

PROTOCOLO DE VIGILANCIA EN SALUD PÚBLICA

DEFECTOS CONGÉNITOS

código: 215



INSTITUTO
NACIONAL DE
SALUD



La salud
es de todos

Minsalud



DOCUMENTO ELABORADO POR

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

DOCUMENTO ACTUALIZADO POR

Greace Alejandra Avila Mellizo
Profesional Especializado
Subdirección de Prevención,
Vigilancia y Control en Salud Pública
Instituto Nacional de Salud

Martha Lucía Ospina Martínez
Directora General INS

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

Diana Marcela Walteros Acero
Subdirector de Prevención,
Vigilancia y Control en Salud Pública

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

Tabla de contenido

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

1. Introducción

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

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

1.1. Comportamiento del evento

En términos de años de vida ajustados por discapacidad (AVAD), considerada como una nueva medida de utilidad para cuantificar las pérdidas de vida sana, ya sea por mortalidad prematura o por el tiempo vivido con una salud deteriorada, las anomalías congénitas representan entre 25,3 - 38,8 millones de AVAD, por lo que estas anomalías se encuentran en la posición 17 dentro de las causas de carga de la enfermedad en todo el mundo (2). En la mayoría de las poblaciones, las malformaciones congénitas tienen una frecuencia aproximada a 3 % en recién nacido vivos y de 10 % a 15 % en recién nacidos muertos (3). Cada año, 7,9 millones de neonatos (6 % del total de nacidos vivos) sufren algún tipo de defecto congénito con origen total o parcialmente genético; aproximadamente 3,3 millones de niños menores de cinco años fallecen debido a anomalías congénitas y 3,2 millones de los que sobreviven lo hacen con discapacidad de por vida (4). La OMS calcula que, cada año, 276.000 recién nacidos fallecen durante los primeros 28 días de vida por estas causas (4).

Según el estudio sobre la carga mundial de la enfermedad de la Organización Mundial de la Salud (OMS), los defectos cardíacos congénitos, los defectos del tubo neural y la hendidura del paladar con labio fisurado, representan un total de 21 millones de AVAD, estas condiciones se estiman como evitables en 57 % (12 millones) si las condiciones quirúrgicas de países de-

sarrollados estuvieran también en países de medianos y bajos ingresos (2). Un 94 % de las anomalías congénitas ocurren en países de bajos y medianos ingresos. Esta diferencia se atribuye a múltiples factores contextuales, que incluyen deficiencia nutricional, prevalencia de infecciones intrauterinas, exposición a teratógenos y auto-medicación o uso de remedios tradicionales (2).

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

Las malformaciones mayores más frecuentemente encontradas en Suramérica son las alteraciones cardíacas (28 por 10.000 NV), los defectos de cierre de tubo neural (24 por 10.000 NV), síndrome de Down (16 por 10.000 NV), labio/paladar hendido (15 por 10.000 NV) y los defectos de pared abdominal (4 por 10.000 NV) (7).

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

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

En Colombia, según las estadísticas vitales del DANE, en el año 2017, las malformaciones congénitas representaron el 23,4 % de todas las muertes en menores de un año (9).

En el periodo 2009 a 2011, las causas de muerte en menores de cinco años que mostraron una tendencia al aumento fueron las anomalías cardíacas con-

génitas. Para el año 2011, 11,4 % de los niños menores de cinco años fallecieron a causa de las malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas (10).

La prevalencia de los defectos congénitos para 2018 fue de 110,1 casos por cada 10.000 nacidos vivos, y fueron más frecuentes en el sexo masculino, con 52,6 %. Las malformaciones congénitas representaron 94,9 % del total de casos notificados de defectos congénitos y una tasa de prevalencia de 104,5 por cada 10.000 nacidos vivos. Los defectos más frecuentes fueron las malformaciones y deformidades congénitas del sistema osteomuscular, con una tasa de prevalencia de 29,3 por cada 10.000 nacidos vivos, de los cuales las malformaciones de miembros superiores e inferiores representaron más de 50 % de los defectos de este grupo. Dentro de las malformaciones musculares las gastrosquisis fue el diagnóstico más frecuente (11).

1.2. Estado del arte

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

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

1.3. Justificación para la vigilancia

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

Durante la Asamblea de mayo de 2014, la OMS recalcó nuevamente la situación actual de la carga de morbilidad mundial que guarda relación con afecciones neonatales y congénitas (16).

De acuerdo con lo anterior y en el marco de la Ley de infancia y adolescencia (18), el cumplimiento de los Objetivos de Desarrollo Sostenible en cuanto a la reducción de la mortalidad infantil (18) y el Plan Decenal de Salud Pública en su dimensión transversal de gestión diferencial de poblaciones vulnerables, con el componente de desarrollo integral de las niñas, niños y adolescentes (19), la vigilancia de los defectos congénitos en Colombia es un componente esencial para orientar acciones que permitan prevenir y controlar este tipo de enfermedades de alta mortalidad, cuyo manejo y rehabilitación no siempre es exitoso, debido a la falta de servicios especializados, ya que pueden producir secuelas que representan una desventaja social, con un alto costo para la familia y el Estado (20).

1.4. Usos y usuarios de la vigilancia del evento

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

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

2. Objetivos específicos

- Presentar información actualizada sobre las características epidemiológicas de los defectos congénitos identificados en la etapa prenatal, al momento del nacimiento y hasta el primer año de vida.
- Orientar medidas individuales y colectivas de prevención y control, acciones de investigación epidemiológica durante situaciones de brotes o emergencia.
- Orientar a los diferentes actores del sistema sobre sus responsabilidades en la identificación, diagnóstico, manejo, prevención y control de los defectos congénitos.
- Realizar el estudio de la etiología de la microcefalia y otros defectos congénitos del sistema nervioso central con el fin de establecer los casos relacionados y no relacionados con el virus zika.

3. Definiciones operativas de casos

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

Tabla 1. Definiciones operativas de caso de defectos congénitos

Tipo de caso	Características de la clasificación
Caso probable	<ul style="list-style-type: none"> • Todos los productos de la gestación, vivos y muertos, identificados en la etapa prenatal, al nacer o hasta los doce meses de edad con diagnóstico probable de defectos congénitos (funcionales metabólicos, funcionales sensoriales o malformaciones congénitas), cuando no es posible hacer la confirmación de su diagnóstico definitivo de manera inmediata (Anexo 1). • No se incluyen las malformaciones menores cuando estas se presentan aisladas. Estas malformaciones menores se incluirán cuando acompañen una malformación mayor o cuando se evidencie la presencia de tres o más anomalías menores en un recién nacido. • Criterio de exclusión: condiciones relacionadas con prematuridad en recién nacidos de menos de 37 semanas de gestación (Anexo 2).
Caso confirmado por clínica o laboratorio	<ul style="list-style-type: none"> • Todos los productos de la gestación, vivos y muertos, identificados en la etapa prenatal, al nacer o hasta los doce meses de edad con diagnóstico confirmado por clínica o laboratorio de un defecto congénito (funcionales metabólicos, funcionales sensoriales o malformaciones congénitas).

Tabla 2. Definiciones operativas de caso de hipotiroidismo congénito

Tipo de Caso	Características de la clasificación
Caso probable	<ul style="list-style-type: none"> • Recién nacido vivo con prueba de TSH para tamizaje neonatal en cordón umbilical mayor al punto de corte establecido de 15 mUI/L. • Recién nacido vivo con prueba de TSH para tamizaje neonatal en talón mayor al punto de corte establecido de 10 mUI/L. • Todo menor de un año en cuyo examen físico se detecte: retardo en el desarrollo psicomotor, asociado o no a alguno de los siguientes signos: trastornos en la alimentación, hipotonía, macroglosia, fontanela posterior amplia, baja talla, hernia umbilical, piel seca y fría, cardiopatía congénita cuya causa no haya sido establecida.
Caso confirmado por laboratorio	<ul style="list-style-type: none"> • Recién nacido vivo con confirmación por laboratorio con TSH aumentada para el valor definido como rango normal para la técnica y L-T4 inferior al valor definido como rango normal para la técnica. En caso de no disponer de la técnica para LT4, se debe hacer T4 total. • Es el niño menor de un año que obtenga en las pruebas bioquímicas en suero niveles altos para la edad de TSH y valor bajo para L-T4. Se debe considerar también el valor de L-T4 en el límite inferior y se confirma hipotiroidismo congénito cuando no existen otras causas como la nutricional, o la secundaria a algún tratamiento o enfermedad distinta.

4. Fuentes de los datos

4.1. Definición de las fuentes

Vigilancia regular

Notificación individual de casos a través del reporte semanal obligatorio en Sivigila de los casos detectados por las unidades primarias generadoras de datos

(UPGD). Estas se deben notificar en la ficha establecida para el evento (Defectos congénitos. código INS 215) tanto cara de datos básicos como complementarios.

4.2. Periodicidad de los reportes

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

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

4.3. Flujo de información

El flujo de la información se genera desde la unidad primaria generadora de datos (UPGD) hacia el municipio, del municipio al nivel departamental/distrital y de este hasta los niveles nacional e internacional. Desde el nivel nacional se envía retroalimentación a los departamentos, de los departamentos a los municipios y a los aseguradores.

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

4.4. Responsabilidades por niveles

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

Entidades Administradoras de los Planes de Beneficios (aseguradoras)

- Conocer de forma oportuna la ocurrencia de los defectos congénitos en menores de un año dentro de su población asegurada y apoyar la gestión de la información requerida para la caracterización del caso.
- Realizar el ajuste en Sivigila, para la confirmación o descarte, de los casos de defectos congénitos notificados como probables, cuando sea requerido.
- De conformidad con el Plan Decenal de Salud Pública (19) y las prioridades definidas en el mismo, garantizar la atención y manejo integral de los niños y niñas afectados con defectos congénitos.
- Garantizar las acciones individuales en beneficio de la atención, manejo o rehabilitación de los menores de edad con defectos congénitos, acorde con lo establecido en el sistema general de seguridad social en salud y a la normatividad vigente.
- Garantizar la continuidad del seguimiento individual, controles de crecimiento y desarrollo, controles especializados y rehabilitación (Resolución 3280 de 2016) (21) informando oportunamente cambios en el aseguramiento a la entidad territorial correspondiente.

Unidad primaria generadora de datos (UPGD)

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

Unidad notificadora municipal

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

Unidad notificadora departamental

- Consolidar la información proveniente de las unidades notificadoras municipales, análisis y verificación de calidad del dato de casos de defectos congénitos notificados al Sivigila.

- Notificar semanalmente al Sivigila del Instituto Nacional de Salud los casos de defectos congénitos de su departamento.
- Realizar análisis periódico del comportamiento del evento en los municipios de su departamento.
- Retroalimentar periódicamente a las Unidades Notificadoras Municipales según los hallazgos encontrados en el proceso de validación, depuración y análisis del evento.
- Coordinar con las administradoras de salud, el seguimiento de los casos de defectos congénitos en su departamento para asegurar la confirmación y el inicio de tratamiento oportunos.
- Gestionar y apoyar a las unidades notificadoras municipales en el análisis de casos, cuando la situación epidemiológica del evento en el territorio requiera de éste abordaje o cuando desde el nivel nacional se defina en que situaciones son necesarias.

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

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

Ministerio de la Protección Social e Instituto Nacional de Salud

- Realizar asistencia técnica cuando se requiera.
- Orientar planes, políticas y normas en torno al

diagnóstico y atención de los defectos congénitos

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

Superintendencia Nacional de Salud

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

5. Recolección y procesamiento de los datos

El proceso de recolección de datos producto de la notificación a SIVIGILA y el proceso de aseguramiento de la calidad de los datos se realiza de acuerdo con lo establecido en el Manual del Usuario Aplicativo SIVIGILA (22).

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

Los ajustes a la información de casos probables de defectos congénitos y la clasificación final de estos se deben realizar a más tardar en el período epi-

demiológico inmediatamente siguiente a la notificación del caso de conformidad con los mecanismos definidos por el sistema: ajuste 3 para confirmar el caso por laboratorio, ajuste 4 para confirmar el caso clínicamente, ajuste 6 para descartar el caso por laboratorio, ajuste 7 para modificar, complementar o ajustar información de alguna variable del caso.

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

6. Análisis de la información

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

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

Se realiza la validación y depuración de los datos, excluyendo los casos notificados con ajustes 6 y D, ca-

sos repetidos en donde se debe tener en cuenta que los registros válidos son los que corresponden a casos confirmados que contengan la descripción de defectos congénitos mayores de acuerdo con el documento técnico de clasificación de defectos congénitos mayores establecidos para el proceso de vigilancia, según la clasificación internacional de enfermedades versión 10 (CIE 10).

Para el análisis, se deben tener en cuenta las siguientes variables: tipo de defectos congénitos (metabólicos, sensoriales y malformaciones congénitas) y su desa-

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

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

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

6.1. Indicadores

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

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

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

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

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

Indicadores de impacto

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

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

7. Orientación de la acción

7.1. Acciones individuales

La vigilancia en salud pública de los defectos congénitos contribuye a la identificación de recién nacidos y menores de un año en quienes se encuentra una anomalía congénita con el fin de que cada caso cuente con los estudios requeridos para establecer la etiología del defecto, así como la atención integral en salud de los niños y niñas con un defecto congénito, a cargo de las Empresas Administradoras de Planes de Beneficio (EAPB), Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud (IPS), así como las direcciones territoriales de salud dentro de su competencia de rectoría para la garantía del derecho de atención en salud.

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

- Atención y detección de complicaciones del recién nacido según Resolución 412/2000 (21).
- Detección de alteraciones del crecimiento y del desarrollo de menores de 10 años. Resolución 412/2000 (21).
- Adaptación neonatal inmediata. Resolución 412/2000 (21).
- Atención del bajo peso. Resolución 412/2000 (21).
- Guía de Práctica Clínica (GPC) Detección de anomalías congénitas en el recién nacido. Sistema General de Seguridad Social en Salud – Colombia. Para uso de profesionales de salud 2013 - Guía No. 03 basadas en evidencia, desarrolladas por el MSPS (23).
- Inicio de tratamiento inmediato a todos los casos que se confirmen para hipotiroidismo congénito.
- Toma de muestras para la medición de TSH y L-T4 para diagnóstico de hipotiroidismo congénito en los casos probables (24).
- Promover y garantizar la asesoría y consulta pre-concepcional con o sin consejería genética con las pruebas correspondientes a la pareja que produjo un neonato con defectos congénitos.

- Asesoría a los padres del menor de edad que les explique las implicaciones de no administrar tratamiento o suspenderlo, haciendo claridad en que este es continuo y “de por vida”.
- Fomentar estrategias de IEC para la promoción de hábitos saludables (no consumo de alcohol, psicoactivos, cigarrillo, evitar la exposición a agentes físicos, químicos, biológicos y ambientales relacionados con la aparición de varios defectos congénitos) desde la etapa preconcepcional y en la etapa prenatal.
- Identificar y asegurar la disponibilidad y suministro del ácido fólico de acuerdo con las dosis y periodicidad establecida en normas y guías (28) a las mujeres en edad fértil que acuden a consulta preconcepcional y para las mujeres gestantes garantizando su consumo entre los días 21 a 28 de la gestación justificado en el cierre del tubo neural en dicho periodo.

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

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

- Microcefalia (Q02X)
- Anomalías del cuerpo calloso (Q040)
- Holoprosencefalia (Q042)
- Secuencia disruptiva del cerebro fetal (Q043)
- Atrofia cerebral (Q043)
- Anomalías de la migración celular (lisencefalia, paquigiria) (Q043)
- Porencefalia – Esquicencefalia (Q046)
- Calcificaciones intracraneales (Q048)
- Ventriculomegalia (Q048)

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

7.2. Acciones colectivas

- Realizar análisis de la información que permita identificar áreas de alta prevalencia para los diferentes grupos de defectos congénitos, de acuerdo con el comportamiento histórico del evento.
- En caso de encontrar áreas de alta prevalencia, de acuerdo con los diferentes tipos de defectos, se deben proponer investigaciones que brinden información adicional del conglomerado de casos identificado.
- Fortalecer los programas de tamización neonatal para hipotiroidismo congénito (25).
- Formular o reorientar políticas públicas encaminadas al fomento de condiciones óptimas para la intervención de factores de riesgo de factores de riesgo relacionados con los defectos congénitos como la fortificación con folatos de los alimentos de la canasta básica, control de factores de riesgo ambiental y laboral que inciden en la ocurrencia de los defectos congénitos, entre otros (26,27).

7.3. Acciones de laboratorio

Según se define en el documento “Tamizaje neonatal de hipotiroidismo congénito, Vigilancia por el Laboratorio” (24) de la Subdirección Red Nacional de Laboratorios, Grupo de Genética del Instituto Nacional de Salud (revisar documento técnico 5. orientaciones tamizaje y confirmación por laboratorio del hipotiroidismo congénito).

8. Comunicación del riesgo

El Instituto Nacional de Salud divulgará mediante boletines e informes epidemiológicos de evento los resultados de la vigilancia en la página web institucional garantizando la confidencialidad de la información. Las entidades territoriales de salud también deberán divulgar el comportamiento del evento mediante boletines epidemiológicos e informes de evento a cargo del área de vigilancia en salud pública.

9. Referencias bibliográficas

1. Organización Mundial de la Salud. 63. asamblea mundial de la salud A63/10 Punto 11.7 del orden del día provisional 1 de abril de 2010. [Internet]. Ginebra, 2010 [citado 2014 febrero 12]. Disponible en: http://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA63/A63_10-sp.pdf
2. Sitkin NA, Ozgediz D, Donkor P, Farmer DL. Congenital Anomalies in Low- and Middle-Income Countries: The Unborn Child of Global Surgery. *World J Surg* 2015; 39: 36-40.
3. Christianson A, Howson CP, Modell B. *Global Report on Birth Defects: The Hidden Toll of Dying and Disabled Children*. White Plains, New York. 2006.
4. Organización Mundial de la Salud. Nota descriptiva N° 370. Abril de 2015 Disponible en: <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs370/es/>
5. PAHO. Boletín informativo. Malformaciones congénitas. Junio 2015. Disponible en: http://www.paho.org/nic/index.php?option=com_docman&view=download&category_slug=datos-y-estadisticas&alias=711-boletin-informativo-malformaciones-congenitas&Itemid=235.
6. Lee K et al (2001). Infant Mortality From Congenital Malformations in the United States, 1970–1997; 98(4): 620-627
7. Organización Panamericana de la Salud. Observatorio regional en salud – mortalidad. [Citado 5 nov 2011]. Disponible en: <http://www.paho.org/data/index.php/en/indicators-mortality/mnu-lcd-en.html>
8. Toublanc J. Comparison of epidemiological data on congenital hypothyroidism in Europe with those of other parts in the world. *Horm Res* 1992; 38: 230-5.
9. Departamento Administrativo Nacional de Estadística (DANE). Cuadro 5. Defunciones por grupos de edad y sexo, según departamento, municipio de residencia y grupos de causas de defunción (lista de causas agrupadas 6/67 CIE-10 de OPS. 2017. [Fecha de consulta: 18/03/2019]. Disponible en: <https://www.dane.gov.co/index.php/estadisticas-por-tema/salud/nacimientos-y-defunciones/defunciones-no-fetales/defunciones-no-fetales-2017>
10. Observatorio Nacional de Salud – Instituto Nacio-

- nal de Salud. Segundo Informe Mortalidad 1998-2011 y situación de salud en los municipios de frontera terrestre en Colombia. Disponible en: <http://www.ins.gov.co/lineas-de-accion/ons/SiteAssets/Paginas/publicaciones/Segundo%20Informe%20ONS%202014-2.pdf>
11. Instituto Nacional de Salud. Informe evento Defectos Congénitos 2018.
 12. Aviña J, Tastekin A. Malformaciones congénitas: clasificación y bases morfogénicas. *Revista Mexicana de Pediatría* 2008; 75 (2): 71-74.
 13. Spranger J, Benirschke K, Hall JG, Lenz W, Lowry RB, Opitz JM, Pinsky L, Schwarzacher HG, Smith DW. Errors of morphogenesis: concepts and terms. Recommendations of an international working group. *J Pediatr* 1982; 100: 160-5.
 14. Kalter H. Congenital malformations: an inquiry into classification and nomenclature [Internet]. *J Med Genet* 1998; 35: 661-5. [Citado 12 feb 2014]. Disponible en: <http://jmg.bmj.com/content/35/8/661.long>
 15. Martínez F, Frías J, Opitz J. Errors of morphogenesis and developmental field theory. *Am J Med Genet* 1998; 76: 291-6.
 16. 67. ASAMBLEA MUNDIAL DE LA SALUD A67/21 Punto 14.2 del orden del día provisional 2 de mayo de 2014 [Internet] Ginebra, 2014 [Citado 3 jun 2014]. Disponible en: http://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA67/A67_21-sp.pdf
 17. República de Colombia. Ley 1098 de 2006. Por la cual se expide el código de Infancia y la adolescencia (8 nov 2006).
 18. Organización de Naciones Unidas. Cepal. Agenda 2030 y los Objetivos de Desarrollo Sostenible Una oportunidad para América Latina y el Caribe. Disponible en: <http://www.sela.org/media/2262361/agenda-2030-y-los-objetivos-de-desarrollo-sostenible.pdf>
 19. Ministerio de Salud y Protección Social. Plan decenal de salud pública 2012 – 2021. Colombia 2012.
 20. María B, Umaña L. Análisis de diez años de registro de malformaciones congénitas en Costa Rica. *Acta Médica Costarricense* 2008; 50 (4): 221–9
 21. Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución 3280 de 2018. [Fecha de consulta: 18/07/2019]. Disponible en: https://www.minsalud.gov.co/Normatividad_Nuevo/Resoluci%C3%B3n%20No.%203280%20de%2020183280.pdf
 22. Instituto Nacional de Salud. Manual del usuario Sistema Aplicativo Sivigila [Internet]. 2016. Available from: http://www.ins.gov.co/lineas-de-accion/Subdireccion-Vigilancia/sivigila/Documentos_SIVIGILA_Manual_Sivigila_2017.pdf
 23. Colciencias, Ministerio de Salud y Protección Social. Guía Práctica Clínica (GPC) para la detección de anomalías congénitas en el recién nacido [Internet] Bogotá, 2013. [Citado 5 may 2014]. Disponible en: <http://gpc.minsalud.gov.co/guias/Pages/Gu%C3%ADa-de-anomal%C3%ADas-cong%C3%A9nitas.aspx>
 24. Instituto Nacional de Salud, tamizaje neonatal de hipotiroidismo congénito, Vigilancia por Laboratorio, Bogotá- Colombia. Dic 2004.
 25. Klett M. Epidemiology of congenital hypothyroidism. *Exp Clin Endocrinol Diabetes* 1997; 105 (Suppl 4): 19-23.
 26. Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas ECEMC. Utilización periconcepcional del ácido fólico y prevención de defectos del tubo neural. Informe técnico del Ministerio de Sanidad y Consumo. Madrid, 1993.
 27. Martínez M, Rodríguez E, Bermejo E, Gallo M. Suplementación periconcepcional con folatos y prevención de defectos congénitos. *Prog Diag Prenat* 1997; 9: 555-63.
 28. Organización Mundial de la Salud. Directriz Administración diaria de suplementos de hierro y ácido fólico en el embarazo. 2014 Disponible en: http://apps.who.int/iris/bitstream/10665/124650/1/9789243501994_spa.pdf

10. Control de revisiones

VERSIÓN	FECHA DE APROBACIÓN			DESCRIPCIÓN	ELABORACIÓN O ACTUALIZACIÓN
	AA	MM	DD		
00	2013	09	16	Diseño del protocolo de vigilancia	Nelly Yomar González González
01	2014	06	11	Revisión y ajuste a formato 2014	Sandra Patricia Misnaza Castrillón Contratista INS
02	2014	11	26	Ajuste a ficha de notificación y priorización de defectos congénitos según resultados de prueba piloto	Sandra Patricia Misnaza Castrillón Contratista INS
03	2018	10	01	Revisión y actualización protocolo	Esther Liliana Cuevas Ortiz Profesional especializado INS
04	2019	10	29	Revisión y actualización protocolo	Greace Alejandra Avila Mellizo Profesional Especializado INS

REVISÓ	APROBÓ
Diana Marcela Walteros Acero	Franklyn Edwin Prieto Alvarado
Subdirectora de Prevención, Vigilancia y Control en Salud Pública	Director de Vigilancia y Análisis de Riesgos en Salud Pública

11. Anexos

- Ver ficha de notificación evento defectos congénitos código INS: 215 (disponible en www.ins.gov.co)
- Ver anexo CIE 10 defectos congenitos

Defectos congénitos sensoriales

Código	Descripción código de cuatro caracteres
Hipoacusia conductiva y neurosensorial (H90)	
H900	Hipoacusia conductiva bilateral
H901	Hipoacusia conductiva, unilateral con audición irrestricta contralateral
H902	Hipoacusia conductiva, sin otra especificación
H903	Hipoacusia neurosensorial, bilateral
H904	Hipoacusia neurosensorial, unilateral con audición irrestricta contralateral
H905	Hipoacusia neurosensorial, sin otra especificación
H906	Hipoacusia mixta conductiva y neurosensorial, bilateral
H907	Hipoacusia mixta conductiva y neurosensorial, unilateral con audición irrestricta contralateral
H908	Hipoacusia mixta conductiva y neurosensorial, no especificada.
Otras hipoacusias (H91)	
H913	Sordomudez, no clasificada en otra parte
H918	Otras hipoacusias especificadas
H919	Hipoacusia, no especificada
Sensoriales ojos	
E7031	Albinismo ocular
H4703	Hipoplasia del nervio óptico
H5501	Nistagmo congénito
H3552	Retinitis pigmentosa
Defectos congénitos metabólicos	
Código	Descripción código de cuatro caracteres
Síndrome congénito de deficiencia de yodo (E00)	
E000	Síndrome congénito de deficiencia de yodo, tipo neurológico
E001	Síndrome de deficiencia congénita de yodo, tipo mixedematoso
E002	Síndrome congénito de deficiencia de yodo, tipo mixto
E009	Síndrome congénito de deficiencia de yodo, no especificado
Otros hipotiroidismos (E03)	
E030	Hipotiroidismo congénito con bocio difuso
E031	Hipotiroidismo congénito sin bocio
Trastornos adrenogenitales (E25)	
E250	Trastornos adrenogenitales congénitos con deficiencia enzimática
E258	Otros trastornos adrenogenitales
E259	Trastorno adrenogenital, no especificado
Enfermedades del timo (E32)	
E320	Hiperplasia persistente del timo
Trastornos del metabolismo de los aminoácidos aromáticos (E70)	
E700	Fenilcetonuria clásica
E701	Otras hiperfenilalaninemias
E702	Trastornos del metabolismo de la tirosina
E703	Albinismo
E708	Otros trastornos del metabolismo de los aminoácidos aromáticos
E709	Trastorno del metabolismo de los aminoácidos aromáticos, no especificado

Trastornos del metabolismo de los aminoácidos de cadena ramificada y de los ácidos grasos (E71)	
E710	Enfermedad de la orina en jarabe de arce
E711	Otros trastornos del metabolismo de los aminoácidos de cadena ramificada
E712	Otros trastornos del metabolismo de los aminoácidos de cadena ramificada, no especificados
E713	Trastornos del metabolismo de los ácidos grasos
Otros trastornos del metabolismo de los aminoácidos (E72)	
E720	Trastornos del transporte de los aminoácidos
E721	Trastorno del metabolismo de los aminoácidos azufrados
E722	Trastornos del metabolismo del ciclo de la urea
E723	Trastornos del metabolismo de la lisina y la hidroxilisina
E724	Trastorno del metabolismo de la ornitina
E725	Trastorno del metabolismo de la glicina
E728	Otros trastornos especificados del metabolismo de los aminoácidos
E729	Trastorno del metabolismo de los aminoácidos, no especificado
E009	Síndrome congénito de deficiencia de yodo, no especificado
Otros hipotiroidismos (E03)	
E030	Hipotiroidismo congénito con bocio difuso
E031	Hipotiroidismo congénito sin bocio
Trastornos adrenogenitales (E25)	
E250	Trastornos adrenogenitales congénitos con deficiencia enzimática
E258	Otros trastornos adrenogenitales
E259	Trastorno adrenogenital, no especificado
Enfermedades del timo (E32)	
E320	Hiperplasia persistente del timo
Trastornos del metabolismo de los aminoácidos aromáticos (E70)	
E700	Fenilcetonuria clásica
E701	Otras hiperfenilalaninemias
E702	Trastornos del metabolismo de la tirosina
E703	Albinismo
E708	Otros trastornos del metabolismo de los aminoácidos aromáticos
E709	Trastorno del metabolismo de los aminoácidos aromáticos, no especificado
Trastornos del metabolismo de los aminoácidos de cadena ramificada y de los ácidos grasos (E71)	
E710	Enfermedad de la orina en jarabe de arce
E711	Otros trastornos del metabolismo de los aminoácidos de cadena ramificada
E712	Otros trastornos del metabolismo de los aminoácidos de cadena ramificada, no especificados
E713	Trastornos del metabolismo de los ácidos grasos

Otros trastornos del metabolismo de los aminoácidos (E72)	
E720	Trastornos del transporte de los aminoácidos
E721	Trastorno del metabolismo de los aminoácidos azufrados
E722	Trastornos del metabolismo del ciclo de la urea
E723	Trastornos del metabolismo de la lisina y la hidroxilisina
E724	Trastorno del metabolismo de la ornitina
E725	Trastorno del metabolismo de la glicina
E728	Otros trastornos especificados del metabolismo de los aminoácidos
E729	Trastorno del metabolismo de los aminoácidos, no especificado
Otros trastornos del metabolismo de los carbohidratos (E74)	
E740	Enfermedad del almacenamiento de glucógeno
E741	Trastornos del metabolismo de la fructosa
E742	Trastorno del metabolismo de la galactosa
E743	Otros trastornos de la absorción intestinal de carbohidratos
E744	Trastornos del metabolismo del piruvato y de las gluconeogénesis
E748	Otros trastornos especificados del metabolismo de los carbohidratos
E749	Trastorno del metabolismo de los carbohidratos, no especificado
Trastornos del metabolismo de los esfingolípidos y otros trastornos por almacenamiento de lípidos (E75)	
E750	Gangliosidosis GM2
E751	Otras gangliosidosis
E752	Otras esfingolipidosis
E753	Esfingolipidosis, no especificada
E754	Lipofuscinosis ceroides neuronal
E755	Otros trastornos del almacenamiento de lípidos
E756	Trastornos de almacenamiento de lípidos, no especificado
Trastornos del metabolismo de los glucosaminoglicanos (E76)	
E760	Mucopolisacaridosis tipo I
E761	Mucopolisacaridosis tipo II
E762	Otras mucopolisacaridosis
E763	Mucopolisacaridosis no especificada
E768	Otros trastornos del metabolismo de los glucosaminoglicanos
E769	Trastorno del metabolismo de los glucosaminoglicanos, no especificado
Trastornos del metabolismo de las glucoproteínas (E77)	
E770	Defectos en la modificación postraslacional de enzimas lisosomales
E771	Defectos de la degradación de glucoproteínas
E778	Otros trastornos del metabolismo de las glucoproteínas
E779	Trastorno del metabolismo de las glucoproteínas, no especificado

Trastornos del metabolismo de las lipoproteínas y otras lipidemias (E78)	
E780	Hipercolesterolemia pura
E781	Hipergliceridemia pura
E782	Hiperlipidemia mixta
E783	Hiperquilomicronemia
E784	Otra hiperlipidemia
E785	Hiperlipidemia no especificada
E786	Deficiencia de lipoproteínas
E788	Otros trastornos del metabolismo de las lipoproteínas
E789	Trastorno del metabolismo de las lipoproteínas, no especificado
Trastornos del metabolismo de las purinas y de las pirimidinas (E79)	
E790	Hiperuricemia sin signos de artritis inflamatoria y enfermedad tofacea
E791	Síndrome de Lesch-Nyhan
E798	Otros trastornos del metabolismo de las purinas y de las pirimidinas
E799	Trastornos del metabolismo de las purinas y de las pirimidinas, no especificado
Trastornos del metabolismo de las porfirinas y de la bilirrubina (E80)	
E800	Porfiria eritropoyetica hereditaria
E801	Porfiria cutánea tardía
E802	Otras porfirias
E803	Defectos de catalasa y peroxidasa
E804	Síndrome de Gilbert
E805	Síndrome de Crigler-Najjar
E806	Otros trastornos del metabolismo de la bilirrubina
E807	Trastornos del metabolismo de la bilirrubina, no especificado
Trastornos del metabolismo de los minerales (E83)	
E830	Trastornos del metabolismo del cobre
E831	Trastornos del metabolismo del hierro
E832	Trastornos del metabolismo del zinc
E833	Trastornos del metabolismo del fosforo
E834	Trastornos del metabolismo del magnesio
E835	Trastornos del metabolismo del calcio
E838	Otros trastornos del metabolismo de los minerales
E839	Trastorno del metabolismo de los minerales, no especificado
Fibrosis quística (E84)	
E840	Fibrosis quística con manifestaciones pulmonares
E841	Fibrosis quística con manifestaciones intestinales
E848	Fibrosis quística con otras manifestaciones
E849	Fibrosis quística, sin otra especificación

Amiloidosis (E85)	
E850	Amiloidosis heredofamiliar no neuropática
E851	Amiloidosis heredofamiliar neuropática
E852	Amiloidosis heredofamiliar, no especificada
E853	Amiloidosis sistémica secundaria
E854	Amiloidosis limitada a un órgano
E858	Otras amiloidosis
E859	Amiloidosis, no especificada
Otros trastornos metabólicos (E88)	
E880	Trastornos del metabolismo de las proteínas plasmáticas, no clasificados en otra parte
E881	Lipodistrofia, no clasificada en otra parte
E882	Lipomatosis, no clasificada en otra parte
E888	Otros trastornos especificados del metabolismo
E889	Trastorno metabólico, no especificado

Malformaciones congénitas	
Código	Descripción código de cuatro caracteres
Malformaciones congénitas del sistema nervioso (Q00-Q09)	
Q000	ANENCEFALIA
Q001	CRANEORRAQUISQUISIS
Q002	INIENCEFALIA
Q010	ENCEFALOCELE FRONTAL
Q011	ENCEFALOCELE NASOFRONTAL
Q012	ENCEFALOCELE OCCIPITAL
Q018	ENCEFALOCELE DE OTROS SITIOS
Q019	ENCEFALOCELE, NO ESPECIFICADO
Q02	MICROCEFALIA
Q030	MALFORMACIONES DEL ACUEDUCTO DE SILVIO
Q031	ATRESIA DE LOS AGUJEROS DE MAGENDIE Y DE LUSCHKA
Q038	OTROS HIDROCEFALOS CONGENITOS
Q039	HIDROCEFALO CONGENITO, NO ESPECIFICADO
Q040	MALFORMACIONES CONGENITAS DEL CUERPO CALLOSO
Q041	ARRINENCEFALIA
Q042	HOLOPROSENCEFALIA
Q043	OTRAS ANOMALIAS HIPOPLASICAS DEL ENCEFALO
Q044	DISPLASIA OPTICOSEPTAL
Q046	QUISTES CEREBRALES CONGENITOS
Q048	OTRAS MALFORMACIONES CONGENITAS DEL ENCEFALO, ESPECIFICADAS
Q050	ESPINA BIFIDA CERVICAL CON HIDROCEFALO
Q051	ESPINA BIFIDA TORACICA CON HIDROCEFALO
Q052	ESPINA BIFIDA LUMBAR CON HIDROCEFALO
Q053	ESPINA BIFIDA SACRA CON HIDROCEFALO
Q054	ESPINA BIFIDA CON HIDROCEFALO, SIN OTRA ESPECIFICACION
Q055	ESPINA BIFIDA CERVICAL SIN HIDROCEFALO
Q056	ESPINA BIFIDA TORACICA SIN HIDROCEFALO
Q057	ESPINA BIFIDA LUMBAR SIN HIDROCEFALO
Q058	ESPINA BIFIDA SACRA SIN HIDROCEFALO
Q059	ESPINA BIFIDA, NO ESPECIFICADA
Q070	SINDROME DE ARNOLD-CHIARI
Q078	OTRAS MALFORMACIONES CONGENITAS DEL SISTEMA NERVIOSO, ESPECIFICADAS
Q079	MALFORMACION CONGENITA DEL SISTEMA NERVIOSO, NO ESPECIFICADA
Malformaciones congénitas del ojo, del oído de la cara y del cuello (Q10-Q18)	
Q110	GLOBO OCULAR QUISTICO
Q111	OTRAS ANOFTALMIAS
Q112	MICROFTALMIA
Q120	CATARATA CONGENITA
Q150	GLAUCOMA CONGENITO
Q160	AUSENCIA CONGENITA DEL PABELLON (DE LA OREJA)
Q172	MICROTIA

Malformaciones congénitas del sistema circulatorio (Q20-Q28)	
Q200	TRONCO ARTERIOSO COMUN
Q201	TRANSPOSICION DE LOS GRANDES VASOS DEL VENTRICULO DERECHO
Q202	TRANSPOSICION DE LOS GRANDES VASOS DEL VENTRICULO IZQUIERDO
Q203	DISCORDANCIA DE LA CONEXIÓN VENTRICULOARTERIAL
Q204	VENTRICULO CON DOBLE ENTRADA
Q210	DEFECTO DEL TABIQUE VENTRICULAR
Q211	DEFECTO DEL TABIQUE AURICULAR
Q212	DEFECTO DEL TABIQUE AURICULOVENTRICULAR
Q213	TETRALOGIA DE FALLOT
Q220	ATRESIA DE LA VALVULA PULMONAR
Q221	ESTENOSIS CONGENITA DE LA VALVULA PULMONAR
Q224	ESTENOSIS CONGENITA DE LA VALVULA TRICUSPIDE
Q225	ANOMALIA DE EBSTEIN
Q226	SINDROME DE HIPOPLASIA DEL CORAZON DERECHO
Q230	ESTENOSIS CONGENITA DE LA VALVULA AORTICA
Q231	INSUFICIENCIA CONGENITA DE LA VALVULA AORTICA
Q232	ESTENOSIS MITRAL CONGENITA
Q233	INSUFICIENCIA MITRAL CONGENITA
Q234	SINDROME DE HIPOPLASIA DEL CORAZON IZQUIERDO
Q240	DEXTROCARDIA
Q250	CONDUCTO ARTERIOSO PERMEABLE
Q251	COARTACION DE LA AORTA
Q252	ATRESIA DE LA AORTA
Q255	ATRESIA DE LA ARTERIA PULMONAR
Q256	ESTENOSIS ARTERIA PULMONAR
Q262	CONEXIÓN ANOMALA TOTAL DE LAS VENAS PULMONARES
Malformaciones congénitas del sistema respiratorio (Q30-Q34)	
Q300	ATRESIA DE LAS COANAS
Q330	QUISTE PULMONAR CONGENITO
Q332	SECUESTRO DEL PULMON
Q333	AGENESIA DEL PULMON
Q334	BRONQUIECTASIA CONGENITA
Q335	TEJIDO ECTOPICO EN EL PULMON
Q338	OTRAS MALFORMACIONES CONGENITAS DEL PULMON
Q340	ANOMALIA DE LA PLEURA
Q341	QUISTE CONGENITO DEL MEDIASTINO

Fisura del paladar y labio leporino (Q35-Q38)	
Q351	FISURA DEL PALADAR DURO
Q353	FISURA DEL PALADAR BLANDO
Q355	FISURA DEL PALADAR DURO Y DEL PALADAR BLANDO
Q357	FISURA DE LA UVULA
Q359	FISURA DEL PALADAR, SIN OTRA ESPECIFICACION
Q360	LABIO LEPORINO, BILATERAL
Q361	LABIO LEPORINO, LINEA MEDIA
Q369	LABIO LEPORINO, UNILATERAL
Q370	FISURA DEL PALADAR DURO CON LABIO LEPORINO BILATERAL
Q371	FISURA DEL PALADAR DURO CON LABIO LEPORINO UNILATERAL
Q372	FISURA DEL PALADAR BLANDO CON LABIO LEPORINO BILATERAL
Q373	FISURA DEL PALADAR BLANDO CON LABIO LEPORINO UNILATERAL
Q374	FISURA DEL PALADAR DURO Y DEL PALADAR BLANDO CON LABIO LEPORINO BILATERAL
Q375	FISURA DEL PALADAR DURO Y DEL PALADAR BLANDO CON LABIO LEPORINO UNILATERAL
Q378	FISURA DEL PALADAR CON LABIO LEPORINO BILATERAL, SIN OTRA ESPECIFICACION
Q379	FISURA DEL PALADAR CON LABIO LEPORINO UNILATERAL, SIN OTRA ESPECIFICACION
Malformaciones congénitas del sistema digestivo (Q39-Q45)	
Q390	ATRESIA DEL ESOFAGO SIN MENCION DE FISTULA
Q391	ATRESIA DEL ESOFAGO CON FISTULA TRAQUEOESOFAGICA
Q410	AUSENCIA, ATRESIA Y ESTENOSIS CONGENITA DEL DUODENO
Q411	AUSENCIA, ATRESIA Y ESTENOSIS CONGENITA DEL YEYUNO
Q412	AUSENCIA, ATRESIA Y ESTENOSIS CONGENITA DEL ILEON
Q418	AUSENCIA, ATRESIA Y ESTENOSIS CONGENITA DE OTRAS PARTES ESPECIFICADAS DEL INTESTINO DELGADO
Q419	AUSENCIA, ATRESIA Y ESTENOSIS CONGENITA DEL INTESTINO DELGADO, PARTE NO ESPECIFICADA
Q420	AUSENCIA, ATRESIA Y ESTENOSIS CONGENITA DEL RECTO, CON FISTULA
Q421	AUSENCIA, ATRESIA Y ESTENOSIS CONGENITA DEL RECTO, SIN FISTULA
Q422	AUSENCIA, ATRESIA Y ESTENOSIS CONGENITA DEL ANO, CON FISTULA
Q423	AUSENCIA, ATRESIA Y ESTENOSIS CONGENITA DEL ANO, SIN FISTULA
Q431	ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG
Q442	ATRESIA DE LOS CONDUCTOS BILIARES
Q450	AGENESIA, APLASIA E HIPOPLASIA DEL PANCREAS
Q451	PANCREAS ANULAR
Malformaciones congénitas de los órganos genitales (Q50-Q56)	
Q522	FISTULA RECTOVAGINAL CONGENITA
Q529	MALFORMACION CONGENITA DE LOS GENITALES FEMENINOS, NO ESPECIFICADA
Q540	HIOSPADIAS DEL GLANDE
Q541	HIOSPADIAS PENEANA
Q542	HIOSPADIAS PENOSCROTAL
Q543	HIOSPADIAS PERINEAL

Q544	ENCORDAMIENTO CONGENITO DEL PENE
Q548	OTRAS HIPOSPADIAS
Q549	HIPOSPADIAS, NO ESPECIFICADA
Q560	HERMAFRODITISMO, NO CLASIFICADO EN OTRA PARTE
Q561	SEUDOHERMAFRODITISMO MASCULINO, NO CLASIFICADO EN OTRA PARTE
Q562	SEUDOHERMAFRODITISMO FEMENINO, NO CLASIFICADO EN OTRA PARTE
Q563	SEUDOHERMAFRODITISMO, NO ESPECIFICADO
Q564	SEXO INDETERMINADO, SIN OTRA ESPECIFICACION

Fisura del paladar y labio leporino (Q35-Q38)

Q351	FISURA DEL PALADAR DURO
Q353	FISURA DEL PALADAR BLANDO
Q355	FISURA DEL PALADAR DURO Y DEL PALADAR BLANDO
Q357	FISURA DE LA UVULA
Q359	FISURA DEL PALADAR, SIN OTRA ESPECIFICACION
Q360	LABIO LEPORINO, BILATERAL
Q361	LABIO LEPORINO, LINEA MEDIA
Q369	LABIO LEPORINO, UNILATERAL
Q370	FISURA DEL PALADAR DURO CON LABIO LEPORINO BILATERAL
Q371	FISURA DEL PALADAR DURO CON LABIO LEPORINO UNILATERAL
Q372	FISURA DEL PALADAR BLANDO CON LABIO LEPORINO BILATERAL
Q373	FISURA DEL PALADAR BLANDO CON LABIO LEPORINO UNILATERAL
Q374	FISURA DEL PALADAR DURO Y DEL PALADAR BLANDO CON LABIO LEPORINO BILATERAL
Q375	FISURA DEL PALADAR DURO Y DEL PALADAR BLANDO CON LABIO LEPORINO UNILATERAL
Q378	FISURA DEL PALADAR CON LABIO LEPORINO BILATERAL, SIN OTRA ESPECIFICACION
Q379	FISURA DEL PALADAR CON LABIO LEPORINO UNILATERAL, SIN OTRA ESPECIFICACION

Malformaciones congénitas del sistema digestivo (Q39-Q45)

Q390	ATRESIA DEL ESOFAGO SIN MENCION DE FISTULA
Q391	ATRESIA DEL ESOFAGO CON FISTULA TRAQUEOESOFAGICA
Q410	AUSENCIA, ATRESIA Y ESTENOSIS CONGENITA DEL DUODENO
Q411	AUSENCIA, ATRESIA Y ESTENOSIS CONGENITA DEL YEYUNO
Q412	AUSENCIA, ATRESIA Y ESTENOSIS CONGENITA DEL ILEON
Q418	AUSENCIA, ATRESIA Y ESTENOSIS CONGENITA DE OTRAS PARTES ESPECIFICADAS DEL INTESTINO DELGADO
Q419	AUSENCIA, ATRESIA Y ESTENOSIS CONGENITA DEL INTESTINO DELGADO, PARTE NO ESPECIFICADA
Q420	AUSENCIA, ATRESIA Y ESTENOSIS CONGENITA DEL RECTO, CON FISTULA
Q421	AUSENCIA, ATRESIA Y ESTENOSIS CONGENITA DEL RECTO, SIN FISTULA
Q422	AUSENCIA, ATRESIA Y ESTENOSIS CONGENITA DEL ANO, CON FISTULA
Q423	AUSENCIA, ATRESIA Y ESTENOSIS CONGENITA DEL ANO, SIN FISTULA
Q431	ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG
Q442	ATRESIA DE LOS CONDUCTOS BILIARES
Q450	AGENESIA, APLASIA E HIPOPLASIA DEL PANCREAS
Q451	PANCREAS ANULAR

Malformaciones congénitas de los órganos genitales (Q50-Q56)	
Q522	FISTULA RECTOVAGINAL CONGENITA
Q529	MALFORMACION CONGENITA DE LOS GENITALES FEMENINOS, NO ESPECIFICADA
Q540	HIPOSPADIAS DEL GLANDE
Q541	HIPOSPADIAS PENEANA
Q542	HIPOSPADIAS PENOSCROTAL
Q543	HIPOSPADIAS PERINEAL
Q544	ENCORDAMIENTO CONGENITO DEL PENE
Q548	OTRAS HIPOSPADIAS
Q549	HIPOSPADIAS, NO ESPECIFICADA
Q560	HERMAFRODITISMO, NO CLASIFICADO EN OTRA PARTE
Q561	SEUDOHERMAFRODITISMO MASCULINO, NO CLASIFICADO EN OTRA PARTE
Q562	SEUDOHERMAFRODITISMO FEMENINO, NO CLASIFICADO EN OTRA PARTE
Q563	SEUDOHERMAFRODITISMO, NO ESPECIFICADO
Q564	SEXO INDETERMINADO, SIN OTRA ESPECIFICACION
Malformaciones congénitas del sistema urinario (Q60-Q79)	
Q600	AGENESIA RENAL, UNILATERAL
Q601	AGENESIA RENAL, BILATERAL
Q602	AGENESIA RENAL, SIN OTRA ESPECIFICACIÓN
Q603	HIPOPLASIA RENAL, UNILATERAL
Q604	HIPOPLASIA RENAL, BILATERAL
Q605	HIPOPLASIA RENAL, NO ESPECIFICADA
Q606	SINDROME DE POTTER
Q611	RIÑÓN POLIQUISTICO, AUTOSOMICO RECESIVO
Q612	RIÑÓN POLIQUISTICO, AUTOSOMICO DOMINANTE
Q613	RIÑÓN POLIQUISTICO, TIPO NO ESPECIFICADO
Q614	DISPLASIA RENAL
Q620	HIDRONEFROSIS CONGENITA
Q621	ATRESIA Y ESTENOSIS DEL URETER
Q624	AGENESIA DEL URETER
Q640	EPISPADIAS
Q641	EXTROFIA DE LA VEJIGA URINARIA
Q642	VALVULAS URETRALES POSTERIORES CONGENITAS
Q645	AUSENCIA CONGENITA DE LA VEJIGA Y DE LA URETRA

Malformaciones y deformidades congénitas del sistema osteomuscular (Q65-Q79)	
Q650	LUXACION CONGENITA DE LA CADERA, UNILATERAL
Q651	LUXACION CONGENITA DE LA CADERA, BILATERAL
Q652	LUXACION CONGENITA DE LA CADERA, 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
Q658	OTRAS DEFORMIDADES CONGENITAS DE LA CADERA
Q659	DEFORMIDAD CONGENITA DE LA CADERA, NO ESPECIFICADA
Q660	TALIPES EQUINOVARUS
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
Q690	DEDO(S) SUPERNUMERARIO(S) DE LA MANO
Q691	PULGAR(ES) SUPERNUMERARIO(S)
Q692	DEDO(S) SUPERNUMERARIO(S) DEL PIE
Q699	POLIDACTILIA, NO ESPECIFICADA
Q700	FUSION DE LOS DEDOS DE LA MANO
Q701	MEMBRANA INTERDIGITAL DE LA MANO
Q702	FUSION DE LOS DEDOS DEL PIE
Q703	MEMBRANA INTERDIGITAL DEL PIE
Q704	POLISINDACTILIA
Q709	SINDACTILIA, NO ESPECIFICADA
Q710	AUSENCIA CONGENITA COMPLETA DEL (DE LOS) MIEMBRO(S) SUPERIOR(ES)
Q711	AUSENCIA CONGENITA DEL BRAZO Y DEL ANTEBRAZO CON PRESENCIA DE LA MANO
Q712	AUSENCIA CONGENITA DEL ANTEBRAZO Y DE LA MANO
Q713	AUSENCIA CONGENITA DE LA MANO Y EL (LOS) DEDO(S)
Q714	DEFECTO POR REDUCCION LONGITUDINAL DEL RADIO
Q715	DEFECTO POR REDUCCION LONGITUDINAL DEL CUBITO
Q716	MANO EN PINZA DE LANGOSTA
Q718	OTROS DEFECTOS POR REDUCCION DEL (DE LOS) MIEMBRO(S) SUPERIOR(ES)
Q719	DEFECTO POR REDUCCION DEL MIEMBRO SUPERIOR, NO ESPECIFICADO
Q720	AUSENCIA CONGENITA COMPLETA DEL (DE LOS) MIEMBRO(S) INFERIOR(ES)



Q721	AUSENCIA CONGENITA DEL MUSLO Y DE LA PIERNA CON PRESENCIA DEL PIE
Q722	AUSENCIA CONGENITA DE LA PIERNA Y DEL PIE
Q723	AUSENCIA CONGENITA DEL PIE Y DEDO(S) DEL PIE
Q724	DEFECTO POR REDUCCION LONGITUDINAL DEL FEMUR
Q725	DEFECTO POR REDUCCION LONGITUDINAL DE LA TIBIA
Q726	DEFECTO POR REDUCCION LONGITUDINAL DEL PERONE
Q727	PIE HENDIDO
Q728	OTROS DEFECTOS POR REDUCCION DEL (DE LOS) MIEMBRO(S) INFERIOR(ES)
Q729	DEFECTO POR REDUCCION DEL MIEMBRO INFERIOR, NO ESPECIFICADO
Q741	MALFORMACION CONGENITA DE LA RODILLA
Q743	ARTROGRIPOSIS MULTIPLE CONGENITA
Q750	CRANEOSINOSTOSIS
Q761	SINDROME DE KLIPPEL-FEIL
Q770	ACONDROGENESIS
Q771	ENANISMO TANATOFORICO
Q772	SINDROME DE COSTILLA CORTA
Q773	CONDRODISPLASIA PUNCTATA
Q774	ACONDROPLASIA
Q775	DISPLASIA DISTROFICA
Q776	DISPLASIA CONDROECTODERMICA
Q777	DISPLASIA ESPONDILOEPIFISARIA
Q778	OTRAS OSTEOCONDRODISPLASIAS CON DEFECTOS DEL CRECIMIENTO DE LOS HUESOS LARGOS Y DE LA COLUMNA VERTEBRAL
Q779	OSTEOCONDRODISPLASIA CON DEFECTOS DEL CRECIMIENTO DE LOS HUESOS LARGOS Y DE LA COLUMNA VERTEBRAL, SIN OTRA ESPECIFICACION
Q780	OSTEOGENESIS IMPERFECTA
Q782	OSTEOPETROSIS
Q788	OTRAS OSTEOCONDRODISPLASIAS ESPECIFICADAS
Q790	HERNIA DIAFRAGMATICA CONGENITA
Q792	EXONFALOS
Q793	GASTROSQUISIS
Q794	SINDROME DEL ABDOMEN EN CIRUELA PASA

Otras malformaciones congénitas (Q80-Q89)	
Q804	FETO ARLEQUÍN
Q860	SINDROME FETAL (DISMORFICO) DEBIDO AL ALCOHOL
Q861	SINDROME DE HIDANTOINA FETAL
Q862	DISMORFISMO DEBIDO A WARFARINA
Q868	OTROS SINDROMES DE MALFORMACIONES CONGENITAS DEBIDOS A CAUSAS EXOGENAS CONOCIDAS
Q870	SINDROMES DE MALFORMACIONES CONGENITAS QUE AFECTAN PRINCIPALMENTE LA APARIENCIA FACIAL

Q871	SINDROMES DE MALFORMACIONES CONGENITAS ASOCIADAS PRINCIPALMENTE CON ESTATURA BAJA
Q872	SINDROMES DE MALFORMACIONES CONGENITAS QUE AFECTAN PRINCIPALMENTE LOS MIEMBROS
Q873	SINDROMES DE MALFORMACIONES CONGENITAS CON EXCESO DE CRECIMIENTO PRECOZ
Q874	SINDROME DE MARFAN
Q875	OTROS SINDROMES DE MALFORMACIONES CONGENITAS CON OTROS CAMBIOS ESQUELETICOS
Q893	SITUS INVERSUS
Q894	GEMELOS SIAMESES
Q897	MALFORMACIONES CONGENITAS MULTIPLES, NO CLASIFICADAS EN OTRA PARTE
Anomalías cromosómicas no clasificadas en otra parte (Q90-Q99)	
Q900	TRISOMIA 21, POR FALTA DE DISYUNCION MEIOTICA
Q901	TRISOMIA 21, MOSAICO (POR FALTA DE DISYUNCION MITOTICA)
Q902	TRISOMIA 21, POR TRANSLOCACION
Q909	SINDROME DE DOWN, NO ESPECIFICADO
Q910	TRISOMIA 18, POR FALTA DE DISYUNCION MEIOTICA
Q911	TRISOMIA 18, MOSAICO (POR FALTA DE DISYUNCION MITOTICA)
Q912	TRISOMIA 18, POR TRANSLOCACION
Q913	SINDROME DE EDWARDS, NO ESPECIFICADO
Q914	TRISOMIA 13, POR FALTA DE DISYUNCION MEIOTICA
Q915	TRISOMIA 13, MOSAICO (POR FALTA DE DISYUNCION MITOTICA)
Q916	TRISOMIA 13, POR TRANSLOCACION
Q917	SINDROME DE PATAU, NO ESPECIFICADO
Q960	CARIOTIPO 45,X
Q961	CARIOTIPO 46,X ISO (XQ)
Q962	CARIOTIPO 46,X CON CROMOSOMA SEXUAL ANORMAL EXCEPTO ISO (XQ)
Q963	MOSAICO 45,X/46,XX O XY
Q964	MOSAICO 45,X/OTRA(S) LINEA(S) CELULAR(ES) CON CROMOSOMA SEXUAL ANORMAL
Q968	OTRAS VARIANTES DEL SINDROME DE TURNER
Q969	SINDROME DE TURNER, NO ESPECIFICADO
Q980	SINDROME DE KLINEFELTER, CARIOTIPO 47,XXY
Q981	SINDROME DE KLINEFELTER, HOMBRE CON MAS DE DOS CROMOSOMAS X
Q982	SINDROME DE KLINEFELTER, HOMBRE CON CARIOTIPO 46,XX
Q983	OTRO HOMBRE CON CARIOTIPO 46,XX
Q984	SINDROME DE KLINEFELTER, NO ESPECIFICADO
Q998	OTRAS ANOMALÍAS DE LOS CROMOSOMAS, ESPECIFICADAS