

**SEGUNDA SECCION**  
**PODER EJECUTIVO**  
**SECRETARIA DE SALUD**

**NORMA Oficial Mexicana NOM-034-SSA2-2013, 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 ANTONIO 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; 4, 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 y 47, fracción IV, de la Ley Federal sobre Metrología y Normalización; 28, del Reglamento de la Ley Federal sobre Metrología y Normalización y 10, fracciones VII y XVI, del Reglamento Interior de la Secretaría de Salud, y

**CONSIDERANDO**

Que con fecha 18 de octubre de 2012, fue publicado en el Diario Oficial de la Federación, el Proyecto de Norma Oficial Mexicana PROY-NOM-034-SSA2-2010, Para la prevención y control de los defectos al nacimiento, en cumplimiento a la aprobación del mismo por parte del Comité Consultivo Nacional de Normalización de Prevención y Control de Enfermedades; de conformidad con lo previsto en el artículo 47, fracción I, de la Ley Federal sobre Metrología y Normalización, a efecto de que en los 60 días naturales posteriores a dicha publicación, los interesados presentaran sus comentarios ante dicho Comité Consultivo Nacional de Normalización;

Que durante el periodo de 60 días de consulta pública, fueron recibidos en la sede del mencionado Comité, los comentarios respecto del Proyecto de Norma Oficial Mexicana, razón por la que el 20 de mayo de 2014 fueron publicadas en el Diario Oficial de la Federación las respuestas a los comentarios, en términos del artículo 47, fracción III, de la Ley Federal sobre Metrología y Normalización, y

Que en atención a las anteriores consideraciones, contando con la aprobación del Comité Consultivo Nacional de Normalización de Prevención y Control de Enfermedades, he tenido a bien expedir y ordenar la publicación en el Diario Oficial de la Federación de la

**NORMA OFICIAL MEXICANA NOM-034-SSA2-2013, PARA LA PREVENCIÓN Y CONTROL DE LOS DEFECTOS AL NACIMIENTO**

**PREFACIO**

En la elaboración de la presente Norma participaron las siguientes Dependencias e Instituciones:

**SECRETARÍA 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 Salud de la Infancia y la Adolescencia.  
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.  
Comisión Nacional de Arbitraje Médico.  
Hospital de la Mujer.

**SECRETARÍA DE SALUD DEL GOBIERNO DEL DISTRITO FEDERAL.**

Coordinación de Salud Reproductiva.

**SECRETARÍA DE LA DEFENSA NACIONAL.**

Dirección General de Sanidad.  
Hospital de Especialidades de la Mujer.

**SECRETARÍA DE MARINA.**

Dirección General de Sanidad Naval.  
Centro Médico Naval.

INSTITUTO MEXICANO DEL SEGURO SOCIAL.

Dirección de 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".

PETRÓLEOS MEXICANOS.

Gerencia de Servicios Médicos.

INSTITUTO NACIONAL DE PERINATOLOGÍA ISIDRO ESPINOSA DE LOS REYES.

INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA.

ACADEMIA MEXICANA DE PEDIATRÍA, A.C.

SOCIEDAD MEXICANA DE PEDIATRÍA, A.C.

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

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

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

FEDERACIÓN MEXICANA DE NEONATOLOGÍA, A.C.

GRUPO DE ESTUDIOS AL NACIMIENTO, A.C.

ASOCIACIÓN MEXICANA DE HOSPITALES, A.C.

## ÍNDICE

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 Y 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 de las y los recién nacidos, que incluye los procesos metabólicos del ser humano y pueden estar presentes durante la gestación, al nacimiento o en etapas posteriores del crecimiento y desarrollo.

La prematuridad, los defectos de tubo neural, el labio y paladar hendido, entre otros defectos al nacimiento, 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 en todo el territorio nacional, 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 las y los recién nacidos y menores de cinco años.

### **2. Referencias**

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

**2.1** Norma Oficial Mexicana NOM-004-SSA3-2012, Del expediente clínico.

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

**2.3** 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.

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

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

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

**2.7** Norma Oficial Mexicana NOM-015-SSA3-2012, Para la atención integral a personas con discapacidad.

**2.8** Norma Oficial Mexicana NOM-016-SSA3-2012, Que establece las características mínimas de infraestructura y equipamiento de hospitales y consultorios de atención médica especializada.

**2.9** Norma Oficial Mexicana NOM-017-SSA2 -2012, Para la vigilancia epidemiológica.

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

**2.11** Norma Oficial Mexicana NOM-035-SSA3-2012, En materia de información en salud.

**2.12** Norma Oficial Mexicana NOM-036-SSA2-2012, Prevención y control de enfermedades. Aplicación de vacunas, toxoides, faboterápicos (sueros) e inmunoglobulinas en el humano.

**2.13** Norma Oficial Mexicana NOM-039-SSA2-2002, Para la prevención y control de las infecciones de transmisión sexual.

**2.14** Norma Oficial Mexicana NOM-043-SSA2-2012, Servicios básicos de salud. Promoción y educación para la salud en materia alimentaria. Criterios para brindar orientación.

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

**2.16** Norma Oficial Mexicana NOM-087-SEMARNAT-SSA1-2002, Protección ambiental-Salud ambiental-Residuos peligrosos biológico-infecciosos-Clasificación y especificaciones de manejo.

### **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 Asfixia neonatal:** a la incapacidad del recién nacido para iniciar o mantener respiraciones efectivas 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 peso corporal que al nacimiento es menor a los 2500 gramos, independientemente de la 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 Defectos cardiovasculares:** a la serie de fallas en la anatomía del corazón y vasos adyacentes, que ocurren en la etapa prenatal.

**3.14 Defectos cardiovasculares complejos:** a aquellos que involucren dos o más estructuras cardíacas y/o de los grandes vasos o los que por sí mismos pongan en riesgo la vida de la o el recién nacido.

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

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

**3.17 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.

**3.18 Defectos metabólicos:** a las alteraciones congénitas del metabolismo.

**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 al nacer:** a la deficiencia auditiva, intelectual, neuromotora o visual, ya sea de naturaleza permanente o temporal, que limita la capacidad de realizar una o más actividades de la vida diaria.

**3.22 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.

**3.23 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.

**3.24 Educación para la salud:** al proceso de enseñanza aprendizaje que permite, mediante el intercambio y análisis de la información, desarrollar habilidades y modificar actitudes, con el propósito de inducir comportamientos para cuidar la salud individual y colectiva.

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

**3.26 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.

**3.27 Estenosis ureteral:** a la estrechez de la luz ureteral.

**3.28 Estenosis ureteropielica:** 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.

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

**3.30 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.

**3.31 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.

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

**3.33 Gastrosquisis:** a la protrusión del contenido abdominal a través de la pared abdominal sin involucrar el cordón umbilical.

**3.34 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.

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

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

**3.37 Hiperplasia suprarrenal congénita:** a la enfermedad autosómica recesiva, debida a la deficiencia enzimática en la vía de síntesis del cortisol y ocasiona entre otros efectos, alteraciones electrolíticas graves que pueden conducir a la muerte y/o alteraciones en la diferenciación sexual.

**3.38 Hipoacusia:** a la disminución o pérdida de la capacidad auditiva; según la causa, puede ser: hereditaria, genética o adquirida 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).

**3.39 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.

**3.40 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.

**3.41 Hipoxia al nacer:** a la disminución en la concentración de oxígeno en la sangre.

**3.42 Infección por Toxoplasma, Rubeola, Citomegalovirus y Herpes (TORCH):** a la infección congénita producida por diversos agentes: toxoplasma, rubéola, citomegalovirus, herpes.

**3.43 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.

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

**3.45 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.

**3.46 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 trigono, 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.

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

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

**3.49 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.

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

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

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

**3.53 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.

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

**3.55 Promoción de la salud:** a la estrategia que tiene por objeto crear, conservar y mejorar las condiciones deseables de salud para toda la población y propiciar en el individuo las actitudes, valores y conductas adecuadas para motivar su participación en beneficio de la salud individual y colectiva.

**3.56 Recién nacido:** al producto de la gestación desde el nacimiento hasta los 28 días de vida extrauterina, cuya gestación haya sido mayor a 22 semanas.

**3.57 Recién nacido a término:** a aquél cuya gestación haya sido de 37 a menos de 42 semanas.

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

**3.59 Recién nacido de peso alto para edad gestacional:** a aquél cuyo peso corporal sea mayor al percentil 90, de la distribución de los pesos correspondientes a la edad gestacional.

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

**3.61 Recién nacido inmaduro:** a aquél cuya gestación haya sido de 22 semanas a menos de 28 semanas o que su peso al nacer sea de 501 a 1,000 gramos.

**3.62 Recién nacido postérmino:** a aquél cuya gestación haya sido de 42 o más semanas.

**3.63 Recién nacido pretérmino:** a aquél cuya gestación haya sido de 22 a menos de 37 semanas. Cuando no se conoce la edad gestacional, se considerará así a un producto que pese menos de 2,500 gramos.

**3.64 Restricción del crecimiento intrauterino:** al producto de la concepción que, en su exploración clínica y/o ultrasonido prenatal, tiene un crecimiento menor a lo esperado para la edad gestacional.

**3.65 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.

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

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

**3.68 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.

**3.69 Riñones poliquisticos:** 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.

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

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

**3.72 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.

**3.73 Tamiz metabólico neonatal ampliado:** a los exámenes de laboratorio cuantitativos que puedan ser realizados a la o al recién nacido, en busca de errores congénitos del metabolismo antes de que causen daño y que contempla los siguientes grupos de enfermedades: hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, trastornos de los aminoácidos aromáticos, trastornos de los aminoácidos de cadena ramificada y del metabolismo de los ácidos grasos, galactosemia, fibrosis quística, inmunodeficiencia combinada, hemoglobinopatías y otras si representan un problema de salud pública.

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

**3.75 Valoración Apgar:** a la valoración de las y los recién nacidos al minuto y a los cinco minutos de su frecuencia cardiaca, respiración, tono muscular, irritabilidad refleja y la coloración de tegumentos.

**3.76 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.

**3.77 Virus de Inmunodeficiencia Humana perinatal:** a la infección por VIH 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

- |            |                                                                                                                                     |
|------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 4.1 CIE-10 | Clasificación Internacional de Enfermedades.                                                                                        |
| 4.2 dB     | decibel.                                                                                                                            |
| 4.3 ELISA  | Ensayo por inmunoabsorción ligado a enzimas (por sus siglas en inglés, Enzyme-Linked Immunoabsorbent Assay).                        |
| 4.4 Fta    | Anticuerpos fluorescentes antitreponema pallidum, (por sus siglas en inglés, Fluorescent Treponemal Antibody-Absorption).           |
| 4.5 g      | gramos.                                                                                                                             |
| 4.6 µg     | microgramo.                                                                                                                         |
| 4.7 HL     | nivel auditivo.                                                                                                                     |
| 4.8 IgM    | inmunoglobulina M.                                                                                                                  |
| 4.9 Khz    | kilohertz.                                                                                                                          |
| 4.10 PCR   | reacción de cadena plimeras (por sus siglas en inglés polymerase chain reaction)                                                    |
| 4.11 PEATC | potenciales evocados auditivos de tallo cerebral.                                                                                   |
| 4.12 pH    | logaritmo de la concentración inversa de los iones de hidrógeno.                                                                    |
| 4.13 Rh    | factor rhesus.                                                                                                                      |
| 4.14 VDRL: | Examen de laboratorio para la detección de enfermedades venéreas, (por sus siglas en inglés Venereal Diseases Research Laboratory). |
| 4.15 VIH:  | Virus de Inmunodeficiencia Humana.                                                                                                  |

## 5. Disposiciones generales

**5.1** La prevención de los defectos al nacimiento debe fomentarse por el personal de salud en todas las unidades prestadoras de servicios de atención médica del Sistema Nacional de Salud, desde antes del embarazo.

**5.2** Todos los establecimientos de atención médica del Sistema Nacional de Salud, en que se efectúen acciones en el campo de la salud reproductiva, de la atención del embarazo y parto y de la atención de las y los 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 a través del tamiz, diagnóstico, tratamiento y control de los defectos al nacimiento.

**5.4** La atención médica inmediata a las y los recién nacidos con defectos al nacimiento, debe ser prioritaria y proporcionada en cualquier establecimiento de atención médica de los sectores público, privado o social, con calidad y humanitarismo, de acuerdo a lo establecido en la Norma Oficial Mexicana citada en el punto 2.4, del capítulo de Referencias, de esta Norma.

**5.5** Las y los recién nacidos con defectos al nacimiento, que así lo ameriten por su condición, deben ser estabilizados y referidos con oportunidad al establecimiento que corresponda para su diagnóstico, tratamiento integral y seguimiento.

**5.6** Los defectos al nacimiento deben buscarse intencionadamente durante la exploración de las y los recién nacidos en todos los establecimientos de atención médica a través de estudio clínico y en caso de sospecha deberán ser referidos para su diagnóstico, tratamiento y seguimiento a unidades con servicios especializados y multidisciplinarios.

**5.7** Los establecimientos públicos, que presten servicios de atención médica para la prevención, diagnóstico, tratamiento y control de los defectos al nacimiento, deben contar, con sujeción a las disposiciones jurídicas aplicables, con el equipo de profesionales necesario, para brindar una atención multidisciplinaria oportuna y un control y seguimiento de casos eficientes.

**5.8** Las y los recién nacidos y menores de hasta cinco años de edad con defectos al nacimiento, atendidos e identificados por parteras tradicionales de la comunidad, deben 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 debe realizarse la búsqueda intencionada de defectos del 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 su referencia en la CIE-10.**

GRUPO DE DEFECTO.	TIPO DE DEFECTO.	CIE – 10
<b>Sistema Nervioso Central.</b>	<b>Defectos de Tubo Neural.</b>	Q00
	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 las 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.	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 multiquisticos / poliquisticos.	Q61.1
	Meatos ectópicos.	Q62.6
	Ureterocele.	Q62.3
	Extrofia vesical.	Q64.1
	Valvas uretrales posteriores.	Q64.2
	Estenosis ureteropielica.	Q64.3
Estenosis uretral.	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.	E00 – E03
	Hiperplasia suprarrenal congénita.	E25
	<b>Errores innatos del metabolismo.</b>	
	Trastornos de los aminoácidos aromáticos.	E70
	Trastornos de los aminoácidos de cadena ramificada y del metabolismo de los ácidos grasos.	E71 E72
	Otros trastornos del metabolismo de los aminoácidos.	
	Trastornos del metabolismo de los carbohidratos.	E74
	Desórdenes del metabolismo de los esfingolípidos y otros desórdenes de almacenamiento lípido.	
	Desórdenes del metabolismo de glucosaminoglucanos.	E75
	Fibrosis quística.	E84
	Inmunodeficiencias. Combinadas.	D81
Hemoglobinopatías.	D56 – 58	
<b>Cromosomopatías.</b>	Trisomía 21 (Síndrome de Down).	Q90.0
<b>Sensoriales.</b>	Defectos de la movilidad ocular.	H49
	Estrabismo.	H49-H50
	Cataratas congénitas.	H27
	Retinoblastoma.	C69.2
	Retinopatía del prematuro.	H35.1
	Defectos de la audición.	H90
	Hipoacusia.	
<b>Infecciones Perinatales.</b>	Infección TORCH.	P35/P37.1

	VIH perinatal. Sífilis congénita.	V20/Z21 A50/P35
<b>Hipoxia/Asfixia Neonatal.</b>		P20 – P21
<b>Prematuridad</b> <b>Bajo peso.</b>		P05-P07

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

## **6. Información**

**6.1** En todos los establecimientos de atención médica del Sistema Nacional de Salud, en que se efectúen acciones en el campo de la salud reproductiva, de la atención del embarazo y parto y de la atención de las y los recién nacidos, se deberá proporcionar información completa, veraz, científica y clara a mujeres y, en su caso, a parejas en edad fértil, sobre los procedimientos, riesgos y alternativas presentes o futuras en relación con la posibilidad de contar con factores de riesgo que pudieran impactar en su vida reproductiva, particularmente sobre:

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

**6.1.2** Medidas preventivas;

**6.1.3** Alternativas respecto del inicio o no del embarazo;

**6.1.4** Diagnóstico y referencia para atención especializada y multidisciplinaria;

**6.1.5** Prevención de recurrencias;

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

**6.1.7** Posibilidades de tratamiento pre y postnatal;

**6.1.8** Pronóstico para la sobrevivencia y la calidad de vida del producto, y

**6.1.9** Riesgos de morbilidad materna asociados al desarrollo de dicha anomalía congénita durante el proceso gestacional.

**6.2** Dicha información debe ser objetiva, imparcial, clara y basada en evidencia científica, respetando en todo momento la decisión de la mujer embarazada y la normativa vigente en la materia.

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

**6.3** Las mujeres y parejas con riesgo de procrear a una o un recién nacido con defectos al nacimiento deberán recibir información completa, veraz, científica y oportuna de conformidad con la Norma Oficial Mexicana, citada en el punto 2.2, del capítulo de Referencias de esta Norma, para decidir libremente respecto de evitar o no el inicio de un embarazo, conforme a las disposiciones jurídicas aplicables.

**6.4** Todas las mujeres y parejas, particularmente las mujeres adolescentes, deberán ser informadas sobre los factores que inciden en el bajo peso de la o el recién nacido, así como de sus consecuencias.

**6.5** Todas las unidades de salud que atiendan a las y los recién nacidos, deben brindar a los padres información referente a la importancia de la aplicación oportuna de la prueba de tamiz metabólico neonatal ampliado, a que se refiere el punto 3.73, del capítulo de Definiciones, de esta Norma.

## **7. Prevención**

**7.1** En el primer nivel de atención, se debe llevar 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 de atención, los casos que así lo requieran.

**7.2** En todos los niveles de atención médica, se deben establecer 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 (Véase Cuadro 2).

**7.3** En el primer nivel de atención se deben 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.

**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.
Deficiencia de yodo.
Exposición a tabaco, alcohol u otras drogas.
Exposición aguda o crónica a medicamentos (anticonvulsivos, anticoagulantes, quimioterápicos, dermatológicos).
Exposición a tóxicos ambientales (radiaciones, inhalantes, plaguicidas, fertilizantes, plomo).
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).
Multigestas (cuatro o más).
Periodo intergenésico menor de dos años.
Endocrinopatías.
Hipertensión arterial.
Alteraciones renales.
Epilepsia.
Enfermedades autoinmunes.
Infecciones genitourinarias.
Infecciones de transmisión sexual, incluye VIH.
<b>Antecedentes reproductivos de riesgo alto:</b>
Partos pretérmino.
Hijos desnutridos.
Aborto recurrente.
Muertes perinatales.
Isoinmunización por Rh.
Preeclampsia/eclampsia.
Enfermedades del trofoblasto.

**7.5** Se considerarán factores de riesgo en la o el recién nacido, para producir alteraciones sistémicas, los siguientes:

**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 a 3 al minuto o de 0 a 6 a los cinco minutos del nacimiento;

**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 deben investigar, además de los factores de riesgo generales, los específicos para el grupo de defecto al nacimiento de 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>	Hipertermia materna; Síndrome antifosfolípido, y Antecedentes de hiperhomocisteinemia.
<b>Cardiovasculares.</b>	Antecedente de hipoxia/asfixia.
<b>Cromosopatías.</b>	Madre de 35 años o más.
<b>Sensoriales.</b>	<p><b>Audición.</b></p> <p>Malformaciones o estigmas craneofaciales; Antecedentes familiares de hipoacusia neurosensorial hereditaria; Síndromes asociados a hipoacusia neurosensorial; Hiperbilirrubinemia que requiera exsanguinotransfusión; Citomegalovirus congénito; Apgar menor o igual a 6 al minuto o igual o menor a 3 a los cinco minutos del nacimiento; Prematuridad; Peso al nacer menor de 1500 gramos; Meningitis, y Estancia en Unidad de Cuidados Intensivos por más de cinco días.</p> <p><b>Visión.</b></p> <p>Malformaciones del globo ocular; Alteración de la movilidad ocular; Presencia de cataratas; Errores congénitos del metabolismo; Prematuridad, y Síndromes, malformaciones o estigmas craneofaciales.</p>
<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, y Edad gestacional menor de 37 semanas.
--	------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

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

**7.8** Cuando se detecten defectos congénitos en el embrión o feto, que limiten severamente la duración y calidad de la sobrevivencia o que sean incompatibles con la vida, se proporcionará oportunamente a la mujer embarazada información veraz, completa e imparcial, con la finalidad de implementar las medidas adecuadas para el binomio madre-hijo.

**7.9** Se deben establecer medidas preventivas como la suplementación con 400 µg, **(0.4 miligramos)** de ácido fólico diariamente a toda mujer en edad fértil, vacunación contra sarampión y rubéola, de conformidad con lo establecido en la Norma Oficial Mexicana, citada en el punto 2.12, del capítulo de Referencias, de esta Norma.

**7.10** Se deben establecer estrategias específicas de prevención desde la etapa preconcepcional, como la suplementación con 4 miligramos de ácido fólico diariamente para las mujeres en edad reproductiva, embarazadas y sus parejas con historia familiar o personal de malformaciones, o que vivan en las zonas geográficas de mayor incidencia de casos de recién nacidos con defectos al nacimiento, en particular con defectos del tubo neural.

**7.11** Se debe suplementar con 4 miligramos de ácido fólico diariamente, a todas las mujeres y sus parejas con 0.4 miligramos (400µg), con antecedente de hijos con defectos de tubo neural.

**7.12** Se deben llevar 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 debe impulsar la coordinación y la concertación de los servicios de salud con las autoridades competentes, para que los medios masivos de comunicación, promuevan e informen a la población, en forma permanente, sobre las medidas preventivas y los métodos de detección temprana de los defectos al nacimiento.

**7.14** En todos los establecimientos de atención médica se deben establecer acciones preventivas durante el control prenatal, y se realizará la vigilancia del trabajo de parto, conforme a lo establecido en la Norma Oficial Mexicana, citada en el punto 2.4, del capítulo de Referencias, de esta Norma, a fin de disminuir la prematuridad e hipoxia/asfixia neonatal.

**7.15** Los establecimientos de atención médica que presten servicios de atención obstétrica y de la o el recién nacido, deben contar con personal capacitado en reanimación neonatal.

**7.16** Ante la sospecha clínica de restricción del crecimiento intrauterino, se deben realizar 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 todo establecimiento de atención médica que atienda partos y/o a las y los recién nacidos, se debe realizar la toma de muestra para el examen de tamiz neonatal, preferentemente entre el segundo y el séptimo día de vida. La toma se podrá efectuar a partir de las 24 horas del nacimiento, siempre y cuando se cuente con tecnologías probadas de alta sensibilidad y especificidad.

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

**7.19** Para la prevención de oftalmopatía por gonococo, se deberá implementar profilaxis ocular al momento del nacimiento.

**7.20** Las instituciones públicas del Sistema Nacional de Salud promoverán los mecanismos necesarios para avanzar hacia un esquema de prestación universal de servicios de detección temprana de defectos al nacimiento.

## **8. Diagnóstico**

### **8.1 Aspectos generales.**

**8.1.1** El diagnóstico de los defectos al nacimiento, se debe realizar en establecimientos de atención médica 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 se deben sospechar cuando durante el control prenatal se encuentren:

**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 de gestación por ultrasonido abdominal;

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

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

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

**8.1.2.9** Doble marcador antes de la semana 12 y triple o cuádruple marcador entre las semanas 15 a 20 de la gestación, y/o

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

**8.1.3** Todas las y los recién nacidos con defectos al nacimiento, deben ser estabilizados y referidos para su confirmación diagnóstica, tratamiento y seguimiento por niveles de atención, preferentemente a través de un esquema regionalizado de transporte neonatal, con equipo médico y paramédico capacitado.

**8.1.4** En todos los casos el abordaje diagnóstico de los defectos al nacimiento debe 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.), y

**8.1.4.3** Exámenes de laboratorio y gabinete necesarios.

### **8.2 Estudios específicos.**

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

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

<b>Tipo de defecto.</b>	<b>Diagnóstico PRENATAL y/o Estudios de tamiz.</b>	<b>Diagnóstico postnatal.</b>
<b>Sistema Nervioso Central.</b>	Los mencionados en el punto 8.1.2, de esta Norma, y 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 (anterior 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>	Los mencionados en el punto 8.1.2, de esta Norma, y Ultrasonido estructural a partir de la semana 18.	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 de 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 biotinidas.
<b>Defectos de la diferenciación sexual.</b>	Amniocentesis (determinación hormonal, cariotipo fetal). Tamiz metabólico neonatal.	Cariotipo. Ultrasonido. Genitograma. Pruebas de estimulación de esteroidogenesis gonadal.
<b>Cromosomopatías.</b>	Los mencionados en el punto 8.1.2, de esta Norma.	
<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)	Fta (inmunofluorescencia para sífilis). Carga viral para VIH (inmediatamente después del nacimiento)*.

	Para identificar el VIH.	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.

\* Para todas las y los recién nacidos expuestos al VIH (hijos/as de mujeres con VIH) debe realizarse inmediatamente la medición de carga viral para descartar la posibilidad de infección, así como las debidas pruebas de seguimiento.

## 9. Tratamiento

**9.1** Todas las y los recién nacidos con defectos al nacimiento deben recibir tratamiento eficaz, seguro, oportuno e integral, por personal médico especializado integrado en clínicas inter y multidisciplinarias. Deben ser referidos a los niveles de atención correspondientes.

**9.2.** El tratamiento inicial de la y el recién nacido con defectos al nacimiento debe 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 debe fomentar, informar y capacitar a la madre sobre la práctica de la lactancia materna exclusiva en las y los recién nacidos con defectos al nacimiento, cuando no haya contraindicación.

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

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

## 10. Educación continua al personal de salud

**10.1** Para la educación del personal de atención para la salud, se debe tomar 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 del Sistema Nacional de Salud de los sectores público, social y privado, deben desarrollar un plan de difusión, actualización y capacitación para todo el personal de salud que participa en la atención integral de las y los recién nacidos con defectos al nacimiento, respecto de las guías de práctica clínica y lineamientos técnicos relacionados con la prevención, diagnóstico y tratamiento de los defectos al nacimiento, los cuales se encuentran en la página [www.cenotec.salud.gob.mx](http://www.cenotec.salud.gob.mx) y [www.cnegsr.salud.gob.mx](http://www.cnegsr.salud.gob.mx).

**10.3** Los niveles Federal y Estatal, deben efectuar las acciones de actualización y capacitación del personal de salud, en el ámbito de sus respectivas competencias.

## 11. Información y comunicación

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

## 12. Control de calidad

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

**12.2** Los laboratorios que procesen tamiz neonatal, deben cumplir los requisitos establecidos en la Norma Oficial Mexicana, citada en el punto 2.5, del capítulo de Referencias de esta Norma; asimismo, deberán contar 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, debe 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 cada Institución.

**13.2** Se debe 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 y colaboración con las instituciones que integran el Sistema Nacional de Salud, evaluará y supervisará la estrategia de prevención y detección 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, citada en el punto 2.9, del capítulo de Referencias, de esta Norma.

**14.2** La operación de la vigilancia epidemiológica, se debe sustentar en los manuales de vigilancia epidemiológica correspondientes a cada una de las patologías incluidas en la presente Norma, que pueden ser consultados en la página electrónica [http://www.epidemiologia.salud.gob.mx/dgae/infoepid/vig\\_epid\\_manuales.html](http://www.epidemiologia.salud.gob.mx/dgae/infoepid/vig_epid_manuales.html), 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, citada en el punto 2.9, del capítulo de Referencias, de esta Norma.

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

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

#### **16. Bibliografía**

**16.1** Acuerdo por el que se crea el Comité Nacional del Programa de Acción Arranque Parejo en la Vida.

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

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

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

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

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

**16.7** 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.

**16.8** 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.

**16.9** Anhalt H, Neely EK, Hintz RL. Ambiguous genitalia. *Pediatr Rev* 1996; 17:213-220.

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

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

**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** 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.

**16.15** 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.

**16.16** 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).

**16.17** 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.

- 16.18** 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.
- 16.19** Colegio Mexicano de Médicos Especialistas en Ginecología y Obstetricia, Guías de práctica clínica 2008, vol. 77, suplemento 2, 2009.
- 16.20** 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.
- 16.21** Correa A, Gilboa SM, Besser LM et al, Diabetes mellitus and Birth defects. Am J Obstet Gynecol 199:237. e1-237-e9, 2008.
- 16.22** D Merke, S R Bornstein, Congenital adrenal hyperplasia, www.thelancet.com Vol 365 June 18, 2005.
- 16.23** 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.
- 16.24** Forrest L, Delatycki M, Skene L, Aitken M, Communicating genetic information in families – a review of guidelines and position papers. Eur J od Hum Gen 15: 612-618, 2007.
- 16.25** 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.
- 16.26** Goldmuntz E, The genetic contribution to congenital heart disease. Pediatr Clin N Am 51: 1721-1737, 2004.
- 16.27** 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.
- 16.28** Hubert KC, Palmer JS, Current diagnosis and management of fetal genitourinary abnormalities, Urol Clin N Am 34: 89-101, 2007.
- 16.29** 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 periconceptional folate supplementation.
- 16.30** Isaacson G, An approach of congenital malformations in the head and neck. Otolaryngol Clin N Am 40: 1.8 2007.
- 16.31** J W. Honour, T Torresani, Evaluation of Neonatal Screening for Congenital Adrenal Hyperplasia, Horm Res 2001;55:206–211.
- 16.32** Karchmer KS, Consideraciones sobre las indicaciones médicas para la interrupción del embarazo. Gac Med México Vol 139, Supl 1, 2003.
- 16.33** 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.
- 16.34** Ley Federal de Responsabilidades Administrativas de los Servidores Públicos.
- 16.35** Ley General de Salud.
- 16.36** Ley General para la Inclusión de las Personas con Discapacidad.
- 16.37** Ley para la Protección de los Derechos de Niñas, Niños y Adolescentes.
- 16.38** 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.
- 16.39** Lineamiento técnico: Estimulación Temprana y evaluación del desarrollo para el menor de 2 años de edad. Centro Nacional de Equidad de Género y Salud Reproductiva, Secretaría de Salud 2006.
- 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 de clínicas de lactancia en Hospitales Infantiles y Generales SinDis. Centro Nacional de Equidad de Género y Salud Reproductiva, Secretaría de Salud, 2006.
- 16.42** 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.
- 16.43** 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.

- 16.44** 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** Nicolaidis KH, G Pilu, Ximenes R, Jaenty P, 18-23 week scan Fetal Medicine Foundation, Londres, 2004.
- 16.51** Organización de las Naciones Unidas. Convención sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad. 2008.
- 16.52** Organización de las Naciones Unidas para la Educación, la Ciencia y la Cultura. División de la Ética de las Ciencias y de las Tecnologías Sector de Ciencias Humanas y Sociales. Declaración Universal sobre bioética y derechos humanos. UNESCO 2006.
- 16.53** Organización Panamericana de Salud. Organización Mundial de la Salud. 25 Conferencia Sanitaria Panamericana 1998.
- 16.54** Pinto ED, Ceballos QJ, Castillo ZI. Fundamentos actuales de asesoramiento genético. *Rev Biomed* 12: 186-195, 2001.
- 16.55** Poder Ejecutivo Federal. Acuerdo de Calidad Regulatoria. Presidencia de la República, febrero 2007.
- 16.56** Ramírez EJA, Benavides FG, Lacasana-Navarro M, Martínez JM, García AM, Benach J, Mortality from neural tube defects in México. *Salud Pública Méx* 2003 Sep-Oct; 45 (5):356-64.
- 16.57** Ramos RA, Martínez RA, Morales F et al, La prematuridad 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.
- 16.58** Rappaport V, Prenatal diagnosis and genetic screening. *Obstet Gynecol Clin N Am* 35:358-435, 2008.
- 16.59** 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.
- 16.60** 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.
- 16.61** Ruiz A, Otra manera de entender la vida humana: aspectos y problemas ético-jurídicos que se plantean en las malformaciones congénitas en blogspot.
- 16.62** Schimid M et al, Timing of referral of prenatal genetic counselling. *Prenatal Diagnosis* 29: 156-159, 2009.
- 16.63** 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.
- 16.64** 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).
- 16.65** 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.
- 16.66** 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.

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

**16.68** 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**

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

Sufragio Efectivo. No Reelección.

México, D.F., a 7 de abril de 2014.- El Subsecretario de Prevención y Promoción de la Salud y Presidente del Comité Consultivo Nacional de Normalización de Prevención y Control de Enfermedades, **Pablo Antonio Kuri Morales**.- Rúbrica.