

Original

## Frecuencia y tendencia temporal de los defectos congénitos en Asturias. La necesidad de la vigilancia clinicoepidemiológica

Carmen Mosquera Tenreiro<sup>a</sup>, Isolina Riaño Galán<sup>b,\*</sup>, Cristina Rodríguez Dehli<sup>b</sup>, Joaquín Fernández Toral<sup>c</sup>, Carmen Moro Bayón<sup>b</sup>, Adela Rodríguez Fernández<sup>b</sup>, M. Etelvina Suárez Menéndez<sup>b</sup>, Enrique García López<sup>b</sup> y Fernando Ariza Hevia<sup>b</sup>

<sup>a</sup> *Consejería de Salud y Servicios Sanitarios, Oviedo, España*

<sup>b</sup> *Servicios de Pediatría, Servicio del Salud del Principado de Asturias, Oviedo, España*

<sup>c</sup> *Servicio de Genética, HUCA, SESPA, Oviedo, España*

### INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

#### Historia del artículo:

Recibido el 11 de abril de 2008

Aceptado el 3 de junio de 2008

On-line el 25 de marzo de 2009

#### Palabras clave:

Defectos congénitos

Frecuencia

Registro poblacional

Epidemiología

### RESUMEN

**Objetivo:** Los defectos congénitos son la segunda causa de muerte perinatal e infantil, y la tercera entre los 2 y 5 años de edad en Asturias. Además, generan una importante morbilidad. El objetivo de nuestro estudio fue conocer la frecuencia global de los defectos congénitos en Asturias y su forma de presentación.

**Métodos:** Se analizaron los datos del Registro de Defectos Congénitos de Asturias (RDCA), de base poblacional, durante el periodo 1990–2004. Los datos se refieren a nacidos y abortos inducidos después del diagnóstico prenatal, y se presentan como prevalencias al nacimiento y total (incluye los abortos inducidos).

**Resultados:** Se registraron 3.035 casos de defectos congénitos entre 103.452 nacidos, con una prevalencia total de 2,9 casos por 100 nacidos y una prevalencia al nacimiento del 2,5%. Estas frecuencias presentaron una tendencia al aumento. Fueron 2.516 (82,9%) neonatos, 46 (1,5%) mortinatos y 473 (15,6%) abortos inducidos. El diagnóstico prenatal fue aumentando durante el citado periodo. Un 63% presentó un defecto aislado o una secuencia, un 17% un síndrome y el 20% restante defectos múltiples sin un patrón sindrómico conocido. Los defectos más frecuentes y graves fueron los del tubo neural (12,2 casos por 10.000 nacidos), las anomalías del corazón (75,2 por 10.000) y las cromosómicas (34,4 por 10.000).

**Conclusiones:** La experiencia de 15 años del RDCA pone de manifiesto la necesidad de estos sistemas de información para evaluar los programas de diagnóstico prenatal, planificar adecuadamente los recursos de atención a las mujeres embarazadas que pudieran estar afectadas, así como a los recién nacidos, y asegurar la vigilancia epidemiológica de los defectos congénitos en relación con las exposiciones medioambientales y medicamentosas, y con las técnicas de reproducción asistida.

© 2008 SESPAS. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

## Prevalence and secular trend of congenital defects in Asturias, Spain. The need for clinical-epidemiological surveillance

### ABSTRACT

#### Keywords:

Congenital defects

Epidemiology

Population-based registry

Prevalence

**Objective:** Congenital defects remain the second cause of perinatal and infant death and the third cause between the second and fifth years of life in Asturias. These anomalies generate substantial morbidity. The aim of the present study was to describe the population-based frequency of congenital defects in Asturias and their forms of presentation.

**Methods:** Data from the population-based Registry of Congenital Defects of Asturias for 1990–2004 were analyzed. The data related to live births, stillbirths and induced abortions after prenatal diagnosis and are presented as birth prevalence and total prevalence (including induced abortions).

**Results:** The total number of births was 103,452 and there were 3,035 cases of congenital defects, representing a total prevalence of 2.9 cases per 100 births and a birth prevalence of 2.5%. These figures showed a tendency to increase throughout the study period. A total of 2,516 (82.9%) cases were live births, 46 (1.5%) were stillbirths and 473 (15.6%) were induced abortions. Prenatal diagnosis increased throughout the period. Sixtythree percent of total cases showed an isolated defect, 17% a recognized syndrome and the remaining 20% had multiple malformations without a syndromic pattern. The most frequent and severe defects registered were neural tube defects (12.2 per 10,000 births), chromosomal abnormalities (34.4 per 10,000), and cardiac defects (75.2 per 10,000).

**Conclusions:** The 15-year experience of the Registry of Congenital Defects of Asturias reveals the utility of this type of database to evaluate prenatal screening programs, plan the resources needed in affected pregnant women and infants, and perform epidemiological surveillance of congenital defects in relation to environmental risks, drug exposure and assisted reproduction techniques.

© 2008 SESPAS. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

### Introducción

Los defectos congénitos constituyen una de las principales causas de muerte perinatal e infantil en los países desarrollados; en Asturias, con una frecuencia de un 2–3%, son la segunda causa de muerte perinatal e infantil, y la tercera entre los 2 y 5 años de

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [isogalan@yahoo.es](mailto:isogalan@yahoo.es) (I. Riaño Galán).

edad. Además, generan una morbilidad grave y un gran sufrimiento, ya que el retraso mental, la minusvalía física y la dependencia del sistema sanitario acompañan frecuentemente a los niños con malformaciones graves que sobreviven.

En la actualidad es posible realizar el diagnóstico prenatal de los defectos más graves, pero todavía se desconoce la causa de la mayoría de ellos. Epidemias como la de la talidomida han puesto de manifiesto la necesidad de contar con sistemas de vigilancia epidemiológica.

El Registro de Defectos Congénitos de Asturias (RDCA) se puso en marcha en 1990 a partir de un acuerdo entre la Consejería de Sanidad, la Dirección Territorial del Insalud y el Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC). Sus objetivos<sup>1</sup> son varios: conocer y vigilar la frecuencia de aparición de defectos congénitos en Asturias, disponer de datos fiables que faciliten la evaluación de los programas de diagnóstico prenatal, ofrecer información útil para la planificación de ciertos servicios asistenciales, así como colaborar en la investigación de la etiología de los defectos congénitos. Para alcanzar estos fines son necesarios los registros de base poblacional<sup>2</sup>. El RDCA es miembro de pleno derecho del European Registry of Congenital Anomalies and Twins (EUROCAT), del cual forman parte 49 registros europeos ([www.eurocat.ulster.ac.uk](http://www.eurocat.ulster.ac.uk)).

El objetivo de este estudio fue conocer la frecuencia global de los defectos congénitos más relevantes en Asturias en el período 1990–2004, y compararla con las de otros registros poblacionales de España y las del EUROCAT.

## Material y métodos

Asturias tiene una población de aproximadamente un millón de habitantes, con unas tasas de natalidad de las más bajas de España y Europa. El sistema público dispone de 8 maternidades, donde tienen lugar el 95% de todos los partos.

El RDCA es un registro de base poblacional, es decir, pretende captar todos los casos de defectos congénitos ocurridos en embarazos de mujeres residentes en Asturias. Los 8 hospitales públicos de Asturias forman parte del RDCA: desde su inicio el Hospital de Jarrío, el Hospital Carmen y Severo Ochoa, el Hospital San Agustín, el Hospital Universitario Central de Asturias, el Hospital de Cabueñes, el Hospital Álvarez Buylla y el Hospital Valle del Nalón; el Hospital de Oriente forma parte del RDCA desde su apertura en 1998. Las características del RDCA están descritas en su manual operacional y en la página web del EUROCAT, con el que comparte, en lo fundamental, una metodología común.

La población objeto de estudio estuvo compuesta por todos los nacidos (vivos y muertos) y los abortos inducidos por defecto congénito en mujeres residentes en Asturias desde el 1 de enero de 1990 al 31 de diciembre de 2004.

Las fuentes de información utilizadas en el RDCA fueron diversas: los servicios de pediatría/neonatología y obstetricia, el de genética clínica y la unidad de diagnóstico prenatal, los de anatomía patológica, los de archivos e historias clínicas, y los de atención al paciente de los hospitales públicos; los datos del Programa de Detección Neonatal de Hipotiroidismo Congénito y Fenilcetonuria, del Programa de Detección Prenatal de los Defectos del Tubo Neural, el Registro de Interrupciones Voluntarias del Embarazo (IVE) y el Registro de Mortalidad de la Consejería de Salud y Servicios Sanitarios.

Las fuentes principales para la captación sistemática de casos en los recién nacidos fueron las de los servicios de pediatría y neonatología; para los abortos inducidos, el registro de IVE y el servicio de atención al paciente, que gestiona las interrupciones del embarazo que se derivan a dos clínicas privadas concertadas

(una en Asturias y otra en Madrid para los abortos inducidos de 18 o más semanas). Estos casos se remiten mensualmente al registro, situado en la Consejería de Salud.

Con el fin de completar este proceso de captación, anualmente se realiza una búsqueda activa cruzando la base de datos de los casos ya captados con el resto de las fuentes de información mencionadas. Este proceso se realiza de forma sistemática desde 1994. La mayor proporción de estos casos nuevos se obtiene mediante el Conjunto Mínimo Básico de Datos (CMBD), común a todos los hospitales, que se refiere a los diagnósticos en el momento del alta hospitalaria del recién nacido. Asimismo, se realiza una revisión exhaustiva de los casos de muerte perinatal. Para los abortos inducidos, los casos registrados se completan con la información de la unidad de diagnóstico prenatal.

Toda la información se recoge en una ficha, en papel, constituida por 106 variables relacionadas con el recién nacido, el diagnóstico prenatal o neonatal, las exposiciones en el embarazo y la historia obstétrica, los antecedentes familiares de malformación y la descripción minuciosa de las malformaciones presentes. Esta ficha se completa, codifica e informatiza en la sede del RDCA.

El RDCA realiza un sistema de vigilancia y captación de casos diagnosticados hasta los 5 años de vida, lo cual permite hacer un seguimiento de los recién nacidos con un probable defecto congénito hasta su confirmación o no, como es el caso de algunas cardiopatías, anomalías de caderas y defectos de las vías urinarias. Los casos registrables incluyen los definidos por el EUROCAT, y excluyen malformaciones menores aisladas recogidas en su manual operativo<sup>3</sup>.

La codificación de los defectos congénitos se realizaba según la Clasificación Internacional de Enfermedades 9.<sup>a</sup> revisión (CIE-9) hasta el año 2000, y la 10.<sup>a</sup> revisión (CIE-10) a partir de entonces.

Un grupo de trabajo constituido por 8 pediatras, un genetista clínico y una epidemióloga de la Consejería de Salud y Servicios Sanitarios impulsa, mantiene y coordina este proyecto de investigación y vigilancia epidemiológica desde su inicio. Los profesionales del sistema sanitario (pediatras y genetista) forman parte del proyecto de manera voluntaria; la participación de la epidemióloga, junto con una auxiliar de registro, es un recurso específico del RDCA, trabajan a tiempo parcial y están financiadas por la Consejería de Salud y Servicios Sanitarios.

En este estudio se hace una descripción general de las características del registro de casos y se muestran las frecuencias de los defectos congénitos más graves y su evolución temporal. Para ello se utilizaron la tasa de prevalencia total, es decir, el total de casos (vivos, muertos y abortos inducidos) registrados por cada 10.000 nacidos (vivos y muertos), y la tasa de prevalencia al nacimiento, que no incluye en el numerador los abortos inducidos.

En el análisis de la evolución temporal hay que tener en cuenta que, al cerrar el período en el año 2005, los últimos años no incluyen los casos diagnosticables entre el segundo y el quinto año de vida. Se analizó la forma de presentación de los casos y el momento de su detección o diagnóstico.

Las cifras de Asturias obtenidas en nuestro estudio varían ligeramente, en algunos defectos, respecto a las publicadas por el EUROCAT<sup>4</sup>, debido a los casos incorporados tras la búsqueda activa y al seguimiento de los recién nacidos hasta los 5 años de edad.

## Resultados

En nuestra población, en el período estudiado, se registraron 3.035 casos con defectos congénitos en un total de 103.452 recién nacidos, lo que supuso una frecuencia media para ese tiempo de 2,9 casos por 100 recién nacidos. Esta cifra fue variable durante el período, y mayor a partir de 1994, año en que comenzó a realizarse una búsqueda activa y sistemática de casos.

La frecuencia anual de los casos registrados, tanto la prevalencia total (que incluye los abortos inducidos) como la del nacimiento, se presentan en la **tabla 1** y la **figura 1**, donde puede observarse una ligera tendencia al aumento y cómo el área entre ambas líneas corresponde al impacto del diagnóstico prenatal sobre el conjunto de los defectos congénitos, que también fue aumentando con el tiempo.

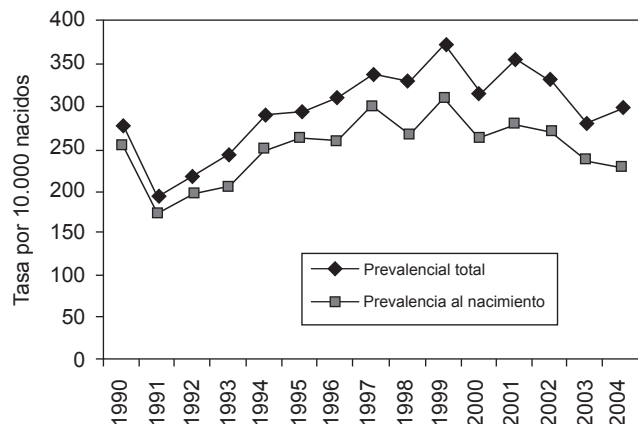
De los casos registrados, 2.516 fueron neonatos, 46 mortinatos y 473 abortos inducidos. Esta distribución según el tipo de recién nacido cambió durante el período de estudio: en los primeros años (1990-1993), los abortos inducidos constituyeron el 11% de los casos, los mortinatos el 3,2% y los neonatos el resto, mientras que en los últimos (2001-2004) los abortos inducidos representaron el 20% del total de casos y los mortinatos el 1%.

En cuanto al momento de detección de los casos, la mayoría fueron diagnosticados en los primeros días de vida (el 50% o más, según el año); el número de casos diagnosticados prenatalmente fue aumentando durante el período, pasando de 23 casos en 1990 a 88 casos en 2004, a expensas de disminuir los diagnosticados en la primera semana de vida (**fig. 2**). Los casos añadidos por diagnóstico *post mortem* en los mortinatos fueron 12 en todo el período, fundamentalmente en los primeros años del estudio.

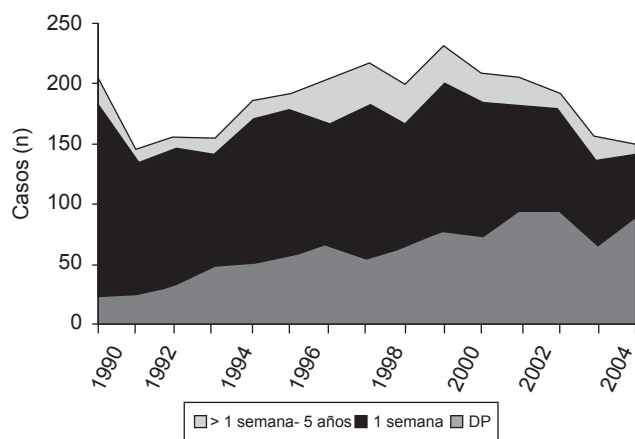
**Tabla 1**  
Nacidos y casos registrados por defectos congénitos, prevalencia total y al nacimiento (por 10.000 nacidos), en Asturias (1990-2004)

	Casos de defectos congénitos				Total de casos	Prevalencia total	Prevalencia nacimiento
	Nacidos	Neonatos	Mortinatos	IVE			
1990	7.722	191	5	18	214	277,1	253,8
1991	7.693	129	4	16	149	193,7	172,9
1992	7.474	142	5	15	162	216,8	196,7
1993	7.012	137	7	26	170	242,4	205,4
1994	6.626	162	3	27	192	289,8	249
1995	6.553	168	3	21	192	293	260,9
1996	6.507	166	2	33	201	308,9	258,2
1997	6.473	190	4	24	218	336,8	299,7
1998	6.321	167	1	40	208	329,1	265,8
1999	6.516	202	0	42	244	374,5	310
2000	6.718	174	1	35	210	312,6	260,5
2001	6.833	186	3	54	243	355,6	276,6
2002	6.711	179	2	41	222	330,8	269,7
2003	7.088	161	5	30	196	276,5	234,2
2004	7.205	162	1	51	214	297	226,2
1990-2004	10.3452	2.516	46	473	3.035	293,4	243,2

IVE: interrupción voluntaria del embarazo.



**Figura 1.** Prevalencia total y al nacimiento de los defectos congénitos en Asturias (1990-2004).



**Figura 2.** Evolución del momento de detección de los casos en Asturias (1990-2004). DP: diagnóstico prenatal.

Del total de casos, un 63% presentaba un defecto aislado o una secuencia, un 17% un síndrome y el 20% restante defectos múltiples sin un patrón sindrómico conocido.

En la **tabla 2** se presenta la prevalencia total de algunos defectos congénitos seleccionados y se compara con la media del EUROCAT y con los registros, de base poblacional, del País Vasco y de Barcelona<sup>4</sup>. El RDCA presentó unas frecuencias más altas en algunos defectos, como los del tubo neural, catarata congénita, total de anomalías del corazón, algunos defectos del sistema digestivo, hipospadias y reducción de extremidades. Sin embargo, la frecuencia de cromosopatías fue mayor en los registros del País Vasco y Barcelona.

### Discusión

En el período estudiado se produjeron cambios demográficos relevantes en Asturias: después de un descenso sostenido desde 1975, a partir de 1998 la natalidad empezó a aumentar. El porcentaje de partos múltiples en los años estudiados pasó del 1,2% del total en 1990 al 1,6% en 2004. La edad materna experimentó un importante retraso: los partos en las mujeres de 35 o más años de edad pasaron de un 9,6% en 1990 a un 25,5% en 2004, y en las menores de 20 años descendieron de un 6,3 a un 2,2%.

El RDCA es un proyecto multidisciplinario e interinstitucional, liderado por un grupo de trabajo estable, sólido y cohesionado, que mantuvo su continuidad y la calidad de la información recogida, tanto desde el punto de vista clínico como epidemiológico<sup>1</sup>. La existencia de este grupo fue fundamental, además, para disminuir la variabilidad interpersonal en la recogida de información.

Aunque un 5% de los nacimientos en Asturias tiene lugar en maternidades privadas, los nacidos son trasladados al hospital público de referencia en caso de presentar alguna enfermedad, para su diagnóstico y tratamiento. Sólo un 1,8% (año 2004) del total de nacimientos tiene lugar fuera de la comunidad autónoma.

Por las razones expuestas y por la metodología seguida en la captación de casos, sobre todo la utilización de diversas fuentes y la combinación de la captación activa y pasiva, creemos que los datos presentados son una buena medida de la frecuencia de defectos congénitos en Asturias, con exhaustividad y buena calidad clínica en la descripción de los casos.

El RDCA es también un proyecto de colaboración con el ECEMC, de ámbito nacional, y con el EUROCAT, de ámbito europeo. Desde sus inicios, esta colaboración ha contribuido a mantener y

**Tabla 2**

Frecuencia (tasa de prevalencia total por 10.000 nacidos) de algunos defectos seleccionados y comparación con la media del EUROCAT y otros registros poblacionales de España

	n	Asturias (1990–2004)	EUROCAT (1990–2004)	Barcelona (1992–2003)	País Vasco (1990–2004)
Sistema nervioso central	322	31,1	22,7	23,9	21,3
Defectos del tubo neural	126	12,2	10	9,2	11
Anencefalia	61	5,9	3,8	4,9	5,6
Espina bífida	52	5,0	5	3,5	4,6
Encefalocele	13	1,3	1,2	0,9	0,9
Hidrocefalia	57	5,5	5,5	5,4	4,5
Microcefalia	29	2,8	2,3	1,7	1,2
Defectos del ojo					
Anoftalmia/microftalmia	14	1,4	1,2	1,3	1,1
Catarata congénita	21	2,0	0,9	0,6	0,2
Anomalías del corazón					
Total	778	75,2	64,4	71,2	48,5
Hipopl cor izquierdo	17	1,6	2,5	1,7	2,2
Tronco común	6	0,6	0,9	0,5	0,6
TGV (no corregida)	34	3,3	3	4,5	3,9
Paladar y labio	148	14,3	14,7	9,6	10,5
Paladar hendido	65	6,3	5,8	3,4	4,5
Hendidura labial con/sin	80	7,7	9	6,2	6,1
Sistema digestivo					
Atresia/estenosis esófago	34	3,3	2,2	1,1	2,6
Atresia/estenosis intestino delgado	25	2,4	1,9	1,3	1,9
Atresia/estenosis anorrectal	25	2,4	3	2	3
Sistema urinario y genital					
Agenesia renal bilateral	24	2,3	1,6	2,5	3,3
Enfermedad quística renal	68	6,6	5,6	3,2	5,4
Hipospadias	207	20,0	11,4	4,7	6,1
Sexo indeterminado	9	0,9	0,8	1,1	0,3
Sistema musculoesquelético					
Reducción de extremidades	87	8,4	6,5	6,1	5,7
Polidactilia	82	7,9	8,7	3,7	6,4
Sindactilia	57	5,5	6,1	1,8	3,2
Diafragma y pared abdominal					
Hernia diafragmática	45	4,3	2,9	3,7	2,3
Onfalocele	38	3,7	2,8	2,9	3
Gastrosquisis	15	1,4	1,9	1,2	0,9
Anomalías cromosómicas, síndromes					
Total cromosopatías	356	34,4	32,8	38,5	42,5
Down	210	20,3	18,9	20,8	25
Patau	13	1,3	1,6	2	1,6
Edwards	47	4,5	4	4,9	5,2
Turner	23	2,2	2,1	1,1	3
Klinefelter	21	2,0	0,9	1,8	2

enriquecer el proyecto, y es estrictamente necesaria en el campo de las enfermedades poco frecuentes, como las malformaciones congénitas.

Cabe mencionar ciertas limitaciones de nuestros datos: los 3 últimos años analizados no incluyen los casos diagnosticables entre el segundo y el quinto año de vida, al haber cerrado la recogida de datos en 2005, y la mayor parte de los abortos inducidos no cuentan con un examen *post mortem* fetal de calidad que confirme o no los diagnósticos realizados por imagen, lo que plantea la posibilidad de una mala clasificación de algunos de estos casos. Esto ocurrió, sobre todo, a partir del año 2000, cuando la mayoría de los diagnósticos prenatales que podían suponer una interrupción del embarazo fueron derivados desde los servicios de

obstetricia y ginecología de los hospitales públicos a las clínicas privadas (el 82% de los casos), debido a la objeción de conciencia de los profesionales que, sin embargo, sí realizan el diagnóstico prenatal. Sólo 3 hospitales realizaron los abortos inducidos derivados de su práctica de diagnóstico prenatal durante todo el período estudiado.

En esta situación, incluso podría ocurrir que un pequeño número de abortos inducidos por defectos congénitos tuviera lugar en consultas privadas, sin ser notificados al Registro Regional de Interrupciones Voluntarias del Embarazo, lo que supondría, además de una irregularidad legal, una pérdida de estos casos. La calidad de los diagnósticos prenatales afecta a la calidad del consejo genético posterior.

La frecuencia global de defectos congénitos registrada en Asturias fue alta (2,9%) si la comparamos con la de otros registros de base poblacional en España y con el EUROCAT (Barcelona 1,8%; País Vasco 1,9%; EUROCAT 2,2%)<sup>4</sup>. Estas diferencias, tanto en la cifra global de defectos congénitos como en la frecuencia de algunos específicos, podrían estar relacionadas con varios factores. El primero de ellos es el sistema de registro de casos<sup>5</sup>, con la utilización o no de diversas fuentes de información, la combinación o no de búsqueda activa y pasiva de casos, y el seguimiento activo de los nacidos hasta el quinto año de vida; las diferencias encontradas en el hipospadias (sobre todo cuando se presenta aislado) y en el total de cardiopatías podrían ser atribuibles, al menos en parte, a estas diferencias de registro. Así, en Asturias, en buena parte de los casos, el hipospadias se registra cuando se realiza la corrección quirúrgica, en torno a los 2 años de edad, casos que son captados a través del CMBD; las cardiopatías diagnosticadas después de la primera semana de vida también se captan, fundamentalmente, en los registros de cardiología del CMBD. Otro aspecto que podría explicar en parte las diferencias entre registros en la frecuencia de determinados defectos es la disponibilidad y el acceso a fuentes de información específicas, como las relacionadas con las unidades de diagnóstico prenatal y con los abortos inducidos<sup>6</sup>. El segundo factor explicativo de las diferencias es la variabilidad asistencial en las diferentes regiones geográficas comparadas, en relación con las políticas de diagnóstico prenatal<sup>7-10</sup>, la existencia y la calidad del estudio *post mortem* de los mortinatos y los abortos inducidos, y el uso de la ecografía neonatal. Estas diferencias influirán, sobre todo, en los defectos que pueden diagnosticarse prenatalmente y con diagnóstico ecográfico neonatal, como las anomalías del sistema urinario y las cardiopatías. Y el tercer factor, de tipo poblacional, tiene que ver con la diferente distribución de la edad materna entre las poblaciones que cubren estos registros, y afectaría básicamente a la frecuencia de cromosomopatías. Así, en el año 2004, la proporción de nacimientos en mujeres de 35 o más años de edad fue del 30% en el País Vasco, el 30% en Barcelona y el 25% en Asturias (Instituto Nacional de Estadística, Movimiento Natural de la Población, 2004), lo que explica parte de las diferencias en las prevalencias de cromosomopatías, y otra parte corresponde al impacto de las políticas de diagnóstico prenatal.

En resumen, es necesario tener en cuenta estos factores a la hora de explicar las diferencias de frecuencia encontradas entre registros que, básicamente, comparten una misma metodología.

Nuestras cifras no son comparables con las del ECEMC, ya que éste es un registro de base hospitalaria en el cual sólo participan 3 de los 8 hospitales de Asturias, que aportan los casos derivados de una quinta parte del total de recién nacidos, no registra los abortos inducidos y hace una captación de casos limitada a los 3 primeros días de vida del neonato<sup>11</sup>.

En Asturias, la tendencia al aumento de la frecuencia de registro de los defectos congénitos (excluido el año 1990, pues al ser el primer año hubo una alta sensibilidad y baja especificidad en el registro de anomalías menores aisladas) estuvo en relación con varios factores: a) la mejora del sistema de registro y, específicamente, el establecimiento de la búsqueda activa de casos en 1994; b) el desarrollo de los programas de diagnóstico prenatal, los cuales detectan casos que podrían haber finalizado en un aborto espontáneo antes de la semana 20 de gestación (como las cromosomopatías), o porque producen un aumento de los diagnósticos de ciertos defectos que nunca se hubieran diagnosticado, o lo adelantan (como algunos defectos renales y digestivos)<sup>10</sup>, y c) el cambio de patrón en la edad materna, con un importante aumento de los nacimientos en mujeres de 35 años o más (736 en 1990 y 1.847 en 2004), y una disminución en las menores de 20 años (483 en 1990 y 168 en 2004). En otros

registros del EUROCAT, fundamentalmente del norte de Europa, se observaron tendencias al descenso<sup>12</sup>.

La capacidad de diagnóstico prenatal ha ido cambiando durante el período en el conjunto de los hospitales de Asturias, aunque no al mismo ritmo en todos, y de ahí que el momento del diagnóstico de los defectos graves se haya ido adelantando y hayan aumentado los diagnósticos prenatales. Esto explica el cambio en la distribución de los casos según el tipo de nacimiento (neonato, mortinato o IVE) entre los primeros años del estudio y los últimos. Estos avances en la capacidad de diagnóstico prenatal de los servicios de obstetricia están relacionados con una mayor formación y experiencia de los profesionales, así como con las mejoras técnicas y de sistematización de los estudios prenatales.

El grupo de trabajo del RDCA ha desempeñado un papel dinamizador de estos procesos con diversas iniciativas, entre ellas la organización de varias jornadas sobre defectos congénitos realizadas periódicamente, así como la edición y la difusión de una hoja informativa anual dirigida a todos los profesionales de pediatría, obstetricia, enfermería, anatomía patológica, genética y diagnóstico prenatal.

La experiencia de 15 años del RDCA comunicada en este artículo, así como la del EUROCAT y otros registros poblacionales<sup>12-14</sup>, pone de manifiesto la necesidad de contar con estos sistemas de información, ya que contribuyen a llevar a cabo distintos procesos relacionados con la salud pública:

1. Evaluar de manera sistemática y rigurosa los programas y las estrategias regionales de diagnóstico prenatal, para lo cual es una premisa básica e insoslayable la existencia de datos locales fiables<sup>2,6-10</sup>.
2. Realizar una vigilancia epidemiológica regional de los defectos congénitos. Los riesgos medioambientales y las exposiciones medicamentosas, así como la experiencia de proyectos colaborativos como el EUROCAT y el International Clearinghouse Centre for Births Defects, muestran que es necesaria y posible<sup>15-23</sup>.
3. Estudiar los efectos que las técnicas de reproducción asistida, cada vez más frecuentes en nuestro medio, pueden tener sobre el desarrollo fetal<sup>24-28</sup>.
4. Planificar adecuadamente los recursos sanitarios relacionados con la asistencia a las mujeres con un embarazo afectado, la asistencia adecuada y coordinada a estos neonatos, los recursos de atención temprana y rehabilitación, y por supuesto los recursos sociales de apoyo a las familias de estos niños.
5. Incorporar a nuestros análisis una perspectiva de equidad, teniendo en cuenta que los factores sociales, no sólo los biológicos y los genéticos, también se relacionan con la frecuencia de defectos congénitos en poblaciones desfavorecidas, y que estas diferencias, injustas y evitables, han de corregirse a la hora de planificar acciones de prevención<sup>29,30</sup>.

Todo ello contribuirá a ofrecer a las mujeres, sus parejas e hijos, una asistencia de calidad y equidad en relación con la salud reproductiva.

## Agradecimientos

Este trabajo ha sido posible gracias a las gerencias y los trabajadores de los hospitales públicos del Principado de Asturias (Hospital de Jarrio, Hospital Carmen y Severo Ochoa, Hospital San Agustín, Hospital Universitario Central de Asturias, Hospital de Cabueñes, Hospital Grande Covián, Hospital Valle del Nalón y Hospital Álvarez Buylla), que han colaborado en la recogida de datos y han facilitado en todo momento nuestra labor.



## Bibliografía

- Mosquera Tenreiro C, García Fernández A, Ariza Hevia F, et al. Once años de vigilancia epidemiológica de los defectos congénitos. Asturias 1990–2000. Oviedo: Consejería de Salud y Servicios Sanitarios; 2002.
- Salvador J, García-Miñaur S, Caballín MR, et al. Registros poblacionales de defectos congénitos en España. *An Esp Pediatr.* 1998;48:575–82.
- EUROCAT Guide 1.3: Instructions for the registration and surveillance of congenital anomalies. Disponible en: <http://www.eurocat.ulster.ac.uk/surveillance/index.html>
- EUROCAT Website Database [citado 10 Ago 2006]. Disponible en: <http://www.biomedical.co.uk/eurocatlive>
- Hobbs CA, Hopkins SE, Simmons CJ. Sources of variability in birth defects prevalence rates. *Teratology.* 2001;64:8S–13S.
- Boyd PA, Armstrong B, Dolk H, et al. Congenital anomaly surveillance in England/Ascertainment deficiencies in the national system. *BMJ.* 2005;330:27–9.
- Garne E, Loane M, De Vigan C, et al. Prenatal diagnostic procedures used in pregnancies with congenital malformations in 14 regions of Europe. *Prenat Diagn.* 2004;24:908–12.
- Garne E, Loane M, Dolk H, et al. Prenatal diagnosis of severe structural congenital malformations in Europe. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2005;25:6–11.
- Wiesel A, Queisser-Luft A, Clementi M, EUROSCAN Study Group, et al. Prenatal detection of congenital renal malformations by fetal ultrasonographic examination: an analysis of 709,030 births in 12 European countries. *Eur J Med Genet.* 2005;48:131–44.
- Salvador J, Borrell A, Lladonosa A. Increasing detection rates of birth defects by prenatal ultrasound leading to apparent increasing prevalence. Lessons learned from the populationbased registry of birth defects of Barcelona. *Prenat Diagn.* 2005;25:991–6.
- Martínez-Frías ML, Bermejo E, Mendioroz J, Grupo Periférico del ECEMC y Grupo de Trabajo de REPIER, et al. Análisis comparativo de las frecuencias de ciertos defectos congénitos y su evolución secular en 11 comunidades autónomas. *Prog Obstet Ginecol.* 2006;49:221–37.
- Dastgiri S, Stone D, Le-Ha C, et al. Prevalence and secular trend of congenital anomalies in Glasgow, UK. *Arch Dis Child.* 2000;86:257–63.
- Dolk H. EUROCAT: 25 years of European surveillance of congenital anomalies. *Arch Dis Child.* 2005;90:355–8.
- Rankin J, Pattenden S, Abramsky L, et al. Prevalence of congenital anomalies in five British regions, 1991–99. *Arch Dis Child Fetal Neonatal.* 2005;90:374–9.
- Dolk H, Vrijheid M, Armstrong B, et al. Risk of congenital anomalies near hazardouswaste landfill sites in Europe: the EUROHAZCON study. *Lancet.* 1998;352:423–7.
- Dolk H, Nichols R, a EUROCAT Working Group. Evaluation of the impact of the Chernobyl on the prevalence of congenital anomalies in 16 regions of Europe. *Int J Epidemiol.* 1999;28:941–8.
- Boyd PA, Chamberlain PF. Risk of adverse birth outcomes near landfill sites: local registers provide more accurate information. *BMJ.* 2001;323:366.
- Vrijheid M, Dolk H, Armstrong B, et al. Risk of chromosomal congenital anomalies in relation to residence near hazardous waste landfill sites in Europe. *Lancet.* 2002;359:320–2.
- Dummer TJB, Dickinson HO, Parker L. Adverse pregnancy outcomes around incinerators and crematoriums in Cumbria, North West England, 1956–1993. *J Epidemiol Community Health.* 2003;57:456–61.
- Lazjuk G, Verger P, Gagnière B, et al. The congenital anomalies registry in Belarus: a tool for assessing the public health impact of the Chernobyl accident. *Reprod Toxicol.* 2003;17:659–66.
- Robert E, Vollset SE, Botto L, et al. Malformation surveillance and maternal drug exposure: the MADRE project. *Int J Risk Safety Med.* 1994;6:75–118.
- Reefhuisa J, Zandwijkenb GRJ, De Wallea HEK, et al. Birth defect and risk factor surveillance in the Northern and Southwestern Netherlands. *Community Genet.* 1999;2:97–108.
- Meijer W, Cornel M, Dolk H, a EUROCAT Working Group, et al. The potential of the European network of congenital anomaly registers (EUROCAT) for drug safety surveillance: a descriptive study. *Pharmacoepidemiol Drug Saf.* 2006;15:675–82.
- Green NS. Risks of birth defects and other adverse outcomes associated with assisted reproductive technology. *Pediatrics.* 2004;114:256–9.
- Dolk H, Loane M. Impact of multiple births on the prevalence of congenital anomalies in Europe. IEA/EEF abstracts. *J Epidemiol Community Health.* 2004;58(Suppl 1):18.
- Klemetti R, Gissler M, Sevon T, et al. Children born after assisted fertilization have an increased rate of major congenital anomalies. *Fertil Steril.* 2005;84:1300–7.
- Hansen M, Bower C, Milne E, et al. Assisted reproductive technologies and the risk of birth defects. A systematic review. *Hum Reprod.* 2005;20:328–38.
- Zhu JL, Basso O, Obel C, et al. Infertility, infertility treatment, and congenital malformations: Danish national birth cohort. *BMJ.* 2006;333:679–81.
- Vrijheid M, Dolk H, Stone D, et al. Socioeconomic inequalities in risk of congenital anomaly. *Arch Dis Child.* 2000;82:349–52.
- Cano-Serral G, Rodríguez Sanz M, Borrell C, et al. Desigualdades socioeconómicas relacionadas con el cuidado y el control del embarazo. *Gac Sanit.* 2006;20:25–30.