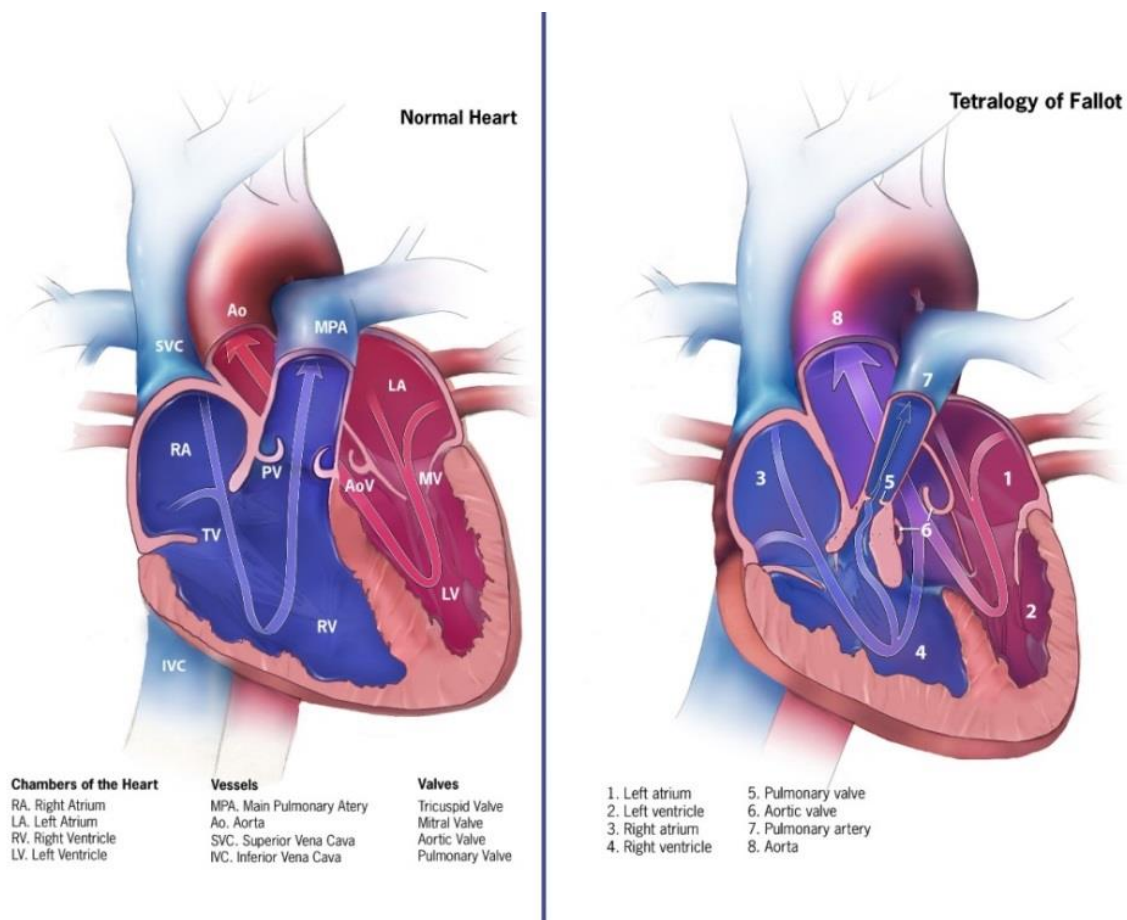
**c. Defecto del tabique aurículo ventricular o canal atrio ventricular (Q21.2)**

También llamado defecto de las almohadillas endocárdicas es un defecto que se produce por una malformación en estas estructuras de donde se desarrollan el septum primum auricular (por esto también se conoce como CIA ostium Primum o tipo I), las válvulas atrio ventriculares y la porción de entrada del septum ventricular. Así pues, el espectro de esta malformación incluye malformaciones en la válvula mitral y tricuspídea, resultando en una válvula atrio ventricular común que cabalga sobre el septo ventricular.

**d. Tetralogía de Fallot (Q21.3)**

Se caracteriza por la asociación de cuatro defectos cardíacos: comunicación interventricular, estenosis o atresia de la válvula pulmonar, dextro posición o cabalgamiento de la aorta e hipertrofia del ventrículo derecho (Figura 9). Se diferencia de la tetralogía de Fallot con CIA, la cual se llama Pentalogía de Fallot y se clasifica como Q21.8.

**Figura 9. Tetralogía de Fallot**

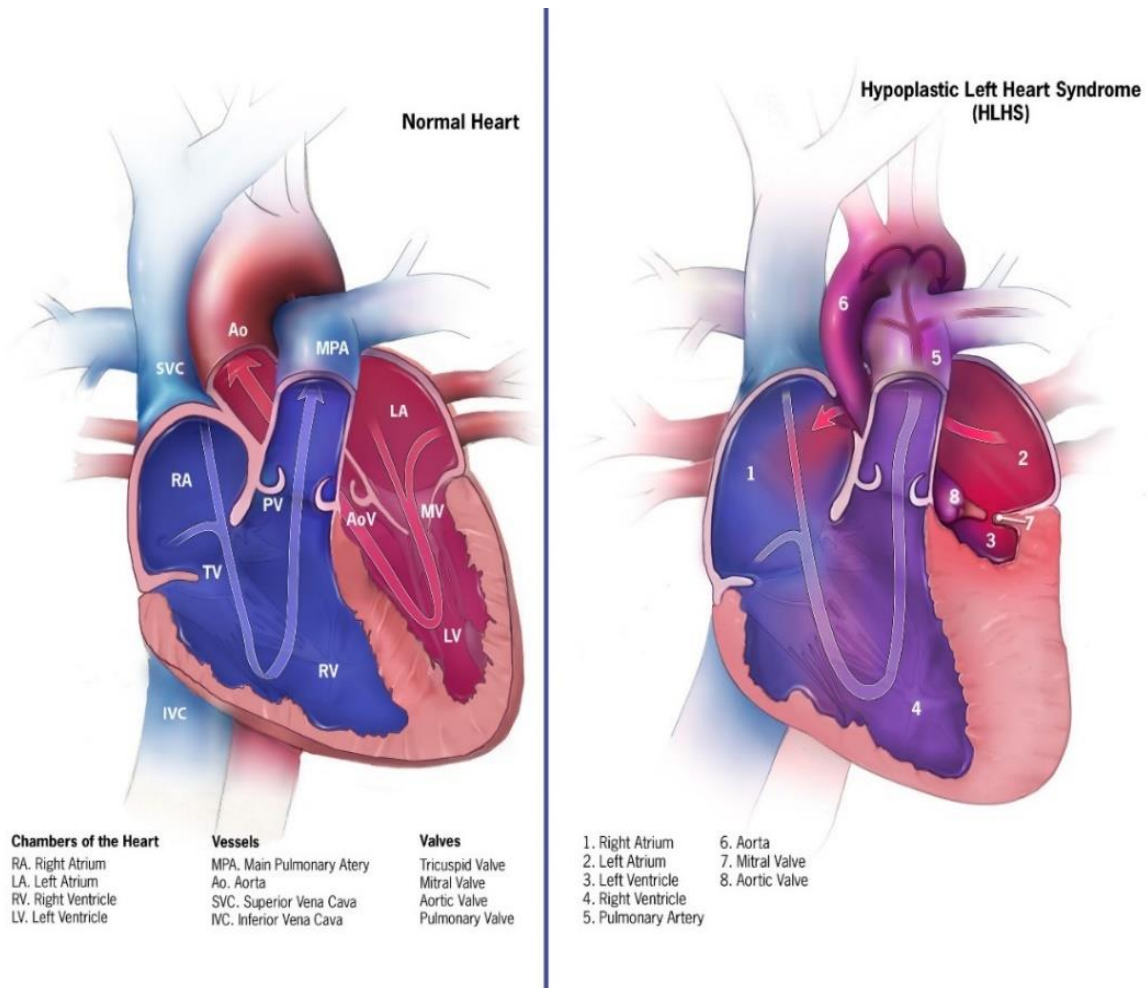


Fuente: cortesía del CDC.

**e. Hipoplasia de corazón izquierdo (Q23.4)**

Es un defecto del corazón con un ventrículo izquierdo hipoplásico, asociado con atresia de la válvula mitral y/o aórtica, con o sin otro defecto cardíaco (Figura10).

**Figura 10. Hipoplasia de corazón izquierdo**

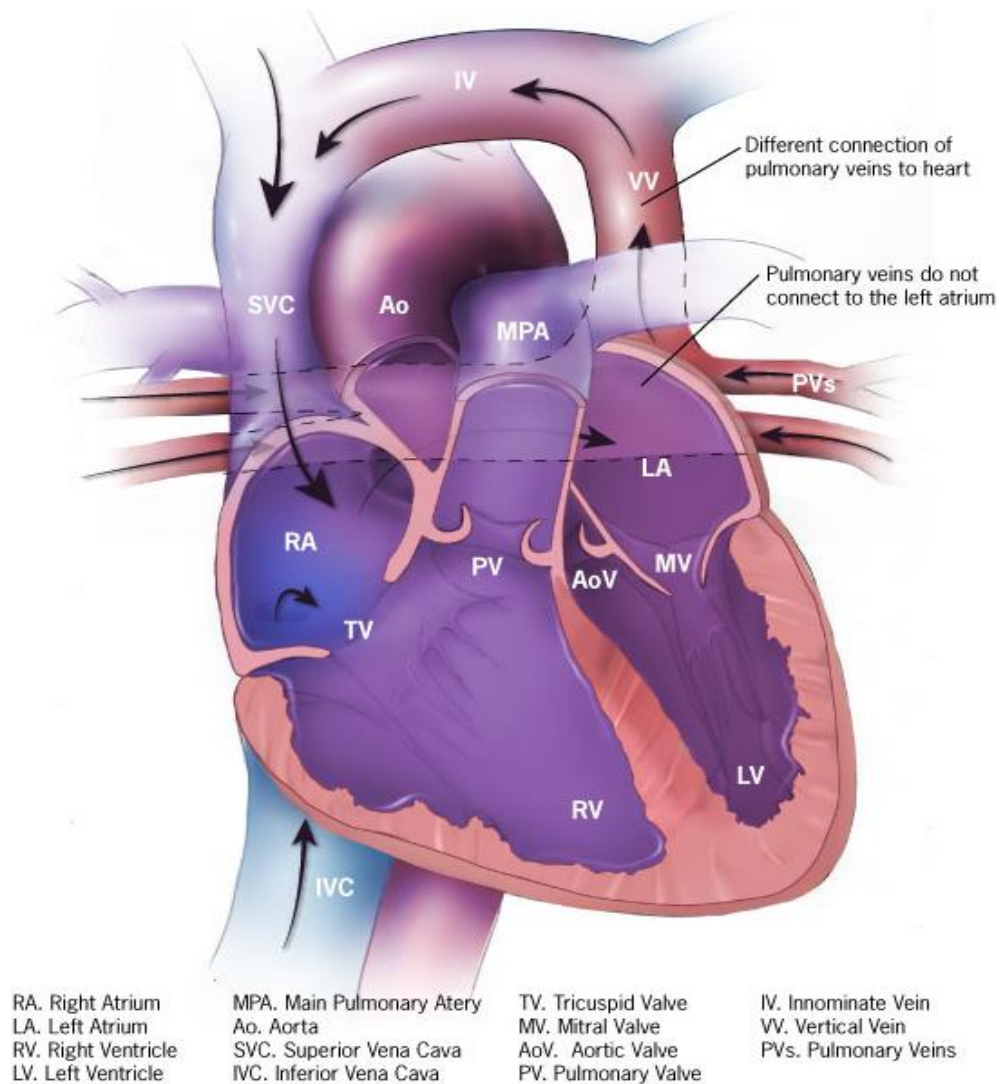


Fuente: cortesía del CDC.

**f. Conexión anómala total de las venas pulmonares (Q26.2)**

Es una cardiopatía congénita en la cual las cuatro venas pulmonares, que llevan sangre desde los pulmones hasta el corazón, no se conectan normalmente a la aurícula izquierda (Figura 11).

**Figura 11. Conexión anómala de venas pulmonares**



Fuente: cortesía del CDC.

### **g. Coartación de la aorta (Q25.1)**

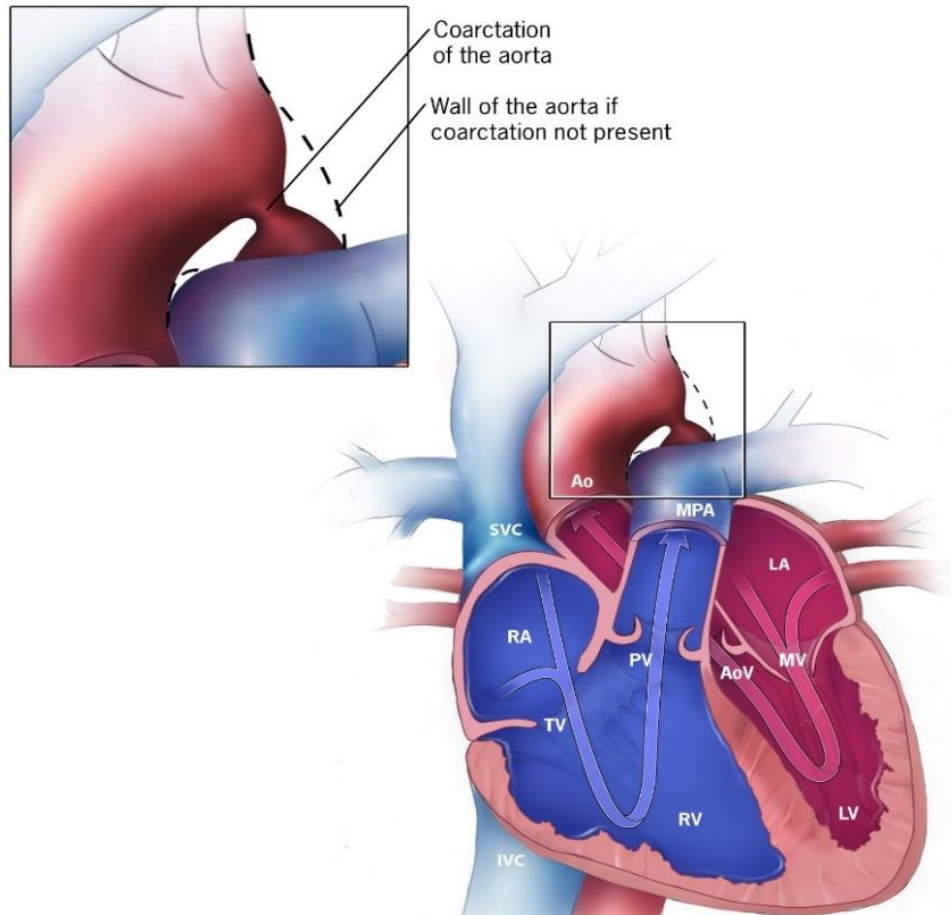
Es un estrechamiento congénito anormal de la aorta, que se produce cerca de la inserción del ductus arterioso (Figura 12).

Su signo patognomónico es la disminución clara de los pulsos femorales con respecto a los braquiales acompañada de un enlentecimiento de los mismos.



**Figura 12. Coartación de aorta**

**Coarctation of the Aorta**



Fuente: cortesía del CDC.

**15. Cardiopatías Congénitas no severas**

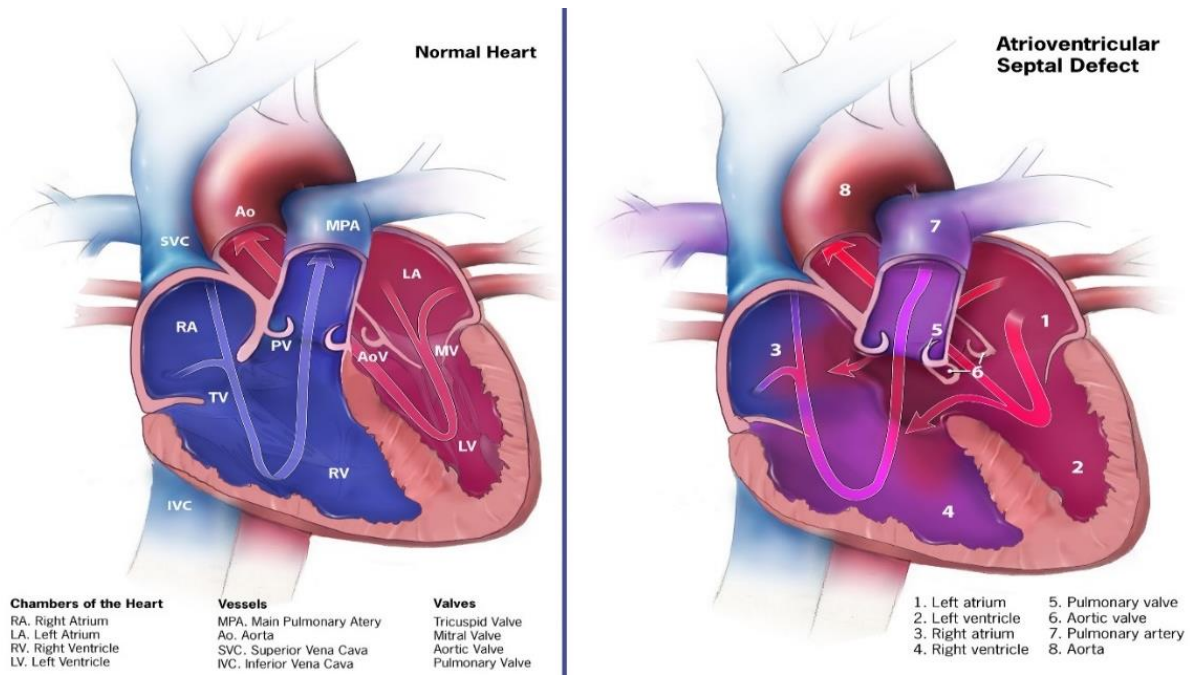
Para efectos de clasificación se consideran CC no severa aquella con o sin compromiso hemodinámico, pero con una anatomía favorable para su corrección quirúrgica. Incluye también aquellas CC que se corrigen espontáneamente (por ejemplo, comunicaciones interventriculares de tipo muscular).

**a. Defecto de tabique ventricular o comunicación interventricular (CIV)  
(Q21.0)**

Es el defecto cardiaco congénito más frecuente (1/1000 lactantes). Es un orificio en el septum interventricular y puede ubicarse en cualquier parte este (Figura 13), a nivel muscular o peri membranoso (más frecuente) y a su vez ser única o múltiples.

Las manifestaciones dependen del tamaño de la comunicación.

**Figura 13. Defectos del tabique interventricular**



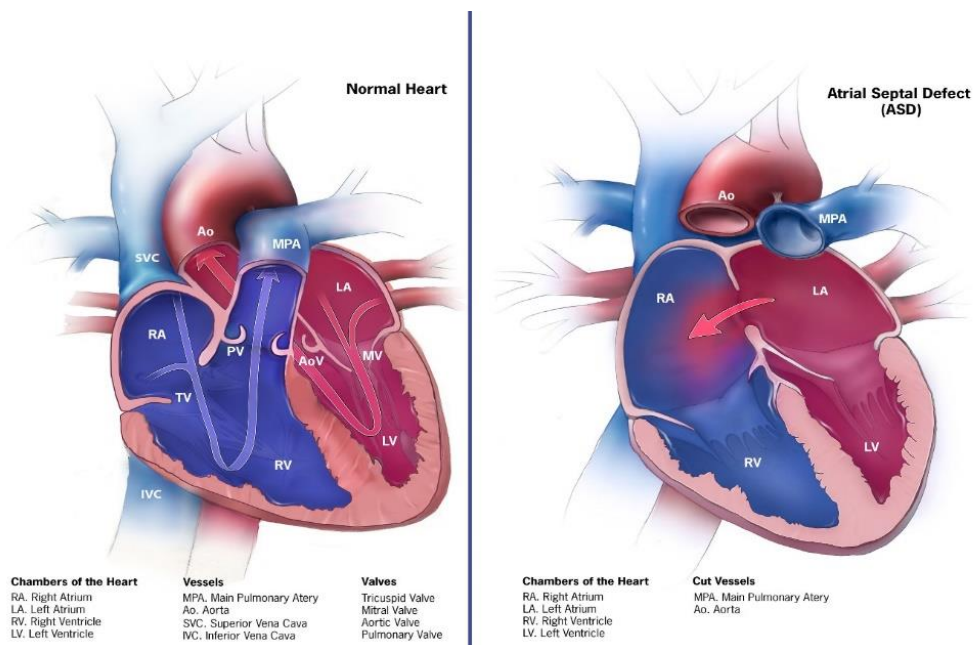
Fuente: cortesía del CDC.

**b. Defectos del tabique auricular o comunicación interauricular (CIA)  
(Q21.1)**

Son un grupo de defectos cardiacos que causan una comunicación o flujo sanguíneo a través del septo que divide las aurículas cardiacas (Figura 14). Existen varios tipos: CIA tipo *secundum* (incluye foramen oval permeable y es el más frecuente), CIA por defecto del seno venoso, y CIA por defecto del seno coronario.



**Figura 14. Comunicación interauricular**



Fuente: cortesía del CDC

**c. Estenosis congénita de la válvula pulmonar (Q22.1)**

Estrechamiento anormal de la válvula pulmonar en donde la apertura valvular o el flujo sanguíneo a través de ella están restringidos. Puede ser leve, moderada o severa dependiendo del gradiente de presión entre ambos lados de la válvula y el diámetro de esta.

**d. Conducto arterioso persistente (Q25.0)**

Es una comunicación entre la arteria aorta y la arteria pulmonar. No se considera una anomalía congénita a menos que permanezca abierto después de la segunda semana de vida. En los recién nacidos de pretérmino se oblitera más tardíamente, por eso, en ellos se considera un defecto menor

## XII. D. ATRESIA DE COANAS Y PRINCIPALES DEFECTOS CONGÉNITOS OROFACIALES

### 1. **Atresia de coanas (Q30.0)**

Es una anomalía congénita en la cual la comunicación entre la nariz y la faringe está ocluida por un hueso o una membrana. Se debe especificar si es unilateral o bilateral.

En algunos casos la atresia de coanas se acompaña de otras anomalías. Forma parte del acrónimo CHARGE, coloboma (C), enfermedad cardíaca (H), atresia de coanas (A), retardo del desarrollo del sistema nervioso central (R), genitourinarias (G) y anomalías de oído o sordera (E).

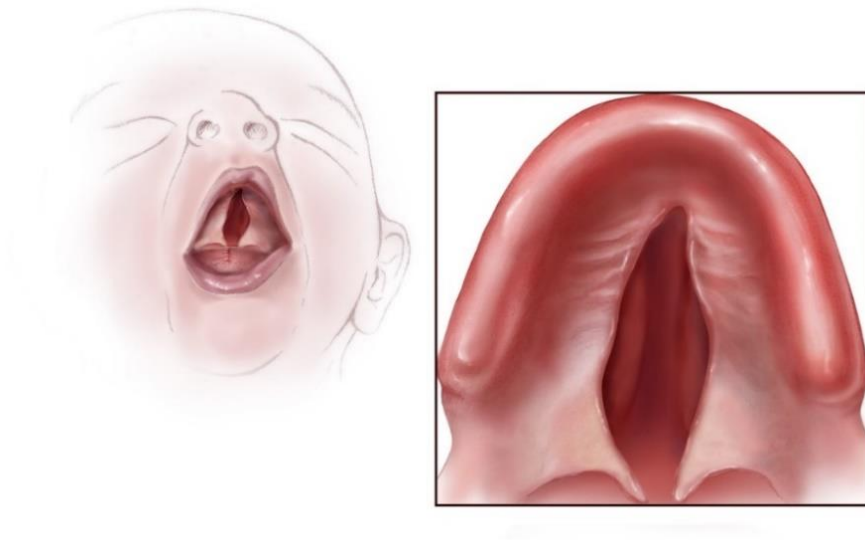
### 2. **Labio paladar y fisura del paladar (Q35-37)**

Son defectos congénitos caracterizados por hendiduras o fisuras en cualquier punto de la formación del paladar, a lo largo de la localización de la fusión del segmento intermaxilar del proceso fronto-nasal y los procesos palatinos laterales. Pueden ser anteriores (labio, proceso alveolar del maxilar o paladar primario por entero), las cuales pueden ser unilaterales o bilaterales; o posteriores (paladar blando o paladar blando junto con porción posterior del paladar óseo)

A continuación, se describe su clasificación según CIE-10.

- a. **Fisura del paladar (sin labio leporino) (Q35):** Defecto del cierre del paladar duro y/o blando detrás del foramen incisivo sin labio hendido (Figura 15). Se debe especificar si es paladar duro, blando y si es unilateral, bilateral o de línea media
- b. **Labio leporino (sin paladar hendido) (Q36):** Hendidura parcial o completa del labio superior. Se debe especificar si es unilateral, bilateral o de línea media (Figura 16).
- c. **Fisura del paladar con labio leporino (Q37):** Se caracteriza por hendidura parcial o completa del labio superior, con hendidura del paladar duro o blando. Se debe especificar si es unilateral, bilateral o de línea media.

**Figura 15. Paladar hendido**



Fuente: OMS/CDC/ICBDSR. Vigilancia de anomalías congénitas: manual para gestores de programas. Ginebra: Organización Mundial de la Salud; 2014.

**Figura 16. Labio leporino**



Fuente: OMS/CDC/ICBDSR. Vigilancia de anomalías congénitas: manual para gestores de programas. Ginebra: Organización Mundial de la Salud; 2014.

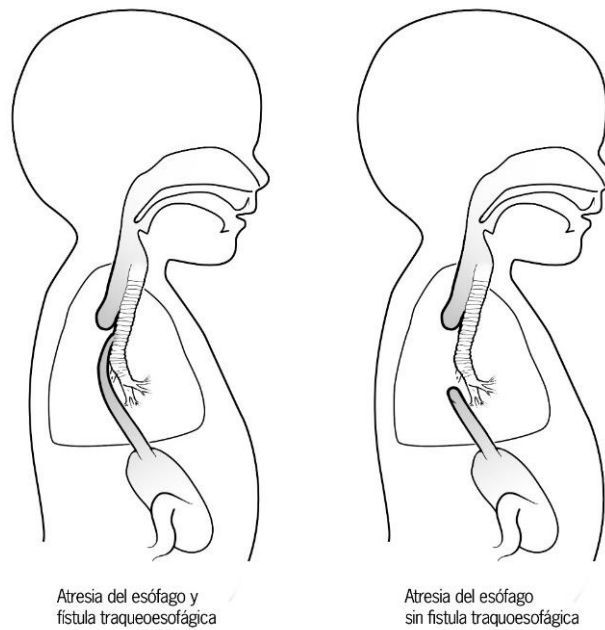
### XIII. E. PRINCIPALES DEFECTOS CONGÉNITOS DEL SISTEMA DIGESTIVO

#### 16. Atresia de esófago sin y con fístula traqueo-esofágica (Q39.0 Y Q39.1)

Defecto congénito caracterizado por la ausencia de continuidad o estrechamiento del esófago, con o sin fístula traqueal (Figura 17).

Puede asociarse a otras malformaciones: vertebrales, anales, cardíacas, renales, digestivas y/o de extremidades; la más frecuente es la asociación al ano imperforado.

**Figura 17. Atresia de esófago**



Fuente: cortesía del CDC.

**17. Estenosis hipertrófica congénita del píloro (Q40.0)**

La estenosis pilórica es un estrechamiento del píloro, la abertura que va del estómago al intestino delgado. Afecta a lactantes pequeños entre los 15 días y los 2 meses de edad y no se conocen la causa o causas que la producen.

El vómito es el primer síntoma en la mayoría de los niños, otros síntomas pueden ser: dolor abdominal, eructos, imposibilidad para aumentar de peso o pérdida de peso. El diagnóstico se confirma con ecografía. El tratamiento de esta enfermedad es quirúrgico.

**18. Atresia o estenosis anorectal (Q42.2, Q42.3)**

Defecto congénito caracterizado por la ausencia de continuidad del canal ano rectal o de la comunicación entre el recto y el ano, o estrechamiento del canal anal, con o sin fístula a los órganos vecinos.

**19. Ausencia, atresia y estenosis del intestino delgado y grueso (Q41, Q42)**

Estenosis completa u oclusión parcial de la luz de un segmento del intestino delgado. Puede involucrar una sola área o áreas múltiples del yeyuno o íleon.

**20. Enfermedad de Hirschprung (Q43.1)**

Consiste en la formación de un megacolon (sección colónica muy dilatada), debido a que al existir una sección agangliónica (sin células ganglionares), la motilidad es totalmente inadecuada o inexistente. Se produce una obstrucción intestinal por encima de la sección agangliónica.

**21. Atresia de los conductos biliares (Q44.2)**

Es la ausencia congénita o infradesarrollo (atresia) de una o más de las estructuras biliares extra hepáticas, que produce ictericia intensa de carácter obstructivo. Se presenta obstrucción del flujo de bilis del hígado a la vesícula. Esto puede llevar a daño hepático y cirrosis del hígado, lo cual puede ser mortal.

## **XIV. F. PRINCIPALES DEFECTOS CONGÉNITOS GENITO-URINARIOS**

### **1. Agenesia renal (Q60.0-Q60.1)**

Es la ausencia o displasia severa de uno o ambos riñones. La agenesia renal bilateral es incompatible con la vida.

### **2. Estenosis ureteropielica (Q62.1-62.3) – Hidronefrosis (Q62.0)**

Obstrucción congénita a nivel de pelvis renal o uréter que conlleva a dilatación de pelvis renal o uréter.

### **3. Extrofia vesical (Q64.1)**

Malformación compleja caracterizada por un defecto en el cierre de la pared abdominal inferior y vejiga. La vejiga se abre en la pared ventral del abdomen entre el ombligo y la sínfisis púbica. A menudo se asocia con epispadias y anomalías estructurales de los huesos púbicos.

### **4. Epispadias (Q64.0)**

Defecto congénito caracterizado por la apertura de la uretra en la superficie dorsal del pene.

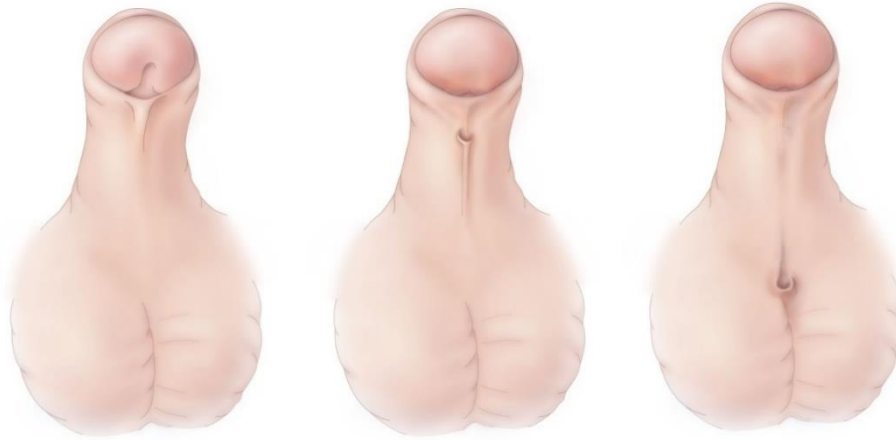
### **5. Hipospadia (Q54)**

Defecto congénito caracterizado por la apertura de la uretra en el lado ventral del pene. Puede presentarse a nivel de pene, perineal, y escrotal (Figura 18).

### **6. Sexo indeterminado y pseudohermafroditismo (Q56.0 a Q56.4)**

Ambigüedad genital que no permite hacer una determinación sexual al nacimiento. Puede ser hombre, mujer, pseudohermafroditismo o hermafroditismo verdadero.

**Figura 18. Tipos de hipospadias**



*Fuente: cortesía del CDC.*

## XV. G. PRINCIPALES DEFECTOS CONGÉNITOS DEL SISTEMA OSTEOMUSCULAR (Q65-79)

### 1. *Displasia evolutiva de cadera (luxación y subluxación congénita) (Q65)*

**a. Luxación y subluxación típica:** Aquellas que en el nacimiento la cadera no está luxada, pero se luxa posteriormente. La sub-luxación o la luxación se producen después del nacimiento, en los primeros meses de vida extra-uterina y como una consecuencia de la displasia (**Cadera displásica Q65.80 y 65.81**).

**b. Luxación atípica o teratológica (Q65.0-65.2):** Cuando el niño nace con la cadera ya luxada y rígida. Esta situación está íntimamente ligada a algo que ha sucedido en el período embrionario. Son niños con malformaciones congénitas asociadas: pie zambo, estrabismo, miembros inferiores displásicos, etc.

Se recomienda describir si está presente un ortolani positivo o rigidez de cadera de acuerdo con definiciones del ECLAMC<sup>14</sup>.

**c. Ortolani positivo (Q65.3-65.5):** Es la pre-luxación, muy frecuente, donde la cabeza femoral está dentro del acetábulo pero es luxable por la maniobra de Ortolani. Sólo a partir de los tres meses de edad se expresará radiológicamente como displasia de cadera. Debe ser tratada posturalmente.

**d. Rigidez de cadera:** Es la luxación verdadera de la cadera, muy rara, frecuentemente asociada a otras malformaciones y presente desde el nacimiento (no se puede realizar la maniobra de Ortolani). Tiene evidencias radiológicas en el recién nacido. Debe ser tratada quirúrgicamente.



## 2. **Deformidades congénitas de los pies (Q66)**

Se producen en el periodo fetal, afectando la postura de los miembros inferiores, se puede presentar como pie Bot, equinovaro, taloalگو entre otras.

**Figura 19. Talipes varo**



*Fuente: cortesía del CDC.*

## 3. **Polidactilia (Q69)**

La polidactilia es la presencia de un dedo supernumerario en manos o pies. Se clasifica basándose en la situación anatómica del dedo duplicado en los siguientes grupos:

-Pre-axial (25%): el dedo supernumerario está localizado en el lado radial de la mano.

-Post-axial (70%): el dedo duplicado se sitúa del lado cubital de la mano. Esta es la variedad más común y generalmente de herencia autosómica dominante.

-Duplicación central (5%): es la presencia de polidactilia en los dedos anular, medio o índice, asociándose en forma frecuente sindactilia.

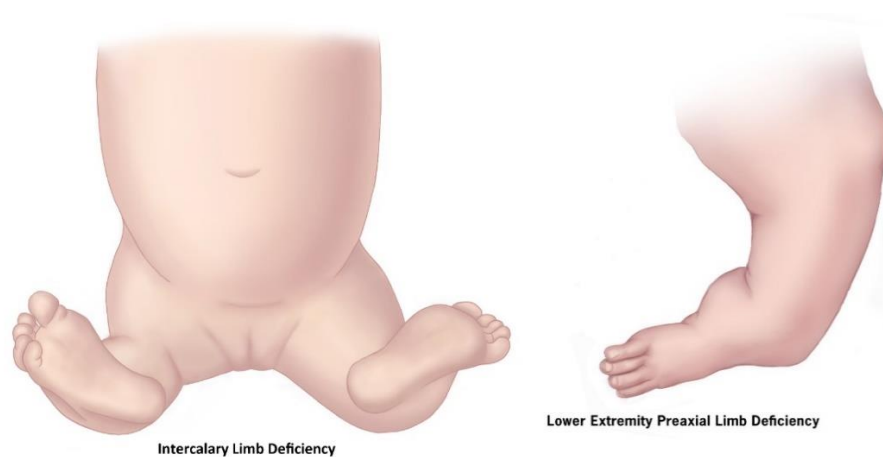
## 4. **Sindactilia (Q70)**

La fusión de los dedos se denomina sindactilia y se refiere a la fusión de dos o más dedos de las manos o de los pies. Esta fusión generalmente implica la conexión cutánea entre las dos áreas, pero en casos muy poco frecuentes implica la fusión (conexión) de los huesos

### 5. Defectos de reducción de extremidades (Q71-Q73)

Grupo de anomalías congénitas caracterizada por ausencia parcial o total o hipoplasia severa del esqueleto de estructuras de las extremidades. Incluye desde la ausencia de una falange hasta la ausencia total de un miembro. Se deben especificar 4 características: miembros afectados (superiores o inferiores, izquierdos o derechos), partes ausentes (falanges, dedos, etc.), partes presentes pero anormales (mano hipotrófica, dedos fusionados) y partes presentes y normales.

**Figura 20. Anomalías por reducción de miembros inferiores**



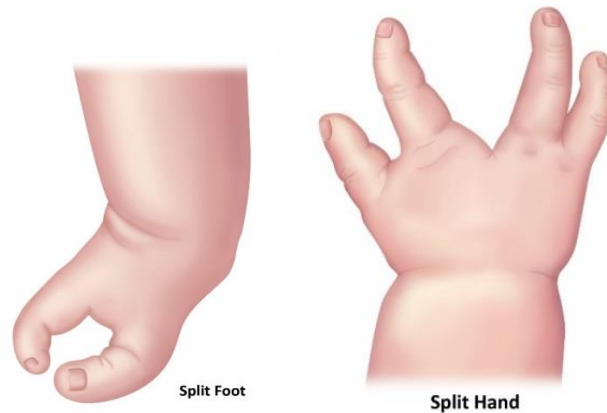
Fuente: cortesía del CDC.

**Figura 21. Anomalías por reducción de miembros superiores**



Fuente: cortesía del CDC.

**Figura 22. Mano y pie dividido (en pinza de langosta) (Q71.6 y Q72.7)**



*Fuente: cortesía del CDC.*

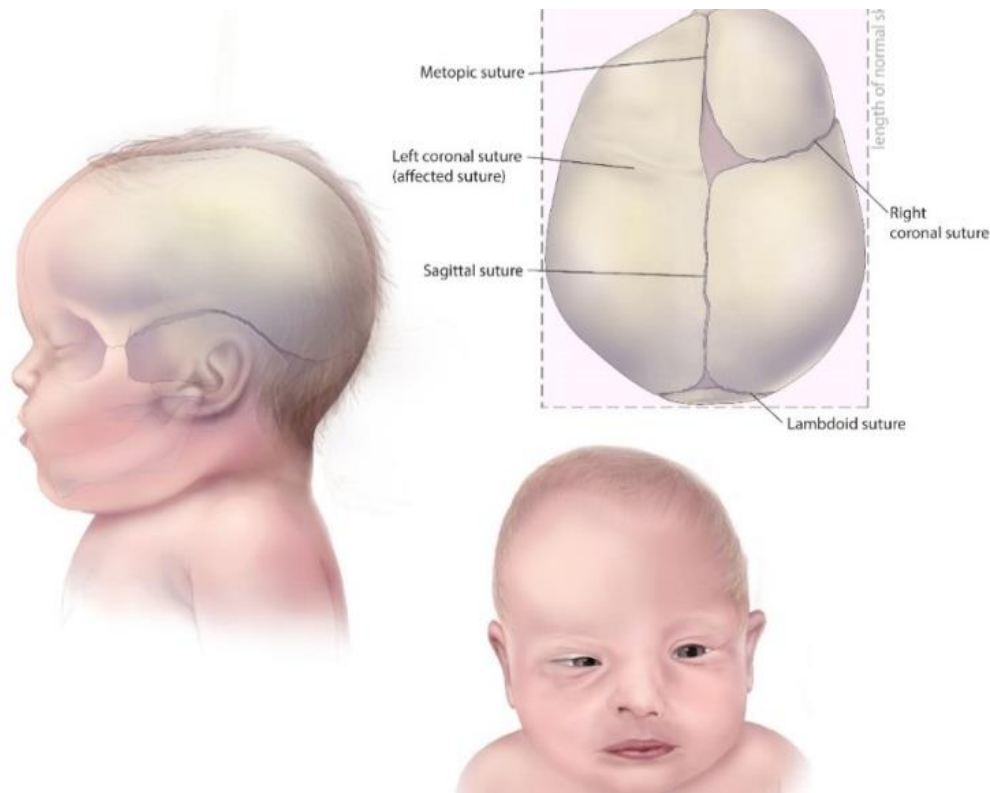
## **6. Craneosinostosis (Q750)**

Es el cierre prematuro de una, varias o todas las suturas. Existen varios tipos:

- a. Escafocefalia (Q75.01):** El cierre precoz y exclusivo de la sutura sagital que separa a los huesos parietales,
- b. Braquicefalia (Q75.00):** Cierre precoz de la sutura coronal que separa a los huesos parietales del occipital.
- c. Trigonocefalia (Q75.02) (cráneo en cuña):** Resulta del cierre prematuro de la sutura frontal o metópica. La frente es estrecha y prominente y se aprecia hipotelorismo.
- d. Turricefalia:** Se trata de una forma mixta, es decir una modalidad de craneosinostosis en la que se encuentran involucradas varias suturas.

Existen otras deformidades que constituyen un problema esencialmente estético, como la dolicocefalia Q67.2 y plagiocefalia Q67.3

**Figura 23: Craneosinostosis unilateral**



*Fuente: cortesía del CDC.*

### **7. Hernia diafragmática congénita (Q79.0)**

Defecto congénito caracterizado por la herniación en el tórax de los contenidos abdominales a través de un defecto del diafragma. Incluye ausencia total o parcial del diafragma.

## XVI. H. PRINCIPALES DEFECTOS DE PARED ABDOMINAL

### 22. Onfalocele (Q79.2)

Anomalía congénita caracterizada por la herniación de contenido abdominal a través de la inserción del cordón umbilical y cubierta por una membrana que puede o no estar intacta.

**Figura 24. Onfalocele**



*Fuente: cortesía del CDC*

### 23. Gastrosquisis (Q79.3)

Anomalía congénita caracterizada por herniación visceral, generalmente a través de un defecto de la pared abdominal del lado derecho a un cordón umbilical intacto. Generalmente la herniación no está cubierta por una membrana.

**Figura 25. Gastrosquisis**



*Fuente: cortesía del CDC.*

## XVII. DESCRIPCIÓN DE ALGUNOS SÍNDROMES Y ASOCIACIONES

### 24. Síndrome de Down (Q90)

Es una anomalía cromosómica caracterizado por un patrón bien conocido de anomalías menores y mayores y asociado con exceso de material cromosómico 21. Incluye mosaicismo trisómico y translocaciones del cromosoma 21.

Los defectos cardíacos congénitos en estos niños son frecuentes, así como anomalías gastrointestinales, como la atresia esofágica y la atresia duodenal.

Los niños con este síndrome tienen una apariencia característica ampliamente reconocida, con una cabeza que puede ser más pequeña de lo normal (microcefalia). Los rasgos faciales prominentes son nariz achatada, lengua protruyente y ojos inclinados hacia arriba (pliegue del epicanto). Las manos son cortas y anchas con dedos cortos, que suelen tener un único pliegue palmar.

**Figura 26. Facies Síndrome de Down**



*Fuente: cortesía del CDC*

## **2. Síndrome de Edwards (Q91.0 a Q91.3)**

Es una anomalía congénita cromosómica la cual presenta material adicional del cromosoma 18. Incluye translocación y trisomía en mosaico del cromosoma 18. Dentro de las anomalías más frecuentes, que han demostrado su utilidad en el diagnóstico clínico y que se considera que están presentes en la mayoría de los casos están: cardiopatía congénita suele presentarse como comunicación interventricular con afectación valvular múltiple, a nivel gastrointestinal: divertículo de Meckel, páncreas ectópico, y fijación incompleta del colon. Otras anomalías presentes son: hipoplasia o aplasia de cuerpo calloso, microcefalia, esternón corto, caderas luxadas, entre otras.

## **3. Síndrome de Patau (Q91.4 a Q91.7)**

Es una anomalía congénita cromosómica la cual presenta material adicional del cromosoma 13. Incluye translocación y trisomía en mosaico del cromosoma 13.

Los hallazgos clínicos más frecuentes son: anomalías de estructuras de la línea media, incluyendo holoprosencefalia, labio leporino con o sin fisura palatina y onfalocelo. También son frecuentes las malformaciones cardíacas especialmente comunicación interventricular, anomalías de extremidades (polidactilia, pies zambos), malformaciones renales y anomalías genitales.

## **4. Síndrome de zika congénito**

Se debe sospechar de un caso de síndrome de zika congénito en todo recién nacido vivo o muerto que presente al menos dos de los siguientes defectos congénitos en donde al menos uno debe ser del sistema nervioso central<sup>11</sup>:

- Sistema nervioso central: microcefalia, calcificaciones intracerebrales, hipoplasia cerebral o cerebelar, adelgazamiento de la corteza cerebral, malformaciones del cuerpo calloso, ventriculomegalia o aumento de líquido extra-axial, patrón de los giros cerebrales anómalo (ej: polimicrogiria, lisencefalia). Así como, alteraciones específicas del exámen físico neurológico

como (por ejemplo, espasticidad, irritabilidad persistente, convulsiones, alteraciones extrapiramidales).

- Sordera neurosensorial o hipoacusia central.
- Ópticas: anomalías estructurales como microftalmia, coloboma, cataratas o calcificaciones intraoculares; anomalías de polo posterior como atrofia coriorretinal, anomalías del nervio óptico, pigmentación moteada de la retina, entre otras.
- Artrogriposis o contracturas múltiples.

Ante la presencia de un caso sospechoso se debe actuar según lo estipulado en el Protocolo de vigilancia de microcefalia y síndrome congénito asociado a virus del Zika en Costa Rica además de llenar la boleta de registro de defectos congénitos del CREC.



## XVIII. Referencias Bibliográficas





1. Organización Mundial de la Salud. Anomalías congénitas. Nota descriptiva n.º370. Octubre 2012. (consultado el 30 enero del 2018) Disponible en <http://www.who.int/medicacentre/factsheets/fs370/es/>
2. Resolución WHA63.17. Defectos congénitos. En : 63º Asamblea Mundial de la Salud, Ginebra, 17-21 de mayo de 2010. Ginebra: Organización Mundial de la Salud; 2010 (consultado el 30 enero del 2018) Disponible en : [http://apps.who.int/gb/ebwha/pdf\\_files/WHA63/A63\\_R17-sp.pdf?ua=1&ua=1&ua=1](http://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA63/A63_R17-sp.pdf?ua=1&ua=1&ua=1)
3. Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades. Updated guidelines for evaluating public health surveillance systems: recommendations from the Guidelines Working Group. MMWR Morb. Mortal. Wkly. Rep.2001;50(RR13):1–30. (consultado el 30 enero del 2018) Disponible en <http://www.cdc.gov/mmwr/preview/mmwrhtml/rr5013a1.htm>
4. Creación del Centro de Registro de Enfermedades Congénitas. Diario Oficial La Gaceta (Decreto No. 16488-S. 5-ago-1985). San José, Costa Rica: Ministerio de Salud; 1985.
5. Reforma del Decreto Ejecutivo No 16488-S. Diario Oficial La Gaceta (Decreto No 34398-S. 25-marzo-2008). San José, Costa Rica: Ministerio de Salud; 2008.
6. Benavides Lara A; Barboza Arguello M y Umaña Solís L. Manual Técnico del Centro de Registro de Enfermedades Congénitas. Inciensa.2008.
7. Decreto Ejecutivo N°40556-S. "Reglamento de Vigilancia de la Salud". Diario oficial la gaceta (Decreto N° 40556-S, 23 agosto 2017). San José, Costa Rica. Ministerio de Salud. 2017.



8. OMS/CDC/ICBDRS. Vigilancia de anomalías congénitas: manual para gestores de programas. Ginebra: Organización Mundial de la Salud; 2015.
9. OMS/CDC/ICBDRS. Birth defects surveillance: a manual for programme managers, second edition. Geneva: World Health Organization; 2020.
10. Benavides Lara A, Barboza Arguello M y Fernández Fuentes F. Manual de usuario del sistema de información para el registro de defectos congénitos. Parte A: Notificación y Registro. Versión 1.1. Inciensa; 2017. Disponible en: [http://www.inciensa.sa.cr/inciensa/unidades\\_especializadas/Manual%20de%20Usuario%20Sistema%20de%20Informacion%20para%20el%20Registro%20de%20Defectos%20Congenitos.pdf](http://www.inciensa.sa.cr/inciensa/unidades_especializadas/Manual%20de%20Usuario%20Sistema%20de%20Informacion%20para%20el%20Registro%20de%20Defectos%20Congenitos.pdf)
11. International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR). Annual report 2014. (consultado 27 de febrero del 2018) Disponible en [http://www.icbdsr.org/wp-content/annual\\_report/Report2014.pdf](http://www.icbdsr.org/wp-content/annual_report/Report2014.pdf)
12. Ministerio de Salud/INCIENSA/CCSS. Protocolo de vigilancia de microcefalia y síndrome congénito asociado a virus del zika en Costa Rica. Versión 4. 2023.
13. EUROCAT: Coding of EUROCAT subgroups of congenital anomalies. Disponible en: <http://www.eurocat.ulster.ac.uk/pdf/Ester/Definition-New-EUROCAT-Subgrups-Feb-2007.pdf> . Consultado 10 Jul 2016.
14. ECLAMC Manual operacional. Edición 2002.
15. EUROCAT Guide 1.4: Instruction for the registration of congenital anomalies. EUROCAT Central Registry, University of Ulster. 2013. (Last update version 28/12/2018)

## XIX. Anexos

### Anexo 1. Boleta de notificación obligatoria de anomalías congénitas.

[http://www.inciensa.sa.cr/inciensa/unidades\\_especializadas/Boleta%20de%20notificacion%20obligatoria%20de%20los%20defectos%20congenitos.pdf](http://www.inciensa.sa.cr/inciensa/unidades_especializadas/Boleta%20de%20notificacion%20obligatoria%20de%20los%20defectos%20congenitos.pdf)

		Instituto Costarricense de Investigación y Enseñanza en Nutrición y Salud				
		Centro de Registro de Enfermedades Congénitas				
		Boleta de notificación obligatoria de defectos congénitos				
Centro de Salud que Reporta				Fecha de Reporte (dd/mm/aaaa)		
<b>Datos de la Madre</b>						
Nombre		Primer Apellido		Segundo Apellido		
Nacionalidad	Tipo de Identificación <input type="checkbox"/> ced <input type="checkbox"/> pas <input type="checkbox"/> exp <input type="checkbox"/> res <input type="checkbox"/> ND		Número de Identificación	Edad	Teléfono	Madre Residente <input type="checkbox"/> SI <input type="checkbox"/> NO
Provincia	Cantón	Distrito	Barrio Residencia	Dirección de Residencia		
<b>Datos del Padre</b>						
Nombre		Primer Apellido		Segundo Apellido		
Tipo de Identificación <input type="checkbox"/> ced <input type="checkbox"/> pas <input type="checkbox"/> exp <input type="checkbox"/> res <input type="checkbox"/> ND		Número de Identificación	Edad	Teléfono		
<b>Datos del Parto y del Niño</b>						
Centro de Salud de Nacimiento				Fecha de Parto (dd/mm/aaaa)		
Nombre		Primer Apellido		Segundo Apellido		
Tipo de Identificación <input type="checkbox"/> ced <input type="checkbox"/> cert nac <input type="checkbox"/> exp <input type="checkbox"/> ND		Número de Identificación	Sexo <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/> Amb	Condición de Nacimiento <input type="checkbox"/> Vivo <input type="checkbox"/> Muerto	Fecha fallecido (si nació vivo y falleció anote dd/mm/aaaa)	
Edad gestacional (sem)	Tipo Malformación <input type="checkbox"/> Simple <input type="checkbox"/> Múltiple	Clase Malformación	Peso al nacer (g)	Condición de Salida <input type="checkbox"/> Casa <input type="checkbox"/> Traslado <input type="checkbox"/> Fallecido		
Perímetro Cefálico al nacer (en cm):		Perímetro cefálico las 24h de nacido (en cm):		Talla al nacer (en cm):		
<b>Descripción de defectos congénitos</b>						
(Describa cada defecto congénito y anote cuál (es) de ellos tuvo diagnóstico prenatal y cuál(es) amerita confirmación)						
Fecha de Digitación (no llenar)	Digitador (no llenar)	Funcionario que reporta (Nombre y código)		Año	Consecutivo (para digitadores) (anotar número de boleta que asigna el sistema al dígitar)	
		Tres Ríos, Cartago, Costa Rica		Teléfono: (506) 2279911-ext 135	INCIENSA-R67, V02	
		Fecha de Impresión: dd/mm/aaaa		Página: 1		
		Nota: Este reporte, una vez completado, no debe ser reproducido sin la autorización escrita del tutor legal del niño/caso, del centro de salud que lo reporta ó del CREC-INCIENSA.				

	Instituto Costarricense de Investigación y Enseñanza en Nutrición y Salud Centro de Registro de Enfermedades Congénitas <b>Boleta de notificación obligatoria de defectos congénitos</b>	
---	--	---

**Instrucciones de llenado Boleta de notificación obligatoria de defectos congénitos**

La presente boleta constituye el formulario para cumplir con el decreto 16488- S y su modificación 34398-S, donde se establece que los funcionarios de los establecimientos de salud están obligados a remitir toda la información de los nacimientos cuyas características indiquen alguna alteración congénita, el decreto 30945-S de vigilancia de la salud y el Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos. Por favor escribir con lapicero y letra clara.

**Nombre del establecimiento:** Nombre del establecimiento de salud de donde procede la boleta. *Ej. H. Max Peralta.*  
**Fecha de reporte:** Indicar la fecha en que se llena la boleta con el siguiente formato (DD-MM-AAAA).

**DATOS DE LA MADRE**

**Nombre de la madre:** Anote el nombre, primer apellido, segundo apellido en los espacios correspondientes.  
**Nacionalidad:** Anotar país de origen.  
**Tipo de Identificación:** Anotar si es el número de cédula, pasaporte, residencia o número de expediente. Si no se conoce coloque N/D.  
**Número de Identificación:** Anotar el número de identificación de la madre.  
**Edad materna:** Anotar la edad en años cumplidos.  
**Teléfonos:** Anote el número de teléfono de la residencia de la madre, celular o algún otro teléfono disponible.  
**Madre residente:** Si la madre residió durante Todo su embarazo en Costa Rica, anote SI. Si solo residió en Costa Rica parte del embarazo anote No  
**Lugar de residencia:** Anote la provincia, cantón, distrito, barrio o caserío y dirección del lugar de residencia del paciente en los espacios correspondientes.

**DATOS DEL PADRE**



**Nombre del padre:** Anote el nombre, primer apellido y segundo apellido en los espacios correspondientes.  
**Tipo de Identificación:** Anotar si es el número de cédula, pasaporte, residencia o número de expediente  
**Número de Identificación:** Anotar el número de identificación del padre. Si no se conoce coloque N/D.  
**Edad:** Anotar la edad del padre en años cumplidos.  
**Teléfonos:** Anote el número de teléfono de la residencia del padre, celular o algún otro teléfono disponible

**DATOS DEL PARTO Y DEL NIÑO**

**Centro de Salud de Nacimiento:** Anote el establecimiento de salud donde nació el niño.  
**Fecha de parto:** Indique la fecha de nacimiento con el siguiente formato (DD-MM-AAAA)  
**Nombre completo:** Anote el nombre, primer apellido y segundo apellido en los espacios correspondientes.  
**Tipo de Identificación:** Anotar si es el número de cédula, certificado de nacimiento o número de expediente. Si no se conoce coloque N/D.  
**Número de Identificación:** Anotar el número de identificación del niño.  
**Sexo:** Notar femenino, masculino o ambiguo según corresponda.  
**Condición de nacimiento:** Anote vivo o muerto según corresponda.  
**Fecha de fallecido:** Si nació vivo y falleció anote la fecha de fallecido con el siguiente formato (DD\_MM\_AAAA)  
**Edad gestacional:** Anote la edad gestacional al nacimiento en semanas.  
**Tipo de malformación:** En este espacio debe anotar si es un defecto congénito único (simple) o múltiple.  
**Clase Malformación:** En el caso de una malformación múltiple, debe anotar si es un síndrome, una asociación o si los defectos no están relacionados, si fuese defecto único se anota No aplica.  
**Peso al nacimiento:** Anote el peso al nacer en gramos.  
**Condición de salida:** Indique si egresa a la casa, a otro hospital (anote el nombre) o si fallece.  
**Circunferencia cefálica al nacer:** mida la circunferencia cefálica con una cinta métrica (como se indica en el protocolo de microcefalia) y anote el dato en cm con un decimal.  
**Circunferencia cefálica a las 24h de nacido:** A las 24h de nacido mida de nuevo la circunferencia cefálica y anote el dato en cm con un decimal. Este punto aplica para los casos sospechosos de microcefalia.  
**Talla de Nacimiento:** Anote la talla al nacer en cm con un decimal.

**DESCRIPCIÓN DE LOS DEFECTOS CONGÉNITOS**

**Descripción de los defectos congénitos:** Describa todos los defectos congénitos que presente el niño (detalle con letra clara tipo de malformación, localización, tamaño y otros detalles). Si se hace el diagnóstico de un síndrome, debe anotar además los defectos congénitos encontrados para hacer el diagnóstico. Si le hace falta espacio puede anotar en el reverso de la hoja, o adjuntar otra. **Describa para cada defecto congénito si el diagnóstico fue confirmado (en caso necesario) o está pendiente de confirmar. Anote además si el defecto congénito se diagnosticó prenatalmente.**  
**Funcionario que reporta:** Anote el nombre del profesional o personal de salud que llenó la boleta.  
**Consecutivo:** Para uso de digitadores del sistema de información en línea del CREC. Anotar el # de boleta que asigna el sistema una vez que guarda la boleta. Esta boleta deberá enviarse al CREC de acuerdo al flujo de información establecido en sus respectivos manuales y protocolos.

	Tres Ríos, Cartago, Costa Rica      Teléfono: (506) 22799911-ext 135	INCIENSA-R67, V02 Página: 2	
Fecha de Impresión: dd/mm/aaaa Nota: Este reporte, una vez completado, no debe ser reproducido sin la autorización escrita del tutor legal del niño/caso, del centro de salud que lo reporta ó del CREC-INCIENSA.			

**Anexo 2. Anomalías congénitas menores y de severidad no específica de acuerdo a su código y descripción en la CIE-10.**

CIE Décima (código)	CIE Décima
D179	TUMOR BENIGNO LIPOMATOSO DE SITIO NO ESPECIFICADO
D180	HEMANGIOMA DE CUALQUIER SITIO
E730	DEFICIENCIA CONGENITA DE LACTASA
K400	HERNIA INGUINAL BILATERAL CON OBSTRUCCIÓN, SIN GANGRENA
K401	HERNIA INGUINAL BILATERAL, CON GANGRENA
K409	HERNIA INGUINAL
K429	HERNIA UMBILICAL
L050	QUISTE PILONIDAL (CON ABSCESO)
L059	QUISTE PILONIDAL (SIN ABSCESO), AGUJERO SACRO
Q0461	QUISTE CEREBRAL CONGENITO SIMPLE
Q0780	SINDROME DE GUIÑO SINCRONICO MANDIBULO-PALPEBRAL
Q101	ECTROPION CONGENITO
Q102	ENTROPION CONGENITO
Q103	OTRAS MALFORMACIONES CONGENITAS DE LOS PARPADOS
Q105	ESTENOSIS Y ESTRECHEZ CONGENITAS DEL CONDUCTO LAGRIMAL
Q106	OTRAS MALFORMACIONES CONGENITAS DEL APARATO LAGRIMAL
Q132	OTRAS MALFORMACIONES CONGENITAS DEL IRIS
Q135	ESCLEROTICA AZUL
Q170	OREJA SUPERNUMERARIA
Q171	MACROTIA
Q1722	MICROTIA NO SEVERA (GRADO 1 Y 2)
Q173	OTRAS DEFORMIDADES DEL PABELLON AURICULAR
Q174	ANOMALIA DE LA POSICION DE LA OREJA
Q175	OREJA PROMINENTE
Q178	OTRAS MALFORMACIONES CONGENITAS DEL OIDO, ESPECIFICADAS
Q179	MALFORMACION CONGENITA DEL OIDO, NO ESPECIFICADA
Q180	SENO, FISTULA O QUISTE DE LA HENDIDURA BRANQUIAL
Q181	SENO, FISTULA Y QUISTE PREAURICULAR

Protocolo de Vigilancia de Anomalías Congénitas en Costa Rica, Versión 2

CIE Décima (código)	CIE Décima
Q183	PTERIGION DEL CUELLO
Q184	MACROSTOMIA
Q185	MICROSTOMIA
Q186	MACROQUEILIA
Q188	OTRAS MALFORMACIONES CONGENITAS ESPECIFICADAS DE CARA Y CUELLO
Q189	MALFORMACION CONGENITA DE LA CARA Y DEL CUELLO, NO ESPECIFICADA
Q2111	AGUJERO OVAL ABIERTO O PERSISTENTE
Q2541	PERSISTENCIA DEL ARCO AORTICO DERECHO
Q261	PERSISTENCIA DE LA VENA CAVA SUPERIOR IZQUIERDA
Q270	AUSENCIA E HIPOPLASIA CONGENITA DE LA ARTERIA UMBILICAL
Q273	MALFORMACION ARTERIOVENOSA PERIFERICA
Q274	FLEBECTASIA CONGENITA
Q278	OTRAS MALFORMACIONES CONGENITAS DEL SISTEMA VASCULAR PERIFERICO, ESPECIFICADAS
Q279	MALFORMACION CONGENITA DEL SISTEMA VASCULAR PERIFERICO, NO ESPECIFICADA
Q288	OTRAS MALFORMACIONES CONGENITAS DEL SISTEMA CIRCULATORIO, ESPECIFICADA
Q289	MALFORMACION CONGENITA DEL SISTEMA CIRCULATORIO, NO ESPECIFICADA
Q308	OTRAS MALFORMACIONES CONGENITAS DE LA NARIZ
Q309	MALFORMACION CONGENITA DE LA NARIZ, NO ESPECIFICADA
Q314	ESTRIDOR LARINGEO CONGENITO
Q3140	LARINGOMALACIA CONGENITA
Q320	TRAQUEOMALACIA CONGENITA
Q322	BRONCOMALACIA CONGENITA
Q3220	BRONCOMALACIA CONGENITA PRIMARIA
Q3221	BRONCOMALACIA CONGENITA SECUNDARIA
Q3300	QUISTE PULMONAR CONGENITO SIMPLE
Q331	LOBULO PULMONAR SUPERNUMERARIO
Q3310	LOBULO AZIGOS DEL PULMON
Q357	FISURA DE LA UVULA
Q380	MALFORMACIONES CONGENITAS DE LOS LABIOS, NO CLASIFICADAS EN OTRA PARTE
Q3800	FISTULA CONGENITA DE LOS LABIOS

Protocolo de Vigilancia de Anomalías Congénitas en Costa Rica, Versión 2

CIE Décima (código)	CIE Décima
Q3808	OTRAS MALFORMACIONES CONGENITAS DE LOS LABIOS, NO CLASIFICADAS EN OTRA PARTE
Q381	ANQUILOGLOSIA
Q382	MACROGLOSIA
Q383	OTRAS MALFORMACIONES CONGENITAS DE LA LENGUA
Q3839	MALFORMACION CONGENITA DE LA LENGUA, SIN OTRA ESPECIFICACION
Q384	MALFORMACIONES CONGENITAS DE GLANDULAS Y DE LOS CONDUCTOS SALIVALES
Q385	MALFORMACIONES CONGENITAS DEL PALADAR, NO CLASIFICADAS EN OTRA PARTE
Q3850	ARCO PALATINO ALTO
Q3858	OTRAS MALFORMACIONES CONGENITAS DEL PALADAR NO CLASIFICADAS EN OTRA PARTE
Q386	OTRAS MALFORMACIONES CONGENITAS DE LA BOCA
Q400	ESTENOSIS HIPERTROFICA CONGENITA DEL PILORO
Q401	HERNIA HIATAL CONGENITA
Q4021	DISMOTILIDAD DEL ESTOMAGO
Q403	MALFORMACION CONGENITA DEL ESTOMAGO, NO ESPECIFICADA
Q430	DIVERTICULO DE MECKEL
Q4300	PERSISTENCIA DEL CONDUCTO ONFALOMESENTERICO
Q4301	BRIDA ONFALOMESENTERICA
Q4302	QUISTE ONFALOMESENTERICO
Q4320	DISMOTILIDAD DEL INTESTINO GRUESO
Q4381	DISMOTILIDAD DEL INTESTINO DELGADO
Q4382	DISMOTILIDAD INTESTINAL GENERALIZADA
Q439	MALFORMACION CONGENITA DEL INTESTINO, NO ESPECIFICADA
Q444	QUISTE DEL COLEDOCO
Q4583	QUISTE MESENERICO CONGENITO
Q5000	AUSENCIA CONGENITA DE OVARIO, UNILATERAL
Q501	QUISTE EN DESARROLLO DEL OVARIO
Q5010	QUISTE EN DESARROLLO DEL OVARIO, UNILATERAL
Q5011	QUISTE EN DESARROLLO DEL OVARIO, BILATERAL
Q505	QUISTE EMBRIONARIO DEL LIGAMENTO ANCHO
Q523	HIMEN IMPERFORADO

Protocolo de Vigilancia de Anomalías Congénitas en Costa Rica, Versión 2

CIE Décima (código)	CIE Décima
Q524	OTRAS MALFORMACIONES CONGENITAS DE LA VAGINA
Q525	FUSION DE LABIOS DE LA VULVA
Q526	MALFORMACION CONGENITA DEL CLITORIS
Q527	OTRAS MALFORMACIONES CONGENITAS DE LA VULVA
Q528	OTRAS MALFORMACIONES CONGENITAS DE LOS ORGANOS GENITALES FEMENINOS, ESPECIFICADAS
Q529	MALFORMACION CONGENITA DE LOS GENITALES FEMENINOS, NO ESPECIFICADA
Q530	ECTOPIA TESTICULAR
Q531	TESTICULO NO DESCENDIDO, UNILATERAL
Q532	TESTICULO NO DESCENDIDO, BILATERAL
Q539	TESTICULO NO DESCENDIDO, SIN OTRA ESPECIFICACION
Q544	ENCORDAMIENTO CONGENITO DEL PENE
Q551	HIPOPLASIA DEL TESTICULO Y DEL ESCROTO
Q552	OTRAS MALFORMACIONES CONGENITAS DE LOS TESTICULOS Y DEL ESCROTO
Q5520	TESTICULO RETRACTIL
Q5521	ESCROTO BIFIDO
Q558	OTRAS MALFORMACIONES CONGENITAS DE LOS ORGANOS GENITALES MASCULINOS, ESPECIFICADAS
Q559	MALFORMACION CONGENITA DE LOS ORGANOS GENITALES MASCULINOS, NO ESPECIFICADA
Q600	AGENESIA RENAL, UNILATERAL
Q610	QUISTE RENAL SOLITARIO CONGENITO
Q627	REFLUJO VESICO-URETERO-RENAL CONGENITO
Q6270	REFLUJO VESICO-URETERO-RENAL CONGENITO, UNILATERAL
Q6271	REFLUJO VESICO-URETERO-RENAL CONGENITO, BILATERAL
Q628	OTRAS MALFORMACIONES CONGENITAS DEL URETER
Q630	RIÑÓN SUPERNUMERARIO
Q6300	RIÑÓN DOBLE O TRIPLE
Q631	RIÑÓN LOBULADO, FUSIONADO Y EN HERRADURA
Q6310	RIÑÓN EN HERRADURA
Q6318	OTRA ANOMALIA DE FUSION RENAL ESPECIFICADA
Q6319	ANOMALIA DE FUSION RENAL, INESPECIFICA
Q633	HIPERPLASIA RENAL Y RIÑÓN GIGANTE



Protocolo de Vigilancia de Anomalías Congénitas en Costa Rica, Versión 2

CIE Décima (código)	CIE Décima
Q648	OTRAS MALFORMACIONES CONGENITAS DEL APARATO URINARIO, ESPECIFICADAS
Q649	MALFORMACION CONGENITA DEL APARATO URINARIO, NO ESPECIFICADA
Q653	SUBLUXACION CONGENITA DE LA CADERA, UNILATERAL
Q654	SUBLUXACION CONGENITA DE LA CADERA, BILATERAL
Q655	SUBLUXACION CONGENITA DE LA CADERA, NO ESPECIFICADA
Q656	CADERA INESTABLE
Q6560	CADERA INESTABLE, UNILATERAL
Q6561	CADERA INESTABLE, BILATERAL
Q661	TALIPES CALCANEOVARUS
Q662	METATARSUS VARUS
Q663	OTRAS DEFORMIDADES VARUS CONGENITAS DE LOS PIES
Q664	TALIPES CALCANEVALGUS
Q665	PIE PLANO CONGENITO
Q666	OTRAS DEFORMIDADES VALGUS CONGENITAS DE LOS PIES
Q667	PIE CAVUS
Q668	OTRAS DEFORMIDADES CONGENITAS DE LOS PIES
Q669	DEFORMIDAD CONGENITA DE LOS PIES, NO ESPECIFICADA
Q670	ASIMETRIA FACIAL
Q671	FACIES COMPRIMIDA
Q672	DOLICOCEFALIA
Q673	PLAGIOCEFALIA
Q674	OTRAS DEFORMIDADES CONGENITAS DEL CRANEO, DE LA CARA Y DE LA MANDIBULA
Q6741	DESVIACION CONGENITA DEL TABIQUE NASAL
Q6742	MICROGNATIA
Q675	DEFORMIDAD CONGENITA DE LA COLUMNA VERTEBRAL
Q6750	ESCOLIOSIS CONGENITA POSTURAL
Q6752	CURVATURA POSTURAL CONGENITA DE LA COLUMNA VERTEBRAL SIN OTRA ESPECIFICACION
Q6758	OTRA DEFORMIDAD CONGENITA DE LA COLUMNA VERTEBRAL ESPECIFICADA
Q676	TORAX EXCAVADO
Q677	TORAX EN QUILLA

Protocolo de Vigilancia de Anomalías Congénitas en Costa Rica, Versión 2

CIE Décima (código)	CIE Décima
Q678	OTRAS DEFORMIDADES CONGENITAS DEL TORAX
Q680	DEFORMIDAD CONGENITA DEL MUSCULO ESTERNOCLEIDOMASTOIDEO
Q681	DEFORMIDAD CONGENITA DE LA MANO
Q6810	CLINODACTILIA
Q6821	GENU RECURVATUM CONGENITO
Q6828	OTRA DEFORMIDAD CONGENITA DE LA RODILLA ESPECIFICADA
Q683	CURVATURA CONGENITA DEL FEMUR
Q684	CURVATURA CONGENITA DE LA TIBIA Y DEL PERONE
Q685	CURVATURA CONGENITA DE HUESO(S) LARGO(S) DEL MIEMBRO INFERIOR, SAI
Q688	OTRAS DEFORMIDADES CONGENITAS OSTEOMUSCULARES, ESPECIFICADAS
Q701	MEMBRANA INTERDIGITAL DE LA MANO
Q703	MEMBRANA INTERDIGITAL DEL PIE
Q7400	HUESOS DEL CARPO SUPERNUMERARIOS
Q749	MALFORMACION CONGENITA DE MIEMBRO(S), NO ESPECIFICADA
Q752	HIPERTELORISMO
Q753	MACROCEFALIA
Q7530	MACROCEFALIA FAMILIAR (BENIGNA)
Q760	ESPINA BIFIDA OCULTA
Q7643	LORDOSIS CONGENITA, POSTURAL
Q765	COSTILLA CERVICAL
Q766	OTRAS MALFORMACIONES CONGENITAS DE LAS COSTILLAS
Q7660	AUSENCIA CONGENITA DE COSTILLA
Q7661	FUSION CONGENITA DE LAS COSTILLAS
Q7662	COSTILLA SUPERNUMERARIA
Q7671	ESTERNON BIFIDO
Q7678	OTRA MALFORMACION CONGENITA ESPECIFICADA DEL ESTERNON
Q768	OTRAS MALFORMACIONES CONGENITAS DEL TORAX OSEO
Q769	MALFORMACION CONGENITA DEL TORAX OSEO, NO ESPECIFICADA
Q825	NEVO NO NEOPLASICO, CONGENITO
Q8250	NEVO FLAMEO (MANCHA EN VINO DE OPORTO)

Protocolo de Vigilancia de Anomalías Congénitas en Costa Rica, Versión 2

CIE Décima (código)	CIE Décima
Q8251	NEVO EN FRESA
Q8252	MANCHA AZUL MONGOLICA
Q8258	OTRO NEVO NO NEOPLASICO CONGENITO ESPECIFICADO
Q828	OTRAS MALFORMACIONES CONGENITAS DE LA PIEL, ESPECIFICADAS
Q8280	SURCOS PALMARES ANORMALES
Q8281	APENDICES CUTANEOS SUPERNUMERARIOS
Q829	MALFORMACION CONGENITA DE LA PIEL, NO ESPECIFICADA
Q832	AUSENCIA DE PEZON
Q833	PEZON ACCESORIO
Q838	OTRAS MALFORMACIONES CONGENITAS DE LA MAMA
Q839	MALFORMACION CONGENITA DE LA MAMA, NO ESPECIFICADA
Q840	ALOPECIA CONGENITA
Q841	ALTERACIONES MORFOLOGICAS CONGENITAS DEL PELO, NO CLASIFICADAS EN OTRA PARTE
Q842	OTRAS MALFORMACIONES CONGENITAS DEL PELO
Q8420	HIPERTRICOSIS CONGENITA
Q843	ANONIQUIA
Q844	LEUCONIQUIA CONGENITA
Q845	AGRANDAMIENTO E HIPERTROFIA DE LAS UÑAS
Q846	OTRAS MALFORMACIONES CONGENITAS DE LAS UÑAS
Q848	OTRAS MALFORMACIONES CONGENITAS DE LAS FANERAS, ESPECIFICADAS
Q849	MALFORMACION CONGENITA DE LAS FANERAS, NO ESPECIFICADA
Q8911	HIPOPLASIA CONGENITA SUPRARRENAL
Q899	MALFORMACION CONGENITA, NO ESPECIFICADA
Q950	TRANSLOCACION EQUILIBRADA E INSERCION EN INDIVIDUO NORMAL

**Anexo 3. Cuadro 78. Registro de Nacimientos**

SERVICIO DE GINECOBSTETRICIA NACIMIENTO Y DEFUNCIONES FETALES Y NEONATALES		CODIGOS			
		CUADRO	7	8	
		0	5	0	5
		0	3	0	6

CENTRO MEDICO : _____	AÑO : _____	REGION : _____
MES : _____		

DESCRIPCION	COD	LUGAR DE OCURRENCIA			FUERA DEL HOSPITAL
		EN EL HOSPITAL			
		TOTAL	GINECO OBSTETRI	OTRAS AREAS	
C.O.D.I.G.O.S		01	02	03	04
N A C I M I E N T O	TOTAL	000			
	SIMPLES	001			
	GEMELARES	002			
	TRILLIZOS	003			
	CUADRUPLS O MAS	004			
DEFUNCIONES FETALES PARTO O ABORTO	TOTAL	100			
	MENOS DE 500 GRAMOS	101			
	500 GRAMOS Y MAS	102			
DEFUNCIONES NEONATALES	TOTAL	200			
	MENOR DE UN DIA	201			
	DE UNO A SIETE DIAS	202			
	DE OCHO A VEINTIOCHO DIAS	203			
RECIEN NACIDOS REFERIDOS A OTROS CENTRO		300			
MALFORMACIONES CONGENITAS		400			

OBSERVACIONES

## Anexo 4. Curvas de crecimiento del perímetro cefálico para RN de término

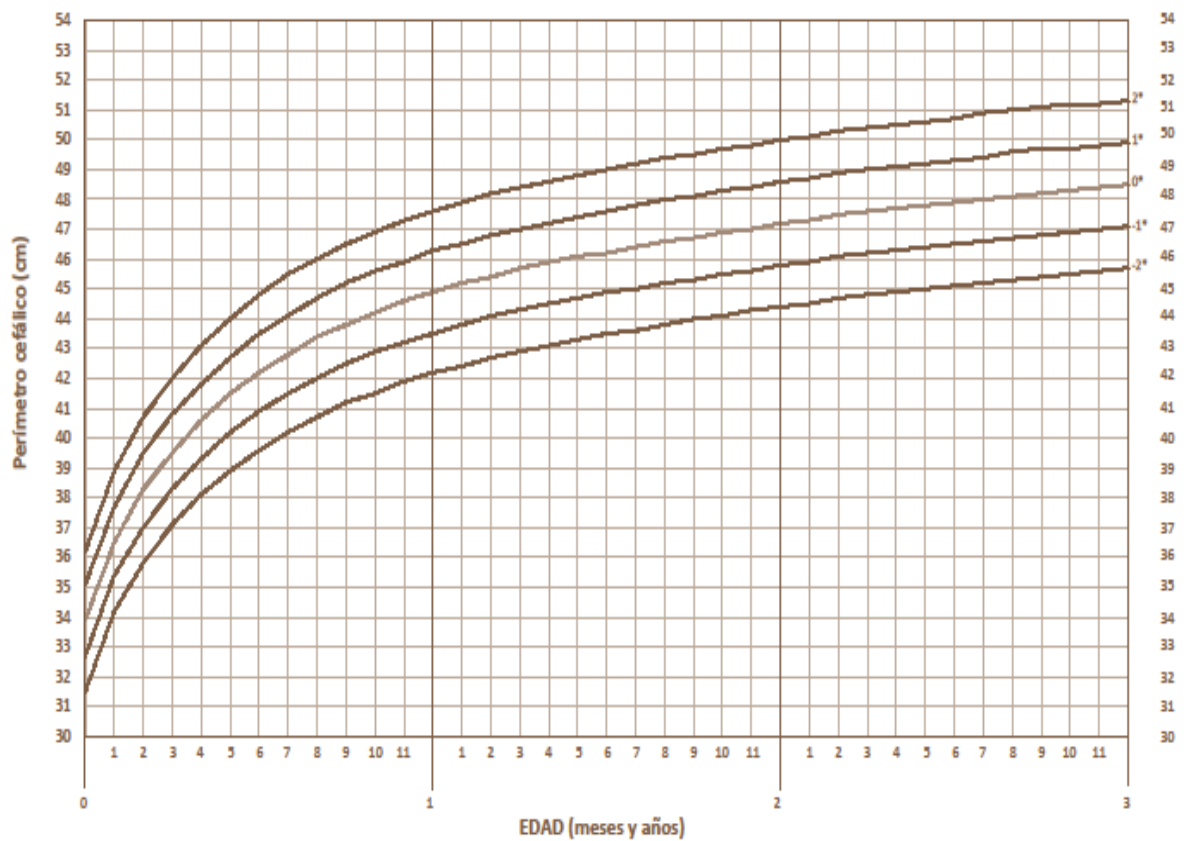
### 1) Perímetro cefálico del nacimiento a tres años en niñas



GRÁFICA PERÍMETRO CEFÁLICO - EDAD  
NIÑAS 0 A 3 AÑOS<sup>1</sup>



Establecimiento		No. de expediente:
Nombre:	Fecha de nacimiento:	Peso al nacer:



<sup>1</sup>Patrones de Crecimiento infantil OMS, 2006. Construcción con base en tablas simplificadas.

\* Puntaje Z

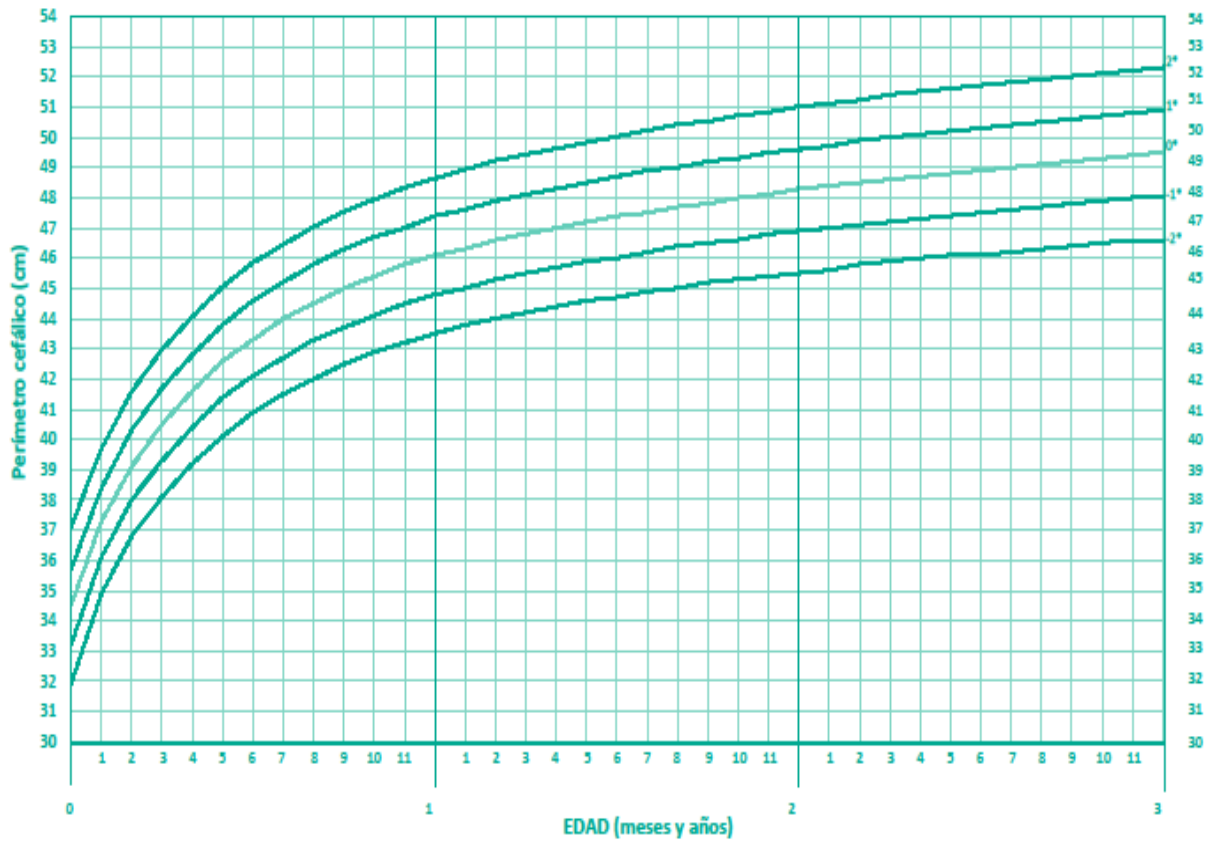
2) **Perímetro cefálico del nacimiento a los 3 años en niños**



**GRÁFICA PERÍMETRO CEFÁLICO - EDAD  
NIÑOS DE 0 A 3 AÑOS<sup>1</sup>**



Establecimiento		No. de expediente:	
Nombre:	Fecha de nacimiento:	Peso al nacer (grs):	

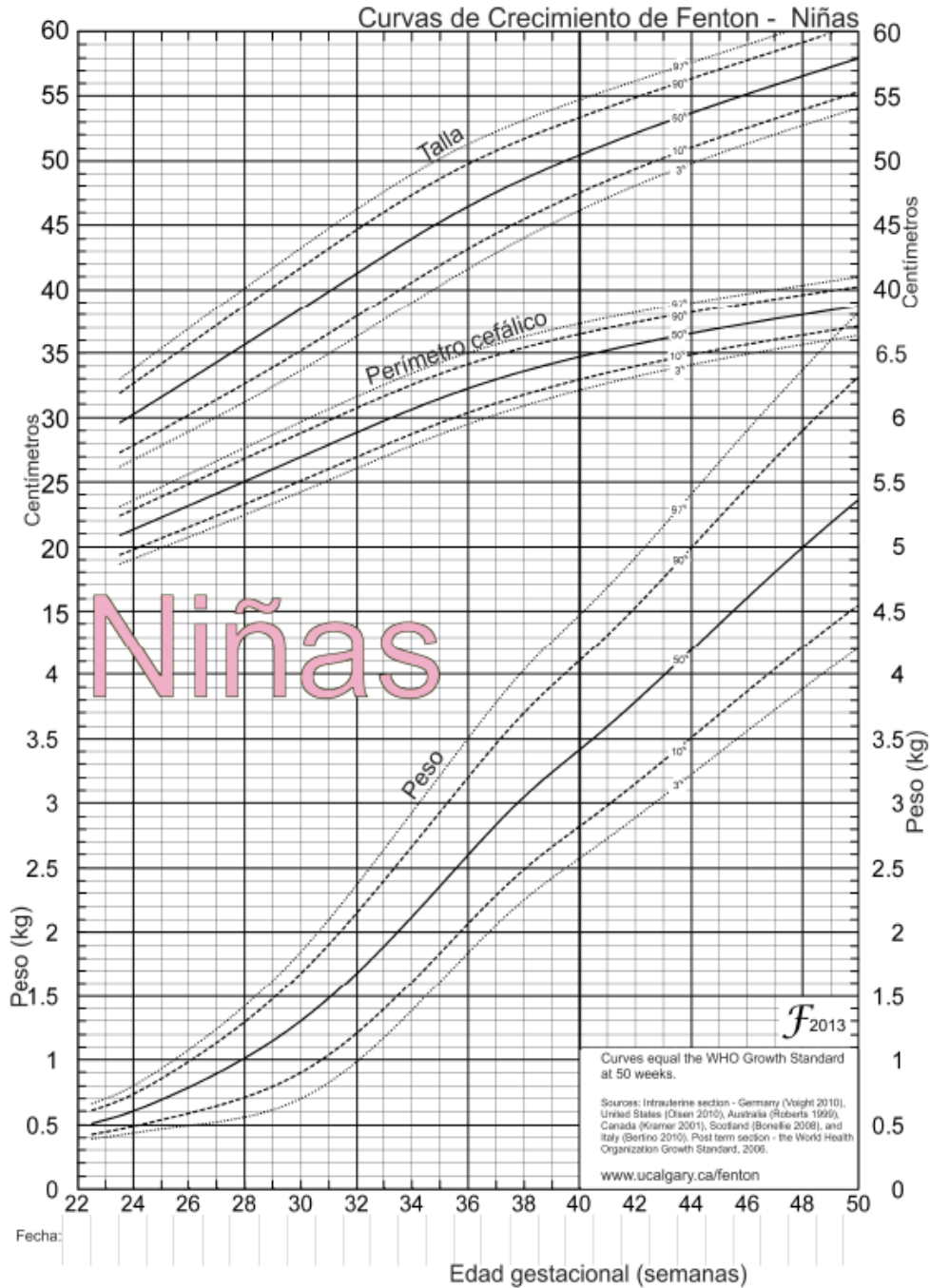


<sup>1</sup>Patrones de Crecimiento infantil OMS, 2006. Construcción con base en tablas simplificadas.  
\*Puntaje Z

## Anexo 5- Curvas de crecimiento del perímetro cefálico para RN prematuros

### 1. Niñas

<http://ucalgary.ca/fenton/files/fenton/espanol-fenton2013growthchart-ninas.pdf>



## 2. Niños

<http://ucalgary.ca/fenton/files/fenton/espanol-fenton2013growthchart-ninos.pdf>

