



Universidad
Zaragoza

TRABAJO FIN DE MÁSTER

**ESTUDIO EPIDEMIOLÓGICO DE
MALFORMACIONES MAYORES
CONGÉNITAS DETECTADAS EN EL
PERIODO PRENATAL Y POSTNATAL EN
UNA POBLACIÓN**

MÁSTER CONDICIONANTES GENÉTICOS,
NUTRICIONALES Y AMBIENTALES DEL CRECIMIENTO
Y DESARROLLO



CURSO ACADÉMICO 2012-2013
DEPARTAMENTO PEDIATRÍA, RADIOLOGÍA Y MEDICINA FÍSICA
FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE ZARAGOZA

NOMBRE Y APELLIDOS: Elena Faci Alcalde
DNI: 72996498-H
Tutor/a responsable: Dra. P. Samper Villagrasa

ÍNDICE

1. Resumen	pág.3
2. Introducción	pág.5
2.1 Antecedentes	pág.5
2.1. Definiciones	pág.6
2.2. Epidemiología	pág.7
2.3. Etiología	pág.8
2.4. Clasificación según el tipo de malformaciones	pág.9
2.5. Diagnóstico	pág.23
2.6. Prevención	pág.27
3. Justificación	pág.29
4. Objetivos	pág.30
5. Material y métodos	pág.31
6. Limitaciones	pág.33
7. Resultados	pág.34
7.1. Resultados de diagnóstico prenatal de malformación	pág.34
7.2. Resultados de recién nacido con malformación	pág.51
7.3. Comparación de resultados de diagnóstico prenatal y nacidos vivos con malformación	pág.60
8. Discusión	pág.67
9. Conclusiones	pág.77
10. Agradecimientos	pág.79
11. Bibliografía	pág.80
12. Anexos	pág.85

1. RESUMEN

Introducción

Las malformaciones congénitas son una patología de importancia clínica y social, debido a su frecuencia, que puede estimarse hasta un 2-5% de todos los embarazos, su impacto sobre la vida del paciente y sus familias y el coste económico que generan. Están surgiendo grandes avances en el diagnóstico prenatal que están consiguiendo una mejoría en la calidad y esperanza de vida de estos pacientes.

Material y métodos

Se trata de un estudio retrospectivo, de tipo observacional en el que se incluyen dos grupos de pacientes. El primer grupo engloba los fetos diagnosticados de malformación prenatalmente, considerando que la posible fecha de parto se incluyera en el periodo de 2010 al 2012. El segundo grupo incluye los recién nacidos con malformación entre el 1 de Enero de 2010 al 31 de Diciembre de 2012, pudiendo estar alguno de estos pacientes incluidos en el primer grupo a estudio.

Se recogen los pacientes diagnosticados prenatalmente por el Servicio de Obstetricia del Hospital Clínico Universitario "Lozano Blesa" de Zaragoza y los recién nacidos vivos diagnosticados por el Servicio de Pediatría Neonatología de este mismo hospital que presentaron malformación congénita.

Resultados

La prevalencia de malformación en los embarazos en la población a estudio fue de 430 de cada 10.000 embarazos y entre los nacidos vivos de 243 de cada 10.000.

Las malformaciones más frecuentes, sin incluir las cromosomopatías, fueron las cardíacas seguidas de las de extremidades. Se encuentran después las del aparato urinario y en cuarto lugar las del sistema nervioso.

La prevalencia de IVE (interrupción voluntaria del embarazo) por malformación fue de 76 de cada 10.000 embarazos, siendo las principales causas cardíacas y alteraciones del sistema nervioso. Un 64% de las IVE realizadas presentaban cromosomopatías.

La prevalencia de feto muerto por malformación fue de 1,3 de cada 10.000 embarazos.

En total se trasladaron 20 mujeres embarazadas para tratamiento precoz de la malformación fetal siendo la principal causa cardíaca y posteriormente, muy de lejos en frecuencia, de etiología pulmonar, digestiva y de la pared abdominal.

Conclusiones

Las malformaciones congénitas son una patología de gran importancia clínica y social. En la actualidad están surgiendo grandes avances en el diagnóstico prenatal con mejoría en la calidad y esperanza de vida de estos pacientes.

Estas malformaciones se pueden encontrar de manera aislada o asociada con otras alteraciones menores, mayores o incluso síndromes más complejos.

Se ha observado una gran heterogeneidad en los casos estudiados de malformación que incluyen, entre otras, malformaciones del sistema nervioso central, en algún caso incompatibles con la vida, malformaciones cardíacas que han precisado intervención quirúrgica urgente postnatal, alteraciones del aparato genito-urinario que requirieron vigilancia estrecha funcional postnatal o malformaciones en extremidades con importante repercusión estética.

Sería interesante incluir las malformaciones menores en futuros estudios, sobre todo aquellas que estén asociadas a malformaciones mayores, puesto que las que aparecen de forma aislada suelen tener menor repercusión funcional.

2. INTRODUCCIÓN

2.1. ANTECEDENTES

En la antigüedad se creía que las malformaciones en los recién nacidos eran debidas a fuerzas sobrenaturales¹, ya fueran ocasionadas por el demonio o por Dios como consecuencia de las malas acciones llevadas a cabo por los hombres. Estas creencias han ido cambiando y evolucionando hasta el presente, aunque las supersticiones persisten en muchas culturas.

A mediados del siglo XX se realizaron varios estudios sistemáticos de las malformaciones en recién nacidos. Estos coincidían en la asociación de la exposición durante el embarazo a agentes teratógenos (por ejemplo, la infección de rubéola o la talidomida) con la presencia de malformación en el recién nacido.

El término dismorfología fue descrito por primera vez en el año 1960 a raíz de un estudio realizado de las malformaciones en el recién nacido.

Actualmente, la OMS define como defecto congénito cualquier anomalía del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular presente al nacer, aunque pueda manifestarse más adelante. Puede ser externo o interno, familiar, hereditario o esporádico y único o múltiple. Se clasifican en tres grupos: malformaciones, cromosomopatías y enfermedades hereditarias.

La patología fetal comprende el conocimiento de los estados patológicos que cursan o se originan antes de que tenga lugar el nacimiento y obedecen a dos grandes grupos etiológicos: genéticos o endógenos y ambientales o exógenos. En ocasiones ambos actúan de forma aislada pero frecuentemente lo hacen de manera conjunta, como pueden ser los casos de malformaciones congénitas originadas por herencia multifactorial. Las causas de malformaciones congénitas pueden establecerse aproximadamente en la mitad de los casos.

2.2. DEFINICIONES ²

- Malformación: defecto morfológico de un órgano o parte de un órgano, que resulta de un proceso de desarrollo intrínsecamente anormal.
- Disrupción: alteración morfológica de un órgano, parte de un órgano o, más a menudo, de una región más extensa como consecuencia de un fallo extrínseco en un proceso del desarrollo originariamente normal.
- Deformidad: es una forma, configuración o posición anormal de una parte del cuerpo originada por factores mecánicos (no disruptivos) endógenos o, más a menudo, exógenos.
- Displasia: organización anormal celular en un determinado tejido con los trastornos morfológicos consiguientes.
- Síndrome: anomalías múltiples con relaciones patogenéticas entre sí, excluida una secuencia, con etiopatogenia idiopática o conocida.

2.3. EPIDEMIOLOGÍA

Es controvertida la incidencia de las malformaciones congénitas. La variabilidad entre diferentes estudios oscila desde un 1,7% hasta un 2,6%. Aproximadamente en la mitad de los casos se encuentra una única malformación, mientras que la otra mitad presenta asociación de varias malformaciones.

Hay estudios que estiman que del 20-30% de los fallecimientos de neonatos y un 30-50% de las muertes después del periodo neonatal se deben a malformaciones congénitas³. Las malformaciones más frecuentes son las cardiovasculares, seguidas de las de miembros y osteoarticulares y en tercer lugar urogenitales.

La incidencia general de los defectos congénitos estructurales de alta de un hospital se estima de entre el 0,5 y el 1% de la población; si se utilizan los diagnósticos de alta de un hospital esta frecuencia asciende al 2-4% y si se vigila durante varios años el desarrollo de los niños y se incluyen defectos menores la frecuencia total puede ascender hasta el 10%⁴.

2.4. ETIOLOGÍA

En la etiología de las malformaciones congénitas pueden actuar tanto factores genéticos como ambientales. El 10% presentan un origen genético (anomalías cromosómicas, genes mutantes únicos, casos familiares), el 23% por herencia multifactorial, el 3,2% producidas por agentes teratógenos, el 2,5% debidas a factores uterinos, el 0,4% asociadas a gemelaridad y el resto de etiología desconocida².



Figura 2.3.1: Etiología de las malformaciones congénitas

2.5. CLASIFICACIÓN SEGÚN TIPO DE MALFORMACIONES

Las malformaciones congénitas pueden clasificarse como malformaciones mayores o menores.

- **Malformaciones mayores**

Las malformaciones mayores son aquellas que tienen implicaciones médicas o sociales. En ocasiones requieren tratamiento quirúrgico. Un ejemplo de este tipo de malformaciones son los defectos del tubo neural, como el meningocele.

La prevalencia de este tipo de malformaciones depende de la población a estudio y del tipo de estudio realizado. En un estudio sistemático realizado por Mainz sobre los defectos congénitos mayores en 30.940 pacientes que englobaban nacidos, muertos intraútero e interrupciones del embarazo con diagnóstico físico o ecográfico en los años 1990 a 1998, se diagnosticaron en un 6,9% (2140 pacientes) ⁵.

Existen diferentes mecanismos moleculares para la aparición de las malformaciones mayores.

- **Malformaciones menores**

Las malformaciones menores suelen tener mayor implicación estética, necesitando raramente intervención médica o quirúrgica. Suelen representar una variante de la normalidad. Ejemplos de malformaciones menores son: apéndices auriculares, alteraciones cutáneas, etc.

Las malformaciones menores son muy frecuentes pero el estudio de su prevalencia es algo incierto. En el estudio de Mainz los resultados de las malformaciones menores fueron diagnosticadas en 11.104 pacientes (35,8%)⁵. En otro estudio en el que se limitaron al examen físico de los nacidos vivos el porcentaje de malformación menor única estuvo presente en el 14%. La asociación de dos malformaciones menores ocurría en un 0,8% de los casos;

cuando se asociaban tres o más malformaciones menores la frecuencia era del 0,5%⁶. Aproximadamente el 50% de las malformaciones estaban localizadas en la cabeza o en el cuello⁷.

Los pacientes que tuvieron tres o más malformaciones menores presentaron mayor riesgo de malformaciones mayores o síndromes. En dos estudios concluyeron que las malformaciones mayores están presentes en un 26 y en un 19,6% de los niños que presentan 3 o más malformaciones menores^{7,8}.

La segunda manera de clasificarlo es según el sistema u órgano afectado. Las malformaciones estructurales afectan a un 2-3 % de los nacidos vivos. Se debe tener en cuenta que es frecuente la asociación de diferentes malformaciones mayores o menores entre sí. Las más frecuentes son las anomalías cardíacas seguidas de las malformaciones de las extremidades y posteriormente las del aparato urinario. Donde mejor se recoge la incidencia de malformaciones estructurales congénitas en Europa es en el estudio EUROCAT. Se trata de una organización europea que se describe a sí misma como “red de registros de población para la vigilancia epidemiológica de las anomalías congénitas, que abarca a 1,7 millones de nacimientos en 21 países europeos”.

A continuación se explican brevemente las malformaciones más frecuentes englobadas en cada subgrupo que tiene en cuenta EUROCAT.

- **Malformaciones del sistema nervioso:**

La frecuencia de las malformaciones del sistema nervioso es aproximadamente del 20% de todas las malformaciones.

Dentro de este grupo la mayor prevalencia se encuentra en los defectos del tubo neural que representan un 8%. Entre las anomalías del tubo neural se encuentra la espina bífida, que se caracteriza por el desarrollo incompleto del arco vertebral con falta de crecimiento y de fusión en el plano medio. Existen cuatro tipos de espina bífida: oculta, defectos del tubo neural cerrado, meningocele y mielomeningocele. Diversos estudios coinciden en que un factor

desencadenante de esta patología es la ingesta insuficiente de ácido fólico durante el embarazo. Otras malformaciones del tubo neural con menor incidencia son la anencefalia que es la ausencia de gran parte del cerebro y del cráneo y el encefalocele, que es el menos frecuente de los tres, y se describe como la protrusión de una parte del encéfalo a través de un defecto craneal.

Otras menos frecuentes son la hidrocefalia congénita, que se debe a la acumulación de líquido cefalorraquídeo a nivel cerebral en el momento del nacimiento debido al deterioro de la circulación o absorción del LCR o por aumento de la producción del mismo. Puede ser por causa genética o asociado a otros síndromes como el Dandy-Walker.

Aún menos frecuentes son, entre otras, la microcefalia, la arrinencefalia, que se caracteriza por varios niveles de "clivaje" incompleto de los hemisferios cerebrales o la holoprosencefalia, basada en la defectuosa formación del prosencéfalo.

- **Malformaciones oculares:**

La anoftalmia supone la ausencia congénita de todos los tejidos del ojo, habiéndose formado los párpados pero no el globo ocular.

La catarata congénita se caracteriza por la opacidad del cristalino que puede llegar a producir ceguera. Se ha relacionado con agentes teratógenos, especialmente con el virus de la rubéola que afecta al desarrollo primario de los cristalinios o a la radiación. Otra causa es la galactosemia congénita producida por la deficiente producción de galactosa-1-fosfatasa uridil-transferasa.

- **Malformaciones del pabellón auricular, cara y cuello:**

En conjunto las malformaciones del pabellón auricular, cara y cuello tienen una incidencia de 2,8 de cada 10.000 embarazos.

La anotia (ausencia del pabellón auricular) es rara y se asocia con frecuencia al síndrome del primer arco.

Por delante del pabellón auditivo, en el área triangular, se pueden encontrar con frecuencia depresiones cutáneas a modo de fosita. Algunos pueden contener tejido cartilaginoso, formándose apéndices. En ocasiones se ha relacionado con anomalías internas como sordera o malformaciones renales.

- **Malformaciones cardiacas:**

Son las malformaciones más frecuentes afectando a 0.8-1% de la población general⁹ y tienen una incidencia de 65 por cada 10.000 embarazos. Los defectos más graves tienen una tasa de mortalidad elevada, de allí su importancia de diagnóstico precoz.

Se pueden agrupar de la siguiente manera:

- Cardiopatías congénitas no cianóticas.
 - Cardiopatías congénitas con cortocircuito de izquierda a derecha que engloban:
 - Comunicación interventricular (CIV): se trata de la cardiopatía congénita más frecuente. Se trata de una apertura en el tabique interventricular, que puede ser única o múltiple. Las comunicaciones interventriculares pueden presentarse aisladas o como parte integrante de otras cardiopatías más complejas¹⁰.
 - Comunicación interauricular (CIA): es la segunda cardiopatía congénita más frecuente después de la CIV. Se trata de una apertura en el septo auricular que permite el paso de sangre entre ambas aurículas. Suponen un 10-15% de todas las cardiopatías y son las que con más frecuencia aparecen en adolescentes y adultos^{11,12}.
 - Persistencia del ductus arterioso: hace referencia a la persistencia del conducto arterioso más allá del periodo neonatal en niños nacidos a término.

- Canal atrioventricular (CAV) o los defectos de los cojines endocárdicos: son los defectos del tabique auricular y/o ventricular situados en la zona inmediatamente superior o inferior a las válvulas aurículo-ventriculares y que coexisten con diferentes grados de afectación de las mismas.
- Valvulopatías y otras obstrucciones al tracto de salida:
 - Estenosis pulmonar: se produce por la fusión o ausencia de las comisuras valvulares. El ventrículo derecho muestra hipertrofia severa como resultado de la sobrecarga de presión, con una cavidad más pequeña de lo normal.
 - Estenosis aórtica: es una malformación de la válvula aórtica, de carácter progresivo, que produce una obstrucción al flujo de salida del ventrículo izquierdo.
 - Estenosis de la válvula tricúspide: es poco frecuente. Con su evolución, se produce hipertrofia y dilatación de la aurícula derecha.
 - Atresia tricuspídea: es la ausencia completa de conexión entre la aurícula derecha y el ventrículo derecho, que se produce por agenesia completa de la válvula tricúspide.
- Coartación de Aorta:

Es el estrechamiento de la arteria aorta que causa una obstrucción al flujo aórtico. Se suele localizar a nivel torácico descendente, distal al origen de la arteria subclavia izquierda. Supone en torno al 5-8% de las cardiopatías congénitas. Con frecuencia se evidencian lesiones asociadas, siendo la más frecuente la válvula aórtica bicúspide ¹³

- Cardiopatías congénitas cianóticas:

- Tetralogía de Fallot:

Se presenta en 3 de cada 10.000 embarazos¹⁴.

Es la más frecuente de las cardiopatías congénitas complejas, que son aquellas que asocian más de una lesión estructural. Asocia estenosis de la arteria pulmonar, comunicación interventricular, acabalgamiento aórtico e hipertrofia ventricular derecha.

- Trasposición de los grandes vasos:

Es una malformación congénita en el que la aorta sale enteramente o en su mayor parte del ventrículo derecho y la arteria pulmonar sale enteramente o en su mayor parte del ventrículo izquierdo.

- Otras cardiopatías congénitas:

- Miocardiópatía hipertrófica:

Se caracteriza por un aumento de la masa muscular y desorganización de las fibras musculares, con aumento del riesgo de desarrollar arritmias y como consecuencia muerte súbita.

- Drenaje pulmonar anómalo:

Se caracteriza por que una o más de las venas pulmonares están conectadas a una vena sistémica, a la aurícula derecha o al seno coronario.

- Anomalía de Ebstein:

Se caracteriza por el desplazamiento y la adherencia de la valva y posterior de la válvula tricúspide hacia la cavidad del ventrículo derecho, de forma que parte del mismo se introduce en la aurícula derecha afectando a la función cardiaca.

- **Malformaciones del aparato respiratorio:**

Las malformaciones del aparato respiratorio ocurren en 5 de cada 10.000 embarazos¹⁴.

La atresia de coanas se define como la ausencia de permeabilidad de la parte posterior de las fosas nasales por un defecto congénito derivado de la persistencia de la membrana buconasal. En un alto porcentaje la obstrucción es ósea. En un 50% de los recién nacidos es bilateral y puede causar dificultad respiratoria. Se asocia a síndromes como Treacher-Collins o CHARGE (coloboma ocular, cardiopatía congénita, atresia de coanas, retraso mental, anomalías del oído (sordera) y retraso del crecimiento)¹⁵.

La malformación quística adenomatosa pulmonar es una lesión pulmonar congénita que resulta de la proliferación adenomatosa de bronquiolos y alvéolos terminales, con formación de quistes¹⁶.

- **Malformaciones oro-faciales:**

El labio leporino tiene una incidencia de 8 casos por cada 10.000 embarazos¹⁴. Puede ser uni o bilateral e implica la deformidad de cuatro estructuras diferentes: el labio, el proceso alveolar, el paladar duro y el paladar blando.

La fisura palatina es un defecto de la formación del paladar. Requiere un tratamiento quirúrgico y de las complicaciones posteriores como alteración del lenguaje, audición, oclusión dental y del crecimiento del maxilar.

- **Malformaciones del aparato digestivo:**

Las malformaciones del aparato digestivo la presentan 14,5 de cada 10.000 embarazos¹⁴.

El subgrupo más frecuente dentro de las malformaciones digestivas lo constituye la atresia o estenosis ano-rectal¹⁴. Suele tener importantes consecuencias terapéuticas y requerir tratamiento quirúrgico. Puede asociar o no fístula anal^{17,18}.

En segundo lugar en frecuencia se encuentra la hernia diafragmática, que se define como el desplazamiento del contenido abdominal dentro del tórax a través de un defecto diafragmático por fusión incompleta o por hipoplasia del mismo. Puede ser bilateral, lo que conlleva normalmente peor pronóstico, o unilateral y lo más frecuente es que sea anterior, desplazándose por el orificio de Morgagni. Las estructuras más comúnmente herniadas son: intestino delgado, estómago, parte del colon descendente, riñón izquierdo y lóbulo izquierdo del hígado, ocupando el lado izquierdo del tórax y provocando hipoplasia pulmonar. Puede asociar otras patologías como malrotación intestinal, malformaciones cardíacas o anomalías genito-urinarias¹⁹.

La atresia de esófago con o sin fístula traqueoesofágica tiene una incidencia aproximada de 1 por cada 3.500 embarazos²⁰. En ocasiones no se realiza diagnóstico prenatal y la presentación clínica, depende de la presencia o no de fístula. En los neonatos con atresia de esófago la sintomatología empieza inmediatamente después del nacimiento con aumento de las secreciones, babeo, asfixia y signos de dificultad respiratoria. En caso de que asocie fístula y en dependencia de la altura de ésta, puede presentarse distensión gástrica o aspiración pulmonar. En ocasiones los defectos menores pueden no presentar sintomatología en el periodo neonatal. El tratamiento es quirúrgico.

La atresia intestinal es la anomalía obstructiva congénita más frecuente, siendo la de intestino delgado la más prevalente, constituyendo un 90% de los casos²¹. La clínica suele ser de vómitos de contenido biliar con antecedente de polihidramnios y en la radiografía simple de abdomen se puede ver el signo de la doble burbuja, niveles hidroaéreos y ausencia de gas en partes distales de intestino delgado²². El tratamiento es quirúrgico con anastomosis termino-terminal según la altura de la obstrucción.

La incidencia de la enfermedad de Hirschsprung se estima en 1 caso por cada 5.000 embarazos²³. Esta enfermedad es debida a trastornos en la inervación

intestinal provocando dismotilidad con falta de relajación impidiendo el tránsito normal y su evacuación intestinal. El síntoma principal es el estreñimiento con retraso de la eliminación de meconio y puede estar acompañado de clínica de obstrucción intestinal.

- **Malformaciones de la pared abdominal:**

Las malformaciones de la pared abdominal son poco frecuentes. La gastrosquisis y el onfalocele resultan de la eventración de vísceras a través de un defecto de la pared del abdominal. Tienen una alta mortalidad prenatal y neonatal. La gastrosquisis es un defecto del espesor total de la pared justo a la derecha de la inserción normal del cordón umbilical, en el cual una cantidad variable de intestino y parte de otros órganos intraabdominales se hernian por fuera de la pared abdominal sin un saco o membrana que los cubra. El onfalocele es un defecto de la línea media de la pared, de tamaño variable, con herniación visceral cubierta por una membrana de peritoneo en la superficie interna, amnios en la externa y gelatina de Wharton entre ambas.

- **Malformaciones urinarias:**

Es la tercera malformación más frecuente después de las malformaciones cardíacas y de las alteraciones de las extremidades, afectando a 27 de cada 10.000 embarazos¹⁴. Representan un 30-50% del total de las malformaciones fetales²⁴.

De éstas la más frecuente es la hidronefrosis congénita, que se define como dilatación de la pelvis y de los cálices renales provocando una afectación de la vía excretora alta con la consiguiente repercusión morfológica y funcional sobre el riñón, que puede abocar en una nefropatía obstructiva²⁵.

La agenesia renal se define como la ausencia del parénquima renal. Es mayor la incidencia en el sexo masculino que en el femenino con 1,7:1²⁶. Los neonatos con agenesia renal bilateral presentan una alta mortalidad.

El síndrome de Potter se caracteriza por un defecto primario con insuficiencia renal (agenesia renal bilateral), fenotipo característico (ojos ampliamente separados, con pliegues epicantos; puente nasal amplio, implantación baja de las orejas y mentón pequeño), malformaciones en las extremidades e hipoplasia pulmonar. Es incompatible con la vida²⁷.

La displasia renal se caracteriza por la presencia de malformaciones en el tejido renal por desorganización celular, indiferenciación, presencia de tejido anormal, disminución del número de nefronas o metaplasia celular con presencia de hueso o cartílago²⁸. La displasia multiquística renal se caracteriza por la presencia de múltiples quistes que ocupan en parénquima renal provocando una alteración en la función renal por la ausencia de parénquima renal normal.

La extrofia vesical es la herniación de la vejiga a través de un defecto en la pared abdominal infraumbilical. La extrofia completa de la vejiga se asocia a epispadias y separación amplia de los huesos púbicos. El epispadias ocurre cuando la uretra se abre en la superficie dorsal del pene. La orina se expulsa por la raíz del pene malformado. Ambas entidades requieren tratamiento quirúrgico.

El síndrome de ciruela pasa (Síndrome Prune Belly) es una entidad poco frecuente con una frecuencia de 20:1 para el sexo masculino. Se caracteriza por la ausencia de la pared abdominal de forma completa o parcial, criptorquidia y anomalías del tracto urinario. En ocasiones se asocia a anomalías ortopédicas de las extremidades superiores.

- **Malformaciones del aparato genital**

El hipospadias es una malformación frecuente de 1 de cada 300 neonatos varones. Se caracteriza por la presencia del orificio uretral externo en la superficie ventral del glande del pene o en la superficie ventral del cuerpo del pene (hipospadias peneano).

- **Malformaciones de las extremidades**

Tienen una incidencia de 35,5 por cada 10.000 embarazos¹⁴. Pueden deberse a una falta de desarrollo completo, detención o deformidad en las extremidades. Es frecuente la asociación con otras malformaciones. El tratamiento puede ser estético o funcional. Los niños suelen adaptarse al empleo del miembro malformado como en el caso de la camptodactilia.

El pie zambo es la patología congénita más frecuente del pie. Se caracteriza por presentar el pie en equino, con contractura del tendón de Aquiles y el talón con una deformidad en varo. El antepie se encuentra en aducción²⁹.

Las malformaciones de las manos se producen entre la cuarta y la octava semana de gestación, son relativamente frecuentes pero en la mayoría de las ocasiones son menores. Pueden ocurrir hasta en un 1-2% de los recién nacidos vivos. La etiología de las alteraciones de la mano es muy variada y puede ocurrir de manera esporádica o asociado a algún síndrome.

La polidactilia es la segunda alteración de las extremidades más frecuente y hace referencia a la presencia parcial o total de dedos supernumerarios³⁰. Ocurre de manera esporádica y su incidencia es de 8 por cada 100.000 embarazos¹⁴.

La sindactilia es una patología con una prevalencia de 1 de cada 2.500 nacidos vivos. Se define como la presencia de tejido interdigital a lo largo de la longitud de los dedos, ya sea parcial o completa. El objetivo del tratamiento es funcional y estético³¹.

La clinodactilia es la angulación del dedo en el plano coronal o radiocubital. La camptodactilia es la contractura no traumática en flexión de la articulación interfalángica proximal. Generalmente afecta al dedo meñique siendo frecuente la afectación bilateral.

La reducción de extremidades suele tener una etiología desconocida y suelen ser defectos que se presentan de manera aislada. La expresión máxima es la ausencia completa de los miembros (amelia), pasando por ausencias de partes

intercalares, ausencia de mano/pie o las menos graves que son la hipoplasia de falanges.

La artrogriposis múltiple congénita puede definirse como una displasia articular sistemática caracterizada por rigideces articulares múltiples congénitas debido a hipoplasia de la musculatura y con cierta frecuencia se asocian a deformidades de las manos y pies.

- **Malformaciones musculoesqueléticas**

La displasia tanatofórica es una enfermedad poco frecuente que se caracteriza por macrocefalia, prominencia frontal, depresión del puente nasal, tórax en forma de campana, hipoplasia pulmonar y acortamiento de las extremidades. Estos niños evolucionan hacia la muerte.

El síndrome de Jeune tiene un mal pronóstico puesto que los pacientes afectados presentan una displasia torácica asfixiante.

Los niños con acondroplasia presentan alteraciones de crecimiento con talla baja desproporcionada. Pueden asociar disfunción del oído medio y arqueamiento de las piernas³². La causa más frecuente de morbimortalidad que pueden estar asociadas son las alteraciones neurológicas: hidrocefalia, compresión cervicomedular, estenosis del canal lumbar, hidrosiringomielia, etc.

Las craneosinostosis son un grupo de malformaciones producidas por el cierre precoz de las suturas craneales. Según la sutura afectada se diferencian diferentes tipos. En ocasiones puede precisarse tratamiento quirúrgico en los primeros meses de vida para evitar complicaciones neurológicas asociadas por la compresión cerebral y por causas estéticas.

El síndrome de bridas amnióticas está causado por la destrucción precoz del amnios formándose bandas que comprimen distintas partes del cuerpo. La presentación más típica consiste en anillos que comprometen los miembros, amputaciones digitales asimétricas y pseudosindactilia³³.

- **Cromosomopatías**

Las cromosomopatías se presentan en 30 de cada 10.000 embarazos¹⁴. Estos defectos pueden ser esporádicos o hereditarios y tienen una etiología diversa. La frecuencia de la mutación simple es aproximada de 1% siendo el 0,7 autosómica dominante, el 0,25 autosómica recesiva y el 0,04 ligada al cromosoma X.

No siempre el diagnóstico se realiza al nacimiento. El 25% de los fenotipos están presentes al nacimiento y el resto pueden aparecer al final de la pubertad³⁴.

La etiología es diversa pudiendo estar presentes agentes teratógenos que sean los responsables de la alteración del desarrollo normal del feto. Ejemplos de estos pueden ser: la exposición materna a drogas, enfermedades maternas, infección materna o agentes ambientales teratógenos.

El síndrome de Down o trisomía del 21 es la cromosomopatía más frecuente afectando aproximadamente a 18 de cada 10.000 embarazos¹⁴. Presenta retraso del crecimiento, retraso mental de diferente grado, fenotipo especial que comprende hendiduras palpebrales oblicuas, epicanto, cara aplanada y orejas pequeñas. Asocian hipotonía y se puede acompañar de malformación cardíaca.

Los recién nacidos con síndrome de Patau o trisomía del 13 presentan un mal pronóstico con una supervivencia rara vez superior al año de vida³⁵. La presencia de esta alteración cromosómica suele provocar abortos espontáneos y mortinatos. Se asocia a graves malformaciones congénitas de la línea media corporal media incluyendo holoprosencefalia, labio leporino con o sin fisura palatina y onfalocele, anomalías oculares, en las extremidades con polidactilia y pies zambos y alteraciones viscerales como malformaciones cardíaca (CIV), renales y cerebrales³⁶.

El síndrome de Edward o trisomía del 18 es la segunda cromosomopatía más frecuente y se estima una incidencia de 1 por cada 6.000-8.000 nacidos vivos. El 50 % de los pacientes presentan retraso de crecimiento pre y postnatal,

nacimiento postérmino, hipotonía inicial que evoluciona a hipertonia, microcefalia, occipucio prominente, orejas displásicas de implantación baja, micrognatia, mano trisómica (posición de las manos característica con tendencia a puños cerrados, con dificultad para abrirlos, y con el segundo dedo montado sobre el tercero y el quinto sobre el cuarto), uñas de manos y pies hipoplásicas, malformaciones de la pared abdominal, urogenitales, cardiopatía congénita presente en 90% de casos, alteraciones digestivas como divertículo de Meckel o páncreas ectópico y por último alteraciones del SNC³⁷.

La incidencia del síndrome de Turner es de 1 por cada 2.000-5.000 niñas nacidas vivas. Se caracterizan por talla corta, disgenesia gonadal con infantilismo sexual, pterigium colli, disminución del ángulo cubital, implantación baja del cabello y monosomía parcial o total del cromosoma X³⁸.

El síndrome de Klinefelter ocurre en 1 de cada 1000 nacidos vivos varones. Es una forma de hipogonadismo masculino debido a esclerohialinosis testicular con atrofia y azoospermia y ginecomastia, con presentación de elevación de gonadotropinas³⁹.

Las características clínicas del síndrome del Cru-du-chat o síndrome del chillido del gato es un grito monocromático agudo, microcefalia, puente nasal ancho, epicanto, micrognatia, retraso psicomotor y mental grave. En ocasiones pueden asociar alteraciones cardíacas, neurológicas y renales⁴⁰. La causa es una delección en el brazo corto del cromosoma 5.

El síndrome de Wolff Hirschorn resulta de la microdelección distal del brazo corto del cromosoma 4. Las características clínicas son retraso psicomotor, malformación craneal y alteraciones neurológicas⁴¹.

2.6. DIAGNÓSTICO

En la actualidad están surgiendo grandes avances en el diagnóstico prenatal que están consiguiendo una mejoría en la calidad y esperanza de vida de los pacientes con malformación congénita realizándose, si es posible, un tratamiento precoz, incluso intraútero. El diagnóstico prenatal de las anomalías estructurales se hace casi exclusivamente mediante la exploración ecográfica.

El diagnóstico prenatal es complejo, aunque pueden establecerse ciertos criterios de selección de población de alto riesgo malformativo (antecedentes familiares y personales, infecciones, exposiciones a agentes teratógenos). El hecho de que la mayor parte de los casos se presente en población de bajo riesgo limita su utilidad. Estos datos justifican la importancia de establecer programas dirigidos a todas las gestantes y considerar a todos los fetos como si de alto riesgo se trataran con el objetivo de conseguir mejorar las tasas de detección prenatal y el tratamiento precoz de las malformaciones tributarias de terapia.

Tanto el diagnóstico como la terapia fetal requieren un enfoque multidisciplinario con la aportación e implicación de especialistas de diferentes áreas.

El manejo de detección prenatal de patología en el feto incluye tres pasos establecidos:

1. Identificar y estimar el riesgo según los antecedentes familiares y personales mediante historia clínica dirigida.
2. Diseñar y aplicar los programas de cribado poblacional que van dirigidos a todas las gestantes. Estos programas están basados en análisis bioquímicos y serológicos y controles ecográficos durante la gestación. Su objetivo es la identificación de los fetos que presentan alguna malformación o riesgo de presentar un defecto determinado.
3. Pruebas diagnósticas: está indicada su realización cuando existe cierto valor de riesgo o sospecha de anomalía. Las pruebas que pueden

Estudio epidemiológico de malformaciones mayores congénitas detectadas en periodo prenatal y postnatal en una población

realizarse son ecocardiografía, neurosonografía, resonancia magnética, biopsia corial, amniocentesis u obtención de sangre fetal según sea la sospecha diagnóstica.

Diagnóstico ecográfico:

La ecografía ha presentado el mayor avance en el conocimiento de la fisiología y patología fetal. Hace posible la exploración, el estudio de comportamiento y el acceso al medio interno del feto de una manera inocua. Su utilización permite la valoración de la viabilidad, edad gestacional, localización placentaria, control de crecimiento y el diagnóstico de anomalías estructurales que podrían pasar desapercibidas hasta el momento del parto.

En nuestro medio, el protocolo de atención médica durante la gestación incluye la realización de tres ecografías. Los objetivos de cada una de ellas son diferentes en función de la edad gestacional.

- La ecografía de primer trimestre (semana 11-13 de gestación): tiene como objetivos determinar el número de fetos, la corionicidad y amnionicidad, confirmar la viabilidad fetal, establecer la edad gestacional, la evaluación de marcadores de anomalía cromosómica, comprobar el desarrollo normal de determinados órganos, detectar anomalías fetales, placentarias y del cordón umbilical y medir la longitud cervical como potencial predictor de parto⁴².

Esta ecografía es capaz de detectar anomalías de inicio precoz como acrania, holoprosencefalia, encefalocele, higromas, megavejiga, onfalocele, determinadas cardiopatías y síndromes.

- La ecografía del segundo trimestre (semana 21-22 de gestación): tiene como objetivos determinar el crecimiento fetal, comprobar el desarrollo normal de los diferentes órganos y detectar las anomalías anatómicas fetales, placentarias o de la cantidad de líquido amniótico.

Se debe realizar un estudio anatómico fetal exhaustivo diferenciando por aparatos: cabeza con medición de los ventrículos laterales, diámetro cerebeloso y cisterna magna y evaluación de la disposición de los

plexos coroideos; cara para identificar las órbitas, globos oculares y estimación de las distancias orbitarias, labios, nariz y perfil; cuello; tórax comprobando la integridad del contorno y ecogeneidad pulmonar; corazón comparando la estimación del tamaño del corazón, análisis de las cuatro cámaras, estructura del corazón y funcionamiento cardiaco; abdomen con identificación de la cámara gástrica, hígado e inserción del cordón umbilical; nefrourológico para valoración de parénquima renal y diámetro de la pelvis renal; características de los genitales externos; identificación de las cuatro extremidades, comprobando movilidad y orientación y por último la columna vertebral para valorar la integridad de los diferentes segmentos vertebrales en los tres planos.

Así mismo se debe de evaluar las características de la placenta, del cordón umbilical y la cantidad de líquido amniótico.

- Ecografía del tercer trimestre (semana 32-36 de gestación): se comprueba posición fetal, implantación y nueva revisión anatómica del feto.

Durante la exploración ecográfica se pueden detectar anomalías que no pueden ser catalogadas de patología por no tener suficiente relevancia. Son estas anomalías sutiles o desviaciones de la normalidad las que recibe el nombre de marcadores. En ocasiones estos marcadores obligan a realizar controles más rigurosos y programar controles seriados para aclarar su significado. Algunos ejemplos de marcadores ecográficos son: discordancia leve del tamaño de las cámaras cardiacas, cantidad de líquido amniótico, tamaño renal límite, etc⁴³.

Algunas de las malformaciones diagnosticadas prenatalmente mediante ecografía no presentan confirmación postnatal, ni en el periodo postnatal inmediato ni en seguimientos posteriores. Por eso su diagnóstico puede estar sobrestimado⁴⁴.

Actitud ante diagnóstico de malformación prenatal:

Ante el diagnóstico de malformación fetal se debe completar el estudio en busca de malformaciones asociadas. Las actitudes posibles son:

- Corrección de la malformación después del parto a término: será el caso de aquellas malformaciones que no interfieren de forma irreversible con el desarrollo fetal.
- Adelantamiento del parto para tratar precozmente la anomalía: cuando la malformación causa un deterioro progresivo una vez que el feto es ya viable.
- Tratamiento prenatal: en aquellas malformaciones que ocasionan un deterioro progresivo que puede ser irreversible en un feto inmaduro que aún tenga que esperar maduración intraútero. Podría ser: cirugía derivativa por ejemplo en uropatía obstructiva, cirugía fetal abierta, cirugía fetal endoscópica, etc.
- Interrupción voluntaria de embarazo: en dependencia de la legislación de cada país variarán las indicaciones según la patología y las semanas de gestación. En Francia, Alemania o Inglaterra no existe límite en la edad gestacional para la IVE. En el resto de países de Europa, la IVE está permitida hasta el segundo trimestre con límite superior de 22 a 28 semanas de gestación dependiendo del país⁴⁴. En España, una vez superadas las semanas de gestación para la interrupción voluntaria del embarazo, debe pasar a comité ético para valoración.

2.7. PREVENCIÓN

La prevención primaria se define en términos de salud pública como una prevención etiológica, es decir, actuaciones que conducen a la reducción de la incidencia de casos de enfermedades congénitas. La prevención primaria incluye las medidas tomadas y el asesoramiento genético preconcepcional. Engloba la promoción de una alimentación saludable, hábitos alimenticios saludables y estilos de vida, así como la reducción del impacto de las enfermedades crónicas para disminuir la prevalencia de las malformaciones congénitas y otras enfermedades^{45,46}.

Se pueden dividir en los siguientes grupos:

- Uso de medicamentos: en pacientes con enfermedades crónicas han de seguirse las indicaciones de riesgo-beneficio en el uso de medicamentos, así como en la prescripción de fármacos no teratógenos.
- Alimentación/nutrición y estilo de vida: han de mejorarse los niveles de folato a través del suplemento periconcepcional con ácido fólico y alimentos ricos en folatos naturales. En la mujer embarazada, ha de prevenirse el sobrepeso y la obesidad, reducirse activa y pasivamente el tabaco y promoverse la prevención del alcohol.
- En el ámbito de los servicios de salud: han de ponerse a disposición preconcepcional pruebas genéticas y orientación genética en familias de riesgo, garantizarse que las mujeres con diabetes, epilepsia y otras enfermedades crónicas reciban el cuidado preconcepcional adecuado con el fin de minimizar el riesgo de malformaciones congénitas; asegurar la correcta inmunización vacunal frente a enfermedades infecciosas asociadas a anomalías congénitas y evitar las vacunas contraindicadas durante el embarazo.

Estudio epidemiológico de malformaciones mayores congénitas detectadas en periodo prenatal y postnatal en una población

- En el campo de la contaminación ambiental, incluyendo el lugar de trabajo: se ha de reducir al mínimo la exposición a contaminantes identificados como teratógenos; garantizar una vigilancia adecuada en los riesgos ambientales y registros monitorizados de contaminantes y reducir al mínimo el tiempo de exposición en mujeres embarazadas a componentes químicos, físicos o biológicos que se hayan relacionados con malformaciones congénitas.

3. JUSTIFICACIÓN

Las malformaciones congénitas son una patología de importancia clínica y social, debido a su frecuencia, que puede estimarse hasta en un 2-5% de todos los embarazos, su impacto sobre la vida del paciente y sus familias y el coste económico que generan. Están surgiendo grandes avances en el diagnóstico prenatal que están consiguiendo una mejoría en la calidad y esperanza de vida de estos pacientes realizándose, siempre que sea posible, un tratamiento precoz.

Las malformaciones congénitas son una causa importante de muerte fetal prenatal y neonatal con posibles repercusiones para la calidad de vida del recién nacido pudiendo causar enfermedad aguda y morbilidad a largo plazo. La mortalidad perinatal de este grupo de pacientes es diez veces superior a la registrada en pacientes sin anomalías⁴⁷. Su diagnóstico precoz es de gran importancia para planificar el tratamiento, puesto que están surgiendo grandes avances quirúrgicos que pueden resolver de manera satisfactoria múltiples anomalías, con mejoría funcional y también estética. Algunas anomalías como pueden ser la fístula traqueoesofágica, la hernia diafragmática, la atresia de coanas o la obstrucción intestinal requieren un tratamiento médico y quirúrgico inmediato para que el niño sobreviva⁴⁸.

Según datos de Eurocat (European Surveillance of congenital anomalies) la incidencia de malformaciones congénitas afecta alrededor del 2% de los nacidos vivos. La mayoría de las anomalías son diagnosticadas en el periodo prenatal mediante ecografías de control del embarazo (marcadores ecográficos) o diagnosticadas tras una prueba invasiva de diagnóstico prenatal como puede ser la biopsia de vellosidades coriónicas o amniocentesis.

El número y el tipo de anomalía sospechada antes del nacimiento dependerá de las pruebas de las que se dispone en cada medio, de la sensibilidad y especificidad de las mismas y de la experiencia del médico. Todos estos factores están en continuo cambio y varía según los diferentes centros o países.

4. OBJETIVOS

Objetivo principal

Conocer la prevalencia de las malformaciones congénitas en los embarazos que son seguidos en nuestro hospital y de los recién nacidos con malformación y comparar los resultados con los publicados en Europa (EUROCAT).

Objetivos específicos

- Conocer las malformaciones fetales con diagnóstico prenatal que precisaron traslado de la madre para continuar el seguimiento de embarazo en centros de referencia.
- Conocer la prevalencia de las malformaciones en interrupciones voluntarias del embarazo a causa del diagnóstico prenatal de malformación congénita, así como la de fetos muertos y compararlas con los estudios previos publicados.
- Conocer la prevalencia de los defectos congénitos en los recién nacidos vivos y las asociaciones de las malformaciones en los síndromes más importantes.
- Conocer la epidemiología de las malformaciones postnatales en el Hospital Clínico Universitario de Zaragoza.

5. MATERIAL Y MÉTODOS

Se trata de un estudio retrospectivo, de tipo observacional en el que se incluyen dos grupos de pacientes. El primer grupo engloba los fetos diagnosticados de malformación prenatalmente considerando que la posible fecha de parto se incluyera en el periodo de 2010 al 2012. El segundo grupo incluye los recién nacidos con malformación entre el 1 de Enero de 2010 al 31 de Diciembre de 2012, pudiendo estar alguno de estos pacientes incluidos en el primer grupo a estudio.

Se recogen los pacientes diagnosticados prenatalmente por el Servicio de Obstetricia del Hospital Clínico Universitario “Lozano Blesa” de Zaragoza y los recién nacidos vivos diagnosticados de malformación por el Servicio de Pediatría Neonatología del Hospital Clínico Universitario.

Teniendo en cuenta los nacidos vivos con malformación, los diagnosticados ecográficamente prenatalmente y los que presentaban algún marcador ecográfico alterado, la muestra ascendía a 590 fetos. Con esta muestra a estudio se consultó la historia clínica de cada uno de ellos y se objetivó malformación al nacimiento (feto vivo o muerto) o en su seguimiento postnatal de su patología sospechada prenatalmente en 332 pacientes. Se rechazaron los pacientes que no presentaban confirmación posterior.

Para el estudio del primer grupo de pacientes se utilizó la base de datos de mujeres embarazadas con diagnóstico prenatal de feto con malformación proporcionada por el servicio de Obstetricia. Los datos obtenidos fueron la fecha probable de parto, marcador ecográfico para sospecha de malformación, malformación del recién nacido y el tipo de finalización del embarazo. Se creó una tabla Excel para la homogenización de los datos, ordenación, almacenamiento y su posterior estudio. Se elaboraron diferentes tablas diferenciando el tipo de finalización de embarazo según si fue interrupción voluntaria del embarazo, traslado a otro centro para continuación del seguimiento del embarazo o feto muerto con malformación. Las tablas con las que se comparó la frecuencia de malformación fueron las tablas europeas de la

Estudio epidemiológico de malformaciones mayores congénitas detectadas en periodo prenatal y postnatal en una población

Eurocat (Anexo 1). Cada malformación está cuantificada individualmente aunque estuviera asociada a otra. Al igual que en nuestro estudio, en las tablas de Eurocat no se cuantifican los casos con diagnóstico ecográfico que son normales al nacimiento o se desconoce el resultado.

El segundo grupo a estudio engloba lo recién nacidos vivos con malformación diagnosticada o no prenatalmente, utilizando la base de datos de nacimientos Neosoft donde el Servicio de Neonatología del Hospital Clínico Universitario recoge la información de todo recién nacido vivo en este hospital. Se incluyeron a todos los pacientes diagnosticados prenatal o postnatalmente hasta los seis meses de vida, agrupándolos según las tablas de la Eurocat (Anexo 1). Se estudió la fecha de nacimiento, tipo de malformación, existencia de diagnóstico prenatal o no y sexo.

Se trata de un estudio retrospectivo observacional en el que se realiza un análisis de frecuencias.

6. LIMITACIONES

Las principales limitaciones de este estudio fueron:

- Se trata de un estudio retrospectivo de tipo observacional.
- Se presenta dificultad para hacer coincidir las dos bases de datos; una de diagnóstico prenatal y otro de diagnóstico posnatal.
- No se pudieron incluir los niños con diagnóstico postnatal tardío.
- En el momento de la comparación de los datos con las tablas europeas de prevalencia de malformación de la Eurocat no quedan especificadas las malformaciones consideradas como “otras”, por lo que el total numérico de cada subgrupo no se puede comparar.
- La prevalencia de los nacidos vivos en el Hospital Clínico Universitario no es extrapolable a la población general puesto que hay mujeres embarazadas que son remitidos a centros especializados cuando hay determinados diagnósticos prenatales para tratamiento precoz en centros de referencia.
- Es difícil la comparación de los nacidos vivos con lo registrado en Eurocat, puesto que en las tablas europeas solo se incluyen los diagnósticos en la primera semana de vida, mientras que en el presente estudio se han incluido diagnósticos postnatales hasta los seis meses de vida.

7. RESULTADOS

Entre los años 2010 y 2012 se dieron un total de 7.625 nacimientos en nuestro hospital. Teniendo en cuenta a su vez las mujeres embarazadas que fueron trasladadas a otro centro, los fetos muertos intraútero y las IVE, contamos con un total de 7.714 casos, siendo este el número total de casos a estudio.

Teniendo en cuenta los nacidos vivos con malformación, los diagnosticados mediante ecografía prenatal y los que presentaban algún marcador ecográfico alterado, la muestra ascendía a 590 fetos. Con esta muestra a estudio se consultó la historia clínica de cada uno de ellos y se objetivó malformación al nacimiento (feto vivo o muerto) o en su seguimiento postnatal de su patología sospechada prenatalmente en 332 pacientes. Se rechazaron los pacientes que no presentaban confirmación posterior.

La prevalencia total de malformación fue de 430 de cada 10.000 embarazos y de 243 de cada 10.000 nacidos vivos.

7.1. DIAGNÓSTICO PRENATAL DE MALFORMACIÓN:

Tras diagnóstico ecográfico prenatal se diagnosticaron un total de 229 alteraciones ecografías con sospecha de malformación o marcador ecográfico positivo.

En total se trasladaron 20 mujeres embarazadas para tratamiento prenatal de la malformación o su tratamiento inmediato postnatal; en la mayoría de los casos el recién nacido precisaba tratamiento quirúrgico. En todas ellas se confirmó postnatalmente la malformación sospechada prenatalmente.

Se realizaron un total de 59 interrupciones voluntarias del embarazo con justificación clínica de malformación.

En total se produjeron 10 muertes prenatales por malformación.

A continuación se muestran los resultados de los tres subgrupos de diagnóstico prenatal.

- **Malformaciones presentes en las mujeres embarazadas trasladadas a otro centro:**

Se trasladaron a otro centro un total de 20 mujeres embarazadas con feto con sospecha de malformación. En todos los casos el recién nacido estaba afecto y se incluyó en el estudio.

Como se explica a continuación, la causa más frecuente de derivación a otro centro fueron las malformaciones cardíacas, seguidas muy de lejos de las malformaciones del aparato respiratorio, digestivo y de la pared abdominal. Muchas de estas malformaciones se encontraban asociadas.

- **Malformaciones del sistema nervioso:**

No se trasladó a ninguna mujer embarazada con feto diagnosticado de malformación del sistema nervioso.

- **Malformaciones oculares:**

No se trasladó a ninguna mujer embarazada con feto diagnosticado de malformación ocular.

- **Malformaciones de la oreja, cara y cuello:**

No se trasladó a ninguna mujer embarazada con feto diagnosticado de malformación de la oreja, cara y cuello.

- **Malformaciones cardíacas:**

Fueron un total de 16 fetos los remitidos a otros centros por malformación cardíaca. Algunas se encontraban asociadas como se explican a continuación.

El paciente que presentaba la hipoplasia del ventrículo izquierdo se encontraba asociada a una estenosis aórtica.

Estudio epidemiológico de malformaciones mayores congénitas detectadas en periodo prenatal y postnatal en una población

Se diagnosticó prenatalmente un feto que presentaba asociado comunicación interventricular, ventrículo izquierdo hipoplásico, canal atrioventricular y tronco arterial común.

El feto que presentaba tetralogía de Fallot asociaba CIR grave.

En un feto existía la asociación de hipoplasia de cavidades izquierdas con atresia de la válvula mitral y la aórtica.

El feto con diagnóstico de transposición de grandes vasos presentaba asociado una doble salida del ventrículo derecho.

		TOTAL
1.	Tronco arterial común	1
2.	Trasposición de los grandes vasos	2
3.	Ventrículo único	1
4.	Comunicación interventricular	4
5.	Comunicación interauricular	
6.	Canal auriculo-ventricular	1
7.	Tetralogía de Fallot	1
8.	Atresia y estenosis de la válvula tricúspide	1
9.	Anomalía de Ebstein	1
10.	Estenosis de la válvula pulmonar	
11.	Atresia de la válvula pulmonar	1
12.	Atresia / estenosis válvula aortica	4
13.	Hipoplasia cardiaca izquierda	3
14.	Hipoplasia cardiaca derecha	
15.	Coartación aórtica	
16.	Anomalías del retorno pulmonar venoso	1
17.	Otras: Ductus arterio-venoso patológico	1
	Atresia valvula mitral	1
	Doble salida del VD	1

Tabla.7.1.1: Malformaciones cardiacas presentes en las mujeres embarazadas trasladadas a otro centro

- Malformaciones del aparato respiratorio:

Se trasladaron a 2 fetos con malformación del aparato respiratorio, uno de los cuales con diagnóstico de atresia de coanas presentaba asociado secuestro pulmonar.

Estudio epidemiológico de malformaciones mayores congénitas detectadas en periodo prenatal y postnatal en una población

		TOTAL
1.	Atresia de coanas	
2.	Malformación quística adenomatosa pulmonar	2
3.	Otras: Secuestro pulmonar	1

Tabla 7.1.2: Malformaciones del aparato respiratorio presentes en las mujeres embarazadas trasladadas a otro centro

- Malformaciones oro-faciales:

No se trasladó a ninguna mujer embarazada con feto diagnosticado de malformación oro-facial.

- Malformaciones del sistema digestivo:

Se trasladaron a dos fetos con malformación del sistema digestivo.

El feto que presentaba atresia de yeyuno asociaba gastrosquisis.

		TOTAL
1.	Atresia de esófago con o sin fístula traqueoesofágica	
2.	Estenosis o atresia duodenal	
3.	Atresia o estenosis del intestino delgado	1
4.	Atresia o estenosis del ano-rectal	
5.	Enfermedad de Hirschsprung	
6.	Atresia del conducto biliar	
7.	Hernia diafrágica	1
8.	Otras:	

Tabla 7.1.3: Malformaciones del sistema digestivo presentes en las mujeres embarazadas trasladadas a otro centro

- Malformaciones de la pared abdominal:

El feto con arteria umbilical única presentaba asociado una alteración de la válvula tricúspide y un drenaje venoso pulmonar anómalo siendo estos los motivos que promovieron la derivación a otro centro.

		TOTAL
1.	Gastrosquisis	1
2.	Onfalocele	
3.	Otras: Arteria umbilical única	1

Tabla 7.1.4: Malformaciones de la pared abdominal presentes en las mujeres embarazadas trasladadas a otro centro

- Malformaciones del aparato urinario y genitales:

No se trasladó a ninguna mujer embarazada con feto diagnosticado de malformación del aparato urinario ni en genitales.

- Malformaciones de las extremidades y músculo-esqueléticas:

No se trasladó a ninguna mujer embarazada con feto diagnosticado de malformación de las extremidades ni músculo-esqueléticas.

- Cromosomopatías

No se trasladó a ninguna mujer embarazada con feto diagnosticado de cromosomopatías.

- **Feto muerto intraútero con malformación:**

Se registraron 10 fetos muertos intraútero que presentaban malformación. Del total de malformados fallecieron 3 de cada 100 fetos diagnosticados y 1,3 de cada 10.000 embarazos fallecieron intratútero por malformación.

A continuación se describen brevemente los fetos muertos intraútero con las asociaciones de malformaciones que presentaba cada uno:

1. Anomalía del sistema nervioso: feto de 16 semanas que muere antes de realizar la amniocentesis.
2. Holoprosencefalia, ductus patológico, ausencia de hueso nasal y malposición de extremidades: feto muerto de 19 semanas de gestación.
3. Gastroquisis: feto muerto de 10 semanas de gestación.

Estudio epidemiológico de malformaciones mayores congénitas detectadas en periodo prenatal y postnatal en una población

4. Osteogénesis imperfecta: embarazo gemelar, feto muerto de 32 semanas de gestación.
5. Síndrome de Down: presentaba diagnóstico prenatal rechazando IVE. Feto muerto a término.
6. Síndrome de Edward: feto muerto en primer trimestre de embarazo.
7. Síndrome de Turner: presentaba asociación de malformaciones con canal auriculo-ventricular, higroma, ductus patológico. Muerte fetal en primer trimestre antes de realizar amniocentesis diagnóstica.
8. Triploidía: asocia holoprosencefalia, alteraciones de la columna y de las extremidades inferiores. Feto muerto en el primer trimestre de embarazo antes de realizar la amniocentesis.
9. Polimalformado: presentaba polihidramnios con atresia de esófago. Feto muerto a las 20 semanas de gestación.
10. Displasia tanatofórica: feto muerto a las 18 semanas de gestación.

Muchas de las malformaciones se encontraban asociadas, explicándose a continuación la frecuencia de malformaciones por aparatos en los fetos muertos intraútero:

- Malformaciones del sistema nervioso:

		TOTAL
1.	Defectos del tubo neural	
	Anencefalia	
	Encefalocele	
	Espina bífida	1
2.	Hidrocefalia	
3.	Microcefalia	
4.	Arinencefalia/holoprosencefalia	2
5.	Otras anomalías:	

Tabla 7.1.5: Malformaciones del SNC presentes en feto muerto intraútero

- Malformaciones oculares, de la oreja, cara y cuello:

No se diagnosticaron ecográficamente malformaciones oculares, de la oreja, cara y cuello en ningún feto muerto.

Estudio epidemiológico de malformaciones mayores congénitas detectadas en periodo prenatal y postnatal en una población

- Malformaciones cardíacas:

		TOTAL
1.	Tronco arterial común	
2.	Trasposición de los grandes vasos	
3.	Ventrículo único	
4.	Comunicación interventricular	
5.	Comunicación interauricular	
6.	Canal auriculo-ventricular	1
7.	Tetralogía de Fallot	
8.	Atresia y estenosis de la válvula tricúspide	
9.	Anomalía de Ebstein	
10.	Estenosis de la válvula pulmonar	
11.	Atresia de la válvula pulmonar	
12.	Atresia / estenosis válvula aórtica	
13.	Hipoplasia cardíaca izquierda	
14.	Hipoplasia cardíaca derecha	
15.	Coartación aórtica	
16.	Anomalías del retorno pulmonar venoso	
17.	Otras: Ductus patológico	1

Tabla 7.1.6: Malformaciones cardíacas presentes en feto muerto intraútero

- Malformaciones orofaciales o del aparato digestivo:

No se diagnosticaron ecográficamente malformaciones oro-faciales o del aparato respiratorio en ningún feto muerto.

- Malformaciones del sistema digestivo:

		TOTAL
1.	Atresia de esófago con o sin fístula traqueoesofágica	1
2.	Estenosis o atresia duodenal	
3.	Atresia o estenosis del intestino delgado	
4.	Atresia o estenosis del ano-rectal	
5.	Enfermedad de Hirschsprung	
6.	Atresia del conducto biliar	
7.	Hernia diafragmática	
8.	Otras:	

Tabla 7.1.7: Malformaciones del sistema digestivo presentes en feto muerto intraútero

Estudio epidemiológico de malformaciones mayores congénitas detectadas en periodo prenatal y postnatal en una población

- Malformaciones de la pared abdominal:

		TOTAL
1.	Gastrosquisis	1
2.	Onfalocele	
3.	Otras:	

Tabla 7.1.8: Malformaciones de la pared abdominal presentes en feto muerto intraútero

- Malformaciones del aparato urinario o genitales:

No se diagnosticaron ecográficamente malformaciones del aparato urinario o de genitales en ningún feto muerto.

- Malformaciones de las extremidades:

Se diagnosticó ecográficamente en un feto muerto una malformación en el posicionamiento del pie y en otro una alteración en el posicionamiento de las extremidades inferiores.

- Malformaciones músculo-esqueléticas:

		TOTAL
1.	Displasia tanatofórica	1
2.	Síndrome de Jeunes	
3.	Acrodoplasia	
4.	Craneosinostosis	
5.	Bridas congénitas/ Banda amniótica	
6.	Otras : Osteogenesis imperfecta	1

Tabla 7.1.9: Malformaciones musculo-esqueléticas presentes en feto muerto intraútero

- Otras malformaciones:

No se diagnosticaron ecográficamente otras malformaciones en ningún feto muerto.

- **Cromosomopatías:**

Presentaron cromosomopatía 4 fetos muertos intraútero; todos ellos asociaban alteraciones cardíacas o del SN que fueron las responsables de la inviabilidad del feto.

		TOTAL
1.	Síndrome de Down	1
2.	Síndrome de Patau / trisomía del 13	
3.	Síndrome de Edward / trisomía del 18	1
4.	Síndrome de Turner	1
5.	Síndrome Klinefelter	
6.	Síndrome del chillido del gato	
7.	Síndrome de Wolff-Hirschorn	
8.	Otras: Triploidia	1

Tabla 7.1.10: Cromosomopatías presentes en feto muerto intraútero

- **Malformaciones en Interrupciones voluntarias de embarazo por diagnóstico ecográfico:**

Se realizaron un total de 59 interrupciones de embarazo por presentar diagnóstico prenatal de malformación. El 17,7% de los fetos diagnosticados de malformación fue sometida a IVE. Si tomamos como referencia toda la muestra, se concluye que 76 de cada 10.000 embarazos realizan IVE por malformación. Como en las anteriores ocasiones muchos de estos fetos presentaban varias malformaciones asociadas.

- **Malformaciones del sistema nervioso:**

Un total de 21 pacientes de los 59 presentaron patología del sistema nervioso. Un 36% de las IVE realizadas presentaban patología del sistema nervioso. Al tomar como referencia toda la muestra, 27 de cada 10.000 embarazos son interrumpidos presentando malformación del sistema nervioso.

Presentaron defectos del tubo neural 7 pacientes. De éstos, cuatro de los fetos presentaron espina bífida.

Estudio epidemiológico de malformaciones mayores congénitas detectadas en periodo prenatal y postnatal en una población

Uno de los fetos con espina bífida asociaba enfermedad de Arnold-Chiari y ventriculomegalia y otro hidrocefalia y mielomeningocele.

Uno de los dos encefaloceles presentó ventriculomegalia y Arnold-Chiari y la anencefalia se acompañaba de exencefalea.

La segunda malformación más frecuente fue la hidrocefalia, que se observó en 5 pacientes.

Dos de los tres fetos con quistes cerebrales eran de localización en los plexos coroideos (uno de ellos presentaba Síndrome de Down) y el tercero una porencefalia en contexto de un síndrome acro-callosa con megacisterna e hipoplasia de la extremidad inferior.

		TOTAL
1.	Defectos del tubo neural	
	Anencefalia	1
	Encefalocele	2
	Espina bífida	4
2.	Hidrocefalia	5
3.	Microcefalia	
4.	Arinencefalia/holoprosencefalia	
5.	Otras anomalías: Quistes cerebrales	3
	Megacisterna magna: variante de Dandy-Walker	3
	Acraneo	2
	Hidranencefalia	1
	Alteración fosa posterior cerebro	1
	Arnold Chiari tipo II	2
	Ventriculomegalia	4
	Agenesia del cuerpo calloso	1
	Porencefalia	1

Tabla 7.1.11: Malformaciones del SN en embarazos sometidos a IVE

- Malformaciones oculares:

No se diagnosticaron ecográficamente malformaciones oculares en ningún feto sometido a IVE.

- Malformaciones de la oreja, cara y cuello:

El paciente con Síndrome de Turner presentaba linfangioma quístico cervical.

		TOTAL
1.	Ausencia de pabellón auricular	
2.	Otras: Linfangioma quístico cervivcal	1

Tabla 7.1.12: Malformaciones de la oreja, cara, cuello en embarazos sometidos a IVE

- Malformaciones cardíacas:

Presentaban malformación cardíaca 23 fetos de los 59 que fueron sometidos a IVE. El 39% de los fetos que fueron sometidos a IVE tenían malformación cardíaca. Si se toma toda la muestra a estudio se concluye que 29 de cada 10.000 embarazos son interrumpidos presentando patología cardíaca.

De estas 23 interrupciones del embarazo 13 tenían diagnóstico de síndrome de Down y se explicarán posteriormente.

Uno de los fetos presentaba situs inversus, coartación aórtica y malrotación intestinal. El feto que presentaba tronco arterial común añadía tronco arterioso patológico y quistes en plexo coroideo. Se asoció en un caso una hipoplasia cardíaca derecha, con atresia tricuspídea y de la válvula pulmonar. Otro se componía de canal auriculo-ventricular, salida anómala de la aorta y pulmonar y ventriculomegalia. El feto con ventrículo único presentaba también una hipoplasia de la aorta.

Estudio epidemiológico de malformaciones mayores congénitas detectadas en periodo prenatal y postnatal en una población

		TOTAL
1.	Tronco arterial común	1
2.	Trasposición de los grandes vasos	
3.	Ventrículo único	1
4.	Comunicación interventricular	1
5.	Comunicación interauricular	
6.	Canal auriculo-ventricular	6
7.	Tetralogía de Fallot	2
8.	Atresia y estenosis de la válvula tricúspide	5
9.	Anomalía de Ebstein	
10.	Estenosis de la válvula pulmonar	1
11.	Atresia de la válvula pulmonar	
12.	Atresia / estenosis válvula aortica	2
13.	Hipoplasia cardiaca izquierda	2
14.	Hipoplasia cardiaca derecha	1
15.	Coartación aórtica	2
16.	Anomalías del retorno pulmonar venoso	
17.	Otras: Situs inversus	1
	Ductus patológico	12
	Estenosis válvula mitral	1
	Salida en paralelo de aorta y pulmonar	1

Tabla 7.1.13: Malformaciones cardiacas en embarazos sometidos a IVE

- Malformaciones oro-faciales o del aparato respiratorio:

No se diagnosticaron ecográficamente malformaciones oro-faciales o del aparato respiratorio en ningún feto sometido a IVE.

- Malformaciones del aparato digestivo:

Se realizaron 3 IVE por alteración digestiva, dos de ellas por hernia diafragmática y otra por malrotación intestinal que asociaba patología cardiaca.

Uno de los pacientes con hernia diafragmática se trataba de una trisomía del 18.

Estudio epidemiológico de malformaciones mayores congénitas detectadas en periodo prenatal y postnatal en una población

		TOTAL
1.	Atresia de esófago con o sin fístula traqueoesofágica	
2.	Estenosis o atresia duodenal	
3.	Atresia o estenosis del intestino delgado	
4.	Atresia o estenosis del ano-rectal	
5.	Enfermedad de Hirschsprung	
6.	Atresia del conducto biliar	
7.	Hernia diafragmática	2
8.	Otras: Malrotación intestinal	1

Tabla 7.1.14: Malformaciones del aparato digestivo en embarazos sometidos a IVE

- Malformaciones de la pared abdominal:

Los dos casos con arteria umbilical única asociaban otras patologías que justificaban la IVE.

		TOTAL
1.	Gastrosquisis	
2.	Onfalocele	
3.	Otras: Arteria umbilical única	2

Tabla 7.1.15: Malformaciones de la pared abdominal en embarazos sometidos a IVE.

- Malformaciones del aparato urinario:

Se diagnosticaron 3 casos de displasia renal, una hidronefrosis congénita y una alteración de válvula uretral posterior.

Estudio epidemiológico de malformaciones mayores congénitas detectadas en periodo prenatal y postnatal en una población

		TOTAL
1.	Agenesia renal bilateral incluida síndrome de Potter	
2.	Displasia renal	3
3.	Hidronefrosis congénita	1
4.	Extrofia vesical y/o epispadias	
5.	Válvula uretral posterior y/o síndrome de ciruela pasa	1
6.	Otras :	

Tabla 7.1.16: Malformaciones del aparato urinario en embarazos sometidos a IVE

- Malformaciones de los genitales:

No se diagnosticaron ecográficamente malformaciones de los genitales en ningún feto sometido a IVE.

- Malformaciones de las extremidades:

		TOTAL
1.	Reducción de las extremidades	1
2.	Reducción de la extremidad superior	1
3.	Reducción de la extremidad inferior	1
4.	Ausencia completa de una extremidad	
5.	Pie zambo- talipiés equinovaro	3
6.	Displasia o dislocación de la cadera	
7.	Polidactilia	
8.	Sindactilia	
9.	Artogriposis múltiple congénita	
10.	Otras: Ectrodactilia	1
	Malposición de las manos	1

Tabla 7.1.11: Malformaciones en extremidades en embarazos sometidos a IVE

Estudio epidemiológico de malformaciones mayores congénitas detectadas en periodo prenatal y postnatal en una población

- Malformaciones musculo-esqueléticas:

Las dos malformaciones musculo-esqueléticas se presentaron en el mismo feto.

		TOTAL
1.	Displasia tanatofórica	
2.	Síndrome de Jeunes	
3.	Acrodoplasia	1
4.	Craneosinostosis	1
5.	Bridas congénitas/ Banda amniótica	
6.	Otras	

Tabla 7.1.18: Malformaciones musculo-esqueléticas en embarazos sometidos a IVE.

- Otras malformaciones:

Se diagnosticó un Body Stalk Síndrome que fue sometido a IVE.

- Síndromes genéticos o microdelecciones:

El feto con monosomía parcial del 4 y trisomía del 14 presentaba malformación del sistema nervioso con variante del Dandy-Walker y alteración en extremidades con reducción de éstas.

		TOTAL
	Traslocación 13-18. Monosomía 18p. Síndrome Grouchy	1
	Monosomía parcial del 4 y trisomía del 14	1

Tabla 7.1.16: Síndromes o microdelecciones en embarazos sometidos a IVE.

- Cromosomopatías:

Se realizaron un total de 38 IVE por presentar cromosomopatía (sumando también las microdelecciones y otros síndromes), que en total supusieron un 64% de las interrupciones del embarazo realizadas. A un gran porcentaje de estos casos se les realizó amniocentesis confirmatoria tras la sospecha ecográfica. Al tomar el conjunto de la muestra se concluye que 49 de cada 10.000 embarazos son interrumpidos presentando alteración cromosómica.

Se diagnosticaron ecográficamente de manera prenatal 30 fetos con síndrome de Down, de los que 27 fueron sometidos a interrupción voluntaria del embarazo y uno falleció prenatalmente. Seis de estos pacientes presentaban marcador ecográfico con punto ecogénico. Asociaban malformación cardíaca 13 fetos en los que 9 presentaban ductus patológico y 4 comunicación auriculoventricular. Fueron diagnosticados prenatalmente de malformación del sistema central 3 fetos con síndrome de Down, en el que uno presentaba una alteración en la fosa posterior, otro una variante de Dandy-Walker y el tercero presentaba quistes en el plexo coroideo.

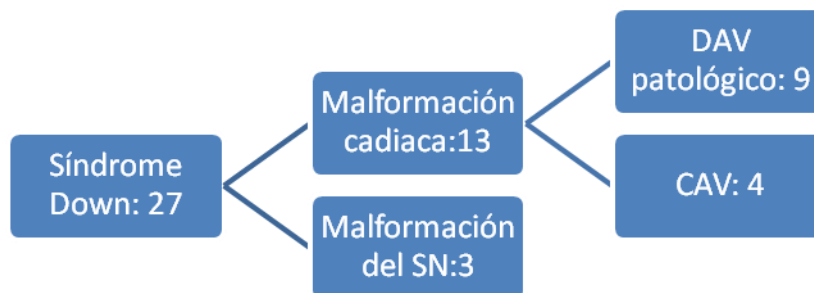


Figura 7.1.1: Malformaciones en pacientes con S. De Down sometidos a IVE.

Se interrumpió el embarazo en 3 fetos con síndrome de Edward. Uno de ellos presentaba CAV, otro CAV más quistes en plexos coroideos y tronco arterial común y el tercero quistes en plexos coroideos y arteria

Estudio epidemiológico de malformaciones mayores congénitas detectadas en periodo prenatal y postnatal en una población

umbilical única. La relación de este síndrome con la presencia de quistes en plexos coroideos está descrita en diferentes estudios⁴⁹.

El feto con síndrome de Patau tenía hernia diafragmática.

El feto con síndrome de Noonan asociaba coartación aórtica, alteración en la fosa posterior del cerebro y talipies.

El síndrome de Turner presentaba asociación de ductus patológico y linfangioma quístico cervical.

		TOTAL
1.	Síndrome de Down	27
2.	Síndrome de Patau / trisomía del 13	1
3.	Síndrome de Edward /trisomía del 18	3
4.	Síndrome de Turner	1
5.	Síndrome Klinelfelter	
6.	Síndrome del chillido del gato	
7.	Síndrome de Wolff-Hischorn	
8.	Otras: Síndrome acro- calloso	1
	X Frágil	1
	Síndrome Pallister Killian	1
	Síndrome de Noonan	1

Tabla 7.1.17: Cromosomopatías en embarazos sometidos a IVE.

7.2. RECIÉN NACIDOS CON MALFORMACIÓN:

Del total de historias clínicas revisadas inicialmente con diagnóstico prenatal de malformación (590 niños) y las historias clínicas de todos los recién nacidos vivos en el periodo de 1 de Enero de 2010 al 31 de Diciembre de 2012 (7652 recién nacidos vivos), presentaban malformación 243 recién nacidos vivos. Había niños del segundo grupo que están incluidos en el primero.

La prevalencia de malformación en los recién nacidos del HCU fue de 317 de cada 10.000 nacidos vivos.

Las malformaciones mayores agrupadas por aparatos son las siguientes:

- Malformaciones del sistema nervioso:

Se diagnosticaron 3 recién nacidos con microcefalia, 4 con hidrocefalia y 8 macrocefalias.

		TOTAL
1.	Defectos del tubo neural	
	Anencefalia	
	Encefalocele	
	Espina bífida	
2.	Hidrocefalia	4
3.	Microcefalia	3
4.	Arinencefalia/holoprosencefalia	
5.	Otras anomalías:	
	Quistes cerebrales	9
	Macrocefalia	8
	Colpocefalia	2
	Megacisterna magna: variante de Dandy-Walker	3
	Síndrome de Dandy-Walker	1
	Aplasia cutis craneal	1
	Falta de desarrollo corticosubcortical parieto-occipital	1
	Disrafismo: cola de fauno	1

Tabla 7.2.1: Malformaciones del SN de los RN vivos

Estudio epidemiológico de malformaciones mayores congénitas detectadas en periodo prenatal y postnatal en una población

- Malformaciones oculares:

		TOTAL
1.	Anoftalmos/ microftalmos	
2.	Anoftalmos	
3.	Catarata congénita	
4.	Glaucoma congénito	
5.	Otras malformaciones:	
	Cloboma iris	3
	Sinequia ocular	2

Tabla 7.2.2: Malformaciones oculares de los RN vivos

- Malformaciones de la oreja, cara y cuello:

		TOTAL
1.	Ausencia de pabellón auricular	5
2.	Otras:	
	Asimetría facial	3

Tabla 7.2.3: Malformaciones de la oreja, cara y cuello de los RN vivos

- Malformaciones cardíacas:

Prestaron malformación cardíaca diagnosticada de comunicación interventricular en 51 nacidos vivos y 46 comunicaciones interauriculares. De estos, 18 presentaban asociación de CIA con CIV. Por lo que de cada 10.000 nacidos vivos 66 presentan CIV y 60 CIA.

Los tres recién nacidos que fueron diagnosticados de trasposición de los grandes vasos no presentaron diagnóstico prenatal.

Estudio epidemiológico de malformaciones mayores congénitas detectadas en periodo prenatal y postnatal en una población

		TOTAL
1.	Tronco arterial común	
2.	Trasposición de los grandes vasos	3
3.	Ventrículo único	
4.	Comunicación interventricular	51
5.	Comunicación interauricular	46
6.	Canal auriculo-ventricular	1
7.	Tetralogía de Fallot	1
8.	Atresia y estenosis de la válvula tricúspide	
9.	Anomalía de Ebstein	
10.	Estenosis de la válvula pulmonar	7
11.	Atresia de la válvula pulmonar	
12.	Atresia / estenosis válvula aórtica	
13.	Hipoplasia cardíaca izquierda	
14.	Hipoplasia cardíaca derecha	
15.	Coartación aórtica	1
16.	Anomalías del retorno pulmonar venoso	1
17.	Otras: Situs inversus	1
	Vena cava superior que drena en seno coronario	1
	Válvula aórtica bicúspide	1
	Miocardopatía espongiiforme	1

Tabla 7.2.3: Malformaciones cardíacas de los RN vivos

- Malformaciones del aparato respiratorio:

Se diagnosticaron 5 recién nacidos con malformación del aparato respiratorio siendo una incidencia global de 6,5 de cada 10.000 nacidos vivos.

		TOTAL
1.	Atresia de coanas	1
2.	Malformación quística adenomatosa pulmonar	2
3.	Otras: Hipoplasia pulmonar	1
	Secuestro pulmonar	1

Tabla 7.2.4: Malformaciones del aparato respiratorio de los RN vivos

Estudio epidemiológico de malformaciones mayores congénitas detectadas en periodo prenatal y postnatal en una población

- Malformaciones oro-faciales:

Nacieron 6 recién nacidos con malformación oro-facial. Cuatro presentaron fisura palatina y 2 labio leporino.

		TOTAL
1.	Labio leporino con o sin hendidura en paladar	2
2.	Fisura palatina	4
3.	Otras:	

Tabla 7.2.5.: Malformaciones oro-faciales de los RN vivos

- Malformaciones del sistema digestivo:

Se diagnosticaron 10 malformaciones digestivas, 2 con atresia de esófago, 2 atresias ano-rectales (una de ellas una atresia anal asociada a síndrome de Down) y 1 atresia de intestino delgado del yeyuno.

		TOTAL
1.	Atresia de esófago con o sin fístula traqueoesofágica	2
2.	Estenosis o atresia duodenal	
3.	Atresia o estenosis del intestino delgado	1
4.	Atresia o estenosis del ano-rectal	2
5.	Enfermedad de Hirschsprung	
6.	Atresia del conducto biliar	
7.	Hernia diafragmática	
8.	Otras: Páncreas anular	1
	Linfangioma quístico cavidad abdominal	1
	Comunicación porto sistémica	1
	Mamelón anal	1
	Quiste esplénico	1

Tabla 7.2.6: Malformaciones del sistema digestivo de los RN vivos

- Malformaciones de la pared abdominal:

Se diagnosticaron 14 casos de arteria umbilical única y un onfalocele.

Estudio epidemiológico de malformaciones mayores congénitas detectadas en periodo prenatal y postnatal en una población

		TOTAL
1.	Gastrosquisis	
2.	Onfalocele	1
3.	Otras: Arteria umbilical única	14

Tabla 7.2.7: Malformaciones de la pared abdominal de los RN vivos

- Malformaciones del aparato urinario:

En los tres años de estudio se registraron 29 malformaciones del sistema urinario más las 51 dilataciones pielocaliciales que no se incluyen en la prevalencia de alteraciones del sistema urinario. La prevalencia global fue de 38 de cada 10.000 nacidos vivos.

Hubo 11 neonatos diagnosticados de hidronefrosis congénita y 3 displasias congénitas.

Se diagnosticaron 51 dilataciones pielocaliciales; alguno presentaba diagnóstico prenatal con confirmación posterior. La mayoría de éstos no tuvo repercusión clínica posterior.

No hubo recién nacidos con agenesia bilateral renal y nacieron 3 con agenesia unilateral.

		TOTAL
1.	Agenesia renal bilateral incluida síndrome de Potter	
2.	Displasia renal	3
3.	Hidronefrosis congénita	11
4.	Extrofia vesical y/o epispadias	
5.	Válvula uretral posterior y/o síndrome de ciruela pasa	
6.	Otras : Dilatación pielocalicial	51
	Agenesia renal unilateral	4
	Obstrucción congénita de la unión ureteropelvica	3
	Duplicidad sistemas colectores	3
	Agenesia ureteral unilateral	1
	Ectopia unión urertero-vesical	1
	Riñon en herradura	1
	Quiste ureteral	1
	Megapelvis	1

Tabla 7.2.8: Malformaciones del aparato urinario de los RN vivos

Estudio epidemiológico de malformaciones mayores congénitas detectadas en periodo prenatal y postnatal en una población

- Malformaciones del aparato genital:

La malformación con mayor incidencia del aparato genital fue el hipospadias, con una prevalencia de 27 de cada 10.000 recién nacidos vivos.

		TOTAL
1.	Hipospadias	21
2.	Sexo indeterminado	
3.	Otras:	
	Pene combo	4
	Atresia vaginal	1
	Micropene	1
	Microquistes ováricos	1

Tabla 7.2.9: Malformaciones del aparato genital de los RN vivos

- Malformaciones de las extremidades:

En total se diagnosticaron 36 malformaciones de las extremidades en los recién nacidos en el periodo de estudio. La prevalencia fue de 47 de cada 10.000 recién nacidos vivos.

Cinco recién nacidos presentaron luxación congénita de cadera, de las cuales 3 eran bilaterales y 2 eran únicamente izquierdas.

La malformación en extremidades más frecuente encontrada fue la polidactilia, que se presentó en 8 pacientes.

Estudio epidemiológico de malformaciones mayores congénitas detectadas en periodo prenatal y postnatal en una población



Figura 7.2.1.: Radiografía de paciente en la que se observa polidactilia del primer dedo de la mano izquierda.

Tres pacientes presentaron ectrodactilia.



Figura 7.2.2.: Radiografía de RN en la que se observa ectrodactilia.

		TOTAL
1.	Reducción de las extremidades	4
2.	Reducción de la extremidad superior	
3.	Reducción de la extremidad inferior	
4.	Ausencia completa de una extremidad	
5.	Pie zambo- talipiés equinovaro	3
6.	Displasia o dislocación de la cadera	5
7.	Polidactilia	8
8.	Sindactilia	6
9.	Artogriposis múltiple congénita	
10.	Otras:	
	Clinodactilia	4
	Ectrodactilia	3
	Camptodactilia	2
	Aracnodactilia	1

Tabla 7.2.10: Malformaciones de las extremidades de los RN vivos

Estudio epidemiológico de malformaciones mayores congénitas detectadas en periodo prenatal y postnatal en una población

- Malformaciones musculo-esqueléticas:

No se diagnosticaron malformaciones musculo-esqueléticas al nacimiento.

- Otras malformaciones:

No se diagnosticaron otras malformaciones al nacimiento.

- Cromosomopatías:

Nacieron 11 niños con malformaciones cromosómicas.

Cinco de los recién nacidos tenían síndrome de Down: tres de ellos no habían sido diagnosticados prenatalmente, todos presentaban fenotipo Down y soplo sistólico que posteriormente fue estudiado. Uno de ellos tenía ano imperforado y fue derivado al hospital de referencia para intervención por parte del servicio de cirugía pediátrica. De los otros dos uno presentaba sospecha prenatal, con alteración del cribado, pero rechazó la realización de amniocentesis confirmatoria y el último recién nacido con síndrome de Down no había recibido seguimiento prenatal.

Algunas de las malformaciones que padecían los recién nacidos con síndrome de Down estaban asociadas. Tres de ellos presentaba malformación cardíaca y en uno de ellos estaba asociado CIV con CIA.



Figura 7.2.1: Malformaciones presentadas de los RN vivos con S.de Down

Estudio epidemiológico de malformaciones mayores congénitas detectadas en periodo prenatal y postnatal en una población

El niño diagnosticado de duplicidad 15q no presentaba patología gestacional y las ecografías prenatales eran normales. Fue ingresado para estudio por hipotonía y presentaba las siguientes malformaciones: CIV muscular múltiple, quiste en septum pellicidum y mínima ectasia piélica.

El niño con síndrome de Frácaro asociaba dismorfia facial, micropene, camptodactilia y plagiocefalia que parecía de carácter postural.

El recién nacido con síndrome de Frasser presentaba coloboma parcial en párpado superior con invaginación del tejido y sinequia de piel y conjuntiva en ojo izquierdo.

El recién nacido con cariotipo XYY fue diagnosticado prenatalmente por amniocentesis por edad materna avanzada y abortos de repetición. Al nacimiento no asocia malformaciones mayores ni menores.

El recién nacido con cariotipo XXY (13q:14q) fue diagnosticado prenatalmente con amniocentesis. No presenta otras malformaciones asociadas.

		TOTAL
1.	Síndrome de Down	5
2.	Síndrome de Patau / trisomía del 13	
3.	Síndrome de Edward /trisomía del 18	
4.	Síndrome de Turner	
5.	Síndrome Klinelfelter	
6.	Síndrome del chillido del gato	
7.	Síndrome de Wolff-Hischorn	
8.	Otras: Crosomopatía 15q	1
	Síndrome de Frácaro	1
	Síndrome Fraser o Goldehan	1
	Cariotipo XYY	1
	Crosomopatía XXY (13q:14q)	1

Tabla 7.2.11: Malformaciones del SN de los RN vivos

7.3. COMPARACIÓN DE LAS MALFORMACIONES PRESENTADAS EN FETOS DE EMBARAZADAS TRASLADADAS A OTRO CENTRO, FETO MUERTO, IVE O NACIDOS VIVOS.

En total se diagnosticaron en el periodo a estudio 332 fetos con posterior confirmación o nacidos vivos con malformación (incluyendo los nacidos vivos, fetos muertos o IVE con malformación). La prevalencia de malformación en la población a estudio fue de 430 de cada 10.000 embarazos.

Se trasladaron un total de 20 mujeres embarazadas para tratamiento prenatal de la malformación o su tratamiento inmediato postnatal, en la mayoría de los casos el recién nacido precisaba tratamiento quirúrgico.

Se realizaron un total de 59 interrupciones voluntarias del embarazo con justificación clínica de malformación.

En total se produjeron 10 muertes prenatales por malformación.

Las tablas comparativas de la incidencia de las malformaciones mayores en los aparatos más relevantes se muestran a continuación. Para la suma del total de casos se han descartado en todos los subgrupos las malformaciones consideradas como "otras malformaciones" puesto que la inclusión de muchas de ellas dependerá del estudio realizado, según se consideren malformaciones mayores o menores.

Se ha calculado la prevalencia sobre 10.000 embarazos, incluyendo los fetos muertos, IVE o traslados a otro centro.

- Malformaciones del sistema nervioso:

La prevalencia total de malformaciones del sistema nervioso es de 28,55 de cada 10.000 embarazos.

La patología más frecuente presentada son defectos del tubo neural en 10,4 de cada 10.000 embarazos. No nació ningún niño con este tipo de

Estudio epidemiológico de malformaciones mayores congénitas detectadas en periodo prenatal y postnatal en una población

patología. Todos ellos presentaron un diagnóstico prenatal ecográfico realizándose IVE y un feto muerto con espina bífida.

En segundo lugar en frecuencia se presenta la hidrocefalia en 11,6 de cada 10.000 embarazos.

		Dx prenatal				TOTAL	TOTAL	EUROCAT
		Nac	Trasl.	Feto Muerto	IVE		X 10.000	X 10.000
1.	Defectos del tubo neural						10,4	7,94
	Anencefalia				1	1	1,29	2,65
	Encefalocele				2	2	2,59	0,95
	Espina bífida			1	4	5	6,48	4,34
2.	Hidrocefalia	4			5	9	11,6	4,82
3.	Microcefalia	3				3	3,88	1,92
4.	Arinencefalia/holoprosencefalia			2		2	2,59	1,1
5.	Otras anomalías:	26			18	44	57	
	TOTAL (sin otras)	7		3	12	22	28,5	
	TOTAL (con otras)					66	85,55	20,41

Tabla 7.3.1: Comparación de malformaciones del SN prenatales o postnatales.

- Malformaciones cardiacas:

La prevalencia de malformaciones cardiacas es 203 de cada 10.000, tratándose del grupo más frecuente.

La malformación más frecuente presentada fue CIV, seguida de CIA y del canal aurículo-ventricular.

Estudio epidemiológico de malformaciones mayores congénitas detectadas en periodo prenatal y postnatal en una población

		Nac.	Dx prenatal			TOTAL	TOTAL	EUROCAT
			Tras	Feto muerto	IVE		X 10.000	X 10.000
1.	Tronco arterial común		1		1	2	2,59	0,62
2.	Trasposición de los grandes vasos	3	2			5	6,48	2,96
3.	Ventrículo único		1		1	2	2,59	0,62
4.	Comunicación interventricular	51	4		1	56	72	28,58
5.	Comunicación interauricular	46				46	59	17,96
6.	Canal auriculo-ventricular	1	1	1	6	9	11,6	3,55
7.	Tetralogía de Fallot	1	1		2	4	5,18	2,84
8.	Atresia y estenosis de la válvula tricúspide		1		5	6	7,7	0,48
9.	Anomalía de Ebstein		1			1	1,2	0,34
10.	Estenosis de la válvula pulmonar	7			1	8	10,37	3,16
11.	Atresia de la válvula pulmonar		1			1	1,29	0,84
12.	Atresia / estenosis válvula aortica		4		2	6	7,7	1,2
13.	Hipoplasia cardiaca izquierda		3		2	5	6,48	2,29
14.	Hipoplasia cardiaca derecha				1	1	1,29	0,39
15.	Coartación aórtica	1			2	3	3,88	2,93
16.	Anomalías del retorno pulmonar venoso	1	1			2	2,59	0,49
17.	Otras:	4	3	1	15	22		
	TOTAL (sin otras)					157	203,5	
	TOTAL (con otras)					179	232	65

Tabla 7.3.2: Comparación de malformaciones cardíacas prenatales o postnatales

- Malformaciones del aparato respiratorio

La prevalencia de las malformaciones del aparato respiratorio es de 6,48 de cada 10.000 embarazos.

Estudio epidemiológico de malformaciones mayores congénitas detectadas en periodo prenatal y postnatal en una población

		Dx prenatal				TOTAL	TOTAL	EUROCAT
		Nac.	Tras	Feto Muerto	IVE		X 10.000	X 10.000
1.	Atresia de coanas	1				1	1,3	0,68
2.	Malformación quística adenomatosa pulmonar	2	2			4	5,18	0,7
3.	Otras:	1	1			2	2,59	
	TOTAL (sin otras)					5	6,48	
	TOTAL (con otras)					7	9,07	5,41

Tabla 7.3.3: Comparación de malformaciones del aparato respiratorio prenatales o postnatales

- Malformaciones del aparato digestivo:

Las malformaciones el aparto digestivo tienen una prevalencia de 14 de cada 10.000 embarazos.

La malformación más frecuente fue la presencia de hernia diafragmática. Los 3 casos obtenidos fueron diagnosticados de manera prenatal. Dos fueron sometidas a IVE y el tercero fue trasladado prenatalmente.

		Dx. Prenatal				TOTAL	TOTAL	EUROCAT
		Nac	Trasl	Feto Muerto	IVE		X 10.000	X 10.000
1.	Atresia de esófago con o sin fístula traqueoesofágica	2		1		3	3,88	2,15
2.	Estenosis o atresia duodenal						0	1,12
3.	Atresia o estenosis del intestino delgado	1	1			2	2,59	0,7
4.	Atresia o estenosis del ano-rectal	2				2	2,59	2,7
5.	Enfermedad de Hirschsprung							0,9
6.	Atresia del conducto biliar							0,21
7.	Hernia diafragmática		1		2	3	3,88	2,34
8.	Páncreas anular	1				1	1,29	0,16
9.	Otras:	5			1	6		
	TOTAL (sin otras)					11	14,26	
	TOTAL (con otras)					17	22	14,48

Tabla 7.3.4: Comparación de malformaciones del aparato digestivo prenatales o postnatales

Estudio epidemiológico de malformaciones mayores congénitas detectadas en periodo prenatal y postnatal en una población

- Malformaciones del aparato urinario:

La prevalencia de malformaciones del aparato urinario fue de 26 de cada 10.000 embarazos.

La malformación más frecuente fue la hidronefrosis congénita con una prevalencia de 7,7 de cada 10.000 embarazos. En total nacieron 3 fetos con hidronefrosis y otros 3 fueron sometidos a IVE.

La segunda malformación en frecuencia fue la displasia renal.

		Nac.	Dx prenatal			TOTAL	TOTAL	EUROCAT
			Traslado	Feto Muerto	IVE		X 10.000	X 10.000
1.	Agenesia renal bilateral incluida síndrome de Potter						0,93	
2.	Displasia renal	3			3	6	7,77	3,29
3.	Hidronefrosis congénita	11			1	12	15,5	7,75
4.	Extrofia vesical y/o epispadias							0,55
5.	Válvula uretral posterior y/o síndrome de ciruela pasa				1	1	1,29	0,68
6.	Otras:	15				15		
	TOTAL (sin otras)					19	24,63	
	TOTAL (con otras)	29				34	44,07	26,76

Tabla 7.3.5: Comparación de malformaciones del aparato urinario prenatales o postnatales

- Malformaciones de las extremidades:

La prevalencia es de 41,4 de cada 10.000 nacimientos, tratándose del segundo grupo más frecuente, sin incluir las cromosomopatías.

La malformación en extremidades más frecuente fue la polidactilia seguida del pie equino zambo y la sindactilia, que presentan la misma prevalencia.

En cuarto lugar encontramos la reducción de las extremidades.

Estudio epidemiológico de malformaciones mayores congénitas detectadas en periodo prenatal y postnatal en una población

		Dx. Prenatal				TOTAL	TOTAL	EUROCAT
		Nac	Trasl	Feto Muerto	IVE		X 10.000	X 10.000
1.	Reducción de las EE	4			1	5	6,48	4,86
2.	Reducción de la EESS				1	1	1,29	3,52
3.	Reducción de la EEII				1	1	1,29	1,8
4.	Ausencia completa de una EE							0,19
5.	Pie zambo-talpiés equinvaro	3			3	6	7,77	9,15
6.	Displasia de cadera	5				5	6,48	5,75
7.	Polidactilia	8				8	10,37	8,42
8.	Sindactilia	6				6	7,77	4,35
9.	Artogriposis congénita							
10.	Otras:	15			2	17		
	TOTAL (sin otras)	26			6	32	41,4	
	TOTAL (con otras)					49	63,5	35,39

Tabla 7.3.6: Comparación malformaciones de las extremidades con diagnóstico prenatal o postnatal

- Cromosomopatías:

La prevalencia de cromosomopatía fue de 67,4 de cada 10.000 embarazos. En el total de cromosomopatías de las tablas europeas de la Eurocat se han sumado las cromosomopatías, las alteraciones secuenciales, los síndromes genéticos y microdelecciones.

La cromosomopatía más frecuente encontrada fue el Síndrome de Down que se presentó en 32 embarazos con una prevalencia de 41 de cada 10.000 embarazos. Un 84% de los embarazos con síndrome de Down fueron sometidos a IVE.

La segunda alteración cromosómica más frecuente fue el síndrome de Turner falleciendo uno y realizándose IVE en los otros 3 fetos.

Estudio epidemiológico de malformaciones mayores congénitas detectadas en periodo prenatal y postnatal en una población

		Nac	Dx prenatal			TOTAL	TOTAL	EUROCAT
			Tras	Feto Muerto	IVE		X 10.000	X 10.000
1.	Síndrome de Down	5		1	27	32	41,1	17,88
2.	Síndrome de Patau / trisomía del 13				1	1	1,29	1,52
3.	Síndrome de Edward /trisomía del 18			1	3	4	5,18	3,85
4.	Síndrome de Turner			1	1	2	2,59	1,68
5.	Síndrome Klinelfelter							0,54
8.	Otras:	5		2	6	13		
	TOTAL (sin otras)					39	50,5	
	TOTAL (con otras)					52	67,4	35,31

Tabla 7.3.7: Comparación de cromosopatía con diagnóstico prenatal o postnatal

8. DISCUSIÓN

Es difícil saber la incidencia real de las malformaciones; se estima que hasta un 2-5% de todos los embarazos pueden presentar alguna malformación. Se han realizado varios estudios para averiguar la incidencia de las malformaciones mayores tanto en diagnóstico prenatal como postnatal, sin embargo son pocos los que estudian la incidencia de malformaciones menores.

La prevalencia de malformaciones mayores diagnosticadas en el Hospital Clínico Universitario fue de 430 por cada 10.000 embarazos frente a 208 de cada 10.000¹⁴ que fue que la reportada en las tablas de prevalencia de Eurocat. Esta diferencia probablemente se deba a la inclusión de las malformaciones calificadas como "otras". No existen criterios claros para la aceptación de estas otras alteraciones estructurales. Eurocat no registra los casos con anomalías dudosas que posteriormente se comentarán. Además se incluyen en los recién nacidos vivos los diagnósticos hasta los 6 meses de vida a diferencia de los datos europeos que incluyen exclusivamente los diagnósticos hasta el séptimo día de vida.

Se ha observado una gran heterogeneidad en los casos estudiados de malformación que incluyen malformaciones del sistema nervioso central, en algún caso incompatibles con la vida; malformaciones cardíacas que han precisado intervención quirúrgica urgente postnatal; alteraciones del aparato genito-urinario que han precisado una vigilancia postnatal estrecha o malformaciones en extremidades con importante repercusión estética.

Se han clasificado las malformaciones congénitas en dos grandes grupos. En el primer grupo se han incluido las malformaciones diagnosticadas prenatalmente que han sido sometidas a IVE, las malformaciones diagnosticadas prenatalmente que fueron trasladadas a otro centro y los fetos muertos con malformación. El segundo grupo incluye los nacidos vivos en nuestro hospital que han sido diagnosticados de malformación prenatal o postnatalmente.

Se han excluido del estudio las anomalías que no son verdaderamente congénitas y puedan ser resultado de una inmadurez al nacer.

8.1. DIAGNÓSTICO PRENATAL DE MALFORMACIÓN

- **Malformaciones presentes en las mujeres embarazadas trasladadas a otro centro:**

Se trasladaron a otro centro un total de 20 mujeres embarazadas con feto diagnosticado de malformación.

En 16 de los 20 casos se trasladaron a los fetos que presentaban malformación cardiaca, en dos de los casos con malformación digestiva y en los otros dos por alteración pulmonar.

Todos estos pacientes requerían una intervención quirúrgica postnatal inmediata y nuestro hospital no dispone de servicio de cirugía pediátrica. Las pacientes fueron derivadas para continuar control de embarazo en los hospitales de referencia de cada patología detectada o para tratamiento precoz, en algún caso incluso prenatal.

- **Feto muerto intraútero con malformación:**

Las malformaciones mayores son una causa importante de muerte prenatal y neonatal. La mortalidad de este grupo de pacientes es 10 veces superior a la registrada en pacientes sin anomalía⁴⁷. Se registraron un total de 10 fetos muertos en los que o bien se había diagnosticado malformación o se objetivaron las malformaciones tras el estudio anatomopatológico. En total en 1,3 de cada 10.000 embarazos falleció el feto intraútero frente a lo registrado en la literatura, que suma a 3,46 fetos muertos de cada 10.000. Es probable que esta diferencia se deba a que las patologías graves diagnosticadas prenatalmente son derivadas a centros de referencia con cirugía pediátrica neonatal y se hayan perdido estos pacientes del estudio.

Todos estos fetos asociaban diferentes patologías que impidieron la viabilidad del feto.

Coincide con las estadísticas de la Eurocat¹⁴ que la mayor prevalencia de muertes intraútero está causada por alteraciones cromosómicas. En nuestro estudio 4 de las 10 muertes presentaban cromosomopatía.

Como se refleja en la literatura la displasia tanatofórica presenta un mal pronóstico; en el presente estudio se evidenció un caso con feto muerto intraútero. Ocurre de manera similar con la osteogénesis imperfecta.

En las tablas europeas de la Eurocat está registrado que las malformaciones digestivas y las de la pared abdominal son la tercera y la cuarta malformación más frecuente en los fetos muertos¹⁴. En este estudio se observó que un feto muerto presentaba atresia esofágica y otro gastrosquisis.

- **Malformaciones en Interrupciones voluntarias de embarazo por diagnóstico ecográfico:**

Se realizaron un total de 59 interrupciones de embarazo por presentar diagnóstico prenatal de malformación. Al comparar la prevalencia de IVE por malformación del estudio (76 de cada 10.000 embarazos) con el de la población europea (175 de cada 10.000 embarazos) se observa una mayor frecuencia de IVE en Europa. Es probable que esta diferencia sea debida a las diferentes legislaciones de cada país, siendo España un país con más restricciones para la IVE⁴⁴.

Los resultados obtenidos muestran que un alto porcentaje (64%) de las IVE presentan alteración cromosómica asociada. En el conjunto de la muestra es el subgrupo con mayor prevalencia: 49 de cada 10.000 embarazos presentan alteración cromosómica. Si se compara con los resultados de Eurocat existe una gran diferencia, presentándose IVE en fetos con cromosomopatías en 16 de cada 10.000 embarazos. Esta diferencia se puede justificar por las diferentes legislaciones existentes a la hora de interrumpir un embarazo.

En segundo lugar se encuentra que la segunda malformación más frecuente en los fetos sometidos a IVE son las cardíacas, presentándose en un 39%. Así mismo existe diferencia entre la prevalencia en el estudio 29 de cada 10.000

embarazos frente a lo publicado en Eurocat 5 de cada 10.000 embarazos¹⁴. En este caso las diferencias pueden deberse al haber considerado el ductus patológico como una malformación mayor, puesto que en algunos casos son alteraciones transitorias. Además, no están reflejados los límites ecográficos para la inclusión de las estenosis valvulares, las CIV o CIA pudiendo verse alterados los resultados de la misma manera.

En tercer lugar nos encontramos con las anomalías del sistema nervioso. En este estudio se ha encontrado una frecuencia del 27% en las IVE. Así se encontrarán en 27 de cada 10.000 embarazos siendo la prevalencia en Eurocat 85 de cada 10.000 embarazos.

En estudios previos la prevalencia de las malformaciones en extremidades es mayor. Esto puede ser debido a que en las tablas cedidas por el servicio de Obstetricia, utilizadas para el estudio, aparecía el diagnóstico principal causante de la IVE con algún diagnóstico secundario asociado. En los casos donde hay diferentes malformaciones asociadas puede no considerarse el principal diagnóstico y no haber quedado registrado.

8.2. RECIÉN NACIDOS CON MALFORMACIÓN:

Cada vez se está avanzando más en las técnicas de diagnóstico prenatal de malformación.

Se debe tener en cuenta que a la hora de comparación de los resultados obtenidos con las tablas europeas de la Eurocat, en el presente estudio se han incluido los pacientes con diagnóstico tardío; en cambio Eurocat sólo incluye los diagnósticos en la primera semana de vida. Es por este motivo que muchas de las prevalencias serán mayores en el estudio que lo registrado en Europa.

- Sistema nervioso:

No hubo nacimientos de recién nacidos con defectos del tubo neural, ni se trasladó a ninguna gestante con este diagnóstico. Con la prevención primaria con aumento de la ingesta de folatos durante la gestación está disminuyendo esta patología. Además se suele realizar un diagnóstico precoz de este tipo de malformaciones, con muy mal pronóstico, solíéndose realizar IVE.

Existe controversia sobre la inclusión de las hidrocefalia, puesto que puede ser resultado de un parto en un recién nacido prematuro y no congénita. Estos casos deben ser muy bien revisados.

Es controvertido considerar las malformaciones quísticas de los plexos coroideos como malformación. En la mayoría de los casos la presencia de esta alteración estructural no tiene repercusiones funcionales y se puede considerar una variante de la normalidad⁴⁹.

En este estudio, otra patología con gran incidencia fue la macrocefalia en la que debe considerarse la repercusión posterior para considerarla malformación mayor. Es cierto que la microcefalia es considerada malformación mayor por la clasificación europea, pero la causa de ésta es un cierre precoz de suturas y posteriormente sí que pueden requerir un tratamiento quirúrgico.

- Malformaciones de la oreja, cara y cuello:

Nacieron 3 niños con asimetría facial. Se debe realizar diagnóstico diferencial de las alteraciones congénitas con atrofia muscular posicional o por ejemplo con parálisis faciales.

- Malformaciones cardíacas:

El soplo cardíaco no especificado no debe de ser considerado como anomalía congénita.

La malformación cardíaca más frecuente en nuestro estudio es la CIV seguida de la CIA coincidiendo estos resultados previos publicados¹¹.

Existe una diferencia entre la prevalencia de CIA y CIV en el presente estudio con lo publicado en Eurocat que es de 32 y 21 cada 10.000 nacidos vivos respectivamente. Lo más probable es que esta diferencia se deba a que en este estudio se sea menos estricto a la hora de incluir los pacientes con malformaciones intracamerales.

No se ha considerado la presencia de foramen oval permeable como malformación, así como las insuficiencias valvulares, puesto que no siempre se debe a una malformación sino a una malfunción.

No se puede valorar la prevalencia de cardiopatías más complejas puesto que las diagnosticadas prenatalmente se remitieron a los centros de referencia para su tratamiento postnatal inmediato.

- Malformaciones del aparato respiratorio:

Al comparar la prevalencia de malformación del aparato respiratorio con los datos de Eurocat, los resultados son similares: 6,5 frente a 4,7 de cada 10.000 nacidos vivos respectivamente.

- Malformaciones digestivas:

La prevalencia de malformaciones digestivas (13 de cada 10.000 nacidos vivos) es similar a la reportada por Eurocat (15 de cada 10.000 nacidos vivos).

- Malformaciones de la pared abdominal:

Es cuestionable considerar la arteria umbilical única como malformación mayor, de hecho en algún estudio ha sido considerado como una malformación menor al no tener repercusión clínica posterior.

- Malformaciones del aparato urinario:

La prevalencia de malformaciones del aparato urinario reportada por la Eurocat (27 de cada 10.000 nacidos vivos) es menor que la del estudio.

La patología urinaria más frecuente fue la hidronefrosis congénita coincidiendo esto con lo publicado previamente²⁵.

- Malformaciones de las extremidades:

La prevalencia de las malformaciones en extremidades del estudio fue de 47 de cada 10.000, lo que resulta mayor que en lo reportado en Eurocat, que es de 37 de cada 10.000. Se incluyeron malformaciones consideradas como "otras", como pueden ser apéndices en dedos o clinodactilia, que cuando aparecen de manera aislada tienden a no incluirse como malformación.

Al igual que en estudios previos, la malformación en extremidades más frecuente es la polidactilia.

8.3. COMPARACIÓN DE LAS MALFORMACIONES PRESENTADAS EN FETOS DE EMBARAZADAS TRASLADADAS A OTRO CENTRO, FETO MUERTO, IVE O NACIDOS VIVOS

La prevalencia de malformaciones mayores diagnosticadas en el Hospital Clínico Universitario fue de 430 por cada 10.000 embarazos frente a 208 por cada 10.000¹⁴ que fue que la reportada en las tablas de prevalencia de Eurocat.

Las malformaciones más frecuentes, sin incluir las cromosomopatías, fueron las cardíacas, seguidas de las de extremidades se encuentran después las del aparato urinario y en cuarto lugar las del sistema nervioso. Estos resultados de frecuencia coinciden con lo reportado en estudios previos.

- **Malformaciones del sistema nervioso:**

La prevalencia de malformaciones del sistema nervioso fue de 28,5 frente a lo reportado en las tablas de Eurocat, que es de 20,1. No se han considerado las malformaciones consideradas como “otras malformaciones del sistema nervioso” a la hora del cálculo de la prevalencia.

La mayor diferencia encontrada en la muestra a estudio frente a estudios previos es la prevalencia de “otras malformaciones del sistema nervioso”. No se detallan los criterios de inclusión en este subgrupo, como puede ser la presencia de quistes cerebrales en el plexo coroideo. Muchos autores no consideran la existencia de esta alteración una malformación mayor porque en la mayoría de las ocasiones es asintomática sin repercusión clínica cuando se presentan de manera aislada. Otra patología que se ha considerado ha sido la macrocefalia, no siendo incluida como malformación en la mayoría de estudios.

Se coincide con estudios previos en que la malformación del sistema nervioso más prevalente son los defectos del tubo neural. En nuestro estudio no nació ni se trasladó ningún niño con este tipo de alteración; todos fueron sometidos a IVE y hubo un feto muerto que presentaba espina bífida.

En segundo lugar en frecuencia se encontró la hidrocefalia, coincidiendo con lo publicado en Europa, con una prevalencia mayor en nuestro estudio.

- Malformaciones del sistema cardiaco:

La prevalencia de malformaciones cardiacas es 203 de cada 10.000.

Se coincide con lo publicado previamente que las malformaciones más frecuentes presentadas fueron las CIV, seguidas de las CIA y con diferencias en tercer lugar el canal auriculo-ventricular. La prevalencia es mayor en nuestro estudio. Estas diferencias se atribuyen a que Eurocat considera las malformaciones de los recién nacidos vivos en la primera semana de vida, en cambio en este estudio se han incluido los recién nacidos vivo con diagnóstico postnatal hasta los 6 meses de vida.

Los soplos no se incluyen como malformación, pero en el seguimiento de estos de manera postnatal se pueden diagnosticar de manera tardía.

Se observa que las cardiopatías complicadas son trasladadas a otro centro de manera prenatal para poder realizar un tratamiento precoz. Las cardiopatías complejas nacidas en nuestro centro no presentaban diagnóstico prenatal y los neonatos fueron estabilizados y derivados a los centros de referencia para su evaluación y tratamiento quirúrgico.

- Malformaciones del sistema digestivo:

Las malformaciones el aparato digestivo tienen una prevalencia de 14 de cada 10.000 embarazos.

La malformación digestiva más frecuente fue la presencia de hernia diafragmática al igual que lo reportado en otros estudios.

- Malformaciones del sistema urinario:

La prevalencia de malformaciones del aparato urinario fue de 26 de cada 10.000 embarazos, muy similar a lo publicado en Eurocat.

Coincide con estudios previos en que la malformación más frecuente fue la hidronefrosis congénita, con una prevalencia de 7,7 de cada 10.000 embarazos, siendo la segunda en frecuencia la displasia renal.

No se han contabilizado las dilataciones pielocaliciales para realizar la comparación con todo el conjunto de la muestra. Muchas de éstas son hallazgos que están en límites de la normalidad, que posteriormente no tienen repercusión clínica, normalizándose con la maduración posterior. De nuevo se debe tener en cuenta que las tablas Europeas de la Eurocat incluyen únicamente los diagnósticos realizados en los primeros 7 días después del nacimiento. En nuestro estudio se revisaron historias clínicas y se evaluó el seguimiento postnatal con el diagnóstico de 69 dilataciones pielocaliciales en nacidos vivos sin tener en cuenta la repercusión clínica.

- Cromosomopatías:

La prevalencia de cromosomopatía fue de 67,4 de cada 10.000 embarazos (se incluyen en este caso las consideradas como “otras”), que fue mayor que la reportada por Eurocat de 35 de cada 10.000 embarazos. Es posible que esta diferencia se deba a la población estudio, siendo interesante revisar en futuros estudios factores de riesgo que puedan estar relacionados con este aumento de la prevalencia de cromosomopatías.

La más frecuente fue el síndrome de Down que se presentó en 32 embarazos con una prevalencia de 41 de cada 10.000 embarazos. La segunda alteración cromosómica más frecuente fue el síndrome de Turner. Estos datos son comparables a lo registrado en estudios previos.

9. CONCLUSIONES

Las malformaciones congénitas son una patología de gran importancia clínica y social. En la actualidad están surgiendo grandes avances en el diagnóstico prenatal con mejoría en la calidad y esperanza de vida de estos pacientes.

La prevalencia de malformación en los embarazos en la población a estudio fue de 430 de cada 10.000 embarazos y de los recién nacidos de 243 de cada 10.000.

La malformación más frecuente, sin incluir las cromosomopatías, fueron las cardíacas seguidas de las de extremidades, se encuentran después las del aparato urinario y en cuarto lugar las del sistema nervioso. Estos resultados de frecuencia coinciden con lo reportado en Europa.

En total se trasladaron 20 mujeres embarazadas para tratamiento precoz de la malformación fetal siendo la principal la causa cardíaca y posteriormente en frecuencia, la de etiología pulmonar digestiva y de la pared abdominal.

Se realizó IVE en 59 de los 332 malformados con una prevalencia de 76 de cada 10.000 embarazos. La primera causa en frecuencia fueron las alteraciones cardíacas seguidas de cerca de las alteraciones del sistema nervioso. Muy de lejos estaban presentes las malformaciones de extremidades, urinarias, digestivas y de la pared abdominal. Un 64% de las IVE realizadas presentaban cromosomopatías.

En total fallecieron 10 fetos que representan un 1,3 de cada 10.000 embarazos.

Se ha observado una gran heterogeneidad en los casos estudiados de malformación que incluyen malformaciones del sistema nervioso central, en algún caso incompatibles con la vida; malformaciones cardíacas que han precisado intervención quirúrgica urgente postnatal; alteraciones del aparato genito-urinario que han precisado un control estricto postnatal o malformaciones en extremidades con importante repercusión estética.

Estudio epidemiológico de malformaciones mayores congénitas detectadas en periodo prenatal y postnatal en una población

Para futuros estudios se podrían incluir las malformaciones menores. Sería especialmente interesante incluir aquellas que estén asociadas a malformaciones mayores, puesto que las que se encuentran aisladas suelen tener una menor repercusión clínica y social.

10.AGRADECIMIENTOS

En primer lugar a mi tutora de este proyecto por su ayuda y apoyo en todo momento.

A mis compañeras que han hecho posible este estudio porque cada día realizan la importantísima labor de cumplimentar la base de datos de Neosoft incluyendo a cada recién nacido vivo.

Al servicio de Obstetricia del Hospital Clínico Universitario por prestarme la información sobre los diagnósticos prenatales diagnosticados ecográficamente de malformación fetal.

En último lugar a los que me acompañan día a día por escuchar mis dudas y ser pacientes conmigo en todo momento.

11. BIBLIOGRAFÍA

1. Human malformation and related anomalies. In: Stevenson RE, Goodman RM. Oxford monographs on medical genetics. Vol.1. New York: Oxford University Press: 1993
2. Bueno Sánchez M, Bueno Lozano O, Pérez González JM. Patología fetal: clasificación, etiología y clínica. En: Cruz M. Tratado de pediatría. 10 ed. Vol.1: Madrid: Ergon;2011.p.72-81.
3. Birth Defects (sitio en Internet). Disponible en: <http://www.marchofdimes.com/peristats>.
4. Bueno Sanchez M. Etiología de las malformaciones congénitas. 40 años después. Bol Pediatr 1991;32: 205-215.
5. Queisser-Luft A, Stolz G, Wiesel A et al. Malformation in newborn: results based on 30.940 infants and fetuses from the Mainz congenital birth defect monitoring system (1990-1998). Arch Gynecol Obstet 2002; 266:163.
6. Marden PM, Smith DW, McDonald MJ. Congenital anomalies in the newborn infant, including minor variations. A study of 4.412 babies by surface examination for anomalies and buccal smear for sex chromatin. J Pediatr 1964; 64:357.
7. Leppig KA, Werler MM, Cann CI et al. Predictive value of minor anomalies. Association with major malformations. J Pediatr 1987; 110:531.
8. Mehen K, Mestyán J, Knoch V, Vincellér M. Minor malformation in the neonate. Helv Paediatr Acta 1973; 28;477.
9. Meberg A, Otterstad JE, Froland G, Lindber H and Sorland SJ. Outcome of congenital heart defects: a population-based study. Acta Pediatr 89: 134-51. 2000.
10. Insa Albert B, Malo Concepción P. Comunicación interventricular. Sección de Cardiología Pediátrica. Hospital Universitario La Fe. Valencia. Disponible en: <http://www.secardioped/protocolos.es>.

11. Lourdes Conejo Muñoz, Juan Ignacio Zabala Argüelles. Defectos septales auriculares Sección de Cardiología Pediátrica. Hospital Regional Universitario Carlos Haya. Málaga. Disponible en: <http://www.secardioped/protocolos.es>.
12. Gil Sánchez A. Soplos en pediatría. Evaluación cardíaca del niño susceptible de estar afecto de una cardiopatía. Departamento de Pediatría, Hospital Universitario de Salamanca.
13. Rudolph AM. Aortic arch obstruction. En: Congenital Diseases of the Heart. Clinical-Physiological considerations. Futura. Armonk NY; 2001.
14. Cases and prevalence (per 10.000 births) of all congenital anomaly subgroups for all registries, from 2007-2011. EUROCAT Prevalence Data Tables. Disponible en: <http://www.eurocat-NEtwork.eu/ACCESSPREVAENCEDATA/PrevalenceTables>
15. Hübner Guzman ME, Ramirez Fernandez RR, Naver Herrera J. Malformaciones congénitas. Santiago de Chile: Editorial Universitaria SA. 2005 Ene.
16. Rupérez Peña S, Ruiz del Prado MY, Arostegi Kareaga N, García de Andoin Barandiarán N, Iturrioz Mata A, Alonso Tomás L. Malformación adenomatoide quística. Diagnóstico diferido de una anomalía congénita. Anales de Pediatría 2003; 59 (4): 396-399.
17. Peña A. Anorectal Malformations. Sem Pediatr. Surg 1995;4(1).
18. Molina ID. Malformaciones ano-rectales. Revisión de casos (tesis doctoral). Universidad Nacional de Colombia; 1994.
19. Bolaños-Nava I. Hernia diafragmática congénita. Revista mexicana de Anestesiología 2005; 28(1).
20. Oermann CM, Redding G, Hoppin AG. Congenital anomalies of the intrathoracic airways and tracheoesophageal fistula. UpToDate 2013.
21. Martínez SN, Martínez HMP, Martínez HMN. Atresia congénita de colon. Una causa rara de obstrucción intestinal. Rev Mex Ped 2002;69:243-6.
22. Ponce Rosas A, Ávila Zaragoza L, Salvador Jiménez-Urueta P, Castañeda Ortiz RA. Atresia congénita de colon: diagnóstico radiológico. Acta Pediatr Mex 2007;28(2):87-89.

23. Jiménez JM, Rubia Fernández L de la. Enfermedad de Hirschsprung
Protocolos diagnóstico-terapéuticos de Gastroenterología, Hepatología y
Nutrición Pediátrica. SEGHNPAEP.
24. Areses R, Arruabarrena D, Alzueta MT, Rodríguez F, Paisan L, Urbieto
MA et al. Anomalías urinarias detectadas por ecografía prenatal. En
Delgado Rubio A. Protocolos diagnósticos y terapéuticos nefro-urología
pediátrica.
25. Río A del, Fernández Borrell A, Fernández Lucas C, Ballester Ortiz G,
Fuente Trabado JM de la. Hidronefrosis congénita. Clínicas Urológicas
de la Complutense. Vol. 9: 159-179.
26. Parikh CR, McCall D, Engelman C, Schrier RW. Congenital renal
agenesis: case-control analysis of birth characteristics. Am J Kidney Dis
2002; 39:689.
27. Poulot Duradez TM, Mengana López E, Galano Stevens E, Silvera Delfín
S, Sierra Fonseca RM. Síndrome de Potter [artículo en línea]. Medisan
2005;9 (3).
28. Waters AM, Rosenblum ND. Overview of congenital anomalies of the
kidney and urinary tract. UpToDate 2013.
29. Eslava Schmalbach J, Guevara Cruz Ó, Gómez Cusnir P. Semiología
quirúrgica. Bogotá: Universidad Nacional de Colombia 2006.
30. Casado Sánchez C, Casado Pérez C, Fernández García de Guilarte R.
Polidactilia postaxial del pie: afectación de los seis miembros de una
familia. Cir Pediatr 2009;22:93-96
31. Vidal Ruiz CA, Pérez-Salazar Marina D, Calzada Vázquez-Vela C,
Castañeda L. Anomalías congénitas más comunes de la mano. Revista
Mexicana de Ortopedia Pediátrica 2012; 14:5-11.
32. Trotter TL, Hall JG. Health Supervision of Children With Achondroplasia.
Pediatrics 2012; 130(2): 467-468.
33. Bibas Bonet H, Atar MF, Espíndola Echazú M. Síndrome de bridas
amnióticas. Arch argent. Pediatric 2002; 100(3):240.
34. Oster H, Wilking-Haug L, Barss VA. Genetic and environmental causes
of birth defects. UpToDate 2013.

35. Sierra Santos L, Álvarez Herrero C, Gil Sánchez L, Sierra Santos E. Un síndrome de Patau con una supervivencia que supera los pronósticos. *Medifam* 2001 ago-sept; 11 (8).
36. Ramos F. Síndrome de Patau. En: Delgado Rubio A. *Protocolos diagnósticos y terapéuticos de la A.E.P.* p.29-31
37. Pérez Aytés A. Síndrome de Edwards. En: Delgado Rubio A. *Protocolos diagnósticos y terapéuticos de la A.E.P.* p.33-36
38. Galán E. Síndrome de Turner. En: Delgado Rubio A. *Protocolos diagnósticos y terapéuticos de la A.E.P.* p.44-48
39. Galán E. Síndrome de Turner. En: Delgado Rubio A. *Protocolos diagnósticos y terapéuticos de la A.E.P.* p.44-48
40. Cerruti Mainardi P. Cri du Chat síndrome. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2006; 1:33.
41. Aviña JA, Hernández A. Síndrome de Wolf-Hirschhorn: Microdeleción distal del brazo corto del cromosoma 4. *Rev Chil Pediatr* 2008; 79 (1): 50-53.
42. Nazario-Redondo C, Ventura-Laveriano J, Flores-Molina E, Ventura W. La importancia de la ecografía a las 11+0 a 13+6 semanas de embarazo. *Actualización. An. Fac. Med* 2011 Jul-Sept; 72(3).
43. Vela Martínez A, Puerto Navarro B. Patología fetal: diagnóstico prenatal. En: Cruz M. *Tratado de pediatría.* 10 ed. Vol.1: Madrid: Ergon;2011.p.82-92.
44. Stoll C, Clementi M. Prenatal diagnosis of dysmorphic síndromes by routine fetal ultrasound examination across Europe. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003; 543-551.
45. Taruscio D et al. Primary Prevention of Congenital Anomalies. EUROCAT Central Registry. University of Ulster; 2013.
46. Dolk H. What is the "primary" prevention of congenital anomalies? En: *The Lancet.* Vol 374. Elsevier; 2009 Ago 1. p.378.
47. Cordero Valdivia K, Mazzi G de, Prada E. Malformaciones y deformaciones congénitas en el hospital del niño. *Rev. Soc. Bol. Ped.* 1992; 31:3, 74-77.

Estudio epidemiológico de malformaciones mayores congénitas detectadas en periodo prenatal y postnatal en una población

48. Stoll BJ, Adams Chapman I. El feto. En: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF. Nelson tratado de Pediatría. 18 ed. España: Elsevier; 2009. P. 693-701.
49. Montero Fanjul JJ. Quistes de plexos coroideos y riesgo de cromosopatía. Progresos de obstetricia y ginecología. Vol 45 (1): Santander; 2002.

12. ANEXOS

Anexo 1: Tablas de prevalencia de EUROCAT. Prevalencia por 10.000 habitantes de anomalías congénitas en Europa.

EUROCAT Prevalence Data Tables

Cases and prevalence (per 10,000 births) of all congenital anomaly subgroups for all registries, from 2007 - 2011

Anomaly	LB N	FD N	TOPFA N	LB+FD+TOPFA N	Excluding Chromosomal	
					LB+FD+TOPFA Rate	LB+FD+TOPFA Rate
All Anomalies	106753	2115	1882	127850	208.72 (207.58 - 209.87)	109746 179.17 (178.11 - 180.23)
Nervous system	6928	453	5221	12502	20.41 (20.05 - 20.77)	11402 18.61 (18.27 - 18.95)
Neural Tube Defects	1687	185	3009	4881	7.94 (7.71 - 8.16)	4699 7.67 (7.45 - 7.89)
Anencephalus and similar	160	118	1347	1625	2.65 (2.53 - 2.78)	1594 2.59 (2.46 - 2.72)
Encephalocele	206	24	360	580	0.95 (0.87 - 1.03)	562 0.92 (0.84 - 1.00)
Spina Bifida	1301	43	1312	2656	4.34 (4.17 - 4.50)	2553 4.17 (4.01 - 4.33)
Hydrocephalus	1785	107	1062	2864	4.82 (4.65 - 5.00)	2689 4.39 (4.23 - 4.56)
Microcephaly	1031	52	92	1175	1.92 (1.81 - 2.04)	1058 1.73 (1.63 - 1.84)
Arhinencephaly/holoprosencephaly	211	34	436	681	1.11 (1.03 - 1.20)	467 0.76 (0.69 - 0.83)
Eye	2014	28	119	2161	3.53 (3.38 - 3.68)	1747 2.85 (2.72 - 2.99)
Anophthalmos/microphthalmos	455	14	71	540	0.88 (0.81 - 0.96)	445 0.73 (0.66 - 0.80)
Anophthalmos	98	5	25	128	0.21 (0.17 - 0.25)	112 0.18 (0.15 - 0.22)
Congenital cataract	532	1	3	536	0.88 (0.80 - 0.95)	497 0.81 (0.74 - 0.89)
Congenital glaucoma	150	0	1	151	0.25 (0.21 - 0.29)	148 0.24 (0.20 - 0.28)
Ear, face and neck	1638	43	142	1723	2.81 (2.68 - 2.95)	1295 2.11 (2.00 - 2.23)
Anotia	155	4	13	172	0.28 (0.24 - 0.33)	157 0.26 (0.22 - 0.30)
Congenital heart defects	36394	548	2900	39812	65.00 (64.36 - 65.64)	35298 57.63 (57.03 - 58.23)
Severe CHD §	8929	247	1597	10663	17.41 (17.08 - 17.74)	8876 14.49 (14.19 - 14.80)
Common arterial truncus	278	21	81	380	0.62 (0.56 - 0.69)	346 0.56 (0.51 - 0.63)
Transposition of great vessels	1639	15	157	1811	2.96 (2.82 - 3.10)	1766 2.88 (2.75 - 3.02)
Single ventricle	239	12	126	377	0.62 (0.55 - 0.68)	347 0.57 (0.51 - 0.63)
Ventricular septal defect	16532	176	798	17506	28.59 (28.16 - 29.01)	15825 25.84 (25.43 - 26.24)
Atrial septal defect	10784	47	170	11001	17.95 (17.63 - 18.30)	9789 15.98 (15.67 - 16.30)
Atrioventricular septal defect	1700	73	401	2174	3.55 (3.40 - 3.70)	866 1.56 (1.46 - 1.66)
Tetralogy of Fallot	1534	33	170	1737	2.84 (2.70 - 2.97)	1533 2.50 (2.39 - 2.63)
Tricuspid atresia and stenosis	223	10	64	297	0.48 (0.43 - 0.54)	283 0.46 (0.41 - 0.52)
Ebstein's anomaly	169	14	23	206	0.34 (0.29 - 0.39)	197 0.32 (0.28 - 0.37)
Pulmonary valve stenosis	1881	7	50	1938	3.16 (3.02 - 3.31)	1872 3.08 (2.92 - 3.20)
Pulmonary valve atresia	391	7	116	514	0.84 (0.77 - 0.91)	475 0.78 (0.71 - 0.85)
Aortic valve atresia/stenosis §	667	8	60	735	1.20 (1.11 - 1.29)	704 1.15 (1.07 - 1.24)
Hypoplastic left heart	856	47	502	1405	2.29 (2.18 - 2.42)	1311 2.14 (2.03 - 2.26)
Hypoplastic right heart §	157	10	71	238	0.39 (0.34 - 0.44)	223 0.36 (0.32 - 0.42)
Coarctation of aorta	1690	22	81	1793	2.93 (2.79 - 3.07)	1635 2.67 (2.54 - 2.80)
Total anomalous pulm venous return	259	2	17	278	0.49 (0.43 - 0.55)	265 0.46 (0.41 - 0.52)

Estudio epidemiológico de malformaciones mayores congénitas detectadas en periodo prenatal y postnatal en una población

EUROCAT Prevalence Data Tables

Cases and prevalence (per 10,000 births) of all congenital anomaly subgroups for all registries, from 2007 - 2011

Anomaly	LB N	FD N	TOPFA N	LB+FD+TOPFA N	LB+FD+TOPFA Rate	Excluding Chromosomal LB+FD+TOPFA N	LB+FD+TOPFA Rate
PDA as only CHD in term infants (>=37 weeks)	1563	0	0	1563	2.55 (2.43 - 2.68)	1420	2.32 (2.20 - 2.44)
Respiratory	2416	172	728	3316	5.41 (5.23 - 5.60)	2989	4.85 (4.67 - 5.02)
Choanal atresia	401	7	7	415	0.68 (0.61 - 0.75)	387	0.63 (0.57 - 0.70)
Cystic adenomatous malof of lung &	7533	103	585	8221	13.42 (13.13 - 13.71)	7712	12.59 (12.31 - 12.87)
Cleft lip with or without palate	4468	78	428	4974	8.12 (7.90 - 8.35)	4636	7.67 (7.35 - 7.79)
Cleft palate	3066	25	155	3246	5.30 (5.12 - 5.49)	3077	5.02 (4.85 - 5.20)
Digestive system	7679	203	989	8871	14.48 (14.18 - 14.79)	8076	13.18 (12.90 - 13.48)
Oesophageal atresia with or without tracheo-oesophageal fistula	1206	37	76	1319	2.15 (2.04 - 2.27)	1226	2.00 (1.89 - 2.12)
Duodenal atresia or stenosis	628	25	34	687	1.12 (1.04 - 1.21)	482	0.79 (0.72 - 0.86)
Atresia or stenosis of other parts of small intestine	416	4	11	431	0.70 (0.64 - 0.77)	415	0.68 (0.61 - 0.75)
Ano-rectal atresia and stenosis	1348	32	285	1665	2.72 (2.59 - 2.85)	1561	2.55 (2.42 - 2.68)
Hirschsprung's disease	551	1	1	553	0.90 (0.83 - 0.98)	506	0.83 (0.76 - 0.90)
Atresia of bile ducts	123	1	5	129	0.21 (0.18 - 0.25)	124	0.20 (0.17 - 0.24)
Annular pancreas	94	0	4	98	0.16 (0.13 - 0.19)	77	0.13 (0.10 - 0.16)
Diaphragmatic hernia	1135	48	249	1432	2.34 (2.22 - 2.46)	1313	2.14 (2.03 - 2.26)
Abdominal wall defects	2029	138	1092	3259	5.32 (5.14 - 5.51)	2800	4.57 (4.40 - 4.74)
Gastrochisis	1231	50	190	1471	2.40 (2.28 - 2.53)	1448	2.36 (2.24 - 2.49)
Omphalocele	718	78	733	1529	2.50 (2.37 - 2.62)	1111	1.81 (1.71 - 1.92)
Urinary	14117	274	1698	16389	26.76 (26.35 - 27.17)	15672	25.59 (25.19 - 25.99)
Bilateral renal agenesis including Potter syndrome	164	50	354	568	0.93 (0.85 - 1.01)	551	0.90 (0.83 - 0.98)
Renal dysplasia	1542	46	429	2017	3.29 (3.15 - 3.44)	1924	3.14 (3.00 - 3.28)
Congenital hydronephrosis	4502	39	208	4749	7.75 (7.53 - 7.98)	4589	7.49 (7.28 - 7.71)
Bladder exstrophy and/or epispadia	288	3	64	355	0.55 (0.49 - 0.61)	329	0.54 (0.48 - 0.60)
Posterior urethral valve and/or prune belly	320	3	95	418	0.68 (0.62 - 0.75)	407	0.66 (0.60 - 0.73)
Genital	11053	70	352	11475	18.73 (18.39 - 19.08)	11199	18.28 (17.95 - 18.62)
Hypospadias	8710	18	48	8776	14.33 (14.03 - 14.63)	8677	14.17 (13.87 - 14.47)
Indeterminate sex	278	16	69	363	0.59 (0.53 - 0.66)	327	0.53 (0.48 - 0.59)
Limb	19530	332	1814	21676	35.39 (34.92 - 35.88)	20322	33.18 (32.72 - 33.64)
Limb reduction	2195	99	683	2977	4.86 (4.69 - 5.04)	2779	4.54 (4.37 - 4.71)
Upper limb reduction	1610	64	482	2156	3.52 (3.37 - 3.67)	2009	3.28 (3.14 - 3.43)
Lower limb reduction	713	54	335	1102	1.80 (1.69 - 1.91)	1031	1.68 (1.58 - 1.79)
Complete absence of a limb	36	13	69	118	0.19 (0.16 - 0.23)	117	0.19 (0.16 - 0.23)
Club foot - talipes equinovarus	4981	100	525	5606	9.15 (8.91 - 9.39)	5354	8.74 (8.51 - 8.98)

Source: EUROCAT Website Database: <http://www.eurocat-network.eu/ACCESS/PREVALENCEDATA/PrevalenceTables> (data uploaded 18/04/2013)
Copyright: University of Ulster, 2012

EUROCAT Prevalence Data Tables

Cases and prevalence (per 10,000 births) of all congenital anomaly subgroups for all registries, from 2007 - 2011

Anomaly	LB N	FD N	TOPFA N	LB+FD+TOPFA N	LB+FD+TOPFA Rate	Excluding Chromosomal	
						LB+FD+TOPFA N	LB+FD+TOPFA Rate
Hip dislocation and/or dysplasia	3510	6	5	3521	5.75 (5.56 - 5.94)	3484	5.69 (5.50 - 5.88)
Polydactyly	4867	48	245	5160	8.42 (8.20 - 8.66)	4889	7.88 (7.76 - 8.21)
Syndactyly	2478	39	149	2667	4.35 (4.19 - 4.52)	2498	4.07 (3.92 - 4.24)
Skeletal dysplasias §	447	22	421	890	1.45 (1.38 - 1.55)	884	1.44 (1.35 - 1.54)
Craniosynostosis	1002	16	49	1067	1.74 (1.64 - 1.85)	1015	1.66 (1.58 - 1.76)
Congenital constriction bands/amniotic band	129	22	99	250	0.41 (0.38 - 0.46)	247	0.40 (0.35 - 0.46)
Situs inversus	262	8	65	335	0.55 (0.49 - 0.61)	321	0.52 (0.47 - 0.58)
Conjoined twins	9	6	69	84	0.14 (0.11 - 0.17)	84	0.14 (0.11 - 0.17)
Congenital skin disorders	1225	11	49	1285	2.10 (1.98 - 2.22)	1227	2.00 (1.89 - 2.12)
Teratogenic syndromes with malformations §	480	31	105	628	1.02 (0.94 - 1.11)	617	1.01 (0.93 - 1.09)
Fetal alcohol syndrome §	211	3	7	221	0.36 (0.31 - 0.41)	221	0.36 (0.31 - 0.41)
Valproate syndrome §	22	0	4	26	0.04 (0.03 - 0.06)	25	0.04 (0.03 - 0.06)
Maternal infections resulting in malformations	185	22	83	300	0.49 (0.44 - 0.55)	296	0.48 (0.43 - 0.54)
Genetic syndromes + microdeletions	1888	57	369	2314	3.78 (3.63 - 3.93)	2197	3.59 (3.44 - 3.74)
Sequences	865	54	339	1258	2.05 (1.94 - 2.17)	1222	1.99 (1.88 - 2.11)
Chromosomal	8197	663	9205	18065	29.48 (29.06 - 29.91)	0	0.00
Down Syndrome	5715	238	4998	10951	17.88 (17.54 - 18.22)	0	0.00
Palau syndrome/trisomy 13	212	47	669	928	1.52 (1.42 - 1.62)	0	0.00
Edwards syndrome/trisomy 18	485	176	1715	2356	3.85 (3.69 - 4.00)	0	0.00
Turner syndrome	302	71	668	1031	1.68 (1.58 - 1.79)	0	0.00
Klinefelter syndrome	200	6	123	329	0.54 (0.48 - 0.60)	0	0.00

LB = Live Births

FD = Fetal Deaths / Still Births from 20 weeks gestation

TOPFA = Termination of pregnancy for fetal anomaly following prenatal diagnosis

- = Data not available

§ = Incomplete or missing specification of ICD 9 codes

Estudio epidemiológico de malformaciones mayores congénitas detectadas en periodo prenatal y postnatal en una población