

**PROYECTO de Norma Oficial Mexicana PROY-NOM-034-SSA2-2010, Para la prevención y control de los defectos al nacimiento.**

Al margen un sello con el Escudo Nacional, que dice: Estados Unidos Mexicanos.- Secretaría de Salud.

PABLO A. KURI MORALES, Subsecretario de Prevención y Promoción de la Salud y Presidente del Comité Consultivo Nacional de Normalización de Prevención y Control de Enfermedades, con fundamento en los artículos 39 de la Ley Orgánica de la Administración Pública Federal; 4o. de la Ley Federal de Procedimiento Administrativo; 3o. fracciones IV y XVIII, 13 apartado A) fracción I, 133 fracción I, 158, 159 y 160 de la Ley General de Salud; 38 fracción II, 40 fracciones III y XI, 41, 43, 44 y 47, fracción I de la Ley Federal sobre Metrología y Normalización; 28 y 33 del Reglamento de la Ley Federal sobre Metrología y Normalización, y 10 fracciones VII y XVI y 40 fracción II del Reglamento Interior de la Secretaría de Salud, me permito ordenar la publicación del Proyecto de Norma Oficial Mexicana PROY-NOM-034-SSA2-2010, Para la prevención y control de los defectos al nacimiento.

El presente Proyecto de modificación a la Norma se publica a efecto de que los interesados dentro de los 60 días naturales contados a partir de su publicación, presenten sus comentarios por escrito ante el Comité Consultivo Nacional de Normalización de Prevención y Control de Enfermedades, sito en Lieja No. 7, primer piso, colonia Juárez, código postal 06600, México, D.F., teléfono y fax 55-53-70-56, correo electrónico: pablo.kuri@salud.gob.mx

Durante el plazo mencionado, los documentos que sirvieron de base para la elaboración del Proyecto de Norma Oficial Mexicana y la Manifestación de Impacto Regulatorio estarán a disposición del público en general, en el domicilio del Comité mencionado en el párrafo anterior, para su consulta.

**CONSIDERANDO**

Que el 27 de octubre de 2003 se publicó en el Diario Oficial de la Federación la Norma Oficial Mexicana NOM-034-SSA2-2002, Para la prevención y control de los defectos al nacimiento, y entró en vigor al día siguiente de su publicación.

Que la ciencia médica, a nivel nacional e internacional, ha desarrollado importantes avances en materia de investigación científica que permiten detectar, prevenir y controlar defectos que pueden llegar a presentar los seres humanos desde la gestación y constituirse en limitaciones a lo largo de la línea de vida.

Que la detección oportuna de los defectos al nacimiento favorece la atención médica precisa y, en algunos casos, significa la diferencia entre un desarrollo psico-motor óptimo y una línea de vida con limitaciones físicas y mentales.

Que en atención a los anteriores considerandos, se publica el siguiente:

**PROYECTO DE NORMA OFICIAL MEXICANA PROY-NOM-034-SSA2-2010, PARA LA PREVENCIÓN Y CONTROL DE LOS DEFECTOS AL NACIMIENTO****PREFACIO**

En la modificación de la presente Norma participaron:

**SECRETARIA DE SALUD**

Subsecretaría de Prevención y Promoción de la Salud  
Centro Nacional de Equidad de Género y Salud Reproductiva  
Centro Nacional de Programas Preventivos y Control de Enfermedades  
Centro Nacional para la Prevención y Control del VIH/SIDA  
Dirección General de Calidad y Educación en Salud  
Dirección General de Promoción de la Salud  
Dirección General de Epidemiología  
Dirección General de Planeación y Desarrollo en Salud  
Comisión Federal para la Protección contra Riesgos Sanitarios

**SECRETARIA DE SALUD DEL GOBIERNO DEL DISTRITO FEDERAL**

Coordinación de Salud Reproductiva

**SECRETARIA DE LA DEFENSA NACIONAL**

Dirección General de Sanidad  
Hospital de Especialidades de la Mujer

**SECRETARIA DE MARINA**

Dirección General de Sanidad Naval  
Centro Médico Naval

INSTITUTO MEXICANO DEL SEGURO SOCIAL  
Prestaciones Médicas  
IMSS oportunidades

INSTITUTO DE SEGURIDAD Y SERVICIOS SOCIALES DE LOS TRABAJADORES DEL ESTADO  
Centro Médico Nacional "20 de Noviembre"  
Hospital Regional "Lic. Adolfo López Mateos"

PETROLEOS MEXICANOS  
Gerencia de Servicios Médicos

COMISION NACIONAL DE ARBITRAJE MEDICO

INSTITUTO NACIONAL DE PERINATOLOGIA "ISIDRO ESPINOSA DE LOS REYES"

INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRIA

HOSPITAL DE LA MUJER

ACADEMIA MEXICANA DE PEDIATRIA, A.C.

SOCIEDAD MEXICANA DE PEDIATRIA, A.C.

COMITE PROMOTOR POR UNA MATERNIDAD SIN RIESGOS, A.C.

CENTRO DE INVESTIGACION MATERNO INFANTIL DEL GRUPO DE ESTUDIOS AL NACIMIENTO,  
A.C.

RED NACIONAL PARA LA PREVENCIÓN DE LA DISCAPACIDAD, A.C.

FEDERACION MEXICANA DE NEONATOLOGIA, A.C.

GRUPO DE ESTUDIOS AL NACIMIENTO, A.C.

ASOCIACION MEXICANA DE HOSPITALES, A.C.

## **INDICE**

0. Introducción
1. Objetivo y Campo de aplicación
2. Referencias
3. Definiciones
4. Símbolos y abreviaturas
5. Disposiciones generales
6. Información
7. Prevención
8. Diagnóstico
9. Tratamiento
10. Educación continua al personal de salud
11. Información, comunicación
12. Control de calidad
13. Evaluación
14. Vigilancia epidemiológica
15. Concordancia con Normas internacionales y mexicanas
16. Bibliografía
17. Observancia de la Norma
18. Vigencia

## **0. Introducción**

Los defectos al nacimiento son un conjunto de condiciones que alteran la estructura anatómica y/o el funcionamiento, que incluye los procesos metabólicos, del ser humano y pueden estar presentes desde el momento de la concepción y manifestarse in útero, al nacimiento o en etapas posteriores del crecimiento y desarrollo.

Algunos de estos defectos pueden ser prevenibles, detectados, diagnosticados, tratados y/o rehabilitados oportunamente lo que permite evitar o limitar la discapacidad o muerte y ofrecer a los padres y a su hijo, atención con calidad y posibilidades de una mejor condición de vida.

En los últimos años, los avances y logros obtenidos en el campo de la genética y el diagnóstico prenatal han sido de gran trascendencia, porque permiten la detección temprana de alteraciones fetales y/o complicaciones maternas, que colocan en riesgo al binomio madre-hijo, permitiendo además, plantear estrategias dirigidas a reducir el riesgo de recurrencia.

En esta Norma se incluyen los principales defectos prevenibles y/o susceptibles de diagnóstico temprano, así como las medidas de prevención y control que puedan tener impacto epidemiológico en las tasas de morbilidad y mortalidad perinatal.

### **1. Objetivo y campo de aplicación**

**1.1** Esta Norma establece los criterios y las especificaciones para la prevención, diagnóstico, tratamiento y control de los defectos al nacimiento.

**1.2** Esta Norma es de observancia obligatoria para el personal de los servicios de salud de los sectores público, social y privado que conforman el Sistema Nacional de Salud, que efectúen acciones en el campo de la salud reproductiva y en la atención de personas recién nacidas y menores de 5 años.

### **2. Referencias**

Esta norma se complementa con las siguientes normas oficiales mexicanas o las que las substituyan:

**2.1** Norma Oficial Mexicana NOM-005-SSA2-1993, De los servicios de planificación familiar.

**2.2** Norma Oficial Mexicana NOM-007-SSA2-1993, Para la atención de la mujer durante el embarazo, parto y puerperio y del recién nacido. Criterios y procedimientos para la prestación del servicio.

**2.3** Norma Oficial Mexicana NOM-010-SSA2-2010, Para la prevención y el control de la infección por Virus de la Inmunodeficiencia Humana.

**2.4** Norma Oficial Mexicana NOM-017 SSA2 -1994, Para la vigilancia epidemiológica.

**2.5** Norma Oficial Mexicana NOM-031-SSA2-1999, Para la atención a la salud del niño.

**2.6** Norma Oficial Mexicana NOM-039-SSA2-2002, Para la prevención de infecciones de transmisión sexual.

**2.7** Norma Oficial Mexicana NOM-040-SSA2-2004, En materia en información en salud.

**2.8** Norma Oficial Mexicana NOM-043-SSA2-2005, Promoción y educación para la salud en materia de alimentación.

**2.9** Norma Oficial Mexicana NOM-045-SSA2-2005, Para la vigilancia epidemiológica, prevención y control de las infecciones nosocomiales.

**2.10** Norma Oficial Mexicana NOM-007-SSA3-2011, Para la organización y funcionamiento de los laboratorios clínicos.

**2.11** Norma Oficial Mexicana NOM-168-SSA1-1998, Del expediente clínico.

**2.12** Norma Oficial Mexicana NOM-173-SSA1-1998, Para la atención integral a personas con discapacidad.

**2.13** Norma Oficial Mexicana NOM-005-SSA3-2010, Que establece los requisitos mínimos de infraestructura y equipamiento de establecimientos para la atención médica de pacientes ambulatorios.

**2.14** Norma Oficial Mexicana NOM-087-SEMARNAT-SSA1-2002, Protección ambiental-residuos peligrosos biológico-infecciosos-clasificación y especificaciones de manejo.

**2.15** Norma Oficial Mexicana NOM-197-SSA1-2000, Que establece los requisitos mínimos de infraestructura y equipamiento de hospitales y consultorios de atención médica especializada.

### 3. Definiciones

**3.1 Acranea**, a la ausencia de huesos de la bóveda craneal.

**3.2 Anencefalia**, a la ausencia de encéfalo organizado, generalmente asociado a acrania.

**3.3 Anomalía**, a cualquier desviación del desarrollo que cambie el tipo normal de forma, estructura y/o función, y que es interpretado como anormal o patológica, incluye cambios mayores o menores del desarrollo corporal, orgánico, celular, y variaciones ultraestructurales y moleculares.

**3.4 Asfisia Neonatal**, a la incapacidad del recién nacido para iniciar o mantener respiraciones adecuadas al momento del nacimiento, causando un insuficiente aporte de oxígeno con la consecuente acumulación de ácidos orgánicos en la sangre.

**3.5 Atención a la salud reproductiva**, al control y manejo de la salud de las mujeres y su pareja, incluyendo las etapas pre y gestacional, además de la atención integral a la salud de las y los niños y de las y los adolescentes.

**3.6 Atresia duodenal**, a la obstrucción de la luz del duodeno.

**3.7 Atresia esofágica**, a la obstrucción de la luz del esófago.

**3.8 Bajo peso al nacer**, al producto de la concepción con peso corporal al nacimiento menor de 2,500 gramos, independientemente de su edad gestacional.

**3.9 Catarata congénita**, a la opacidad del cristalino presente al nacimiento.

**3.10 Clitoromegalia**, a la longitud mayor a un centímetro del clítoris.

**3.11 Defecto al nacimiento**, a cualquier anomalía del desarrollo anatomofuncional, del crecimiento/maduración y metabólico, presente al nacimiento, notoria o latente, que interfiera la correcta adaptación del individuo al medio extrauterino en los aspectos biológicos, psíquicos y sociales, que sean capaces o no de ocasionar la muerte o la discapacidad para crecer y desarrollarse en las mejores condiciones, en alguna etapa del ciclo vital.

**3.12 Defectos articulares**, a las fallas mayores en articulaciones, que alteran la movilidad y posición de la conjunción ósea.

**3.13 Defecto cardiovascular**, a la serie de fallas en la anatomía del corazón y vasos adyacentes, que ocurren en la etapa prenatal.

**3.14 Defecto cardiovascular complejo**, a aquellos defectos que involucren dos o más estructuras cardíacas y/o de los grandes vasos, o los que por sí mismos pongan en riesgo la vida del recién nacido.

**3.15 Defecto del tabique auricular con comunicación interauricular**, a la falla en el tabique que divide las cavidades cardíacas, que permite la comunicación entre las aurículas.

**3.16 Defecto del tabique ventricular con comunicación interventricular**, a la falla en el tabique que divide las cavidades cardíacas y que permite la comunicación entre los ventrículos.

**3.17 Defecto craneofacial**, a la serie de fallas que se identifican por hendiduras incluyendo las faciales o hipoplasias, hiperplasias y aplasias.

**3.18. Defectos metabólicos**, a las alteraciones congénitas del metabolismo intermedio.

**3.19 Deficiencia**, al o los problemas en las funciones o estructuras corporales tales como una desviación o una pérdida.

**3.20 Deficiencia de biotinidasa**, a la enfermedad autosómica recesiva del metabolismo de la biotina, causada por la ausencia o la deficiencia de la enzima, que puede causar retraso en el desarrollo o convulsiones, entre otras manifestaciones clínicas.

**3.21 Discapacidad**, a toda persona que presenta una deficiencia física, mental o sensorial, ya sea de naturaleza permanente o temporal, que limita la capacidad de ejercer una o más actividades esenciales de la vida diaria, que puede ser causada o agravada por el entorno económico y social.

**3.22 Dismorfia**, a la malformación menor que no compromete la vida o la función y puede presentarse en el 4% de la población general.

**3.23 Displasia del desarrollo de la cadera**, a las anomalías anatómicas que afectan la articulación coxofemoral del niño(a) incluyendo el borde anormal del acetábulo (displasia) y mala posición de la cabeza femoral, causando desde subluxación hasta luxación, afectando el desarrollo de la cadera durante los periodos embriológico, fetal o infantil.

**3.24 Displasia renal**, a la anomalía parenquimatosa, con la consiguiente alteración de la función renal; es consecuencia del desarrollo anormal de la vascularización renal, de los túbulos o colectores o del aparato de drenaje.

**3.25 Educación para la salud**, al proceso de enseñanza aprendizaje que permite, mediante el intercambio y análisis de la información, desarrollar habilidades y cambiar actitudes con el propósito de inducir comportamientos saludables.

**3.26 Encefalocele / meningoencefalocele**, a la protrusión de meninges y tejido cerebral, por apertura de huesos craneales.

**3.27 Espina bífida**, al defecto de la columna vertebral, en cualquier nivel, por falta de fusión de la apófisis espinosa; puede ser expuesto u oculto con o sin relación a estigmas cutáneos, como marcadores, pelo, hiperpigmentación o fosetas.

**3.28 Estenosis ureteral**, a la estrechez de la luz ureteral.

**3.29 Estenosis ureteropiélica**, a la obstrucción congénita del tracto urinario más frecuente, y es ocasionada por un estrechamiento que impide el paso de la orina desde la pelvis hacia el uréter proximal.

**3.30 Extrofia vesical**, a la falta de cierre de la vejiga y pared anterior abdominal, la vejiga está abierta en el hipogastrio.

**3.31 Factores de riesgo**, a todas aquellas características o circunstancias biológicas, físicas y/o sociales que aumentan la probabilidad de que un daño ocurra, sin prejuzgar si es o no una de las causas del daño, aun cuando su identificación haya sido motivada por una sospecha de causalidad.

**3.32 Fenilcetonuria**, a la enfermedad autosómica recesiva por defecto en el metabolismo del aminoácido fenilalanina, lo cual puede causar, entre otros efectos, retraso mental severo si no se realiza un tratamiento oportuno.

**3.33 Galactosemia**, a la enfermedad autosómica recesiva, por defecto en el metabolismo de la galactosa, ocasiona retraso mental, cataratas entre otras manifestaciones.

**3.34 Gastosquisis**, a la protrusión del contenido abdominal a través de la pared abdominal sin involucrar el cordón umbilical.

**3.35 Hernia diafragmática**, al defecto de tamaño variable en el diafragma que permite que una parte del contenido del abdomen ascienda a la cavidad torácica comprimiendo los pulmones en mayor o menor grado.

**3.36 Hidrocefalia**, al aumento del volumen y presión del líquido cefalorraquídeo en el espacio intracraneal, relacionado con el parénquima cerebral.

**3.37 Hidronefrosis congénita**, a la dilatación aséptica de la pelvis renal y sus cálices, secundaria a procesos obstructivo funcional o anatómico de la unión ureteropiélica, que impide el libre paso de la orina parcialmente.

**3.38 Hiperplasia suprarrenal congénita**, a la enfermedad autosómica recesiva, debido a la deficiencia enzimática en la vía de síntesis del cortisol y ocasiona entre otros efectos, alteraciones en la diferenciación sexual.

**3.39 Hipoacusia**, a la disminución o pérdida de la capacidad auditiva; según la causa pueden ser hereditarias genéticas o adquiridas por factores prenatales, neonatales o postnatales. Según su intensidad se divide en: leve (entre 20 y 40 dB HL), moderada entre 41 y 70 dB HL), severa (entre 71 y 90 dB, HL) y profunda (mayor a 90 dB, HL).

**3.40 Hipoacusia infantil**, a la hipoacusia permanente bilateral con umbral auditivo superior o igual a 40 dB en las frecuencias entre 0.5, 1, 2, y 4 Khz. que afecta al menos a 1 de cada 1000 niños.

**3.41 Hipotiroidismo congénito**, a la enfermedad debida a la deficiencia absoluta o relativa de hormonas tiroideas durante la etapa intrauterina o bien al momento del nacimiento, que ocasiona entre otros efectos retraso mental.

**3.42 Hipoxia al nacer**, a la disminución en la concentración de oxígeno en la sangre.

**3.43 Infección TORCH**, a la infección congénita producida por diversos agentes: toxoplasma, rubéola, citomegalovirus, herpes y otros.

**3.44 Labio hendido**, al defecto facial que involucra el cierre completo o incompleto del labio superior, unilateral, bilateral o medial, generalmente lateral a la línea media.

**3.45 Labio y paladar hendido**, al defecto facial completo o incompleto unilateral o bilateral del labio superior alvéolo dentario y paladar.

**3.46 Malformación**, al defecto morfológico mayor de un órgano o región del cuerpo, resultado de un proceso de desarrollo intrínseco anormal, que puede comprometer la vida o la función.

**3.47 Meatos ectópicos**, a los meatos desplazados de los uréteres únicos o duplicados que pueden observarse en la pared lateral de la vejiga, distalmente a lo largo del trígono, en el cuello vesical, en la uretra femenina distal al esfínter (lo que da lugar a incontinencia urinaria), en el sistema genital (próstata y vesícula seminal en el varón, útero o vagina en la mujer) o sobre la superficie corporal externa.

**3.48 Meningocele**, al defecto de la columna vertebral, que presenta espina bífida con protrusión de sólo las meninges.

**3.49 Mielomeningocele**, al defecto de la columna vertebral, asociado a espina bífida con protrusión de meninges y médula espinal, formando un saco íntegro o roto.

**3.50 Niveles progresivos de atención**, a los servicios adecuados para cada grado de riesgo, incrementados en su complejidad y en la función que desempeñan, para lograr una mayor eficacia y eficiencia.

**3.51 Onfalocele**, a la malformación congénita en la cual cantidades variables del contenido abdominal (vísceras) están insertadas en la base del cordón umbilical.

**3.52 Paladar hendido**, a la falta de cierre en la línea media del paladar que comunica fosas nasales y cavidad oral.

**3.53 Persistencia del conducto arterioso**, a la persistencia postnatal de un vaso fetal entre la arteria pulmonar izquierda y la aorta.

**3.54 Pie equino varo**, al defecto congénito, caracterizado por dorsiflexión y aducción del pie, con o sin alteraciones óseas, asociado a alteraciones de la musculatura de la extremidad inferior.

**3.55 Polidactilia**, al número superior a cinco dedos en cada mano y/o pie.

**3.56** Producto de la concepción, al embrión o feto de acuerdo a la etapa del embarazo.

**3.57 Promoción de la salud**, a la estrategia fundamental para proteger y mejorar la salud de la población. Acción política, educativa y social que incrementa la conciencia pública sobre la salud. Promueve estilos de vida saludables y acciones comunitarias a favor de la salud para que la gente ejerza sus derechos y responsabilidades y participe en la creación de ambientes, sistemas y políticas favorables al bienestar.

**3.58** Recién nacido, al producto de la concepción desde el nacimiento hasta los 28 días de edad.

**3.59** Recién nacido pretérmino, al producto de la concepción menor a 37 semanas. Cuando no se conoce la edad gestacional, se considerará así a un producto que pese menos de 2,500 gramos.

**3.60** Recién nacido inmaduro, al producto de la concepción de 22 semanas a menos de 28 semanas de gestación o de 501 a 1,000 gramos.

**3.61** Recién nacido a término, al producto de la concepción de 37 hasta 41 semanas. Cuando no se conoce la edad gestacional, se considerará así equivale a un producto de 2,500 gramos o más.

**3.62** Recién nacido posttérmino, al producto de la concepción con 41 o más semanas de gestación.

**3.63** Recién nacido de peso bajo para edad gestacional, al recién nacido que tiene peso inferior al percentil 10 de la distribución de los pesos correspondientes a la edad gestacional.

**3.64** Recién nacido de peso adecuado para edad gestacional, al producto cuyo peso corporal se sitúa entre el percentil 10 y el 90 de la distribución de los pesos correspondientes a la edad gestacional.

**3.65** Recién nacido de peso alto para edad gestacional, al producto cuyo peso corporal mayor al percentil 90 de la distribución de los pesos correspondientes a la edad gestacional.

**3.66 Restricción del crecimiento intrauterino**, al producto de la concepción que en su exploración prenatal tiene un crecimiento menor a lo esperado para la edad gestacional, identificado por clínica y/o ultrasonido, nace con un peso inferior al percentil 10 para su edad gestacional, implicándole una restricción patológica en su capacidad para crecer.

**3.67 Retinoblastoma**, al tumor maligno que tiene su origen en los fotorreceptores retinianos; es el tumor intraocular más frecuente en la infancia y la segunda neoplasia intraocular primaria en frecuencia en todos los grupos de edad.

**3.68 Retinopatía del prematuro**, a la enfermedad vasoproliferativa de la retina avascular que afecta a prematuros; puede ser leve o tan grave que progresa a desprendimiento de retina y ceguera.

**3.69 Riesgo**, a la probabilidad que tiene un individuo, un grupo de individuos o una comunidad, de sufrir daño.

**3.70 Riesgo reproductivo**, a la probabilidad de que uno o varios factores de riesgos previos, presentes o previstos, puedan ocasionar daño a la pareja en edad fértil o a su hijo o hija, en el caso de que ocurra un embarazo, en los niños o niñas y los/las adolescentes, que afecten su fertilidad futura.

**3.71 Riñones poliquísticos**, a la malformación congénita y hereditaria, con afectación difusa y bilateral caracterizada por la presencia de innumerables quistes renales parenquimatosos que conducen a la insuficiencia renal crónica.

**3.72 Sífilis congénita**, a la infección ocasionada por *Treponema pallidum* transmitida de la madre al producto por circulación transplacentaria.

**3.73 Sindactilia**, al defecto caracterizado por la unión completa o incompleta de tejidos blandos, algunas veces óseos entre dos o más dedos.

**3.74 Tamiz auditivo neonatal**, al procedimiento para la identificación temprana de la hipoacusia, utilizando métodos electroacústicos y/o electrofisiológicos durante los primeros 28 días de nacido.

**3.75 Tamiz metabólico neonatal**, a los exámenes de laboratorio cualitativos y cuantitativos que se realizan al recién nacido en sangre, orina o ambas en busca de errores congénitos del metabolismo antes de que causen daño.

**3.76 Ureterocele**, a la dilatación quística de la parte terminal del uréter, que se ubica dentro de la vejiga de la uretra o de ambas.

**3.77 Valoración Apgar**, a la valoración del recién nacido al minuto y a los cinco minutos de: frecuencia cardíaca, respiración, tono muscular, irritabilidad refleja y la coloración de tegumentos.

**3.78 Valvas uretrales posteriores**, a los repliegues membranosos que desde el veru montanum se dirigen lateralmente por el tubo uretral hasta converger en la cara dorsal de la uretra posterior, cerca del esfínter externo. Forman dos repliegues cóncavos hacia la vejiga, que obstruyen el paso de la orina.

**3.79 VIH perinatal**, a la infección por virus de la inmunodeficiencia humana transmitida de una madre infectada a su hijo durante el periodo perinatal por vía transplacentaria, por contacto con sangre o secreciones en el canal del parto o a través de la leche materna.

#### 4. Símbolos y abreviaturas

CIE-10: Clasificación Internacional de Enfermedades

dB: decibel

ELISA: Por sus siglas en inglés (Enzyme-Linked Immunoabsorbent Assay), ensayo por inmunoabsorción ligado a enzimas

Fta: Por sus siglas en inglés (Fluorescent Treponemal Antibody-Absorption); Anticuerpos fluorescentes antitreponema pallidum.

g: gramos

µg: microgramo

HL: nivel auditivo

IgM: inmunoglobulina M

Khz: kilohertz

PEATC: potenciales evocados auditivos de tallo cerebral

pH: logaritmo de la concentración inversa de los iones de hidrógeno

Rh: factor rhesus

ROP: retinopatía del prematuro

TORCH: Infección por Toxoplasma, Rubéola, Citomegalovirus, Herpes

UCIN: Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales

VDRL: Por sus siglas en inglés (Venereal Diseases Research Laboratory); examen de laboratorio para la detección de enfermedades venéreas

VIH: virus de inmunodeficiencia humana

## 5. Disposiciones generales

**5.1.** La prevención de los defectos al nacimiento deberá fomentarse por el personal de salud en todas las unidades prestadoras de servicios de atención médica del Sistema Nacional de Salud desde la etapa preconcepcional.

**5.2** Todas las unidades de atención médica del Sistema Nacional de Salud, que efectúen acciones en el campo de la salud reproductiva y la atención de recién nacidos y menores de cinco años, deberán disponer del instrumento denominado historia clínica perinatal que permita calificar el riesgo reproductivo, obstétrico y perinatal, el cual servirá para el manejo adecuado de cada caso en el nivel de atención que corresponda.

**5.3** Las actividades de prevención incluyen la comunicación educativa a la población para identificar factores de riesgo y promover estilos de vida saludables que contribuyan a la reducción de los defectos al nacimiento, así como, las actividades de identificación de condiciones de riesgo, detección temprana, diagnóstico, tratamiento y control de los defectos al nacimiento.

**5.4** La atención médica inmediata al recién nacido con defectos al nacimiento, deberá ser prioritaria y proporcionada en cualquier unidad de salud de los sectores público, privado o social con calidad y humanitarismo, de acuerdo a lo establecido en la Norma Oficial Mexicana NOM 007-SSA2-1993, Para la atención de la mujer durante el embarazo, parto y puerperio y del recién nacido. Criterios y procedimientos para la prestación del servicio.

**5.5** Los recién nacidos con defectos al nacimiento que así lo requieran por su condición, deberán ser estabilizados y referidos con oportunidad a la unidad que corresponda para su diagnóstico, tratamiento integral y seguimiento.

**5.6** Los defectos al nacimiento deberán ser buscados intencionadamente durante la exploración del recién nacido y nacida en todas las unidades a través de estudio clínico y en caso de sospecha deberán ser referidos para su diagnóstico, tratamiento y seguimiento en unidades con servicios especializados y multidisciplinarios.

**5.7** En las entidades federativas se recomienda contar con el equipo de profesionales necesario, para brindar una atención multidisciplinaria oportuna y un control y seguimiento de casos eficiente.

**5.8** Los recién nacidos y menores de hasta cinco años de edad con defectos al nacimiento atendidos e identificados por parteras tradicionales o agentes de salud de la comunidad, deberán ser derivados y atendidos con oportunidad, calidad y trato humano en las unidades de salud que corresponda.

**5.9** Durante el control prenatal y al momento del nacimiento deberá realizarse la búsqueda intencionada de defectos de sistema nervioso central, craneofaciales, cardiovasculares, osteomusculares, genitourinarios, gastrointestinales, de pared abdominal, metabólicos, cromosomopatías, infecciosos y sensoriales, así como las condiciones fetales y neonatales de alto riesgo para producir alteraciones sistémicas, de conformidad con lo dispuesto en el Cuadro 1.

**Cuadro 1. Tipos de defectos al nacimiento por grupos y Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10)**

Grupo de defecto	Tipo de defecto	CIE-10
<b>Sistema Nervioso Central</b>	<b>Defectos de Tubo Neural</b>	Q05
	Anencefalia	Q00
	Encefalocele	Q01
	Mielomeningocele	Q05
	Espina bífida	Q05
<b>Craneofaciales</b>	Microtia-atresia	Q17.2
	Labio y paladar hendido	Q36 y Q37
	Atresia de Coanas	Q30.0
<b>Cardiovasculares</b>	Defecto del tabique auricular con comunicación interauricular	Q21.1
	Defecto del tabique ventricular con comunicación interventricular	Q21.0
	Persistencia del conducto arterioso.	Q20.0
	Defectos cardiovasculares complejos	Q20-Q28



<b>Osteomusculares</b>	Pie equino varo	Q66.0
	Displasia del desarrollo de la cadera	Q65
<b>Renales y Genitourinarios</b>	Displasia Renal	Q61.4
	Hidronefrosis congénita	Q62.0
	Riñones multiquísticos / poliquísticos	Q61.1
	Meatos ectópicos	Q62.6
	Ureterocele	Q62.3
	Extrofia vesical	Q64.1
	Valvas uretrales posteriores	Q64.2
	Estenosis ureteropielica	Q64.3
	Estenosis ureteral	Q64.3
<b>Gastrointestinales</b>	Atresia esofágica	Q39
	Atresia / estenosis duodenal	Q41.0
	Atresia intestinal	Q41.9
	Malformación anorectal	Q42.2
<b>Defectos de pared abdominal y hernias congénitas</b>	Hernia diafragmática	Q79.0
	Gastrosquisis	Q79.3
	Onfalocele	Q79.2
<b>Metabólicos</b>	<b>Endocrinos</b>	
	Hipotiroidismo congénito	E03.1
	Hiperplasia suprarrenal congénita	E25.0
	Defectos en la diferenciación sexual	
	<b>Errores del metabolismo</b>	
	Fenilcetonuria	E70.0
	Galactosemia	E74.2
Deficiencia de biotinidasa		
<b>Cromosomopatías</b>	Trisomía 21 (Síndrome de Down)	Q90.0
<b>Sensoriales</b>	<b>Defectos de la movilidad ocular</b>	
	Estrabismo	H49
	<b>Cataratas congénitas</b>	Q12.1
	<b>Retinoblastoma</b>	Q69.2
	<b>Retinopatía del prematuro</b>	H35.1
	<b>Defectos de la audición</b>	
	Hipoacusia	H90
<b>Infecciones Perinatales</b>	Infección TORCH	P35/P37.1
	VIH perinatal	V20/Z21
	Sífilis Congénita	A50/P35
<b>Hipoxia/Asfixia Neonatal</b>		P20-P21
<b>Prematuridad</b>		P05-P07
<b>Bajo peso</b>		

**5.10** Otros defectos al nacimiento no considerados en esta norma deberán recibir atención médica integral, en el nivel de atención que corresponda.

## **6. Información**

**6.1** Se proporcionará información completa a mujeres y parejas en edad fértil, de acuerdo a lo establecido en la presente Norma, con la finalidad de aclarar las dudas que pudieran tener acerca de los defectos al nacimiento en cuanto a los siguientes aspectos:

**6.1.1** Factores de riesgo para defectos al nacimiento

**6.1.2** Medidas preventivas

**6.1.3** Diagnóstico y referencia para atención especializada y multidisciplinaria

**6.1.4** Seguimiento y control

**6.1.5** Prevención de recurrencias

**6.1.6** Importancia de detección del daño dentro del rango de edad que corresponda

**6.2** La información debe ser proporcionada por el personal para la atención de la salud que haya recibido capacitación específica.

**6.2.1** La información deberá enfocarse a la prevención, detección y atención.

**6.3** Las mujeres y parejas con riesgo de tener un recién nacido con defectos al nacimiento, deberán recibir información completa, de conformidad con la "Norma Oficial Mexicana NOM-005-SSA-2-1993, De los servicios de planificación familiar" para decidir libremente la mejor opción reproductiva, de acuerdo a las disposiciones jurídicas aplicables.

**6.4** Todas las parejas, particularmente las de adolescentes deberán ser informadas acerca de los factores que inciden en el bajo peso del recién nacido, así como acerca de sus consecuencias.

## **7. Prevención**

**7.1** En el primer nivel de atención se llevará a cabo el control del embarazo y la identificación oportuna de los factores de riesgo, para que sean enviados para su atención especializada en el segundo o tercer nivel, los casos que lo requieran.

**7.2** Se deberán promover estilos de vida saludables y nutrición adecuada, así como el autocuidado de la salud a todas las mujeres antes, durante y después del embarazo.

**7.3** En el primer nivel de atención se deberán identificar los factores o condiciones de riesgo generales, en mujeres y parejas en edad fértil, antes, durante y después del embarazo, para prevenir los defectos al nacimiento, de conformidad con lo establecido en el Cuadro 2.

**7.4** En todos los niveles de atención se establecerán medidas educativas y de promoción de la salud, para disminuir riesgos perinatales y actuar de manera eficaz y oportuna en el caso de mujeres embarazadas con factores y condiciones de riesgo, como se indica en el Cuadro 2.

### **Cuadro 2. Factores y Condiciones de Riesgo Generales para Defectos al Nacimiento**

Desnutrición u Obesidad
Consanguinidad
Antecedentes familiares de defectos congénitos, enfermedades hereditarias o cromosómicas y discapacidad intelectual
Infecciones del complejo TORCH
Deficiencia de folatos
Exposición a tabaco, alcohol u otras drogas
Exposición aguda o crónica a medicamentos (anticonvulsivos, anticoagulantes, ototóxicos u otros)
Exposición a tóxicos ambientales (radiaciones, inhalantes, plaguicidas , fertilizantes, plomo u otros)
Embarazo múltiple
Embarazo en edades extremas de la vida reproductiva (madre menor de 20 años y de 35 años o más, padre mayor de 45 años)

<p>Multigestas (cuatro o más)</p> <p>Periodo intergenésico menor de dos años</p> <p>Endocrinopatías</p> <p>Hipertensión arterial</p> <p>Alteraciones renales</p> <p>Epilepsia</p> <p>Enfermedades autoinmunes</p> <p>Infecciones genitourinarias</p> <p>Infecciones de transmisión sexual, incluye VIH</p>
<p><b>Antecedentes reproductivos de riesgo alto:</b></p> <p>Partos pretérmino</p> <p>Hijos desnutridos</p> <p>Aborto recurrente</p> <p>Muertes perinatales</p> <p>Isoinmunización por Rh</p> <p>Preeclampsia/eclampsia</p> <p>Enfermedades del trofoblasto</p>

7.5 Se considerarán factores de riesgo en el recién nacido, para producir alteraciones sistémicas:

7.5.1 Edad gestacional menor de 37 semanas;

7.5.2 Peso al nacimiento, menor de 2,500 gramos;

7.5.3 Valoración de Apgar de 0-3 al minuto, o de 0 a 6 a los cinco minutos;

7.5.4 Sangre de cordón umbilical con PH menor a 7.20 o con déficit de base menor o igual a -13

7.5.5 Ventilación mecánica, y

7.5.6 Meningitis y/o septicemia.

7.6 Se deberán investigar además de los factores de riesgo generales, los específicos para el grupo de defecto al nacimiento que se trate, de conformidad con lo establecido en el Cuadro 3.

**Cuadro 3. Factores de Riesgo Específicos para Defectos al Nacimiento**

<b>Sistema Nervioso Central</b>	<p>Hipertermia materna</p> <p>Síndrome antifosfolípido</p> <p>Antecedentes de hiperhomocisteinemia</p>
<b>Cardiovasculares</b>	<p>Antecedente de hipoxia / asfixia</p>
<b>Cromosomopatías</b>	<p>Madre de 35 años o más</p>
<b>Sensoriales</b>	<p><b>Audición</b></p> <p>Malformaciones o estigmas craneofaciales</p> <p>Antecedentes familiares de hipoacusia neurosensorial hereditaria</p> <p>Síndromes asociados a hipoacusia neurosensorial</p> <p>Hiperbilirrubinemia que requiera exsanguinotransfusión</p> <p>Citomegalovirus congénito</p> <p>Apgar menor o igual a 6 al minuto o igual o menor a 3 a los cinco minutos</p> <p>Prematuridad</p> <p>Peso al nacer menor de 1500 gramos</p>

	Meningitis Estancia en Unidad de Cuidados Intensivos por más de cinco días <b>Visión</b> Malformaciones del globo ocular Alteración de la movilidad ocular Presencia de cataratas Errores congénitos del metabolismo Prematuridad Síndromes, malformaciones o estigmas craneofaciales
<b>Hipoxia / Asfixia Neonatal</b>	Desproporción cefalopélvica Macrosomía Preeclampsia/eclampsia Abrupto placentario Placenta previa Prolapso o procúbito de cordón Anemia materna Fiebre materna Rotura prematura de membranas (más de 18 horas de evolución); Hemorragia anteparto o intraparto Partos múltiples Antecedente de muerte fetal o neonatal por hipoxia/asfixia; Falta de control prenatal. Restricción en el crecimiento intrauterino Edad gestacional menor de 37 semanas

**7.7** En todas las mujeres con riesgo de procrear hijos con malformaciones o defectos al nacimiento, se emplearán todos los procedimientos disponibles, a fin de realizar un diagnóstico oportuno y adecuado, establecer medidas de control gestacional específicas

**7.8** Cuando se detecten defectos congénitos incompatibles con la vida del feto o del recién nacido, basándose en principios bioéticos, se informará al padre y a la madre, con la finalidad de implementar medidas adecuadas para el binomio madre-hijo.

**7.9** Se establecerán medidas preventivas como la suplementación con 400 microgramos de ácido fólico diariamente a toda mujer en edad fértil, vacunación contra sarampión y rubéola, de conformidad con lo establecido en la NOM 036-SSA2-2002

**7.10** Se establecerán estrategias específicas de prevención para las mujeres en edad reproductiva o embarazadas y sus parejas en las zonas geográficas de mayor incidencia casos de recién nacidos con defectos al nacimiento como la suplementación con 4 miligramos de ácido fólico diariamente. O con antecedente de defectos del tubo neural.

**7.11** Se deberá suplementar con 4 miligramos de ácido fólico diariamente a todas las mujeres con antecedente de hijos con defectos de tubo neural.

**7.12** Se llevarán a cabo acciones educativas para evitar la automedicación y realizar seguimiento de la prescripción de medicamentos durante el embarazo, el parto, el puerperio y la lactancia.

**7.13** Se deberá promover la coordinación y la concertación de los servicios de salud con los medios masivos de comunicación para que asuman el compromiso de informar a la población en general sobre defectos al nacimiento, en forma permanente.

**7.14** En todas las unidades de salud se establecerán acciones preventivas durante el control prenatal, y se realizará la vigilancia del trabajo de parto de acuerdo a lo establecido en la Norma Oficial Mexicana NOM-007-SSA2-1993, Para la atención de la mujer durante el embarazo, parto y puerperio y del recién nacido. Criterios y procedimientos para la prestación del servicio, a fin de disminuir prematuridad e hipoxia/asfixia neonatal.

**7.15** Las Unidades que presten servicios de atención obstétrica y del recién nacido deberán contar con personal capacitado en reanimación neonatal.

**7.16** Ante la sospecha clínica de restricción del crecimiento intrauterino deberán realizarse estudios bioquímicos, de gabinete o ambos para identificar la causa, y referir oportunamente al nivel de atención que corresponda.

**7.17** Para la detección de defectos metabólicos, en toda unidad de salud que atienda partos y recién nacidos, se efectuará la toma de muestra para el examen de tamiz metabólico neonatal a partir de las 72 horas del nacimiento y antes de los cinco días de vida.

**7.18** Para la detección de hipoacusia al nacimiento, en toda unidad que atienda partos y recién nacidos, se deberá realizar el tamiz auditivo antes de dar de alta al menor. De no ser posible, deberá citarse antes de los siete días de edad para su realización.

## **8. Diagnóstico**

### **8.1 Aspectos generales.**

**8.1.1** El diagnóstico de los defectos al nacimiento deberá realizarse en clínicas multi e interdisciplinarias por personal médico especializado, con base en los antecedentes, hallazgos clínicos y pruebas diagnósticas disponibles según la etapa del desarrollo fetal o neonatal en que se encuentre.

**8.1.2** Los defectos al nacimiento deberán sospecharse cuando durante el control prenatal se encuentre:

**8.1.2.1** Alteraciones en la cantidad y características celulares del líquido amniótico

**8.1.2.2** Morfología y/o morfometría fetal alterada

**8.1.2.3** Restricción o aceleración del crecimiento fetal

**8.1.2.4** Alfafetoproteína sérica elevada, o muy disminuida en las semanas 15 a 20 de gestación

**8.1.2.5** Translucencia nucal de 2.5 milímetros o más por ultrasonido abdominal entre las semanas 11 a 13.6; o pliegue nucal mayor de 5 milímetros entre la semana 18 y 22 por ultrasonido abdominal

**8.1.2.6** Acortamiento de huesos tubulares (húmero o fémur), por ultrasonido, en las semanas 15 a 20

**8.1.2.7** Cardiopatía fetal, por ultrasonido, a partir de la semana 18

**8.1.2.8** Evidencia por ultrasonido de alteraciones fetales estructurales

**8.1.2.9** Marcador combinado de primer trimestre

**8.1.2.10** Triple o cuádruple marcador alterado, entre las semanas 15-20 de gestación

**8.1.3** Todos los recién nacidos con defectos al nacimiento, deberán ser estabilizados y referidos para su confirmación diagnóstica, tratamiento y seguimiento por niveles de atención mediante un sistema regionalizado de transporte neonatal, con equipo médico y paramédico especializado, en los casos necesarios.

**8.1.4** En todos los casos el abordaje diagnóstico de los defectos al nacimiento deberá incluir:

**8.1.4.1** Elaboración y análisis de la historia clínica materno-fetal, con identificación de los factores de riesgo;

**8.1.4.2** Exploración física completa con búsqueda intencionada de defectos al nacimiento y sus complicaciones (alteraciones metabólicas, ácido-base etc.)

**8.1.4.3** Exámenes de laboratorio y gabinete necesarios

### **8.2 Estudios específicos.**

**8.2.1** Se deberán realizar los estudios específicos que corresponda en cada caso de acuerdo a la valoración del especialista, de conformidad con lo establecido en el Cuadro 4, los cuales son enunciativos no limitativos.

**Cuadro 4. Estudios específicos para el diagnóstico prenatal, tamiz y postnatal**

<b>Tipo de defecto</b>	<b>Diagnostico PRENATAL y/o Estudios de tamiz</b>	<b>Estudios específicos</b>
<b>Sistema Nervioso Central</b>	Los defectos al nacimiento mencionados en el numeral 8.1.2 Ultrasonido estructural a partir de la semana 18	Tomografía axial computada Resonancia Magnética
<b>Craneofaciales</b>	Ultrasonido estructural a partir de la semana 18	Radiografía de cráneo (antero posterior, lateral, Town)
<b>Cardiovasculares</b>	Ultrasonido estructural a partir de la semana 18	Radiografía de tórax Electrocardiograma Ecocardiograma Resonancia magnética Tomografía computada Cateterismo cardiaco
<b>Osteomusculares</b>	Ultrasonido estructural a partir de la semana 18 Los defectos al nacimiento mencionados en el numeral 8.1.2	Radiografía Enzimas musculares Electromiografía Biopsia muscular
<b>Genitourinarios</b>	Ultrasonido estructural a la semana 20 y 32	Ultrasonido posnatal: día 7 o 15 Uretrocistografía
<b>Gastrointestinales</b>	Ultrasonido estructural semana 12 y 16	Radiografía de abdomen Radiografía de tórax Ultrasonido vías urinarias para descartar Malformaciones asociadas
<b>Defectos de pared abdominal y hernias congénitas</b>	Ultrasonido estructural semana 12 y 16	Radiografía toracoabdominal Colon por enema
<b>Metabólicos</b>	Tamiz metabólico neonatal	Perfil tiroideo Ultrasonido tiroideo Gamagrama tiroideo Perfil esteroideo suprarrenal Cuantificación galactosa, aminoácidos y biotinidasa
<b>Defectos de la diferenciación sexual</b>	Tamiz metabólico neonatal Amniocentesis (determinación hormonal, cariotipo fetal)	Cariotipo Ultrasonido Genitograma Pruebas de estimulación de esteroidogenesis gonadal
<b>Cromosomopatías</b>	Los defectos al nacimiento mencionados en el numeral 8.1.2	

<b>Sensoriales</b>	Tamiz auditivo neonatal Tamiz para retinopatía del prematuro	Potenciales evocados auditivos de tallo cerebral (PEATC) Tamiz para retinopatía del prematuro Oftalmoscopia directa, indirecta o ambas Fundoscopia, Gonioscopia Ultrasonido Tomografía axial computada Resonancia magnética
<b>Infecciones Perinatales</b>	Serología TORCH ampliado, parvovirus B19 VDRL, pruebas rápidas para sífilis Pruebas virológicas (PCR, carga viral) y serológicas (rápidas o ELISA) Para identificar el VIH	Fta (inmunofluorescencia para sífilis) Carga viral para VIH (inmediatamente después del nacimiento)* ELISA y Western blot para VIH Carga viral para Citomegalovirus Carga viral para herpes Serología IgM Toxoplasma Serología IgM Rubéola
<b>Hipoxia/Asfixia Neonatal</b>	Cardiotocografía	Gasometría arterial

\*Los recién nacidos/as expuestos al VIH (productos de mujeres con VIH) deben realizarse la medición de carga viral de inmediato para descartar la posibilidad de la infección, y pruebas de seguimiento.

Procedimientos enunciativos, mas no limitativos.

## 9. Tratamiento

**9.1** Todos los recién nacidos con defectos al nacimiento deberán recibir tratamiento oportuno, integral, por personal médico especializado integrado en clínicas inter y multidisciplinarias.

**9.2** El tratamiento inicial del recién nacido con defectos al nacimiento deberá incluir siempre que así lo amerite, estabilización y posteriormente traslado al nivel de atención que corresponda para dar continuidad al diagnóstico y tratamiento en forma oportuna.

**9.3** se eliminó el anterior

**9.3** Se deberá fomentar, informar y capacitar a la madre sobre la práctica de la lactancia materna exclusiva en los recién nacidos con defectos al nacimiento, cuando no haya contraindicación.

**9.4** Se deberá vigilar estrechamente el crecimiento y neurodesarrollo así como otorgar el programa de estimulación temprana o rehabilitación, si así lo amerita.

**9.5** Se deberá realizar seguimiento periódico a todos los niños y niñas con defectos al nacimiento por personal especializado en clínicas multi e interdisciplinarias.

## 10. Educación continua al personal de salud

**10.1** Para la educación del personal de atención para la salud se tomarán en cuenta el perfil de riesgo de la población, su cultura y su entorno social, así como las necesidades institucionales, las características del personal y responsabilidad del mismo.

**10.2** Las instituciones de los sectores público, privado y social deberán desarrollar un plan de difusión de lineamientos, actualización y capacitación para todo el personal de salud que participa en la atención integral del recién nacido con defectos al nacimiento.

**10.3** En los niveles Federal y Estatal, se recomienda efectuar las acciones de actualización y capacitación del personal de salud, en el ámbito de sus respectivas competencias.

## **11. Información, comunicación**

**11.1** Mediante estrategias de comunicación social, se promoverá la incorporación y participación del personal comunitario de salud.

## **12. Control de calidad**

**12.1** Los procedimientos para el control de calidad en la atención médica serán homogéneos en todas las instituciones de los sectores público, social y privado, de acuerdo a lo establecido en la normatividad vigente.

**12.2** Los laboratorios que procesen tamiz neonatal deberán cumplir los requisitos establecidos en la Norma Oficial Mexicana NOM-166-SSA1-1997, Para la organización y funcionamiento de los laboratorios clínicos; deberán contar de forma obligatoria con un método de control interno y al menos un control de calidad externo para asegurar la calidad en el procedimiento y los resultados emitidos de los ensayos.

## **13. Evaluación**

**13.1** La evaluación de los procesos de prevención y atención médica de los niños y niñas con defectos al nacimiento deberá realizarse por cada institución que conforma el Sistema Nacional de Salud en los diversos niveles operativos institucionales con base en los indicadores que para tal efecto dé a conocer el área responsable de dicho programa.

**13.2** Se deberá evaluar la calidad y oportunidad del diagnóstico, así como el tiempo entre la confirmación diagnóstica y el inicio de tratamiento

**13.3** La Secretaría de Salud, a través del Centro Nacional de Equidad de Género y Salud Reproductiva, en coordinación con las instituciones que integran el Sistema Nacional de Salud, hará la evaluación de la estrategia de prevención de defectos al nacimiento, conforme a las disposiciones jurídicas aplicables.

## **14. Vigilancia epidemiológica**

**14.1** La vigilancia epidemiológica de los defectos al nacimiento se debe realizar de conformidad con lo establecido en la Norma Oficial Mexicana NOM-017-SSA2-1994, Para la vigilancia epidemiológica.

**14.2** La operación de la vigilancia epidemiológica se sustentará en los manuales de vigilancia epidemiológica correspondientes a cada una de las patologías incluidas en la presente Norma, los cuales deberán contar con los elementos técnicos y metodológicos necesarios para orientar su aplicación en todos los niveles e instituciones del Sistema Nacional de Vigilancia Epidemiológica (SINAVE), de acuerdo con lo establecido en la Norma Oficial Mexicana NOM-017-SSA2-1994, Para la vigilancia epidemiológica.

## **15. Concordancia con normas internacionales**

**15.1** Esta Norma no es concordante con ninguna Norma Mexicana ni internacional.

## **16. Bibliografía**

**16.1** American Academy of Pediatrics. Newborn screening for congenital hypothyroidism recommended guidelines. Pediatrics 1993; 91:1203-1209.

**16.2** American Academy of Pediatrics, Year 2007 Position Statement: Principles and Guidelines for Early Hearing Detection and Intervention Programs, Pediatrics 2007; 120 (4): 898.

**16.3** American Heart Association/American Academy of Pediatrics, Textbook of Pediatric Advanced Life Support, 2008.

**16.4** American Heart Association/American Academy of Pediatrics Neonatal Resuscitation Program Steering Committee: Instructors manual for neonatal resuscitation. 5a. Edition 2006.

**16.5** American Heart Association/American Academy of Pediatrics Neonatal Resuscitation Program Steering Committee: NRP Instructors Update. Interim training guidelines for neonatal resuscitation. Neonatal Network 2006; 12:43-45.

**16.6** Amiel-Tison C, Stewart A. Follow up studies during the first five years of life: A pervasive assessment of neurological function. Archives of Disease in Childhood 1989; 64: 496-502.

**16.7** An halt H, Neely EK, Hintz RL. Ambiguous genitalia. Pediatr Rev 1996; 17: 213-220.

**16.8** Avery GB, Fletcher MA, Mac Donald MG. Pathophysiology and management of the newborn. In Avery GB. Neonatology, 4th Ed., JB Lippincott, 1994.

**16.9** American College of Obstetricians and Gynecologists and American Academy of Pediatrics, Guidelines for Perinatal Care, sixth edition October 2007.



**16.10** Báez R, Mayén DG, Guía de asesoramiento genético en el ámbito perinatal. Guías clínicas 2008 Colegio Mexicano de Ginecología y Obstetricia.

**16.11** Bernhardt B, Biesecker B, Mastromarino C. Goals, benefits, and outcomes of genetic Counseling: Client and genetic Counselor assessment. *Am J of Med Gen* 94: 189-197, 2000.

**16.12** Beauchamp TL, Childress J, Principios de ética biomédica. Masson, Barcelona 1999.

**16.13** Beauchamp TL, *Journal of Medical ethics*, 29: 269-274, 2003.

**16.14** Blanco MJ, Lacasana M, Borja AVH, Torres SLE, et al, Socioeconomic factors and the risk of anencephaly in a Mexican population: a case-control study, *Public Health Rep* 120 (1): 39-45, 2005.

**16.15** Breathnach FM, Fleming A, Malone FD., The Second Trimester Genetic Sonogram, *American Journal of Medical Genetics Part C (Seminars in Medical Genetics)* 145C: 62-72 (2007).

**16.16** Capa TR, Larios R, Prevalencia de malformaciones congénitas detectadas por ultrasonido en la clínica de especialidades de la mujer. *Rev. Sanidad Militar* 2004,58 (3): 175-181.

**16.17** Chudley AE, Conry J, Cook JL, Look C, Rosales T et al. Fetal alcohol spectrum disorder. Canadian guideline for diagnosis. *Canadian medical J* 172 (5). 2005.

**16.18** Colegio Mexicano de Médicos Especialistas en Ginecología y Obstetricia, Guías de práctica clínica 2008, Vol. 77, suplemento 2, 2009.

**16.19** Congreso General de los Estados Unidos Mexicanos. Código Penal Federal. México.

**16.20** Congreso General de los Estados Unidos Mexicanos. Ley Federal de Responsabilidades Administrativas de los Servidores Públicos. Título Tercero Responsabilidades Administrativas, artículos 46, 47, 49, 50, 53, 54, 55 y 56.

**16.21** Congreso General de los Estados Unidos Mexicanos. Ley General de Salud. Capítulo I: artículos 3, 6, 7, 9, 10, 20, 24, 27; Capítulo II: artículos 32, 33, 34; Capítulo IV: artículos 58 y 59; Capítulo V, Capítulo VI; Título Bis Tercero De la Protección Social en Salud Capítulo II: artículo 77 bis 9; Título Cuarto Recursos Humanos para los Servicios de Salud Capítulos I y III; Título Séptimo Promoción de la Salud: Capítulos I, II y III; Título Octavo Prevención y Control de Enfermedades y Accidentes: Capítulos I, II y III; Título Décimo Octavo Medidas de Seguridad, Sanciones y Delitos: Capítulos II y III.

**16.22** Congreso General de los Estados Unidos Mexicanos. Ley General de las Personas con Discapacidad, Capítulo I, artículos 7 y 8.

**16.23** Congreso General de los Estados Unidos Mexicanos. Ley para la Protección de los Derechos de Niñas, Niños y Adolescentes. Capítulo Cuarto.- De los derechos a vivir en condiciones de bienestar y a un sano desarrollo psicofísico: artículos 19 y 20; Capítulo Octavo.- Del derecho a la salud: artículo 28; Capítulo Noveno.- Derechos de niñas, niños y adolescentes con discapacidad: artículos 29, 30 y 31.

**16.24** Correa A, Gilboa S, Besser LM, Botto LD, Moore CA et al, and the National birth defects prevention study. Diabetes mellitus and birth defects, *Am Journal of Obstetrics & Gynecology* 237, sep 2008.

**16.25** Correa A, Gilboa SM, Besser LM et al, Diabetes mellitus and Birth defects. *Am J Obstet Gynecol* 199:237. e1-237-e9, 2008.

**16.26** D Merke, S R Bornstein, Congenital adrenal hyperplasia, *www.thelancet.com* Vol 365 June 18, 2005.

**16.27** Dezerega Víctor, Sepúlveda W, Enríquez G, et al, "Traslucencia nucal aumentada en el primer trimestre de la gestación como marcador de defectos cardíacos". *Rev. Chilena de Ultrasonografía*, Vol 3, Núm 1, 2000.

**16.28** Forrester MB, Merz RD, Yoon PW, Impact of Prenatal Diagnosis and Elective Termination on the Prevalence of Selected Birth Defects in Hawaii, *Am Journal of Epidemiology* Vol. 148 (12) 1998.

**16.29** Forrest L, Delatycki M, Skene L, Aitken M, Communicating genetic information in families - a review of guidelines and position papers. *Eur J of Hum Gen* 15: 612-618, 2007.

**16.30** Goldmuntz E, The genetic contribution to congenital heart disease. *Pediatr Clin N Am* 51: 1721-1737, 2004.

**16.31** Hernández TM, Hernández PB, Uribe SF Sífilis materna y congénita en dos hospitales, evaluación de una prueba diagnóstica rápida. *Revista de investigación clínica*, 58,(2): 119- 125 mar-abr, 2006.

**16.32** J W. Honour, T Torresani, Evaluation of Neonatal Screening for Congenital Adrenal Hyperplasia, *Horm Res* 2001; 55:206-211.

**16.33** Hubert KC, Palmer JS, Current diagnosis and management of fetal genitourinary abnormalities, *Urol Clin N Am* 34: 89-101, 2007.

**16.34** Ingrid M. van Beynum, Livia Kapusta, Martin den Heijer et al Maternal MTHFR 677C>T is a risk factor for congenital heart defects: effect modification by periconceptual folate supplementation.

**16.35** Isaacson G, An approach of congenital malformations in the head and neck. *Otolaryngol Clin N Am* 40: 1.8 2007.

**16.36** Karchmer KS, Consideraciones sobre las indicaciones médicas para la interrupción del embarazo. *Gac Med Mex Vol* 139, Supl 1, 2003.

**16.37** Laurino MY. Genetic evaluation and counseling of couples with recurrent miscarriage: recommendations of the National Society of Genetic Counselors. *J Genet Counsel* 14(3): 165-181 2005.

**16.38** Ley General de las Personas con Discapacidad.

**16.39** Lineamiento técnico: Atención integral de la persona con síndrome de Down. Centro Nacional de Equidad y Género y Salud Reproductiva, Secretaría de Salud, abril 2007.

**16.40** Lineamiento técnico: Tamiz neonatal. Detección y tratamiento oportuno e integral del hipotiroidismo congénito. Centro Nacional de Equidad y Género y Salud Reproductiva, Secretaría de Salud, abril 2007.

**16.41** Lineamiento técnico para el manejo de la retinopatía del recién nacido prematuro. Centro Nacional de Equidad de Género y Salud Reproductiva, Secretaría de Salud, 2007.

**16.42** Lineamiento técnico para la prevención, tratamiento y rehabilitación de niños con labio y paladar hendido, Centro Nacional de Equidad de Género y Salud Reproductiva, Secretaría de Salud, junio 2006.

**16.43** Lineamiento técnico de clínicas de lactancia en Hospitales Infantiles y Generales SinDis. Centro Nacional de Equidad de Género y Salud Reproductiva, Secretaría de Salud, 2006.

**16.44** Lynn B Jorde et al, *Genética Médica* 3a. ed, Ed. Mosby.

**16.45** Malone FD, Canick já, Ball RH et al, First trimester or second trimester screening, or both, for Down's syndrome. *NEJM* 353 (19):23001-2012, 2008.

**16.46** McCandless SW, Brunger JW, Cassidy SB, The burden of genetic disease on inpatient care in a children's hospital, *Am J Hum Genet* 74:121-127, 2004.

**16.47** Ministerio de Salud. Guía Clínica Hernias de pared abdominal. Santiago: Minsal, 2008. Ministerio de Salud Subsecretaría de Salud Pública.

**16.48** Morantz CA, CDC guidelines on identifying and referring persons with fetal alcohol syndrome. *Am Fam Physicians* 73 (5):912-922, 2006.

**16.49** Nicolaidis K H, Falcon O, La ecografía de las 11 -13.6 semanas Fetal Medicine Foundation, Londres, 2004.

**16.50** Organización de las Naciones Unidas para la Educación, la Ciencia y la Cultura. División de la Etica de las Ciencias y de las Tecnologías Sector de Ciencias Humanas y Sociales. Declaración Universal sobre bioética y derechos humanos. UNESCO 2006.

**16.51** Organización de las Naciones Unidas. Convención sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad. 2008.

**16.52** Organización Panamericana de Salud. Organización Mundial de la Salud. 25 Conferencia Sanitaria Panamericana 1998.

**16.52** Nicolaidis KH, G Pílu, Ximenes R, Jaenty P, 18-23 week scan Fetal Medicine Foundation, Londres, 2004.

**16.53** Pinto ED, Ceballos QJ, Castillo ZI. Fundamentos actuales de asesoramiento genético. *Rev Biomed* 12: 186-195, 2001.

**16.54** Poder Ejecutivo Federal. Acuerdo de Calidad Regulatoria. Presidencia de la República, febrero 2007.

**16.55** Ramírez EJA, Benavides FG, Lacasana-Navarro M, Martínez JM, García AM, Benach J, Mortality from neural tube defects in México. *Salud Pública Mex* 2003 Sep-Oct; 45 (5): 356-64.

**16.56** Ramos RA, Martínez RA, Morales F et al, La prematurez y sus repercusiones en el crecimiento y desarrollo del niño, en la Zona Metropolitana de Guadalajara, Jalisco, México. *Cad Saúde Pública*, Río de Janeiro, 14(2):313-318, abr-jun, 1998.

**16.57** Rappaport V, Prenatal diagnosis and genetic screening. *Obstet Gynecol Clin N Am* 35:358-435, 2008.

**16.58** Report of the workshop on acute perinatal asphyxia in term infants. National Institute of Child Health and Human Development, NIH, National Institute of Neurological Disorders and Stroke, NIH, American Academy of Pediatrics, American College of Obstetricians and Gynecologists, August 30-31, 1993, Rockville, Maryland. Tomado de la última actualización: 08/17/2006.

**16.59** Rostagnol S, Viera M, Derechos sexuales y reproductivos: condiciones habilitantes y sujetos morales en los servicios de salud. Estudio en el Centro Hospitalario Pereira Rossell, Uruguay, 2006.

**16.60** Ruiz A, Otra manera de entender la vida humana: aspectos y problemas ético-jurídicos que se plantean en las malformaciones congénitas en blogspot.

**16.61** Schimid M et al, Timing of referral of prenatal genetic counselling. *Prenatal Diagnosis* 29:156-159, 2009.

**16.62** Secretaría de Salud. Reglamento de la Ley General de Salud en Materia de Protección Social en Salud Capítulo II Fondo de Protección contra gastos catastróficos; artículos 99 y 102.

**16.63** Secretaría de Salud. Reglamento de la Ley General de Salud en Materia de Publicidad, Capítulo III Fórmulas para lactantes artículo 25; Capítulo IV Suplementos alimenticios: Capítulos 27 y 28.

**16.64** Secretaría de Salud. Acuerdo por el que se crea el Comité Nacional del Programa de Acción Arranque Parejo en la Vida. México, 2004.

**16.65** Shi M, Kristensen K, Weinber CR et al. Orofacial clefts risk is increased with maternal smoking and specific detoxification-gene variants. *Am J Hum Genet* 80: 76-90, 2007.

**16.66** Sonek J, First Trimester Ultrasonography in Screening and Detection of Fetal Anomalies, *American Journal of Medical Genetics Part C (Seminars in Medical Genetics)* 145C:45-61 (2007).

**16.67** Utpala GD, SySyn GD, Abnormal fetal growth: intrauterine growth retardation, small for gestacional age, large for gestacional age. *Ped Clin N Am* 51: (3), 2004.

**16.68** Waller K, Shaw MG, Rasmussen SA, Hobbs ChA, Canfield MA, Siega-Riz A, et al. For the National Birth Defects Prevention Study Prepregnancy Obesity as a Risk Factor for Structural Birth Defects *Arch Pediatr Adolesc Med*, Vol 161 (No. 8), Agosto 2007.

**16.69** Wertz DC, Sorenson JR, Heeren TC, Clients' Interpretation of Risks Provided in Genetic Counseling, *Am J Hum Genet* 39: 253-264, 1986.

**16.70** Wertz DC, Sorenson JR, Heeren TC, Opitz JM, Genetic counseling and reproductive uncertainty Social and Behavioral Sciences Section, Boston University School of Public Health, Boston *American Journal of Medical Genetics* Vol. 18 (1): 79-88, 2005.

## **17. Observancia de la norma**

La vigilancia de la aplicación de esta Norma corresponde a la Secretaría de Salud y a los gobiernos de las entidades federativas, en sus respectivos ámbitos de competencia.

## **18. Vigencia de la norma**

La presente norma entrará en vigor al día siguiente de su publicación en el Diario Oficial de la Federación.

TRANSITORIO.- La entrada en vigor de la presente Norma, deja sin efectos la Norma Oficial Mexicana NOM-034-SSA2-2002, Para la prevención y control de los defectos al nacimiento, publicada en el Diario Oficial de la Federación el 27 de octubre de 2003.

Sufragio Efectivo. No Reelección.

México, D.F., a 2 de octubre de 2012.- El Subsecretario de Prevención y Promoción de la Salud y Presidente del Comité Consultivo Nacional de Normalización de Prevención y Control de Enfermedades, **Pablo A. Kuri Morales**.- Rúbrica.

