

VIGILANCIA EPIDEMIOLÓGICA DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS EN ESPAÑA DURANTE EL PERÍODO 1980–2001

E. Rodríguez-Pinilla¹, E. Bermejo¹, L. Cuevas¹, C. Mejías¹, M.L. Martínez-Frías^{1,2}

¹ ECEMC. Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas (CIAC). Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. Madrid.

² Departamento de Farmacología. Facultad de Medicina, Universidad Complutense. Madrid.

Summary

Title.— Surveillance of congenital anomalies in Spain during the period 1980–2001

We analysed the data gathered by the ECEMC Program since 1980 till 2001, in order to study the frequency of congenital defects (CD) among more than 1.800.000 newborn infants in Spain, its evolution over the time, and the birth prevalence of CD in the different Spanish Autonomic Regions (AR).

The analysis also included the birth prevalence of series of selected CD (because of their relatively high frequency, or the mortality/morbidity they bear), their time distribution, their combined distribution by time and AR, and the impact of the voluntary interruption of gestation (VIG) after prenatal detection of anomalies in the fetus.

We analysed the data in 3 periods: 1980–1985, which is the period preceding the pass in Spain of the law allowing VIGs before the 22 weeks of gestation due to congenital defects in the fetus. 1986–2000, which is the period following the pass of the mentioned law, and 2001, which is the year we are analysing. The prevalence figures in the first period can be considered as de baseline frequencies in our population, since the VIG was not permitted by law.

We have observed statistically significant decrease of the global frequency of CD, which was 1.14% in 2001, being 2.22% in the base period. The main cause of this decrease frequency, are VIGs after prenatal detection of CD in the fetus. We have also analysed the data gathered on VIGs due to CD, but the results are not substantially modified, since not all the participating hospitals can report data on VIGs. Regarding the global prevalence observed in the different AR, we detected significant decreases in 11 of the 17 AR. Only Extremadura experiment a significant increase trend, which is attributable to the improvements in the neonatal care units permitting to take care of infants that in the past were born in other Regions after prenatal diagnosis of CD after the 22 weeks of gestations. Among the 16 selected CD, 12 show a statistically significant decreasing trend along the time. These are: anencephaly, spina bifida, encephalocele, hydrocephaly, anophthalmia/microphthalmia, cleft palate, cleft lip, diaphragmatic hernia, hypospadias, omphalocele, limb reduction defects, and Down syndrome. Some others defects shown a tendency to diminish, but without reach the statistical significance. It is important to comment that hypospadias, that have had a stable frequency along the time until 1995, showed an important decreasing frequency in 1996, and since that moment have been stable but in low levels of frequency. A specific study is being conducted nowadays in order to figure out the cause of such change in their prevalence.

Six defects (anencephaly, spina bifida, cleft palate, cleft lip, limb reduction defects, and Down syndrome), show a generalized tendency to diminish their frequency at birth over the time in the different AR, although in some of them the tendency is not statistically significant yet.

In conclusion, it is clear from our data, the great impact of VIGs on the birth prevalence of CD. However, we could consider that some other factors, such as the primary prevention of neural tube defects and other anomalies with periconceptional intake of folic acid may also affect to the decrease birth frequencies. Other measures, as the better planning and care of pregnancies, may also act as a primary prevention. However, at present times, it is near impossible to analyse their individual contribution.

Introducción

El ECEMC viene efectuando la Vigilancia Epidemiológica de los Defectos Congénitos (DC) en nuestro país desde hace ya más de 26 años. Gracias a ello se conocen las cifras de prevalencia al nacimiento de los distintos DC en nuestro medio, su evolución a lo largo del tiempo y su distribución por Comunidades Autónomas. Conocer el número de niños con malformaciones que están naciendo en cada momento y lugar es esencial para poder prever los recursos

que van a tener que ser destinados tanto para su atención médica como para su mejor inserción en la sociedad.

Sin embargo, la Vigilancia Epidemiológica que se lleva a cabo en el ECEMC no se limita a proporcionar las cifras de las frecuencias de los distintos DC, sino que también, ante cualquier cambio en la frecuencia de un defecto congénito, se investigan las posibles causas para poder ejercer posteriormente una prevención primaria [Martínez-Frías y cols., 1992]. De hecho, identificar la causa de una variación en la

frecuencia de un DC es, sin duda, uno de los objetivos primordiales del ECEMC. No hemos de olvidar que en la década de los 60, cuando no existían los registros que hoy día forman el International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems (entre los que se encuentra el ECEMC), se necesitaron más de 6.000 niños recién nacidos con defectos por reducción de extremidades para que se identificara a la Talidomida como la causa de la epidemia [Lenz, 1961].

Como ya hemos comentado en múltiples ocasiones, a partir del año 1985, momento en el que se produce la legalización de la interrupción de la gestación en determinados supuestos (siendo uno de ellos "cuando se presume que el feto nacerá con graves alteraciones físicas o psíquicas"), las cifras de prevalencia al nacimiento de muchos de los DC se están alterando. Esto es más patente en aquellos que tienen mayor posibilidad de identificación durante las 20 primeras semanas de embarazo. Por eso, a la hora de interpretar las variaciones de las frecuencias, y ahora nos referimos especialmente a aquellas que disminuyen, hemos de tener siempre en cuenta el enorme impacto del diagnóstico prenatal. Y así, lo hemos venido comentando durante los últimos años [Bermejo y Martínez-Frías, 2001]. No obstante, cada vez más hemos de tener presente otros factores que puedan estar influyendo, como podría ser el desarrollo socioeconómico del país, que conlleva una cada vez mayor planificación de la gestación, una mejor asistencia sanitaria y una más efectiva aplicación de medidas preventivas.

Este año queremos, además, hacer una reflexión importante. Durante los próximos años, cabría esperar que las frecuencias de los distintos DC (o al menos de algunos de ellos) se vean modificadas por un fenómeno muy diferente. Los cambios sociales que están ocurriendo en nuestro país debidos a la inmigración cada vez mayor, van a conllevar, necesariamente, cambios en las patologías congénitas, inherentes a múltiples factores. Entre ellos, podemos citar la raza de los padres, el estado inmunitario materno (vacunaciones incompletas), la presencia de enfermedades maternas endémicas en sus países de origen (malaria, paludismo...), el peor cuidado de la gestación por situaciones socioeconómicas muy precarias (presencia de infecciones, mala nutrición, mal control sanitario, etc.) así como otros múltiples factores difícilmente controlables. Por ello, pueden empezar a aparecer patologías que ya habían desaparecido o que ya tenían una muy baja prevalencia en nuestro medio [Martínez-Frías, 1998].

Además, no debemos olvidar la fuerte relación existente entre la mortalidad infantil de un país y los DC. Según los datos de la "American Public Health Association" (APHA), en el año 1997 los DC fueron responsables del 22% de la mortalidad infantil. Este porcentaje se había incrementado desde el año 1970, momento en el cual los DC eran la causa de sólo el 15% de las muertes durante la infancia. Este incremento del

impacto de los DC se explica debido a que a medida que la mortalidad infantil por otras causas va disminuyendo (en Estados Unidos la mortalidad infantil descendió en un 65% durante el periodo de 1970 a 1997), la proporción de las muertes causadas por los DC aumenta. Así mismo, según la APHA, también se ha observado que los porcentajes de mortalidad infantil debidos a DC son mayores en la población no-blanca en comparación con la blanca (en los datos del año 1997, los niños de raza no-blanca presentaron una mortalidad un 11% superior a los de raza blanca). Los responsables del informe de la APHA, comentan que los posibles factores implicados en las diferencias en la mortalidad según la raza, incluirían variaciones en las medidas preventivas (tales como suplementación con ácido fólico), en el acceso y uso de "screening" (o cribado) prenatal y en el tratamiento médico y/o quirúrgico de los niños afectados. Así mismo, investigadores de los "Centers for Disease Control and Prevention" (CDC) en EE.UU., también han publicado discrepancias en la mortalidad infantil según la raza. Así, en un estudio sobre cardiopatías congénitas, la mortalidad fue una media de un 19% más alta en niños de raza negra que en los de raza blanca.

Por todo ello, el ECEMC se enfrenta a un importante reto. En algunos de los hospitales que colaboran con el Programa los datos son ya muy elocuentes. Por ejemplo, en el Centro nº 4 (Hospital Dr. Trueta, de Girona) durante el año 2001 nacieron 50 recién nacidos malformados. De ellos 23 (es decir, el 46%) no eran de raza blanca.

A partir de ahora va a ser, pues, necesario tener en cuenta, al hacer la vigilancia de los defectos congénitos, qué datos pueden estar influenciados por la raza de los padres así como por su contexto socio-económico-cultural. Ello, será el primer paso no sólo para que las autoridades sanitarias de las diferentes Comunidades Autónomas, puedan prever los requerimientos médicos y sociales de estos niños y sus familias, sino también para la realización de campañas de información dirigidas a esta población, que constituye una vía fundamental para conseguir la prevención primaria de los defectos congénitos en sus hijos.

Metodología del ECEMC

La metodología del ECEMC está descrita detalladamente en el llamado "Manual Operacional" [Martínez-Frías, 1995]. En dicho Manual Operacional está recogida la normativa común que constituye el marco de referencia para todos los participantes en el Estudio. Con el fin de facilitar la comprensión e interpretación de los resultados que mostramos a lo largo de este capítulo, resumiremos brevemente los aspectos más importantes de la metodología del ECEMC.

El ECEMC podemos definirlo como un programa de investigación clínico-epidemiológica de los niños que nacen con

DC en nuestro país. La investigación llevada a cabo en el ECEMC se basa en los datos obtenidos mediante un sistema permanente de registro de niños recién nacidos. Dicho sistema de registro tiene *base hospitalaria* y es de *tipo caso-control*. La primera de estas dos características implica que *todos los niños nacidos en los hospitales que participan en el Estudio* son examinados por los pediatras que colaboran con el ECEMC siguiendo rigurosamente la metodología definida en el "Manual Operacional" al que hacemos referencia más arriba. Mediante el examen que efectúan los pediatras a los recién nacidos se lleva a cabo la detección de los niños denominados *casos*. Se definen como *casos* aquellos niños que presentan algún defecto mayor o menor detectable durante los tres primeros días de vida, mediante cualquiera de los métodos rutinarios de exploración de los neonatos. Al tratarse de un estudio de tipo *caso-control*, por cada niño malformado que nace se selecciona un *control*, definido como el siguiente nacimiento del mismo sexo que el malformado, que ocurre en el mismo hospital, siempre que no presente DC. Los niños seleccionados como *controles* constituyen el grupo de referencia frente al cual se pueden comparar las características de los niños con DC y las circunstancias relativas a sus gestaciones. Tanto para los *casos* como para los *controles* se efectúa la recogida del mismo tipo de información. Para ello, existen unos protocolos propios del ECEMC que incluyen datos sobre la historia obstétrica y familiar, enfermedades agudas y crónicas maternas, enfermedades y tratamientos crónicos paternos, exposición prenatal a medicamentos y otros productos químicos, a factores físicos, exposiciones ocupacionales, y otras ocurridas durante el embarazo, hasta alcanzar un total de más de 300 datos por cada niño. Dichos datos proceden, por una parte, de la exploración de los recién nacidos, y por otra, de una entrevista directa realizada a las madres de los *casos* y *controles* durante los tres días de hospitalización postparto, tras el consentimiento para dicha entrevista, una vez informadas sobre la razón de la misma. Toda esa información acerca de los *casos* y de los *controles* se completa con el *cómputo de nacimientos ocurridos en el hospital* distribuidos por sexo y especificando el número de partos múltiples y de partos simples. Las cifras procedentes del cómputo de nacimientos constituyen los denominadores para efectuar el cálculo de las frecuencias de DC.

El ECEMC, tal como se ha indicado en otros capítulos de este Boletín, se creó en 1976, hace ya más de 26 años, lo cual nos ha permitido registrar información sobre más de un millón ochocientos mil niños recién nacidos, procedentes de un total de 136 hospitales ubicados en las 17 Comunidades Autónomas españolas y en el Principado de Andorra. En uno de los capítulos finales de este Boletín puede observarse la relación de todos los centros que participan o que han participado en el ECEMC. En el momento actual están colaborando 87 hospitales.

El ECEMC, como grupo de trabajo y como grupo de investigación, tiene una estructura y un modo de trabajar que

se describen en el "Manual Operacional del ECEMC" [Martínez-Frías, 1995]. Se trata de un grupo multidisciplinario, constituido a su vez por dos grupos de trabajo: el Grupo Periférico y el Grupo Coordinador. El Grupo Periférico está integrado actualmente por 424 médicos de toda España (en uno de los capítulos finales de este Boletín mostramos una relación de todos los médicos que participan en el ECEMC). El Grupo Coordinador tiene su sede, a partir de este año (2002) en el Instituto de Salud Carlos III, constituyendo el Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas (CIAC) y está integrado por biólogos, médicos y especialistas en estadística e informática. Fruto del trabajo conjunto del Grupo Periférico y el Grupo Coordinador, es la investigación llevada a cabo en las diversas áreas de estudio de los DC (Dismorfología, Genética, Epidemiología, Teratología, etc.). Esta se basa tanto en los datos registrados en el ECEMC, como en las muestras de sangre o tejidos que se reciben en nuestro laboratorio para su estudio citogenético con técnicas de alta resolución y técnicas de citogenética molecular si procede. El trabajo realizado se ha visto plasmado, entre otras cosas, en los casi 400 trabajos publicados en revistas científicas especializadas, que se relacionan en el apartado 6 de este Boletín.

A continuación exponemos los resultados de la vigilancia epidemiológica de los defectos congénitos en nuestro país. Concretamente hemos estudiado los siguientes aspectos:

- Frecuencia Global de DC en España.
- Frecuencia Global de DC en las distintas Comunidades Autónomas (CCAA) y Hospitales Colaboradores.
- Frecuencia de una serie de defectos concretos seleccionados por su impacto en la salud pública (bien por su elevada frecuencia relativa, o por la morbi-mortalidad que provocan).
- Distribución temporal de la frecuencia de los defectos seleccionados.
- Análisis témporo-espacial de la frecuencia, valorando por una parte el impacto de las IVEs de las que hemos recibido información y vigilando a la vez la eventual aparición de nuevos teratógenos o posibles modificaciones de los teratógenos conocidos, en las distintas Comunidades Autónomas.

La mayoría de los resultados se ofrecen para tres períodos de tiempo:

1. De 1980 a 1985, o período de referencia, para establecer la frecuencia base de los defectos congénitos, por ser el período previo a la aprobación en España de la Ley del

TABLA 1
POBLACIÓN ESTUDIADA EN LOS DIFERENTES PERÍODOS DE TIEMPO

	MALFORMADOS		Total RN
	Nº	%	
<i>Total recién nacidos vivos</i>			
Período: Abril 1976–diciembre 2001	31.566	1,67	1.887.538
<i>Total recién nacidos muertos</i>			
Período: 1980–2001	587	5,19	11.306
<i>Total recién nacidos vivos+muertos</i>			
Período: 1980–1985	8.488	2,22	382.390
Período: 1986–2000	19.648	1,58	1.241.906
Período: 2001	1.175	1,14	103.404

Aborto que permite la interrupción de la gestación por defectos congénitos.

2. De 1986 a 2000, período posterior a la aprobación de la citada Ley.

3. El año 2001, que es el último año analizado, y nos da idea de las frecuencias en el momento actual.

La elaboración de los datos sobre las frecuencias se ha realizado de modo que éstos sean comparables con los de otros registros de todo el mundo.

Población estudiada

En la Tabla 1 se muestra la población estudiada por el ECEMC. Desde abril de 1976, momento en el que se inicia el ECEMC con el registro de recién nacidos vivos (RNV), hasta diciembre de 2001, el ECEMC controló un total de 1.887.538 RNV. De este total, se identificaron 31.566 RN malformados (1,67%).

A partir de 1980, momento en el que se empezaron a incluir en el registro los RN muertos (RNM) y hasta finales de 2001, el ECEMC controló un total de 11.306 RNM, de los cuales 587 presentaron algún DC (5,19%).

En la parte inferior de la Tabla 1 aparece el total de nacimientos controlados (RNV + RNM) durante el período 1980 a 2001, especificándose los tres períodos de tiempo antes comentados (antes de la Ley del Aborto, después de la Ley del Aborto, y los datos del último año).

Cobertura del ECEMC

Según los datos del Instituto Nacional de Estadística para el año 2000 (que son los últimos publicados por este organismo en el momento de elaborarse este Boletín), en

España nacieron 395.756 niños. De este total, el ECEMC controló 105.833, lo que nos indica una cobertura del 26,74% sobre el total de nacimientos ocurridos en España durante ese período (Tabla 2). Esta cifra se ha modificado muy poco con respecto a los datos del año anterior (1999), durante el cual la cobertura total del ECEMC fue del 27,58% de los nacimientos de todo el país.

En esta misma Tabla 2 se especifica la cobertura del ECEMC en cada una de las CCAA. La Comunidad Foral de Navarra, es la única Autonomía de la que no disponemos de datos durante el año 2000. Por su parte, la Región de Murcia (con una cobertura del 98,53%), La Rioja (91,18%), Cantabria (82,75%), Castilla–La Mancha (73%) y Extremadura (61%) son las CCAA en las que el ECEMC tiene una mayor cobertura. En el resto de las Autonomías (con la excepción de Baleares, en la que sólo disponemos de datos de Mahón y de Manacor, así como de las Islas Canarias que sólo disponemos de datos de Tenerife) el ECEMC controla más del 10% de los nacimientos.

Resultados de la Vigilancia Epidemiológica de los DC

Presentamos a continuación los resultados de la vigilancia epidemiológica de los defectos congénitos en nuestro país.

1. Prevalencia Global de Defectos Congénitos

Durante el año 2001, la prevalencia global de defectos congénitos detectables durante los tres primeros días de vida en nuestro país ha sido de 1,14%.

En la Tabla 1 anteriormente comentada podemos observar, no obstante, cómo las cifras de prevalencia han ido variando a lo largo del tiempo. Así, en la parte inferior de esta tabla, observamos que durante el período anterior a la

TABLA 2
COBERTURA DEL REGISTRO DE NACIMIENTOS DEL ECEMC POR COMUNIDADES AUTÓNOMAS
(Según datos del INE [2001] para 2000)

COMUNIDAD AUTÓNOMA	NACIMIENTOS EN EL ECEMC Año 2000	NACIMIENTOS EN ESPAÑA Año 2000	COBERTURA ECEMC EN 2000 (%)
Andalucía.....	10.048	80.756	12,44
Aragón.....	1.759	9.937	17,70
Principado de Asturias.....	1.680	6.809	24,67
Islas Baleares (a).....	468 (a)	9.417 (a)	4,97 (a)
Canarias (b).....	1.745 (b)	18.781 (b)	9,29 (b)
Cantabria.....	3.520	4.254	82,75
Castilla-La Mancha.....	11.885	16.281	73,00
Castilla y León.....	6.895	17.857	38,61
Cataluña.....	10.384	63.489	16,36
Comunidad Valenciana.....	11.384	40.452	28,14
Extremadura.....	6.116	10.025	61,01
Galicia.....	5.534	19.468	28,43
La Rioja.....	2.098	2.301	91,18
Comunidad de Madrid.....	11.808	56.768	20,80
Región de Murcia.....	13.968	14.177	98,53
Comunidad Foral de Navarra.....	0	5.280	0,00
País Vasco.....	6.541	17.468	37,45
Ceuta y Melilla.....	0	2.236	0,00
TOTAL.....	105.833	395.756	26,74

(a) Los datos de Baleares en el año 2000 se refieren exclusivamente a Menorca.

(b) Actualmente, los datos de las Islas Canarias proceden sólo de Tenerife.

Ley del Aborto, la frecuencia de RN (vivos + muertos) con defectos congénitos era de 2,22%, cifra que consideramos nuestra frecuencia basal al nacimiento. En el período posterior a esta Ley, la frecuencia de niños con DC bajó a 1,58%, encontrándose en el momento actual en 1,14% como ya hemos comentado.

En la actualidad, aún cuando podamos asumir que la mejora progresiva en las condiciones socio-económicas de los países desarrollados (mejor alimentación, más eficaz vacunación de la población, mejor control médico, mayor planificación de las gestaciones, mayor aplicación de pautas preventivas, mayor acceso a la información etc.) va a continuar reduciendo paulatinamente la aparición de, al menos, ciertos defectos congénitos. Sin embargo, es indudable que el avance en el diagnóstico prenatal y la posibilidad posterior de la interrupción de las gestaciones con defectos congénitos es el factor determinante de la disminución observada en la frecuencia de DC.

Por tanto, hemos de ser conscientes de que los defectos congénitos no están disminuyendo mucho en cuanto a su producción, es decir, apenas estamos ejerciendo una **prevención primaria**, única que ahorra (tanto individualmente como socialmente) el sufrimiento y el coste de un recién nacido malformado. El diagnóstico prenatal, es decir, la **prevención secundaria**, no ahorra, al menos, el sufrimiento de los padres, y tiene también un coste económico.

Por ello, debemos seguir esforzándonos en conseguir la prevención primaria de los defectos congénitos, mediante el análisis de las causas por las que se producen las malformaciones congénitas y la aplicación de todas aquellas medidas preventivas que hoy se conocen.

2. Prevalencia Global de Defectos Congénitos por Comunidades Autónomas y Hospitales Colaboradores

A la hora de mostrar la prevalencia de DC al nacimiento por CCAA o por Hospitales, se plantea no sólo el problema ya comentado de cómo las interrupciones Voluntarias del Embarazo (IVEs) están modificando esta cifra, sino también hay que tener en cuenta la posibilidad de que algunos embarazos, considerados de riesgo por algún motivo (como puede ser la detección prenatal de anomalías), sean derivados a otros hospitales de referencia (capaces de proporcionar una asistencia más adecuada) y por tanto el nacimiento no tenga lugar donde "naturalmente" le correspondería.

Analizaremos a continuación, detalladamente, estos dos aspectos para una mejor comprensión de las cifras de la frecuencia global de DC en los diferentes centros o CCAA.

a) Interrupciones voluntarias del embarazo (IVEs) y estudio de la frecuencia de defectos congénitos al nacimiento

Como consecuencia de la realización de IVEs tras la detección prenatal de anomalías, la frecuencia de defectos congénitos observada al nacimiento es menor que la que observaríamos si no se practicaran tales IVEs. La solución más inmediata para tratar de aproximarnos a la frecuencia real podría ser, en principio, registrar información sobre las IVEs realizadas y sumarla a la frecuencia observada en RN. Sin embargo, este procedimiento, sencillo en apariencia, conlleva un gran número de dificultades. Entre éstas, podemos destacar que no se está registrando la información sobre todas las IVEs realizadas y que en las IVEs no se suelen aplicar los mismos procedimientos diagnósticos que se aplican a los RN (estudio anatomopatológico, citogenético, radiológico, bioquímico, etc.) lo que determina que la probabilidad de detectar ciertas anomalías en las IVEs sea inferior que en los neonatos.

Además, al sumar los datos de las IVEs a los de los RN, se sobreestima la frecuencia real que se observaría al nacimiento si no se realizaran IVEs ya que estaremos agregando una cierta proporción de gestaciones de fetos malformados que si hubieran seguido su curso natural, habrían concluido en un aborto espontáneo y no tendrían que contabilizarse al nacimiento [Martínez-Frías y cols., 2000]. También, al no incluir en el denominador la totalidad de las IVEs realizadas por otras causas, se sobrevalora la frecuencia de las realizadas por defectos.

A este respecto, gracias a que el ECEMC dispone de la frecuencia basal de DC en los datos correspondientes al período comprendido entre 1980 y 1985, podremos hacer una corrección de la cifra de frecuencia en aquellos centros que comuniquen la totalidad de las IVEs. Se podrá estimar también la sobrevaloración que supone el hecho de sumar estos datos a los de los recién nacidos, teniendo presentes las anteriores observaciones.

b) Derivación de embarazos de riesgo a centros de referencia y estudio de la frecuencia de defectos congénitos

En los registros de base hospitalaria sin cobertura total de los nacimientos de un país, debería ser preceptivo tener en cuenta esta circunstancia a la hora de analizar la frecuencia de defectos congénitos. Esa es la razón por la que en el ECEMC venimos registrando información sobre si el parto fue referido o no desde otro hospital. Si no lo tuviéramos en cuenta, en los hospitales a los que son referidos los embarazos de riesgo se observaría una frecuencia de defectos congénitos más alta que la esperada, mientras que en los hospitales de los que proceden la frecuencia registrada

sería menor que la que se esperaría si los partos no hubieran sido referidos a otro hospital. Dado que no todos los hospitales de España colaboran con el ECEMC, se pueden plantear las siguientes situaciones:

- Si en la Comunidad Autónoma colaboran con el ECEMC tanto el hospital al que son referidos los embarazos de riesgo y sus partos (hospital de referencia), como los hospitales de los que proceden los mismos, la frecuencia global observada en esa Autonomía no se verá alterada. El hecho de que se estén derivando partos de unos a otros hospitales, no alterará la frecuencia de la Comunidad, puesto que la mayor frecuencia registrada en los hospitales de referencia se ve compensada por la menor frecuencia observada en el resto de hospitales de la zona. Sólo habría variaciones si ciertos embarazos de riesgo se derivaran a otras Comunidades Autónomas.

- Si en la Comunidad Autónoma colabora el hospital de referencia y no lo hacen todos los hospitales que están refiriendo partos al primero, la frecuencia de defectos congénitos que registraremos en dicha Comunidad será relativamente alta.

- Si en la Comunidad Autónoma no colabora con el ECEMC el hospital de referencia y sí lo hacen los hospitales que refieren partos al mismo, registraremos una frecuencia relativamente baja de niños con defectos congénitos en la Comunidad.

Todos estos aspectos no invalidan los resultados, siempre que se interpreten teniéndolos en cuenta al analizar las cifras de frecuencia.

Pasamos, pues, a resumir los resultados de la Vigilancia Epidemiológica de DC por CCAA y Centros u Hospitales que colaboran con el ECEMC.

En la Tabla 3 mostramos la frecuencia global de defectos congénitos en cada Centro Colaborador (que aparece con el número asignado en el ECEMC) y en la Comunidad Autónoma a la que pertenecen. Los datos se ofrecen en los tres períodos de tiempo que hemos establecido, y que son:

- El primer período es el comprendido entre 1980 y 1985, o *período de referencia*, al ser el período previo a la aprobación en España de la ley que permite las IVEs por defectos congénitos. Como ya indicamos, la frecuencia registrada en dicho período será la *frecuencia base* con la cual podremos comparar las frecuencias registradas en períodos posteriores y al considerar los datos sobre las IVEs.

- El segundo período es el comprendido entre 1986 y 2000, por ser el período siguiente a la aprobación de la citada ley. Si comparamos la frecuencia registrada en estos

TABLA 3
PREVALENCIA DE RECIÉN NACIDOS MALFORMADOS POR CENTRO Y COMUNIDAD AUTÓNOMA
EN TRES PERÍODOS DE TIEMPO: 1980-1985, 1986-2000 y 2001

CENTRO	RECIÉN NACIDOS									RECIÉN NACIDOS+IVES (a), Y PARTOS REFERIDOS EN CENTROS DE PROCEDENCIA	
	1980-1985			1986-2000			2001			1986-2000	2001
	Total	Malformados		Total	Malformados		Total	Malformados		%	%
	RN	N.º	%	RN	N.º	%	RN	N.º	%	%	%
1 :	-	-	-	7.201	79	1,10	-	-	-	1,01	-
6 :	12.444	257	2,07	33.026	325	0,98	-	-	-	0,98	-
36 :	-	-	-	8.905	74	0,83	997	4	0,40	0,85	0,40
45 :	20.221	241	1,19	-	-	-	-	-	-	-	-
61 :	4.143	31	0,75	7.630	66	0,87	-	-	-	0,87	-
62 :	2.873	91	3,17	18.191	348	1,91	1.117	15	1,34*	1,94	1,34*
68 :	-	-	-	26.420	360	1,36	1.479	16	1,08	1,36	1,08
70 :	-	-	-	1.520	21	1,38	-	-	-	1,38	-
76 :	-	-	-	2.851	63	2,21	115	2	1,74	2,21	1,74
79 :	-	-	-	14.436	170	1,18	1.229	13	1,06	1,18	1,06
94 :	-	-	-	15.478	110	0,71	2.026	10	0,49	0,71	0,49
109 :	-	-	-	7.634	80	1,05	1.445	8	0,55	1,03	0,55
128 :	-	-	-	1.496	8	0,53	728	3	0,41	0,53	0,41
ANDALUCÍA	39.681	620	1,56	144.788	1.704	1,18	9.136	71	0,78*	1,18	0,78*
74 :	-	-	-	7.165	117	1,63	524	5	0,95	1,65	0,95
90 :	-	-	-	5.030	31	0,62	502	0	0,00	0,64	0,00
91 :	-	-	-	5.169	97	1,88	518	10	1,93	1,86	1,93
121 :	-	-	-	303	3	0,99	39	1	2,56	0,99	2,56
ARAGÓN	-	-	-	17.667	248	1,40	1.583	16	1,01	1,41	1,01
17 :	-	-	-	3.699	57	1,54	279	5	1,79	1,78	2,14
52 :	2.182	41	1,88	1.542	29	1,88	-	-	-	1,88	-
53 :	-	-	-	10.433	156	1,50	843	7	0,83	1,50	0,83
55 :	2.964	73	2,46	9.270	166	1,79	323	3	0,93*	1,98	1,23
86 :	-	-	-	2.554	62	2,43	170	5	2,94	2,85	3,51
ASTURIAS	5.146	114	2,22	27.498	470	1,71	1.615	20	1,24*	1,84	1,42*
16:	2.235	61	2,73	7.670	188	2,45	505	2	0,40*	2,45	0,40*
130 :	-	-	-	-	-	-	395	14	3,54	-	3,54
BALEARES (b)	2.235	61	2,73	7.670	188	2,45	900	16	1,78	2,45	1,78
27 :	-	-	-	27.076	411	1,52	2.584	16	0,62	1,65	1,19
31 :	3.112	198	6,36	-	-	-	-	-	-	-	-
60 :	-	-	-	16.433	265	1,61	-	-	-	1,61	-
69 :	-	-	-	197	0	0,00	-	-	-	0,00	-
CANARIAS	3.112	198	6,36	43.706	676	1,55	2.584	16	0,62*	1,64	1,19*
28 :	-	-	-	32.257	614	1,90	3.027	38	1,26	2,27	1,26
126 :	-	-	-	478	12	2,51	413	12	2,91	2,51	2,91
CANTABRIA	-	-	-	32.735	626	1,91	3.440	50	1,45	2,28	1,45

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

(b): Los datos de Baleares se refieren a Mahón y Manacor.

*: 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.

TABLA 3 (Continuación)
PREVALENCIA DE RECIÉN NACIDOS MALFORMADOS POR CENTRO Y COMUNIDAD AUTÓNOMA
EN TRES PERÍODOS DE TIEMPO: 1980-1985, 1986-2000 y 2001

CENTRO	RECIÉN NACIDOS									RECIÉN NACIDOS+IVES (a), Y PARTOS REFERIDOS EN CENTROS DE PROCEDENCIA	
	1980-1985			1986-2000			2001			1986-2000	2001
	Total	Malformados		Total	Malformados		Total	Malformados		%	%
	RN	N.º	%	RN	N.º	%	RN	N.º	%	%	%
2 :	8.032	76	0,95	17.342	147	0,85	1.047	8	0,76	0,85	0,76
3 :	7.637	207	2,71	17.026	266	1,56	1.287	17	1,32*	1,57	1,24*
13 :	21.430	417	1,95	42.875	805	1,88	2.911	61	2,10	1,87	2,10
18 :	5.885	102	1,73	8.307	110	1,32	535	3	0,56*	1,32	0,56*
19 :	290	4	1,38	779	9	1,16	718	15	2,09	1,16	2,09
20 :	5.306	398	7,50	11.707	445	3,80	609	23	3,78*	3,81	3,78*
21 :	4.521	130	2,88	24.926	392	1,57	1.326	15	1,13*	1,57	1,06*
85 :	-	-	-	37.271	650	1,74	2.873	29	1,01	1,73	1,04
97 :	-	-	-	4.287	45	1,05	529	2	0,38	1,07	0,38
CAST.-LA MANCHA	53.101	1.334	2,51	164.520	2.869	1,74	11.835	173	1,46*	1,75	1,45*
9 :	8.446	115	1,36	16.159	146	0,90	937	9	0,96*	0,91	1,07*
14 :	9.720	82	0,84	16.660	161	0,97	921	13	1,41	0,96	1,41
38 :	12.794	268	2,09	28.037	492	1,75	1.703	33	1,94*	1,73	1,94*
40 :	6.839	59	0,86	-	-	-	-	-	-	-	-
51 :	12.610	493	3,91	27.074	1.140	4,21	1.591	48	3,02	4,23	3,50
64 :	-	-	-	4.021	60	1,49	-	-	-	1,49	-
73 :	-	-	-	5.344	79	1,48	316	3	0,95	1,50	0,95
84 :	-	-	-	14.110	209	1,48	1.166	13	1,11	1,48	1,11
CASTILLA Y LEÓN	50.409	1017	2,02	111.405	2.287	2,05	6.634	119	1,79	2,06	1,94
4 :	11.116	402	3,62	23.349	743	3,18	1.431	50	3,49	3,32	3,83
5 :	11.383	224	1,97	24.263	352	1,45	2.235	16	0,72*	1,45	0,72*
12 :	2.732	89	3,26	9.312	90	0,97	980	11	1,12*	0,97	1,12*
37 :	7.829	112	1,43	-	-	-	-	-	-	-	-
63 :	2.586	160	6,19	27.958	572	2,05	-	-	-	2,54	-
75 :	-	-	-	8.884	176	1,98	773	13	1,68	2,10	2,69
77 :	-	-	-	13.550	191	1,41	1.746	10	0,57	1,40	0,57
81 :	-	-	-	3.463	172	4,97	356	13	3,65	5,21	3,65
82 :	-	-	-	11.967	152	1,27	895	9	1,01	1,28	1,01
83 :	-	-	-	526	8	1,52	129	1	0,78	1,52	0,78
102 :	-	-	-	612	4	0,65	98	2	2,04	0,65	2,04
110 :	-	-	-	2.479	69	2,78	631	10	1,58	3,37	1,74
120 :	-	-	-	488	6	1,23	218	0	0,00	1,23	0,00
132 :	-	-	-	-	-	-	102	2	1,96	-	1,96
CATALUÑA	35.646	987	2,77	126.851	2.535	2,00	9.594	137	1,43*	2,18	1,59*

(a): No se registran todas las IVEs realizadas. Por tanto, sólo se incluyen las 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.

TABLA 3 (Continuación)

PREVALENCIA DE RECIÉN NACIDOS MALFORMADOS POR CENTRO Y COMUNIDAD AUTÓNOMA EN TRES PERÍODOS DE TIEMPO: 1980-1985, 1986-2000 y 2001

CENTRO	RECIÉN NACIDOS									RECIÉN NACIDOS+IVES (a), Y PARTOS REFERIDOS EN CENTROS DE PROCEDENCIA	
	1980-1985			1986-2000			2001			1986-2000	2001
	Total	Malformados		Total	Malformados		Total	Malformados		%	%
	RN	N.º	%	RN	N.º	%	RN	N.º	%	%	%
33 :	-	-	-	2.012	18	0,89	736	7	0,95	0,89	0,95
46 :	15.854	166	1,05	18.283	51	0,28	2.405	0	0,00*	0,28	0,00*
50 :	3.908	75	1,92	16.934	271	1,60	486	4	0,82	1,71	0,82
71 :	-	-	-	9.508	129	1,36	-	-	-	1,39	-
80 :	-	-	-	2.326	56	2,41	-	-	-	2,41	-
111 :	-	-	-	1.702	28	1,65	412	3	0,73	1,65	0,73
116 :	-	-	-	4.980	62	1,24	1.383	9	0,65	1,24	0,65
118 :	-	-	-	422	4	0,95	19	0	0,00	0,95	0,00
122 :	-	-	-	1.824	12	0,66	1.064	1	0,09	0,66	0,09
123 :	-	-	-	3.102	39	1,26	1.199	8	0,67	1,26	0,67
124 :	-	-	-	3.533	84	2,38	1.758	30	1,71	2,29	1,71
125 :	-	-	-	2.208	65	2,94	1.521	31	2,04	2,94	2,04
131 :	-	-	-	-	-	-	239	1	0,42	-	0,42
COM. VALENCIANA	19.762	241	1,22	66.834	819	1,23	11.222	94	0,84*	1,26	0,84*
23 :	10.576	95	0,90	22.240	753	3,39	1.553	52	3,35**	3,34	3,10**
87 :	-	-	-	26.488	532	2,01	2.500	41	1,64	1,98	1,68
98 :	-	-	-	3.824	94	2,46	478	7	1,46	2,48	1,46
99 :	-	-	-	4.602	126	2,74	-	-	-	2,80	-
100 :	-	-	-	646	3	0,46	386	11	2,85	0,46	2,60
104 :	-	-	-	4.438	85	1,92	369	2	0,54	2,00	0,54
EXTREMADURA	10.576	95	0,90	62.238	1.593	2,56	5.286	113	2,14**	2,55	2,06**
24 :	7.996	100	1,25	7.025	39	0,56	-	-	-	0,56	-
25 :	8.847	156	1,76	6.364	14	0,22	1.150	1	0,09*	0,22	0,09*
29 :	29.874	601	2,01	53.640	747	1,39	3.372	39	1,16*	1,38	1,16*
78 :	-	-	-	1.072	34	3,17	-	-	-	3,17	-
92 :	-	-	-	5.463	52	0,95	-	-	-	1,01	-
119 :	-	-	-	1.028	21	2,04	381	5	1,31	2,04	1,31
127 :	-	-	-	972	0	0,00	-	-	-	0,00	-
GALICIA	46.717	857	1,83	75.564	907	1,20	4.903	45	0,92*	1,20	0,92*
39 :	12.746	476	3,73	22.056	200	0,91	2.064	1	0,05*	0,91	0,05*
129 :	-	-	-	-	-	-	304	9	2,96	-	2,96
LA RIOJA	12.746	476	3,73	22.056	200	0,91	2.368	10	0,42*	0,91	0,42*
8 :	-	-	-	10.763	85	0,79	3.124	21	0,67	0,74	0,67
32 :	12.638	366	2,90	4.637	98	2,11	-	-	-	2,11	-
34 :	461	7	1,52	-	-	-	-	-	-	-	-
56 :	11.826	126	1,07	49.523	638	1,29	3.446	33	0,96	1,23	0,78
93 :	-	-	-	15.622	122	0,78	2.505	20	0,80	0,77	0,80
96 :	-	-	-	12.500	63	0,50	-	-	-	0,51	-
112 :	-	-	-	1.042	14	1,34	148	2	1,35	1,25	1,35
113 :	-	-	-	2.187	24	1,10	509	8	1,57	1,10	1,57
114 :	-	-	-	1.610	32	1,99	-	-	-	1,99	-
115 :	-	-	-	10.764	172	1,60	2.949	19	0,64	1,98	1,51
117 :	-	-	-	294	1	0,34	-	-	-	0,34	-
133 :	-	-	-	-	-	-	447	7	1,57	-	1,57
MADRID	24.925	499	2,00	108.942	1.249	1,15	13.128	110	0,84*	1,16	0,99*

(a): No se registran todas las IVEs realizadas. Por tanto, sólo se incluyen las 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.

TABLA 3 (Continuación)
PREVALENCIA DE RECIÉN NACIDOS MALFORMADOS POR CENTRO Y COMUNIDAD AUTÓNOMA
EN TRES PERÍODOS DE TIEMPO: 1980-1985, 1986-2000 y 2001

CENTRO	RECIÉN NACIDOS									RECIÉN NACIDOS+IVES (a), Y PARTOS REFERIDOS EN CENTROS DE PROCEDENCIA	
	1980-1985			1986-2000			2001			1986-2000	2001
	Total	Malformados		Total	Malformados		Total	Malformados		%	%
	RN	N.º	%	RN	N.º	%	RN	N.º	%	%	%
30 :	7.673	168	2,19	19.304	399	2,07	1.566	34	2,17	2,08	2,17
35 :	1.131	11	0,97	13.899	146	1,05	901	7	0,78	1,06	0,78
59 :	2.491	70	2,81	10.971	316	2,88	784	20	2,55	2,90	2,55
89 :	–	–	–	66.374	975	1,47	5.973	53	0,89	1,44	0,85
95 :	–	–	–	8.175	123	1,50	1.109	11	0,99	1,54	0,99
103 :	–	–	–	1.371	11	0,80	–	–	–	0,87	–
105 :	–	–	–	2.651	20	0,75	811	9	1,11	0,75	1,11
106 :	–	–	–	490	7	1,43	18	0	0,00	1,43	0,00
107 :	–	–	–	6.212	16	0,26	1.223	2	0,16	0,27	0,16
108 :	–	–	–	181	0	0,00	–	–	–	0,00	–
MURCIA	11.295	249	2,20	129.628	2.013	1,55	12.385	136	1,10*	1,55	1,08*
15 :	15.566	366	2,35	25.617	277	1,08	–	–	–	1,07	–
NAVARRA	15.566	366	2,35	25.617	277	1,08	–	–	–	1,08	–
7 :	24.617	919	3,73	44.458	442	0,99	3.888	21	0,54*	1,04	0,54*
41 :	3.254	143	4,39	–	–	–	–	–	–	–	–
48 :	3.015	42	1,39	–	–	–	–	–	–	–	–
54 :	1.849	46	2,49	–	–	–	–	–	–	–	–
57 :	15.571	161	1,03	–	–	–	–	–	–	–	–
58 :	2.863	55	1,92	17.732	272	1,53	2.306	20	0,87*	1,53	0,87*
65 :	266	8	3,01	1.337	11	0,82	–	–	–	0,82	–
66 :	38	0	0,00	7.528	231	3,07	597	8	1,34*	3,11	1,34*
PAÍS VASCO	51.473	1.374	2,67	71.055	956	1,35	6.791	49	0,72*	1,38	0,72*
101 :	–	–	–	3.132	31	0,99	–	–	–	1,02	–
ANDORRA	–	–	–	3.132	31	0,99	–	–	–	1,02	–
TOTAL ECEMC:	382.390	8.488	2,22	1.241.906	19.648	1,58	103.404	1.175	1,14*	1,62	1,19*

(a): No se registran todas las IVEs realizadas. Por tanto, sólo se incluyen las 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.

años con la observada en el período de referencia, la diferencia entre ambas cifras nos da una estimación del impacto que sobre la frecuencia neonatal de defectos congénitos están teniendo las IVEs.

- El tercer y último período considerado es el último año analizado, el año 2001, cuyos datos nos ofrecen una idea de cuál es la frecuencia actual.

La tabla está dividida en dos partes: la parte izquierda muestra la frecuencia en RN en los tres períodos considerados, mientras que la parte derecha de la tabla incluye la frecuencia calculada en los mismos períodos al sumar los datos

de las IVEs (en los casos en los que nos fueron enviados) a los de los recién nacidos, y al considerar los partos referidos en sus hospitales de procedencia.

Tanto en la mitad izquierda como en la mitad derecha de la tabla, para comprobar si existe una tendencia lineal creciente o decreciente de la frecuencia con el tiempo, hemos aplicado el Test de Tendencia Lineal (chi-cuadrado con un grado de libertad) y hemos considerado como estadísticamente significativos los resultados que implican valores de "p" inferiores a 0,05. Aparecen señalados con un asterisco (*) las Autonomías y hospitales en los que el valor del test de tendencia lineal indica que existe un descenso esta-

dísticamente significativo de la frecuencia a lo largo de los tres períodos analizados, y con dos asteriscos aquellos en los que existe un incremento igualmente significativo.

La última línea de la Tabla 3 muestra la prevalencia global de recién nacidos con defectos congénitos en el ECEMC, tal como ya indicamos en el apartado anterior, esta cifra está experimentando un descenso lineal estadísticamente significativo a lo largo de los tres períodos considerados. La prevalencia global ha pasado del 2,22% (entre 1980 y 1985), al 1,58% (entre 1986 y 2000), sufriendo de nuevo un descenso al 1,14% en el año 2001.

Si centramos ahora nuestra atención en los datos corregidos teniendo en cuenta las IVEs y los partos referidos (parte derecha de la Tabla 3), podemos comprobar que no se modifican prácticamente las cifras de frecuencia. Esto se debe a que, desafortunadamente, no disponemos de los datos de la totalidad de IVEs realizadas en todos los hospitales que colaboran con el ECEMC, sino muy al contrario son pocos los centros que envían el total de IVEs realizadas.

En lo que respecta a los datos de las CCAA, y citando nuestros comentarios a los RN (es decir, sin tener en cuenta IVEs o partos referidos) observamos las siguientes variaciones a lo largo del tiempo (Tabla 3):

1°. La frecuencia global de RN con defectos congénitos ha sufrido un **descenso estadísticamente significativo** en 11 de las 17 Autonomías. Estas han sido: Andalucía, Principado de Asturias, Canarias, Castilla-La Mancha, Cataluña, Comunidad Valenciana, Galicia, La Rioja, Comunidad de Madrid, Región de Murcia, y País Vasco.

2°. La frecuencia global de RN con defectos congénitos está disminuyendo, si bien aun no alcanza significación estadística en otras 4 Autonomías más. Estas son: Aragón, las Islas Baleares (datos exclusivamente de Mahón y de Manacor), Cantabria y Castilla y León.

3°. La frecuencia global de RN con defectos congénitos ha sufrido un incremento significativo sólo en una Autonomía: Extremadura. Dicho incremento, ya comentado en anteriores ediciones de este Boletín, puede ser debido a la mejora en los últimos tiempos de la atención neonatal en esta Autonomía. Esta mejora, posibilita la atención en la propia región de los embarazos de riesgo y de los niños que nacen con problemas, que en épocas pasadas eran derivados a otras zonas con mejores dotaciones asistenciales, como por ejemplo Madrid.

4°. En el año 2001 (al igual que en el anterior) ningún hospital de la Comunidad Foral de Navarra colaboró con el ECEMC, si bien la tendencia observada hasta el año 1999 era también de descenso.

3. Prevalencia al Nacimiento de Defectos Congénitos Seleccionados

En la Tabla 4 mostramos la prevalencia al nacimiento de 33 defectos congénitos seleccionados por la frecuencia relativamente elevada que presentan al nacimiento, o bien por la considerable morbi-mortalidad que provocan. Los datos aparecen para los 3 períodos que venimos analizando.

Los defectos han sido dispuestos por orden decreciente de frecuencia, teniendo en cuenta la cifra registrada en el año 2001. Así, para cada defecto, y en cada uno de los tres períodos mencionados, especificamos el número de casos registrados, la prevalencia que ese número representa por cada 10.000 recién nacidos, y los límites de confianza de dicha prevalencia al 95%. Los límites de confianza nos indican dentro de qué rango puede oscilar la frecuencia poblacional de cada anomalía, teniendo en cuenta el tamaño de nuestra muestra. De este modo, si se imbrican los intervalos de confianza de dos cifras de frecuencia, podemos considerar que no hay diferencias estadísticamente significativas entre ambas. Asimismo, si dichos intervalos no se solapan, ello nos está indicando que existen diferencias significativas entre las frecuencias.

De los 33 tipos de DC analizados, en 21 está disminuyendo su prevalencia al nacimiento a lo largo del tiempo (63,6%), en 2 ha aumentado (6,1%) y en los 10 restantes no se observan variaciones significativas (30,3%).

1°. Defectos Congénitos cuya prevalencia en RN ha disminuido significativamente:

Al comparar las frecuencias en los tres períodos de tiempo, la prevalencia al nacimiento ha sufrido una disminución significativa en los siguientes DC: Hipospadias, Apéndice Preauricular, S. De Down, Angioma Cutáneo, Nevus, Defectos por Reducción de Extremidades, Sindactilia, Polidactilia Postaxial, Micrognatia/retrognatia, Labio Leporino ± Fisura del Paladar, Fisura del Paladar, Espina Bífida, Otras Malposiciones graves de Pies (diferentes del pie zambo), Anoftalmía/Microftalmía, Hernia Diafragmática, Onfalocele, Anencefalia, Encefalocele, Defecto de la Pared Corporal, y Agenesia Renal Bilateral.

2°. Defectos Congénitos cuya prevalencia en RN no se ha modificado significativamente: la prevalencia al nacimiento no ha sufrido variaciones significativas a lo largo de los tres períodos analizados en los siguientes DC: Pie Zambo Mayor, Polidactilia Preaxial, Atresia/estenosis de Ano/recto, Atresia/estenosis de Esófago, Hidrocefalia, Microcefalia, Anotia/Microtia, Otras Polidactilias, Genitales ambiguos, Gastrosquisis y Displasia renal. No obstante, la hidrocefalia ha pasado de una prevalencia de 4,2/10.000 en el período

TABLA 4
PREVALENCIA GLOBAL DE 33 DEFECTOS CONGÉNITOS DIAGNOSTICADOS DURANTE LOS TRES PRIMEROS DÍAS DE VIDA,
EN TRES PERÍODOS DE TIEMPO: 1980-1985, 1986-2000 y 2001

DEFECTO	1980-1985			1986-2000			2001		
	N.º	Por 10.000	LC 95%	N.º	Por 10.000	LC 95%	N.º	Por 10.000	LC 95%
Cardiopatías/Anomalías grandes vasos	318	8,32	(7,43-9,26)	2046	16,47	(15,77-17,20)	13 2	12,77	(10,68-15,04)
Hipospadias *	692	18,10	(16,77-19,47)	1997	16,08	(15,38-16,79)	131	12,67	(10,59-14,93)
Apéndice preauricular *	481	12,58	(11,48-13,73)	1266	10,19	(9,64-10,76)	87	8,41	(6,74-10,27)
Síndrome de Down *	565	14,78	(13,58-16,02)	1494	12,03	(11,43-12,65)	84	8,12	(6,48-9,95)
Angiomas cutáneos *	501	13,10	(11,98-14,27)	1157	9,32	(8,79-9,86)	77	7,45	(5,88-9,20)
Nevus *	404	10,57	(9,56-11,62)	816	6,57	(6,13-7,03)	54	5,22	(3,92-6,71)
Reducción de extremidades *	272	7,11	(6,29-7,98)	784	6,31	(5,88-6,76)	50	4,84	(3,59-6,27)
Sindactilia *	301	7,87	(7,01-8,79)	623	5,02	(4,63-5,42)	45	4,35	(3,17-5,72)
Polidactilia/Polisindactilia postaxial (5º dedo) * ..	277	7,24	(6,42-8,12)	715	5,76	(5,34-6,19)	43	4,16	(3,01-5,49)
Micrognatia o retrognatia *	246	6,43	(5,65-7,26)	771	6,21	(5,78-6,65)	43	4,16	(3,01-5,49)
Pie zambo mayor (a)	208	5,44	(4,73-6,20)	680	5,48	(5,07-5,89)	42	4,06	(2,93-5,38)
Labio leporino ± fisura paladar *	246	6,43	(5,65-7,26)	675	5,44	(5,03-5,85)	32	3,09	(2,12-4,26)
Fisura del paladar *	199	5,20	(4,51-5,95)	555	4,47	(4,10-4,85)	32	3,09	(2,12-4,26)
Polidactilia/Polisindactilia preaxial (1º dedo)	90	2,35	(1,89-2,86)	347	2,79	(2,51-3,10)	29	2,80	(1,88-3,92)
Hidrocefalia *	148	3,87	(3,27-4,52)	521	4,20	(3,84-4,56)	27	2,61	(1,72-3,69)
Atresia/estenosis de ano/recto	97	2,54	(2,06-3,07)	263	2,12	(1,87-2,38)	26	2,51	(1,64-3,57)
Atresia/estenosis de esófago	88	2,30	(1,85-2,81)	226	1,82	(1,59-2,06)	21	2,03	(1,26-2,99)
Espina bifida *	181	4,73	(4,07-5,45)	383	3,08	(2,78-3,40)	18	1,74	(1,03-2,75)
Microcefalia	81	2,12	(1,68-2,60)	239	1,92	(1,69-2,18)	15	1,45	(0,81-2,39)
Anotia/Microtia	72	1,88	(1,47-2,34)	174	1,40	(1,20-1,62)	14	1,35	(0,74-2,27)
Agnesia renal unilateral **	22	0,58	(0,36-0,84)	125	1,01	(0,84-1,19)	14	1,35	(0,74-2,27)
Otras malposiciones mayores del pie (a) *	168	4,39	(3,75-5,08)	344	2,77	(2,48-3,07)	13	1,26	(0,67-2,15)
Anoftalmia o microftalmia *	94	2,46	(1,99-2,98)	220	1,77	(1,55-2,01)	12	1,16	(0,60-2,03)
Resto Polidactilia/Polisindactilia	36	0,94	(0,66-1,27)	130	1,05	(0,87-1,23)	12	1,16	(0,60-2,03)
Hernia o agnesia diafragmática *	107	2,80	(2,29-3,35)	225	1,81	(1,58-2,06)	11	1,06	(0,53-1,90)
Genitales ambiguos	41	1,07	(0,77-1,43)	98	0,79	(0,64-0,95)	11	1,06	(0,53-1,90)
Onfalocelo *	65	1,70	(1,31-2,14)	128	1,03	(0,86-1,22)	6	0,58	(0,21-1,26)
Anencefalia *	178	4,65	(4,00-5,36)	129	1,04	(0,87-1,23)	3	0,29	(0,06-0,85)
Gastroquisis	21	0,55	(0,34-0,81)	51	0,41	(0,31-0,53)	3	0,29	(0,06-0,85)
Displasia renal	34	0,89	(0,62-1,21)	128	1,03	(0,86-1,22)	3	0,29	(0,06-0,85)
Encefalocelo *	49	1,28	(0,95-1,67)	72	0,58	(0,45-0,72)	1	0,10	(0,00-0,54)
Defecto de pared corporal *	13	0,34	(0,18-0,58)	20	0,16	(0,10-0,25)	0	0,00	(0,00-0,36)
Agnesia renal bilateral *	22	0,58	(0,36-0,84)	59	0,48	(0,36-0,60)	0	0,00	(0,00-0,36)

LC: Límites de confianza.

(a): Reducibles pasivamente (mediante maniobras) o irreducibles.

*: Tendencia lineal decreciente estadísticamente significativa.

** : Tendencia lineal creciente estadísticamente significativa.

1986-2000 a una prevalencia de 2,61/10.000 en el último año, lo que puede ser el indicio de que también empieza a decrecer.

3º. Defectos Congénitos cuya prevalencia en RN ha aumentado significativamente: Sólo la agnesia renal unilateral ha incrementado su cifra de prevalencia cuando comparamos los tres períodos de tiempo analizados. Este incremento se puede explicar como consecuencia de la generalización en la aplicación de técnicas diagnósticas, y en especial de la ecografía pre y perinatal.

4º. Este año, las cardiopatías congénitas, que son el grupo de defectos más frecuentes en nuestro medio, requieren una mención especial. Si comparamos los dos primeros períodos, es decir, antes (1980-1985) y después (1986-2000) de la legalización del aborto terapéutico, observamos un aumento significativo. Este hecho, se ha venido comentando como consecuencia de un diagnóstico más precoz, debido a la ecografía (o ecocardiografía), de aquellas cardiopatías que antes se diagnosticaban más tardíamente (cuando comenzaba a aparecer la sintomatología). Sin embargo, durante el año 2001, y tal y como vemos en la Tabla 4, ya ha comenzado a disminuir de forma estadísticamente signifi-

ficativa la prevalencia al nacimiento de las cardiopatías, pasando de una frecuencia de 16,47 por 10.000 que presentaba en el período 1986–2000 a 12,77 por 10.000 en el 2001.

4. *Análisis Secular de la Prevalencia de los Defectos Congénitos Seleccionados*

La importancia del análisis secular de la prevalencia de los defectos congénitos al nacimiento en un medio determinado, radica (como ya hemos comentado) en el supuesto de que si en dicho medio se introduce un factor capaz de alterar el desarrollo prenatal, la frecuencia de tales alteraciones va a sufrir un incremento. Gracias a esa observación podríamos investigar a qué factor o factores puede ser debido el cambio. Asimismo, los eventuales descensos de la frecuencia pueden ser causados por la introducción de factores preventivos, por lo que su posible identificación resultaría igualmente del máximo interés.

Debido pues a su importancia, vamos a profundizar en el estudio de las frecuencias (esta vez, año a año, y no agrupadas en períodos) de 16 defectos congénitos. La selección de estos 16 defectos congénitos se ha realizado basándonos en dos criterios. Por un lado, por su frecuencia relativamente alta y por tener una morbi-mortalidad importante, por otro, por ser los defectos para los que generalmente se efectúa la vigilancia epidemiológica en el resto de los programas existentes en otros países.

Los 16 defectos analizados han sido: anencefalia, espina bífida, encefalocele, hidrocefalia, anoftalmía/microftalmía, anotia/microtia, fisura del paladar, labio leporino±fisura del paladar, atresia/estenosis de esófago, hernia diafragmática, atresia/estenosis de ano/recto, hipospadias, onfalocele, gastrosquisis, reducción de extremidades y Síndrome de Down.

Los resultados se muestran en la serie de Gráficas–1, en las cuales se representa la distribución por años de la prevalencia al nacimiento de cada uno de los defectos seleccionados. Dentro del eje de abscisas hemos agrupado en un solo punto el período comprendido entre 1980 y 1985. Como ya hemos explicado, esos años constituyen el *período de referencia*, de modo que la frecuencia registrada en dicho período se considera como *frecuencia basal* de cada defecto, al no haber variado a lo largo de ese lapso de tiempo y no estar modificada por la realización de IVEs.

En estas Gráficas–1 hemos representado, para cada defecto (excepto para el Síndrome de Down) la distribución del *total de casos*, la de los casos *aislados* y la de los *polimorfados* (no sindrómicos).

Para efectuar el estudio de la distribución secular de la frecuencia se ha realizado un análisis de regresión lineal aplicando el test de la chi-cuadrado con un grado de libertad. Dicho test permite detectar si existe una tendencia lineal (creciente o decreciente) de la frecuencia a lo largo del tiempo. Al pie de cada gráfica aparecen los resultados de dicho análisis. Hemos considerado estadísticamente significativos aquellos resultados que implican un valor de "p" inferior a 0,05. Cuando el resultado del test es estadísticamente significativo, hemos detallado el valor de la chi-cuadrado, el valor de p, y el de la pendiente ("b") de la recta a la cual se ajusta la distribución. El valor de b es muy informativo, ya que aunque el resultado del test de tendencia lineal no sea significativo, nos indica cuál es la tendencia. De esta forma, si b es positiva sabemos que existe una tendencia creciente en el tiempo, y si b es negativa nos está indicando que la prevalencia tiende a disminuir a lo largo de los años. Asimismo, cuanto mayor es el valor absoluto de b, más vertical es la recta. Por ello, en todas las gráficas, independientemente de si hay o no una tendencia lineal significativa, figura el valor de la pendiente de la recta a la cual se ajusta la distribución del total de casos.

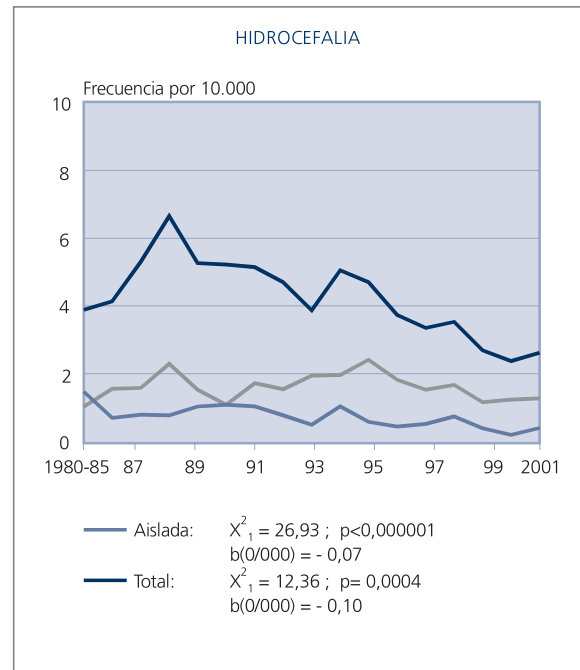
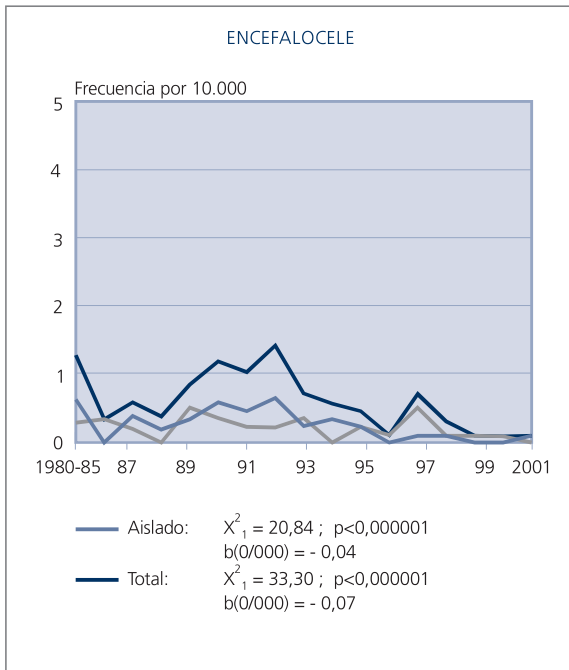
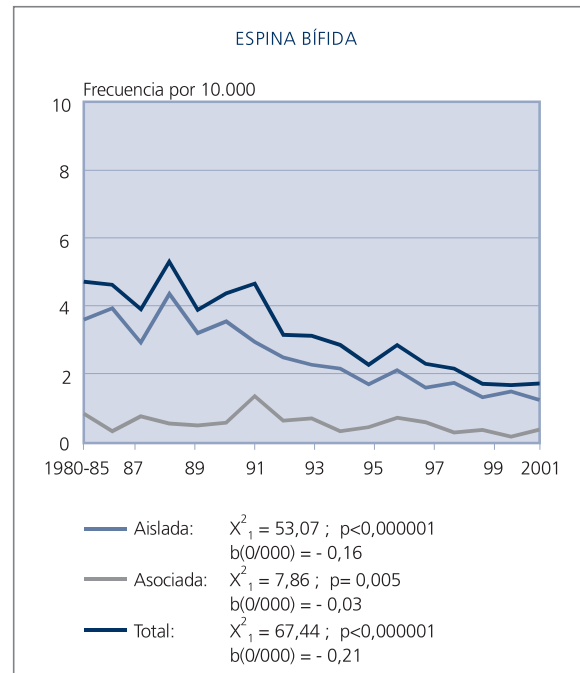
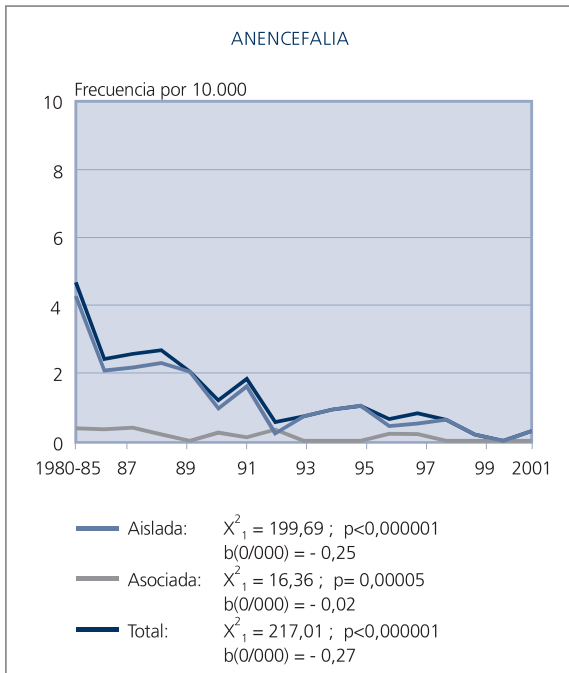
En las Gráficas–1 se observa que la prevalencia al nacimiento de 12 de los 16 defectos analizados muestra, para el total de casos, una tendencia lineal de descenso significativa a lo largo de los años. Estos son: la anencefalia, la espina bífida, el encefalocele, la hidrocefalia, la anoftalmía/microftalmía, la fisura del paladar, el labio leporino, la hernia diafragmática, el hipospadias, el onfalocele, la reducción de extremidades y el Síndrome de Down.

Los cuatro restantes: la anotia/microtia, la atresia/estenosis de esófago, la atresia/estenosis de ano/recto y la gastrosquisis, aun cuando el descenso no alcanza significación estadística, la tendencia es a disminuir, tal y como podemos ver por los valores negativos de la pendiente de la recta a la cual se ajusta la distribución (valor de b negativo para todos ellos).

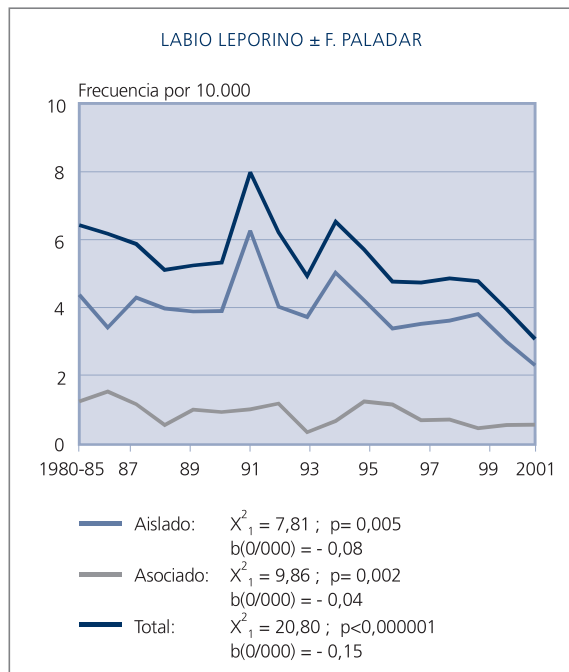
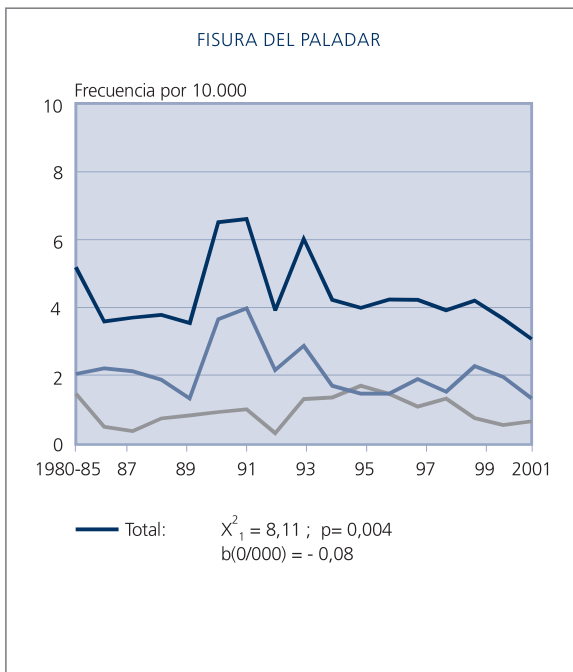
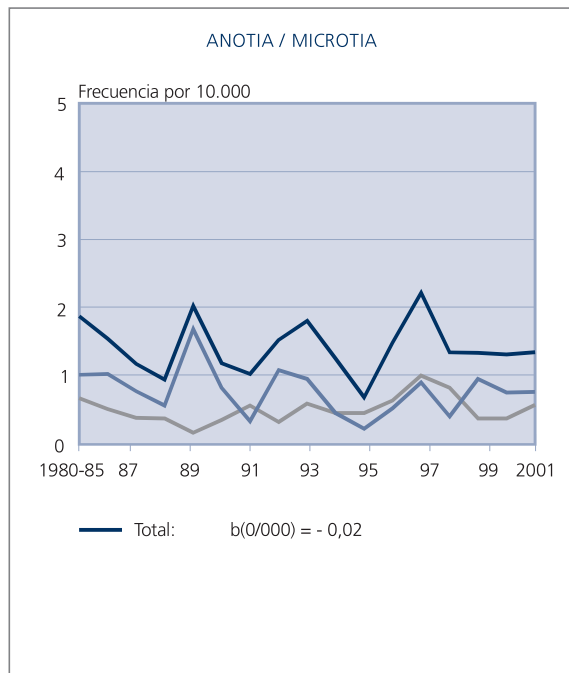
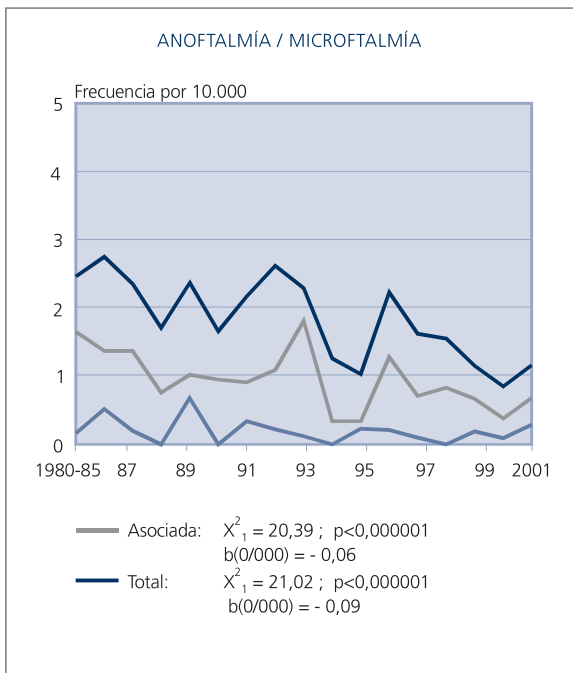
5. *Análisis Témporo-Espacial de los Defectos Congénitos Seleccionados*

En las Tablas 5 a 10 se muestran los datos de las cifras de prevalencia al nacimiento de 18 DC seleccionados (por su frecuencia, su alta morbi-mortalidad y por ser los generalmente considerados en los programas de vigilancia existentes en el resto del mundo), por CCAA y por los tres períodos de tiempo previamente definidos. En las tablas aparecen marcados con un * aquellos defectos que han mostrado una tendencia decreciente y significativa a lo largo de los tres períodos analizados en la Autonomía que se esté estudiando. Así mismo, aparecen marcados con dos ** aquellos en los que detectamos una tendencia creciente y significativa a lo largo del tiempo.

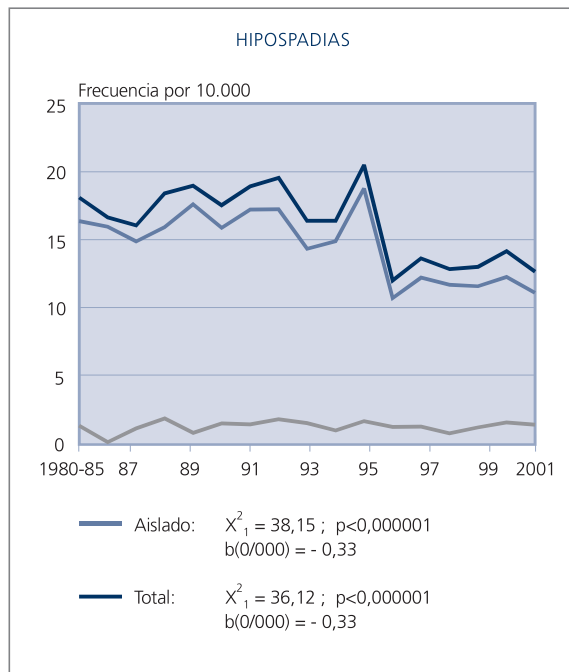
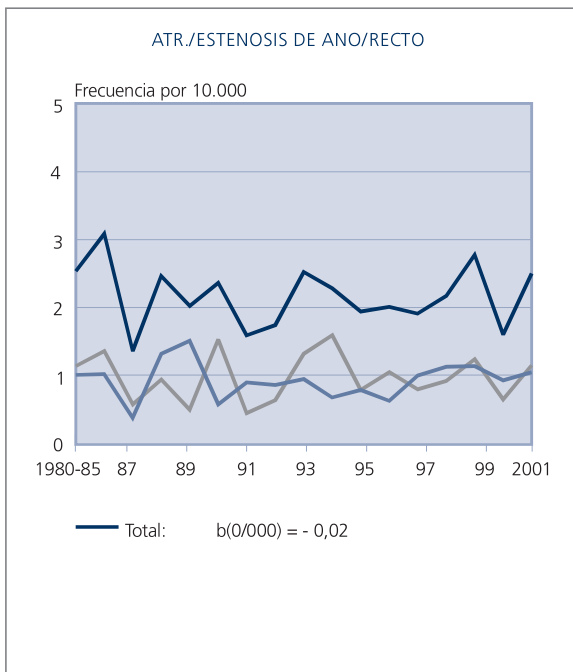
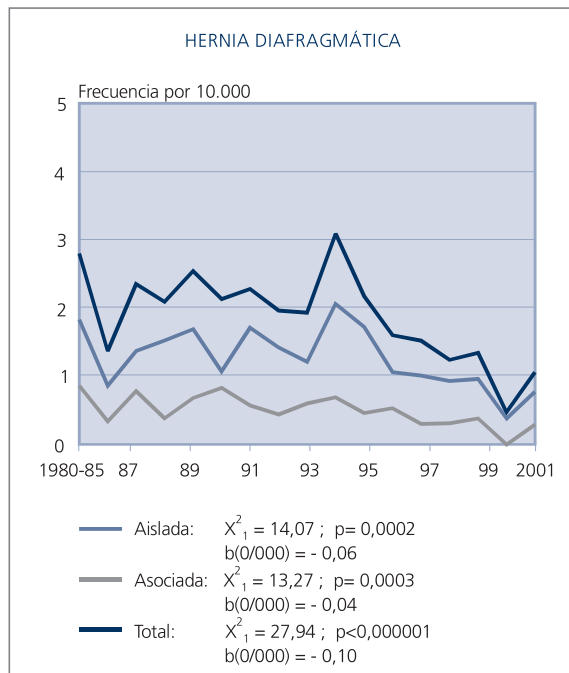
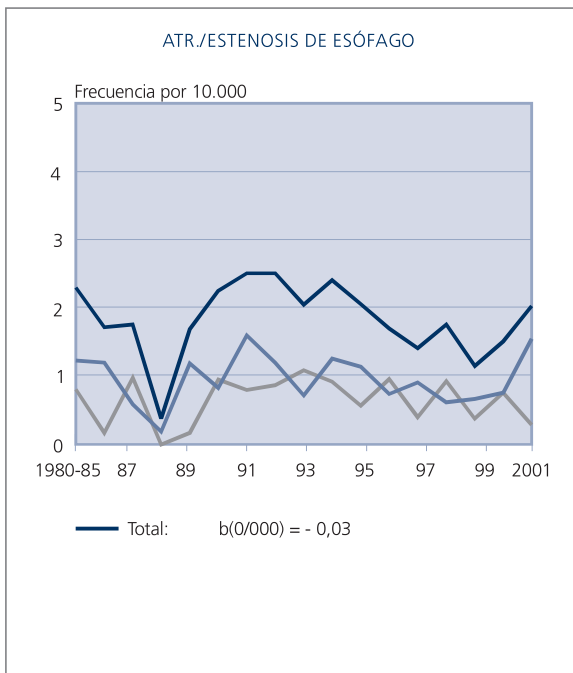
GRÁFICAS 1
ANÁLISIS SECULAR DE LA PREVALENCIA POR 10.000 DE LOS DEFECTOS CONGÉNITOS SELECCIONADOS.
PERÍODO ESTUDIADO: 1980 - 2001



GRÁFICAS 1 (continuación)
ANÁLISIS SECULAR DE LA PREVALENCIA POR 10.000 DE LOS DEFECTOS CONGÉNITOS SELECCIONADOS.
PERÍODO ESTUDIADO: 1980 - 2001



GRÁFICAS 1 (continuación)
ANÁLISIS SECULAR DE LA PREVALENCIA POR 10.000 DE LOS DEFECTOS CONGÉNITOS SELECCIONADOS.
PERÍODO ESTUDIADO: 1980 - 2001



GRÁFICAS 1 (continuación)
ANÁLISIS SECULAR DE LA PREVALENCIA POR 10.000 DE LOS DEFECTOS CONGÉNITOS SELECCIONADOS.
PERÍODO ESTUDIADO: 1980 - 2001

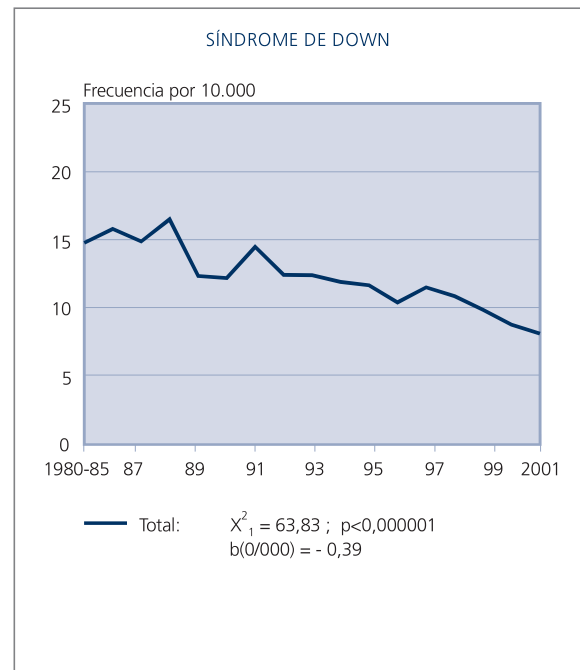
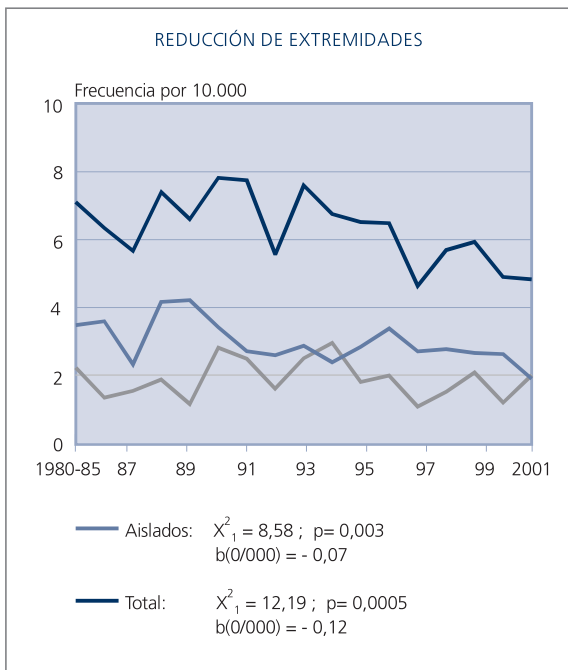
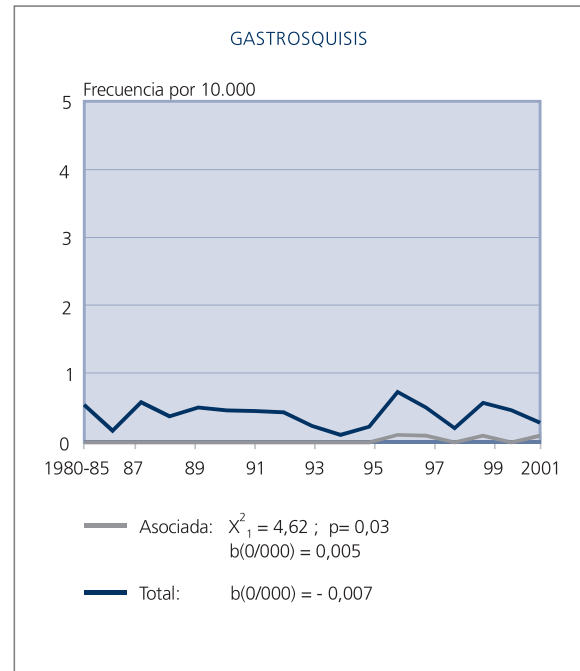
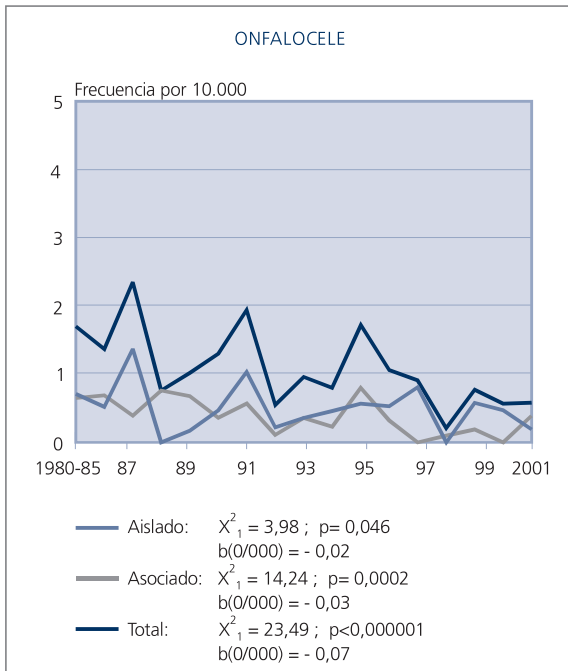


TABLA 5
PREVALENCIA POR 10.000 R.N. POR COMUNIDADES AUTONOMAS Y TRES PERÍODOS DE TIEMPO

	<i>Anencefalia</i>			<i>Espina bífida</i>			<i>Encefalocele</i>		
	1980-1985	1986-2000	2001	1980-1985	1986-2000	2001	1980-1985	1986-2000	2001
Andalucía	4,54	1,11	0,00*	3,78	3,32	0,00	1,01	0,55	0,00
Aragón	-	0,57	6,32**	-	3,96	0,00	-	0,00	0,00
Asturias	3,89	0,36	0,00*	1,94	1,45	0,00	1,94	0,00	0,00*
Baleares (a)	0,00	0,00	0,00	13,42	2,61	0,00*	0,00	0,00	0,00
Canarias	0,00	0,00	0,00	3,21	2,97	0,00	6,43	0,46	0,00*
Cantabria	-	0,00	0,00	-	2,75	0,00	-	0,31	0,00
Cast.-La Mancha	5,08	1,46	0,00*	4,14	3,04	3,38	1,32	0,55	0,00*
Castilla y León	4,36	1,62	1,51*	4,76	3,23	3,01	1,39	0,63	0,00
Cataluña	5,61	0,55	0,00*	5,89	2,68	1,04*	1,68	0,32	0,00*
Com. Valenciana	3,54	0,90	0,00*	2,53	2,24	0,89	0,51	0,75	0,00
Extremadura	1,89	1,45	0,00	2,84	1,61	0,00	0,95	0,16	0,00
Galicia	4,28	1,32	0,00*	5,99	3,84	4,08	1,71	0,53	0,00*
La Rioja	6,28	0,45	0,00*	5,49	0,91	0,00*	0,78	0,45	0,00
Madrid	4,81	1,29	0,00*	3,21	3,03	1,52	1,60	0,92	0,00
Murcia	7,08	1,31	0,81*	8,85	4,47	4,84	1,77	1,00	0,81
Navarra	3,85	0,39	-*	7,07	1,56	-*	0,64	1,17	-
País Vasco	5,05	0,56	0,00*	4,27	4,08	0,00	0,78	0,56	0,00
Andorra	-	0,00	-	-	0,00	-	-	0,00	-
Total:	4,65	1,04	0,29*	4,73	3,08	1,74*	1,28	0,58	0,10*
Chi ² (k-1):	8,53	26,56	26,75	18,58	28,05	17,48	11,50	15,41	7,35
p<0,05:	-	-	-	-	+	-	-	-	-

* : Existe tendencia lineal decreciente estadísticamente significativa.

** : Existe tendencia lineal creciente estadísticamente significativa.

(a): Los datos de Baleares se refieren a Mahón y Manacor.

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

La anencefalia (Tabla 5), es el defecto congénito cuya disminución es más generalizada y significativa. El aparente incremento de la frecuencia de este defecto congénito en Aragón se debe al nacimiento de un solo caso durante el año 2001, por lo que se considera una lógica oscilación muestral.

Una vez analizada la distribución por CCAA y períodos de tiempo para los 18 defectos, hemos seleccionado un total de 6 para estudiar comparativamente la distribución secular año a año de su prevalencia en cada una de las 17 Comunidades Autónomas (representadas en la serie de Gráficas-2). Para efectuar este estudio témporo-espacial es preciso considerar defectos bastante frecuentes, ya que de otro modo se produce una dispersión de la muestra que impide obtener conclusiones de utilidad. Los 6 DC seleccionados para esta distribución por CCAA son: la *anencefalia*, la *espina bífida*, la *fisura del paladar*, el *labio leporino (con o sin fisura palatina)*, las *reducciones de extremidades* y el *síndrome de Down*. Los criterios de selección de estos defectos han sido, de nuevo, su frecuencia y su alta morbi-mortalidad.

Los resultados han sido los siguientes:

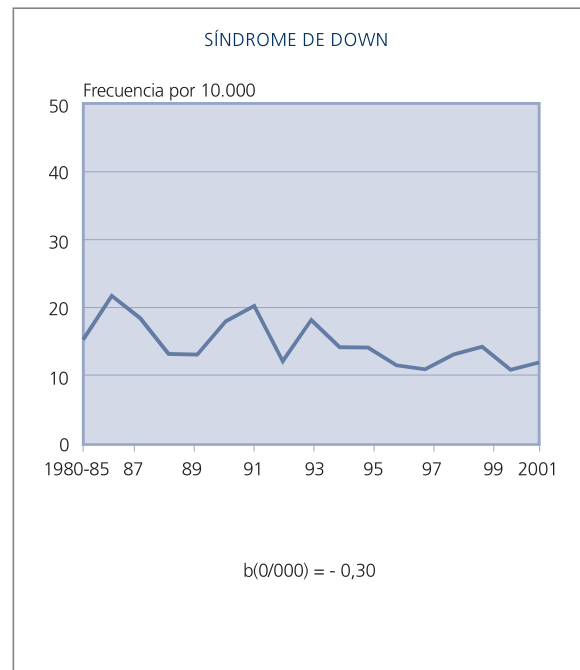
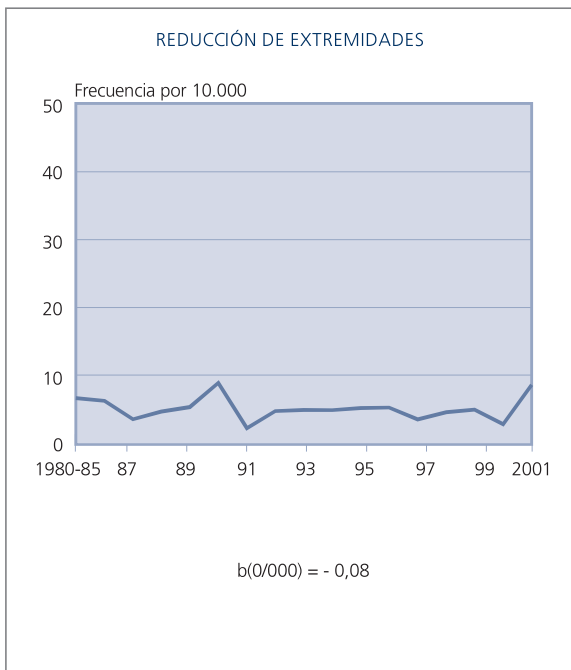
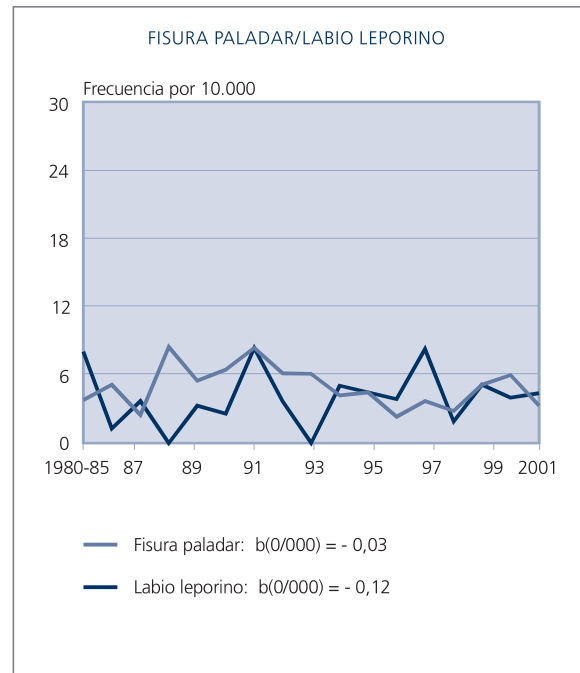
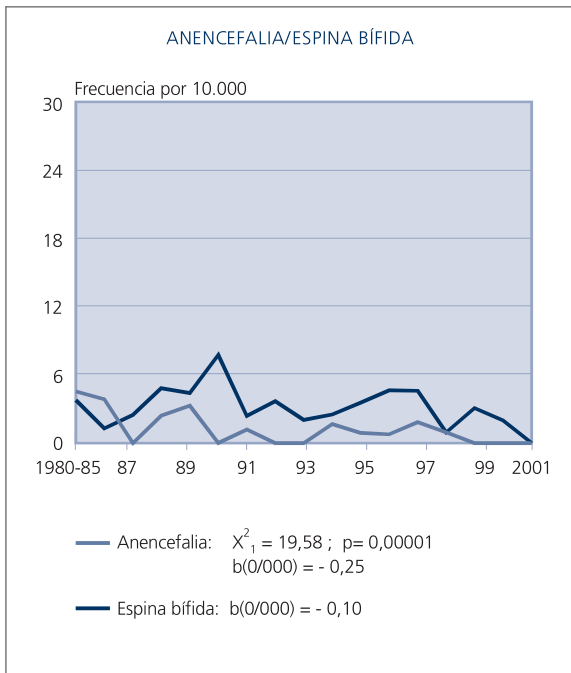
1. Anencefalia: Este DC ha ido disminuyendo a lo largo del tiempo en todas las CCAA (ver los valores de "b" negativos en todas ellas), si bien el descenso es ya estadísticamente significativo en: Andalucía, Principado de Asturias, Castilla-La Mancha, Castilla y León, Cataluña, Comunidad Valenciana, Galicia, La Rioja, Comunidad de Madrid, Región de Murcia, Comunidad Foral de Navarra (en datos hasta 1999) y País Vasco.

2. Espina Bífida: Ha ido disminuyendo igualmente en todas las CCAA (ver los valores de "b" negativos en todas ellas). El descenso alcanza ya nivel de significación en Islas Baleares (datos de Mahón y Manacor), Cantabria, Castilla-La Mancha, Castilla y León, Cataluña, Galicia, La Rioja, Comunidad de Madrid y Comunidad Foral de Navarra (en datos hasta 1999).

3. Fisura del Paladar: Sólo en dos Autonomías observamos una disminución significativa de este DC a lo largo de los años: en La Rioja y en la Región de Murcia. No obstante, la tendencia es decreciente también en Andalucía, Castilla-La Mancha, Cataluña, Comunidad Valenciana, Extremadura, Galicia, Comunidad de Madrid, Comunidad Foral de Navarra (en datos hasta 1999) y País Vasco. En el resto de las CCAA (Aragón, Islas Baleares, Canarias, Cantabria,

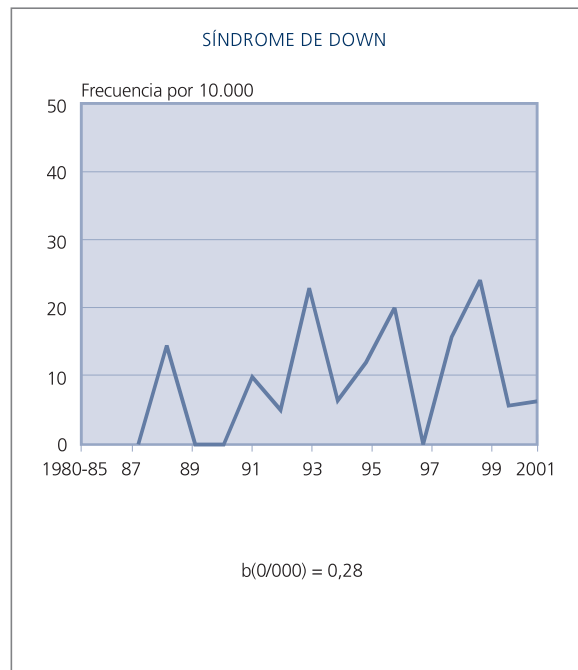
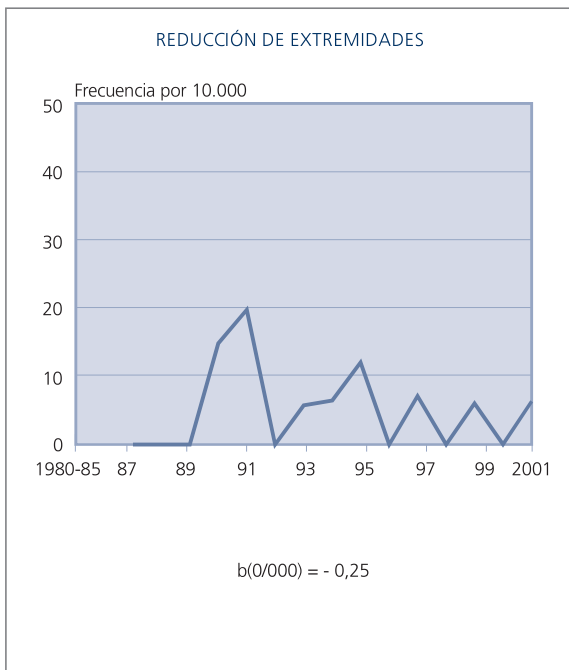
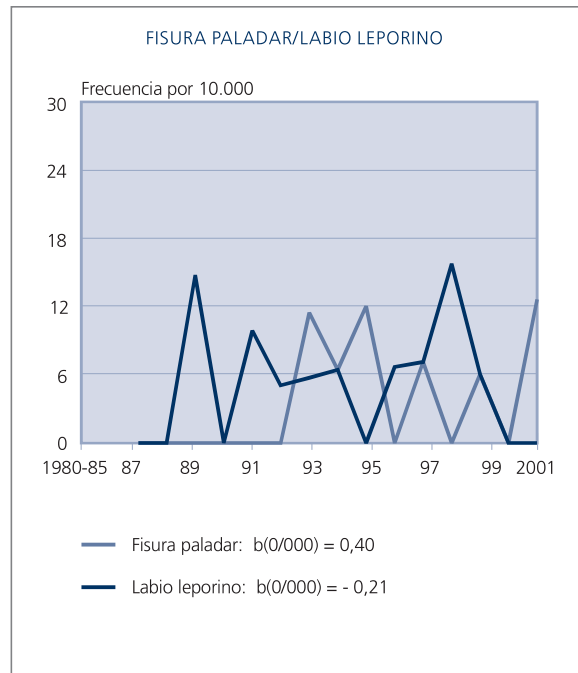
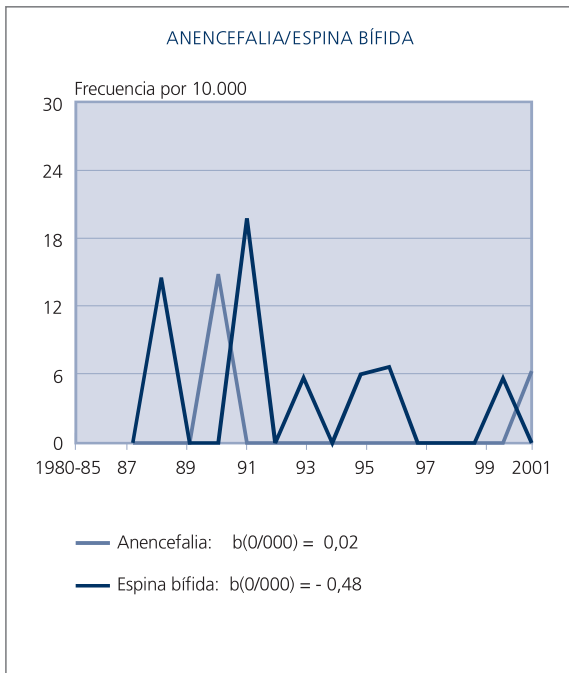
GRÁFICAS 2
ANÁLISIS TEMPORO-ESPACIAL DE SEIS DEFECTOS CONGÉNITOS SELECCIONADOS.
PERÍODO ESTUDIADO: 1980 - 2001

ANDALUCÍA



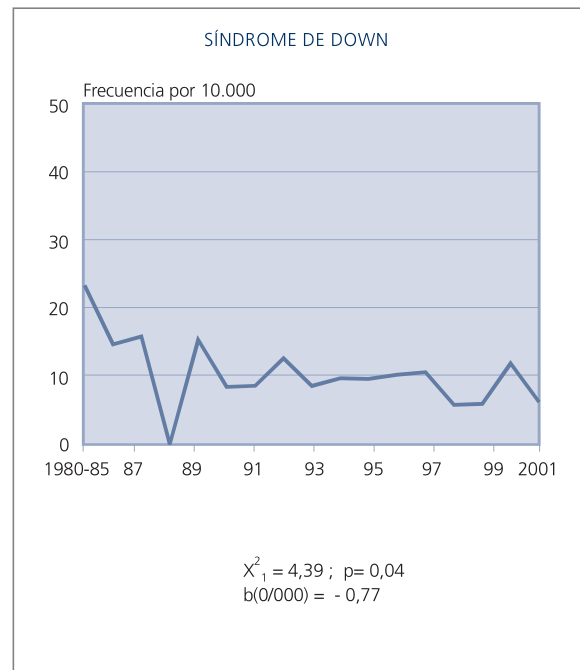
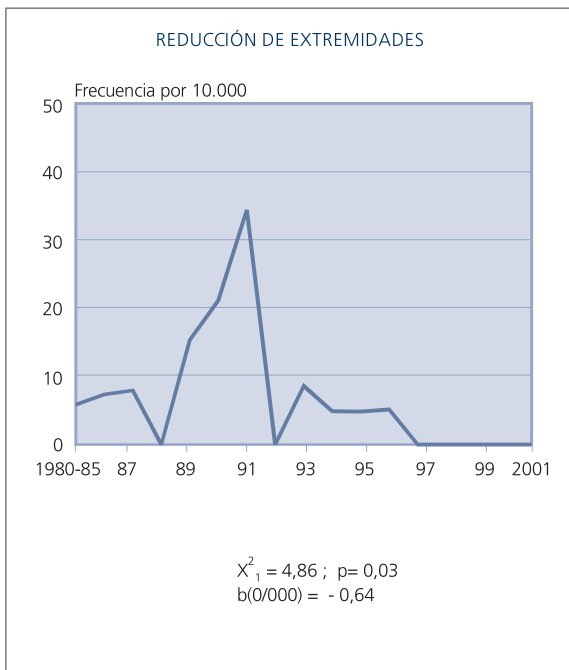
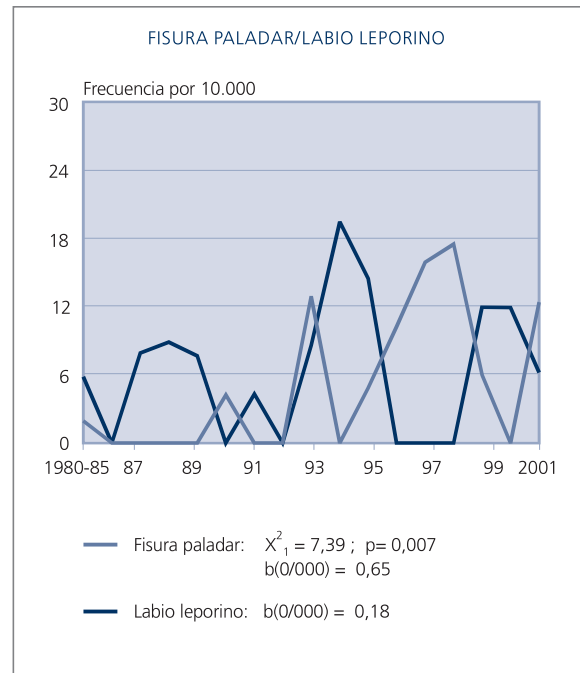
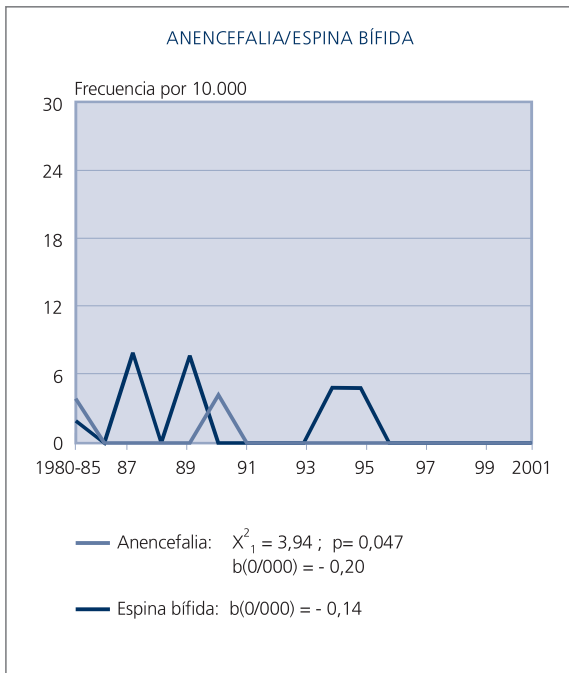
GRÁFICAS 2 (continuación)
ANÁLISIS TEMPORO-ESPACIAL DE SEIS DEFECTOS CONGÉNITOS SELECCIONADOS.
PERÍODO ESTUDIADO: 1980 - 2001

ARAGÓN



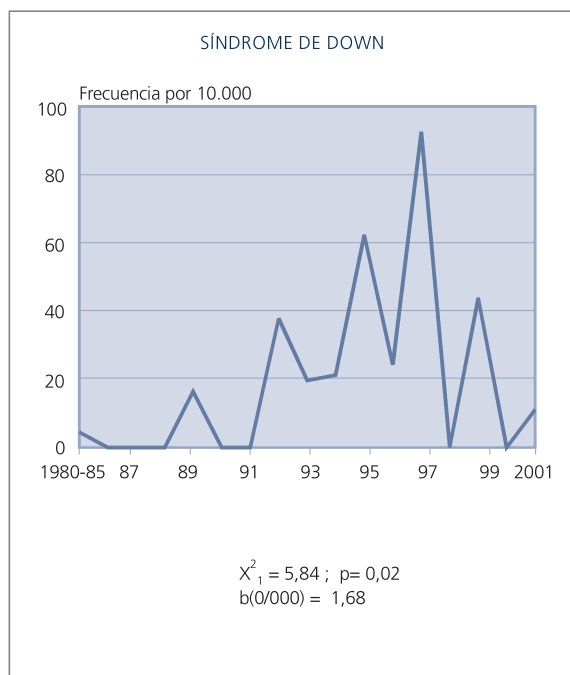
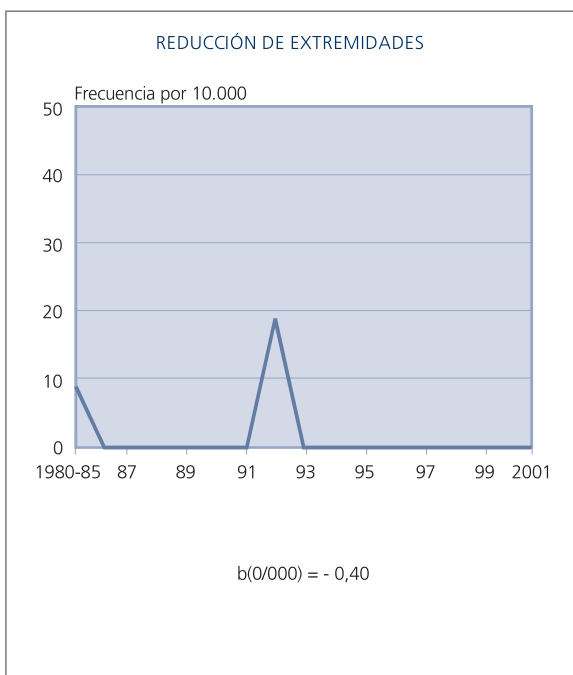
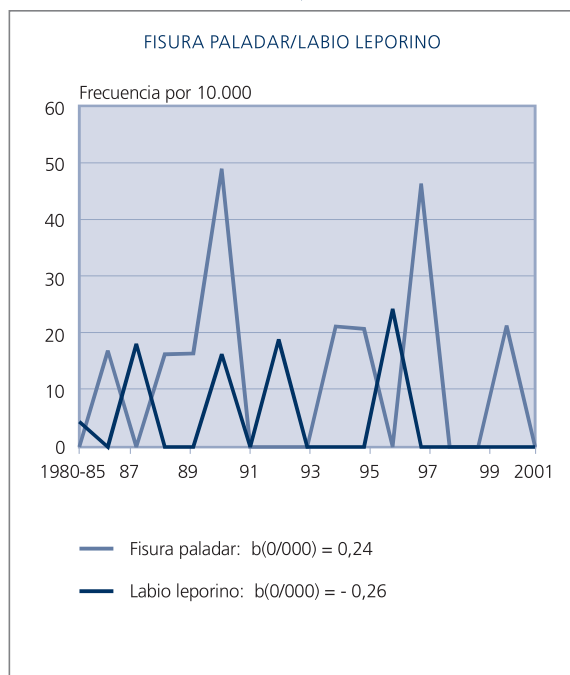
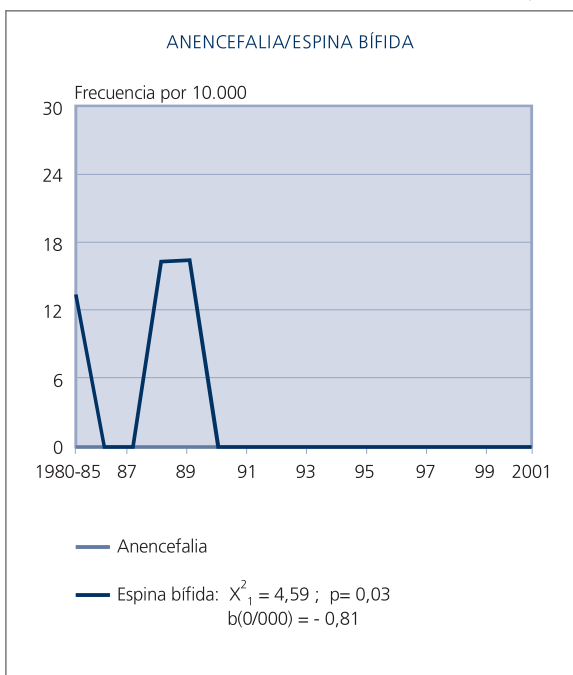
GRÁFICAS 2 (continuación)
ANÁLISIS TEMPORO-ESPACIAL DE SEIS DEFECTOS CONGÉNITOS SELECCIONADOS.
PERÍODO ESTUDIADO: 1980 - 2001

PRINCIPADO DE ASTURIAS



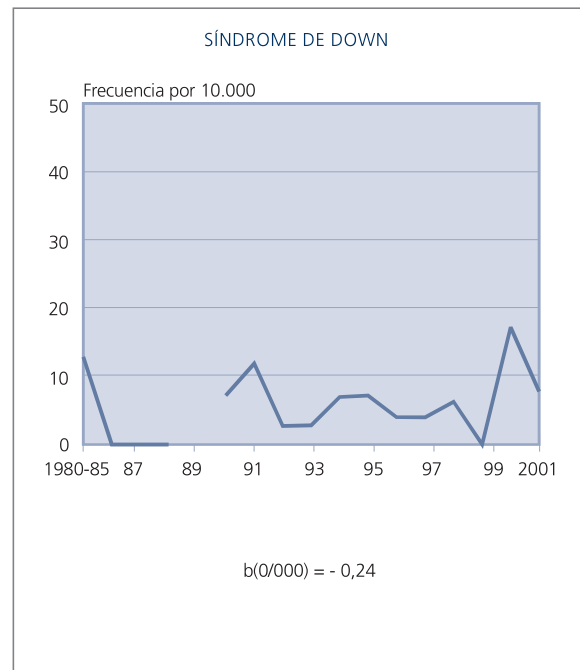
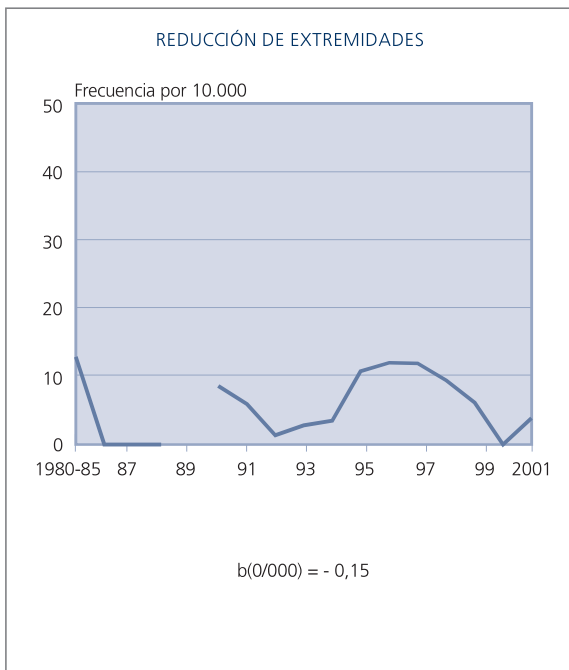
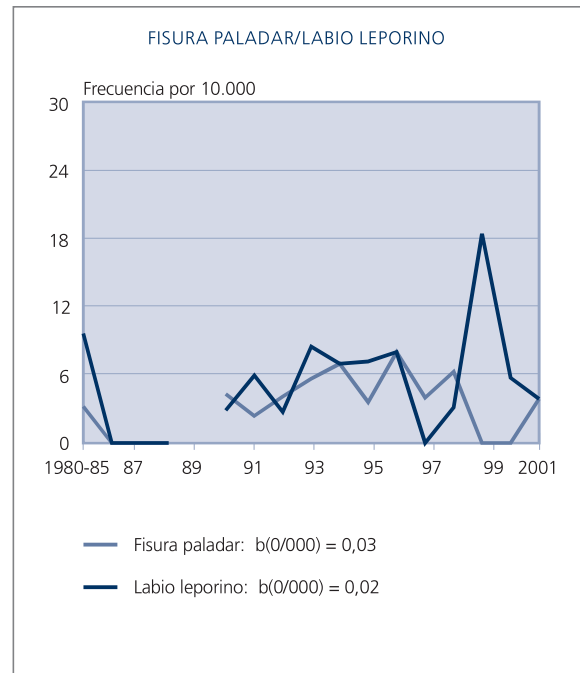
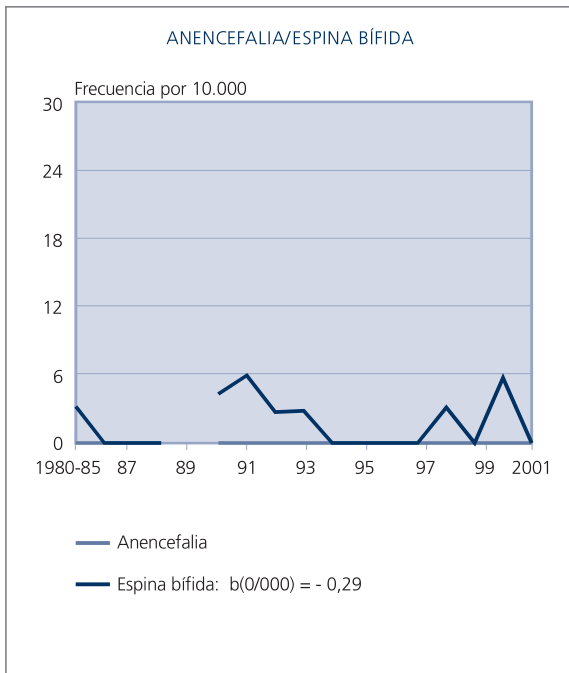
GRÁFICAS 2 (continuación)
ANÁLISIS TEMPORO-ESPACIAL DE SEIS DEFECTOS CONGÉNITOS SELECCIONADOS.
PERÍODO ESTUDIADO: 1980 - 2001

ISLAS BALEARES (DATOS DE MAHÓN Y DE MANACOR)



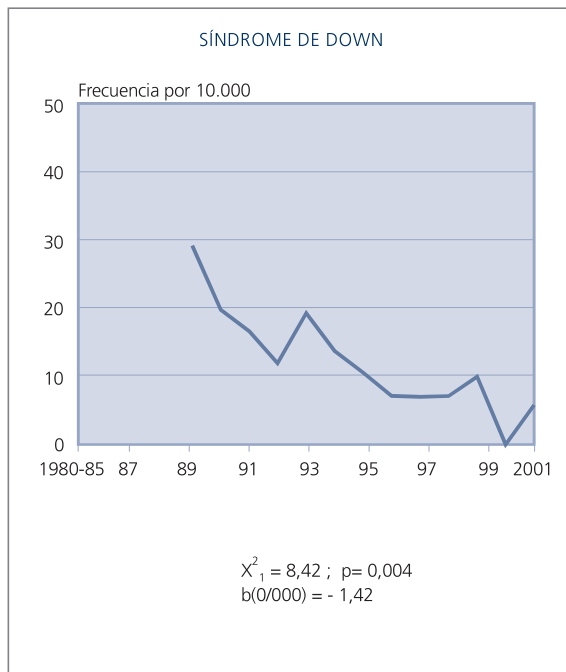
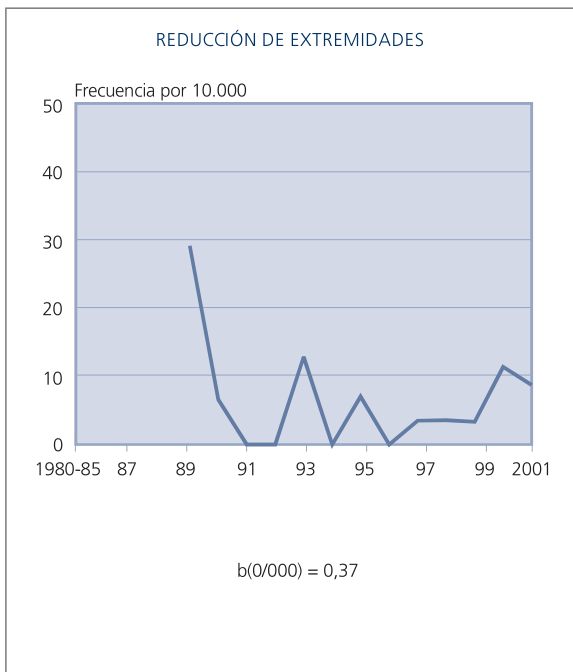
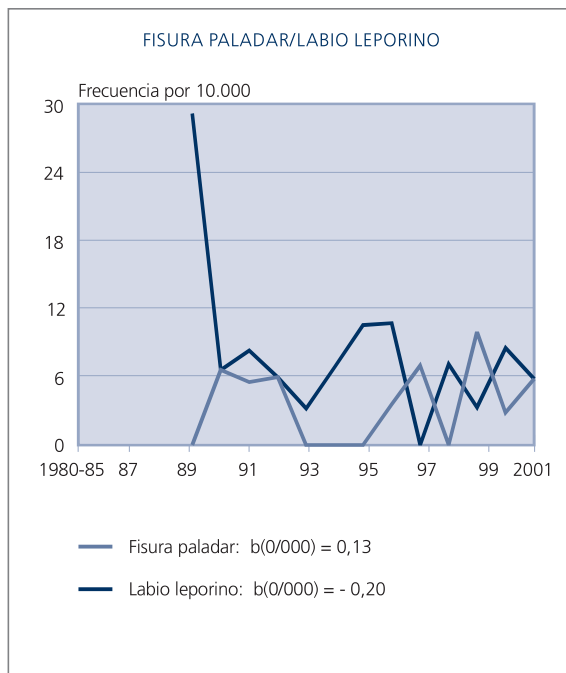
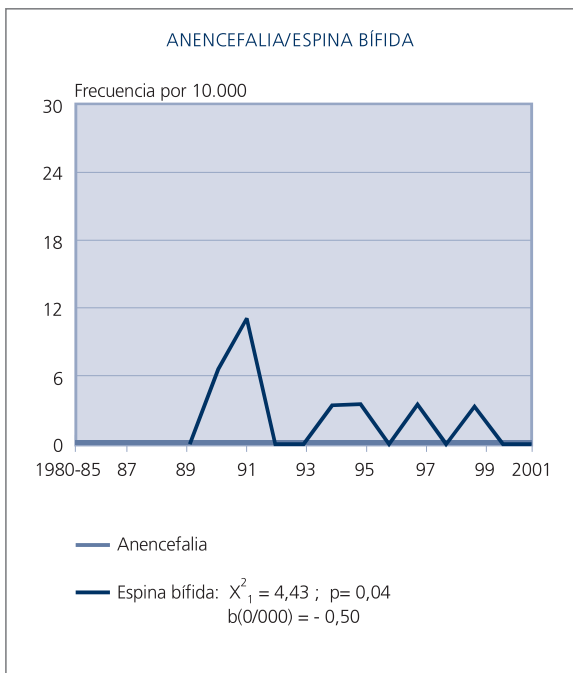
GRÁFICAS 2 (continuación)
ANÁLISIS TEMPORO-ESPACIAL DE SEIS DEFECTOS CONGÉNITOS SELECCIONADOS.
PERÍODO ESTUDIADO: 1980 - 2001

CANARIAS



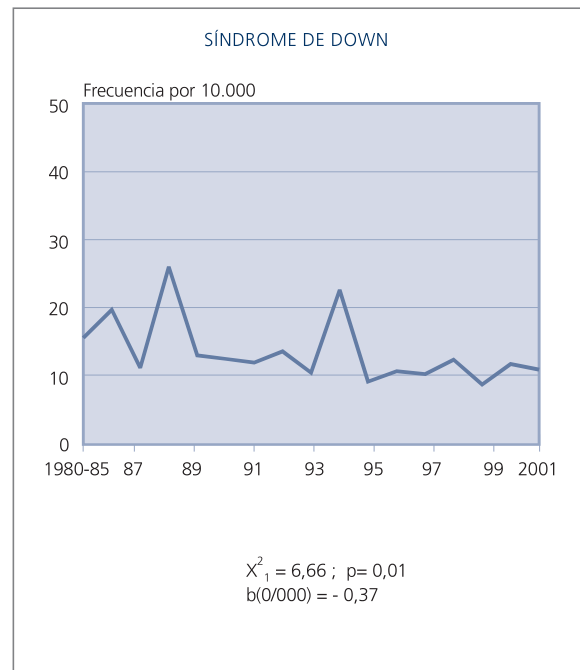
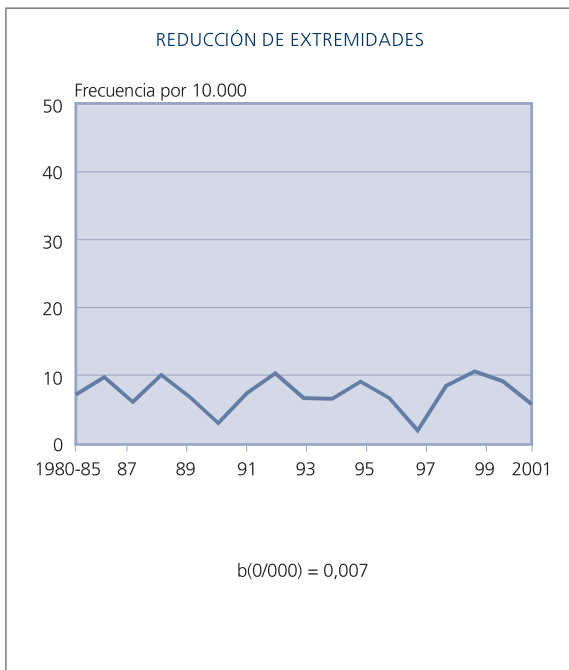
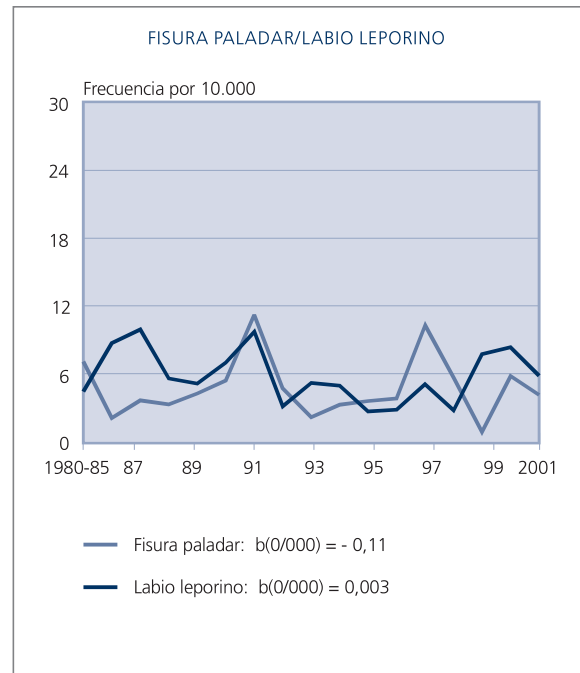
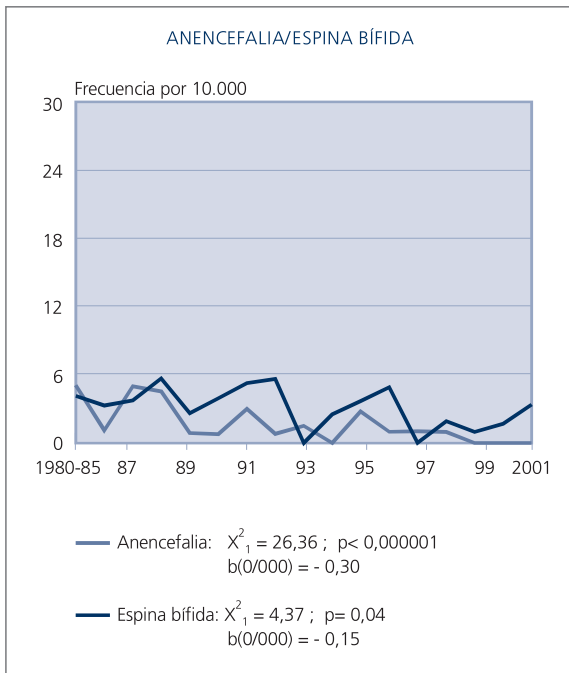
GRÁFICAS 2 (continuación)
ANÁLISIS TEMPORO-ESPACIAL DE SEIS DEFECTOS CONGÉNITOS SELECCIONADOS.
PERÍODO ESTUDIADO: 1980 - 2001

CANTABRIA



GRÁFICAS 2 (continuación)
ANÁLISIS TEMPORO-ESPACIAL DE SEIS DEFECTOS CONGÉNITOS SELECCIONADOS.
PERÍODO ESTUDIADO: 1980 - 2001

CASTILLA - LA MANCHA



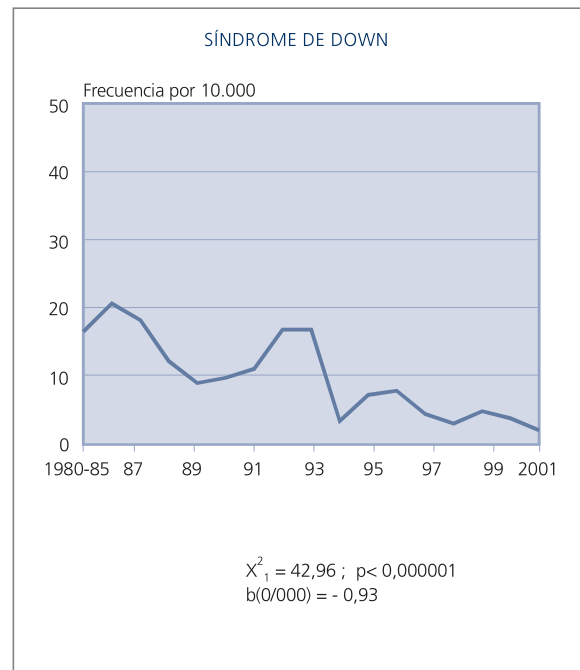
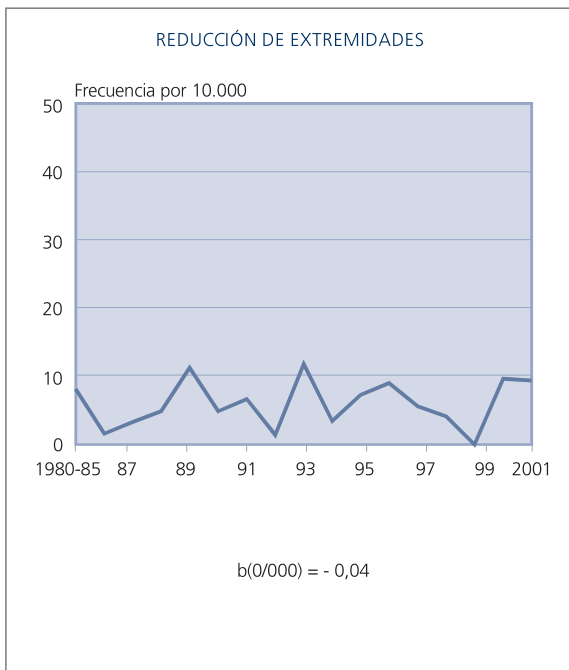
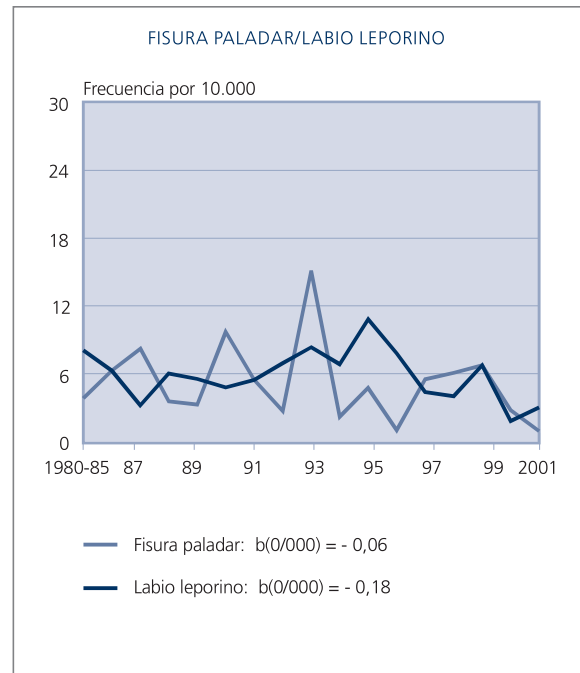
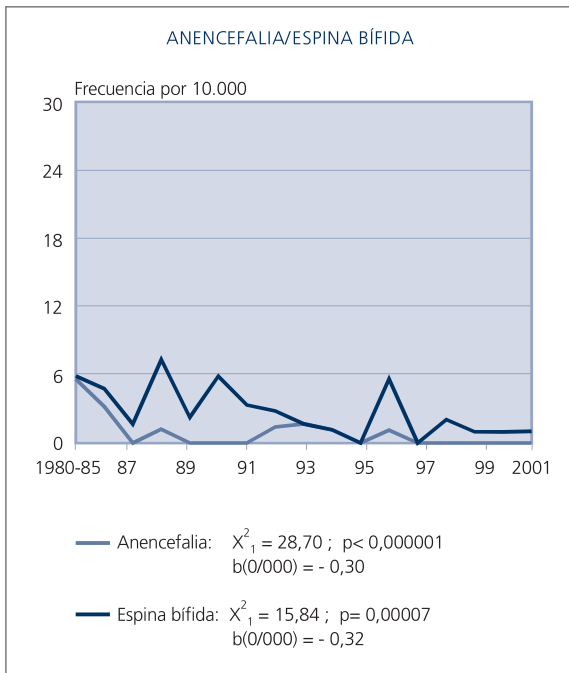
GRÁFICAS 2 (continuación)
ANÁLISIS TEMPORO-ESPACIAL DE SEIS DEFECTOS CONGÉNITOS SELECCIONADOS.
PERÍODO ESTUDIADO: 1980 - 2001

CASTILLA Y LEÓN



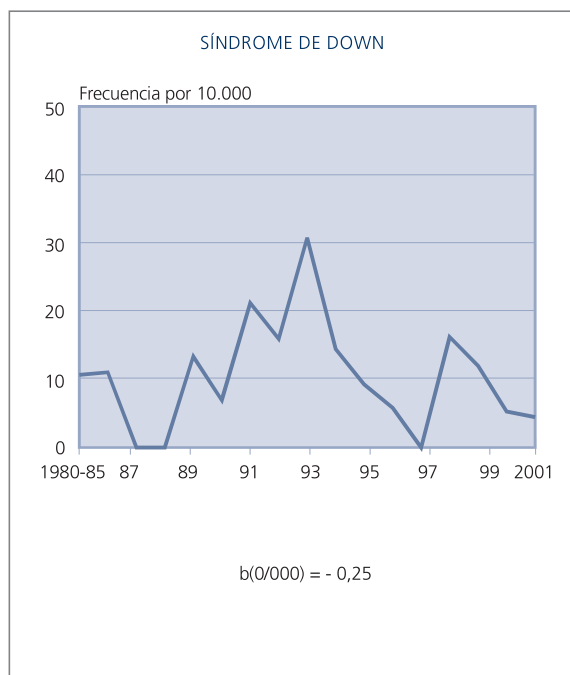
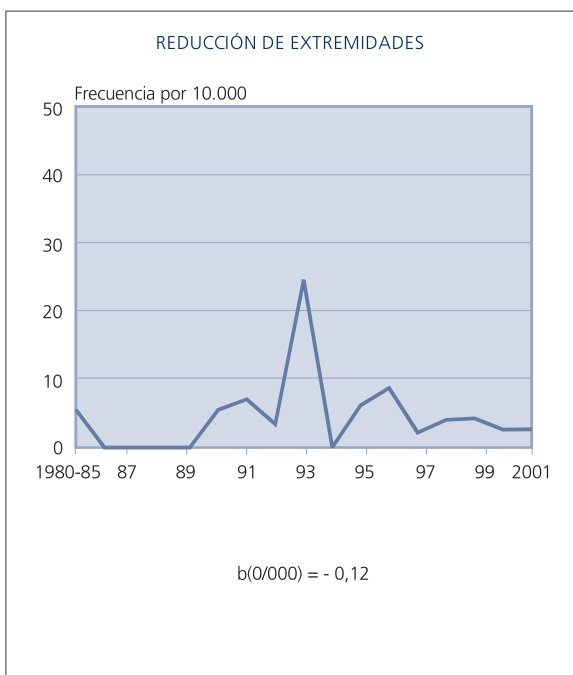
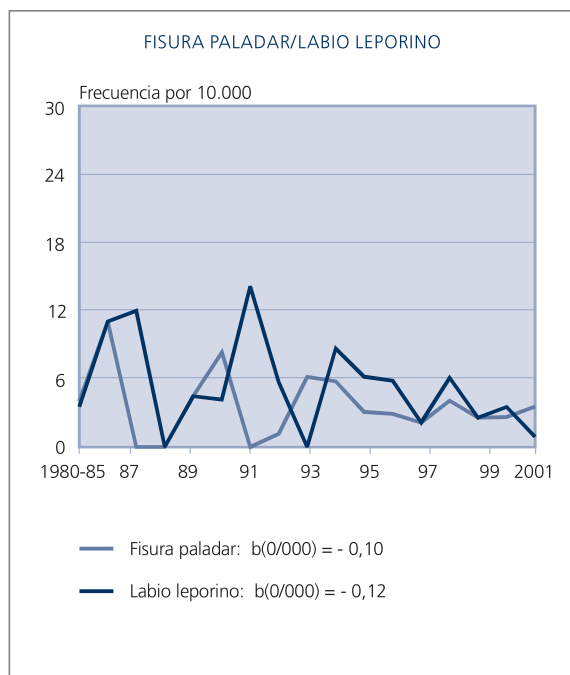
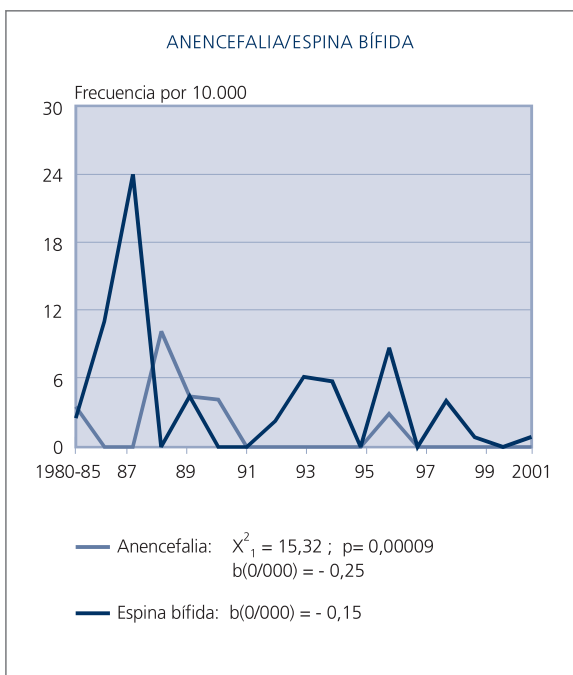
GRÁFICAS 2 (continuación)
ANÁLISIS TEMPORO-ESPACIAL DE SEIS DEFECTOS CONGÉNITOS SELECCIONADOS.
PERÍODO ESTUDIADO: 1980 - 2001

CATALUÑA



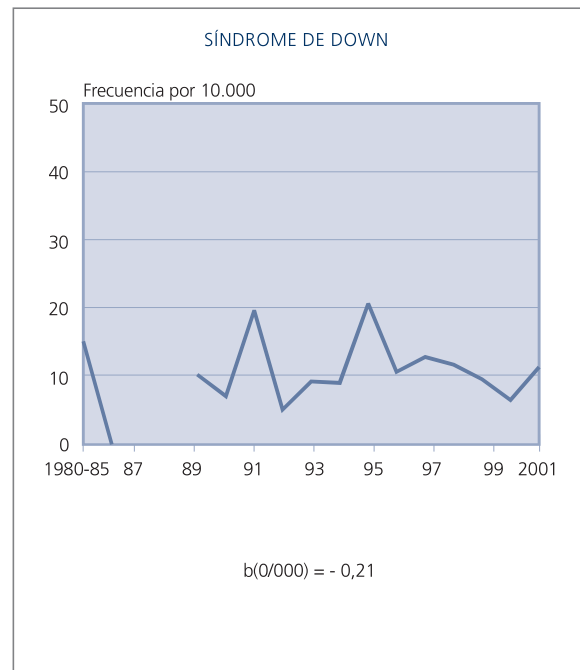
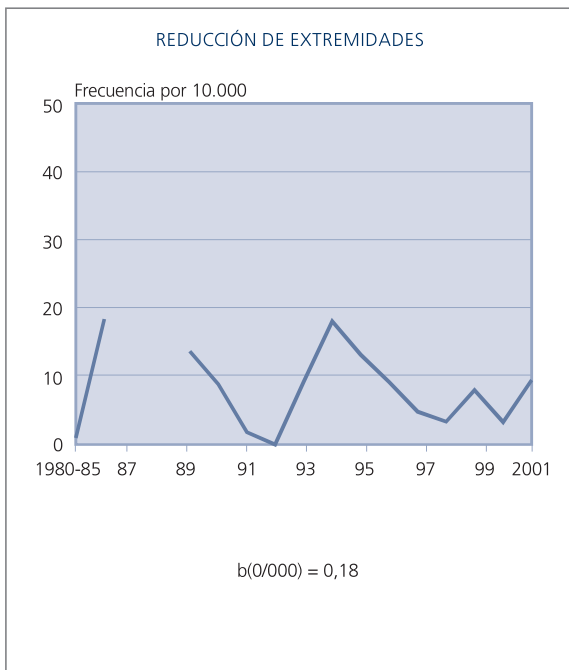
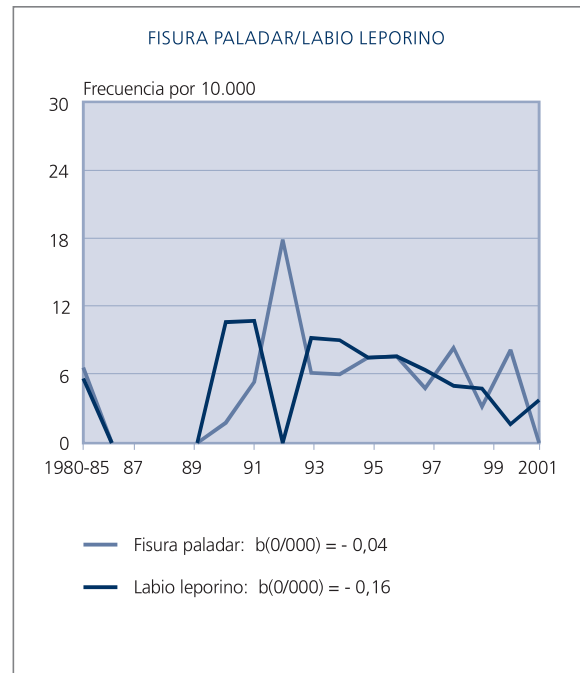
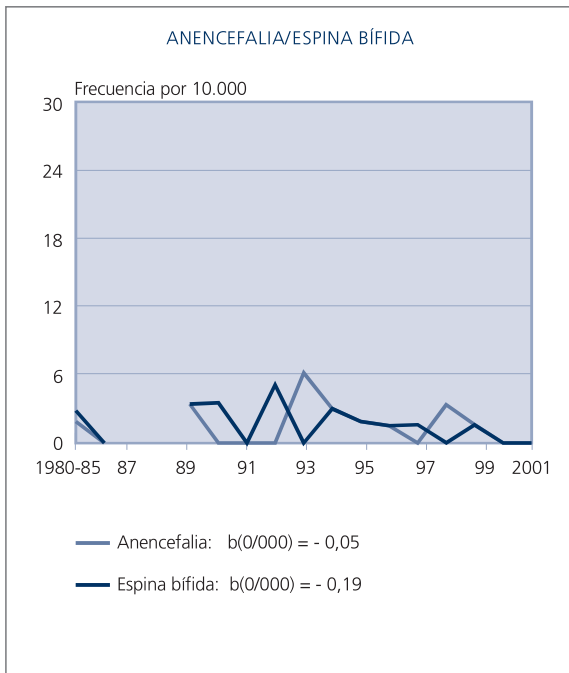
GRÁFICAS 2 (continuación)
ANÁLISIS TEMPORO-ESPACIAL DE SEIS DEFECTOS CONGÉNITOS SELECCIONADOS.
PERÍODO ESTUDIADO: 1980 - 2001

COMUNIDAD VALENCIANA



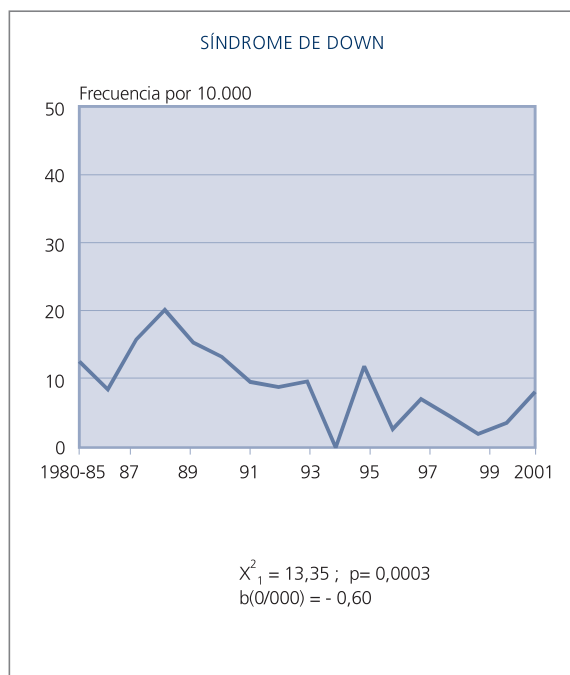
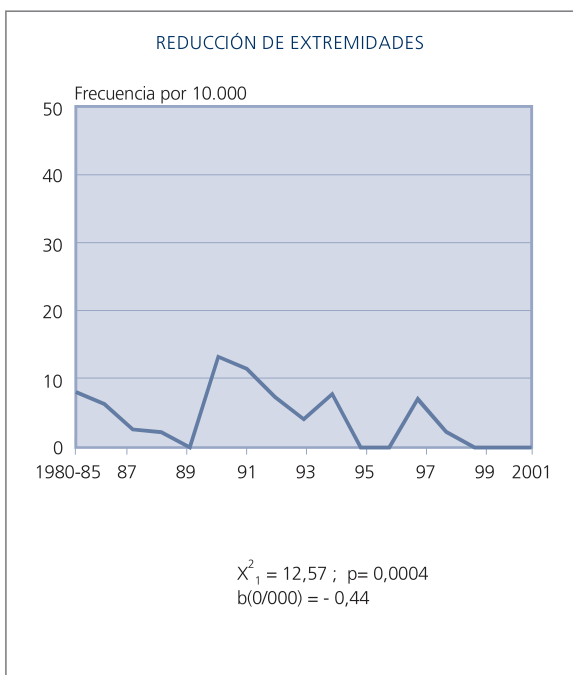
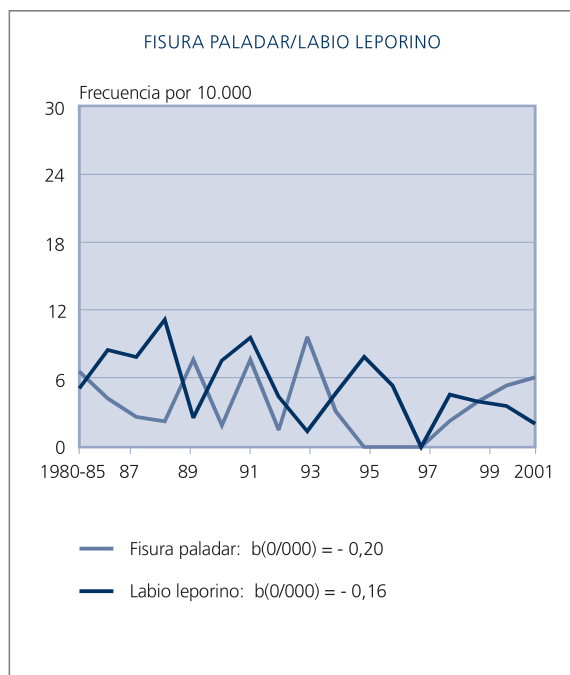
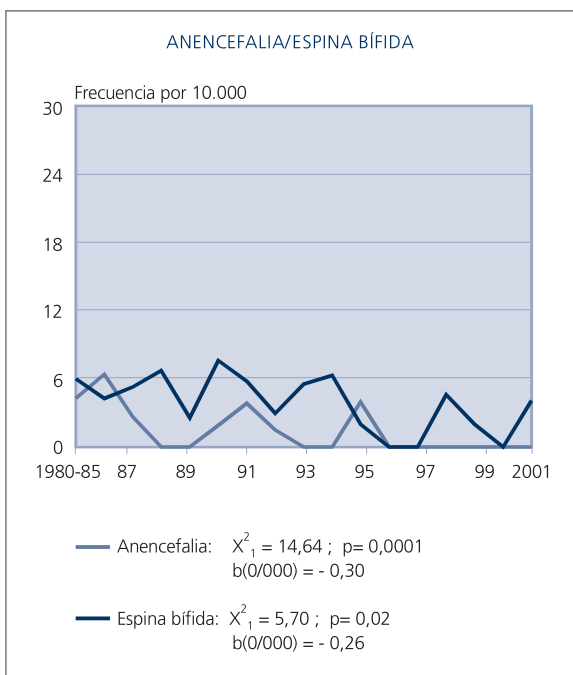
GRÁFICAS 2 (continuación)
ANÁLISIS TEMPORO-ESPACIAL DE SEIS DEFECTOS CONGÉNITOS SELECCIONADOS.
PERÍODO ESTUDIADO: 1980 - 2001

EXTREMADURA



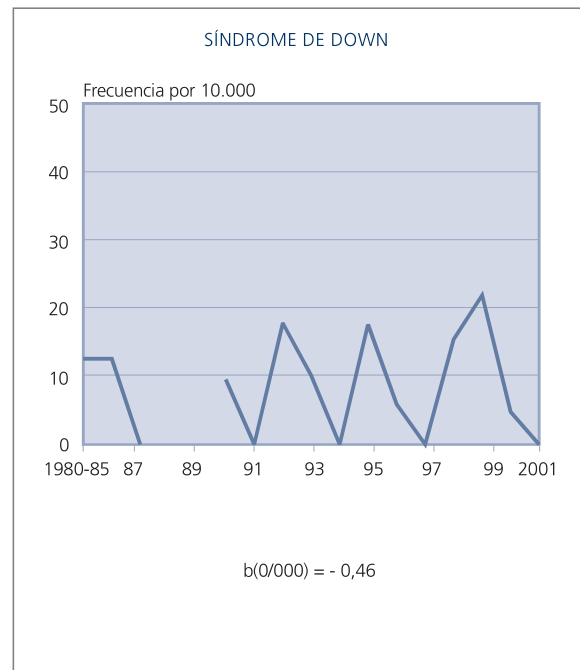
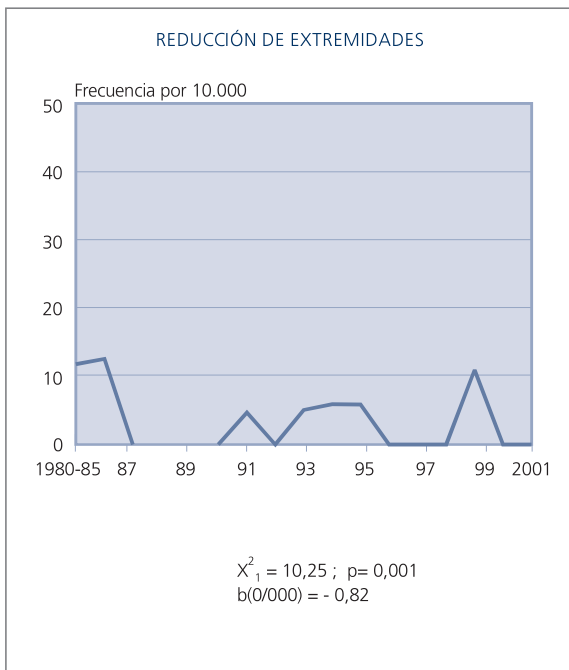
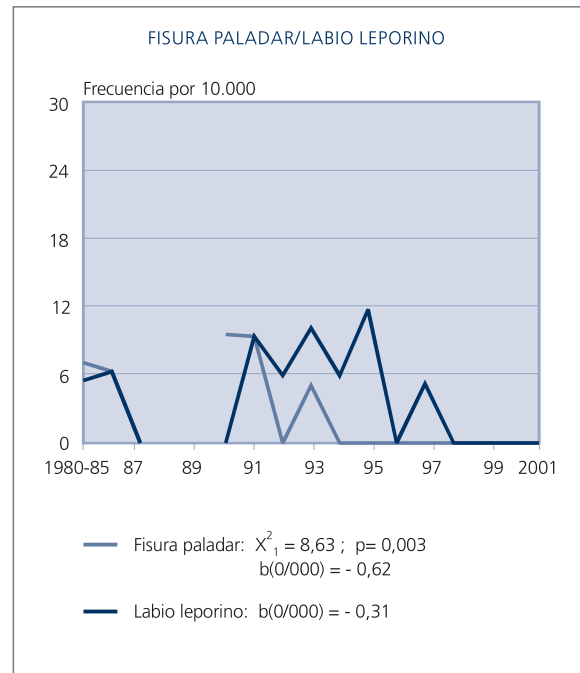
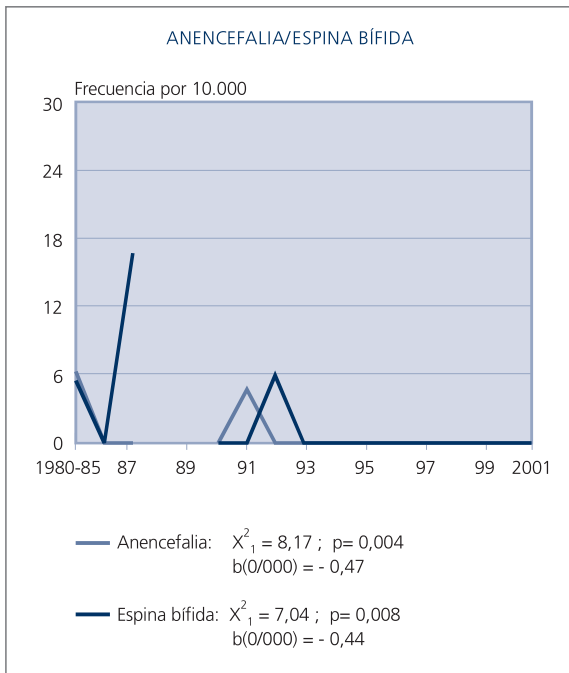
GRÁFICAS 2 (continuación)
ANÁLISIS TEMPORO-ESPACIAL DE SEIS DEFECTOS CONGÉNITOS SELECCIONADOS.
PERÍODO ESTUDIADO: 1980 - 2001

GALICIA



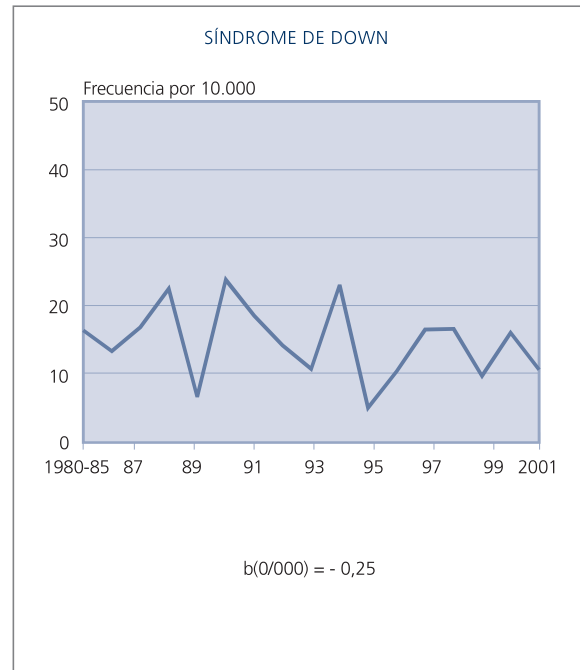
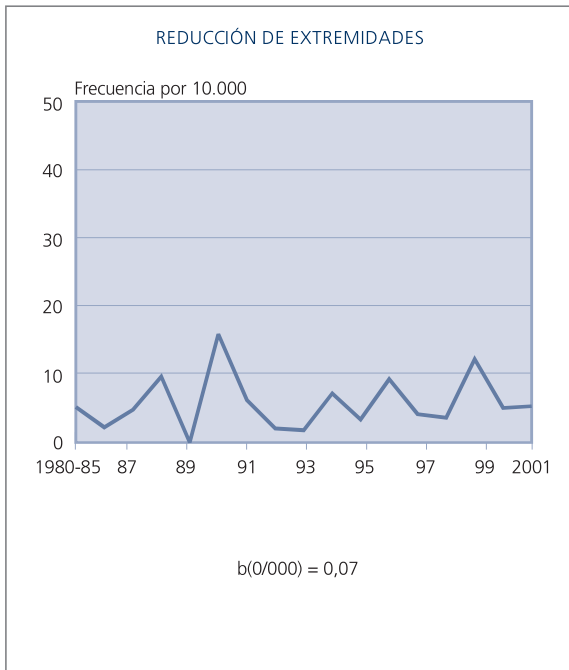
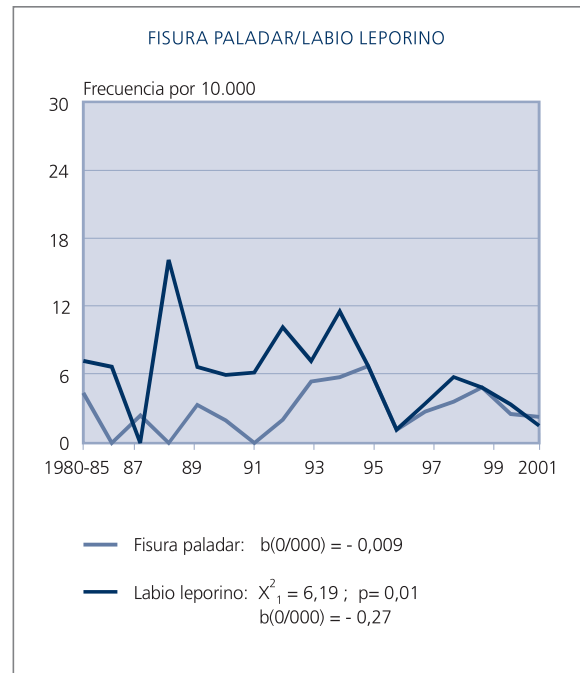
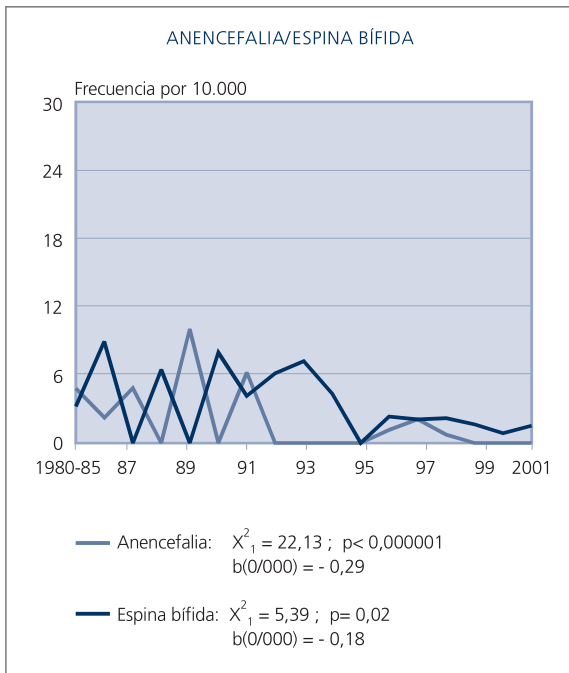
GRÁFICAS 2 (continuación)
ANÁLISIS TEMPORO-ESPACIAL DE SEIS DEFECTOS CONGÉNITOS SELECCIONADOS.
PERÍODO ESTUDIADO: 1980 - 2001

LA RIOJA



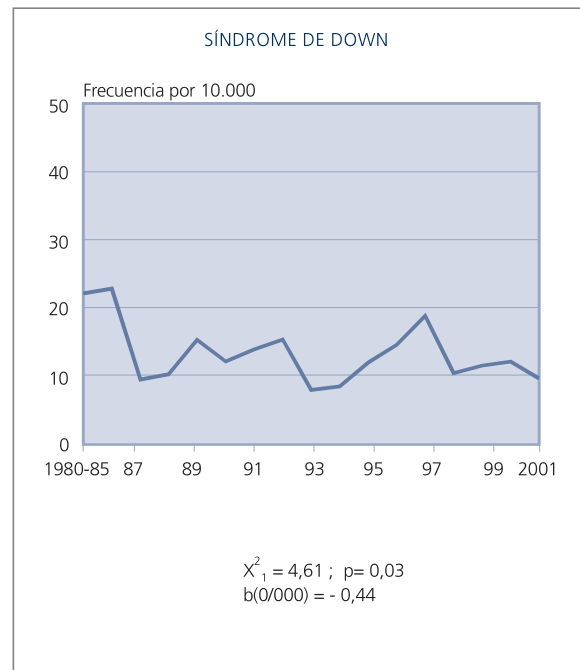
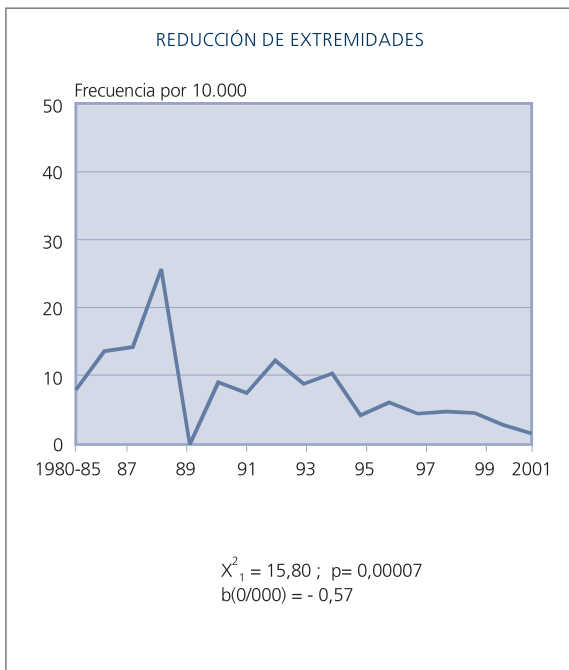
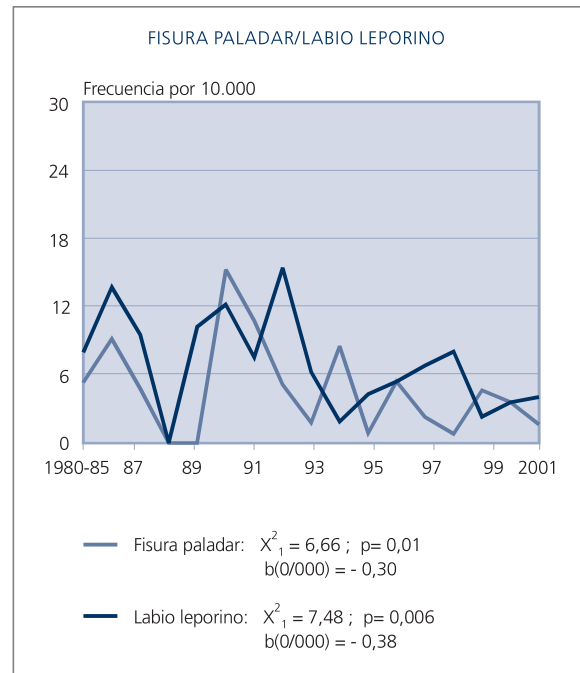
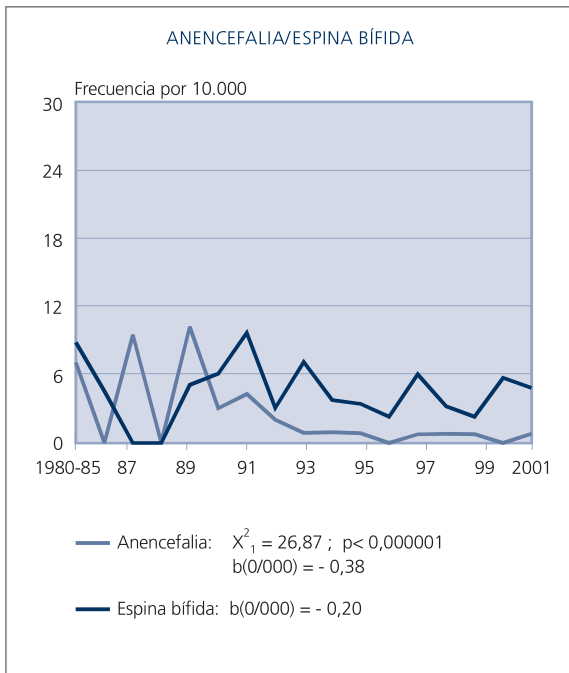
GRÁFICAS 2 (continuación)
ANÁLISIS TEMPORO-ESPACIAL DE SEIS DEFECTOS CONGÉNITOS SELECCIONADOS.
PERÍODO ESTUDIADO: 1980 - 2001

COMUNIDAD DE MADRID



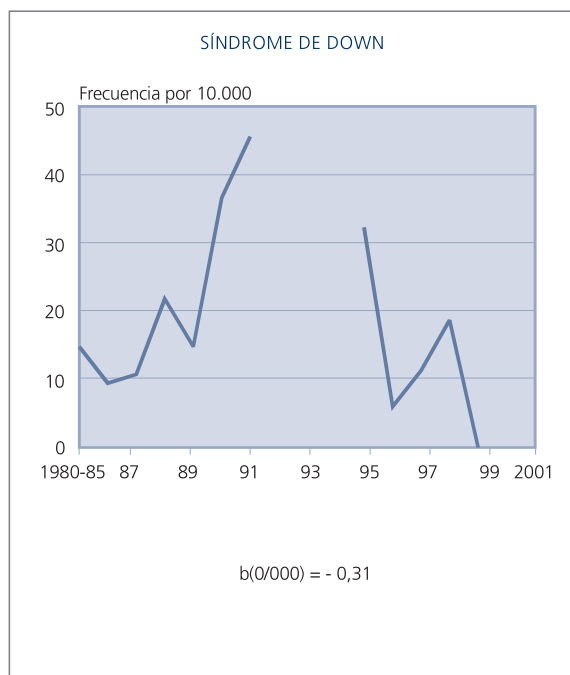
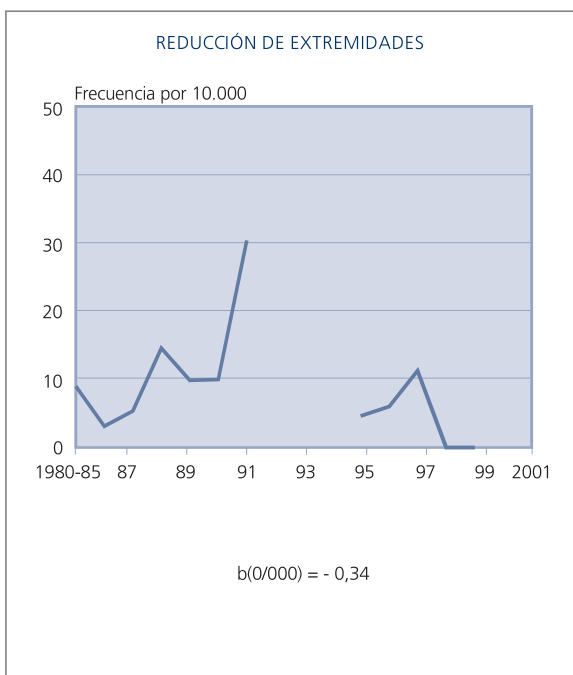
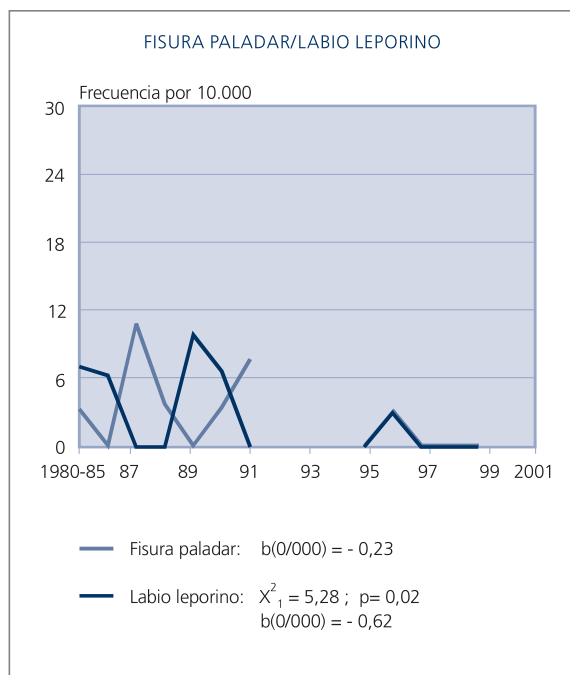
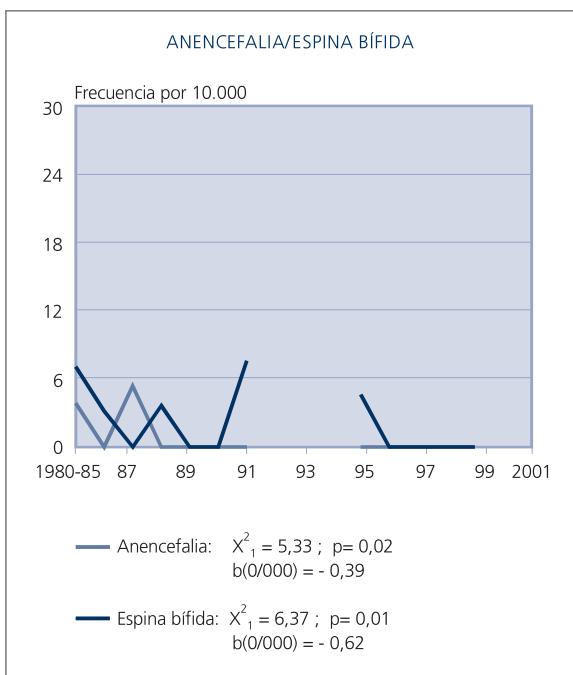
GRÁFICAS 2 (continuación)
ANÁLISIS TEMPORO-ESPACIAL DE SEIS DEFECTOS CONGÉNITOS SELECCIONADOS.
PERÍODO ESTUDIADO: 1980 - 2001

REGIÓN DE MURCIA



GRÁFICAS 2 (continuación)
ANÁLISIS TEMPORO-ESPACIAL DE SEIS DEFECTOS CONGÉNITOS SELECCIONADOS.
PERÍODO ESTUDIADO: 1980 - 2001

COMUNIDAD FORAL DE NAVARRA



GRÁFICAS 2 (continuación)
ANÁLISIS TEMPORO-ESPACIAL DE SEIS DEFECTOS CONGÉNITOS SELECCIONADOS.
PERÍODO ESTUDIADO: 1980 - 2001

PAÍS VASCO

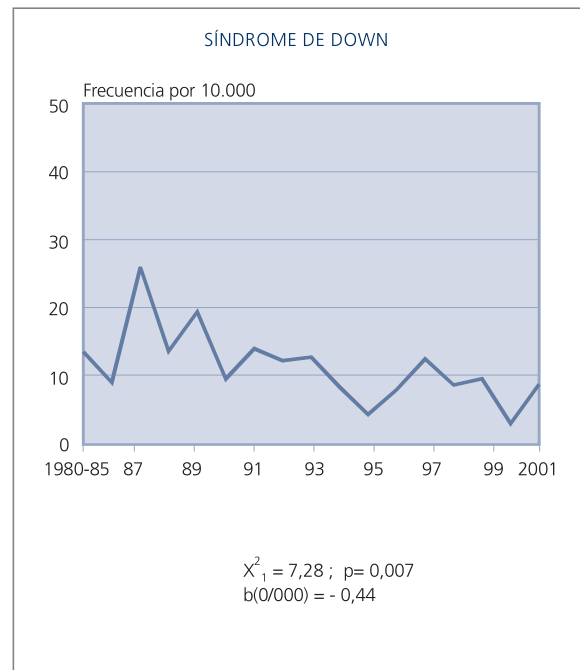
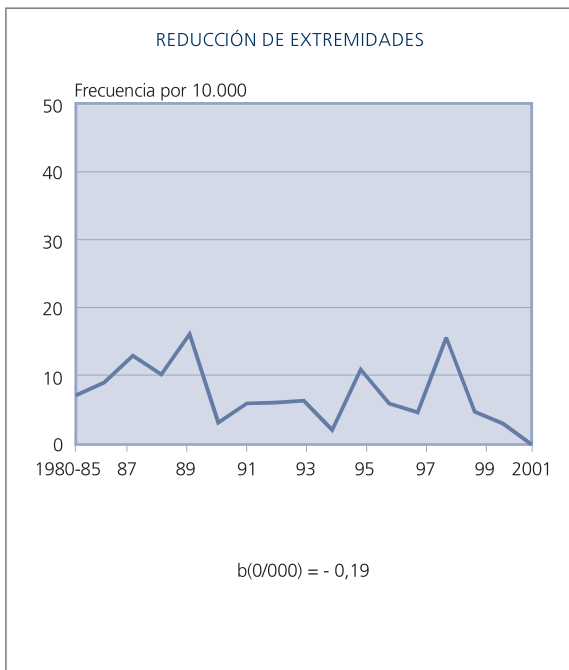
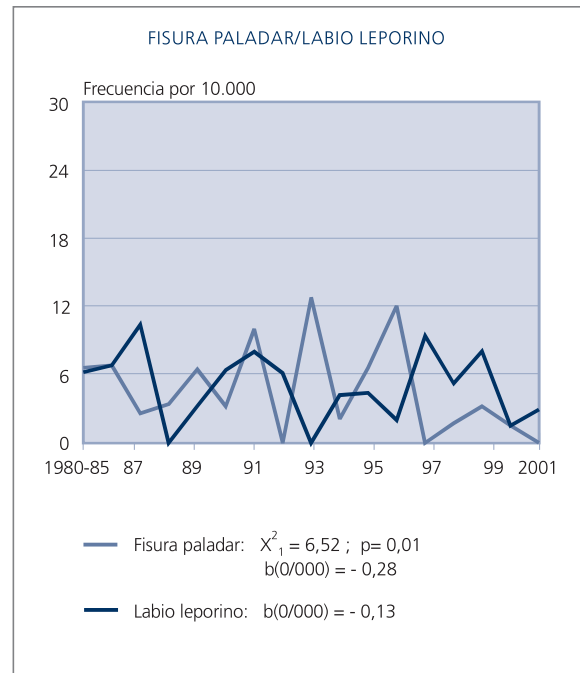
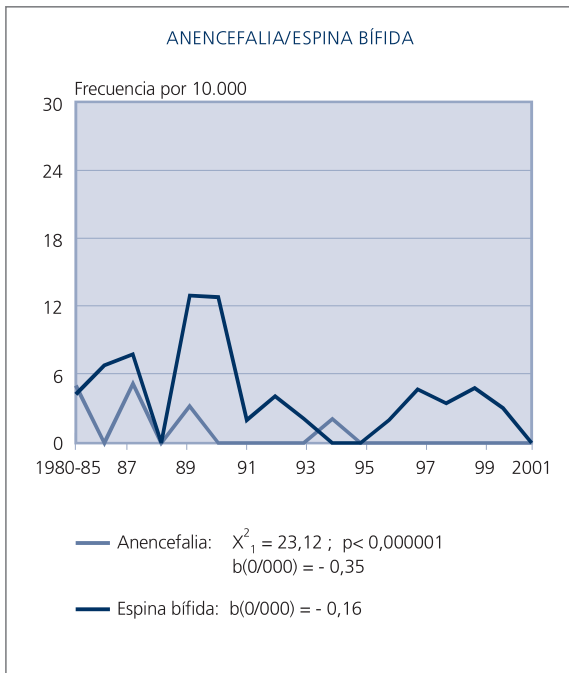


TABLA 6
PREVALENCIA POR 10.000 R.N. POR COMUNIDADES AUTÓNOMAS Y TRES PERÍODOS DE TIEMPO

	Hidrocefalia			Anoftalmia o Microftalmia			Anotia/Microtia (a)		
	1980-1985	1986-2000	2001	1980-1985	1986-2000	2001	1980-1985	1986-2000	2001
Andalucía	4,28	3,87	2,19	2,52	1,11	0,00*	1,76	1,31	0,00
Aragón	-	6,23	0,00	-	1,13	0,00	-	1,70	0,00
Asturias	3,89	5,45	0,00	1,94	1,09	6,19	0,00	1,09	0,00
Baleares (b)	4,47	2,61	11,11	0,00	0,00	0,00	0,00	2,61	0,00
Canarias	3,21	5,49	0,00	6,43	2,06	3,87	0,00	1,37	0,00
Cantabria	-	3,67	0,00	-	0,31	2,91**	-	1,22	2,91
Cast.-La Mancha	2,64	4,32	5,91**	2,82	1,95	2,53	1,88	1,64	2,53
Castilla y León	3,57	5,12	3,01	4,17	2,96	1,51	2,38	1,44	1,51
Cataluña	4,21	4,34	1,04	0,84	1,02	0,00	2,24	1,02	1,04
Com. Valenciana	3,04	3,44	2,67	3,54	2,39	0,00	1,01	0,90	0,89
Extremadura	3,78	3,86	0,00	5,67	1,77	1,89*	1,89	1,29	1,89
Galicia	4,50	2,51	8,16	1,28	1,59	2,04	1,71	1,06	6,12
La Rioja	3,92	1,36	0,00	0,78	0,00	0,00	0,78	1,81	0,00
Madrid	4,81	4,86	3,05	4,01	2,48	1,52	1,60	0,92	0,76
Murcia	2,66	4,32	0,81	0,00	2,39	0,81	2,66	1,93	0,81
Navarra	3,85	3,12	-	3,21	0,78	-	2,57	1,56	-
País Vasco	4,47	4,22	2,95	1,36	1,69	0,00	2,14	2,11	1,47
Andorra	-	6,39	-	-	0,00	-	-	3,19	-
Total:	3,87	4,20	2,61	2,46	1,77	1,16*	1,88	1,40	1,35*
Chi ² (k-1):	4,85	20,62	20,30	30,25	36,89	13,74	5,63	13,10	13,51
p<0,05:	-	-	-	+	+	-	-	-	-

* : Existe tendencia lineal decreciente estadísticamente significativa.
 ** : Existe tendencia lineal creciente estadísticamente significativa.
 (a) : Anotia/Microtia con atrisia o estenosis del conducto auditivo.
 (b) : Los datos de Baleares se refieren a Mahón y Manacor.
 Nota: k es el número de Comunidades con datos especificados en cada período de tiempo.

Castilla y León) no se observa disminución en la prevalencia de este defecto. En el Principado de Asturias hay un ligero pero significativo incremento.

4. Labio Leporino (\pm Fisura del Paladar): Existe un descenso estadísticamente significativo en Castilla y León, Comunidad de Madrid, Región de Murcia y Comunidad Foral de Navarra (en datos hasta 1999); así como la tendencia es decreciente también en: Andalucía, Aragón, Islas Baleares (datos de Mahón y Manacor), Cantabria, Cataluña, Comunidad Valenciana, Extremadura, Galicia, La Rioja y País Vasco. En el resto de las Comunidades (Principado de Asturias, Canarias y Castilla-La Mancha) no presenta tendencias significativas.

5. Defectos por Reducción de Extremidades: Este tipo de DC han disminuido de forma significativa en el Principado de Asturias, Galicia, La Rioja y Región de Murcia. La tendencia es decreciente también en Andalucía, Aragón, Islas Baleares, Canarias, Cataluña, Comunidad Valenciana, Comunidad Foral de Navarra (en datos hasta 1999) y en el País Vasco. Por su parte, en Cantabria, Castilla-La Mancha,

Extremadura y Comunidad de Madrid no se observa tendencia de disminución y en Castilla y León ha habido un aumento significativo en la prevalencia a lo largo del período analizado.

6. Síndrome de Down: Sólo en dos CCAA (Aragón e Islas Baleares) no observamos un descenso de la prevalencia al nacimiento de recién nacidos con Trisomía 21. En las Islas Baleares (datos de Mahón y Manacor), hubo un incremento en la frecuencia hasta el año 96, si bien a partir de ese momento también parece que empieza a disminuir.

Comentarios

Durante el último año analizado (2001) se ha registrado, de nuevo, la cifra mínima de prevalencia de DC al nacimiento. Partiendo de una prevalencia del 2,2% en el período base, es decir, antes de la legalización del aborto terapéutico, durante el año 2000 había bajado hasta un 1,16% [Bermejo y Martínez-Frías, 2001] y, en el año 2001, la cifra es de 1,14%.

TABLA 7
PREVALENCIA POR 10.000 R.N. POR COMUNIDADES AUTÓNOMAS Y TRES PERÍODOS DE TIEMPO

	<i>Fisura paladar</i>			<i>Labio leporino ± fisura paladar</i>			<i>Hernia diafragmática</i>		
	1980-1985	1986-2000	2001	1980-1985	1986-2000	2001	1980-1985	1986-2000	2001
Andalucía	3,78	4,97	3,28	8,06	3,80	4,38*	2,52	1,45	0,00*
Aragón	-	3,96	12,63	-	5,66	0,00	-	1,70	0,00
Asturias	1,94	5,09	12,38	5,83	6,18	6,19	9,72	1,82	0,00*
Baleares (a)	0,00	14,34	0,00	4,47	5,22	0,00	0,00	0,00	0,00
Canarias	3,21	4,12	3,87	9,64	5,26	3,87	3,21	1,60	0,00
Cantabria	-	3,67	5,81	-	6,72	5,81	-	0,92	0,00
Cast.-La Mancha	7,16	4,86	4,22*	4,52	5,96	5,91	2,82	1,52	1,69
Castilla y León	3,77	4,13	6,03	7,94	5,83	1,51*	3,77	2,33	3,01
Cataluña	3,93	5,44	1,04	8,14	5,91	3,13*	1,96	2,36	0,00
Com. Valenciana	4,05	3,44	3,56	3,54	4,64	0,89	2,02	1,80	0,89
Extremadura	6,62	6,27	0,00	5,67	6,11	3,78	3,78	1,77	1,89
Galicia	6,64	3,71	6,12	5,14	5,43	2,04	1,93	1,85	0,00
La Rioja	7,06	2,72	0,00*	5,49	4,53	0,00	3,92	1,81	0,00
Madrid	4,41	3,12	2,29	7,22	5,60	1,52*	2,01	1,01	0,76
Murcia	5,31	4,40	1,61	7,97	6,25	4,04	2,66	2,78	1,61
Navarra	3,21	2,34	-	7,07	2,73	-*	5,78	2,34	-
País Vasco	6,61	4,64	0,00*	6,22	5,21	2,95	2,14	1,55	2,95
Andorra	-	0,00	-	-	0,00	-	-	0,00	-
Total:	5,20	4,47	3,09*	6,43	5,44	3,09*	2,80	1,81	1,06*
Chi ² (k-1):	18,04	39,09	21,12	13,55	18,62	10,37	21,11	20,39	9,75
p<0,05:	-	+	-	-	-	-	-	-	-

* : Existe tendencia lineal decreciente estadísticamente significativa.
 ** : Existe tendencia lineal creciente estadísticamente significativa.
 (a): Los datos de Baleares se refieren a Mahón y Manacor.
 Nota: k es el número de Comunidades con datos especificados en cada periodo de tiempo.

La frecuencia de defectos congénitos al nacimiento está disminuyendo, tal y como hemos venido observando a lo largo de este artículo. Es más, esta disminución no parece haberse estabilizado sino que continua.

Algunos defectos congénitos, como la anencefalia, podemos decir que están desapareciendo al nacimiento. Otros muchos, como la espina bífida, el encefalocele, la hidrocefalia, la anoftalmia/microftalmía, las fisuras orales, la hernia diafragmática, el onfalocele, los defectos por reducción de extremidades y el Síndrome de Down ya han disminuido de forma significativa y parece que continúan bajando. Todos ellos pueden ser diagnosticados prenatalmente, más si el descenso es a expensas de los casos que se asocian frecuentemente a otros DC, como es el caso de la anoftalmía/microftalmía.

Sin embargo, otros defectos congénitos, como la anotia/microtia, la atresia/estenosis de esófago, la atresia/estenosis de ano/recto y la gastrosquisis, no están mostrando un descenso significativo, ni siquiera una evidencia clara de descenso. La falta de variación significativa para la anotia/micro-

tia y la atresia de ano/recto pueden explicarse por dificultad en el diagnóstico prenatal. En el caso de la atresia de esófago quizás por la dificultad del diagnóstico precoz ya que los signos "indirectos" de la presencia de una atresia esofágica (el polihidramnios y la no visualización de la cámara gástrica) pueden aparecer en estadios posteriores de la gestación.

Dos defectos congénitos, el hipospadias y las cardiopatías congénitas merecen una mención especial. Como hemos podido ver en la serie de gráficas-1, los casos de hipospadias asociado a otras malformaciones no han mostrado ninguna tendencia de aumento o incremento secular. Son, sin embargo, los casos aislados los que mantuvieron una frecuencia bastante estable hasta el año 1995, sufriendo al año siguiente (1996) una llamativa bajada, volviéndose a estabilizar de nuevo con esa prevalencia menor. Hasta el momento, no hemos encontrado una explicación a este hecho, si bien se está llevando a cabo un exhaustivo estudio a este respecto.

Las cardiopatías congénitas, cuya prevalencia ha estado aumentando durante los últimos años, muy posiblemente

TABLA 8
PREVALENCIA POR 10.000 R.N. POR COMUNIDADES AUTÓNOMAS Y TRES PERÍODOS DE TIEMPO

	<i>Atresia/estenosis de esófago</i>			<i>Atresia/estenosis de ano/recto</i>			<i>Agnesia renal bilateral</i>		
	<i>1980-1985</i>	<i>1986-2000</i>	<i>2001</i>	<i>1980-1985</i>	<i>1986-2000</i>	<i>2001</i>	<i>1980-1985</i>	<i>1986-2000</i>	<i>2001</i>
Andalucía	3,78	1,86	1,09*	2,77	1,80	5,47	0,00	0,35	0,00
Aragón.....	-	1,70	6,32	-	1,13	0,00	-	0,00	0,00
Asturias	1,94	2,55	6,19	7,77	1,45	0,00*	1,94	0,73	0,00
Baleares (a).....	4,47	2,61	0,00	8,95	2,61	11,11	0,00	0,00	0,00
Canarias	12,85	2,97	0,00*	0,00	1,37	3,87	0,00	0,23	0,00
Cantabria	-	1,22	0,00	-	0,61	2,91	-	0,00	0,00
Cast.-La Mancha	1,88	2,01	5,07	3,01	2,13	1,69	0,19	0,49	0,00
Castilla y León	2,58	1,71	1,51	2,38	2,60	0,00	0,99	0,99	0,00
Cataluña.....	2,81	1,18	0,00*	2,81	2,13	3,13	1,12	0,47	0,00
Com. Valenciana	1,52	0,60	2,67	1,01	1,65	0,89	0,51	0,30	0,00
Extremadura.....	0,95	2,73	1,89	1,89	3,70	1,89	0,95	0,64	0,00
Galicia	1,28	1,85	2,04	2,78	2,91	8,16	0,43	0,26	0,00
La Rioja.....	0,78	1,36	0,00	7,06	0,91	0,00*	0,78	0,00	0,00
Madrid	2,81	1,56	0,76	0,40	1,56	2,29	0,00	0,28	0,00
Murcia.....	0,89	2,47	1,61	2,66	2,55	0,81	0,89	0,85	0,00
Navarra.....	4,50	1,56	-	2,57	2,34	-	0,64	0,78	-
País Vasco.....	1,55	1,55	4,42	1,55	2,25	4,42	0,78	0,28	0,00
Andorra	-	3,19	-	-	0,00	-	-	0,00	-
Total:.....	2,30	1,82	2,03	2,54	2,12	2,51	0,58	0,48	0,00*
Chi ² (k-1):.....	30,81	20,85	15,80	29,52	23,37	19,48	11,56	18,85	-
p<0,05:	+	-	-	+	-	-	-	-	-

* : Existe tendencia lineal decreciente estadísticamente significativa.

** : Existe tendencia lineal creciente estadísticamente significativa.

(a): Los datos de Baleares se refieren a Mahón y Manacor.

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

debido a un mayor diagnóstico perinatal, ya ha comenzado a disminuir de manera estadísticamente significativa en el último año analizado (2001). La frecuencia en el período 1980-1985 era de 8,32/10.000, en los años posteriores aumentó hasta un 16,47/10.000 y durante el año 2001, ha bajado a un 12,77/10.000, siendo esta bajada, como ya hemos comentado, significativa.

Aquí hemos de hacernos una importante reflexión. Es muy fácil asumir que el diagnóstico prenatal y la subsiguiente IVE, es, de nuevo, la causa de las variaciones de las cifras de frecuencia de estos defectos. Pero, podemos preguntarnos,

¿no podrían estar influyendo también otros factores preventivos como, por ejemplo, que el consumo de ácido fólico por la mujer embarazada o que planea una gestación esté siendo cada día mayor y más precoz? Ya hay indicios de que el ácido fólico no sólo previene la espina bífida sino también otros defectos como las fisuras orales y las cardiopatías. ¿Cómo podemos medir este efecto preventivo? Será imposible mientras no contemos con la información sobre las IVE que se realicen por defectos congénitos en nuestro medio. Y cuando decimos "tener información" no nos referimos a notificar exclusivamente el caso del aborto con la malformación X (aunque sería sin duda un primer paso), es

TABLA 9
PREVALENCIA POR 10.000 R.N. POR COMUNIDADES AUTONOMAS Y TRES PERÍODOS DE TIEMPO

	<i>Onfalocele</i>			<i>Gastroquisis</i>			<i>Defecto de pared corporal (a)</i>		
	<i>1980-85</i>	<i>1986-2000</i>	<i>2001</i>	<i>1980-1985</i>	<i>1986-2000</i>	<i>2001</i>	<i>1980-1985</i>	<i>1986-2000</i>	<i>2001</i>
	Andalucía	0,50	1,17	0,00	1,26	0,35	1,09	0,50	0,00
Aragón	–	1,70	0,00	–	0,00	0,00	–	0,00	0,00
Asturias	0,00	0,73	0,00	1,94	0,00	0,00*	0,00	0,00	0,00
Baleares (b)	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	4,47	0,00	0,00
Canarias	0,00	0,46	0,00	0,00	1,60	0,00	0,00	0,00	0,00
Cantabria	–	0,61	0,00	–	0,31	0,00	–	0,00	0,00
Cast.–La Mancha	2,45	0,97	1,69*	0,38	0,24	0,00	0,19	0,18	0,00
Castilla y León	2,58	1,35	0,00*	0,40	0,18	1,51	0,40	0,27	0,00
Cataluña	0,28	0,71	1,04	0,56	0,16	0,00	0,00	0,24	0,00
Com. Valenciana	0,00	0,90	0,89	0,51	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
Extremadura	1,89	2,09	0,00	0,00	0,80	0,00	0,00	0,00	0,00
Galicia	1,93	1,32	0,00	0,64	0,93	0,00	0,21	0,40	0,00
La Rioja	3,14	0,45	0,00*	0,00	0,00	0,00	0,78	0,00	0,00
Madrid	1,20	1,01	0,00	0,00	0,28	0,00	0,00	0,28	0,00
Murcia	2,66	1,00	1,61	0,00	0,85	0,00	0,00	0,39	0,00
Navarra	1,28	1,17	–	1,28	0,00	–	0,64	0,00	–
País Vasco	2,53	0,70	0,00*	0,58	0,56	1,47	0,78	0,00	0,00*
Andorra	–	0,00	–	–	0,00	–	–	0,00	–
Total:	1,70	1,03	0,58*	0,55	0,41	0,29	0,34	0,16	0,00*
Chi ² (k-1):	21,66	15,78	8,72	11,16	41,06	11,04	19,99	17,32	–
p<0,05:	–	–	–	–	+	–	–	–	–

* : Existe tendencia lineal decreciente estadísticamente significativa.
 ** : Existe tendencia lineal creciente estadísticamente significativa.
 (a): Tradicionalmente denominado "celosomía/pleurosomía".
 (b): Los datos de Baleares se refieren a Mahón y Manacor.
 Nota: k es el número de Comunidades con datos especificados en cada periodo de tiempo.

también recabar datos de antecedentes obstétricos y familiares, al igual que se recogen para los recién nacidos en los protocolos del ECEMC. Esta sería la única forma de seguir investigando posibles factores de riesgo para DC, de seguir haciendo farmacovigilancia, así como de llegar a conocer el impacto de las diferentes medidas preventivas. En definitiva se podrían seguir investigando las causas por las que nacen los niños con malformaciones congénitas.

En los últimos tiempos, parece que se está utilizando el diagnóstico prenatal, no como una opción individual de las parejas, sino como una medida de Salud Pública. Y esto es un error. El derecho de la población a que se le proporcio-

nen todas las posibilidades técnicas actuales para realizar un correcto diagnóstico prenatal y, en su caso, poder decidir interrumpir una gestación afectada, es incuestionable. Sin embargo, esa posibilidad no debe afectar al desarrollo de la investigación sobre las causas de las anomalías del desarrollo embrio-fetal, para poder prevenirlas. Debemos tener muy presente lo que supone para los padres el diagnóstico prenatal de defectos en el feto. Cuando una pareja se encuentra ante la necesidad de tener que elegir entre continuar el embarazo de un feto malformado asumiendo todo el sufrimiento y costo familiar, sanitario y social, que va a suponer el nacimiento y la vida del niño, o a la de interrumpir voluntariamente la gestación, se enfrenta a un difícil dile-

TABLA 10
PREVALENCIA POR 10.000 R.N. POR COMUNIDADES AUTÓNOMAS Y TRES PERÍODOS DE TIEMPO

	Reducción extremidades			Síndrome de Down			Hipopadías		
	1980–1985	1986–2000	2001	1980–1985	1986–2000	2001	1980–1985	1986–2000	2001
Andalucía	6,80	4,90	8,76	15,37	14,71	12,04	12,35	14,23	12,04
Aragón	–	5,09	6,32	–	11,32	6,32	–	9,62	6,32
Asturias	5,83	8,00	0,00	23,32	9,82	6,19*	33,04	17,46	18,58*
Baleares (a)	8,95	1,30	0,00	4,47	19,56	11,11	22,37	29,99	0,00
Canarias	12,85	6,18	3,87	12,85	6,64	7,74	16,07	11,21	7,74
Cantabria	–	4,58	8,72	–	11,00	5,81	–	29,02	20,35
Cast.–La Mancha	7,34	7,60	5,91	15,63	13,49	10,98	19,02	16,78	13,52
Castilla y León	5,95	8,62	6,03	14,68	13,20	6,03	11,51	14,81	28,64**
Cataluña	8,14	5,68	9,38	16,55	9,14	2,08*	22,44	19,94	12,51
Com. Valenciana	5,57	4,19	2,67	10,63	10,32	4,46	19,23	13,92	15,15
Extremadura	0,95	7,39	9,46**	15,13	11,09	11,35	17,02	22,82	15,13
Galicia	8,13	4,63	0,00*	12,63	8,60	8,16*	20,12	13,37	14,28*
La Rioja	11,77	3,17	0,00*	12,55	8,61	0,00	24,32	21,31	0,00
Madrid	5,22	6,06	5,33	16,45	14,87	10,66	15,65	10,37	4,57*
Murcia	7,97	6,87	1,61*	22,13	12,73	9,69*	16,82	20,37	12,92
Navarra	8,99	7,81	–	14,78	16,79	–	28,91	14,05	–*
País Vasco	7,19	7,46	0,00	13,60	10,84	8,84	18,07	9,29	8,84*
Andorra	–	6,39	–	–	0,00	–	–	9,58	–
Total:	7,11	6,31	4,84*	14,78	12,03	8,12*	18,10	16,08	12,67*
Chi ² (k-1):	16,30	41,21	22,85	14,66	66,22	13,98	45,02	156,86	29,17
p<0,05:	–	+	–	–	+	–	+	+	–

*: Existe tendencia lineal decreciente estadísticamente significativa.
 **: Existe tendencia lineal creciente estadísticamente significativa.
 (a): Los datos de Baleares se refieren a Mahón y Manacor.
 Nota: k es el número de Comunidades con datos especificados en cada periodo de tiempo.

ma. Porque decida lo que decida, les va a suponer un alto grado de sufrimiento, desconcierto, y problemas emocionales y personales. Por ello, las acciones de Salud Pública deben pasar por el apoyo a la investigación y a la puesta en marcha de las medidas de prevención primaria que hoy conocemos de forma urgente. Este es el único camino que lleva a la disminución del sufrimiento, al incremento de la salud y a un aumento de la calidad de vida de la población, que deben ser los objetivos de toda política de Salud Pública. Eso sin considerar que, además, son medidas altamente rentable desde el punto de vista económico.

Referencias

Bermejo E, Martínez-Frías ML (2001): Vigilancia epidemiológica de anomalías congénitas en España en los últimos 21 años (período 1980–2000). Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol IV,6: 47–119.

Lenz V (1961): Kindliche missbildungen nach medikament-einnahme während der graviditat?. Dtsch Med Wochenschr 86: 2555.

Martínez-Frías ML (1995): Manual Operacional del ECEMC. Ed. Martínez-Frías y Bermejo. Madrid.

Martínez-Frías ML (1998): Análisis del riesgo que para defectos congénitos tienen diferentes grupos étnicos de nuestro país. An Esp Pediatr 48: 395–400.

Martínez-Frías ML, Cereijo A, Rodríguez-Pinilla E, Urioste M (1992): Methimazole in animal feed and congenital aplasia cutis. The Lancet, vol. 339, March 21.

Martínez-Frías ML, Gómez-Ullate J, Valdor C, Bermejo E (2000): 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. Prog Obstet Ginecol 43: 403–409.