

# INFORME DE VIGILANCIA EPIDEMIOLÓGICA DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS EN ESPAÑA: DATOS REGISTRADOS POR EL ECEMC EN EL PERÍODO 1980-2009

E. Bermejo<sup>1,2,3</sup>, L. Cuevas<sup>2,3</sup>, Grupo Periférico del ECEMC<sup>4</sup>, y M.L. Martínez-Frías<sup>2,3,5</sup>

<sup>1</sup> Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), Instituto de Salud Carlos III, Madrid.

<sup>2</sup> ECEMC. Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas (CIAC). Instituto de Salud Carlos III, Madrid.

<sup>3</sup> CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER), Madrid.

<sup>4</sup> Los integrantes del Grupo Periférico del ECEMC aparecen detallados en la Sección VIII de este Boletín.

<sup>5</sup> Departamento de Farmacología, Facultad de Medicina, Universidad Complutense de Madrid.

## Summary

### Title.- Epidemiological surveillance report of congenital anomalies in Spain: Data registered by ECEMC (Spanish Collaborative Study of Congenital Malformations) in the period 1980-2009.

This report is delivered annually by ECEMC (Spanish Collaborative Study of Congenital Malformations), a research programme on congenital anomalies, based on data from its ongoing, hospital-based, case-control registry of newborn infants in Spain. It has surveyed more than 2.7 million births, and studied and gathered data on more than 40,800 consecutive infants with congenital anomalies and a similar number of healthy controls. Present coverage of the registry surpasses 20.4% of total births in Spain. The global frequency of infants with congenital defects has significantly decreased along the time, from 2.22% in the base period (1980-1985), to 0.98% in 2009, mainly as a consequence of the impact of elective termination of pregnancy (eTOP) after the diagnosis of foetal anomalies in a proportion of affected pregnancies. eTOP is legal in Spain since 1985. The global decrease reaches statistically significant levels in many of the participating hospitals and most Spanish Autonomous Regions (see Fig. 1). *Extremadura* is the only Autonomous Region in which an increase was detected, probably due to methodological issues in the base period and the referral of complicated pregnancies due to congenital defects to other regions, both causing a low frequency; since then, the obstetrical and neonatological assistance have considerably improved, leading to a higher detection of cases born at this region.

A group of 33 defects were selected due to their relatively high base frequency and/or the morbidity/mortality associated to them, and the evolution of their frequency along the time was studied. Most of them decreased, and the only increases were observed for *heart/great vessels defects* and *unilateral renal agenesis*, possibly due to improving resources for their detection, whether pre or postnatal.

Temporal-spatial analyses of the frequency were performed for a group of 18 defects and many statistically significant decreases were observed in most Spanish Autonomous Regions. There were also some increases: for *anotia/microtia*, *diaphragmatic hernia* and *gastroschisis* in the *Balearic Islands*. Regarding *anotia/microtia*, the increase was attributable to the birth of 3 cases in year 2009, without any apparent common denominator among the cases registered, apart from the area of birth, from which a causal relationship could be inferred; nevertheless, the frequency in 2009 does not differ from the global for all the other regions in the same year. The increases for *diaphragmatic hernia* and *gastroschisis* were due to the birth of one case presenting with both defects in a multiple congenital anomaly pattern.

Some geographical heterogeneity could be detected in 2009 for *Down's syndrome* and *hypospadias*. For *Down's syndrome*, the heterogeneity was attributable to the relatively high frequency registered in the *Región de Murcia*; however,

FIGURE 1.  
Map of Spain and its Autonomous Regions



Este trabajo ha sido realizado, en parte, con una Ayuda del Instituto de Salud Carlos III (Proyecto TPY 028/09).

most of the cases were born to mothers aged 35 years or older. Regarding hypospadias, the heterogeneity was due to the relatively high frequency observed in *Castilla y León* and *Principado de Asturias*; in both autonomous regions the cases presented the defect isolated, and apparently did not share any other characteristic that could provide clues on some causal agent specifically linked to these areas.

The ethnic origin of cases and foreign extraction of their parents were also analysed. All the ethnic groups had a risk for congenital anomalies that was higher than for the native white group. The group of foreign parents has increased along the time, and it is more frequent among cases than among controls (thus, a higher risk for congenital defects could be inferred for the group of foreigners).

In conclusion, ECEMC has demonstrated to be an effective programme to perform the epidemiological surveillance of congenital anomalies in Spain since its creation in 1976. It has achieved a valuable system *“with comprehensive collection that can be used to monitor trends, identify clusters that may require investigation, evaluate the effectiveness of screening and interventions for treatment and prevention, and allow research into the prevention of congenital anomalies”*, as recently proposed by Bower et al. [MJA 2010;192(6):300-301]

## Introducción

Este capítulo del Boletín del ECEMC está dedicado, como viene siendo habitual, a plasmar los principales resultados de las actividades de *vigilancia epidemiológica de anomalías congénitas* en España, que de forma regular se vienen realizando en el ECEMC. En esta ocasión se han analizado los datos registrados hasta diciembre de 2009. La actualización permanente de este Informe es de gran relevancia, ya que permite tener acceso a una gran cantidad de datos útiles para estudios y acciones en el área de salud pública, en relación con este grupo de patologías que tanto impacto tienen sobre la misma. Los datos aquí publicados pueden servir como base para la planificación y adecuada distribución de los recursos disponibles para la atención a los pacientes afectados y sus familias, establecer prioridades asistenciales según los recursos disponibles y las necesidades, tratando de ajustar esos recursos a estas últimas, diseñar y poner en marcha campañas formativas (para los profesionales sanitarios), informativas (para los profesionales y para la población general) y preventivas en lo que respecta a los defectos congénitos (DC)<sup>1</sup>. Estos datos pueden ser útiles también para informar a nuestra población acerca del riesgo que cualquier miembro de la misma tiene para DC.

Es útil señalar que toda la información contenida en este Informe se encuentra disponible en Internet. Los informes correspondientes a los años 2002 a 2008 se encuentran en la Biblioteca Virtual en Salud del Instituto de Salud Carlos III ([http://bvs.isciii.es/E/mono\\_tem.php#2](http://bvs.isciii.es/E/mono_tem.php#2)). Debido a que en los últimos meses se está remodelando la página web del Instituto de Salud Carlos III, el informe del año 2009 ([http://www.ciberer.es/documentos/ECEMC\\_2009\\_AF.PDF](http://www.ciberer.es/documentos/ECEMC_2009_AF.PDF)) y el del presente año ([http://www.ciberer.es/documentos/ECEMC\\_2010\\_AF.PDF](http://www.ciberer.es/documentos/ECEMC_2010_AF.PDF)) se pueden obtener a través de la página web del CIBERER (Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras <http://www.ciberer.es>), del que el ECEMC es uno de los grupos de investigación que lo integran.

ciberer.es), del que el ECEMC es uno de los grupos de investigación que lo integran.

## Material analizado

Para este Informe de Vigilancia Epidemiológica se han analizado los datos registrados por el ECEMC desde enero de 1980 hasta diciembre de 2009, habiéndose agregado los datos de 2009 a los analizados en el informe anterior<sup>2</sup>. Es preciso aclarar que aunque este informe incluye datos a partir de 1980, en realidad la actividad del registro del ECEMC se inició en 1976, año en que fue creado. Debido a que hasta 1980 no se inició en el ECEMC la recogida de datos sobre recién nacidos muertos, para el período 1976-1979 sólo es posible ofrecer información sobre la frecuencia en recién nacidos vivos. Por ello, con el fin de mostrar los datos de vigilancia correspondientes al total de recién nacidos, sean éstos nacidos vivos o muertos intraútero, este informe abarca el período de 30 años comprendido entre 1980 y 2009.

En el Cuadro 1 se muestra la ficha descriptiva del Registro del ECEMC, en la que se han incluido sus principales características. La metodología y normativa del ECEMC, que han de ser asumidas y cumplidas por todos los médicos participantes en dicho programa, se encuentra recogida en el “Manual Operacional del ECEMC”<sup>3</sup>. Asimismo, en el Boletín del ECEMC de 2005 se publicó un resumen de dicha normativa operacional, al que se puede acceder a través de Internet<sup>4</sup>.

El funcionamiento del ECEMC se basa en la colaboración de 2 grupos de profesionales: el Grupo Periférico y el Grupo Coordinador. El *Grupo Periférico* está constituido por 385 médicos (fundamentalmente neonatólogos y pediatras, aunque también participan algunos obstetras y anatomopatólogos) de toda España, que aparecen detallados en la Sección VIII de este Boletín. El Grupo Periférico es el encargado de la exploración de todos los recién nacidos en los

CUADRO 1.

## FICHA TÉCNICA DEL REGISTRO DEL ECEMC

- **Diseño:** Caso-control.
- **Base:** Hospitalaria.
- **Sujetos de estudio:** Recién nacidos vivos, recién nacidos muertos, y casos procedentes de interrupciones del embarazo por DC.
- **Ambito:** Todas las Comunidades Autónomas de España.
- **Unidad temporal del registro:** Mes.
- **Unidad espacial del registro:** Hospital con maternidad.
- **Período de funcionamiento:** Desde Abril de 1976 hasta la actualidad.
- **Revisado y Aprobado por el Comité de Ética de la Investigación del Instituto de Salud Carlos III.**
- **Hospitales participantes:** 150. Se detallan en la Sección IX de este Boletín.
- **Médicos participantes:** 385. Figuran en la Sección VIII de este Boletín y constituyen el Grupo Periférico del ECEMC.
- **Definición de Caso:** Todo recién nacido o feto registrado en cualquiera de los hospitales participantes, que presente algún defecto mayor o menor detectable hasta el tercer día de vida mediante cualquiera de los métodos de exploración neonatal. Por cada Caso recién nacido vivo se selecciona un Control.
- **Definición de Control:** Siguiendo recién nacido vivo del mismo sexo que el caso, que nace en el mismo hospital, siempre que no presente DC.
- **Período de detección:** Hasta el tercer día de vida.
- **Seguimiento:** En casos seleccionados.
- **Datos que se recogen:** 312 datos por cada caso o control incluido en el registro. Incluyen información sobre la historia obstétrica y familiar, historial reproductivo, datos sobre reproducción asistida, datos demográficos, enfermedades agudas y crónicas maternas, enfermedades y tratamientos crónicos paternos, tratamientos farmacológicos maternos durante la gestación, exposición a factores físicos, exposiciones ocupacionales del padre y la madre, tanto durante la gestación como en los 5 años previos a la misma, hábitos tóxicos maternos, seguimiento obstétrico y otros datos relativos al embarazo.
- **Criterio para realización del Estudio citogenético de alta resolución (850 bandas):** Debe realizarse a todo caso con al menos un defecto congénito mayor o dos defectos menores.

hospitales participantes, de la detección de los Casos y selección de los Controles, así como de la recogida sistemática de los datos. El *Grupo Coordinador* desarrolla su actividad en el Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas (CIAC) del Instituto de Salud Carlos III y es el encargado de procesar todos los datos, llevar a cabo los controles de calidad pertinentes y analizar toda la información recibida de forma multidisciplinar (con un enfoque clínico, dismorfológico, citogenético, molecular, teratológico y epidemiológico). De este modo, el ECEMC constituye una red multicéntrica y multidisciplinar, cuyo objetivo es la investigación sobre las causas de los DC para tratar de alcanzar su prevención primaria.

Siguiendo ese esquema de trabajo, desde 1976 hasta 2009, se ha controlado en el ECEMC un total de

2.705.141 nacimientos, procedentes de 150 hospitales (véase Sección IX de este Boletín) ubicados en las 17 Comunidades Autónomas (CC.AA.) españolas y en el Principado de Andorra. Asimismo, entre ese total de nacimientos, se han registrado 40.860 recién nacidos con DC (Casos), y un número similar de Controles sanos, que constituyen el grupo de comparación en la investigación analítica, sobre variables y factores de riesgo para este tipo de patologías.

### 1. Población estudiada

El período de estudio considerado para la elaboración de este informe de vigilancia epidemiológica incluye los datos registrados por el ECEMC desde **Enero de 1980 hasta Diciembre de 2009**.

En la Tabla 1 se detallan: el número de nacimientos controlados por el ECEMC en distintos períodos,

TABLA 1

**POBLACIÓN ESTUDIADA EN LOS DIFERENTES PERÍODOS DE TIEMPO**

	<i>RN con Defectos Congénitos</i>		<i>Total RN</i>
	<i>Nº</i>	<i>%</i>	
<b>Recién nacidos vivos</b>			
Periodo: Abril 1976-diciembre 1979 .....	2.357	1,64	143.979
Periodo: 1980-1985 .....	8.280	2,18	379.123
Periodo: 1986-2008 .....	28.593	1,38	2.069.800
Periodo: 2009 .....	936	0,96	97.687
TOTAL .....	40.166	1,49	2.690.589
<b>Recién nacidos muertos</b>			
Periodo: 1980-1985 .....	208	6,37	3.267
Periodo: 1986-2008 .....	463	4,23	10.940
Periodo: 2009 .....	23	6,67	345
TOTAL .....	694	4,77	14.552
<b>Recién nacidos vivos+mueustos</b>			
Periodo: 1980-1985 .....	8.488	2,22	382.390
Periodo: 1986-2008 .....	29.056	1,40	2.080.740
Periodo: 2009 .....	959	0,98	98.032
TOTAL .....	38.503	1,50	2.561.162

el número de casos con DC detectados en el total anterior y, en base a las cifras anteriores, el porcentaje de recién nacidos con DC en cada período. Las 5 primeras líneas presentan los datos correspondientes a los recién nacidos vivos (RNV) controlados desde 1976, las 4 siguientes a los recién nacidos muertos (RNM) desde 1980, y las 4 de la parte inferior corresponden al total de nacimientos (RNV+RNM) controlados desde 1980 hasta 2009. Como se ha indicado más arriba, desde 1976 a 1979 únicamente se registraron datos sobre RNV, iniciándose en enero de 1980 la recogida de información sobre los RNM. Por ello, los datos sobre el total de nacimientos corresponden al período 1980-2009.

Por tanto, este informe de vigilancia se basa en el análisis de los datos correspondientes a un total de 2.561.162 recién nacidos (que incluyen tanto RNV como RNM), de los que 38.503 presentaron DC detectados hasta el tercer día de vida. Es decir, que la frecuencia global de recién nacidos con DC es del 1,50%. Sin embargo, dicha frecuencia global no ha sido constante a lo largo del tiempo, sino que ha experimentado un descenso progresivo, condicionado por la aprobación en España, en 1985, de la Ley Orgánica 9/1985 (BOE del 12 de Julio), por la que dejó de ser punible la interrupción del embarazo en determinados supuestos, siendo uno de ellos la existencia de DC en el feto. Por ello, a partir de ese momento, la frecuencia global

de recién nacidos con DC, y más específicamente la frecuencia de los defectos detectables prenatalmente, viene siendo menor que la que se registraba antes de aprobarse dicha ley. Así pues, teniendo en cuenta estos condicionantes en nuestro país, en el ECEMC se han establecido tres períodos de estudio, que se vienen aplicando en la mayoría de los análisis de vigilancia epidemiológica por períodos:

- 1980-1985: Corresponde al período previo a la aprobación en España de la interrupción del embarazo por DC en las condiciones establecidas por la ley. Dicho período se considera como el *período base*, o *período de referencia*, y la frecuencia registrada durante el mismo es la *frecuencia basal* de los DC en España.
- 1986-2008: A lo largo de este período, la frecuencia registrada estuvo influida, en mayor o menor medida, por la interrupción de una cierta proporción de gestaciones tras la detección de alteraciones en el feto.
- 2009: Con el fin de mostrar cuál es la situación más actual en relación con la frecuencia de recién nacidos con DC en España, se ofrecen los datos registrados en 2009, que son los últimos analizados. En el epígrafe de Resultados se comentará detalladamente cuál ha sido la evolución temporal de la frecuencia de recién nacidos con DC en España y cómo se interpreta la misma.

TABLA 2

**COBERTURA DEL REGISTRO DE NACIMIENTOS DEL ECEMC**

(Según datos del INE para 2008, en relación con el lugar de inscripción del recién nacido)<sup>5</sup>

COMUNIDAD AUTONOMA	NACIMIENTOS EN EL ECEMC Año 2008	NACIMIENTOS EN ESPAÑA Año 2008	COBERTURA ECEMC EN 2008 (%)
Andalucía	12.846	100.681	12,76
Aragón	2.122	13.663	15,53
Principado de Asturias	1.783	8.332	21,40
Islas Baleares <sup>(a)</sup>	3.677	12.713	28,92 <sup>(a)</sup>
Canarias <sup>(b)</sup>	3.545	20.569	17,23 <sup>(b)</sup>
Cantabria	562	5.761	9,76
Castilla-La Mancha	12.777	22.119	57,76
Castilla y León	8.037	21.366	37,62
Cataluña	11.177	89.412	12,50
Comunidad Valenciana	14.548	57.103	25,48
Extremadura	7.286	10.824	67,31
Galicia	4.343	23.271	18,66
La Rioja	669	3.475	19,25
Comunidad de Madrid	4.232	79.507	5,32
Región de Murcia	15.078	19.372	77,83
Comunidad Foral de Navarra	0	7.064	0,00
País Vasco	3.473	21.614	16,07
Ceuta	0	1.505	0,00
Melilla	0	1.501	0,00
<b>TOTAL</b>	<b>106.155</b>	<b>519.779</b>	<b>20,42</b>

(a) Los datos de Baleares se refieren exclusivamente a Manacor y Palma de Mallorca en el período considerado.

(b) En el año 2008 los datos de las Islas Canarias procedían sólo de Tenerife.

## 2. Cobertura del registro del ECEMC

La *cobertura del registro del ECEMC* indica el porcentaje de nacimientos controlados por el ECEMC en un área determinada, en relación al total de nacimientos contabilizados por el INE (Instituto Nacional de Estadística). Suele calcularse tanto para el total de España, como para cada una de las Comunidades y Ciudades Autónomas que la integran. Por tanto, es una cifra que permite estimar la representatividad de los datos registrados en el ECEMC en cada área.

En la Tabla 2 se recoge la cobertura del ECEMC en las distintas circunscripciones autonómicas y referida al total de España, según los datos definitivos más recientes publicados por el INE en el momento de elaborar este informe<sup>5</sup>, que corresponden a los nacimientos ocurridos en el año 2008. En dicho año el ECEMC controló 106.155 nacimientos de los 519.779 que figuran inscritos en España. Es decir, que la cobertura global del registro del ECEMC en 2008 se situó en el 20,42% del total de nacimientos en España

en dicho año. En cuanto a los datos por Autonomías, en 2008 no hubo ningún hospital de la Comunidad Foral de Navarra y las Ciudades Autónomas de Ceuta y Melilla participando en el ECEMC, y la cobertura en el resto de las circunscripciones se situó entre el mínimo registrado en la Comunidad de Madrid (5,32%) y el máximo del 77,83% en la Región de Murcia. En todas las Comunidades salvo la de Madrid y Cantabria, la cobertura fue superior al 12% de los nacimientos, y destacan las elevadas coberturas alcanzadas en la Región de Murcia (77,83%), Extremadura (67,31%), y Castilla-La Mancha (57,76% de los nacimientos).

## Métodos

### 1. Metodología estadística

En este informe se incluye el análisis de tres tipos de distribuciones de la frecuencia: *distribución temporal* (por años, o por períodos de tiempo más amplios que incluyen varios años), *distribución geográfica* (por

Comunidades Autónomas), y *distribución témporo-espacial* (en la que los datos se estructuran para estudiar de forma combinada la frecuencia por períodos de tiempo y por Comunidades Autónomas).

Para el estudio de las *distribuciones temporales* se han empleado modelos de regresión lineal, en los que se ha tratado de ajustar cada distribución de frecuencias a una recta. Por una parte se ha probado si efectivamente la distribución se ajusta al modelo lineal, y por otra se ha observado si la tendencia global (que puede ser creciente o decreciente) es, o no, estadísticamente significativa. Si la pendiente de la recta de regresión (denominada "b" en las gráficas) es positiva, la tendencia es creciente, y si "b" es negativa, la tendencia es decreciente. Cuanto mayor sea el valor absoluto de "b", más acentuada es esa tendencia, mientras que si el valor absoluto de "b" es pequeño es indicativo de un incremento o descenso leve. El valor de "b" que figura en las gráficas, que es un promedio, se ha expresado en tanto por 10.000. Es decir, que "b" indica cuántos casos más o cuántos casos menos nacen cada año (como promedio) con el defecto que se esté estudiando, por cada 10.000 nacimientos. De este modo, si  $b = -0,72$ , es indicativo de que la frecuencia está disminuyendo a lo largo del tiempo a razón de 0,72 casos menos cada año por cada 10.000 nacimientos, o lo que es lo mismo, cada año nacen 72 casos menos con el defecto en cuestión por cada millón de nacimientos. Si por el contrario ese valor de b fuera positivo estaría indicando que cada año nacen 72 casos más por cada millón de nacimientos. Dentro de ese modelo de regresión lineal, se han hecho dos tipos de inferencias, mediante el cálculo de la ji-cuadrado ( $\chi^2$ ), con diferentes grados de libertad según la hipótesis que se esté probando:

- *Ji-cuadrado de tendencia* ( $\chi^2_{TEND.}$ ): Tiene un grado de libertad. Si de ella se deriva un resultado estadísticamente significativo, indica que efectivamente existe una tendencia global significativa.
- *Ji-cuadrado de desviación de la regresión* ( $\chi^2_{DESV.}$ ): Tiene k-2 grados de libertad, donde "k" es el número de períodos considerados en la distribución que se esté estudiando. Se utiliza para inferir si la distribución temporal se desvía o se ajusta al modelo lineal. Si del valor de  $\chi^2_{DESV.}$  se deriva un resultado estadísticamente significativo, ello indica que la distribución se desvía del modelo lineal, lo cual puede ser debido a que la distribución, en lugar de ajustarse a una recta, sigue una

evolución que se asemeja más a una curva, o bien por la existencia de oscilaciones considerables a lo largo del tiempo. En las gráficas figura el valor de  $\chi^2_{DESV.}$  cuando ésta va asociada a un resultado estadísticamente significativo, y en estos casos se ha tenido en cuenta además el valor de la  $\chi^2_{ENTRE.}$  (ji-cuadrado con k-1 grados de libertad, o *ji-cuadrado de homogeneidad*), que permite determinar si los valores de frecuencia registrados en cada período son o no significativamente distintos entre sí.

En las gráficas se ha incluido el valor de "b" (pendiente de la recta de regresión) cuando alguna de las dos pruebas anteriores ofrece un resultado estadísticamente significativo.

Es importante señalar que en todas las distribuciones temporales de la frecuencia en las que cada estrato incluye sólo un año, se han agrupado los datos correspondientes al período comprendido entre 1980 y 1985, que como se indicó más arriba es el *período base* o *período de referencia*. Dicha agrupación es posible porque a lo largo del citado período no se produjeron variaciones significativas de la frecuencia, y ésta era uniforme en todas las circunscripciones autonómicas. Recuérdese además que la frecuencia de DC en ese período no estaba influida por la posibilidad de realizar interrupciones voluntarias del embarazo (IVE) tras la detección de alteraciones en el feto, porque hasta 1985 no eran legales en España. Por ese motivo, se puede considerar como la frecuencia basal de los DC en nuestro país. Así pues, al representar la frecuencia basal como punto de inicio de todas las distribuciones, sirve como punto de referencia con el cual comparar la frecuencia registrada posteriormente. En muchos casos, la diferencia entre la frecuencia basal y la frecuencia observada en un momento posterior sirve como estimación del impacto de las IVE sobre la frecuencia neonatal de DC.

A lo largo de este informe se han estudiado diversas distribuciones anuales de la frecuencia, pero en otros casos se ha analizado la distribución temporal considerando períodos más amplios, en los que se han agrupado varios años en un solo estrato. Concretamente, se han establecido los tres períodos indicados en el apartado de "Material analizado": el período base (1980-1985), el período posterior a la aprobación de la ley de despenalización de la IVE tras la detección de alteraciones fetales (1986-2008), y el año 2009.

En cuanto al estudio de la *distribución geográfica de la frecuencia* (por Comunidades Autónomas), lo

CUADRO 2.

**PROTOCOLO DEL ECEMC PARA INVESTIGACIÓN DE CLUSTERS Y/O "ALARMAS"**

Una vez identificado un cluster:

1. Descartar que el incremento en el número de casos registrados pueda ser debido a cuestiones metodológicas.
2. Analizar la frecuencia en el período inmediatamente anterior y posterior, para averiguar si el incremento es puntual o afecta a un período más largo. De este modo se trata de establecer si la acumulación de casos puede ser puramente estocástica (lo que no es raro al ser los distintos tipos de defectos muy poco frecuentes).
3. Observar la evolución de la frecuencia a lo largo de un período más amplio, para determinar si sigue algún patrón cíclico.
4. Analizar clínicamente los casos para observar si la mayoría presentan el defecto aislado o asociado a otros defectos, y si hay algún patrón recurrente de defectos.
5. Identificar los casos de causa conocida, para poder excluirlos de los análisis posteriores si es preciso, y seguir así la investigación tanto en el grupo de causa desconocida como conocida.
6. Si al repetir el análisis excluyendo los casos de causa conocida, el incremento en el número de casos sigue siendo estadísticamente significativo, se delimita el período concreto y el área geográfica en los que ha transcurrido la gestación de los casos registrados.
7. Intentar correlacionar los tipos clínicos identificados con algún período o área geográfica concretos.
8. Examinar detalladamente las historias de los casos detectados para tratar de encontrar algún denominador común entre ellos (además del momento o lugar de nacimiento), que pudiera considerarse responsable de la aparición del defecto.
9. Si tras seguir todos estos pasos, no se encuentra ningún factor que pudiera ser causante del incremento de la frecuencia, mantener ésta bajo vigilancia en los períodos subsiguientes y aplicar periódicamente este protocolo.
10. Si se considera necesario, contactar con los médicos responsables de la colaboración con el ECEMC en las áreas implicadas, así como con las autoridades sanitarias oportunas, con el fin de tratar de indagar más acerca de posibles factores causales, elaborar hipótesis y tratar de comprobarlas.
11. Si el Grupo Coordinador del ECEMC lo estima oportuno, contacta con el ICBDSR (International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research)<sup>12</sup>, o el EUROCAT (European Surveillance of Congenital Anomalies)<sup>13</sup>, de los que el ECEMC es miembro desde hace varias décadas, para recabar información sobre la distribución y variaciones anormales de la frecuencia del defecto o defectos en cuestión, en otros países de todo el mundo.
12. Si se logra identificar algún factor causante del incremento de la frecuencia, o existen fuertes sospechas acerca del mismo, los resultados se comunican a los responsables de la colaboración con el ECEMC y a las autoridades competentes con el fin de que se puedan adoptar las medidas preventivas más oportunas a la mayor brevedad posible.
13. Si el hallazgo puede ser de interés para el resto de la comunidad científica, se redactan los resultados del estudio con vistas a su publicación en alguna revista especializada.

que se pretende es determinar si dicha distribución es homogénea o si por el contrario existen diferencias entre Autonomías en lo que respecta a la frecuencia. Para ello se ha calculado la ji-cuadrado con k-1 grados de libertad, donde "k" es el número de CC.AA. que han aportado datos en el período considerado. Si de ella se deriva un resultado estadísticamente significativo, se puede rechazar la hipótesis nula,

que establece que la distribución geográfica de la frecuencia es homogénea, y por tanto se infiere que existen diferencias entre las frecuencias registradas en las distintas áreas geográficas consideradas (en este caso, Autonomías).

Para la elaboración de este informe se han considerado estadísticamente significativos los

resultados de las pruebas de inferencia de los que se deriva un valor de "p" inferior a 0,05.

## 2. Protocolo de investigación de "clusters" (conurrencias inusuales de casos)

Uno de los principales retos que se plantean en epidemiología es el análisis e interpretación de los llamados "clusters", denominación anglosajona empleada para referirse a la acumulación inusual de casos en un determinado momento o área geográfica. Por una parte, hay que determinar si efectivamente la concurrencia de un cierto número de casos en un momento o lugar supera la cifra que cabría esperar por azar, y por otra, una vez establecido que se trata de un número de casos significativamente superior al esperado, se trata de averiguar el origen y las causas de ese incremento inusual.

Así pues, deben existir unos mecanismos de detección precoz de los mencionados *clusters*, puesto que cuanto antes se detecten antes se puede iniciar la investigación sobre los agentes o factores causantes. Si éstos se identifican pronto, también se podrán tratar de establecer precozmente los mecanismos de control de los mismos para evitar la exposición del mayor número de casos y favorecer que los niños nazcan sanos. Como en un sistema de vigilancia cabe esperar la observación de *clusters*, el sistema debe estar preparado para su análisis, y éste debe seguir unas pautas también sistemáticas, que faciliten la investigación de las causas. En el ECEMC existe un Protocolo de investigación de *clusters*, similar al de varios de los programas de vigilancia de DC de otros países<sup>6-10</sup>, pero adaptado también a las características propias del ECEMC. El sistema del ECEMC tiene la característica de estar basado en un programa muy dinámico, en el que existe una comunicación y colaboración permanente y muy ágil entre el Grupo Periférico y el Grupo Coordinador, lo que facilita la elaboración y comprobación de hipótesis causales. En el Cuadro 2 se resumen los principales pasos establecidos a lo largo del tiempo en dicho protocolo, en base a la propia experiencia del ECEMC.

## Resultados de la Vigilancia Epidemiológica y Comentarios

### 1. Frecuencia Global de Defectos Congénitos

En la línea inferior de la Tabla 1 figura la frecuencia global de recién nacidos (RNV+RNM) con DC en

España, de acuerdo con los datos registrados por el ECEMC desde 1980, que se sitúa en el 1,50%. Sin embargo, como también se aprecia en las líneas inferiores de la Tabla 1, dicha frecuencia global no se ha mantenido constante a lo largo del tiempo, sino que ha experimentado un descenso progresivo desde el período basal (1980-1985), en el que el porcentaje de recién nacidos con DC se situaba en el 2,22%. En el período posterior (1986-2008) la frecuencia registrada fue del 1,40%, y en 2009 se sitúa en su valor mínimo del 0,98%. Es decir, que la frecuencia se ha reducido a menos de la mitad desde el período basal, y se considera que ese descenso es debido, fundamentalmente, al impacto de las IVE (interrupciones voluntarias del embarazo) tras la detección de alteraciones en el feto. No obstante, aunque en mucha menor medida, también podría tener cierta influencia la mejoría progresiva en el cuidado de la gestación, debido a los avances en el área de Obstetricia, y al incremento en la cultura sanitaria de la población, que favorecen la aplicación de las pocas medidas preventivas que hoy se conocen en relación con los DC, si bien es cierto que aún se podría mejorar mucho en esa aplicación, y siguen siendo necesarias campañas preventivas más eficaces.

### 2. Frecuencia Global de Defectos Congénitos por Comunidades Autónomas y por Hospitales Participantes en el ECEMC

El hecho de que el registro del ECEMC tenga base hospitalaria implica que los datos se obtienen en cada uno de los hospitales con maternidad que participan en el programa. Debido a las características del sistema sanitario en España, en el que toda la población residente en una determinada área tiene asignado un hospital de la red pública, y teniendo en cuenta que la inmensa mayoría de los partos en España son hospitalarios, el registro de los datos correspondientes a un hospital significa disponer de los datos de un área geográfica. Por otra parte, dado que la metodología que se sigue en todos los hospitales participantes en el ECEMC en cuanto al registro de los datos, es totalmente uniforme, es posible agregar la información de todos esos hospitales, de modo que ésta pueda ser analizada por provincias, o por Comunidades Autónomas.

Sin embargo, hay una serie de factores que pueden influir sobre la frecuencia observada en los distintos hospitales, y es preciso tenerlos en cuenta a la hora de interpretar los datos registrados:

### Condicionantes de la frecuencia registrada en los distintos hospitales:

#### a) Recursos disponibles para la detección de anomalías congénitas:

En todas las áreas sanitarias existe una dotación básica (en cuanto a equipamiento y efectivos de personal), para la detección de anomalías congénitas, tanto en el período prenatal como tras el nacimiento. Sin embargo, la disponibilidad de medios más complejos y especializados, que permitan la detección de ciertas anomalías, si ésta entraña más dificultad, puede diferir de unos hospitales a otros. Esas diferencias determinan que en ciertos hospitales pueda registrarse una mayor frecuencia de algunas patologías, que en realidad no se corresponde con una mayor frecuencia de las mismas en el área correspondiente.

#### b) Derivación de embarazos de alto riesgo a unidades especializadas:

Existen una serie de gestaciones que, por sus características, implican un mayor riesgo, bien para la madre o bien para el buen desarrollo fetal y del embarazo hasta su llegada a término en el parto. Generalmente, esas gestaciones se identifican en centros de atención primaria y en los niveles asistenciales más básicos. Tras su identificación en diferentes etapas del embarazo, son derivadas a unidades especializadas en gestaciones de alto riesgo, en las que se puede proporcionar una atención más adecuada a cada caso, conforme a las características del mismo. Uno de los motivos para derivar una gestación a una unidad de alto riesgo es la detección de alteraciones en el feto. Sin embargo, esas unidades no existen en todos los hospitales, lo que de nuevo puede dar lugar a que las frecuencias de ciertas patologías sean más elevadas en hospitales de referencia que disponen de unidades de alto riesgo, y más bajas en hospitales que carecen de las mismas. Para la atención de determinados casos, se puede requerir incluso el traslado a un hospital de otra Autonomía. Por tanto, se pueden dar varias situaciones a la hora de estudiar la frecuencia por Comunidades Autónomas:

- En las Comunidades Autónomas en las que participan en el ECEMC tanto el hospital de referencia como los hospitales que derivan partos al mismo, la frecuencia global registrada en cada una de tales Comunidades no se verá modificada por el movimiento de partos de unos hospitales a otros, aunque lógicamente

la frecuencia registrada en los hospitales de referencia será superior a la del resto de los hospitales del área.

- En las Autonomías en las que participa en el ECEMC el hospital de referencia pero no están representados todos los hospitales que refieren partos al anterior, la frecuencia global registrada por el ECEMC en cada una de esas circunscripciones será superior a la real.
- En las Comunidades en las que el hospital de referencia no participa en el ECEMC y sí lo hacen los hospitales que refieren partos de riesgo al anterior, la frecuencia registrada en la Comunidad será inferior a la real.

Teniendo en cuenta estas posibles modificaciones de la frecuencia, hace años se introdujo en los protocolos de recogida de datos del ECEMC una pregunta para determinar si el parto fue o no referido desde otro hospital. En caso afirmativo ha de especificarse también el hospital del que procede, lo cual permite asignar cada caso a su hospital de procedencia.

#### c) Interrupciones Voluntarias del Embarazo (IVE) tras la detección prenatal de anomalías:

Se trata de uno de los factores que más están condicionando la frecuencia neonatal de los DC, no sólo en España, sino en muchos otros países. En España existe esa posibilidad desde 1985, por lo que desde entonces la frecuencia de los defectos detectables intraútero, entre los recién nacidos, es menor que su frecuencia basal en nuestra población. Lógicamente, la magnitud del impacto de las IVE depende en gran medida de las posibilidades de diagnóstico prenatal para cada tipo de defecto. Es fácil deducir que las IVE plantean un reto importante a la hora de efectuar la vigilancia epidemiológica de los DC. Se trata de un problema que se viene afrontando en el ECEMC desde hace más de 2 décadas, y que como en otros países de todo el mundo se trata de resolver aplicando una corrección que consiste en sumar a los datos de los recién nacidos los correspondientes a las IVE motivadas por la existencia de alteraciones fetales<sup>12-15</sup>. Sin embargo, la escasez de datos en relación con las IVE en general, y de las realizadas por DC en particular, hacen difícil la aplicación de la corrección descrita. Esta escasez de datos viene motivada por varias razones:

- En base a los datos oficiales más recientes publicados por el Ministerio de Sanidad y Política Social<sup>16</sup>, correspondientes a las IVE

realizadas en 2008, sólo el 12,77% de ellas se llevaron a cabo en centros hospitalarios, y sólo el 1,91% en hospitales de la red sanitaria pública. Estas circunstancias dificultan enormemente el registro oficial de datos útiles para la vigilancia epidemiológica de los DC.

- El Cuestionario de Notificación Oficial de las IVE no requiere de forma explícita la especificación de los defectos fetales concretos por los que se realiza la interrupción.
- La posibilidad de obtener datos clínicos sobre los fetos producto de las IVE, es muy limitada porque la mayoría de ellos no son estudiados adecuadamente, incluyendo el estudio anatomopatológico y citogenético<sup>17</sup>.

Existe además otro problema, y es que el hecho de sumar los datos sobre las IVE a los de los recién nacidos, puede dar lugar a una sobrevaloración de la frecuencia real de los DC al nacimiento. A este respecto, en el ECEMC ya se realizó hace años una estimación de dicha sobrevaloración<sup>18</sup>, que es debida a que algunas de las gestaciones que son objeto de una IVE tras la detección de alteraciones en el feto, si no hubieran sido interrumpidas, habrían finalizado en un aborto espontáneo, y por tanto tampoco habrían llegado a término. Por ello, al agregar los datos de las IVE a los de los recién nacidos, en realidad hay una cierta proporción que no debería sumarse.

A pesar de los problemas descritos, la corrección aplicada es la única posible, y es la que se emplea en todos los registros del mundo que disponen de información sobre las IVE, con fines de vigilancia epidemiológica de los DC.

La ventaja del ECEMC frente a los sistemas oficiales de notificación de las IVE, es que cuenta con la activa participación de los médicos que integran el Grupo Periférico, quienes conocen bien qué datos deben recogerse y qué estudios se deben realizar a los productos de las IVE, y además son conscientes de su importancia en la investigación sobre los DC, por lo que dedican un considerable esfuerzo al registro de las IVE.

Desde 1987, momento en que se inició en el ECEMC la notificación de IVE por DC, hasta 2009 se han registrado 2.304 IVE por DC, en un total de 48 hospitales de 15 Comunidades Autónomas y el Principado de Andorra. Para obtener una estimación sobre el porcentaje de IVE que se registran en el ECEMC, en relación al total de IVE en España, se han tenido en cuenta los datos más recientes publicados por el Ministerio de Sanidad y Política Social<sup>16</sup>, según

los cuales, en 2008 se practicaron en España 115.812 IVE, de las que el 2,86% (3.315) se realizaron por "riesgo fetal". En ese mismo año, el ECEMC registró 204 IVE (13 más que en el año anterior), es decir, el 6,15% del total de IVE llevadas a cabo por riesgo fetal. Sin embargo, es preciso aclarar que mientras que en el ECEMC se registran las IVE por DC, en los datos del Ministerio, dentro de ese grupo de IVE realizadas por riesgo fetal, se incluyen no sólo los casos en los que se ha detectado algún defecto congénito, sino también aquellos en los que no se han detectado alteraciones en el feto pero se considera que está en riesgo su correcto desarrollo debido a la exposición a determinados factores. Esto significa que el ECEMC ha registrado un porcentaje muy superior al 6,15% del total de IVE realizadas en España por DC.

Una vez aclarados todos estos aspectos, en la Tabla 3 se incluye la distribución de los casos con DC registrados en el ECEMC y su frecuencia por Comunidades Autónomas y por hospitales (distribuidos a su vez por Autonomías), en los 3 períodos de tiempo habituales (véase el apartado de *Material analizado*). La Tabla 3 tiene 2 partes claramente diferenciadas. Los datos de la parte izquierda corresponden a los recién nacidos, mientras que los de la parte derecha incluyen la frecuencia corregida al sumar los datos de las IVE a los de los recién nacidos y al considerar los partos referidos en el hospital desde el que fueron derivados. Los resultados estadísticamente significativos tras el análisis de regresión lineal, para identificación de tendencias, aparecen señalados en la tabla mediante asteriscos junto a la frecuencia registrada en 2009. Estos han sido los principales resultados:

#### **a) Análisis de la Frecuencia global de recién nacidos con DC:**

Tal como se puede apreciar en la última línea de la Tabla 3 (pág. 83), en su parte izquierda, dicha frecuencia global ha experimentado un *descenso estadísticamente significativo a lo largo del tiempo* como consecuencia, fundamentalmente, del impacto de las IVE.

#### **b) Análisis por Comunidades Autónomas:**

Además del descenso global anterior, *en 15 de las 17 Comunidades Autónomas se ha podido constatar también un descenso estadísticamente significativo de la frecuencia neonatal de DC, que se explica igualmente por el impacto de las IVE.*

Sólo ha habido una Autonomía (Extremadura) en la

TABLA 3

FRECUENCIA DE RECIÉN NACIDOS CON DEFECTOS CONGÉNITOS (DC) POR CENTRO Y COMUNIDAD AUTÓNOMA  
EN TRES PERÍODOS DE TIEMPO: 1980-85, 1986-2008 Y 2009

HOSPITALES (a)	RECIÉN NACIDOS									RECIÉN NACIDOS + IVES(b) Y PARTOS REFERIDOS EN CENTROS DE PROCEDENCIA		
	1980-85			1986-2008			2009			80-85	86-08	2009
	Defectos Congénitos			Defectos Congénitos			Defectos Congénitos			%	%	%
	TOTAL RN	Nº	%	TOTAL RN	Nº	%	TOTAL RN	Nº	%	%	%	%
<b>ANDALUCÍA</b>												
1	-	-	-	7.201	79	1,10	-	-	-	-	1,01	-
6	12.444	257	2,07	33.026	325	0,98	-	-	- *	2,07	0,98	- *
36	-	-	-	17.684	112	0,63	1.039	5	0,48	-	0,64	0,48
44	-	-	-	13.471	229	1,70	2.747	28	1,02 *	-	1,60	0,91 *
45	20.221	241	1,19	-	-	-	-	-	-	1,19	-	-
61	4.143	31	0,75	7.630	66	0,87	-	-	-	0,75	0,88	-
62	2.873	91	3,17	27.112	451	1,66	992	11	1,11 *	3,17	1,69	1,11 *
68	-	-	-	38.399	471	1,23	1.358	13	0,96	-	1,22	0,88
70	-	-	-	1.520	21	1,38	-	-	-	-	1,38	-
76	-	-	-	2.974	65	2,19	-	-	-	-	2,19	-
79	-	-	-	24.726	229	0,93	1.402	5	0,36 *	-	0,93	0,36 *
94	-	-	-	33.025	197	0,60	2.156	11	0,51	-	0,60	0,51
109	-	-	-	19.439	191	0,98	1.451	13	0,90	-	1,01	1,03
128	-	-	-	2.224	11	0,49	-	-	-	-	0,49	-
137	-	-	-	3.785	22	0,58	-	-	-	-	2,96	-
140	-	-	-	2.085	75	3,60	517	7	1,35 *	-	3,60	1,35 *
142	-	-	-	1.322	26	1,97	392	8	2,04	-	1,97	2,04
<b>TOTAL</b>	<b>39.681</b>	<b>620</b>	<b>1,56</b>	<b>235.623</b>	<b>2.570</b>	<b>1,09</b>	<b>12.054</b>	<b>101</b>	<b>0,84 *</b>	<b>1,56</b>	<b>1,13</b>	<b>0,82 *</b>
<b>ARAGÓN</b>												
74	-	-	-	12.238	154	1,26	767	5	0,65	-	1,25	0,65
90	-	-	-	9.808	34	0,35	692	0	0,00	-	0,36	0,00
91	-	-	-	9.630	140	1,45	643	3	0,47 *	-	1,44	0,47 *
121	-	-	-	342	4	1,17	-	-	-	-	1,17	-
<b>TOTAL</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>32.018</b>	<b>332</b>	<b>1,04</b>	<b>2.102</b>	<b>8</b>	<b>0,38 *</b>	<b>-</b>	<b>1,03</b>	<b>0,38 *</b>
<b>PRINCIPADO DE ASTURIAS</b>												
17	-	-	-	4.804	68	1,42	-	-	-	-	1,67	-
52	2.182	41	1,88	1.542	29	1,88	-	-	-	1,88	1,88	-
53	-	-	-	18.416	246	1,34	1.105	7	0,63 *	-	1,34	0,63 *
55	2.964	73	2,46	12.279	244	1,99	498	8	1,61	2,46	2,17	2,21
86	-	-	-	3.688	84	2,28	143	2	1,40	-	2,96	2,10
<b>TOTAL</b>	<b>5.146</b>	<b>114</b>	<b>2,22</b>	<b>40.729</b>	<b>671</b>	<b>1,65</b>	<b>1.746</b>	<b>17</b>	<b>0,97 *</b>	<b>2,22</b>	<b>1,79</b>	<b>1,20 *</b>

(a): Cada hospital aparece identificado por el nº que tiene asignado en la base de datos del ECEMC (véase la sección IX de este Boletín).

(b): No se registran todas las IVES realizadas. Por tanto, sólo se incluyen IVES de los hospitales que las envían.

\*: Indica que la prevalencia al nacimiento ha experimentado un descenso lineal estadísticamente significativo a lo largo del tiempo.

\*\* : Indica que la prevalencia al nacimiento ha experimentado un incremento lineal estadísticamente significativo a lo largo del tiempo.

(Sigue)

TABLA 3 (Continuación)

**FRECUENCIA DE RECIÉN NACIDOS CON DEFECTOS CONGÉNITOS (DC) POR CENTRO Y COMUNIDAD AUTÓNOMA  
EN TRES PERÍODOS DE TIEMPO: 1980-85, 1986-2008 Y 2009**

HOSPITALES (a)	RECIÉN NACIDOS									RECIÉN NACIDOS + IVES(b) Y PARTOS REFERIDOS EN CENTROS DE PROCEDENCIA		
	1980-85			1986-2008			2009			80-85	86-08	2009
	Defectos Congénitos			Defectos Congénitos			Defectos Congénitos			%	%	%
	TOTAL RN	Nº	%	TOTAL RN	Nº	%	TOTAL RN	Nº	%			
<b>ISLAS BALEARES (c)</b>												
16	2.235	61	2,73	11.453	228	1,99	-	-	- *	2,73	1,99	- *
130	-	-	-	8.969	100	1,11	1.188	19	1,60	-	1,82	1,77
143	-	-	-	4.198	77	1,83	2.581	29	1,12*	-	2,17	1,20 *
<b>TOTAL</b>	<b>2.235</b>	<b>61</b>	<b>2,73</b>	<b>24.620</b>	<b>405</b>	<b>1,65</b>	<b>3.769</b>	<b>48</b>	<b>1,27*</b>	<b>2,73</b>	<b>1,96</b>	<b>1,38 *</b>
<b>CANARIAS (d)</b>												
27	-	-	-	55.579	619	1,11	3.530	23	0,65*	-	1,65	1,27
31	3.112	198	6,36	-	-	-	-	-	-	6,36	-	-
60	-	-	-	16.433	265	1,61	-	-	-	-	1,61	-
69	-	-	-	197	0	0,00	-	-	-	-	0,00	-
<b>TOTAL</b>	<b>3.112</b>	<b>198</b>	<b>6,36</b>	<b>72.209</b>	<b>884</b>	<b>1,22</b>	<b>3.530</b>	<b>23</b>	<b>0,65*</b>	<b>6,36</b>	<b>1,63</b>	<b>1,27 *</b>
<b>CANTABRIA</b>												
28	-	-	-	46.997	848	1,80	-	-	-	-	2,07	-
126	-	-	-	4.294	84	1,96	557	6	1,08	-	1,96	0,90
<b>TOTAL</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>51.291</b>	<b>932</b>	<b>1,82</b>	<b>557</b>	<b>6</b>	<b>1,08</b>	<b>-</b>	<b>2,06</b>	<b>0,90</b>
<b>CASTILLA-LA MANCHA</b>												
2	8.032	76	0,95	25.279	181	0,72	999	3	0,30*	0,95	0,72	0,30 *
3	7.637	207	2,71	29.701	418	1,41	2.141	14	0,65*	2,71	1,42	0,65 *
13	21.430	417	1,95	70.863	1.397	1,97	4.507	101	2,24	1,95	2,07	2,71 **
18	5.885	102	1,73	12.790	134	1,05	642	3	0,47*	1,73	1,09	0,47 *
19	290	4	1,38	3.279	56	1,71	-	-	-	1,38	1,77	-
20	5.306	398	7,50	16.850	540	3,20	572	12	2,10*	7,50	3,22	2,10 *
21	4.521	130	2,88	27.204	420	1,54	-	-	- *	2,88	1,54	- *
85	-	-	-	61.985	892	1,44	2.587	38	1,47	-	1,48	1,43
97	-	-	-	6.898	52	0,75	547	0	0,00*	-	0,81	0,00 *
147	-	-	-	-	-	-	295	5	1,69	-	-	2,03
<b>TOTAL</b>	<b>53.101</b>	<b>1.334</b>	<b>2,51</b>	<b>254.849</b>	<b>4.090</b>	<b>1,60</b>	<b>12.290</b>	<b>176</b>	<b>1,43*</b>	<b>2,51</b>	<b>1,65</b>	<b>1,61 *</b>

(a): Cada hospital aparece identificado por el nº que tiene asignado en la base de datos del ECEMC (véase la sección IX de este Boletín).

(b): No se registran todas las IVES realizadas. Por tanto, sólo se incluyen IVES de los hospitales que las envían.

(c): En 2009, los datos de Baleares se refieren exclusivamente a Manacor y Palma de Mallorca.

(d): En 2009, los datos de Canarias se refieren exclusivamente a Tenerife.

\*: Indica que la prevalencia al nacimiento ha experimentado un descenso lineal estadísticamente significativo a lo largo del tiempo.

\*\* : Indica que la prevalencia al nacimiento ha experimentado un incremento lineal estadísticamente significativo a lo largo del tiempo.

(Sigue)

TABLA 3 (Continuación)

**FRECUENCIA DE RECIÉN NACIDOS CON DEFECTOS CONGÉNITOS (DC) POR CENTRO Y COMUNIDAD AUTÓNOMA  
EN TRES PERÍODOS DE TIEMPO: 1980-85, 1986-2008 Y 2009**

HOSPITALES (a)	RECIÉN NACIDOS									RECIÉN NACIDOS + IVES(b) Y PARTOS REFERIDOS EN CENTROS DE PROCEDENCIA		
	1980-85			1986-2008			2009			80-85	86-08	2009
	Defectos Congénitos			Defectos Congénitos			Defectos Congénitos			%	%	%
	TOTAL RN	Nº	%	TOTAL RN	Nº	%	TOTAL RN	Nº	%	%	%	%
<b>CASTILLA Y LEÓN</b>												
9	8.446	115	1,36	24.435	218	0,89	1.210	8	0,66*	1,36	0,89	0,66 *
14	9.720	82	0,84	24.794	298	1,20	994	14	1,41**	0,84	1,19	1,41 **
38	12.794	268	2,09	44.617	746	1,67	2.319	29	1,25*	2,09	1,62	1,21 *
40	6.839	59	0,86	-	-	-	-	-	-	0,86	-	-
51	12.610	493	3,91	42.113	1.445	3,43	1.339	4	0,30*	3,91	3,66	0,30 *
64	-	-	-	4.021	60	1,49	-	-	-	-	1,52	-
73	-	-	-	8.216	110	1,34	371	7	1,89	-	1,36	1,89
84	-	-	-	19.101	278	1,46	-	-	-	-	1,46	-
145	-	-	-	947	19	2,01	1.263	19	1,50	-	2,01	1,50
149	-	-	-	-	-	-	501	16	3,19	-	-	3,19
<b>TOTAL</b>	<b>50.409</b>	<b>1.017</b>	<b>2,02</b>	<b>168.244</b>	<b>3.174</b>	<b>1,89</b>	<b>7.997</b>	<b>97</b>	<b>1,21*</b>	<b>2,02</b>	<b>1,93</b>	<b>1,21 *</b>
<b>CATALUÑA</b>												
4	11.116	402	3,62	36.144	1.100	3,04	1.715	39	2,27*	3,62	3,23	2,04 *
5	11.383	224	1,97	44.909	502	1,12	3.241	14	0,43*	1,97	1,12	0,43 *
12	2.732	89	3,26	18.646	167	0,90	1.407	8	0,57*	3,26	0,90	0,57 *
37	7.829	112	1,43	-	-	-	-	-	-	1,43	-	-
63	2.586	160	6,19	27.958	572	2,05	-	-	- *	6,19	2,66	- *
75	-	-	-	17.024	293	1,72	1.179	8	0,68*	-	2,22	0,85 *
77	-	-	-	24.121	288	1,19	622	0	0,00*	-	1,36	0,16 *
81	-	-	-	6.724	319	4,74	459	10	2,18*	-	5,16	2,40 *
82	-	-	-	14.064	173	1,23	-	-	-	-	1,23	-
83	-	-	-	1.023	12	1,17	-	-	-	-	1,17	-
102	-	-	-	1.577	8	0,51	116	0	0,00	-	0,57	0,00
110	-	-	-	6.473	108	1,67	1.030	22	2,14	-	2,53	2,23
120	-	-	-	2.335	7	0,30	-	-	-	-	0,47	-
132	-	-	-	3.236	15	0,46	-	-	-	-	0,46	-
136	-	-	-	511	6	1,17	-	-	-	-	1,17	-
141	-	-	-	396	2	0,51	-	-	-	-	2,02	-
146	-	-	-	105	1	0,95	1.002	16	1,60	-	0,95	1,60
<b>TOTAL</b>	<b>35.646</b>	<b>987</b>	<b>2,77</b>	<b>205.246</b>	<b>3.573</b>	<b>1,74</b>	<b>10.771</b>	<b>117</b>	<b>1,09*</b>	<b>2,77</b>	<b>1,96</b>	<b>1,10 *</b>

(a): Cada hospital aparece identificado por el nº que tiene asignado en la base de datos del ECEMC (véase la sección IX de este Boletín).

(b): No se registran todas las IVES realizadas. Por tanto, sólo se incluyen IVES de los hospitales que las envían.

\*: Indica que la prevalencia al nacimiento ha experimentado un descenso lineal estadísticamente significativo a lo largo del tiempo.

\*\* : Indica que la prevalencia al nacimiento ha experimentado un incremento lineal estadísticamente significativo a lo largo del tiempo.

(Sigue)

TABLA 3 (Continuación)

**FRECUENCIA DE RECIÉN NACIDOS CON DEFECTOS CONGÉNITOS (DC) POR CENTRO Y COMUNIDAD AUTÓNOMA  
EN TRES PERÍODOS DE TIEMPO: 1980-85, 1986-2008 Y 2009**

HOSPITALES (a)	RECIÉN NACIDOS									RECIÉN NACIDOS + IVES(b) Y PARTOS REFERIDOS EN CENTROS DE PROCEDENCIA		
	1980-85			1986-2008			2009			80-85	86-08	2009
	Defectos Congénitos			Defectos Congénitos			Defectos Congénitos			%	%	%
	TOTAL RN	Nº	%	TOTAL RN	Nº	%	TOTAL RN	Nº	%	%	%	%
<b>COMUNIDAD VALENCIANA</b>												
33	-	-	-	8.337	132	1,58	-	-	-	-	1,58	-
46	15.854	166	1,05	36.063	93	0,26	2.881	1	0,03 *	1,05	0,25	0,03 *
50	3.908	75	1,92	32.237	425	1,32	2.046	17	0,83 *	1,92	1,86	1,42
71	-	-	-	9.508	129	1,36	-	-	-	-	1,43	-
80	-	-	-	2.326	56	2,41	-	-	-	-	2,41	-
111	-	-	-	5.386	97	1,80	371	9	2,43	-	1,97	2,43
116	-	-	-	17.343	129	0,74	1.299	2	0,15 *	-	0,74	0,15 *
118	-	-	-	441	4	0,91	-	-	-	-	0,91	-
122	-	-	-	9.304	33	0,35	-	-	-	-	0,38	-
123	-	-	-	5.347	55	1,03	-	-	-	-	1,12	-
124	-	-	-	18.564	235	1,27	1.922	15	0,78	-	1,26	0,78
125	-	-	-	5.522	123	2,23	390	7	1,79	-	2,23	1,79
131	-	-	-	2.209	18	0,81	-	-	-	-	0,81	-
135	-	-	-	2.696	53	1,97	391	1	0,26 *	-	2,00	0,26 *
139	-	-	-	10.513	113	1,07	2.467	24	0,97	-	1,57	1,42
144	-	-	-	2.308	10	0,43	1.499	5	0,33	-	0,43	0,33
<b>TOTAL</b>	<b>19.762</b>	<b>241</b>	<b>1,22</b>	<b>168.104</b>	<b>1.705</b>	<b>1,01</b>	<b>13.266</b>	<b>81</b>	<b>0,61 *</b>	<b>1,22</b>	<b>1,16</b>	<b>0,78 *</b>
<b>EXTREMADURA</b>												
23	10.576	95	0,90	35.263	1.161	3,29	1.737	53	3,05 **	0,90	3,24	2,88 **
87	-	-	-	48.160	747	1,55	2.841	10	0,35 *	-	1,52	0,35 *
98	-	-	-	7.362	125	1,70	442	1	0,23 *	-	1,71	0,23 *
99	-	-	-	6.977	211	3,02	-	-	-	-	3,17	-
100	-	-	-	3.612	56	1,55	-	-	-	-	2,10	-
104	-	-	-	9.470	121	1,28	375	3	0,80	-	1,39	0,80
<b>TOTAL</b>	<b>10.576</b>	<b>95</b>	<b>0,90</b>	<b>110.844</b>	<b>2.421</b>	<b>2,18</b>	<b>5.395</b>	<b>67</b>	<b>1,24 **</b>	<b>0,90</b>	<b>2,19</b>	<b>1,24 **</b>

(a): Cada hospital aparece identificado por el nº que tiene asignado en la base de datos del ECEMC (véase la sección IX de este Boletín).

(b): No se registran todas las IVES realizadas. Por tanto, sólo se incluyen IVES de los hospitales que las envían.

\*: Indica que la prevalencia al nacimiento ha experimentado un descenso lineal estadísticamente significativo a lo largo del tiempo.

\*\* : Indica que la prevalencia al nacimiento ha experimentado un incremento lineal estadísticamente significativo a lo largo del tiempo.

(Sigue)

TABLA 3 (Continuación)

**FRECUENCIA DE RECIÉN NACIDOS CON DEFECTOS CONGÉNITOS (DC) POR CENTRO Y COMUNIDAD AUTÓNOMA  
EN TRES PERÍODOS DE TIEMPO: 1980-85, 1986-2008 Y 2009**

HOSPITALES (a)	RECIÉN NACIDOS									RECIÉN NACIDOS + IVES(b) Y PARTOS REFERIDOS EN CENTROS DE PROCEDENCIA		
	1980-85			1986-2008			2009			80-85	86-08	2009
	Defectos Congénitos			Defectos Congénitos			Defectos Congénitos			%	%	%
	TOTAL RN	Nº	%	TOTAL RN	Nº	%	TOTAL RN	Nº	%	%	%	%
<b>GALICIA</b>												
24	7.996	100	1,25	7.025	39	0,56	-	-	- *	1,25	0,56	- *
25	8.847	156	1,76	10.096	15	0,15	-	-	- *	1,76	0,15	- *
29	29.874	601	2,01	81.689	987	1,21	2.979	21	0,70 *	2,01	1,19	0,70 *
78	-	-	-	1.072	34	3,17	-	-	-	-	3,17	-
92	-	-	-	5.463	52	0,95	-	-	-	-	1,04	-
119	-	-	-	4.463	58	1,30	495	4	0,81	-	1,30	0,81
127	-	-	-	972	0	0,00	-	-	-	-	0,00	-
134	-	-	-	1.428	15	1,05	-	-	-	-	1,05	-
<b>TOTAL</b>	<b>46.717</b>	<b>857</b>	<b>1,83</b>	<b>112.208</b>	<b>1.200</b>	<b>1,07</b>	<b>3.474</b>	<b>25</b>	<b>0,72 *</b>	<b>1,83</b>	<b>1,06</b>	<b>0,72 *</b>
<b>LA RIOJA</b>												
39	12.746	476	3,73	26.203	201	0,77	-	-	- *	3,73	0,77	- *
129	-	-	-	4.267	92	2,16	628	5	0,80 *	-	2,53	1,11 *
<b>TOTAL</b>	<b>12.746</b>	<b>476</b>	<b>3,73</b>	<b>30.470</b>	<b>293</b>	<b>0,96</b>	<b>628</b>	<b>5</b>	<b>0,80 *</b>	<b>3,73</b>	<b>1,01</b>	<b>1,11 *</b>
<b>COMUNIDAD DE MADRID</b>												
8	-	-	-	30.932	393	1,27	1.238	31	2,50 **	-	1,22	1,53
22	-	-	-	291	10	3,44	-	-	-	-	3,09	-
32	12.638	366	2,90	4.637	98	2,11	-	-	- *	2,90	2,20	- *
34	461	7	1,52	-	-	-	-	-	-	1,52	-	-
56	11.826	126	1,07	57.228	698	1,22	-	-	-	1,07	1,16	-
93	-	-	-	19.507	154	0,79	-	-	-	-	0,78	-
96	-	-	-	12.500	63	0,50	-	-	-	-	0,55	-
112	-	-	-	1.476	16	1,08	-	-	-	-	1,02	-
113	-	-	-	6.790	62	0,91	350	1	0,29	-	0,93	0,29
114	-	-	-	2.291	41	1,79	-	-	-	-	1,88	-
115	-	-	-	29.805	357	1,20	1.720	14	0,81	-	1,89	0,70 *
117	-	-	-	294	1	0,34	-	-	-	-	0,34	-
133	-	-	-	8.969	87	0,97	-	-	-	-	0,95	-
138	-	-	-	3.437	5	0,15	-	-	-	-	0,15	-
148	-	-	-	-	-	-	211	0	0,00	-	-	0,00
<b>TOTAL</b>	<b>24.925</b>	<b>499</b>	<b>2,00</b>	<b>178.157</b>	<b>1.985</b>	<b>1,11</b>	<b>3.519</b>	<b>46</b>	<b>1,31 *</b>	<b>2,00</b>	<b>1,21</b>	<b>0,91 *</b>

(a): Cada hospital aparece identificado por el nº que tiene asignado en la base de datos del ECEMC (véase la sección IX de este Boletín).

(b): No se registran todas las IVES realizadas. Por tanto, sólo se incluyen IVES de los hospitales que las envían.

\*: Indica que la prevalencia al nacimiento ha experimentado un descenso lineal estadísticamente significativo a lo largo del tiempo.

\*\* : Indica que la prevalencia al nacimiento ha experimentado un incremento lineal estadísticamente significativo a lo largo del tiempo.

(Sigue)

TABLA 3 (Continuación)

**FRECUENCIA DE RECIÉN NACIDOS CON DEFECTOS CONGÉNITOS (DC) POR CENTRO Y COMUNIDAD AUTÓNOMA  
EN TRES PERÍODOS DE TIEMPO: 1980-85, 1986-2008 Y 2009**

HOSPITALES (a)	RECIÉN NACIDOS									RECIÉN NACIDOS + IVES(b) Y PARTOS REFERIDOS EN CENTROS DE PROCEDENCIA		
	1980-85			1986-2008			2009			80-85	86-08	2009
	Defectos Congénitos			Defectos Congénitos			Defectos Congénitos			%	%	%
	TOTAL RN	Nº	%	TOTAL RN	Nº	%	TOTAL RN	Nº	%	%	%	%
<b>REGIÓN DE MURCIA</b>												
30	7.673	168	2,19	33.668	602	1,79	1.840	26	1,41 *	2,19	1,81	1,41*
35	1.131	11	0,97	17.304	185	1,07	-	-	-	0,97	1,09	-
59	2.491	70	2,81	17.478	408	2,33	532	5	0,94 *	2,81	2,35	0,94*
89	-	-	-	123.755	1.508	1,22	7.165	46	0,64 *	-	1,18	0,64*
95	-	-	-	18.247	219	1,20	1.189	9	0,76	-	1,22	0,83
103	-	-	-	1.371	11	0,80	-	-	-	-	0,88	-
105	-	-	-	10.661	52	0,49	1.377	14	1,02 **	-	0,50	1,02**
106	-	-	-	508	7	1,38	-	-	-	-	2,76	-
107	-	-	-	18.414	49	0,27	1.391	2	0,14	-	0,29	0,14
108	-	-	-	181	0	0,00	-	-	-	-	0,00	-
<b>TOTAL</b>	<b>11.295</b>	<b>249</b>	<b>2,20</b>	<b>241.587</b>	<b>3.041</b>	<b>1,26</b>	<b>13.494</b>	<b>102</b>	<b>0,76 *</b>	<b>2,20</b>	<b>1,25</b>	<b>0,76*</b>
<b>COM. FORAL DE NAVARRA</b>												
15	15.566	366	2,35	32.778	369	1,13	-	-	- *	2,35	1,10	- *
<b>TOTAL</b>	<b>15.566</b>	<b>366</b>	<b>2,35</b>	<b>32.778</b>	<b>369</b>	<b>1,13</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>- *</b>	<b>2,35</b>	<b>1,10</b>	<b>- *</b>
<b>PAÍS VASCO</b>												
7	24.617	919	3,73	66.217	568	0,86	-	-	- *	3,73	0,93	- *
41	3.254	143	4,39	-	-	-	-	-	-	4,39	-	-
48	3.015	42	1,39	-	-	-	-	-	-	1,39	-	-
54	1.849	46	2,49	-	-	-	-	-	-	2,49	-	-
57	15.571	161	1,03	-	-	-	-	-	-	1,03	-	-
58	2.863	55	1,92	36.603	395	1,08	2.345	23	0,98 *	1,92	1,08	1,24*
65	266	8	3,01	1.337	11	0,82	-	-	- *	3,01	0,82	- *
66	38	0	0,00	13.617	393	2,89	943	16	1,70	0,00	2,96	1,91
150	-	-	-	-	-	-	152	1	0,66	-	-	0,66
<b>TOTAL</b>	<b>51.473</b>	<b>1.374</b>	<b>2,67</b>	<b>117.774</b>	<b>1.367</b>	<b>1,16</b>	<b>3.440</b>	<b>40</b>	<b>1,16 *</b>	<b>2,67</b>	<b>1,21</b>	<b>1,40*</b>
<b>ANDORRA</b>												
101	-	-	-	3.989	44	1,10	-	-	-	-	1,13	-
<b>TOTAL</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>3.989</b>	<b>44</b>	<b>1,10</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>1,13</b>	<b>-</b>
<b>TOTAL ECEMC</b>												
	<b>382.390</b>	<b>8.488</b>	<b>2,22</b>	<b>2.080.740</b>	<b>29.056</b>	<b>1,40</b>	<b>98.032</b>	<b>959</b>	<b>0,98 *</b>	<b>2,22</b>	<b>1,48</b>	<b>1,05*</b>

(a): Cada hospital aparece identificado por el nº que tiene asignado en la base de datos del ECEMC (véase la sección IX de este Boletín).

(b): No se registran todas las IVES realizadas. Por tanto, sólo se incluyen IVES de los hospitales que las envían.

\*: Indica que la prevalencia al nacimiento ha experimentado un descenso lineal estadísticamente significativo a lo largo del tiempo.

\*\* : Indica que la prevalencia al nacimiento ha experimentado un incremento lineal estadísticamente significativo a lo largo del tiempo.

que se ha observado un incremento significativo a lo largo de los 3 períodos analizados. Dicho incremento se ha producido como resultado del aumento de la frecuencia registrado en el Hospital San Pedro de Alcántara, de Cáceres, que será analizado en detalle en el punto siguiente de este epígrafe. En el resto de los hospitales extremeños la frecuencia ha disminuido con el tiempo, siguiendo la tónica general. Aunque globalmente se detecte un incremento significativo en Extremadura, la tendencia en los últimos años es decreciente, y de hecho la frecuencia registrada en 2009 fue inferior a la de 2008, y significativamente inferior a la observada en el período 1986-2008. Tal descenso se viene apreciando desde el año 1995. Sin embargo, la frecuencia aumentó hasta entonces por varias razones. Por una parte, la frecuencia que se registró en Extremadura en el período basal era significativamente muy inferior a la global del ECEMC en aquel período (0,90 frente a 2,22 por 10.000 recién nacidos). Téngase en cuenta que en esos años sólo participaba en el ECEMC un hospital de Extremadura, que no debía ser representativo de la situación en esa circunscripción autonómica. Por otra parte, la mejora progresiva de la atención obstétrica y neonatológica en Extremadura ha tenido como consecuencia que muchos de los embarazos y partos de riesgo, que antes debían ser atendidos en centros especializados de otras Comunidades como Madrid o Andalucía, ya hace años que se vienen atendiendo en Extremadura. Además, al contar con mejores dotaciones, han aumentado las posibilidades de detección de defectos congénitos, lo cual incide por una parte en la frecuencia que se puede registrar, y por otra en el número de interrupciones del embarazo por defectos congénitos (al detectarse más anomalías, más precozmente, el número de IVE también puede aumentar, disminuyendo así la frecuencia neonatal de DC). Sin embargo, aunque todos estos factores están influyendo, no es posible descartar que el hecho de haber registrado una frecuencia superior a la global del ECEMC en determinados períodos en esta Autonomía, pueda ser debido a la existencia de condicionantes locales que determinen un mayor riesgo para DC.

**c) Análisis por Hospitales:** Como se puede apreciar en la Tabla 3, en prácticamente un tercio de los hospitales participantes en el ECEMC se ha observado a lo largo del tiempo un descenso estadísticamente significativo de la frecuencia de recién nacidos con DC. Por el contrario, en 4 de los 72 hospitales que participaron en el programa en 2009, lo que se ha registrado es

un incremento estadísticamente significativo de la frecuencia: el Hospital Virgen de la Concha, de Zamora (Castilla y León), el Hospital San Pedro de Alcántara, de Cáceres (Extremadura), el Hospital Universitario Santa Cristina, de Madrid, y el Hospital San Carlos, de Murcia. En todos ellos, las frecuencias registradas en los primeros años de su colaboración fueron inferiores a la global del ECEMC, lo cual implica que a la hora de estudiar la distribución temporal de la frecuencia, el punto de partida de la distribución es relativamente bajo, lo cual hace más probable que se observe un incremento posterior. La frecuencia en los primeros años pudo ser inferior, bien por cuestiones metodológicas (si existía un subregistro de casos), o debido a la disponibilidad de medios diagnósticos y asistenciales. En el Hospital Virgen de la Concha, de Zamora, ya hace varios años que se registra una frecuencia relativamente elevada, aunque en 2009 no difiere significativamente de la global del ECEMC; revisando detalladamente los casos registrados en los últimos años, no se observa entre ellos una frecuencia especialmente alta de ningún grupo de defectos, como tampoco se ha podido constatar la existencia de ningún factor causal común a varios de ellos y propio de esa área sanitaria. En el Hospital San Pedro de Alcántara (Cáceres), la frecuencia observada en 2009 es inferior a la de 2008, y viene disminuyendo paulatinamente, aunque con oscilaciones, desde hace aproximadamente una década; el incremento registrado, probablemente es reflejo de las mejoras asistenciales que se produjeron hace años, y que hicieron posible tanto la detección de más alteraciones como el nacimiento en Cáceres de casos cuyos partos se derivaban antes a otras Comunidades tras su detección prenatal. Respecto al Hospital Universitario Santa Cristina, de Madrid, la frecuencia registrada en 2009 no difiere significativamente de la de cualquiera de los 6 años anteriores, y en los primeros años de su participación en el ECEMC (iniciada en 1996) mostró una frecuencia relativamente baja (posiblemente por cuestiones metodológicas), lo que aumenta la probabilidad de detección de incrementos posteriores; es importante tener en cuenta que se trata de un hospital que tiene asignada un área sanitaria en la que reside un alto porcentaje de población inmigrante que, tal como se ha podido constatar en los datos del ECEMC, tiene mayor riesgo para defectos congénitos que la población autóctona española<sup>2</sup>. En el año 2009, por ejemplo, de los 31 casos registrados con DC en dicho hospital, el 38,41% eran de procedencia extranjera, y el 45,16% eran de etnia diferente a

la blanca autóctona. Por otra parte, es centro de referencia y recibe partos de riesgo de otras áreas. En cuanto al Hospital San Carlos, de Murcia, el incremento es debido al registro de 14 casos con DC en 2009, que si bien supone una frecuencia superior a la habitual en este centro, no es significativamente distinta de la observada en la mayoría de los años anteriores, ni de la global del ECEMC; al revisar las historias de los casos registrados tampoco se ha encontrado entre ellos un patrón recurrente de defectos, ni un denominador común que pudiera considerarse responsable de este incremento.

**d) Análisis de la frecuencia corregida al sumar las IVE a los recién nacidos y considerando los partos referidos en los hospitales de los que proceden:**

En la parte derecha de la Tabla 3 figura la frecuencia corregida, en los tres períodos considerados en este capítulo, tras haber agregado a los datos de los recién nacidos los de las IVE realizadas por DC, y tras asignar cada caso al hospital del que procede si el parto fue referido de un hospital a otro. Como se puede apreciar, la aplicación de dicha corrección supone pocos cambios con respecto a la frecuencia correspondiente sólo a recién nacidos. Ello es debido a que la notificación de las IVE por defectos congénitos no es universal en el ECEMC, ya que al ser necesaria la participación de los servicios de obstetricia y ginecología, y de anatomía patológica, hay hospitales que no pueden realizarla, o la llevan a cabo de forma incompleta. Al analizar los datos corregidos, las únicas variaciones en la significación estadística, con respecto a lo observado en recién nacidos, son:

- La pérdida de significación del descenso de la frecuencia que se observó entre los recién nacidos en los hospitales Ntra. Sra. de la Candelaria (Tenerife) y Doctor Peset (Valencia), y que es debido al esfuerzo que se está realizando más recientemente en ambos hospitales por registrar todas las IVE.
- La pérdida de significación, en los datos corregidos, del incremento observado en recién nacidos en el Hospital Universitario Santa Cristina (Madrid). Esto es debido a que se trata de un centro de referencia, y al restar los casos de partos referidos (que en el momento actual son más que anteriormente), la frecuencia se mantiene en los niveles habituales.
- El descenso significativo que se ha objetivado en los datos corregidos del Hospital Severo Ochoa (Leganés, Madrid), que es debido a que en 2009 no pudieron completar la notificación de las IVE, que sí se registraron en los períodos anteriores.

- El incremento de la frecuencia que se observa en los datos corregidos del Hospital Virgen de la Salud (Toledo), que es debido fundamentalmente a que en los últimos años se está realizando una detallada notificación de las IVE por DC, como también se está dedicando un considerable esfuerzo para llevar a cabo una escrupulosa detección de los recién nacidos con DC. A ello se añade que las mejoras asistenciales que han tenido lugar en el hospital en los últimos años han propiciado que prácticamente no se deriven ya los partos de riesgo a otros centros (fundamentalmente de Madrid), además de haberse convertido en centro de referencia de Castilla-La Mancha. Por estas razones, la frecuencia también ha aumentado entre los recién nacidos, aunque el incremento no sea estadísticamente significativo.

### 3. Frecuencia al Nacimiento de Defectos Congénitos Seleccionados

En la Tabla 4 figura la frecuencia global de 33 DC seleccionados, en los 3 períodos habituales, así como el análisis de su evolución temporal. Para seleccionar esos defectos, los criterios aplicados han sido: la frecuencia basal relativamente elevada al nacimiento, y/o la considerable morbilidad o mortalidad que se asocian a los mismos. Como se puede apreciar, algunos son en realidad grupos de defectos, como ocurre en el caso de las *cardiopatías/anomalías de los grandes vasos*, los *angiomas cutáneos*, los *defectos por reducción de extremidades*, o las *malposiciones de los pies*, englobando bajo esas denominaciones generales varios subtipos de defectos. Se ha tenido en cuenta la frecuencia registrada para esos 33 defectos o grupos de defectos en 2009, para ordenarlos por frecuencia decreciente. Se han señalado con un asterisco los defectos cuya frecuencia ha disminuido de forma estadísticamente significativa, y con dos asteriscos aquellos cuya frecuencia ha aumentado significativamente con el tiempo. Para hacer posible la comparación de los datos, se ha incluido el intervalo de confianza de la frecuencia al 95%, de modo que se puede considerar que existen diferencias estadísticamente significativas entre 2 frecuencias si sus intervalos de confianza no se solapan. Entre los defectos seleccionados, los más frecuentes en 2009 siguen siendo las *cardiopatías congénitas y anomalías de los grandes vasos* (con una frecuencia de 14,69 por cada 10.000 nacimientos en 2009), el *hipospadias*, el *síndrome de Down* y los *angiomas y nevus cutáneos*. Se ha observado un descenso estadísticamente

TABLA 4

FRECUENCIA GLOBAL DE 33 DEFECTOS CONGÉNITOS DIAGNOSTICADOS DURANTE LOS TRES PRIMEROS DÍAS DE VIDA, EN TRES PERIODOS DE TIEMPO: 1980-1985, 1986-2008 Y 2009

DEFECTO	1980-1985			1986-2008			2009		
	Nº	Por 10,000	LC 95%	Nº	Por 10,000	LC 95%	Nº	Por 10,000	LC 95%
Cardiopatías/Anomalías grandes vasos **	317	8,29	(7,40-9,23)	3.352	16,11	(15,57-16,66)	144	14,69	(12,39-17,19)
Hipospadias *	692	18,10	(16,77-19,47)	3.002	14,43	(13,92-14,95)	103	10,51	(8,58-12,63)
Síndrome de Down *	565	14,78	(13,58-16,02)	2.117	10,17	(9,75-10,61)	71	7,24	(5,66-9,03)
Angiomas cutáneos *	501	13,10	(11,98-14,27)	1.815	8,72	(8,33-9,13)	61	6,22	(4,76-7,88)
Nevus *	404	10,57	(9,56-11,62)	1.239	5,95	(5,63-6,29)	54	5,51	(4,14-7,08)
Apéndice preauricular *	481	12,58	(11,48-13,73)	1.905	9,16	(8,75-9,57)	52	5,30	(3,96-6,84)
Polidactilia/Polisindactilia postaxial (5º dedo) *	275	7,19	(6,37-8,07)	1.102	5,30	(4,99-5,61)	46	4,69	(3,43-6,15)
Reducción de extremidades *	272	7,11	(6,29-7,98)	1.155	5,55	(5,24-5,88)	41	4,18	(3,00-5,56)
Micrognatia o retrognatia *	246	6,43	(5,65-7,26)	1.174	5,64	(5,32-5,97)	37	3,77	(2,66-5,09)
Labio leporino±fisura paladar *	248	6,49	(5,70-7,32)	1.038	4,99	(4,69-5,30)	35	3,57	(2,49-4,85)
Sindactilia *	301	7,87	(7,01-8,79)	897	4,31	(4,03-4,60)	29	2,96	(1,98-4,13)
Fisura del paladar *	199	5,20	(4,51-5,95)	882	4,24	(3,96-4,52)	27	2,75	(1,81-3,89)
Anotia/Microtia (b)	68	1,78	(1,38-2,23)	285	1,37	(1,22-1,53)	23	2,35	(1,49-3,40)
Pie zambo mayor (a) *	208	5,44	(4,73-6,20)	989	4,75	(4,46-5,05)	21	2,14	(1,32-3,16)
Polidactilia/Polisindactilia preaxial (1º dedo) .....	90	2,35	(1,89-2,86)	530	2,55	(2,33-2,77)	20	2,04	(1,25-3,15)
Hidrocefalia *	148	3,87	(3,27-4,52)	739	3,55	(3,30-3,81)	17	1,73	(1,01-2,78)
Atresia/estenosis de esófago *	88	2,30	(1,85-2,81)	385	1,85	(1,67-2,04)	13	1,33	(0,71-2,27)
Agenesia renal unilateral **	22	0,58	(0,36-0,84)	247	1,19	(1,04-1,34)	12	1,22	(0,63-2,14)
Otras malposiciones mayores del pie (a) *	168	4,39	(3,75-5,08)	457	2,20	(2,00-2,40)	12	1,22	(0,63-2,14)
Anoftalmía o microftalmía *	94	2,46	(1,99-2,98)	314	1,51	(1,35-1,68)	11	1,12	(0,56-2,01)
Displasia renal .....	34	0,89	(0,62-1,21)	193	0,93	(0,80-1,06)	10	1,02	(0,49-1,88)
Resto Polidactilia/Polisindactilia ..	37	0,97	(0,68-1,30)	218	1,05	(0,91-1,19)	10	1,02	(0,49-1,88)
Hernia o agenesia diafragmática *	107	2,80	(2,29-3,35)	307	1,48	(1,32-1,65)	9	0,92	(0,42-1,74)
Atresia/estenosis de ano/recto *	97	2,54	(2,06-3,07)	426	2,05	(1,86-2,25)	8	0,82	(0,35-1,61)
Genitales ambiguos *	41	1,07	(0,77-1,43)	143	0,69	(0,58-0,80)	8	0,82	(0,35-1,61)
Microcefalia *	81	2,12	(1,68-2,60)	328	1,58	(1,41-1,75)	8	0,82	(0,35-1,61)
Gastrosquisis .....	21	0,55	(0,34-0,81)	93	0,45	(0,36-0,54)	7	0,71	(0,29-1,47)
Espina bifida *	181	4,73	(4,07-5,45)	477	2,29	(2,09-2,50)	5	0,51	(0,17-1,19)
Onfalocelo *	65	1,70	(1,31-2,14)	174	0,84	(0,72-0,97)	5	0,51	(0,17-1,19)
Defecto de la pared corporal (c) *	13	0,34	(0,18-0,58)	24	0,12	(0,07-0,17)	1	0,10	(0,00-0,57)
Encefalocelo *	49	1,28	(0,95-1,67)	90	0,43	(0,35-0,53)	1	0,10	(0,00-0,57)
Agenesia renal bilateral *	22	0,58	(0,36-0,84)	65	0,31	(0,24-0,39)	0	0,00	(0,00-0,35)
Anencefalia *	178	4,65	(4,00-5,36)	151	0,73	(0,61-0,85)	0	0,00	(0,00-0,35)

LC: Límites de confianza.

(a): Reducible/s pasivamente (mediante maniobras) o irreducible/s.

(b): Anotia/Microtia con atresia o estenosis del conducto auditivo.

(c): Tradicionalmente denominado "celosomía/pleurosomía".

\*: Tendencia lineal decreciente estadísticamente significativa.

\*\* : Tendencia lineal creciente estadísticamente significativa.

significativo de la frecuencia de 26 de los 33 defectos incluidos en la Tabla 4, que es atribuible al impacto, directo (tras el diagnóstico prenatal del defecto en cuestión) o indirecto (tras el diagnóstico de otras alteraciones a las que se asocia el defecto estudiado, y que son más fácilmente detectables intraútero) de la interrupción de la gestación en una cierta proporción de

casos. Un ejemplo de impacto indirecto del diagnóstico de defectos asociados, es el descenso observado para *anoftalmía/microftalmía*<sup>19</sup>, ya que se trata de un defecto difícil de diagnosticar prenatalmente, pero que se asocia en un gran número de casos a otras alteraciones del desarrollo prenatal, lo que aumenta la probabilidad de IVE en tales casos. Llama la atención el descenso

de la frecuencia de defectos como la *anencefalia*, que presenta una frecuencia basal relativamente elevada, y de la que en la actualidad no se registran ya casos entre los recién nacidos, cuando por el volumen de nacimientos controlados por el ECEMC, se esperaría que en 2009 hubieran nacido 46 casos.

Los únicos incrementos registrados corresponden a las *cardiopatías y anomalías de los grandes vasos*, y la *agenesia renal unilateral*. En ambos casos, el incremento es debido a la mejora y uso generalizado de las técnicas diagnósticas pre y postnatales, que facilitan el diagnóstico de casos que antes, si se llegaban a detectar, ello ocurría mucho después del nacimiento, a veces de forma fortuita, incluso en el momento de realizar la autopsia a adultos.

#### 4. Análisis Secular de la Frecuencia al Nacimiento de Defectos Congénitos Seleccionados

Para este tipo de análisis, ya habitual en este informe anual, se han seleccionado 16 defectos cuya frecuencia basal es relativamente elevada, o que conllevan una morbi-mortalidad considerable. Precisamente por alguno de estos dos motivos, o por ambos, son defectos que también están sometidos a una especial vigilancia en otros programas de todo el mundo, y tanto en el ECEMC como en varios de esos otros programas se lleva a cabo una vigilancia trimestral de sus frecuencias, para detectar lo antes posible las eventuales variaciones.

En la serie de **GRAFICAS-1** se ha representado la distribución anual de la frecuencia de esos 16 defectos, considerando como un único punto inicial el período basal (1980-1985), durante el cual se registró en el ECEMC la frecuencia basal de los distintos DC (que sirve de referencia), como se ha explicado en el apartado de Métodos de este capítulo. Con la única excepción del síndrome de Down, para cada uno de esos defectos, aparecen representadas en una sola gráfica con distintos trazos: la distribución anual del *total de casos*, la de los casos *aislados* (que sólo presentan el defecto en cuestión) y la de los *asociados o polimalformados* (casos en los que el defecto estudiado se asocia a otras alteraciones del desarrollo prenatal, sin que se haya identificado ningún síndrome conocido). Para el síndrome de Down, lo que se ha representado es la distribución del total de casos y, en trazos independientes, las distribuciones de ese total en dos grupos de edad materna: madres con menos de 35 años, y madres con más de 34 años. Debajo de

cada gráfica se detallan los resultados significativos del *análisis de regresión lineal*.

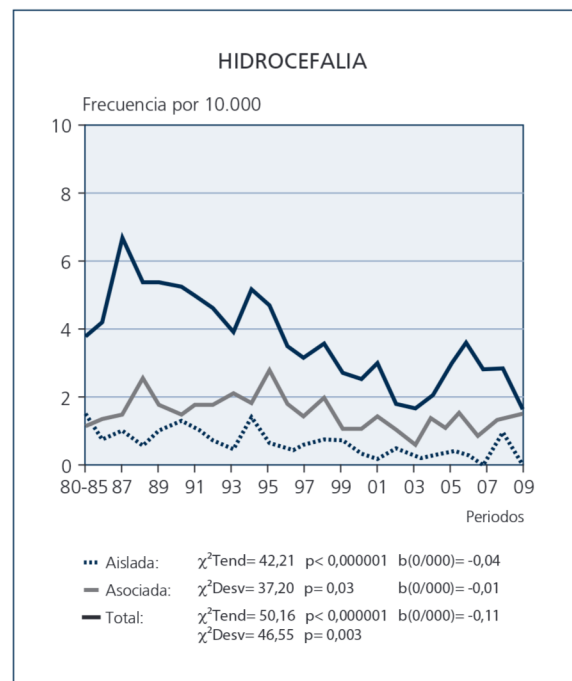
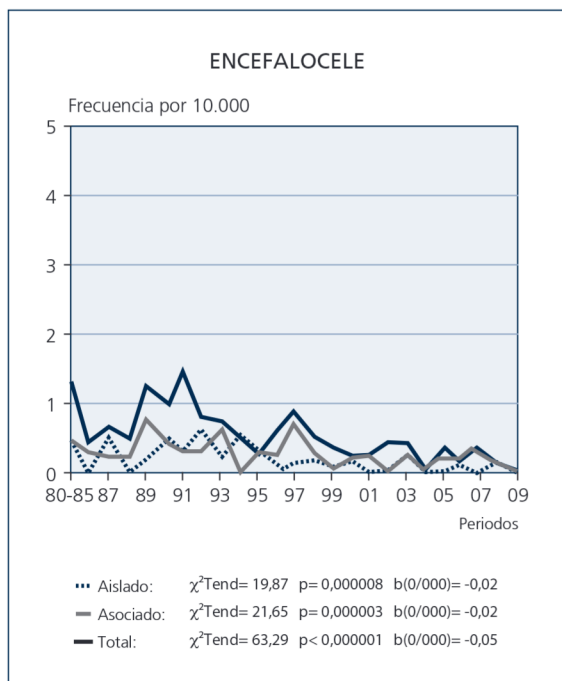
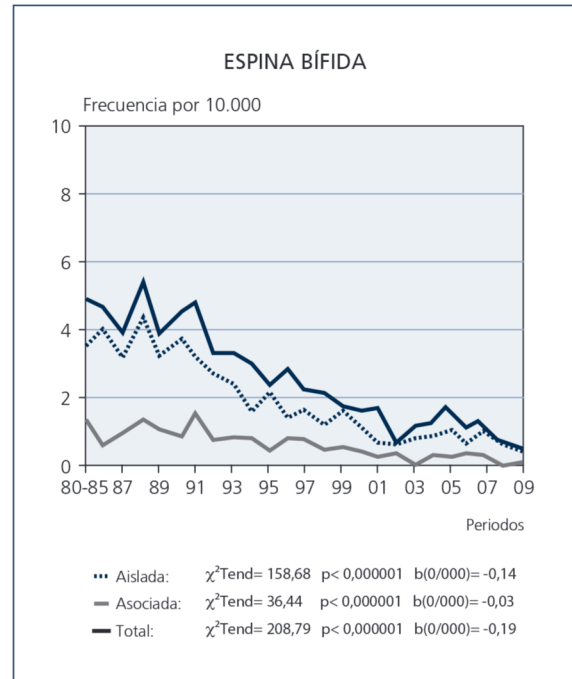
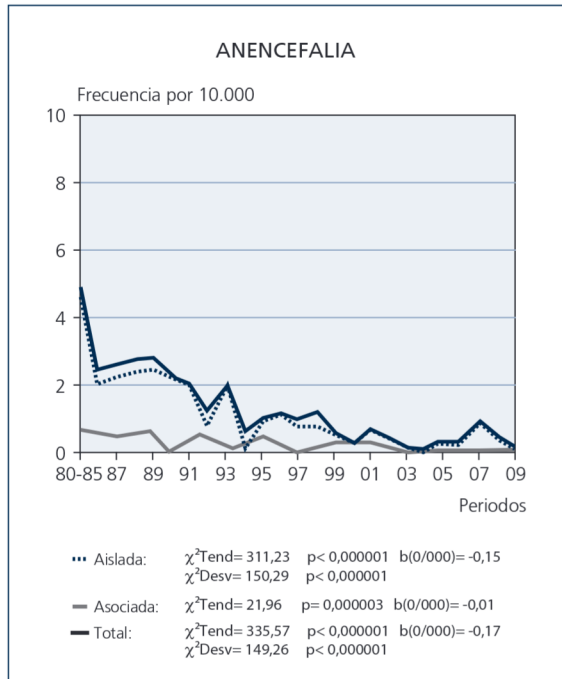
Como se puede observar en las Gráficas-1, todas las tendencias significativas han sido de descenso. Sin tener en cuenta el tipo de presentación clínica del defecto, sino considerando el total de casos, el descenso es significativo para 13 de los 16 defectos estudiados. Para 8 de los 13 defectos el descenso significativo afecta tanto al grupo de casos con el defecto aislado, como a los asociados a otros DC, y en el caso del síndrome de Down la disminución del número de casos es significativa en los dos grupos de edad materna considerados. Tales descensos se considera que son atribuibles, en su mayoría, al impacto directo o indirecto de la interrupción de una cierta proporción de gestaciones en las que se diagnostica el defecto en cuestión, u otros a los que éste se asocie.

Teniendo en cuenta el valor absoluto de la pendiente de la recta a la cual se ajusta cada distribución ("b", que aparece bajo las Gráficas-1), se tiene una estimación de la intensidad de los descensos. El mayor descenso global se ha observado en el *síndrome de Down* ( $b = -0,38$  por 10.000), del que se han registrado un promedio de 3,8 casos menos cada año por cada 100.000 nacimientos. Ese promedio es bastante superior en el grupo de madres de más de 34 años, entre las que cada año nacen 23,7 casos menos por cada 100.000 nacimientos. Este resultado es el que cabía esperar, puesto que la relación del síndrome de Down con las edades maternas avanzadas se conoce desde hace décadas, y por ello se han diseñado planes especialmente destinados a la detección prenatal del síndrome, considerando como población diana precisamente las madres más añosas. En los estratos de edad más joven, hay otro tipo de estrategias, como el cribado bioquímico y, cada vez más, la valoración de los marcadores ecográficos del síndrome. Estas estrategias, en conjunto, dan lugar también a un descenso medio anual de 1,8 casos menos por cada 100.000 nacimientos, y que es significativo en muchas Comunidades Autónomas<sup>20</sup>.

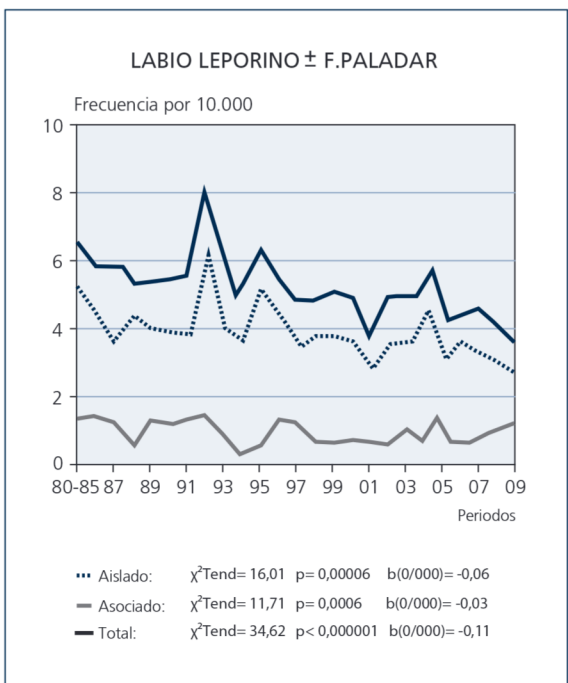
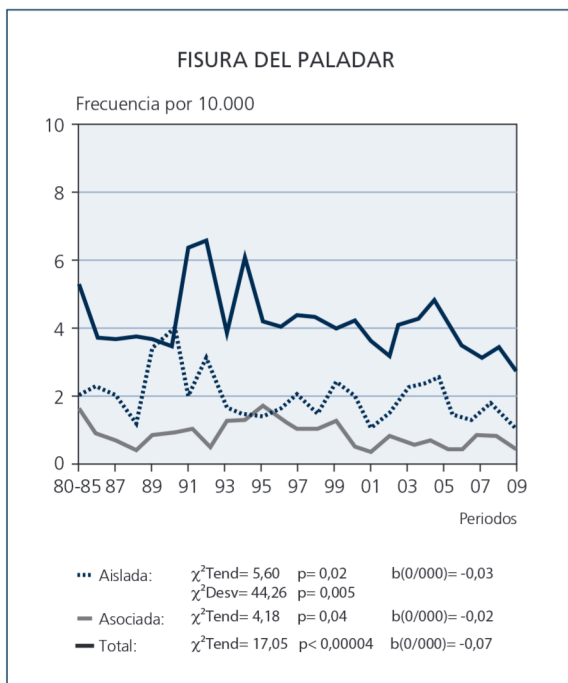
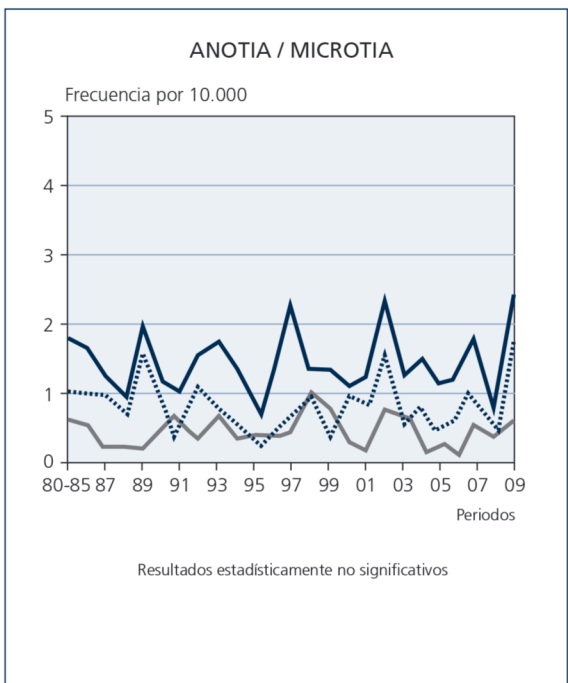
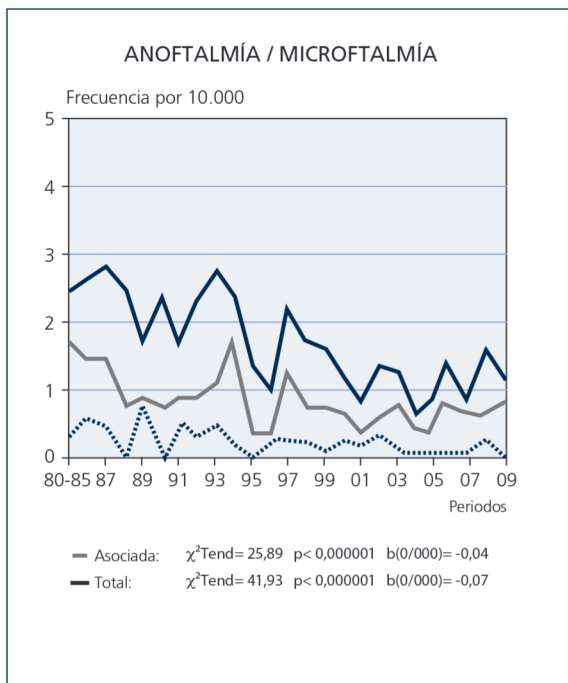
Como se puede apreciar en las Gráficas-1, y teniendo en cuenta el resultado estadísticamente significativo que se deriva del valor de  $\chi^2_{\text{DESV}}$ , que se ha observado para algunos defectos (*anencefalia*, *hidrocefalia*, *hernia diafragmática*, e *hipospadias*), la disminución de su frecuencia no ha seguido un modelo lineal, sino que se desvía significativamente del mismo. En el caso de la *anencefalia*, poco después de la aprobación de las IVE por DC en España, en 1985, su frecuencia comenzó a caer de forma muy pronunciada, de modo que a partir

**GRÁFICAS 1**  
**ANÁLISIS SECULAR DE LA FRECUENCIA POR 10.000 DE LOS DEFECTOS**  
**CONGÉNITOS SELECCIONADOS. PERIODO ESTUDIADO: 1980 - 2009**

— Total  
... Aislados  
— Asociados



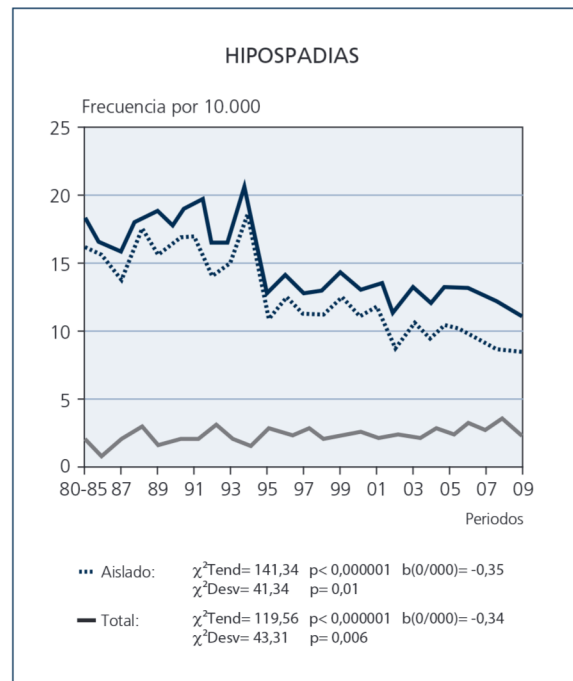
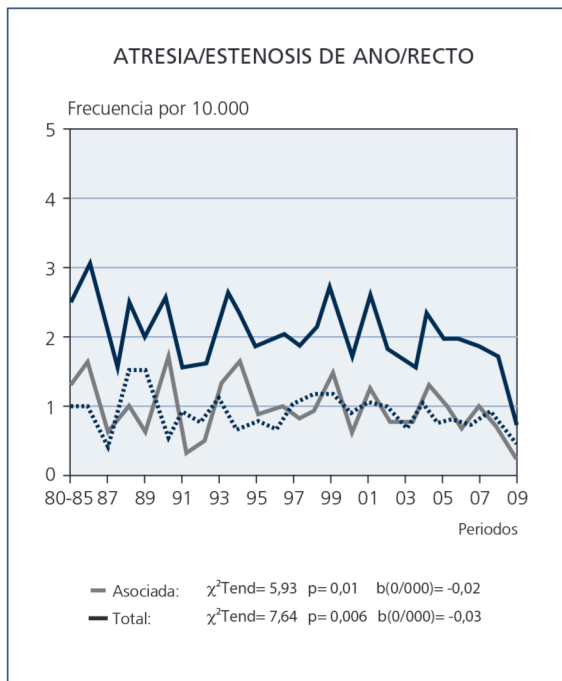
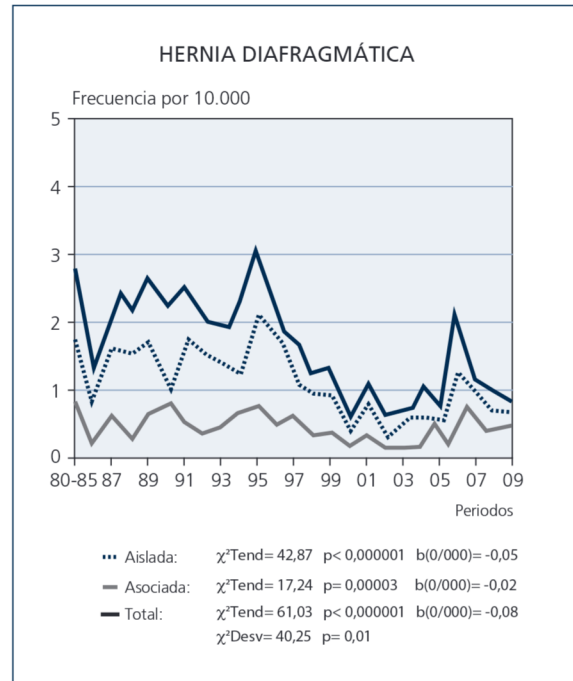
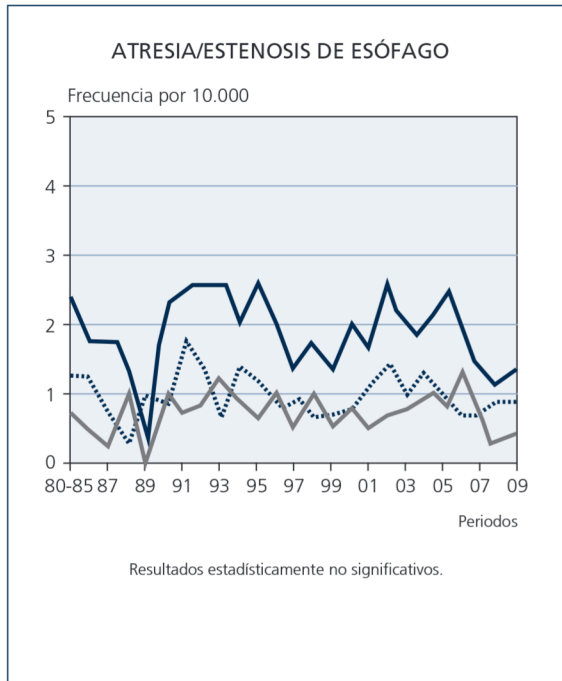
GRÁFICAS 1 (continuación)  
**ANÁLISIS SECULAR DE LA FRECUENCIA POR 10.000 DE LOS DEFECTOS  
CONGÉNITOS SELECCIONADOS. PERIODO ESTUDIADO: 1980 - 2009**



GRÁFICAS 1 (continuación)

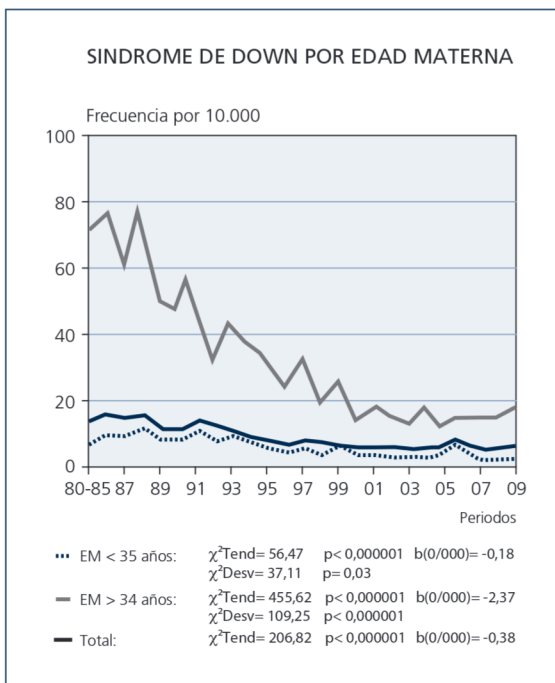
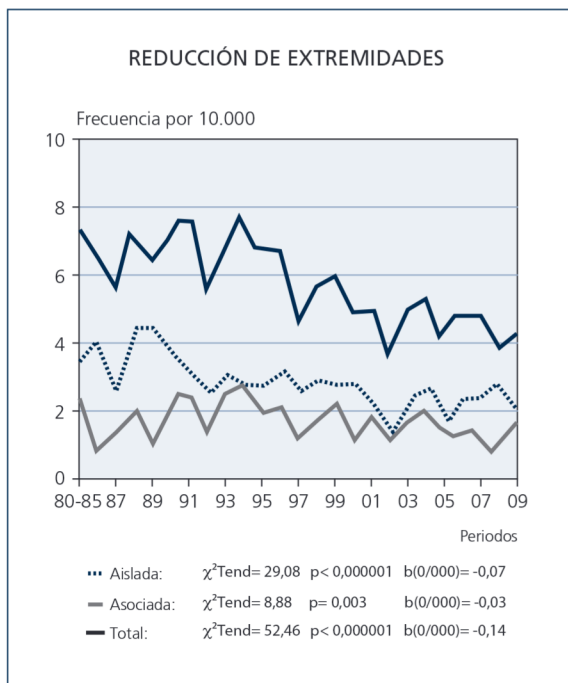
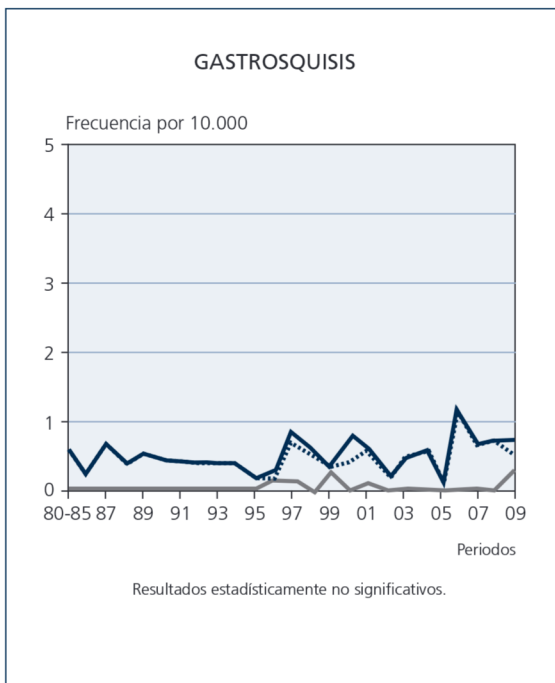
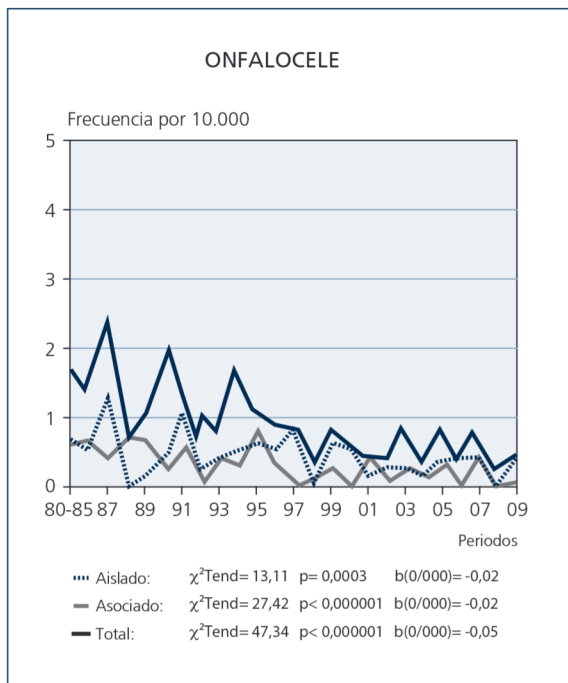
**ANÁLISIS SECULAR DE LA FRECUENCIA POR 10.000 DE LOS DEFECTOS CONGÉNITOS SELECCIONADOS. PERIODO ESTUDIADO: 1980 - 2009**

— Total  
 ... Aislados  
 — Asociados



GRÁFICAS 1 (continuación)  
ANÁLISIS SECULAR DE LA FRECUENCIA POR 10.000 DE LOS DEFECTOS  
CONGÉNITOS SELECCIONADOS. PERIODO ESTUDIADO: 1980 - 2009

— Total  
··· Aislados  
— Asociados



de 1991 el nacimiento de un niño con anencefalia se ha convertido en un hecho bastante excepcional. Efectivamente, se trata de un defecto que se detecta bien ecográficamente, incluso en etapas muy precoces de la gestación y, dado que los fetos afectados no tienen posibilidad de supervivencia postnatal, más allá de unas pocas horas, o a lo más algún día, la interrupción de la gestación es la opción mayoritaria. La evolución de la frecuencia de *hidrocefalia* es diferente, ya que se registró un incremento progresivo hasta 1988, y a partir de ahí, con ciertas oscilaciones, ha ido disminuyendo; el incremento inicial es debido a que en esos años se desarrollaron mucho las técnicas de diagnóstico prenatal, y su aplicación se fue haciendo cada vez más usual y generalizada, lo que tuvo como resultado el diagnóstico de un número cada vez mayor de casos, en unos años en los que las IVE todavía no tenían mucho impacto sobre la frecuencia neonatal; a partir de 1988 se empieza a medir un impacto de las IVE que supera al efecto del incremento en el número de casos diagnosticados de hidrocefalia y, como resultado, la frecuencia global comienza a disminuir. En el caso de la *hernia diafragmática*, la evolución secular ha sido globalmente decreciente, aunque con oscilaciones, que son las que motivan la desviación de la linealidad, con un período inicial variable pero más bien estable (hasta 1995), un descenso posterior, un repunte en

2007, y un descenso hasta 2009; los cambios más notables observados a lo largo del tiempo ya fueron analizados en su momento, sin que se encontrara una correlación de los mismos con variaciones de los posibles factores causales. Por lo que se refiere al *hipospadias*, la distribución anual de la frecuencia no ha seguido una evolución lineal, sino que, como se puede apreciar en las Gráficas-1, se mantuvo estable hasta 1995, descendió de forma súbita en 1996, y después ha seguido la tónica de estabilidad, dentro del nivel inferior de frecuencia en el que se situó a partir de 1996; aunque se analizaron escrupulosamente las posibles causas del descenso de la frecuencia, no se encontró una explicación para el mismo<sup>21</sup>.

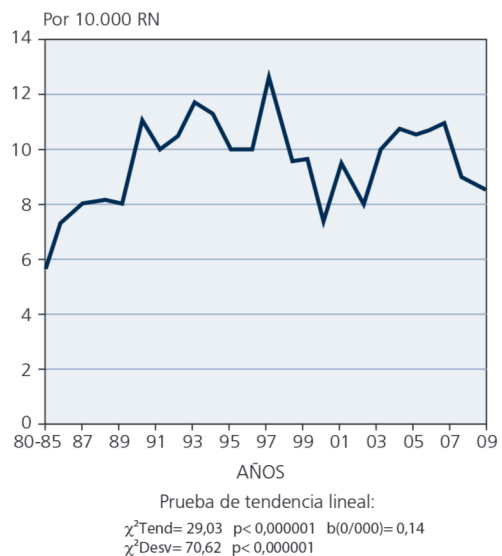
Viendo la evolución más reciente de las frecuencias de los defectos seleccionados, puede llamar la atención el incremento de la *anotia/microtia* observado en 2009. Sin embargo, la frecuencia registrada para este defecto el pasado año no difiere de forma estadísticamente significativa de la frecuencia basal del mismo, siendo únicamente superior a la observada en el año 1995, año en el que se registró una frecuencia significativamente inferior a la basal. No obstante, se mantendrá este defecto bajo especial vigilancia en los próximos meses.

Como se ha podido comprobar, la evolución de frecuencia al nacimiento de la mayoría de los defectos

**GRÁFICA 2**  
**DISTRIBUCIÓN ANUAL DE LA**  
**FRECUENCIA NEONATAL DE DEFECTOS**  
**CONGÉNITOS CARDIOVASCULARES**



**GRÁFICA 3**  
**DISTRIBUCIÓN ANUAL DE LA**  
**FRECUENCIA NEONATAL DE DEFECTOS CONGÉNITOS**  
**RENALES (EXC. AGENESIA RENAL BILATERAL)**  
**Y DE LA VÍA URINARIA**



analizados ha sido decreciente. Sin embargo, hay otros que escapan a dicha tendencia, y su frecuencia ha aumentado progresivamente a lo largo del tiempo. Ese incremento secular se debe a la mejora paulatina en las posibilidades de detección, tanto prenatales como en los recién nacidos, y a la generalización del uso de las técnicas que se han ido poniendo a punto. Son paradigma de esa evolución creciente de la frecuencia, los *defectos congénitos cardiovasculares* (Gráfica 2) y los *defectos renales (excluyendo la agenesia renal bilateral) y de la vía urinaria* (Gráfica 3). En ambos casos se observa una distribución creciente que alcanza un máximo a principios de los años 90, y posteriormente se ha mantenido más o menos estable, aunque con lógicas oscilaciones. Esa estabilización es el resultado del impacto de las IVE, que contrarresta el incremento del número de casos en los que se detectan esos defectos como consecuencia de la mejora en las posibilidades diagnósticas.

### 5. Análisis Témporo-Espacial de la Frecuencia al Nacimiento de los Defectos Congénitos Seleccionados

Mediante este tipo de análisis, se ha estudiado la distribución temporal de la frecuencia en cada una de las Comunidades Autónomas, y se ha podido realizar la comparación entre las frecuencias registradas en las distintas circunscripciones autonómicas, comprobando así si la distribución geográfica ha sido homogénea en los períodos estudiados. Todo ello puede poner de manifiesto diferencias geográficas que es útil conocer, tanto para la investigación de los posibles factores o agentes causales, como para el diseño de planes o estrategias preventivas locales o más globales, y para la planificación de los recursos.

Como viene siendo habitual, se han seleccionado 18 DC para este tipo de análisis, y los datos aparecen dispuestos en 6 tablas (Tablas 5 a 10), que incluyen 3 defectos cada una, figurando para cada defecto la frecuencia registrada en cada uno de los 3 períodos de tiempo analizados, en cada Autonomía y en el total del ECEMC.

El análisis témporo-espacial se ha llevado a cabo mediante la aplicación de dos tipos de pruebas estadísticas: la *prueba de tendencia lineal* y la *prueba de homogeneidad geográfica*. La prueba de tendencia lineal ha permitido estudiar la distribución temporal de la frecuencia en cada Comunidad y en el total del ECEMC (análisis horizontal de los datos que figuran en las Tablas 5 a 10), y los resultados estadísticamente

significativos aparecen señalados con asteriscos a la derecha de la frecuencia registrada en 2009. La prueba de homogeneidad geográfica se ha aplicado para realizar la comparación de las frecuencias registradas en las distintas circunscripciones en cada período (análisis vertical de los datos de las Tablas 5 a 10), y los resultados estadísticamente significativos (indicativos de heterogeneidad geográfica) se han señalado con un signo "+" en la parte inferior de la columna de datos analizada.

En relación con las **frecuencias globales de cada defecto**, que figuran en la parte inferior de las Tablas 5 a 10, no ha habido ningún incremento estadísticamente significativo y, sin embargo, sí ha descendido de forma significativa la frecuencia de 16 de los 18 defectos analizados: *anencefalia, espina bifida, encefalocele, hidrocefalia, anoftalmía/microftalmía, fisura del paladar, labio leporino, hernia diafragmática, atresia/estenosis de esófago, atresia/estenosis de ano/recto, agenesia renal bilateral, onfalocele, defectos de la pared corporal (excluyendo onfalocele y gastrosquisis), defectos por reducción de extremidades, síndrome de Down e hipospadias*. Tales descensos son consecuencia de la interrupción de una cierta proporción de gestaciones tras el diagnóstico prenatal de estas alteraciones u otras a las que se asocian, salvo en el caso del hipospadias, cuya distribución temporal ya ha sido comentada. En este análisis se ha detectado un descenso global de la frecuencia de atresia/estenosis de esófago, que no se observó en el análisis de la distribución temporal año a año (Gráficas-1). Esto es debido a que la evolución de la frecuencia de este defecto no ha sido constante, sino que ha sufrido oscilaciones a lo largo del tiempo, que impiden detectar una tendencia clara si los datos se fragmentan demasiado, mientras que al agruparlos en períodos más amplios los resultados pueden hacerse estadísticamente significativos.

Por lo que se refiere al **análisis temporal por Comunidades Autónomas**, como se puede apreciar en las Tablas 5 a 10, el descenso global que se ha podido detectar para la mayoría de los defectos estudiados, es también patente y significativo en muchas Autonomías. Sin embargo, se han detectado incrementos estadísticamente significativos en Baleares para: *anotia/microtia* (Tabla 6), *hernia diafragmática* (Tabla 7) y *gastrosquisis* (Tabla 9).

- El incremento de *anotia/microtia* en las Islas Baleares (Tabla 6), es atribuible al nacimiento de 3 casos en 2009, que presentan el defecto aislado y que proceden de 2 hospitales, de Manacor

TABLA 5

FRECUENCIA POR 10.000 R.N. POR COMUNIDADES AUTÓNOMAS Y TRES PERIODOS DE TIEMPO

AUTONOMÍA	Anencefalia			Espina bífida			Encefalocele		
	1980-1985	1986-2008	2009	1980-1985	1986-2008	2009	1980-1985	1986-2008	2009
Andalucía	4,54	0,76	0,00*	3,78	2,50	0,00*	1,01	0,42	0,00
Aragón	-	0,62	0,00	-	2,19	0,00	-	0,00	0,00
Principado de Asturias	3,89	0,25	0,00*	1,94	0,98	0,00	1,94	0,00	0,00*
Islas Baleares (a)	0,00	0,00	0,00	13,42	1,22	2,65*	0,00	0,00	0,00
Canarias (b)	0,00	0,00	0,00	3,21	2,08	2,83	6,43	0,28	0,00*
Cantabria	-	0,00	0,00	-	1,75	0,00	-	0,19	0,00
Castilla-La Mancha	5,08	1,10	0,00*	4,14	2,55	0,81*	1,32	0,55	0,00*
Castilla y León	4,36	1,19	0,00*	4,76	2,44	0,00*	1,39	0,48	0,00*
Cataluña	5,61	0,44	0,00*	5,89	1,90	0,00*	1,68	0,24	0,00*
Comunidad Valenciana	3,54	0,42	0,00*	2,53	1,67	0,00	0,51	0,48	0,75
Extremadura	1,89	0,99	0,00	2,84	1,26	0,00	0,95	0,27	0,00
Galicia	4,28	0,89	0,00*	5,99	2,85	0,00*	1,71	0,36	0,00*
La Rioja	6,28	0,33	0,00*	5,49	0,98	0,00*	0,78	0,33	0,00
Comunidad de Madrid	4,81	0,90	0,00*	3,21	2,13	0,00	1,60	0,67	0,00
Región de Murcia	7,08	0,87	0,00*	8,85	3,52	0,74*	1,77	0,62	0,00
Comunidad Foral de Navarra	3,85	0,31	- *	7,07	1,53	- *	0,64	0,92	-
País Vasco	5,05	0,51	0,00*	4,27	2,55	2,91	0,78	0,34	0,00
Andorra	-	0,00	-	-	0,00	-	-	0,00	-
<b>Total:</b>	<b>4,65</b>	<b>0,73</b>	<b>0,00*</b>	<b>4,73</b>	<b>2,29</b>	<b>0,51*</b>	<b>1,28</b>	<b>0,43</b>	<b>0,10*</b>
Chi <sup>2</sup> (k-1):	8,53	31,98	0,00	18,58	37,77	14,50	11,50	5,38	6,39
p<0,05:	-	+	-	-	+	-	-	-	-

\*: Existe tendencia lineal decreciente estadísticamente significativa.  
(a): En 2009, los datos de Baleares se refieren exclusivamente a Manacor y Palma de Mallorca.  
(b): En 2009, los datos de Canarias se refieren exclusivamente a Tenerife.  
Nota: k es el número de Comunidades con datos especificados en cada periodo de tiempo.

TABLA 6

FRECUENCIA POR 10.000 R.N. POR COMUNIDADES AUTÓNOMAS Y TRES PERIODOS DE TIEMPO

AUTONOMÍA	Hidrocefalia			Anoftalmía o Microftalmía			Anotia/Microtia (c)		
	1980-1985	1986-2008	2009	1980-1985	1986-2008	2009	1980-1985	1986-2008	2009
Andalucía	4,28	3,14	1,66	2,52	1,19	1,66	1,51	1,27	3,32
Aragón	-	3,44	0,00	-	1,25	0,00	-	2,19	4,76
Principado de Asturias	3,89	3,68	5,73	1,94	1,23	0,00	0,00	0,74	0,00
Islas Baleares (a)	4,47	2,84	0,00	0,00	0,41	2,65	0,00	1,62	7,96**
Canarias (b)	3,21	5,26	2,83	6,43	1,80	0,00	0,00	0,97	0,00
Cantabria	-	3,12	0,00	-	0,58	0,00	-	1,36	0,00
Castilla-La Mancha	2,64	4,20	4,07	2,82	1,77	4,88	1,69	1,61	1,63
Castilla y León	3,57	4,64	1,25	4,17	2,85	0,00	2,38	1,43	3,75
Cataluña	4,21	3,85	2,79	0,84	0,83	0,00	2,24	1,22	2,79
Comunidad Valenciana	3,04	3,09	1,51	3,54	1,37	0,75*	1,01	1,07	0,75
Extremadura	3,78	3,07	0,00	5,67	1,26	0,00*	1,89	1,35	0,00
Galicia	4,50	2,32	5,76	1,28	1,43	0,00	1,50	1,25	2,88
La Rioja	3,92	0,98	0,00	0,78	0,00	0,00	0,78	1,31	0,00
Comunidad de Madrid	4,81	3,82	0,00	4,01	2,08	0,00*	1,60	1,12	2,84
Región de Murcia	2,66	3,23	0,00	0,00	1,86	0,74	2,66	1,74	2,96
Comunidad Foral de Navarra	3,85	3,05	-	3,21	0,92	-	2,57	1,53	-
País Vasco	4,47	3,48	0,00	1,36	1,02	0,00	1,94	1,61	0,00
Andorra	-	5,01	-	-	0,00	-	-	2,51	-
<b>Total:</b>	<b>3,87</b>	<b>3,55</b>	<b>1,73*</b>	<b>2,46</b>	<b>1,51</b>	<b>1,12*</b>	<b>1,78</b>	<b>1,37</b>	<b>2,35</b>
Chi <sup>2</sup> (k-1):	4,85	30,56	15,50	30,25	49,18	21,76	6,24	10,65	12,42
p<0,05:	-	+	-	+	+	-	-	-	-

\*: Existe tendencia lineal decreciente estadísticamente significativa.  
\*\*\*: Existe tendencia lineal creciente estadísticamente significativa.  
(a): En 2009, los datos de Baleares se refieren exclusivamente a Manacor y Palma de Mallorca.  
(b): En 2009, los datos de Canarias se refieren exclusivamente a Tenerife.  
(c): Anotia / microtia con atresia o estenosis del conducto auditivo.  
Nota: k es el número de Comunidades con datos especificados en cada periodo de tiempo.

TABLA 7

FRECUENCIA POR 10.000 R.N. POR COMUNIDADES AUTÓNOMAS Y TRES PERIODOS DE TIEMPO

AUTONOMÍA	Fisura Paladar			Labio leporino ± fisura paladar			Hernia Diafragmática		
	1980-1985	1986-2008	2009	1980-1985	1986-2008	2009	1980-1985	1986-2008	2009
Andalucía .....	3,78	4,41	1,66	8,06	4,16	4,15*	2,52	1,23	0,83
Aragón .....	-	4,37	0,00	-	3,75	0,00	-	0,94	0,00
Principado de Asturias.....	1,94	5,65	5,73	5,83	5,89	5,73	9,72	1,23	0,00*
Islas Baleares (a).....	0,00	6,09	0,00	4,47	3,25	5,31	0,00	0,00	2,65**
Canarias (b) .....	3,21	3,88	2,83	9,64	5,40	5,67	3,21	1,66	0,00
Cantabria.....	-	4,09	0,00	-	6,24	0,00	-	0,58	0,00
Castilla-La Mancha.....	7,16	4,83	4,07*	4,52	5,45	0,81	2,82	1,41	0,00*
Castilla y León.....	3,77	4,28	1,25	8,33	5,53	2,50*	3,77	2,32	0,00*
Cataluña.....	3,93	4,97	3,71	8,14	5,21	6,50	1,96	1,90	1,86
Comunidad Valenciana.....	4,05	3,27	3,77	3,54	4,22	3,02	2,02	0,89	0,75
Extremadura .....	6,62	5,14	1,85	5,67	5,05	0,00	3,78	1,44	0,00*
Galicia .....	6,64	3,56	5,76*	5,14	4,46	0,00	1,93	1,69	2,88
La Rioja.....	7,06	1,97	0,00*	5,49	4,59	0,00	3,92	1,31	0,00
Comunidad de Madrid.....	4,41	2,97	0,00	7,22	5,22	2,84	2,01	0,95	2,84
Región de Murcia.....	5,31	4,18	3,71	7,97	5,63	5,19	2,66	1,86	0,74
Comunidad Foral de Navarra.....	3,21	3,97	-	7,07	3,97	-	5,78	2,14	- *
País Vasco.....	6,61	4,59	0,00	6,22	4,50	8,72	2,14	1,53	2,91
Andorra.....	-	2,51	-	-	0,00	-	-	0,00	-
<b>Total:.....</b>	<b>5,20</b>	<b>4,24</b>	<b>2,75*</b>	<b>6,49</b>	<b>4,99</b>	<b>3,57*</b>	<b>2,80</b>	<b>1,48</b>	<b>0,92*</b>
Chi <sup>2</sup> (k-1): .....	18,04	27,17	8,97	14,48	18,69	14,61	21,11	30,60	9,87
p<0,05: .....	-	-	-	-	-	-	-	+	-

\*: Existe tendencia lineal decreciente estadísticamente significativa.

\*\* : Existe tendencia lineal creciente estadísticamente significativa.

(a): En 2009, los datos de Baleares se refieren exclusivamente a Manacor y Palma de Mallorca.

(b): En 2009, los datos de Canarias se refieren exclusivamente a Tenerife.

Nota: k es el número de Comunidades con datos especificados en cada periodo de tiempo.

TABLA 8

FRECUENCIA POR 10.000 R.N. POR COMUNIDADES AUTÓNOMAS Y TRES PERIODOS DE TIEMPO

AUTONOMÍA	Atresia/estenosis de esófago			Atresia/estenosis de ano/recto			Agenesia renal bilateral		
	1980-1985	1986-2008	2009	1980-1985	1986-2008	2009	1980-1985	1986-2008	2009
Andalucía .....	3,78	1,70	0,83*	2,77	2,21	0,83	0,00	0,21	0,00
Aragón .....	-	1,87	0,00	-	0,62	0,00	-	0,00	0,00
Principado de Asturias.....	1,94	2,95	5,73	7,77	1,47	0,00*	1,94	0,49	0,00
Islas Baleares (a).....	4,47	2,44	2,65	8,95	2,44	2,65	0,00	0,00	0,00
Canarias (b) .....	12,85	3,32	2,83*	0,00	2,35	2,83	0,00	0,14	0,00
Cantabria.....	-	1,75	0,00	-	0,78	0,00	-	0,00	0,00
Castilla-La Mancha.....	1,88	2,28	0,81	3,01	1,96	2,44	0,19	0,31	0,00
Castilla y León.....	2,58	2,02	0,00	2,38	2,32	0,00	0,99	0,65	0,00
Cataluña.....	2,81	1,41	0,93	2,81	2,00	0,00	1,12	0,39	0,00
Comunidad Valenciana.....	1,52	1,13	2,26	1,01	1,49	0,75	0,51	0,18	0,00
Extremadura .....	0,95	2,17	0,00	1,89	2,71	0,00	0,95	0,36	0,00
Galicia .....	1,28	2,23	5,76	2,78	2,85	0,00	0,43	0,18	0,00
La Rioja.....	0,78	0,98	0,00	7,06	0,66	0,00*	0,78	0,00	0,00
Comunidad de Madrid.....	2,81	1,46	0,00	0,40	1,63	0,00	0,00	0,28	0,00
Región de Murcia.....	0,89	1,78	0,74	2,66	2,44	0,00	0,89	0,50	0,00
Comunidad Foral de Navarra.....	4,50	1,83	-	2,57	2,14	-	0,64	0,61	-
País Vasco.....	1,55	1,70	2,91	1,55	2,12	2,91	0,78	0,17	0,00
Andorra.....	-	2,51	-	-	0,00	-	-	0,00	-
<b>Total:.....</b>	<b>2,30</b>	<b>1,85</b>	<b>1,33*</b>	<b>2,54</b>	<b>2,05</b>	<b>0,82*</b>	<b>0,58</b>	<b>0,31</b>	<b>0,00*</b>
Chi <sup>2</sup> (k-1): .....	30,81	25,96	13,95	29,52	24,97	13,20	11,56	19,07	0,00
p<0,05: .....	+	-	-	+	-	-	-	-	-

\*: Existe tendencia lineal decreciente estadísticamente significativa.

(a): En 2009, los datos de Baleares se refieren exclusivamente a Manacor y Palma de Mallorca.

(b): En 2009, los datos de Canarias se refieren exclusivamente a Tenerife.

Nota: k es el número de Comunidades con datos especificados en cada periodo de tiempo.

TABLA 9

FRECUENCIA POR 10.000 R.N. POR COMUNIDADES AUTÓNOMAS Y TRES PERIODOS DE TIEMPO

AUTONOMÍA	Onfalocele			Gastrosquisis			Defecto de pared corporal (c)		
	1980-1985	1986-2008	2009	1980-1985	1986-2008	2009	1980-1985	1986-2008	2009
Andalucía .....	0,50	0,93	0,00	1,26	0,34	0,00*	0,50	0,04	0,00*
Aragón .....	-	1,25	0,00	-	0,00	0,00	-	0,00	0,00
Principado de Asturias.....	0,00	0,74	0,00	1,94	0,00	0,00*	0,00	0,00	0,00
Islas Baleares (a).....	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	2,65**	4,47	0,00	0,00*
Canarias (b) .....	0,00	0,83	0,00	0,00	2,63	0,00	0,00	0,00	0,00
Cantabria.....	-	0,58	0,00	-	0,39	0,00	-	0,00	0,00
Castilla-La Mancha.....	2,45	0,86	2,44	0,38	0,43	0,81	0,19	0,16	0,00
Castilla y León.....	2,58	1,07	1,25*	0,40	0,30	1,25	0,40	0,18	0,00
Cataluña.....	0,28	0,58	0,00	0,56	0,34	0,93	0,00	0,19	0,93
Comunidad Valenciana.....	0,00	0,65	0,00	0,51	0,00	0,75	0,00	0,00	0,00
Extremadura .....	1,89	1,53	1,85	0,00	0,54	0,00	0,00	0,00	0,00
Galicia .....	1,93	0,98	0,00	0,64	0,62	0,00	0,21	0,27	0,00
La Rioja.....	3,14	0,33	0,00*	0,00	0,00	0,00	0,78	0,00	0,00
Comunidad de Madrid.....	1,20	0,73	0,00	0,00	0,22	0,00	0,00	0,28	0,00
Región de Murcia.....	2,66	0,95	0,00*	0,00	0,70	1,48	0,00	0,17	0,00
Comunidad Foral de Navarra.....	1,28	0,92	-	1,28	0,00	- *	0,64	0,00	-
País Vasco.....	2,53	0,42	0,00*	0,58	0,59	0,00	0,78	0,00	0,00*
Andorra.....	-	0,00	-	-	0,00	-	-	0,00	-
<b>Total:.....</b>	<b>1,70</b>	<b>0,84</b>	<b>0,51*</b>	<b>0,55</b>	<b>0,45</b>	<b>0,71</b>	<b>0,34</b>	<b>0,12</b>	<b>0,10*</b>
Chi <sup>2</sup> (k-1): .....	21,66	17,80	15,44	11,16	101,09	6,11	19,99	18,07	8,10
p<0,05: .....	-	-	-	-	+	-	-	-	-

\*: Existe tendencia lineal decreciente estadísticamente significativa.  
 \*\*: Existe tendencia lineal creciente estadísticamente significativa.  
 (a): En 2009, los datos de Baleares se refieren exclusivamente a Manacor y Palma de Mallorca.  
 (b): En 2009, los datos de Canarias se refieren exclusivamente a Tenerife.  
 (c): Tradicionalmente denominado "celosomía/pleurosomía".  
 Nota: k es el número de Comunidades con datos especificados en cada periodo de tiempo.

TABLA 10

FRECUENCIA POR 10.000 R.N. POR COMUNIDADES AUTÓNOMAS Y TRES PERIODOS DE TIEMPO

AUTONOMÍA	Reducción de extremidades			Síndrome de Down			Hipopspadias		
	1980-1985	1986-2008	2009	1980-1985	1986-2008	2009	1980-1985	1986-2008	2009
Andalucía .....	6,80	5,05	4,15	15,37	12,18	9,96	12,35	14,18	6,64
Aragón .....	-	5,00	0,00	-	9,37	9,51	-	7,50	0,00
Principado de Asturias.....	5,83	6,38	0,00	23,32	11,05	0,00*	33,04	16,45	22,91
Islas Baleares (a).....	8,95	1,22	10,61	4,47	9,75	10,61	22,37	19,09	7,96
Canarias (b) .....	12,85	5,95	2,83	12,85	8,45	14,16	16,07	7,62	0,00*
Cantabria.....	-	5,07	0,00	-	9,94	0,00	-	27,10	0,00
Castilla-La Mancha.....	7,34	6,79	6,51	15,63	11,77	8,95*	19,02	15,73	9,76*
Castilla y León.....	5,95	8,02	2,50	14,68	11,23	7,50*	11,51	14,62	17,51
Cataluña.....	8,14	5,21	3,71*	16,55	7,99	1,86*	22,44	16,86	14,85*
Comunidad Valenciana.....	5,57	3,63	6,78	10,63	6,78	2,26*	19,23	10,59	4,52*
Extremadura .....	0,95	6,22	3,71	15,13	9,65	5,56*	17,02	18,67	9,27
Galicia .....	8,13	3,83	0,00*	12,63	7,22	2,88*	20,12	13,19	14,39*
La Rioja.....	11,77	2,63	0,00*	12,55	7,55	0,00	24,32	19,04	15,92
Comunidad de Madrid.....	5,22	5,67	2,84	16,45	12,12	0,00*	15,65	11,39	8,53
Región de Murcia.....	7,97	5,38	2,22*	22,13	11,47	14,08	16,82	17,26	15,56
Comunidad Foral de Navarra.....	8,99	7,93	-	14,78	15,56	-	28,91	13,12	- *
País Vasco.....	7,19	5,69	5,81	13,60	8,24	8,72*	18,07	7,22	14,53*
Andorra.....	-	5,01	-	-	0,00	-	-	10,03	-
<b>Total:.....</b>	<b>7,11</b>	<b>5,55</b>	<b>4,18*</b>	<b>14,78</b>	<b>10,17</b>	<b>7,24*</b>	<b>18,10</b>	<b>14,43</b>	<b>10,51*</b>
Chi <sup>2</sup> (k-1): .....	16,30	62,87	13,42	14,66	89,36	28,29	45,02	212,59	25,99
p<0,05: .....	-	+	-	-	+	+	+	+	+

\*: Existe tendencia lineal decreciente estadísticamente significativa.  
 (a): En 2009, los datos de Baleares se refieren exclusivamente a Manacor y Palma de Mallorca.  
 (b): En 2009, los datos de Canarias se refieren exclusivamente a Tenerife.  
 Nota: k es el número de Comunidades con datos especificados en cada periodo de tiempo.

(Fundación Hospital de Manacor) y Palma de Mallorca (Hospital Son Llatzer), que son los únicos de las islas que participan en el ECEMC. Al revisar escrupulosamente sus historias, no se ha encontrado ningún denominador común que pudiera considerarse relacionado con el defecto específicamente en las Islas Baleares. Por otra parte, la frecuencia registrada en Baleares en 2009 es significativamente inferior a la global del ECEMC en el pasado año, y no difiere significativamente de la registrada con anterioridad en esa Comunidad.

- Los aumentos de la frecuencia de *hernia diafragmática* y de *gastrosquisis* (Tablas 7 y 9) observados también en Baleares, son debidos al nacimiento en el año 2009 de 1 único caso que presenta ambos tipos de defectos dentro de un cuadro de múltiples anomalías. La frecuencia registrada para estos dos defectos en Baleares el pasado año, es significativamente inferior a la global del ECEMC.

En lo que respecta al **análisis de homogeneidad geográfica por períodos**, la tónica general es una tendencia a la homogeneización de las frecuencias, puesto que al comparar las cifras registradas en 2009 para cada defecto en las distintas Comunidades Autónomas, únicamente se ha detectado heterogeneidad geográfica para el *síndrome de Down* y el *hipospadias*, mientras que en períodos previos la distribución geográfica de las frecuencias era menos uniforme.

- En relación con el *síndrome de Down*, se ha podido comprobar que la heterogeneidad observada en 2009 es atribuible a la frecuencia relativamente alta registrada en la Región de Murcia, siendo significativamente superior a la del resto del ECEMC en el pasado año. Al revisar detalladamente las historias de los casos, la mayoría de ellos son hijos de madres añosas, y no se ha encontrado ningún factor común aparente que pudiera hacer pensar en un factor causal circunscrito al área de la Región de Murcia.
- Por lo que se refiere al *hipospadias*, se ha observado que la heterogeneidad geográfica detectada en 2009 viene determinada por la frecuencia relativamente elevada en Castilla y León y el Principado de Asturias el pasado año. De los 14 casos registrados en Castilla y León en 2009, todos son hipospadias balánicos (forma menos grave del defecto), y de los 4 de Asturias,

3 eran balánicos. Todos eran casos aislados, y no se ha encontrado en sus historias ningún indicio de que pudiera existir un factor causal común circunscrito a las dos Comunidades Autónomas. Por otra parte, la frecuencia registrada en estas dos Autonomías en 2009, no difiere significativamente de la registrada en el resto del ECEMC. No obstante, en los próximos meses se mantendrá este hallazgo bajo especial vigilancia.

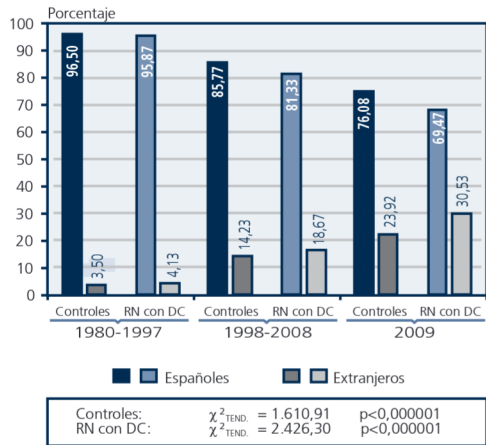
## 6. *Análisis de la procedencia y etnia de los padres*

Hay que tener en cuenta, por una parte, la evolución de la población en España en las últimas décadas, que ha absorbido una importante fracción de población inmigrante, y por otra parte el mayor riesgo que para defectos congénitos tienen los grupos étnicos foráneos<sup>22</sup>, posiblemente motivado por sus características genéticas y socio-culturales y/o una interacción de ambas. Por ello, se viene realizando en el ECEMC una especial vigilancia de la etnia y de la procedencia de los padres, en relación con los defectos congénitos, de la que también se da cumplida cuenta en otro capítulo de este Boletín (págs.: 20-41).

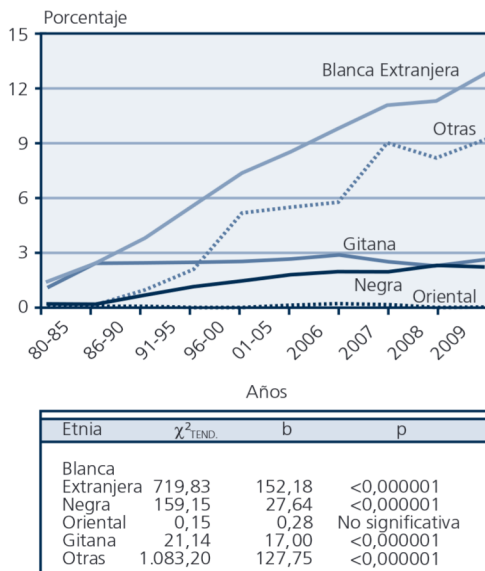
En la Gráfica 4 se ha representado la distribución de los progenitores de los recién nacidos registrados en el ECEMC (casos y controles), según su procedencia (españoles o extranjeros), en 3 períodos de tiempo. En ambos grupos de niños, el *porcentaje de progenitores de procedencia extranjera* ha aumentado a lo largo del tiempo de forma estadísticamente significativa, habiéndose multiplicado por 14,63 entre los controles y por 30,53 entre los casos. El porcentaje registrado entre los controles del ECEMC en 2009 (23,92%) es algo superior al 20,62% publicado por el Instituto Nacional de Estadística (INE) sobre el Movimiento Natural de la Población, en relación con los hijos de madre extranjera (aunque a diferencia del ECEMC no han tenido en cuenta si el padre es extranjero)<sup>24</sup>. Como se puede apreciar, en todos los períodos considerados, el porcentaje de padres de procedencia extranjera es superior entre los casos que entre los controles, lo cual pone de manifiesto el mayor riesgo para DC entre la población de procedencia extranjera.

Por lo que se refiere a la *distribución por grupos étnicos*, en la Gráfica 5 se ha representado la distribución secular de los controles cuyos padres son de etnia diferente a la blanca autóctona. En el momento actual el grupo más común entre todos ellos es el de etnia blanca procedente del extranjero. En todos los

**GRÁFICA 4**  
**DISTRIBUCIÓN SEGÚN PAÍS DE PROCEDENCIA DE LOS PADRES DE LOS RN CON DC Y CONTROLES DEL ECEMC EN TRES PERIODOS DE TIEMPO**

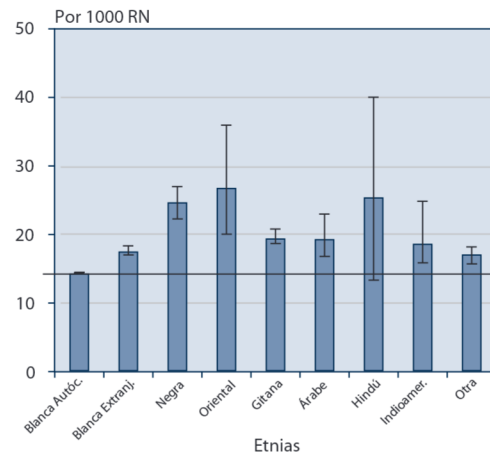


**GRÁFICA 5**  
**DISTRIBUCIÓN SECULAR DE LOS CONTROLES DEL ECEMC POR ETNIAS DIFERENTES A LA BLANCA AUTÓCTONA**



grupos étnicos, salvo el oriental, se ha observado un incremento progresivo que es estadísticamente significativo. No es posible discernir en qué medida esos incrementos pueden ser debidos a la progresiva incorporación de estas poblaciones al sistema sanitario español.

**GRÁFICA 6**  
**FRECUENCIA DE RN CON DC EN LAS DISTINTAS ETNIAS (INTERVALO DE CONFIANZA AL 95%) PERIODO: 1980 - 2009**



Para documentar el mayor riesgo que para defectos congénitos tienen los grupos de etnia diferente a la blanca autóctona, en la Gráfica 6 se ha representado la distribución de la frecuencia de estas patologías en los distintos grupos étnicos, con su intervalo de confianza al 95%. Se ha trazado una línea horizontal al nivel de la frecuencia registrada en el grupo de etnia blanca autóctona, para que sirva como referencia o grupo de comparación. Como queda patente en la gráfica, todos los grupos étnicos salvo el hindú tienen una frecuencia significativamente superior a la del grupo de etnia blanca autóctona. Como se ha indicado más arriba, ese mayor riesgo puede venir determinado por las condiciones socio-sanitarias de estos grupos, el sustrato genético, y la interacción de ambos<sup>22</sup>.

Para concluir, en estos análisis parece patente la importancia de considerar tanto la etnia como la procedencia de los padres, en la investigación sobre las causas de los DC por una parte, y para diseñar los planes de prevención. Tales planes deberán estar encaminados a mejorar en lo posible los condicionantes que determinan un mayor riesgo para DC en estos grupos, y han de dirigirse de forma específica hacia estos grupos las diversas acciones encaminadas a la prevención.

## Comentario Final

Sólo hace unos meses, Bower y cols.<sup>25</sup>, en las antípodas geográficas, pero plenamente cercana en su reflexión, publicaba en *The Medical Journal of Australia*, un artículo encabezado por un título insólito, que difícilmente puede dejar impasible al lector: “*Congenital anomalies – why bother? The challenge of convincing governments of the value of a nationally comprehensive data collection*” (“Anomalías congénitas, ¿por qué preocuparnos? El reto de convencer a los gobiernos acerca del valor de un registro nacional con una recogida de datos amplia”). Carol Bower y sus colaboradores hacen en su publicación una enumeración de hechos ampliamente conocidos, aunque quizá no considerados a la hora de priorizar los defectos congénitos como un problema sanitario de primer orden: la elevada mortalidad perinatal e infantil que conllevan, su contribución a los ingresos hospitalarios, la discapacidad que pueden provocar, el coste para el sistema sanitario en cuanto a programas de cribado, diagnóstico e interrupción del embarazo en casos de afectación fetal. A estos argumentos se añade que algunos defectos congénitos se pueden prevenir, y que su identificación precoz puede contribuir a disminuir el riesgo de discapacidad secundaria. Los datos oficiales son claramente incompletos e insuficientes, como también lo son en lo que respecta a las IVE por DC, un hecho sobre el que también se ha llamado la atención desde el ECEMC<sup>17</sup>. Bower y cols. reivindican la necesidad de contar con buenos datos para vigilar la evolución de las frecuencias, identificar concurrencias inusuales de casos (*clusters*), evaluar la eficacia de los programas de cribado y de las intervenciones para tratamiento y prevención, y que permitan investigar para prevenir los defectos congénitos. Llamam también la atención sobre la falta de financiación de programas que puedan acometer todos estos objetivos.

En España ha de ponerse en valor el ECEMC, que existe desde que fuera creado en 1976. Desde entonces viene realizando una investigación de excelencia, abordando la mayoría de los aspectos enumerados en el párrafo anterior, y manteniéndose a pesar de las dificultades con financiación parcial y temporal por parte de diversos organismos oficiales y organizaciones no gubernamentales. Los argumentos referidos también en el párrafo anterior pueden ser asumidos como propios por el ECEMC, ya que desde el mismo se vienen utilizando, desde hace décadas, para tratar de lograr la máxima estabilidad del programa

de investigación (véase, por ejemplo, el trabajo sobre vigilancia epidemiológica de los DC publicado el pasado año en este mismo Boletín<sup>2</sup>). Por tanto, desde el ECEMC podría parafrasearse el título del artículo de Bower y cols. de esta otra forma: “Defectos congénitos ¿Por qué no preocupan?”

## Referencias

- Bermejo Sánchez E. Frecuencias de defectos congénitos al nacimiento en España y su comportamiento temporal y por comunidades autónomas. Causas de las variaciones de las frecuencias. *Semergen*. 2010; 36(8):449-455. doi:10.1016/j.semereg.2010.07.001.
- Bermejo E, Cuevas L, Grupo Periférico del ECEMC, Martínez-Frías ML. Vigilancia epidemiológica de anomalías congénitas en España: Análisis de los datos del registro del ECEMC en el período 1980-2008. *Bol ECEMC Rev Dismor Epidemiol*. 2009;V(8):64-91. Acceso: [http://www.ciberer.es/documentos/ECEMC\\_2009\\_AF.PDF](http://www.ciberer.es/documentos/ECEMC_2009_AF.PDF)
- Martínez-Frías ML. Manual Operacional del ECEMC. Ed. Martínez-Frías y Bermejo. Madrid, 2003.
- Bermejo E, Cuevas L, Mendioroz J, Martínez-Frías ML. Anomalías congénitas en España: Vigilancia epidemiológica en el último cuarto de siglo (1980-2004). *Bol ECEMC Rev Dismor Epidemiol*. 2005;V(4):62-85. Acceso: [http://bvs.isciii.es/mono/pdf/CIAC\\_04.pdf](http://bvs.isciii.es/mono/pdf/CIAC_04.pdf)
- INE (Instituto Nacional de Estadística). INEbase. Demografía y Población: Movimiento Natural de la Población. Año 2008: Resultados definitivos. 2010; Acceso: <http://www.ine.es/jaxi/menu.do?type=pcaxis&path=/t20/e301/nacim/a2008/&file=pcaxis>
- Wynne JW, Harris J, Bentley S, Stierman L. California Birth Defects Monitoring Program (CBDMP). Investigating clusters of birth defects: A systematic approach. 1999; Acceso: <http://www.cdph.ca.gov/programs/mcah/Documents/MO-InvestigatingBirthDefectsClusters.pdf>
- Centers for Disease Control (CDC). Guidelines for Investigating Clusters of Health Events. *MMWR* 1990;39(RR-11):1-16. Acceso: <http://www.cdc.gov/mmwr/preview/mmwrhtml/00001797.htm>
- Fiore BJ, Hanrahan LP, Anderson HA. Public Health Response to reports of clusters. *Am J Epidemiol*. 1990;132(1 Suppl):S14-22.
- Washington State Department of Health Guidelines for Investigating Clusters of Chronic Disease and Adverse Birth Outcomes. 2007; Acceso: <http://www.doh.wa.gov/EHSPHL/Epidemiology/NICE/publications/ClusterProtocol.pdf>
- EUROCAT-Cluster Advisory Service. Cluster Investigation Protocols. 2003; Acceso: <http://www.eurocat-network.eu/clusterinvprot.html>
- Bermejo E, Cuevas L, Mendioroz J, Martínez-Frías ML, Grupo Periférico del ECEMC. Vigilancia epidemiológica de anomalías congénitas en España: treinta años de existencia del registro del ECEMC. *Bol ECEMC Rev Dismor Epidemiol*. 2006;V(5):58-81. Acceso: [http://bvs.isciii.es/mono/pdf/CIAC\\_05.pdf](http://bvs.isciii.es/mono/pdf/CIAC_05.pdf)
- ICBDSR web page. 2010; Acceso: <http://www.icbdsr.org>

13. ICBD SR (International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research). Annual Report 2008 with data for 2006. Ed. ICBD. Roma, 2009. Acceso: <http://www.megaupload.com/?d=LMOZWKKG>
14. EUROCAT Working Group. Report 8: Surveillance of Congenital Anomalies in Europe 1980-1999. Ed. University of Ulster. Newtownabbey, 2002.
15. EUROCAT web page. 2010; Acceso: <http://www.eurocat-network.eu/pubdata/tables.html>
16. Ministerio de Sanidad y Política Social. Interrupción Voluntaria del Embarazo. Datos definitivos correspondientes al año 2008. Ed. Ministerio de Sanidad y Política Social. Madrid, 2009. Acceso: [http://www.msps.es/profesionales/saludPublica/prevPromocion/docs/publicacionIVE\\_2008.pdf](http://www.msps.es/profesionales/saludPublica/prevPromocion/docs/publicacionIVE_2008.pdf)
17. Bermejo E, Martínez-Frías ML. Situación actual en España sobre el diagnóstico etiológico en fetos procedentes de abortos por defectos congénitos. Directrices para un protocolo mínimo. Bol ECEMC Rev Dismor Epidemiol. 2009;V(8):18-23. Acceso: [http://www.ciberer.es/documentos/ECEMC\\_2009\\_AF.PDF](http://www.ciberer.es/documentos/ECEMC_2009_AF.PDF)
18. Martínez-Frías ML, Gómez-Ullate J, Valdor C, Bermejo E. Significado de las cifras de frecuencia de defectos del tubo neural y de síndrome de Down en recién nacidos, corregidas y no corregidas por las interrupciones de la gestación tras el diagnóstico prenatal de esos defectos congénitos. Progr Obstet Ginecol. 2000;43:403-409.
19. Bermejo E, Martínez-Frías ML. Estudio de la prevalencia de recién nacidos con anoftalmía/microftalmía en España (1980-1993). Prog Diagn Pren. 1995;7:211-222.
20. Martínez-Frías ML, Bermejo E, Rodríguez-Pinilla E, Rodríguez L, López Grondona F, Mansilla E, Martínez-Fernández ML, Cuevas L, Grupo Periférico del ECEMC, Grupo de trabajo de REplER. Evolución secular y por comunidades autónomas de la frecuencia de síndrome de Down al nacimiento en hijos de madres jóvenes. Progr Obstet Ginecol. 2007; 50(2):67-80.
21. Martínez-Frías ML, Prieto D, Prieto L, Bermejo E, Rodríguez-Pinilla E, Cuevas L. Secular Decreasing Trend of the Frequency of Hypospadias among Newborn Male Infants in Spain. Birth Defects Res (Part A): Clin Mol Teratol. 2004;70:75-81.
22. Martínez-Frías ML. Análisis del riesgo que para defectos congénitos tienen diferentes grupos étnicos de nuestro país. An Esp Pediatr. 1998;48:395-400.
23. Martínez-Frías ML, Bermejo E. Análisis clínico de los recién nacidos con defectos congénitos registrados en el ECEMC: Distribución por etiología y por grupos étnicos. Bol ECEMC Rev Dismor Epidemiol. 2009;V(8):24-44. Acceso: [http://www.ciberer.es/documentos/ECEMC\\_2009\\_AF.PDF](http://www.ciberer.es/documentos/ECEMC_2009_AF.PDF)
24. INE (Instituto Nacional de Estadística). INEbase. Demografía y Población: Movimiento Natural de la Población. Año 2008: Resultados provisionales. 2009; Acceso: <http://www.ine.es/jaxi/menu.do?type=pcaxis&path=/t20/e301/provi&file=pcaxis>
25. Bower CI, Lester-Smith D, Elliot EJ. Congenital anomalies—why bother? MJA. 2010;192(6):300-301.