

Informe de vigilancia epidemiológica de anomalías congénitas en España sobre los datos registrados por el ECEMC en el período 1980-2011

E. Bermejo-Sánchez

Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Economía y Competitividad. Madrid.

ECEMC. Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas (CIAC). Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Economía y Competitividad. Madrid.

CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER). U724. Madrid.

L. Cuevas

ECEMC. Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas (CIAC). Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Economía y Competitividad. Madrid.

CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER). U724. Madrid.

Grupo Periférico del ECEMC

Los integrantes del Grupo Periférico del ECEMC aparecen detallados en la Sección VIII de este Boletín.

M.L. Martínez-Frías

ECEMC. Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas (CIAC). Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Economía y Competitividad. Madrid.

CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER). U724. Madrid.

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

Corresponsal: eva.bermejo@isciii.es

Bol ECEMC Rev Dismor Epidemiol VI (n.º 2): 73-110 (2012)

Summary

Title: Report of congenital anomalies surveillance in Spain, on the data registered by ECEMC during the period 1980-2011

Congenital anomalies are a leading cause of perinatal mortality (according to EUROCAT's data, it reaches a prevalence of 9.4 per 10,000 births). Moreover, the most recent Global Burden of Disease Project estimated that congenital anomalies in 2010 accounted for 732,000 Disability Adjusted Life Years Lost (DALYs) in Western Europe, 274,000 in Central Europe and 898,000 in Eastern Europe. Thus, like other Rare Diseases, congenital anomalies are individually rare but collectively a significant public health issue.

This report performed by ECEMC (the Spanish Collaborative Study of Congenital Malformations) is the annual update of the congenital anomalies surveillance report, after having analysed data gathered by this research programme between 1980 and 2011, although ECEMC was created in 1976. It is hospital-based and has a case-control design. The report is based on data from 2,735,086 births surveyed, among which a total of 40,329 presented with congenital anomalies detected during the first 3 days of life. Present coverage of the program is 17.95% of total births in Spain. The time distribution, geographical distribution and spacial-temporal distribution of the frequency of congenital anomalies in Spain were studied. The global frequency of infants with congenital defects has significantly decreased along the time, from the basal frequency registered in 1980-1985 (2.22%) to 1.03% in 2011 (Tables 1 and 3), mainly as a consequence of the impact of terminations of pregnancy after the detection of foetal anomalies (ETOPFA), which has been legal in Spain since the end of 1985. This tendency has also been statistically significant in 14 out of 17 Autonomous Regions and in many participating hospitals (Table 3). Only in *Extremadura* (see Fig. 1) a significant increase was detected, although the frequency registered in 2011 was not significantly different from ECEMC's global frequency in the same year. After applying the protocol specifically designed at ECEMC for the study of clusters of birth defects, it was concluded that this increase was probably due to both methodological issues

during the first years (with some under-registration of birth defects) and the high quality scrutiny and reporting of newborn infants with congenital anomalies, especially in the province of Cáceres). After correcting the frequency in the different hospitals and Autonomous regions by including ETOPFA cases and referrals to tertiary care hospitals, little changes were observed, mainly due to the difficulties to report ETOPFA cases.

The time distribution of the frequency of 33 selected birth defects (Table 4) revealed a statistically significant decrease for most of them, although significant increases were also detected for *heart/great vessels defects* and *unilateral renal agenesis*, that were interpreted as a result of the availability of better diagnostic procedures. Also, for the annual distribution of 16 selected birth defects (Graphs-1), significant decreases were observed for all global frequencies except for *anotia/microtia* and *gastroschisis*.

Regarding the temporal-spatial analyses of the frequency of 18 selected defects (Tables 5-10), the global decreases were also evident in many Autonomous Regions. Only an increase was detected for *anencephaly* in *Aragón*, where no clue on a local cause for the increase was observed, and where only one case was registered in 2011. Geographical heterogeneity could be detected in 2011 for several defects and was attributable to the birth of a higher than expected number of cases of *anencephaly* in *Aragón*, of *cleft lip* in *Galicia*, *oesophageal atresia/stenosis* in the *Canary Islands*, and *hypospadias* in *Cantabria*. All these clusters were analysed and again no local cause was identified and it was concluded that possibly they are stochastic events, although they will be maintained under close scrutiny until the next surveillance report.

Since immigration in Spain has been very remarkable in the last years, the ethnic origin of cases and foreign extraction of their parents were analysed. A statistically significant increase along the time in the percentage of foreign parents was detected (Graph 4), and this was more marked among cases than among controls. Also an increase in all ethnic groups except the oriental one was observed (Graph 5). A higher risk for congenital anomalies was observed for all the groups except the Indian group, with respect to the native white group (Graph 6).

Some final comments are included regarding the importance of congenital anomalies registries as infrastructure for the research on their causes and prevention, as well as on the exceptional characteristics of ECEMC's registry and network (including its international activities for birth defects surveillance), and the need for more campaigns for their primary prevention and more research on their causes. In this sense, a reference is made on Kirby and Browne's²⁶ consideration of birth defects surveillance as "*an essential public health function for primary prevention and health promotion*".

Palabras clave/Key words: Defectos congénitos, anomalías congénitas, vigilancia epidemiológica, ECEMC, España / Congenital defects, congenital anomalies, epidemiological surveillance, ECEMC, Spain.

Figure 1. Map of Spain and its Autonomous Regions



INTRODUCCIÓN

Dentro de la actividad de base del grupo de investigación del ECEMC (Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas), y en concreto de su sección de Epidemiología de los defectos congénitos, entre otras labores, se lleva a cabo la vigilancia epidemiológica de estas patologías en España, mediante el análisis de los datos registrados por el programa del ECEMC. Como resultado de la prestación de este servicio científico-técnico, anualmente se emite un **Informe de Vigilancia Epidemiológica**, que se publica en el “Boletín del ECEMC: Revista de Dismorfología y Epidemiología”. Dicho informe y Boletín (que desde 2011 forma parte del Programa Editorial del Instituto de Salud Carlos III-ISCIII), se ponen a disposición de técnicos y público en general, de forma gratuita, a través del portal de publicaciones del Instituto de Salud Carlos III (<http://revistas.isciii.es/revistas.jsp?id=ECEMC>), con el fin de garantizar el acceso a los mismos, facilitar su difusión, y posibilitar así un máximo aprovechamiento de los recursos.

La publicación anual de este informe permite disponer de información actualizada de gran relevancia, puesto que provee gran cantidad de datos útiles para acciones y estudios en el área de salud pública en relación con este grupo de patologías que tanto impacto tienen sobre la misma, y ello a pesar de su baja frecuencia relativa individual (motivo por el cual la mayoría son consideradas *enfermedades raras*). Precisamente, los defectos congénitos comparten con otras enfermedades raras esa característica, que individualmente son poco frecuentes, pero globalmente constituyen un problema de salud pública. Su impacto sobre la salud pública se debe a dos razones: por una parte, la gran morbilidad y/o mortalidad que conllevan muchos de los defectos congénitos, y por otra, a que están presentes desde el momento del nacimiento, condicionando así la vida de las personas afectadas y sus familias. De hecho, el informe más reciente del *Global Burden of Disease Project*¹, indica que en 2010 las anomalías congénitas fueron responsables de la pérdida de 732.000 años de vida ajustados por discapacidad (AVAD, o DALYs según su nomenclatura en lengua inglesa) en Europa occidental, 274.000 en Europa central, y 898.000 en Europa del Este.

Asimismo, las anomalías congénitas son una de las principales causas de mortalidad perinatal, habiendo estimado el EUROCAT (*European Surveillance of Congenital Anomalies*), organismo internacional en el que participa el ECEMC desde 1980, que la prevalencia de muertes fetales en el grupo de casos con defectos congénitos asciende a 4,7 por 10.000 nacimientos. Esta cifra es igual a la registrada para las muertes en la primera semana de vida, lo que significa que la prevalencia total de mortalidad perinatal se sitúa en 9,4 por cada 10.000 nacimientos².

Por otra parte, también según datos del EUROCAT², en 2010, la cifra de interrupciones voluntarias del embarazo (IVE) registradas tras el diagnóstico prenatal de anomalías congénitas asciende a 46,16 de cada 10.000 nacimientos.

Todas estas cifras contribuyen de forma elocuente a establecer de forma numérica la dimensión del problema sanitario y social que representan los defectos congénitos. Esa dimensión tan considerable, que se deduce de las cifras, obliga a vigilar la evolución de las frecuencias de los defectos congénitos a lo largo del tiempo y su distribución geográfica, así como continuar y profundizar en la investigación de sus causas para tratar de diseñar las medidas preventivas más adecuadas, y favorecer de este modo el nacimiento de niños sin anomalías. Esa es, precisamente, la labor que el ECEMC viene desarrollando desde su creación en 1976, constituyéndose como una plataforma de características únicas en nuestro país.

Se resumen a continuación la metodología y principales resultados de la vigilancia anual de las frecuencias de los defectos congénitos hasta el año 2011.

MATERIAL ANALIZADO

Este Informe de Vigilancia Epidemiológica se basa en los datos registrados por el ECEMC desde enero de 1980 hasta diciembre de 2011. Por tanto, constituye una actualización del informe emitido el pasado año³, tras haber agregado a la base de datos del ECEMC la información correspondiente al año 2011.

El ECEMC es un programa de investigación sobre los defectos congénitos (DC), que fue creado en 1976, como un sistema permanente de registro de casos (recién nacidos con DC) y controles (recién nacidos sin DC, que sirven como grupo de comparación), con base hospitalaria. En el Cuadro 1, que incluye la ficha técnica del Registro del ECEMC, se resumen sus principales características. Por otra parte, la metodología común que han de asumir y cumplir todos los médicos participantes en el ECEMC, está recogida en el “Manual Operacional del ECEMC”⁴, que constituye el marco normativo y metodológico común para todos ellos. Precisamente esa uniformidad metodológica es la que hace comparables todos los datos recogidos en el ECEMC, independientemente del área de la que procedan. Para mayor detalle sobre los principales aspectos normativos del programa, éstos se pueden consultar en el Boletín del ECEMC que se publicó en el año 2005, que se encuentra accesible a través de internet⁵.

El carácter fundamental que define al ECEMC, aparte de su funcionamiento “colaborativo” (que está incluido en su denominación), es que **se trata de una Red**, con varios descriptores:

- *Clinica*: Desde 1976, el ECEMC se constituyó como una *red clínica*, en la que todos los médicos participantes en los distintos hospitales componen el *Grupo Periférico* del ECEMC, que interactúa de forma reglada con el denominado *Grupo Coordinador* del ECEMC, y ambos funcionan de modo integrado. La Red Clínica del ECEMC (o Grupo Periférico) está formada actualmente por 426 médicos de toda España (principalmente neonatólogos y pediatras, aunque también algunos obstetras y anatomopatólogos), que figuran en la Sección VIII de este Boletín. Todos ellos se encargan de la exploración de todos los recién nacidos en los hospitales participantes, de la detección de los Casos, la selección de los Controles, y la recogida de los datos. El *Grupo Coordinador*, también con un fuerte componente clínico, desarrolla su actividad en el Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas (CIAC) del Instituto de Salud Carlos III, y es responsable de procesar los datos recibidos, garantizar la protección de los mismos, asegurar la calidad mínima exigida, realizar el análisis clínico-dismorfológico de cada caso con una sistemática común a todos los pacientes, para determinar la etiología y patogenia, y analizar los datos agregados en pro de un mayor conocimiento sobre estas patologías que favorezca su prevención. En junio de 2012 tuvo lugar el reconocimiento formal como Red Clínica del ECEMC.
- *Temática*: Centrada en la investigación sobre los defectos congénitos, sus causas y su prevención.
- *Multicéntrica*: Porque cuenta con la participación de hospitales de toda España. En la Sección IX de este Boletín se incluye la relación detallada de todos los hospitales que participan o han participado en el ECEMC.
- *Multidisciplinar*: Aparte de los médicos del Grupo Periférico, que, como se ha indicado, tienen diversas especialidades, el Grupo Coordinador lo forma un equipo de médicos, biólogos, genetistas, y especialistas en Bioestadística. Este enfoque multidisciplinar hace posible el estudio de los aspectos clínicos, etiológicos, patogénicos, dismorfológicos, citogenéticos, moleculares, teratológicos y epidemiológicos (descriptivos y analíticos) de los DC.

Desde 1976 hasta 2011, que es el último año incluido en este informe, el ECEMC ha controlado 2.879.065 nacimientos, en un total de 157 hospitales ubicados en las 17 Comunidades Autónomas españolas y en el Principado de Andorra. En ese total de

nacimientos, se detectaron DC en 42.686 recién nacidos, que fueron registrados como Casos, y se registró un número similar de Controles sanos (como grupo de comparación para la investigación etiológica).

Cuadro 1. Ficha técnica del Registro del ECEMC

Diseño	Caso-control.
Base	Hospitalaria.
Sujetos de estudio	Recién nacidos vivos, recién nacidos muertos, y casos procedentes de interrupciones del embarazo por DC.
Ámbito	Todas las Comunidades Autónomas de España (el Principado de Andorra colaboró en los años 1994-1999 y 2002-2003).
Unidad temporal del registro	Mes.
Unidad espacial del registro	Área geográfica cubierta por cada hospital con maternidad.
Período de funcionamiento	Desde Abril de 1976 hasta la actualidad.
Revisado y Aprobado por Comité de Ética	Comité de Ética de la Investigación del Instituto de Salud Carlos III.
Hospitales participantes	Total: 157. Se detallan en la Sección IX de este Boletín.
Médicos participantes	Total: 426. Figuran en la Sección VIII de este Boletín y constituyen el Grupo Periférico, o Red Clínica, del ECEMC.
Definición de Caso	Todo recién nacido o feto registrado en cualquiera de los hospitales participantes, que presente algún defecto mayor o menor detectable hasta el tercer día tras el nacimiento mediante cualquiera de los métodos habituales de exploración fetal y neonatal. Por cada Caso recién nacido vivo se selecciona un Control.
Definición de Control	Siguiente recién nacido vivo del mismo sexo que el Caso, que nace en el mismo hospital, siempre que no presente DC. Se registra un Control por cada Caso nacido vivo.
Período de detección	Hasta el tercer día de vida.
Consentimiento informado y Hoja de Información	Sí
Seguimiento	En casos seleccionados.
Datos que se recogen	312 datos por cada caso o control incluido en el registro. Se refieren a la historia obstétrica y familiar, historial reproductivo, datos sobre reproducción asistida, datos demográficos, enfermedades agudas y crónicas maternas, enfermedades y tratamientos crónicos paternos, tratamientos farmacológicos maternos durante la gestación, exposición a factores físicos, exposiciones ocupacionales del padre y la madre, tanto durante la gestación como en los 5 años previos a la misma, hábitos tóxicos maternos, seguimiento obstétrico y otros datos relativos al embarazo.
Criterio para realización del Estudio citogenético de alta resolución (850 bandas)	Debe realizarse a todo recién nacido con al menos un defecto congénito mayor o dos defectos menores.

1. Población estudiada para la elaboración de este Informe de Vigilancia Epidemiológica

En el ECEMC, inicialmente, se recogían únicamente datos sobre los recién nacidos vivos (RNV). Sin embargo, desde 1980 se vienen registrando también los recién nacidos muertos (RNM), por lo que a partir de dicho año se dispone de información sobre el total de nacimientos (RNV+RNM). Por este motivo, los informes de vigilancia epidemiológica se elaboran en el ECEMC considerando los datos registrados a partir de 1980 (inclusive). Posteriormente, se empezaron a registrar también los casos de interrupciones voluntarias del embarazo (IVE) realizadas tras la detección de alteraciones fetales, en los hospitales que pueden proporcionar información sobre las mismas.

Este Informe se ha elaborado con los datos registrados por el ECEMC desde **Enero de 1980 hasta Diciembre de 2011**, tras haber procesado en 2012 los datos del año anterior.

Tabla 1. Población estudiada en los diferentes periodos de tiempo

	RN con Defectos Congénitos		Total RN
	N.º	%	
Recién nacidos vivos			
Periodo: Abril 1976-diciembre 1979	2.357	1,64	143.979
Periodo: 1980-1985	8.280	2,18	379.123
Periodo: 1986-2010	30.451	1,35	2.254.309
Periodo: 2011	887	1,03	86.511
TOTAL	41.975	1,47	2.863.922
Recién nacidos muertos			
Periodo: 1980-1985	208	6,37	3.267
Periodo: 1986-2010	495	4,27	11.587
Periodo: 2011	8	2,77	289
TOTAL	711	4,70	15.143
Recién nacidos vivos+muertos			
Periodo: 1980-1985	8.488	2,22	382.390
Periodo: 1986-2010	30.946	1,37	2.265.896
Periodo: 2011	895	1,03	86.800
TOTAL	40.329	1,47	2.735.086

La **Tabla 1** resume la población estudiada en diferentes períodos de tiempo. En primer lugar, se observan los datos sobre RNV controlados desde 1976, a continuación los RNM (desde 1980), y finalmente el total de recién nacidos (RNV+RNM, desde 1980). En todos los períodos considerados y grupos de nacimientos establecidos figuran el número de casos con DC, el porcentaje que dicha cifra representa con respecto al total de nacimientos al que corresponden los casos, y el total de recién nacidos controlados por el ECEMC en cada período y dependiendo del tipo de nacimiento. Los períodos comunes considerados tanto para los RNV como para los RNM y RNV+RNM han sido:

- 1980-1985: Este período comienza al iniciarse en el ECEMC el registro de los datos sobre RNM (además de los RNV). Finaliza en 1985, que es el año en que se aprobó en España la Ley Orgánica 9/1985 (BOE del 12 de Julio), por la que dejó de ser punible la interrupción del embarazo en tres supuestos, siendo uno de ellos la existencia de DC en el feto. Es decir, que la frecuencia de DC en ese período no estaba modificada por las interrupciones del embarazo, y por ello se

considera como el *período base* o *período de referencia*. La frecuencia registrada durante el mismo, es la *frecuencia basal* de los DC en España.

- 1986-2010: Es el período posterior a la aprobación de la referida ley de interrupción del embarazo, y por tanto la frecuencia registrada durante el mismo para los distintos DC (especialmente los detectables prenatalmente) puede estar influida, en mayor o menor grado, por la interrupción de una cierta proporción de gestaciones en las que se detectaron alteraciones en el feto.
- Año 2011: Es el último año estudiado, y por tanto ofrece los datos más actuales sobre la frecuencia de DC en España.

Además de los períodos comunes anteriores, para los RNV se ha incluido en la **Tabla 1** la información correspondiente al período comprendido entre abril de 1976 y diciembre de 1979, durante el cual sólo se registraron en el ECEMC datos sobre nacidos vivos.

Como se puede apreciar en las cuatro líneas inferiores de la **Tabla 1**, este informe se basa en el análisis de los datos correspondientes a un total de 2.735.086 RN (RNV+RNM), entre los que durante los tres primeros días de vida se identificaron 40.329 con defectos congénitos, lo que supone una frecuencia de RN con DC del 1,47%. Al desglosar esos totales por períodos, se aprecia que la frecuencia no se ha mantenido constante en el tiempo, sino que ha descendido progresivamente, hecho que se analizará y discutirá en detalle más adelante.

2. Cobertura del registro del ECEMC

Para estimar la *cobertura del registro del ECEMC* en cada área considerada (Comunidad o Ciudad Autónoma, y el total de España), se ha calculado el porcentaje que supone el total de nacimientos controlados por el ECEMC en el área correspondiente, con respecto al total de nacimientos contabilizados por el INE (Instituto Nacional de Estadística) en esa misma área. Para ello, se han tenido en cuenta los datos definitivos más recientes publicados por el INE en el momento de elaborar este Informe⁶, que corresponden al año 2010. En la **Tabla 2** se incluye tanto la cobertura global del registro del ECEMC como la cobertura en cada Comunidad Autónoma en 2010. La cobertura global del ECEMC fue del 17,95%, puesto que del total de 485.252 nacimientos en España en dicho año, el ECEMC controló 87.086. En cuanto a las distintas circunscripciones autonómicas, hay 3 (la Comunidad Foral de Navarra y las Ciudades Autónomas de Ceuta y Melilla) de las que durante el año 2010 ningún hospital participó en el ECEMC. En cuanto al resto, la cobertura osciló entre el máximo del 56,04% en Castilla-La Mancha y el mínimo del 7,75% en la Comunidad de Madrid. Sólo en Madrid y Cantabria la cobertura fue inferior al 10% de los nacimientos. Además de la elevada cobertura registrada en Castilla-La Mancha, destacan también las observadas en Castilla y León (41,09%) y Extremadura (38,02%).

Tabla 2. Cobertura del registro de nacimientos del ECEMC
(Según datos del INE para 2010⁴, en relación con el lugar de residencia de la madre)

COMUNIDAD AUTÓNOMA	NACIMIENTOS EN EL ECEMC AÑO 2010	NACIMIENTOS EN ESPAÑA AÑO 2010	COBERTURA ECEMC EN 2010 (%)
Andalucía	11.590	92.201	12,57
Aragón	1.875	12.940	14,49
Principado de Asturias	1.811	7.763	23,33
Islas Baleares (a)	3.783	11.967	31,61 (a)
Canarias (b)	3.219	18.305	17,58 (b)
Cantabria	554	5.575	9,94
Castilla-La Mancha	12.327	21.998	56,04
Castilla y León	8.417	20.486	41,09
Cataluña	10.179	84.368	12,07
Comunidad Valenciana	11.363	51.684	21,99
Extremadura	3.851	10.128	38,02
Galicia	2.242	22.047	10,17
La Rioja	682	3.374	20,21
Comunidad de Madrid	5.725	73.878	7,75
Región de Murcia	5.408	18.039	29,98
Com. Foral de Navarra	0	6.778	0,00
País Vasco	4.060	21.170	19,18
Ceuta	0	1.192	0,00
Melilla	0	1.359	0,00
TOTAL	87.086	485.252	17,95

(a) Los datos de Baleares se refieren exclusivamente a Manacor y Palma de Mallorca en el período considerado.
(b) En el año 2010 los datos de las Islas Canarias procedían sólo de Tenerife.

MÉTODOS

1. Metodología estadística

Los resultados incluidos en este Informe se basan, fundamentalmente, en el análisis de tres tipos de distribuciones de la frecuencia: *distribución temporal*, *distribución espacial o geográfica*, y *distribución témporo-espacial*.

Para el análisis de las *distribuciones temporales* de la frecuencia (por años, o por períodos más amplios) se han empleado modelos de regresión lineal, en los que se ha tratado de ajustar cada distribución a una recta, y se ha evaluado dicho ajuste. En cada distribución se han valorado: la pendiente de la recta, la ji-cuadrado de tendencia y la ji-cuadrado de desviación de la regresión:

- *Pendiente de la recta (denominada “b” en las gráficas)*: Se trata de un promedio que indica el incremento o descenso medio en el número de casos que se registran cada año, con respecto al año anterior, por cada 10.000 nacimientos. Si su valor es positivo, indica que la tendencia es creciente a lo largo del tiempo, y si adquiere un valor negativo, es indicativa de un descenso secular. La tendencia será tanto más acusada cuanto mayor sea el valor absoluto de “b”. Por ejemplo, si $b = -0,28$, indica que la frecuencia ha disminuido globalmente a razón de 0,28 casos menos cada año por cada 10.000 nacimientos, o lo que es lo mismo, cada año nacerían 28 casos menos con el defecto en cuestión por cada millón de nacimientos. Pero no basta con observar la tendencia, sino que es preciso realizar 2 tipos de inferencias, que se detallan a continuación.

- *Ji-cuadrado de tendencia* ($\chi^2_{TEND.}$): Tiene un grado de libertad. La hipótesis nula establece que no existe tendencia creciente ni decreciente. Si el resultado es estadísticamente significativo, se rechaza la hipótesis nula, lo que equivale a decir que hay una tendencia significativa (de incremento o descenso, según sea el valor de b). Cuando esta prueba de tendencia es significativa, en las gráficas se ha incluido también el valor de la pendiente de la recta de regresión.
- *Ji-cuadrado de desviación de la regresión* ($\chi^2_{DESV.}$): Tiene k-2 grados de libertad, donde “k” es el número de años o períodos considerados en la distribución que se esté estudiando. La hipótesis nula establece que la distribución se ajusta bien al modelo lineal. Si el resultado es estadísticamente significativo se rechaza la hipótesis nula, y se considera que la distribución no se ajusta bien a una línea recta. Esta situación se observa en dos circunstancias: cuando la distribución es más parecida a una curva que a una recta, o cuando se han producido oscilaciones significativas y no equilibradas a lo largo del tiempo. El valor de $\chi^2_{DESV.}$ se ha incluido en las gráficas cuando implica un resultado estadísticamente significativo. En esos casos, se ha valorado también la $\chi^2_{ENTRE.}$ (o *ji-cuadrado de homogeneidad*), con k-1 grados de libertad, que permite inferir si las frecuencias registradas en los distintos períodos analizados difieren entre sí.

En todas las distribuciones anuales de la frecuencia incluidas en este Informe, los datos registrados entre 1980 y 1985, que corresponden al *período base* o *período de referencia*, se han englobado en un único punto o período, dado que durante el mismo no se produjeron variaciones significativas de la frecuencia. Por tanto, como ya se ha comentado, la frecuencia registrada en dicho período se considera como la *frecuencia basal de los DC en España*, y sirve como referencia para la comparación de la frecuencia observada en cualquier otro momento posterior. De hecho, para los defectos diagnosticables prenatalmente, dicha comparación permite inferir el impacto de las IVE sobre su frecuencia al nacimiento.

Para el estudio de la distribución temporal en períodos de varios años, se han considerado los detallados en el epígrafe de “Población estudiada” de este Informe, dentro del apartado de “Material analizado” como: el período base (1980-1985), el período posterior a la aprobación en 1985 de la primera ley de despenalización de la IVE tras la detección de alteraciones fetales (1986-2010), y 2011, que es el año más reciente incluido en este Informe.

Para el estudio de la *distribución geográfica de la frecuencia* se ha utilizado como prueba de inferencia la ji-cuadrado con k-1 grados de libertad, siendo “k”, en este caso, el número de Comunidades Autónomas (CC.AA.) que han aportado datos en el período considerado. La hipótesis nula establece que la distribución geográfica de la frecuencia es homogénea. Por tanto, si el resultado es estadísticamente significativo, se rechaza dicha hipótesis nula, infiriendo así que la distribución geográfica es heterogénea en las distintas CC.AA.

El estudio de la *distribución témporo-espacial* se ha realizado combinando las pruebas de inferencia referidas para la distribución temporal y la distribución geográfica.

Se han considerado estadísticamente significativos los resultados de las pruebas de inferencia que implican un valor de “p” inferior a 0,05.

2. Protocolo del ECEMC para investigación de “clusters” (conurrencias de casos)

Uno de los retos que se plantean en todo estudio epidemiológico es el hallazgo de un número de casos superior al que cabría esperar por azar en un determinado momento o lugar. Es lo que en la terminología anglosajona se denomina *cluster*, anglicismo con frecuencia utilizado en muchos países. El reto consiste en determinar hasta qué punto ese acúmulo de casos puede considerarse normal, o dentro de los márgenes de oscilación normal o, por el contrario, establecer que existe una alarma epidemiológica. Dicha alarma

obliga a investigar los posibles factores causales que han dado lugar a ese aumento de la frecuencia, con el fin de establecer las medidas preventivas más adecuadas lo antes posible, y tratar de evitar así que se produzcan más casos. Es importante que dicha investigación se realice siguiendo una sistemática y con métodos objetivos, teniendo en cuenta las características particulares del sistema de información y registro y aprovechando al máximo toda su potencialidad. Por ello, hace años se elaboró en el ECEMC un Protocolo propio de investigación de *clusters*, cuyos principales procedimientos se resumen en el Cuadro 2. Dicho protocolo comparte su esencia con la de otros conocidos programas de vigilancia de DC de diversos países⁷⁻¹¹, si bien, dada la larga trayectoria del ECEMC y el dinamismo de este programa, en el que la comunicación e interacción entre los participantes en el mismo son muy eficaces, se han podido introducir en el protocolo ciertos procedimientos que facilitan una investigación de *clusters* ágil y dinámica en nuestro entorno, como se aprecia en el Cuadro 2.

Cuadro 2 Protocolo del ECEMC para investigación de Clusters

Tras la identificación de un *cluster*, se siguen en el ECEMC cada uno de los siguientes pasos:

1. Descartar que el incremento en el número de casos registrados pueda ser debido a cuestiones metodológicas.
2. Analizar la frecuencia en el período inmediatamente anterior, y si es posible el posterior, para averiguar si el incremento es puntual o afecta a un período más largo. Un incremento puntual podría ser puramente estocástico (lo que no es raro en patologías de baja frecuencia como la mayoría de los DC).
3. Observar la evolución de la frecuencia a lo largo de un período más amplio, para determinar si sigue algún patrón cíclico.
4. Examinar detalladamente las historias de los casos detectados para tratar de encontrar algún denominador común entre ellos (además del momento o lugar de nacimiento), que pudiera considerarse responsable de la aparición del defecto.
5. Analizar clínicamente los casos incluidos en el *cluster* para determinar si la mayoría presentan el defecto aislado o asociado a otros defectos, y si hay algún patrón recurrente de defectos asociados.
6. Identificar los casos de causa conocida, para poder considerarlos aparte en los análisis posteriores si es preciso, y seguir así la investigación tanto en el grupo de causa desconocida como conocida.
7. Si al repetir el análisis excluyendo los casos de causa conocida, el incremento en el número de casos sigue siendo estadísticamente significativo, delimitar el período concreto y el área geográfica en los que ha transcurrido la gestación de los casos registrados.
8. Intentar correlacionar los tipos clínicos identificados con algún período o área geográfica concretos.
9. Comparar el comportamiento de la frecuencia del defecto en cuestión con el que se observa en otros registros del ICBDSR (International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research)^{12,13}, y el EUROCAT (European Surveillance of Congenital Anomalies)^{14,15}, de los que el ECEMC es miembro desde hace varias décadas, y contactando con ellos si fuera preciso para recabar la información necesaria.
10. Además de lo anterior, según se considere necesario, el Grupo Coordinador contacta con los médicos responsables de la colaboración con el ECEMC en las áreas implicadas, así como con las autoridades sanitarias oportunas, con el fin de tratar de indagar más acerca de posibles factores causales, elaborar hipótesis y tratar de comprobarlas.
11. Si tras seguir todos estos pasos, no se encuentra ningún factor que pudiera ser causante del incremento de la frecuencia, mantener ésta bajo vigilancia en los períodos subsiguientes y aplicar periódicamente este protocolo.
12. Si se logra identificar algún factor causante del incremento de la frecuencia, o existen fuertes sospechas acerca del mismo, los resultados se comunican a los responsables de la colaboración con el ECEMC y a las autoridades competentes con el fin de que se puedan adoptar las medidas preventivas más oportunas a la mayor brevedad posible.
13. Si el hallazgo puede ser de interés para el resto de la comunidad científica, se redactan los resultados del estudio con vistas a su publicación en alguna revista especializada.

RESULTADOS DE LA VIGILANCIA EPIDEMIOLÓGICA Y COMENTARIOS

1. Frecuencia Global de Defectos Congénitos

Como se puede apreciar en la *Tabla 1*, la frecuencia global de recién nacidos con DC ha disminuido a lo largo del tiempo. Así, si nos ceñimos a los datos sobre recién nacidos totales (RNV+RNM), dicha frecuencia ha pasado del 2,22% en el período basal, hasta el 1,03% registrado por el ECEMC en el año 2011, situándose en el 1,37% en el período intermedio. Ese descenso paulatino es atribuible, fundamentalmente, al impacto de las IVE llevadas a cabo tras la detección prenatal de anomalías fetales, si bien también podrían influir el mejor cuidado sanitario de la gestación (derivado de la implantación de programas específicos de salud materno-infantil), y el aumento de la cultura sanitaria de la población (que favorece la aplicación de medidas preventivas en relación con los DC).

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

Dada la uniformidad metodológica del ECEMC, aplicable a todos los hospitales participantes en este programa, independientemente de la Comunidad Autónoma a la que pertenezcan, los datos recogidos en todos ellos son perfectamente comparables entre sí. Por otra parte, aunque el registro del ECEMC es de base hospitalaria, dado que la inmensa mayoría de los partos en España tienen lugar en el ámbito hospitalario, y que a cada hospital le corresponde la asistencia sanitaria de la población de un área geográfica, contar con los datos sobre nacimientos en un determinado hospital equivale a disponer de los datos del área que le corresponde. Por ello, sumando los datos de los hospitales de cada Comunidad Autónoma, se obtiene la estimación de la frecuencia de DC en cada Autonomía.

Antes de pasar a comentar los resultados del estudio de la frecuencia de DC por hospitales y por CC.AA., es necesario tener en cuenta una serie de factores que pueden condicionar el valor de dicha frecuencia en cada hospital. Puesto que dichos factores ya han sido explicados en ediciones previas de este Informe de vigilancia epidemiológica³, simplemente se enunciarán aquí los mismos muy sucintamente:

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

- a) **Disponibilidad de recursos, tanto materiales como humanos, para la detección de DC.**
- b) **Derivación de embarazos de alto riesgo a unidades especializadas:** Este aspecto merece una breve explicación para facilitar la interpretación de los resultados que se muestran en este Informe. Las gestaciones en las que se detectan alteraciones en el feto, o aquellas en las que existe exposición a un factor relacionado con la aparición de DC, pueden ser derivadas a unidades de alto riesgo, especializadas en su atención y seguimiento médico. Ello implica que el parto podría tener lugar en un hospital diferente del que le habría correspondido si la gestación no hubiera sido considerada como de alto riesgo. Por tanto, en los hospitales en los que tales partos tienen lugar puede registrarse una frecuencia superior a la que cabría esperar si esas gestaciones no hubieran sido derivadas a los mismos. De igual modo, en los hospitales de los que proceden dichas gestaciones, la frecuencia de DC registrada al nacimiento puede ser inferior a la que se esperaría si éstas no se hubieran derivado a hospitales de referencia. En consecuencia, puesto que la cobertura del registro del ECEMC no es del 100%, y no participan en el mismo todos los hospitales de un área (e incluso, para algunas patologías, la derivación de partos puede tener lugar desde una Comunidad Autónoma a otra), pueden darse las siguientes situaciones:
 - En una Comunidad Autónoma participan en el ECEMC tanto el hospital de referencia como los hospitales que refieren partos al mismo: En esta situación,

aunque en el hospital de referencia la frecuencia será superior a la de los hospitales que refieren partos al mismo, la frecuencia global registrada en la Comunidad no se verá afectada por dicha derivación de partos.

- En una Comunidad participa en el ECEMC el hospital de referencia, pero no lo hacen todos los hospitales que derivan partos al anterior: La frecuencia global registrada en esa Autonomía se verá sobreestimada con respecto a la frecuencia real en esa circunscripción.
- En una circunscripción autonómica no participa en el ECEMC el hospital de referencia: Esta situación implica que la frecuencia global de DC registrada en esa Comunidad será inferior a la frecuencia real en la misma.

Para tratar de corregir estas desviaciones, se recoge en los protocolos del ECEMC el dato de si el parto fue o no referido desde otro hospital, y en caso afirmativo se especifica el hospital del que procede. Ello permite contabilizar cada caso en el hospital y Autonomía a los que corresponde.

- c) **Interrupciones Voluntarias del Embarazo (IVE) tras la detección de alteraciones en el feto:** Como se ha indicado en la Introducción de este capítulo, según los datos del EUROCAT², el número de IVE registradas tras el diagnóstico prenatal de anomalías congénitas asciende a 46,16 de cada 10.000 nacimientos en los registros que integran este organismo, del que el ECEMC forma parte desde 1980. Es decir, que es un aspecto muy a tener en cuenta al analizar la frecuencia de DC. Como ya se ha comentado, en España, dejó de ser punible la interrupción del embarazo en el año 1985 (Ley Orgánica 9/1985). En consecuencia, la posibilidad legal de realizar en España una IVE tras la detección de DC en el feto, puede condicionar la frecuencia neonatal de aquellos defectos detectables intraútero. Sin embargo, el impacto de las IVE va a depender, por una parte, de la facilidad de detección prenatal de cada defecto, y de la morbi-mortalidad asociada a cada tipo de DC, puesto que ésta va a influir en la decisión de los padres de continuar o interrumpir el embarazo una vez detectada la patología de que se trate; y por otra, de las facilidades tecnológicas de las que se disponga en cada lugar. No obstante, hay que tener en cuenta que el registro de IVE por DC no es sencillo en nuestro país, por varios motivos. En primer lugar, la mayoría se realizan en centros privados, y por tanto el acceso a los datos sobre las mismas es muy difícil. En segundo lugar, el Cuestionario de Notificación Oficial de las IVE, a pesar de ser obligatorio en todos los casos, no requiere de forma explícita que se indiquen *todos* los defectos que presentaba el feto, sino que basta con que figure alguno que justifique la realización de la IVE. En tercer lugar, la inmensa mayoría de los fetos procedentes de una IVE no son estudiados adecuadamente para poder detectar todos los defectos que realmente presentan ni para identificar las potenciales causas¹⁶, incluyendo su estudio anatómico-patológico completo y citogenético de alta resolución, así como otro tipo de estudios complementarios que sin embargo sí se realizan en recién nacidos. Asimismo, de forma general, tampoco se suelen recoger en los casos de IVE los datos sobre exposiciones durante el embarazo o previas al mismo (aunque en determinados hospitales del ECEMC sí lo hacen, intentando también recabar la información de todos los ítems contenidos en los protocolos habituales que se emplean para los recién nacidos casos y controles). Esa recogida de datos puede ayudar tanto a la determinación de la causa en cada caso concreto, como a la investigación sobre las causas de los DC. A pesar de todo ello, en el ECEMC, como en diversos programas de todo el mundo, además de la frecuencia registrada en recién nacidos, se obtiene la cifra de frecuencia corregida tras agregar a los datos de los recién nacidos los correspondientes a las IVE por DC¹²⁻¹⁵. Esa corrección, aunque es la que se aplica en todo el mundo, tampoco es la idónea, porque puede conducir a una sobreestimación de la frecuencia, puesto que del total de gestaciones que son objeto de una IVE, una cierta proporción habrían finalizado en un aborto espontáneo si la gestación no se hubiera interrumpido, por lo que contabilizarlas

junto al resto de recién nacidos incrementa artificialmente la frecuencia al nacimiento. Este hecho se pudo constatar hace tiempo al analizar los datos del ECEMC y los de una comunidad en la que el ECEMC tuvo cobertura próxima al 100% de nacimientos e IVES¹⁷.

El ECEMC comenzó a registrar casos de IVE en el año 1987. Hasta 2011, se han registrado 2.670 IVE por DC, en un total de 53 hospitales de 15 Comunidades Autónomas más el Principado de Andorra. En 2011 se registraron en el ECEMC 168 IVE, que representan el 47,32% de las 355 IVE realizadas en España en dicho año por “anomalías fetales incompatibles con la vida o enfermedad extremadamente grave e incurable”, según datos publicados por el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad¹⁸.

Una vez hechas las anteriores consideraciones, en la [Tabla 3](#) se puede observar la frecuencia de RN con DC por Comunidades Autónomas y, dentro de cada Autonomía, la frecuencia por hospitales. Dicha frecuencia se ha desglosado en los tres periodos de tiempo ya comentados en el apartado de *Material analizado*. Además, en la parte izquierda de la tabla figuran los datos sobre RN, y en las tres columnas de la derecha se indica la frecuencia corregida tras agregar los datos de las IVE a los de los RN y tras considerar los partos referidos en el hospital del que procedían. Los resultados estadísticamente significativos del análisis de regresión lineal, aplicado a cada hospital y Autonomía, se muestran con asteriscos junto a la frecuencia registrada en 2011. Estos son los principales resultados:

- a) **Frecuencia total de recién nacidos con DC:** Ésta, figura en la última línea de la [Tabla 3](#). La frecuencia total ha *disminuido de forma estadísticamente significativa a lo largo del tiempo*, debido, fundamentalmente, al impacto de las IVE como se ha indicado.
- b) **Frecuencia de RN con DC por Comunidades Autónomas:** El descenso global observado, ha resultado ser estadísticamente significativo en 14 de las 17 Autonomías, como también se aprecia en la [Tabla 3](#), y la explicación para tal descenso es la misma que para la frecuencia global. Sólo ha habido una Comunidad, la de Extremadura, en la que se ha observado un incremento significativo de la frecuencia a lo largo del tiempo. No obstante, la frecuencia registrada en 2011 no difiere de forma significativa de la global del ECEMC, y desde el año 1995 la frecuencia está disminuyendo en esta Comunidad Autónoma. Aunque no se puede descartar la existencia de factores locales que hubieran incrementado el riesgo para DC en Extremadura, hay que considerar que ese aumento significativo es reflejo del observado en el *Hospital San Pedro de Alcántara*, de Cáceres, que será analizado en el punto c) de este epígrafe.
- c) **Frecuencia de RN con DC por hospitales:** La tónica general es de descenso, como se ha indicado, y éste ha sido estadísticamente significativo en 26 de los 72 hospitales que colaboraron en el ECEMC en el año 2011 ([Tabla 3](#)). En 6 de ellos la tendencia observada fue de incremento estadísticamente significativo: el *Hospital San Juan de la Cruz* (Úbeda, Jaén), el *Hospital Obispo Polanco* (Teruel), el *Hospital Virgen de la Concha* (Zamora), el *Hospital Lluís Alcanyís* (Xátiva, Valencia), el *Hospital San Pedro de Alcántara* (Cáceres), y el *Hospital Universitario Santa Cristina* (Madrid). Varios de estos incrementos, concretamente en los hospitales de Úbeda y Xátiva, han sido causados, al menos en parte, por la baja frecuencia relativa registrada en las primeras etapas de su participación en el ECEMC. Esa baja frecuencia inicial también se registró en los hospitales de Zamora y Cáceres. En esas etapas iniciales pudo haber un cierto subregistro de casos en los mismos, bien motivado por problemas en la implantación de la metodología del ECEMC, o bien por haber sido menores entonces las posibilidades de detección de los pacientes con DC. El incremento en el hospital de Úbeda ha sido influido por la recepción en periodos recientes de partos referidos de otras áreas. No obstante, tanto en ese hospital como en los de Teruel, Zamora y Xátiva, la

frecuencia registrada en 2011 no difiere significativamente de la frecuencia global del ECEMC en dicho año. Además, en Úbeda, Teruel y Zamora, la frecuencia observada en 2011 tampoco difiere de la registrada en el año anterior en el mismo hospital. En el hospital de Xátiva la frecuencia observada en 2011 no ha podido ser comparada con la registrada en el año anterior, porque en 2010 dicho hospital no colaboró en el ECEMC. En el *Hospital San Pedro de Alcántara*, de Cáceres, y en el *Hospital U. Santa Cristina*, de Madrid, aunque la frecuencia registrada en 2011 no difiere de la observada, es significativamente superior en ambos casos a la global del ECEMC en 2011. Se tiene constancia de que en ambos hospitales se viene realizando una excelente detección de los casos, incluso para aquellos que presentan sólo defectos menores, lo cual puede influir en la elevada frecuencia que registran en las etapas más recientes. Por otra parte, el *Hospital U. Santa Cristina*, de Madrid, atiende una buena proporción de población gitana e inmigrante (con unas especiales características socio-sanitarias, que pueden incrementar el riesgo para DC), además de que recientemente también recibe partos de riesgo identificados en otras áreas, lo que sin duda ha influido en el incremento detectado. No obstante, se mantendrá bajo especial vigilancia la evolución de la frecuencia de DC en estos seis hospitales en períodos subsiguientes.

d) **Frecuencia corregida tras contabilizar las IVE y los partos referidos en los hospitales de los que proceden:** Ésta figura en las tres columnas situadas más a la derecha en la [Tabla 3](#). Para ello, se han agregado los casos de IVE por DC a los casos detectados en RN (y al total de nacimientos, para efectuar el cálculo del denominador), y cada caso se ha considerado en el hospital del que procedía el parto si éste había sido referido. De forma sintética se puede decir que tras aplicar dicha corrección, ha habido pocos cambios significativos con respecto a lo observado en la parte izquierda de la [Tabla 3](#). En realidad, al incluir los datos de las IVE, cabría esperar una frecuencia incluso superior a la observada en RN (por el hecho ya comentado de que algunos casos de IVE no deberían contabilizarse junto a los nacimientos porque, de no haber interrumpido su gestación, habrían finalizado en un aborto espontáneo). Sin embargo, se aprecian pocos cambios, mayormente porque la notificación de las IVE por DC al ECEMC no es completa, aunque como se verá a continuación, también han influido otros factores. Estas son las variaciones observadas:

- Desaparece la significación estadística del incremento observado en recién nacidos en el *Hospital San Juan de la Cruz*, de Úbeda. Ello es debido, fundamentalmente, a la influencia de los partos referidos sobre la frecuencia registrada en este hospital.
- En el *Hospital Virgen de la Salud*, del *Complejo Hospitalario de Toledo*, se observa un incremento significativo de la frecuencia corregida, que sin embargo no afectaba a la frecuencia observada en recién nacidos antes de la corrección. Esta variación es explicable porque en dicho hospital se viene realizando en los últimos años un importante esfuerzo por registrar todas las IVE por DC, sobre las cuales no se disponía de información en períodos previos.
- Por el mismo motivo, al aplicar la corrección desaparece la significación estadística del descenso observado en recién nacidos en el *Hospital Dr. Trueta*, de Girona, y el *Hospital Universitario Dr. Peset*, de Valencia, en los que también desde hace unos años se viene realizando una exhaustiva y detallada recogida de información sobre los casos de IVE por DC. En el caso concreto del *Hospital U. Dr. Peset*, este hecho repercute sobre la frecuencia corregida para toda la Comunidad Valenciana, de modo que también en ella desaparece la significación estadística que se observó antes de obtener la frecuencia corregida.
- Desaparece también la significación estadística del descenso observado antes de la corrección en el *Hospital Campo Arañuelo*, de Navalmoral de la Mata (Cáceres). Ello es debido a que en la frecuencia corregida se han podido

contabilizar algunos casos procedentes de este hospital, pero nacidos en el *Hospital San Pedro de Alcántara*, de Cáceres.

- En el caso del *Hospital de Basurto* (Bilbao, Vizcaya), en la frecuencia corregida no se observa el descenso significativo que sí se apreciaba antes de la corrección. Esta variación es debida al impacto de las IVE sobre la frecuencia neonatal, ya que en los últimos años, se viene recogiendo de forma minuciosa en este hospital la información sobre las IVE practicadas tras la detección prenatal de anomalías, y al agregar estos datos a los de los RN se compensa el descenso observado en estos últimos.

Tabla 3. Frecuencia de recién nacidos con defectos congénitos (DC) por hospitales y Comunidades Autónomas en tres periodos de tiempo: 1980-1985, 1986-2010 y 2011

HOSPITALES (a)	RECIÉN NACIDOS									RECIÉN NACIDOS + IVES(b) Y PARTOS REFERIDOS EN CENTROS DE PROCEDENCIA		
	1980-1985			1986-2010			2011			1980-1985	1986-2010	2011
	TOTAL RN	DC N.º	DC %	TOTAL RN	DC N.º	DC %	TOTAL RN	DC N.º	DC %	%	%	%
ANDALUCÍA												
1	—	—	—	7.201	79	1,10	—	—	—	—	1,01	—
6	12.444	257	2,07	33.026	325	0,98	—	—	— *	2,07	0,98	— *
36	—	—	—	19.779	119	0,60	—	—	—	—	0,61	—
44	—	—	—	18.860	301	1,60	2.549	18	0,71 *	—	1,48	0,71 *
45	20.221	241	1,19	—	—	—	—	—	—	1,19	—	—
61	4.143	31	0,75	7.630	66	0,87	—	—	—	0,75	0,88	—
62	2.873	91	3,17	29.042	470	1,62	948	5	0,53 *	3,17	1,64	0,53 *
68	—	—	—	40.911	490	1,20	1.290	11	0,85	—	1,19	0,85
70	—	—	—	1.520	21	1,38	—	—	—	—	1,38	—
76	—	—	—	2.974	65	2,19	—	—	—	—	2,19	—
79	—	—	—	27.434	236	0,86	1.169	3	0,26 *	—	0,86	0,26 *
94	—	—	—	37.390	221	0,59	2.147	10	0,47	—	0,59	0,47
109	—	—	—	22.291	216	0,97	1.341	22	1,64 **	—	1,01	1,57
128	—	—	—	2.224	11	0,49	—	—	—	—	0,49	—
137	—	—	—	3.785	22	0,58	—	—	—	—	2,84	—
140	—	—	—	3.149	95	3,02	544	14	2,57	—	3,02	2,57
142	—	—	—	2.051	47	2,29	334	5	1,50	—	2,29	1,50
TOTAL	39.681	620	1,56	259.267	2.784	1,07	10.322	88	0,85 *	1,56	1,11	0,86 *
ARAGÓN												
74	—	—	—	13.744	172	1,25	778	7	0,90	—	1,24	0,90
90	—	—	—	10.981	39	0,36	95	3	3,16**	—	0,36	3,16**
91	—	—	—	10.928	144	1,32	643	6	0,93	—	1,31	0,93
121	—	—	—	342	4	1,17	—	—	—	—	1,17	—
TOTAL	—	—	—	35.995	359	1,00	1.516	16	1,06	—	1,00	1,12

(a) Cada hospital aparece identificado por el n.º que tiene asignado en la base de datos del ECEMC (véase la sección IX de este Boletín).

(b) Sólo se incluyen las IVE de los hospitales que envían datos sobre las mismas.

DC: Defectos congénitos

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

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

Tabla 3. Frecuencia de recién nacidos con defectos congénitos (DC) por hospitales y Comunidades Autónomas en tres periodos de tiempo: 1980-1985, 1986-2010 y 2011 (cont.)

HOSPITALES (a)	RECIÉN NACIDOS									RECIÉN NACIDOS + IVES(b) Y PARTOS REFERIDOS EN CENTROS DE PROCEDENCIA		
	1980-1985			1986-2010			2011			1980-1985	1986-2010	2011
	TOTAL RN	N.º	%	TOTAL RN	N.º	%	TOTAL RN	N.º	%	%	%	%
PRINCIPADO DE ASTURIAS												
17	—	—	—	4.804	68	1,42	—	—	—	—	1,66	—
52	2.182	41	1,88	1.542	29	1,88	—	—	—	1,88	1,88	—
53	—	—	—	20.550	260	1,27	1.127	17	1,51	—	1,27	1,86
55	2.964	73	2,46	13.287	263	1,98	464	9	1,94	2,46	2,17	1,94
86	—	—	—	3.911	86	2,20	119	2	1,68	—	2,84	2,50
152	—	—	—	192	2	1,04	1.757	16	0,91	—	1,04	0,91
TOTAL	5.146	114	2,22	44.286	708	1,60	3.467	44	1,27 *	2,22	1,75	1,41 *
ISLAS BALEARES (c)												
16	2.235	61	2,73	11.453	228	1,99	—	—	— *	2,73	1,99	— *
130	—	—	—	11.342	128	1,13	1.098	5	0,46 *	—	1,79	0,73 *
143	—	—	—	9.377	122	1,30	2.398	14	0,58 *	—	1,53	0,58 *
TOTAL	2.235	61	2,73	32.172	478	1,49	3.496	19	0,54 *	2,73	1,78	0,63 *
CANARIAS (d)												
27	—	—	—	62.328	671	1,08	3.085	22	0,71	—	1,63	1,57
31	3.112	198	6,36	—	—	—	—	—	—	6,36	—	—
60	—	—	—	16.433	265	1,61	—	—	—	—	1,61	—
69	—	—	—	197	0	0,00	—	—	—	—	0,00	—
TOTAL	3.112	198	6,36	78.958	936	1,19	3.085	22	0,71 *	6,36	1,63	1,57 *
CANTABRIA												
28	—	—	—	46.997	848	1,80	—	—	—	—	2,07	—
126	—	—	—	5.405	99	1,83	598	11	1,84	—	1,81	1,84
TOTAL	—	—	—	52.402	947	1,81	598	11	1,84	—	2,04	1,84
CASTILLA-LA MANCHA												
2	8.032	76	0,95	27.346	190	0,69	958	8	0,84	0,95	0,70	0,84
3	7.637	207	2,71	33.907	452	1,33	1.769	9	0,51 *	2,71	1,34	0,51 *
13	21.430	417	1,95	79.834	1.603	2,01	4.473	94	2,10	1,95	2,19	2,97**
18	5.885	102	1,73	14.022	138	0,98	593	1	0,17 *	1,73	1,02	0,34 *
19	290	4	1,38	3.279	56	1,71	—	—	—	1,38	1,80	—
20	5.306	398	7,50	18.008	558	3,10	586	7	1,19 *	7,50	3,11	1,19 *
21	4.521	130	2,88	27.204	420	1,54	528	5	0,95 *	2,88	1,54	0,76 *
85	—	—	—	67.128	957	1,43	2.427	10	0,41 *	—	1,46	0,41 *
97	—	—	—	7.966	53	0,67	46	0	0,00	—	0,72	0,00
147	—	—	—	772	8	1,04	480	4	0,83	—	1,42	0,83
TOTAL	53.101	1.334	2,51	279.466	4.435	1,59	11.860	138	1,16 *	2,51	1,66	1,50 *

(a) Cada hospital aparece identificado por el n.º que tiene asignado en la base de datos del ECEMC (véase la sección IX de este Boletín).

(b) Sólo se incluyen las IVES de los hospitales que envían datos sobre las mismas.

(c) En 2011, los datos de Baleares se refieren exclusivamente a Manacor y Palma de Mallorca.

(d) En 2011, los datos de Canarias se refieren exclusivamente a Tenerife.

DC: Defectos congénitos

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

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

Tabla 3. Frecuencia de recién nacidos con defectos congénitos (DC) por hospitales y Comunidades Autónomas en tres periodos de tiempo: 1980-1985, 1986-2010 y 2011 (cont.)

HOSPITALES (a)	RECIÉN NACIDOS									RECIÉN NACIDOS + IVES(b) Y PARTOS REFERIDOS EN CENTROS DE PROCEDENCIA		
	1980-1985			1986-2010			2011			1980-1985	1986-2010	2011
	TOTAL RN	DC		TOTAL RN	DC		TOTAL RN	DC		%	%	%
		N.º	%		N.º	%		N.º	%	%	%	%
CASTILLA Y LEÓN												
9	8.446	115	1,36	26.858	242	0,90	1.146	13	1,13 *	1,36	0,92	1,05 *
14	9.720	82	0,84	26.812	324	1,21	963	14	1,45**	0,84	1,20	1,45**
38	12.794	268	2,09	49.235	802	1,63	2.307	35	1,52 *	2,09	1,58	1,47 *
40	6.839	59	0,86	—	—	—	—	—	—	0,86	—	—
51	12.610	493	3,91	43.452	1.449	3,33	1.909	23	1,20 *	3,91	3,55	1,20 *
64	—	—	—	4.021	60	1,49	—	—	—	—	1,52	—
73	—	—	—	9.007	120	1,33	366	3	0,82	—	1,35	0,82
84	—	—	—	19.101	278	1,46	—	—	—	—	1,46	—
145	—	—	—	3.415	53	1,55	1.144	8	0,70 *	—	1,55	0,70 *
149	—	—	—	2.757	32	1,16	2.323	13	0,56 *	—	1,30	0,56 *
155	—	—	—	—	—	—	272	3	1,10	—	—	1,10
TOTAL	50.409	1.017	2,02	184.658	3.360	1,82	10.430	112	1,07 *	2,02	1,87	1,07 *
CATALUÑA												
4	11.116	402	3,62	39.570	1.194	3,02	1.529	55	3,60 *	3,62	3,20	5,21
5	11.383	224	1,97	51.477	527	1,02	3.143	6	0,19 *	1,97	1,02	0,19 *
12	2.732	89	3,26	21.386	183	0,86	1.256	9	0,72 *	3,26	0,86	0,80 *
37	7.829	112	1,43	—	—	—	—	—	—	1,43	—	—
63	2.586	160	6,19	27.958	572	2,05	—	—	— *	6,19	2,59	— *
75	—	—	—	19.377	310	1,60	1.101	7	0,64 *	—	2,07	1,17 *
77	—	—	—	24.743	288	1,16	—	—	—	—	1,34	—
81	—	—	—	7.595	355	4,67	437	13	2,97	—	5,04	2,97
82	—	—	—	14.064	173	1,23	—	—	—	—	1,23	—
83	—	—	—	1.023	12	1,17	—	—	—	—	1,17	—
102	—	—	—	1.825	8	0,44	113	0	0,00	—	0,49	0,00
110	—	—	—	8.593	154	1,79	1.045	9	0,86 *	—	2,44	0,77 *
120	—	—	—	2.335	7	0,30	—	—	—	—	0,47	—
132	—	—	—	3.236	15	0,46	—	—	—	—	0,46	—
136	—	—	—	511	6	1,17	—	—	—	—	1,17	—
141	—	—	—	396	2	0,51	—	—	—	—	1,01	—
146	—	—	—	2.107	34	1,61	873	17	1,95	—	1,61	1,95
154	—	—	—	—	—	—	299	4	1,34	—	—	1,34
TOTAL	35.646	987	2,77	226.196	3.840	1,70	9.796	120	1,22 *	2,77	1,91	1,55 *

(a) Cada hospital aparece identificado por el n.º que tiene asignado en la base de datos del ECEMC (véase la sección IX de este Boletín).

(b) Sólo se incluyen las IVES de los hospitales que envían datos sobre las mismas.

DC: Defectos congénitos

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

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

Tabla 3. Frecuencia de recién nacidos con defectos congénitos (DC) por hospitales y Comunidades Autónomas en tres periodos de tiempo: 1980-1985, 1986-2010 y 2011 (cont.)

HOSPITALES (a)	RECIÉN NACIDOS									RECIÉN NACIDOS + IVES(b) Y PARTOS REFERIDOS EN CENTROS DE PROCEDENCIA		
	1980-1985			1986-2010			2011			1980-1985	1986-2010	2011
	TOTAL RN	DC		TOTAL RN	DC		TOTAL RN	DC		%	%	%
		N.º	%		N.º	%		N.º	%	%	%	%
COMUNIDAD VALENCIANA												
33	—	—	—	8.337	132	1,58	—	—	—	—	1,58	—
46	15.854	166	1,05	41.116	94	0,23	1.583	0	0,00 *	1,05	0,22	0,00 *
50	3.908	75	1,92	36.074	460	1,28	1.693	17	1,00 *	1,92	1,85	2,50
71	—	—	—	9.508	129	1,36	—	—	—	—	1,43	—
80	—	—	—	2.326	56	2,41	—	—	—	—	2,41	—
111	—	—	—	6.191	112	1,81	381	8	2,10	—	1,97	2,10
116	—	—	—	19.918	133	0,67	1.057	8	0,76	—	0,66	0,66
118	—	—	—	441	4	0,91	—	—	—	—	0,91	—
122	—	—	—	9.304	33	0,35	1.039	17	1,64**	—	0,38	1,64**
123	—	—	—	5.347	55	1,03	—	—	—	—	1,08	—
124	—	—	—	22.143	257	1,16	1.767	12	0,68	—	1,16	0,68
125	—	—	—	5.912	130	2,20	—	—	—	—	2,20	—
131	—	—	—	2.209	18	0,81	—	—	—	—	0,81	—
135	—	—	—	3.441	58	1,69	291	3	1,03	—	1,77	1,03
139	—	—	—	15.418	153	0,99	2.273	23	1,01	—	1,46	1,62
144	—	—	—	5.086	22	0,43	795	3	0,38	—	0,43	0,38
153	—	—	—	—	—	—	2.072	24	1,16	—	—	1,06
TOTAL	19.762	241	1,22	192.771	1.846	0,96	12.951	115	0,89 *	1,22	1,12	1,19
EXTREMADURA												
23	10.576	95	0,90	38.655	1.257	3,25	1.672	44	2,63**	0,90	3,20	2,34**
87	—	—	—	53.197	781	1,47	2.698	17	0,63 *	—	1,44	0,63 *
98	—	—	—	7.804	126	1,61	382	1	0,26 *	—	1,63	0,78
99	—	—	—	6.977	211	3,02	—	—	—	—	3,19	—
100	—	—	—	3.612	56	1,55	—	—	—	—	2,15	—
104	—	—	—	9.845	124	1,26	—	—	—	—	1,37	—
TOTAL	10.576	95	0,90	120.090	2.555	2,13	4.752	62	1,30**	0,90	2,14	1,33**
GALICIA												
24	7.996	100	1,25	7.025	39	0,56	—	—	— *	1,25	0,56	— *
25	8.847	156	1,76	10.096	15	0,15	—	—	— *	1,76	0,15	— *
29	29.874	601	2,01	86.442	1.016	1,18	—	—	— *	2,01	1,16	— *
78	—	—	—	1.072	34	3,17	—	—	—	—	3,17	—
92	—	—	—	5.463	52	0,95	—	—	—	—	1,04	—
119	—	—	—	5.426	68	1,25	455	7	1,54	—	1,25	1,54
127	—	—	—	972	0	0,00	—	—	—	—	0,00	—
134	—	—	—	1.428	15	1,05	—	—	—	—	1,05	—
TOTAL	46.717	857	1,83	117.924	1.239	1,05	455	7	1,54 *	1,83	1,05	1,54 *
LA RIOJA												
39	12.746	476	3,73	26.203	201	0,77	—	—	— *	3,73	0,77	— *
129	—	—	—	5.577	110	1,97	581	10	1,72	—	2,38	2,39
TOTAL	12.746	476	3,73	31.780	311	0,98	581	10	1,72 *	3,73	1,05	2,39 *

(a) Cada hospital aparece identificado por el n.º que tiene asignado en la base de datos del ECEMC (véase la sección IX de este Boletín).

(b) Sólo se incluyen las IVES de los hospitales que envían datos sobre las mismas.

DC: Defectos congénitos

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

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

Tabla 3. Frecuencia de recién nacidos con defectos congénitos (DC) por hospitales y Comunidades Autónomas en tres períodos de tiempo: 1980-1985, 1986-2010 y 2011 (cont.)

HOSPITALES (a)	RECIÉN NACIDOS									RECIÉN NACIDOS + IVES(b) Y PARTOS REFERIDOS EN CENTROS DE PROCEDENCIA		
	1980-1985			1986-2010			2011			1980-1985	1986-2010	2011
	DC			DC			DC			%	%	%
	TOTAL RN	N.º	%	TOTAL RN	N.º	%	TOTAL RN	N.º	%	%	%	%
COMUNIDAD DE MADRID												
8	—	—	—	33.447	467	1,40	1.057	39	3,69**	—	1,28	2,68**
22	—	—	—	291	10	3,44	—	—	—	—	3,10	—
32	12.638	366	2,90	4.637	98	2,11	—	—	— *	2,90	2,20	— *
34	461	7	1,52	—	—	—	—	—	—	1,52	—	—
56	11.826	126	1,07	57.228	698	1,22	—	—	—	1,07	1,16	—
93	—	—	—	19.507	154	0,79	—	—	—	—	0,78	—
96	—	—	—	12.500	63	0,50	—	—	—	—	0,55	—
112	—	—	—	1.476	16	1,08	—	—	—	—	1,02	—
113	—	—	—	7.493	67	0,89	315	3	0,95	—	0,91	0,95
114	—	—	—	2.291	41	1,79	—	—	—	—	1,88	—
115	—	—	—	33.061	400	1,21	1.466	21	1,43	—	1,81	1,37
117	—	—	—	294	1	0,34	—	—	—	—	0,34	—
133	—	—	—	8.969	87	0,97	—	—	—	—	0,95	—
138	—	—	—	3.437	5	0,15	—	—	—	—	0,15	—
148	—	—	—	2.583	1	0,04	2.489	4	0,16	—	0,04	0,16
151	—	—	—	187	1	0,53	105	0	0,00	—	0,53	0,00
TOTAL	24.925	499	2,00	187.401	2.109	1,13	5.432	67	1,23 *	2,00	1,21	1,16 *
REGIÓN DE MURCIA												
30	7.673	168	2,19	37.215	642	1,73	1.559	12	0,77 *	2,19	1,74	0,77 *
35	1.131	11	0,97	17.304	185	1,07	—	—	—	0,97	1,09	—
59	2.491	70	2,81	18.010	413	2,29	—	—	—	2,81	2,31	—
89	—	—	—	130.920	1.554	1,19	—	—	—	—	1,15	—
95	—	—	—	20.552	238	1,16	155	0	0,00	—	1,18	0,00
103	—	—	—	1.371	11	0,80	—	—	—	—	0,95	—
105	—	—	—	13.260	71	0,54	1.072	2	0,19	—	0,54	0,19
106	—	—	—	508	7	1,38	—	—	—	—	2,72	—
107	—	—	—	21.168	55	0,26	1.286	2	0,16	—	0,28	0,16
108	—	—	—	181	0	0,00	—	—	—	—	0,00	—
TOTAL	11.295	249	2,20	260.489	3.176	1,22	4.072	16	0,39 *	2,20	1,22	0,39 *
COMUNIDAD FORAL DE NAVARRA												
15	15.566	366	2,35	32.778	369	1,13	—	—	— *	2,35	1,10	— *
TOTAL	15.566	366	2,35	32.778	369	1,13	—	—	— *	2,35	1,11	— *

(a) Cada hospital aparece identificado por el n.º que tiene asignado en la base de datos del ECEMC (véase la sección IX de este Boletín).

(b) Sólo se incluyen las IVES de los hospitales que envían datos sobre las mismas.

DC: Defectos congénitos

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

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

Tabla 3. Frecuencia de recién nacidos con defectos congénitos (DC) por hospitales y Comunidades Autónomas en tres períodos de tiempo: 1980-1985, 1986-2010 y 2011 (cont.)

HOSPITALES (a)	RECIÉN NACIDOS									RECIÉN NACIDOS + IVES(b) Y PARTOS REFERIDOS EN CENTROS DE PROCEDENCIA				
	1980-1985			1986-2010			2011			1980-1985	1986-2010	2011		
	TOTAL RN	DC		TOTAL RN	DC		TOTAL RN	DC		%	%	%		
		N.º	%		N.º	%		N.º	%	%	%	%		
PAÍS VASCO														
7	24.617	919	3,73	66.217	568	0,86	—	—	—	*	3,73	0,93	—	*
41	3.254	143	4,39	—	—	—	—	—	—	—	4,39	—	—	—
48	3.015	42	1,39	—	—	—	—	—	—	—	1,39	—	—	—
54	1.849	46	2,49	—	—	—	—	—	—	—	2,49	—	—	—
57	15.571	161	1,03	—	—	—	—	—	—	—	1,03	—	—	—
58	2.863	55	1,92	41.505	434	1,05	2.515	26	1,03	*	1,92	1,12	1,58	—
65	266	8	3,01	1.337	11	0,82	—	—	—	*	3,01	0,82	—	*
66	38	0	0,00	15.509	435	2,80	894	18	2,01	—	0,00	2,90	2,23	—
150	—	—	—	706	2	0,28	578	4	0,69	—	—	0,28	0,69	—
TOTAL	51.473	1.374	2,67	125.274	1.450	1,16	3.987	48	1,20	*	2,67	1,23	1,60	*
ANDORRA														
101	—	—	—	3.989	44	1,10	—	—	—	—	—	1,13	—	—
TOTAL	—	—	—	3.989	44	1,10	—	—	—	—	—	1,13	—	—
TOTAL ECEMC														
	382.390	8.488	2,22	2.265.896	30.946	1,37	86.800	895	1,03	*	2,22	1,46	1,22	*

(a) Cada hospital aparece identificado por el n.º que tiene asignado en la base de datos del ECEMC (véase la sección IX de este Boletín).

(b) Sólo se incluyen las IVES de los hospitales que envían datos sobre las mismas.

DC: Defectos congénitos

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

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

3. Frecuencia al Nacimiento de una serie de Defectos Congénitos Seleccionados

En la *Tabla 4* se muestra la frecuencia al nacimiento para una serie de 33 DC seleccionados. Dicha frecuencia se ha fraccionado en los 3 períodos habitualmente considerados en este Informe de vigilancia epidemiológica, siendo el primero de ellos el período basal.

Para la selección de los defectos se han considerado los siguientes criterios: que su frecuencia basal fuera relativamente elevada al nacimiento, y/o la elevada morbi/mortalidad que generalmente llevan asociada. Se puede observar que algunos son defectos muy específicos, mientras que otros son más bien grupos de defectos, como las *cardiopatías/anomalías de los grandes vasos*, los *angiomas cutáneos*, los *defectos por reducción de extremidades*, o las *malposiciones de los pies*. Los defectos aparecen en la *Tabla 4* en un orden de frecuencia decreciente, conforme a los datos registrados en 2011, con el fin de tener en cuenta los datos más actuales. En la tabla se han marcado con un asterisco los defectos cuya frecuencia ha descendido de forma estadísticamente significativa a lo largo de los tres períodos considerados, y con dos asteriscos aquellos cuya frecuencia ha aumentado significativamente en los mismos períodos. Para facilitar la comparación de las frecuencias, tanto en el mismo período (al comparar varios defectos) como en períodos diferentes (al comparar las frecuencias del mismo defecto en distintos momentos), se ha incluido en la tabla, junto a cada cifra de frecuencia, su intervalo de confianza al 95%. Así, se puede inferir una diferencia estadísticamente significativa cuando dos intervalos de confianza no se imbrican.

Tabla 4. Frecuencia global de 33 defectos congénitos diagnosticados durante los tres primeros días de vida, en tres períodos de tiempo: 1980-1985, 1986-2010 y 2011

DEFECTO	1980-1985			1986-2010			2011		
	N.º	Por 10.000	LC 95%	N.º	Por 10.000	LC 95%	N.º	Por 10.000	LC 95%
Cardiopatías/Anomalías									
grandes vasos **	317	8,29	(7,40-9,23)	3.647	16,10	(15,58-16,62)	118	13,59	(11,25-16,16)
Hipospadias *	692	18,10	(16,77-19,47)	3.213	14,18	(13,69-14,67)	107	12,33	(10,10-14,77)
Apéndice preauricular *	481	12,58	(11,48-13,73)	2.014	8,89	(8,50-9,28)	51	5,88	(4,37-7,60)
Micrognatia o retrognatia ...	246	6,43	(5,65-7,26)	1.254	5,53	(5,23-5,84)	51	5,88	(4,37-7,60)
Angiomas cutáneos *	501	13,10	(11,98-14,27)	1.944	8,58	(8,20-8,97)	45	5,18	(3,78-6,81)
Polidactilia/Polisindactilia									
postaxial (5º dedo) *	275	7,19	(6,37-8,07)	1.179	5,20	(4,91-5,50)	43	4,95	(3,58-6,55)
Síndrome de Down *	565	14,78	(13,58-16,02)	2.251	9,93	(9,53-10,35)	42	4,84	(3,49-6,41)
Nevus *	404	10,57	(9,56-11,62)	1.343	5,93	(5,61-6,25)	36	4,15	(2,90-5,61)
Reducción de extremidades * ..	272	7,11	(6,29-7,98)	1.226	5,41	(5,11-5,72)	34	3,92	(2,71-5,34)
Sindactilia *	301	7,87	(7,01-8,79)	952	4,20	(3,94-4,47)	33	3,80	(2,62-5,21)
Labio leporino±fisura paladar * ..	248	6,49	(5,70-7,32)	1.100	4,85	(4,57-5,15)	32	3,69	(2,52-5,07)
Fisura del paladar *	199	5,20	(4,51-5,95)	935	4,13	(3,87-4,40)	27	3,11	(2,05-4,39)
Pie zambo mayor (a) *	208	5,44	(4,73-6,20)	1.038	4,58	(4,31-4,86)	20	2,30	(1,41-3,56)
Polidactilia/Polisindactilia									
preaxial (1º dedo)	90	2,35	(1,89-2,86)	568	2,51	(2,30-2,72)	20	2,30	(1,41-3,56)
Agenesia renal unilateral ** ..	22	0,58	(0,36-0,84)	273	1,20	(1,07-1,35)	16	1,84	(1,05-2,99)
Hidrocefalia *	148	3,87	(3,27-4,52)	790	3,49	(3,25-3,73)	15	1,73	(0,97-2,85)
Anoftalmía o microftalmía * ...	94	2,46	(1,99-2,98)	334	1,47	(1,32-1,64)	14	1,61	(0,88-2,71)
Atresia/estenosis de ano/									
recto *	97	2,54	(2,06-3,07)	446	1,97	(1,79-2,16)	14	1,61	(0,88-2,71)
Anotia/Microtia (b)	68	1,78	(1,38-2,23)	321	1,42	(1,27-1,58)	12	1,38	(0,71-2,41)
Atresia/estenosis de esófago * ..	88	2,30	(1,85-2,81)	405	1,79	(1,62-1,97)	12	1,38	(0,71-2,41)
Resto Polidactilia/									
Polisindactilia	37	0,97	(0,68-1,30)	235	1,04	(0,91-1,17)	10	1,15	(0,55-2,12)
Espina bifida *	181	4,73	(4,07-5,45)	485	2,14	(1,95-2,34)	9	1,04	(0,47-1,97)
Microcefalia *	81	2,12	(1,68-2,60)	343	1,51	(1,36-1,68)	9	1,04	(0,47-1,97)
Otras malposiciones mayores									
del pie (a) *	168	4,39	(3,75-5,08)	476	2,10	(1,92-2,29)	9	1,04	(0,47-1,97)
Displasia renal	34	0,89	(0,62-1,21)	210	0,93	(0,81-1,06)	6	0,69	(0,25-1,50)
Onfalocelo *	65	1,70	(1,31-2,14)	185	0,82	(0,70-0,94)	5	0,58	(0,19-1,34)
Gastrosquisis	21	0,55	(0,34-0,81)	103	0,45	(0,37-0,55)	4	0,46	(0,13-1,18)
Hernia o agenesia									
diafragmática *	107	2,80	(2,29-3,35)	320	1,41	(1,26-1,57)	3	0,35	(0,07-1,01)
Agenesia renal bilateral * ...	22	0,58	(0,36-0,84)	66	0,29	(0,23-0,37)	2	0,23	(0,03-0,83)
Encefalocelo *	49	1,28	(0,95-1,67)	94	0,41	(0,34-0,50)	2	0,23	(0,03-0,83)
Genitales ambiguos *	41	1,07	(0,77-1,43)	156	0,69	(0,58-0,80)	2	0,23	(0,03-0,83)
Anencefalia *	178	4,65	(4,00-5,36)	153	0,68	(0,57-0,79)	1	0,12	(0,00-0,64)
Defecto de la pared									
corporal (c) *	13	0,34	(0,18-0,58)	25	0,11	(0,07-0,16)	0	0,00	(0,00-0,35)

LC Límites de confianza.

(a) Reductible/s pasivamente (mediante maniobras) o irreductible/s.

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

(c) Tradicionalmente denominado "celosomía/pleurosomía".

* Tendencia lineal decreciente estadísticamente significativa.

** Tendencia lineal creciente estadísticamente significativa.

Los cinco defectos más frecuentes en 2011, entre los seleccionados que figuran en la *Tabla 4*, fueron: las *cardiopatías congénitas y anomalías de los grandes vasos* (que afectan a 13,59 de cada 10.000 nacimientos), el *hipospadias, apéndices preauriculares, micrognatia o retrognatia*, y los *angiomas cutáneos*. De los 33 defectos seleccionados, hay un total de 25 cuya frecuencia ha experimentado un descenso estadísticamente significativo a lo largo de los tres períodos considerados. Dicho descenso se ha producido, fundamentalmente, como consecuencia del impacto que sobre la frecuencia neonatal de DC están teniendo las IVE. Para ciertos defectos, dicho impacto puede ser directo, puesto que resulta de la IVE de una cierta proporción de gestaciones tras la detección del defecto en cuestión. Sería el caso de la *anencefalia*, o los defectos más graves por *reducción de extremidades*, entre otros muchos. Para otros defectos, sin embargo, el impacto de las IVE es indirecto, puesto que se produce por la interrupción de ciertas gestaciones en las que no se ha detectado prenatalmente el defecto considerado, sino otros a los que éste se asocia y que son más fácilmente detectables. Sería el caso de los *angiomas cutáneos*, los *nevus*, o la *anofthalmía/microftalmía*¹⁹, entre otros.

En la *Tabla 4* se puede apreciar también que además del amplio grupo de defectos para los que la frecuencia ha disminuido a lo largo del tiempo, hay dos cuya frecuencia ha aumentado de forma estadísticamente significativa. Este hallazgo es ya una constante en los últimos años, y afecta a las *cardiopatías y anomalías de los grandes vasos*, y la *agenesia renal unilateral*. En ambos casos el incremento es debido a la implantación de mejores sistemas de detección, tanto prenatales como postnatales, de modo que en la actualidad se pueden diagnosticar casos que hace años pasaban desapercibidos al nacimiento, por causar poca o ninguna sintomatología.

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

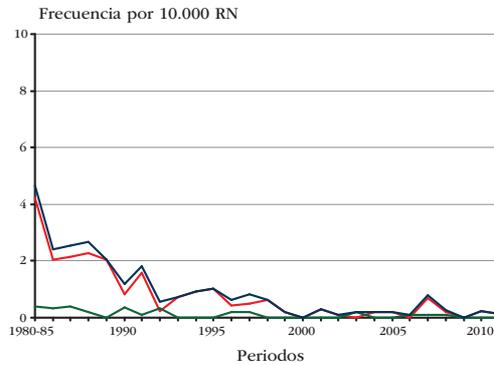
Éste es, quizá, el más clásico de los análisis en los informes de vigilancia epidemiológica. En este informe se viene mostrando el análisis secular de la frecuencia de un total de 16 defectos, que son los que habitualmente se vienen monitorizando en el ECEMC y en muchos otros programas de todo el mundo, no sólo para la vigilancia anual, sino también para la vigilancia trimestral que se lleva a cabo en el ECEMC, y sus actividades internacionales de vigilancia^{12,15}. Para seleccionarlos se han tenido en cuenta, nuevamente, su frecuencia basal, relativamente elevada, y/o la elevada morbi-mortalidad que conllevan. Recordemos que la hipótesis de trabajo para este tipo de vigilancia es que si un determinado factor o agente introducido en nuestro medio produce un incremento en la frecuencia de DC (es decir, es un teratógeno), interesa que ese incremento sea detectado lo antes posible para que de su investigación resulte la identificación precoz del teratógeno que lo ha causado.

En la serie de *Gráficas 1* se ha incluido una gráfica con la distribución anual de cada uno de los 16 defectos seleccionados. Aunque las distribuciones son anuales, el primer punto de todas las gráficas incluye el período basal (años 1980-1985), de modo que la frecuencia registrada en el mismo sirve como referencia con la cual se pueden comparar las cifras registradas con posterioridad. Salvo para el síndrome de Down, en cada gráfica se incluyen tres distribuciones: a) el *total de casos*; b) los casos *aislados* (que sólo presentan el defecto analizado); y c) los casos en los que el defecto en cuestión aparece *asociado* a otros DC, sin que en esa constelación de defectos se haya podido identificar ningún síndrome conocido. Para el síndrome de Down se muestran las distribuciones de: a) el *total de casos*; b) los casos hijos de *madres de menos de 35 años*; y c) los casos hijos de *madres de más de 34 años*. Bajo cada una de las gráficas figuran los resultados del *análisis de regresión lineal* en los casos en que éstos han sido estadísticamente significativos.

Gráfica 1. Análisis secular de la frecuencia por 10.000 de los defectos congénitos seleccionados. Período estudiado: 1980 – 2011



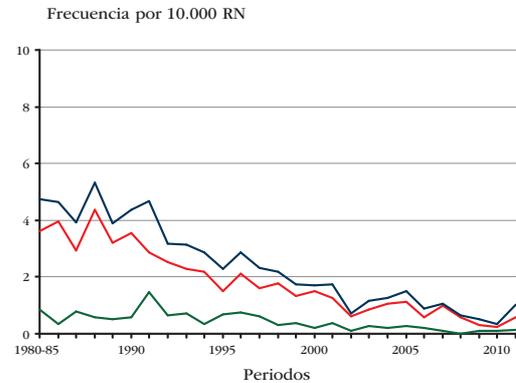
ANENCEFALIA



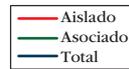
— Aislada: $\chi^2_{Tend} = 327,04$ $p < 0,000001$ $b(0/000) = -0,14$
 $\chi^2_{Desv} = 174,66$ $p < 0,000001$
 — Asociada: $\chi^2_{Tend} = 25,63$ $p < 0,000001$ $b(0/000) = -0,01$
 — Total: $\chi^2_{Tend} = 356,22$ $p < 0,000001$ $b(0/000) = -0,15$
 $\chi^2_{Desv} = 173,50$ $p < 0,000001$



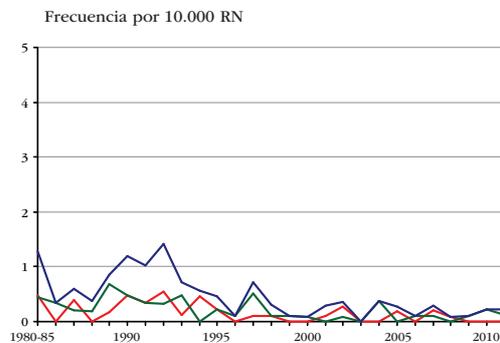
ESPINA BÍFIDA



— Aislada: $\chi^2_{Tend} = 187,69$ $p < 0,000001$ $b(0/000) = -0,14$
 — Asociada: $\chi^2_{Tend} = 42,82$ $p < 0,000001$ $b(0/000) = -0,03$
 — Total: $\chi^2_{Tend} = 240,15$ $p < 0,000001$ $b(0/000) = -0,18$



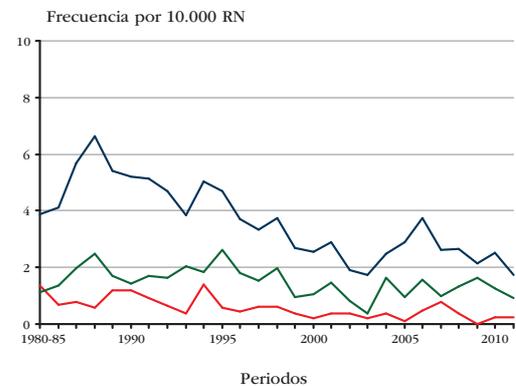
ENCEFALOCELE



— Aislado: $\chi^2_{Tend} = 24,70$ $p < 0,000001$ $b(0/000) = -0,02$
 — Asociado: $\chi^2_{Tend} = 18,69$ $p = 0,00002$ $b(0/000) = -0,02$
 — Total: $\chi^2_{Tend} = 64,44$ $p < 0,000001$ $b(0/000) = -0,04$
 $\chi^2_{Desv} = 39,13$ $p = 0,04$



HIDROCEFALIA



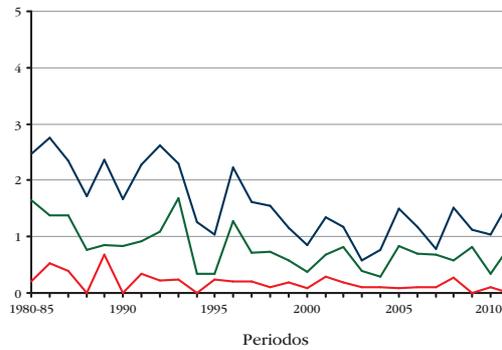
— Aislada: $\chi^2_{Tend} = 48,98$ $p < 0,000001$ $b(0/000) = -0,04$
 — Asociada: $\chi^2_{Desv} = 40,86$ $p = 0,02$ $b(0/000) = -0,01$
 — Total: $\chi^2_{Tend} = 57,10$ $p < 0,000001$ $b(0/000) = -0,10$
 $\chi^2_{Desv} = 48,18$ $p = 0,004$

Gráfica 1. Análisis secular de la frecuencia por 10.000 de los defectos congénitos seleccionados. Período estudiado: 1980 – 2011 (cont.)



ANOFTALMÍA / MICROFTALMÍA

Frecuencia por 10.000 RN

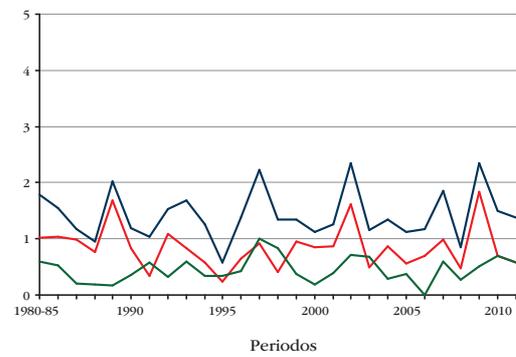


— Aislada: $\chi^2_{Tend} = 5,18$ $p = 0,02$ $b(0/000) = -0,01$
 — Asociada: $\chi^2_{Tend} = 28,68$ $p < 0,000001$ $b(0/000) = -0,04$
 — Total: $\chi^2_{Tend} = 40,18$ $p < 0,000001$ $b(0/000) = -0,06$

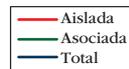


ANOTIA / MICROTIA

Frecuencia por 10.000 RN

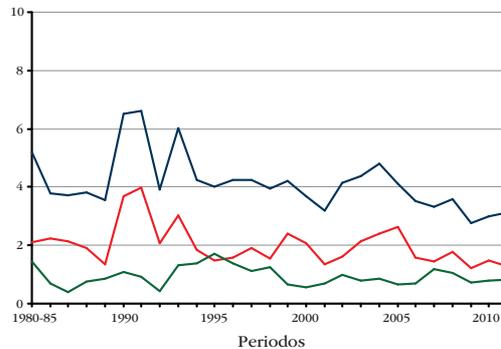


— Aislada: $\chi^2_{Desv} = 41,79$ $p = 0,02$ $b(0/000) = -0,004$

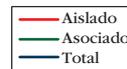


FISURA DEL PALADAR

Frecuencia por 10.000 RN

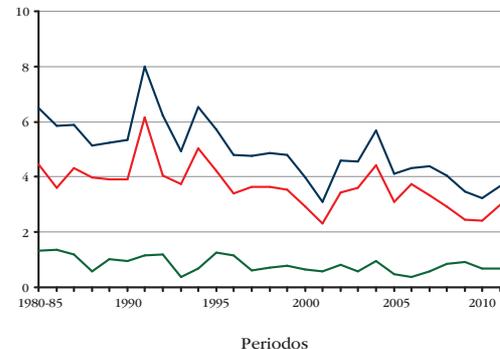


— Aislada: $\chi^2_{Tend} = 8,47$ $p = 0,004$ $b(0/000) = -0,03$
 $\chi^2_{Desv} = 45,27$ $p = 0,008$
 — Asociada: $\chi^2_{Tend} = 5,71$ $p = 0,02$ $b(0/000) = -0,02$
 — Total: $\chi^2_{Tend} = 23,36$ $p < 0,000001$ $b(0/000) = -0,07$



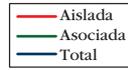
LABIO LEPORINO ± FISURA DEL PALADAR

Frecuencia por 10.000 RN

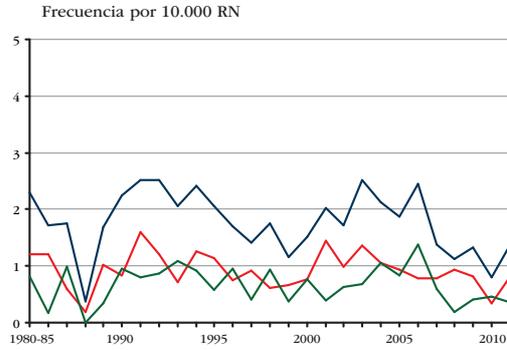


— Aislado: $\chi^2_{Tend} = 21,53$ $p < 0,000001$ $b(0/000) = -0,07$
 — Asociado: $\chi^2_{Tend} = 13,02$ $p = 0,0003$ $b(0/000) = -0,02$
 — Total: $\chi^2_{Tend} = 45,20$ $p < 0,000001$ $b(0/000) = -0,11$

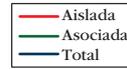
Gráfica 1. Análisis secular de la frecuencia por 10.000 de los defectos congénitos seleccionados. Período estudiado: 1980 – 2011 (cont.)



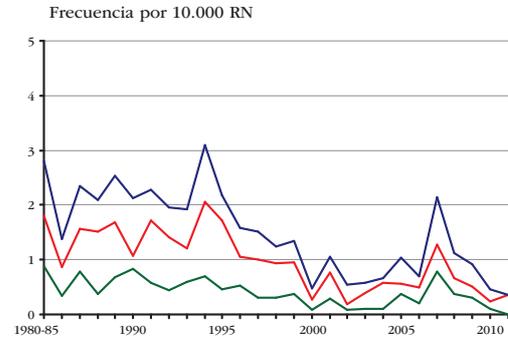
ATRESIA/ESTENOSIS DE ESÓFAGO



— Total: $\chi^2_{\text{tend}} = 7,52$ $p = 0,006$ $b(0/000) = -0,03$



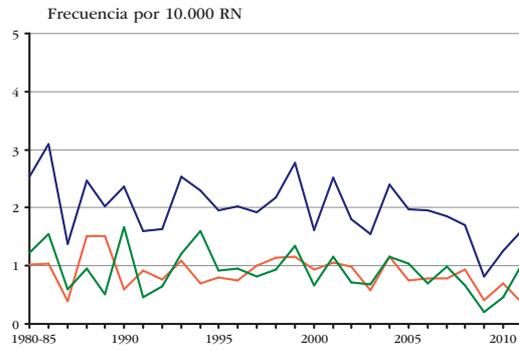
HERNIA DIAFRAGMÁTICA



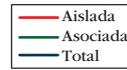
— Aislada: $\chi^2_{\text{tend}} = 55,04$ $p < 0,000001$ $b(0/000) = -0,06$
 — Asociada: $\chi^2_{\text{tend}} = 25,85$ $p < 0,000001$ $b(0/000) = -0,02$
 — Total: $\chi^2_{\text{tend}} = 80,36$ $p < 0,000001$ $b(0/000) = -0,08$
 $\chi^2_{\text{Desv}} = 42,23$ $p = 0,02$



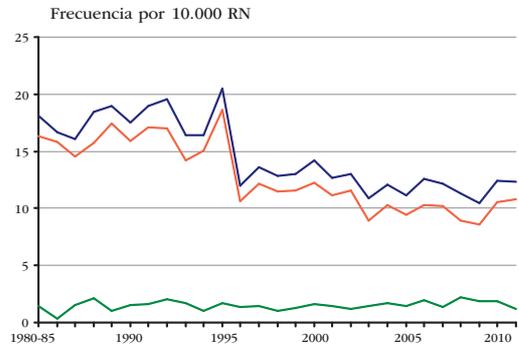
ATRESIA/ESTENOSIS DE ANO/RECTO



— Asociada: $\chi^2_{\text{tend}} = 6,67$ $p = 0,01$ $b(0/000) = -0,02$
 — Total: $\chi^2_{\text{tend}} = 10,52$ $p = 0,001$ $b(0/000) = -0,03$

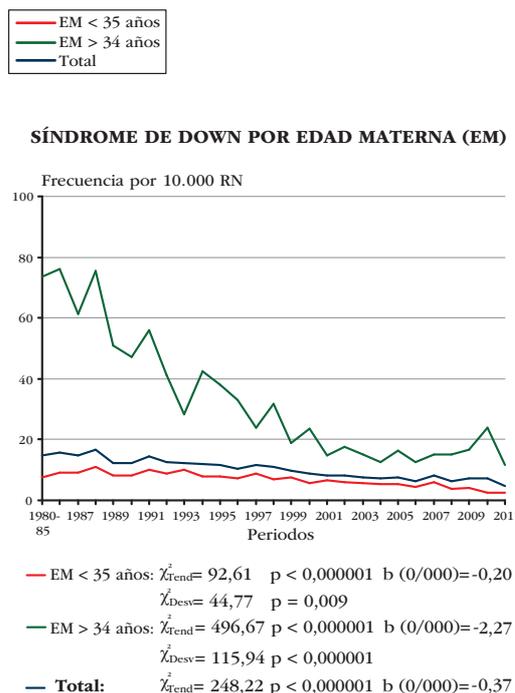
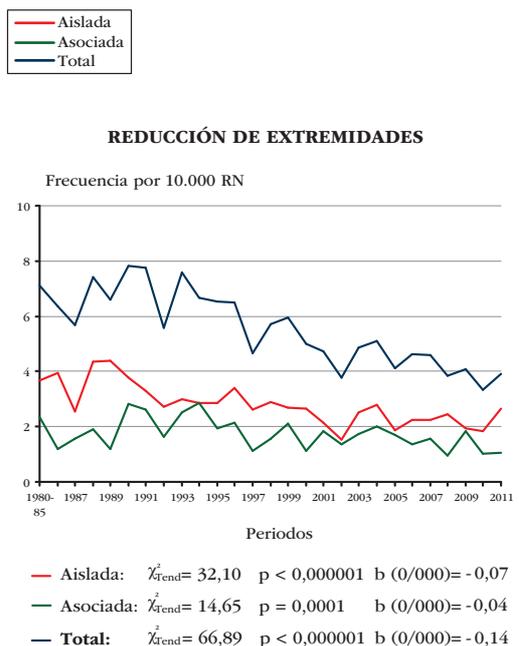
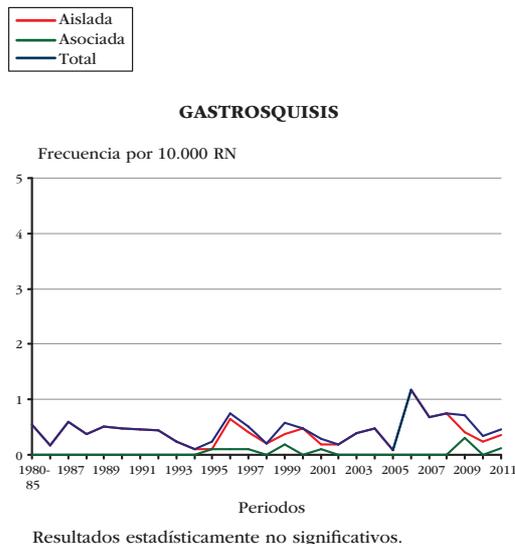
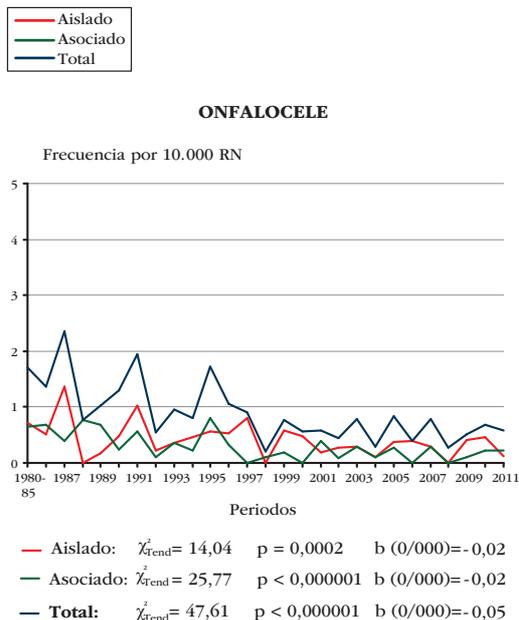


HIPOSPADIAS



— Aislado: $\chi^2_{\text{tend}} = 145,08$ $p < 0,000001$ $b(0/000) = -0,32$
 $\chi^2_{\text{Desv}} = 47,98$ $p = 0,004$
 — Total: $\chi^2_{\text{tend}} = 123,20$ $p < 0,000001$ $b(0/000) = -0,31$
 $\chi^2_{\text{Desv}} = 48,17$ $p = 0,004$

Gráfica 1. Análisis secular de la frecuencia por 10.000 de los defectos congénitos seleccionados. Período estudiado: 1980 – 2011 (cont.)



En todas las gráficas en las que ha habido una tendencia estadísticamente significativa, ésta ha sido de descenso, como se deduce del valor negativo de “b”, la pendiente de la recta de regresión a la que se ajusta cada distribución. Considerando la frecuencia global de los 16 defectos estudiados, el descenso ha sido estadísticamente significativo para 14 de ellos. Para 10 de los defectos, la frecuencia ha disminuido significativamente tanto para los casos que presentan el defecto *aislado*, como para los *asociados* a otros DC, y en lo que se refiere al síndrome de Down, el descenso afecta no sólo al grupo de madres añosas, sino a todos los grupos de edad materna. Como ya se ha comentado, estos descensos son atribuibles, fundamentalmente, al impacto de las IVE sobre la frecuencia neonatal.

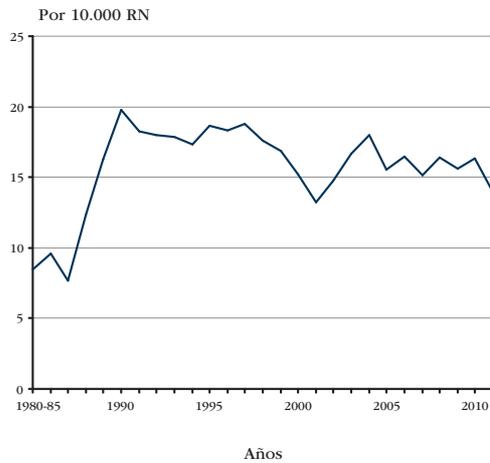
Teniendo en cuenta la magnitud del valor absoluto de “b”, el descenso más acusado se ha registrado en la frecuencia de *síndrome de Down*, que globalmente ha disminuido a razón de 3,7 casos menos cada año por cada 100.000 nacimientos, y es especialmente notable el descenso registrado en el grupo de madres de más de 34 años, en el que cada año han nacido un promedio de 22,7 casos menos de síndrome de Down por cada 100.000 nacimientos. Estos marcados descensos son resultado de la implantación de planes de detección del síndrome de Down específicamente dirigidos al estrato de madres añosas, en el que es ampliamente conocido que es mayor el riesgo de tener un hijo con el síndrome, pero también a la utilización de determinados marcadores ecográficos propios del mismo, que facilita la detección de los casos en todos los estratos de edad materna.

Hay que señalar que, entre los descensos detectados, varios no han sido lineales, como se deduce del valor estadísticamente significativo asociado a la $\chi^2_{\text{DES}}^2$, que indica que la distribución no se ajusta al modelo lineal de regresión, y ello puede ocurrir, bien porque ha habido oscilaciones a lo largo del tiempo, o bien porque la distribución se parece más a una parábola que a una recta debido a que el descenso no se ha producido siempre al mismo ritmo, sino que en determinados momentos ha sido más acusado. Es lo que ha ocurrido para la frecuencia global de *anencefalia*, *encefalocele*, *hidrocefalia*, *hernia diafragmática*, e *hipospadias* (Gráficas 1). Para la *anencefalia* hubo un acusado descenso en los primeros años tras la aprobación de la primera ley de despenalización del aborto, lo que tiene su lógica, puesto que la anencefalia se diagnostica de forma relativamente sencilla y muy precozmente, y como además los recién nacidos con anencefalia no tienen posibilidades de supervivencia posterior, la interrupción de la gestación en estos casos es la elección más frecuente, por lo que ya hace muchos años se registran muy pocos casos entre los nacimientos. La explicación para la falta de ajuste al modelo lineal en el caso del *encefalocele* y la *hernia diafragmática*, han sido las oscilaciones que ha sufrido su frecuencia a lo largo del tiempo (Gráficas 1). En el caso de la *hidrocefalia*, la situación ha sido distinta, ya que la mejora de los métodos de detección tanto prenatal como postnatal ha tenido varias consecuencias sobre su frecuencia; por una parte, ha aumentado el número de casos en los que se ha podido diagnosticar, y eso incide sobre la frecuencia aumentándola; pero por otra parte, si se detectan más casos, también aumenta el número de gestaciones en las que puede plantearse la interrupción del embarazo, y ello produciría un descenso de la frecuencia. Por tanto, la frecuencia de hidrocefalia que se registra al nacimiento es el resultado del balance entre esas dos influencias opuestas, y como se puede apreciar en la gráfica, hasta 1988 la frecuencia aumentó (es decir, que dominó la influencia del diagnóstico de más casos), y posteriormente, aunque con oscilaciones, la frecuencia ha ido disminuyendo (lo que denota un dominio del impacto de las IVE). Por lo que se refiere al *hipospadias*, su distribución anual ha sido un tanto peculiar, ya que su frecuencia se mantuvo más o menos estable hasta 1995, y tras registrar en dicho año un valor máximo, sufrió una caída drástica en 1996 para mantenerse luego también estable en ese nuevo nivel que adquirió en 1996; esta distribución y sus posibles causas fueron analizadas muy exhaustivamente, y no se pudo encontrar una explicación, y los resultados de ese análisis se plasmaron en un trabajo publicado en 2004 en una prestigiosa revista en esta área²⁰.

Teniendo en cuenta que para la elaboración de este Informe se han agregado los datos registrados en el año 2011, interesa fijar la atención en la frecuencia registrada en dicho año, para observar la evolución más reciente de la misma. En ese sentido, pueden llamar la atención los incrementos registrados en 2011 para la frecuencia global de *espina bífida*, *anoftalmía/microftalmía*, *atresia/estenosis de esófago*, y *atresia/estenosis de ano/recto*, así como para los casos aislados de *labio leporino (con o sin fisura del paladar)* y *defectos por reducción de extremidades*, y los casos asociados de *atresia/estenosis de ano/recto*. Sin embargo, para todos estos defectos se ha podido comprobar que la frecuencia registrada en 2011 no difiere de forma estadísticamente significativa de la registrada en el año anterior. Por otra parte, se han revisado minuciosamente las historias de los casos registrados en dicho año con esos DC, y aunque llama la atención que en 4 de los 6 casos con espina bífida que no tenían síndromes conocidos, la madre no había tomado ácido fólico preconcepcionalmente (lo cual refleja la necesidad de campañas que favorezcan la implantación general de esta práctica), para el resto de los defectos no se ha detectado en las historias ningún indicio de causalidad que pudiera haber aparecido o variado en el año 2011 dando lugar a un incremento de la frecuencia. No obstante, se mantendrán estos hallazgos bajo vigilancia para observar su evolución posterior.

Así pues, la tónica general, como se viene apreciando a lo largo de este Informe, es de descenso a lo largo del tiempo. Sin embargo, para algunos defectos, como los ya comentados en la [Tabla 4](#), lo que se ha observado ha sido un incremento global a lo largo del período considerado, debido a la mejora y generalización de los métodos diagnósticos no invasivos, tanto prenatales como postnatales. Así, en la [Gráfica 2](#) se puede observar la distribución anual de la frecuencia de los *defectos congénitos cardiovasculares*, y en la [Gráfica 3](#) la de los *defectos renales (excluyendo la agenesia renal bilateral)* y de la *vía urinaria*, que son el mejor ejemplo de ese tipo de evolución. Ambas distribuciones comparten ciertas características: hubo un incremento progresivo de la frecuencia hasta principios de los años 90, y posteriormente, aun con oscilaciones, la distribución ha seguido una evolución bastante estable alrededor del valor de frecuencia que alcanzó entonces. Puede llamar la atención el repunte en la frecuencia de defectos renales y de la vía urinaria ([Gráfica 3](#)) registrado en el año 2011. Sin embargo, dicha frecuencia no difiere de forma estadísticamente significativa de la registrada el año anterior (aunque obviamente se mantendrá bajo especial vigilancia esta frecuencia cuando se terminen de agregar los datos del año 2012). Siempre hay que tener en cuenta que la incorporación de nuevos hospitales a la red del ECEMC, puede introducir ciertas modificaciones de las frecuencias globales. Las distribuciones de ambos grupos de defectos, mostradas en las [Gráficas 2 y 3](#), son resultado (como se explicó en el caso de la *hidrocefalia*, al comentar las [Gráficas 1](#)) del balance de dos tendencias opuestas: el incremento de la frecuencia que resulta de la detección de un mayor número de casos, como consecuencia de la disponibilidad y uso de mejores métodos diagnósticos, y por otra, el descenso de la frecuencia neonatal al que da lugar la interrupción de una cierta proporción de gestaciones tras el diagnóstico prenatal de este tipo de defectos. Hasta principios de la década de los años 90 tuvo una mayor influencia la primera de estas dos tendencias, y desde entonces se mantiene un equilibrio entre ambas.

Gráfica 2. Distribución anual de la frecuencia neonatal de defectos congénitos cardiovasculares

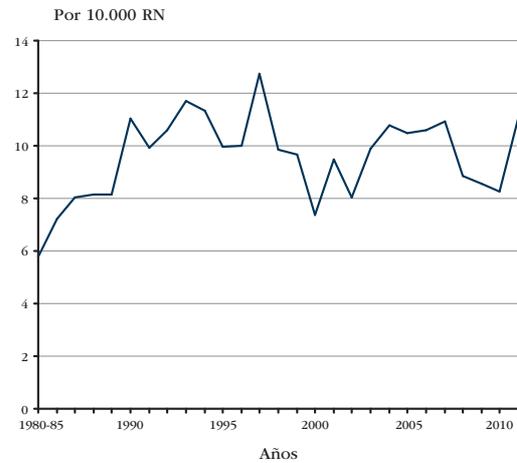


Prueba de tendencia lineal:

$$\chi^2_{\text{tend}} = 48,30 \quad p < 0,000001 \quad b(0/000) = 0,20$$

$$\chi^2_{\text{Desv}} = 169,62 \quad p < 0,000001$$

Gráfica 3. Distribución anual de la frecuencia neonatal de defectos congénitos renales (exc. agenesia renal bilateral) y de la vía urinaria



Prueba de tendencia lineal:

$$\chi^2_{\text{tend}} = 22,51 \quad p < 0,000001 \quad b(0/000) = 0,11$$

$$\chi^2_{\text{Desv}} = 82,06 \quad p < 0,000001$$

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

La posibilidad de analizar en el ECEMC la frecuencia de forma combinada, en el tiempo y en el espacio, permite conocer la distribución temporal en cada Comunidad Autónoma. Por otra parte, dada la uniformidad metodológica, también se puede efectuar la comparación de esas distribuciones temporales en las distintas Autonomías, lo que ofrece un panorama general que hace posible inferir si la distribución geográfica ha sido heterogénea en los períodos considerados. Esa heterogeneidad puede ser la base para la investigación etiológica, en la búsqueda de factores que hayan podido incrementar la frecuencia de forma diferencial según las áreas. Además, conocer las diferencias geográficas, aparte de ser útil para una adecuada distribución de los recursos asistenciales, puede ser útil para la priorización de planes o estrategias locales de prevención de los DC.

En las Tablas 5 a 10 se han incluido las distribuciones témporo-espaciales de los 18 defectos que se someten cada año a este tipo de análisis. Como siempre, cada tabla incluye 3 defectos, y para cada defecto se ofrece la frecuencia global y por Comunidades Autónomas en los tres períodos que se vienen considerando: 1980-85, 1986-2010, y 2011. Para el análisis temporal global y en cada Autonomía (análisis horizontal de los datos) se ha aplicado la *prueba de tendencia lineal* (ji-cuadrado con un grado de libertad) y los resultados estadísticamente significativos se han marcado con un asterisco junto a la frecuencia registrada en 2011. Para la comparación geográfica en cada período (análisis vertical de los datos) se ha aplicado la *prueba de homogeneidad geográfica* (ji-cuadrado con k-1 grados de libertad, donde k es el número de Comunidades que han aportado datos en cada período), y los resultados significativos de la misma se han señalado con un signo “+” en la línea inferior de la tabla.

Por lo que se refiere a la **frecuencia global de cada defecto**, que aparece en negrita en la parte inferior de las Tablas 5 a 10, en la línea de “Total”, en ninguno se ha registrado un incremento a lo largo de los períodos considerados, y sin embargo, ha disminuido de forma estadísticamente significativa la frecuencia neonatal de 16 de los 18 defectos considerados (todos salvo *anotia/microtia* y *gastrosquisis*). Tales descensos son

esencialmente atribuibles al impacto de las IVE sobre la frecuencia al nacimiento, bien de forma directa (tras el diagnóstico prenatal del defecto estudiado), o indirecta (tras el diagnóstico de otras alteraciones a las que se asocia el defecto en cuestión).

En lo que respecta al **análisis temporal por Comunidades Autónomas**, se puede apreciar en las Tablas 5 a 10 que los descensos globales a los que se ha hecho referencia en el párrafo anterior, son también objetivables y estadísticamente significativos en muchas Autonomías. Se ha registrado, sin embargo, un incremento significativo de la frecuencia de *anencefalia* en Aragón (Tabla 5). Dicho incremento es atribuible al nacimiento de un caso que procedía del *Hospital General San Jorge*, de Huesca, y en cuya historia no se ha encontrado indicio alguno de causalidad que pudiera considerarse circunscrito a esa Comunidad Autónoma.

Tabla 5. Frecuencia por 10.000 RN por Comunidades Autónomas y tres periodos de tiempo

AUTONOMÍA	Anencefalia			Espina bífida			Encefalocele		
	1980-1985	1986-2010	2011	1980-1985	1986-2010	2011	1980-1985	1986-2010	2011
Andalucía	4,54	0,69	0,00 *	3,78	2,28	1,94	1,01	0,42	0,00
Aragón	—	0,56	6,60**	—	1,94	0,00	—	0,00	0,00
P. de Asturias	3,89	0,23	0,00 *	1,94	0,90	2,88	1,94	0,00	0,00 *
Islas Baleares (a)	0,00	0,62	0,00	13,42	1,24	0,00 *	0,00	0,00	0,00
Canarias (b)	0,00	0,00	0,00	3,21	2,03	0,00	6,43	0,25	0,00 *
Cantabria	—	0,00	0,00	—	1,72	0,00	—	0,19	0,00
Castilla-La Mancha ...	5,08	1,00	0,00 *	4,14	2,36	2,53 *	1,32	0,50	0,00 *
Castilla y León	4,36	1,08	0,00 *	4,76	2,27	0,00 *	1,39	0,49	0,00 *
Cataluña	5,61	0,40	0,00 *	5,89	1,72	0,00 *	1,68	0,22	0,00 *
Com. Valenciana	3,54	0,36	0,00 *	2,53	1,45	0,77	0,51	0,47	0,77
Extremadura	1,89	0,92	0,00	2,84	1,17	4,21	0,95	0,25	0,00
Galicia	4,28	0,85	0,00 *	5,99	2,71	0,00 *	1,71	0,34	0,00 *
La Rioja	6,28	0,31	0,00 *	5,49	1,26	0,00 *	0,78	0,31	0,00
Com. de Madrid	4,81	0,85	0,00 *	3,21	2,08	0,00	1,60	0,64	1,84
Región de Murcia	7,08	0,81	0,00 *	8,85	3,30	0,00 *	1,77	0,61	0,00
Com. Foral Navarra ..	3,85	0,31	— *	7,07	1,53	— *	0,64	0,92	—
País Vasco	5,05	0,48	0,00 *	4,27	2,47	0,00 *	0,78	0,32	0,00
Andorra	—	0,00	—	—	0,00	—	—	0,00	—
TOTAL	4,65	0,68	0,12 *	4,73	2,14	1,04 *	1,28	0,41	0,23 *
Chi ² (k-1):	8,53	29,98	56,26	18,58	38,86	13,70	11,50	16,95	9,34
p < 0,05:	—	+	+	—	+	—	—	—	—

* Existe tendencia lineal decreciente estadísticamente significativa.

** Existe tendencia lineal creciente estadísticamente significativa.

(a) En 2011, los datos de Baleares se refieren exclusivamente a Manacor y Palma de Mallorca.

(b) En 2011, los datos de Canarias se refieren exclusivamente a Tenerife.

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

Tabla 6. Frecuencia por 10.000 RN por Comunidades Autónomas y tres periodos de tiempo

AUTONOMÍA	Hidrocefalia			Anotia/Microftalmía			Anotia/Microtia (c)		
	1980-1985	1986-2010	2011	1980-1985	1986-2010	2011	1980-1985	1986-2010	2011
Andalucía	4,28	2,93	0,97	2,52	1,20	2,91	1,51	1,43	2,91
Aragón	—	3,06	0,00	—	1,11	6,60	—	2,22	6,60
P. de Asturias	3,89	3,84	8,65	1,94	1,13	2,88	0,00	0,68	0,00
Islas Baleares (a)	4,47	2,80	0,00	0,00	0,62	0,00	0,00	2,18	0,00
Canarias (b)	3,21	5,32	0,00	6,43	1,77	6,48	0,00	1,01	0,00
Cantabria	—	3,05	0,00	—	0,57	0,00	—	1,34	0,00
Castilla-La Mancha ..	2,64	4,11	2,53	2,82	1,86	0,84	1,69	1,68	0,84
Castilla y León	3,57	4,55	0,96	4,17	2,71	0,00 *	2,38	1,62	0,00
Cataluña	4,21	3,85	0,00	0,84	0,80	1,02	2,24	1,24	1,02
Com. Valenciana	3,04	2,96	4,63	3,54	1,30	1,54	1,01	1,04	3,09
Extremadura	3,78	2,91	2,10	5,67	1,17	0,00 *	1,89	1,33	0,00
Galicia	4,50	2,37	0,00 *	1,28	1,36	0,00	1,50	1,27	0,00
La Rioja	3,92	0,94	0,00 *	0,78	0,00	17,21	0,78	1,26	0,00
Com. de Madrid	4,81	3,84	0,00	4,01	2,08	0,00 *	1,60	1,12	3,68
Región de Murcia	2,66	3,19	0,00	0,00	1,77	2,46	2,66	1,77	0,00
Com. Foral Navarra ..	3,85	3,05	—	3,21	0,92	—	2,57	1,53	—
País Vasco	4,47	3,43	0,00	1,36	0,96	2,51	1,94	1,52	0,00
Andorra	—	5,01	—	—	0,00	—	—	2,51	—
TOTAL	3,87	3,49	1,73 *	2,46	1,47	1,61 *	1,78	1,42	1,38
Chi²(k-1):	4,85	35,53	22,84	30,25	51,68	22,15	6,24	14,12	14,69
p<0,05:	-	+	-	+	+	-	-	-	-

* Existe tendencia lineal decreciente estadísticamente significativa.

(a) En 2011, los datos de Baleares se refieren exclusivamente a Manacor y Palma de Mallorca.

(b) En 2011, los datos de Canarias se refieren exclusivamente a Tenerife.

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

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

Tabla 7. Frecuencia por 10.000 RN por Comunidades Autónomas y tres periodos de tiempo

AUTONOMÍA	Fisura paladar			Labio leporino ± fisura paladar			Hernia diafragmática		
	1980-1985	1986-2010	2011	1980-1985	1986-2010	2011	1980-1985	1986-2010	2011
Andalucía	3,78	4,20	6,78	8,06	4,01	1,94 *	2,52	1,16	0,00 *
Aragón	—	3,89	0,00	—	3,33	6,60	—	0,83	0,00
P. de Asturias	1,94	5,42	0,00	5,83	5,65	0,00	9,72	1,13	0,00 *
Islas Baleares (a)	0,00	4,66	0,00	4,47	3,42	2,86	0,00	0,31	0,00
Canarias (b)	3,21	3,80	3,24	9,64	5,70	12,97	3,21	1,65	0,00
Cantabria	—	4,01	0,00	—	6,30	16,72	—	0,57	0,00
Castilla-La Mancha ..	7,16	4,69	0,84 *	4,52	5,12	0,84	2,82	1,32	1,69 *
Castilla y León	3,77	4,22	3,84	8,33	5,25	4,79 *	3,77	2,11	0,00 *
Cataluña	3,93	4,86	3,06	8,14	5,22	3,06 *	1,96	1,86	0,00
Com. Valenciana	4,05	3,16	3,09	3,54	4,15	3,09	2,02	0,83	0,77
Extremadura	6,62	5,08	2,10	5,67	4,83	4,21	3,78	1,33	0,00 *
Galicia	6,64	3,56	0,00 *	5,14	4,32	43,96	1,93	1,70	0,00
La Rioja	7,06	1,89	0,00 *	5,49	4,72	0,00	3,92	1,26	0,00
Com. de Madrid	4,41	2,88	1,84	7,22	5,12	3,68	2,01	0,96	0,00
Región de Murcia	5,31	4,15	0,00	7,97	5,49	7,37	2,66	1,77	0,00
Com. Foral Navarra ..	3,21	3,97	—	7,07	3,97	—	5,78	2,14	— *
País Vasco	6,61	4,55	12,54	6,22	4,47	2,51	2,14	1,60	0,00
Andorra	—	2,51	—	—	0,00	—	—	0,00	—
TOTAL	5,20	4,13	3,11 *	6,49	4,85	3,69 *	2,80	1,41	0,35 *
Chi²(k-1):	18,04	27,09	22,86	14,48	20,44	37,61	21,11	30,21	8,99
p<0,05:	-	-	-	-	-	+	-	+	-

* Existe tendencia lineal decreciente estadísticamente significativa.

(a) En 2011, los datos de Baleares se refieren exclusivamente a Manacor y Palma de Mallorca.

(b) En 2011, los datos de Canarias se refieren exclusivamente a Tenerife.

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

Tabla 8. Frecuencia por 10.000 RN por Comunidades Autónomas y tres periodos de tiempo

AUTONOMÍA	Atresia/estenosis de esófago			Atresia/estenosis de ano/recto			Agenesia renal bilateral		
	1980-1985	1986-2010	2011	1980-1985	1986-2010	2011	1980-1985	1986-2010	2011
Andalucía	3,78	1,58	1,94 *	2,77	2,08	0,97	0,00	0,19	0,00
Aragón	—	1,94	0,00	—	0,56	0,00	—	0,00	0,00
P. de Asturias	1,94	2,94	5,77	7,77	1,35	2,88 *	1,94	0,45	0,00
Islas Baleares (a)	4,47	2,18	0,00	8,95	3,11	0,00	0,00	0,00	0,00
Canarias (b)	12,85	3,17	9,72	0,00	2,41	0,00	0,00	0,13	0,00
Cantabria	—	1,72	0,00	—	0,76	0,00	—	0,00	0,00
Castilla-La Mancha ..	1,88	2,22	0,00	3,01	1,97	0,84	0,19	0,29	0,00
Castilla y León	2,58	1,95	1,92	2,38	2,11	0,96	0,99	0,60	0,00
Cataluña	2,81	1,37	0,00 *	2,81	1,86	1,02	1,12	0,35	0,00 *
Com. Valenciana	1,52	1,14	0,77	1,01	1,40	2,32	0,51	0,16	0,77
Extremadura	0,95	2,00	0,00	1,89	2,50	8,42	0,95	0,33	2,10
Galicia	1,28	2,29	0,00	2,78	2,80	0,00	0,43	0,17	0,00
La Rioja	0,78	0,94	0,00	7,06	0,94	0,00 *	0,78	0,00	0,00
Com. de Madrid	2,81	1,39	1,84	0,40	1,55	0,00	0,00	0,27	0,00
Región de Murcia	0,89	1,69	2,46	2,66	2,30	2,46	0,89	0,50	0,00
Com. Foral Navarra ..	4,50	1,83	—	2,57	2,14	—	0,64	0,61	—
País Vasco	1,55	1,68	0,00	1,55	2,08	2,51	0,78	0,16	0,00 *
Andorra	—	2,51	—	—	0,00	—	—	0,00	—
TOTAL	2,30	1,79	1,38 *	2,54	1,97	1,61 *	0,58	0,29	0,23 *
Chi²(k-1):	30,81	27,75	26,69	29,52	26,54	18,40	11,56	20,40	10,48
p<0,05:	+	+	+	+	-	-	-	-	-

* Existe tendencia lineal decreciente estadísticamente significativa.

(a) En 2011, los datos de Baleares se refieren exclusivamente a Manacor y Palma de Mallorca.

(b) En 2011, los datos de Canarias se refieren exclusivamente a Tenerife.

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

Tabla 9. Frecuencia por 10.000 RN por Comunidades Autónomas y tres periodos de tiempo

AUTONOMÍA	Onfalocele			Gastrosquisis			Defecto de pared corporal (c)		
	1980-1985	1986-2010	2011	1980-1985	1986-2010	2011	1980-1985	1986-2010	2011
Andalucía	0,50	0,85	0,00	1,26	0,35	0,97	0,50	0,04	0,00 *
Aragón	—	1,39	6,60	—	0,00	0,00	—	0,00	0,00
P. de Asturias	0,00	0,68	0,00	1,94	0,00	0,00 *	0,00	0,00	0,00
Islas Baleares (a)	0,00	0,00	0,00	0,00	0,31	0,00	4,47	0,00	0,00 *
Canarias (b)	0,00	0,89	0,00	0,00	2,53	3,24	0,00	0,00	0,00
Cantabria	—	0,57	0,00	—	0,38	0,00	—	0,00	0,00
Castilla-La Mancha ..	2,45	0,89	1,69 *	0,38	0,47	0,84	0,19	0,14	0,00
Castilla y León	2,58	1,08	0,96 *	0,40	0,32	0,96	0,40	0,16	0,00
Cataluña	0,28	0,53	0,00	0,56	0,35	0,00	0,00	0,22	0,00
Com. Valenciana	0,00	0,57	0,00	0,51	0,05	0,00	0,00	0,00	0,00
Extremadura	1,89	1,67	2,10	0,00	0,50	0,00	0,00	0,00	0,00
Galicia	1,93	0,93	0,00	0,64	0,59	0,00	0,21	0,25	0,00
La Rioja	3,14	0,31	0,00 *	0,00	0,00	0,00	0,78	0,00	0,00
Com. de Madrid	1,20	0,75	0,00	0,00	0,21	0,00	0,00	0,27	0,00
Región de Murcia	2,66	0,88	0,00	0,00	0,73	0,00	0,00	0,15	0,00
Com. Foral Navarra ..	1,28	0,92	—	1,28	0,00	— *	0,64	0,00	—
País Vasco	2,53	0,40	0,00 *	0,58	0,56	0,00	0,78	0,00	0,00 *
Andorra	—	0,00	—	—	0,00	—	—	0,00	—
TOTAL	1,70	0,82	0,58 *	0,55	0,45	0,46	0,34	0,11	0,00 *
Chi²(k-1):	21,66	25,22	17,62	11,16	98,32	9,05	19,99	19,55	0,00
p<0,05:	-	-	-	-	+	-	-	-	-

* Existe tendencia lineal decreciente estadísticamente significativa.

(a) En 2011, los datos de Baleares se refieren exclusivamente a Manacor y Palma de Mallorca.

(b) En 2011, los datos de Canarias se refieren exclusivamente a Tenerife.

(c) Tradicionalmente denominado "celosomia/pleurosomia".

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

Tabla 10. Frecuencia por 10.000 RN por Comunidades Autónomas y tres periodos de tiempo

AUTONOMÍA	Reducción de extremidades			Síndrome de Down			Hipospadias		
	1980-1985	1986	2011	1980-1985	1986-2010	2011	1980-1985	1986-2010	2011
Andalucía	6,80	4,94	4,84	15,37	12,19	8,72	12,35	14,16	12,59
Aragón	—	4,45	6,60	—	9,17	0,00	—	7,22	0,00
P. de Asturias	5,83	6,10	2,88	23,32	10,84	2,88 *	33,04	16,71	25,96
Islas Baleares (a)	8,95	2,80	0,00	4,47	8,70	0,00	22,37	15,54	2,86 *
Canarias (b)	12,85	5,70	6,48	12,85	8,87	3,24	16,07	7,09	6,48
Cantabria	—	4,96	0,00	—	9,73	0,00	—	26,53	50,17
Castilla-La Mancha ..	7,34	6,69	4,22	15,63	11,52	4,22 *	19,02	15,60	10,12 *
Castilla y León	5,95	7,53	2,88	14,68	10,94	5,75 *	11,51	14,57	15,34
Cataluña	8,14	5,04	1,02 *	16,55	7,47	7,15 *	22,44	16,53	17,35 *
Com. Valenciana	5,57	3,94	6,18	10,63	6,43	6,18	19,23	9,91	10,81 *
Extremadura	0,95	6,08	6,31	15,13	9,41	4,21 *	17,02	17,90	12,63
Galicia	8,13	3,65	21,98 *	12,63	7,04	0,00 *	20,12	13,06	21,98 *
La Rioja	11,77	2,83	17,21 *	12,55	7,24	0,00	24,32	19,19	34,42
Com. de Madrid	5,22	5,55	1,84	16,45	11,69	0,00 *	15,65	11,58	7,36
Región de Murcia	7,97	5,11	2,46	22,13	11,48	2,46 *	16,82	17,01	7,37
Com. Foral Navarra ..	8,99	7,93	—	14,78	15,56	—	28,91	13,12	— *
País Vasco	7,19	5,51	2,51	13,60	7,98	5,02 *	18,07	7,50	10,03 *
Andorra	—	5,01	—	—	0,00	—	—	10,03	—
TOTAL	7,11	5,41	3,92 *	14,78	9,93	4,84 *	18,10	14,18	12,33 *
Chi ² (k-1):	16,30	54,58	14,96	14,66	105,80	11,85	45,02	219,30	25,68
p<0,05:	—	+	—	—	+	—	+	+	+

* Existe tendencia lineal decreciente estadísticamente significativa.

(a) En 2011, los datos de Baleares se refieren exclusivamente a Manacor y Palma de Mallorca.

(b) En 2011, los datos de Canarias se refieren exclusivamente a Tenerife.

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

En cuanto al **análisis de homogeneidad geográfica por periodos**, la tónica general es de homogeneidad en el período basal, heterogeneidad en el período que le sigue, y homogeneidad en los datos más recientes, correspondientes al año 2011. La heterogeneidad en el período intermedio (analizada en informes previos de vigilancia epidemiológica²¹) responde fundamentalmente al diferente impacto de las IVE en las diversas Comunidades, y a la implantación progresiva de programas especiales de diagnóstico prenatal en las distintas Autonomías. En 2011 se ha observado heterogeneidad geográfica para las distribuciones de los siguientes defectos: *anencefalia*, *labio leporino (con o sin paladar hendido)*, *atresia/estenosis de esófago*, e *hipospadias*. Se ha estudiado detalladamente dicha heterogeneidad geográfica, y éstas han sido las conclusiones:

- *Anencefalia* (Tabla 5): La heterogeneidad observada en 2011 viene determinada por el registro de un único caso en Aragón (lo que puede considerarse dentro de la normalidad), mientras que en el resto de las Comunidades Autónomas no se registraron recién nacidos con anencefalia. Como ya se ha indicado, éste es un defecto fácilmente detectable en etapas muy precoces de la gestación, y los casos afectados no tienen posibilidades de supervivencia postnatal, por lo que tras detectarse esta alteración del desarrollo en el feto, la IVE es la opción más generalizada.
- *Labio leporino (con o sin paladar hendido)* (Tabla 7): En este caso, la distribución geográfica resultó ser heterogénea en 2011 debido a la alta frecuencia observada en Galicia en dicho año. En Galicia se registraron 2 casos con labio leporino, que eran clínicamente diferentes, puesto que uno presentaba el defecto aislado sin paladar hendido, mientras que el otro tenía también fisura palatina y tenía antecedentes familiares de labio leporino, sospechándose en el niño el síndrome de Van der Woude. Por ello, este acúmulo de casos pierde valor como alarma epidemiológica.

- *Atresia/estenosis de esófago* (Tabla 8): Se ha podido comprobar que la heterogeneidad geográfica observada en 2011 es atribuible a la frecuencia relativamente elevada registrada en Canarias, donde en dicho año nacieron 3 casos, todos de la isla de Tenerife, puesto que el único hospital canario que participa en el ECEMC en la actualidad es el Hospital Universitario Ntra. Sra. de La Candelaria. Dos de los 3 casos tenían fístula esofágica, pero ninguno presentaba otras alteraciones del desarrollo asociadas. En sus historias no se identificaron factores comunes locales. No obstante, se mantendrá este hallazgo bajo vigilancia en futuros análisis.
- *Hipospadias* (Tabla 10): Su distribución por Comunidades resultó ser heterogénea en 2011 debido a la frecuencia relativamente elevada registrada en Cantabria en dicho año. Tras examinar detalladamente las historias de los 3 casos procedentes de esa Autonomía, no se han encontrado en ellos indicios de causalidad que pudieran estar circunscritos a esa área geográfica. Los 3 tenían el defecto aislado (que es la presentación clínica más frecuente entre los casos con hipospadias), y se trataba de hipospadias balánico (que es la forma más leve y frecuente del mismo). También se ejercerá una especial vigilancia para la evolución de la frecuencia de este defecto en esa área y las Comunidades adyacentes.

6. Análisis de la procedencia y etnia de los padres

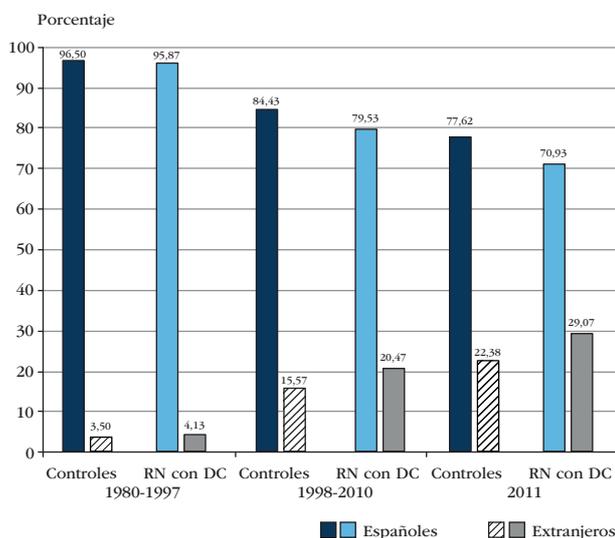
Finalmente, interesa llamar la atención sobre un hecho social que sin duda está influyendo sobre la frecuencia de DC en nuestro país: la inmigración. Ésta ha sido muy importante cuantitativamente en los últimos años, y cualitativamente ha sido muy diversa, porque se han recibido inmigrantes de muy distintas procedencias. Esto ha hecho que en España se encuentre población de múltiples etnias, que antes prácticamente no existían en nuestro país. Esos grupos de población tienen unas características socio-sanitarias que determinan un mayor riesgo para DC²²⁻²⁵, por lo que desde hace unos años se viene vigilando en el ECEMC este aspecto.

En primer lugar, en la *Gráfica 4* se muestra la evolución a lo largo del tiempo del porcentaje de padres de procedencia extranjera, frente al porcentaje de padres de origen español, tanto entre los casos con DC como entre los controles. Así, en el primer período considerado el porcentaje de padres de procedencia extranjera se situó en el 3,50% y 4,13%, respectivamente para controles y casos con DC, mientras que en 2011 dichos porcentajes ascendían al 22,38% y 29,07% respectivamente para los mismos grupos (siendo también esta diferencia entre casos y controles un reflejo del mayor riesgo que para DC presenta la población de procedencia extranjera). El incremento global ha sido estadísticamente muy significativo, de modo que ese porcentaje se ha multiplicado por 6,39 entre los controles y por 7,04 entre los casos. No obstante, la cifra registrada en 2011 ha disminuido con respecto al año anterior, descendiendo un 4,04% entre los controles y un 6,85% entre los casos.

En la *Gráfica 5* se ha representado la evolución a lo largo del tiempo del porcentaje de padres de distintos grupos étnicos entre los controles registrados por el ECEMC. No se ha representado el grupo de etnia blanca autóctona, por ser el mayoritario, y encontrarse numéricamente a mucha distancia del resto de grupos étnicos. El grupo de etnia blanca extranjera se ha situado por encima del resto de grupos a lo largo de todo el período estudiado, aunque en el último año ha experimentado un descenso con respecto al año anterior. Todos los grupos, salvo el de orientales han tenido una evolución creciente estadísticamente significativa (como se aprecia en los resultados del análisis de tendencia lineal que figuran en la base de la gráfica). El hecho de que no se haya registrado un incremento del grupo oriental llama la atención, ya que es muy evidente el aumento de este grupo de población en nuestro país en los últimos años. Sin embargo, es posible que a pesar de aumentar su presencia en España, no se hayan incorporado al sistema sanitario español en lo que respecta al parto hospitalario.

La Gráfica 6 incluye la distribución de la frecuencia de RN con DC en los distintos grupos étnicos. Se ha representado también el intervalo de confianza de dicha frecuencia al 95%, de modo que se pueden comparar las frecuencias registradas en los distintos grupos e inferir si existen diferencias significativas entre ellas. Además, se ha trazado una línea horizontal en el nivel de la frecuencia observada en el grupo de etnia blanca autóctona, que es el mayoritario y que puede servir de referencia frente al resto. La frecuencia más baja entre las registradas corresponde precisamente a dicho grupo. En los demás grupos, los intervalos de confianza denotan que, salvo en el grupo hindú (en el que el intervalo se imbrica con el de la etnia blanca autóctona), la frecuencia de RN con DC es significativamente superior a la del grupo mayoritario de etnia blanca autóctona (puesto que el límite inferior de sus respectivos intervalos queda por encima del límite superior del intervalo de confianza del grupo de etnia blanca autóctona). Esas diferencias pueden ser atribuibles tanto a factores genéticos como a las condiciones socio-sanitarias y culturales propias de esos otros grupos. Estos hechos han de ser tenidos en cuenta a la hora de diseñar campañas y planes de prevención, ya que para asegurar su eficacia, éstos deben adaptarse a todos esos condicionantes particulares de los distintos grupos.

Gráfica 4. Distribución según país de procedencia de los padres de los RN con DC y controles del ECEMC en tres periodos de tiempo

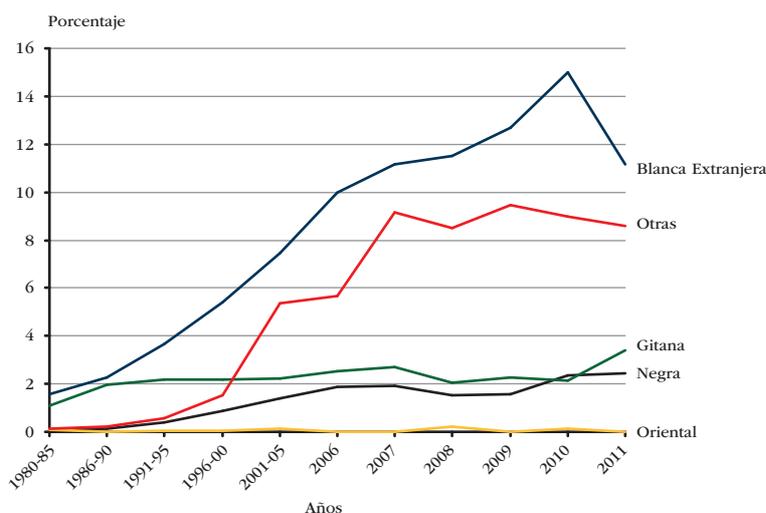


Evolución del porcentaje de padres de procedencia extranjera:

Controles: $\chi^2_{Tend} = 1.804,54$ $p < 0,000001$ $b(0/000) = 1.145,58$

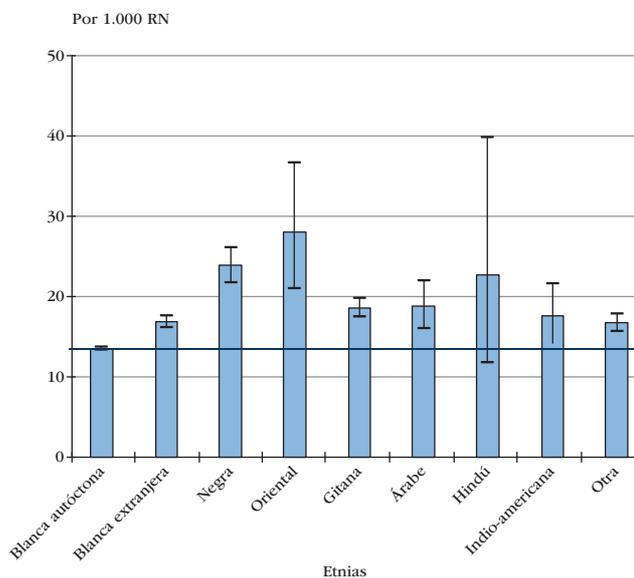
RN con DC: $\chi^2_{Tend} = 2.738,94$ $p < 0,000001$ $b(0/000) = 1.541,01$

Gráfica 5. Distribución secular de los controles del ECEMC por etnias diferentes a la blanca autóctona



Etnia	χ^2_{TEND}	b (0/000)	p
Blanca extranjera	873,47	139,60	p < 0,000001
Negra	202,13	26,35	p < 0,000001
Oriental	0,05	0,13	No significativa
Gitana	27,25	15,66	p < 0,000001
Otras	1.218,93	115,98	p < 0,000001

Gráfica 6. Prevalencia de RN con DC en las distintas etnias (intervalo de confianza al 95%) período: 1980-2010



COMENTARIOS FINALES

Una vez finalizado este Informe de Vigilancia Epidemiológica que anualmente emite el ECEMC, es importante llamar la atención sobre varios hechos.

Un registro de defectos congénitos constituye una infraestructura para la investigación sobre las causas y la prevención de las anomalías congénitas². En el caso del registro del

ECEMC, éste no se basa en la notificación pasiva de los casos, sino en el funcionamiento activo de una red clínica constituida por un equipo excepcional. Esa excepcionalidad no es sólo cuantitativa, aunque como puede apreciarse en la Sección VIII de este Boletín, está integrado en el momento actual por 426 médicos de toda España y el Grupo Coordinador, que tiene su sede en Madrid. Su carácter excepcional es también cualitativo, como lo demuestra la productiva trayectoria del grupo a lo largo de las últimas cuatro décadas. El registro constituye además un recurso de información para la población, los profesionales y autoridades sanitarias en relación con los defectos congénitos, contribuyendo a facilitar la planificación y distribución racional de los recursos necesarios para la atención a las personas con defectos congénitos y sus familias en cada momento y lugar. Sus datos, basados en una metodología uniforme, ponen de manifiesto en cada área determinadas necesidades formativas e informativas en relación con estas patologías y su prevención, que ya han sido aprovechadas por varias Comunidades Autónomas de nuestro país. Por otra parte, el hecho de que el ECEMC cuente con datos anteriores a la aprobación de las IVE por DC en España, lo hace aún más excepcional, ya que permite realizar la vigilancia epidemiológica teniendo en cuenta la frecuencia basal de DC en nuestro medio. Además, su participación en programas internacionales europeos y mundiales¹²⁻¹⁵, hace posible la contribución de España a la vigilancia mundial de la frecuencia de los defectos congénitos.

Russell S. Kirby y Marilyn L. Browne, en su comentario²⁶ al informe de vigilancia de los defectos congénitos emitido en 2012 por el *National Birth Defects Prevention Network (NBDPN)*, en colaboración con el *United States National Center on Birth Defects and Developmental Disabilities at the Centers for Disease Control and Prevention*, enuncian claramente la importancia de este tipo de vigilancia como una función esencial de la salud pública para la prevención primaria y la promoción de la salud (“*an essential public health function for primary prevention and health promotion*”). El grupo del ECEMC, consciente de la importancia de esta actividad, asumió la responsabilidad de llevarla a cabo de forma continuada (trimestral y anualmente), y ponerla a disposición de la población, los profesionales y autoridades sanitarias a través de este Informe anual y las ediciones anteriores del mismo²¹.

Para finalizar, hay que subrayar el hecho conocido de que el número de IVE por DC ha ido aumentando a lo largo del tiempo, al haber mejorado los métodos de detección prenatal. Por tanto, nacen menos niños con defectos congénitos. Sin embargo, ello no debe hacer disminuir los esfuerzos en dos vertientes primordiales: a) las campañas de prevención primaria de estas patologías, que incluyan medidas encaminadas a evitar que el desarrollo prenatal se altere; y b) la investigación sobre las causas de los DC, también con fines preventivos, puesto que sigue siendo muy amplio el grupo de DC de causa desconocida.

REFERENCIAS

1. Murray CJ, Vos T, Lozano R, Naghavi M, y cols. Disability adjusted life years (DALYs) for 291 diseases and injuries in 21 regions, 1990-2010: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2010. *Lancet*. 2012;380 (9859):2197-2223.
2. EUROCAT. EUROCAT Special Report: Congenital Anomalies are a Major Group of Mainly Rare Diseases. EUROCAT Central Registry, University of Ulster. 2012. <http://www.eurocat-network.eu/content/Special-Report-Major-Group-of-Mainly-Rare-Diseases.pdf>
3. Bermejo-Sánchez E, Cuevas L, Grupo Periférico del ECEMC, Martínez-Frías ML. Informe anual del ECEMC sobre vigilancia epidemiológica de anomalías congénitas en España: Datos del período 1980-2010. *Bol ECEMC Rev Dismor Epidemiol*. 2011;VI(1):84-121. Acceso: <http://revista.isciii.es/index.php/ecemc/article/viewFile/724/781>
4. Martínez-Frías ML. Manual Operacional del ECEMC. Ed. Martínez-Frías y Bermejo. Madrid, 2003. (ISSN 0210-3893).
5. Bermejo E, Cuevas L, Mendioroz J, Martínez-Frías ML. Anomalías congénitas en España: Vigilancia epidemiológica en el último cuarto de siglo (1980-2004). *Bol ECEMC Rev Dismor Epidemiol*. 2005;V(4):62-85. Acceso: <http://revistas.isciii.es/revistas.jsp?id=ECEMC>

6. **INE** (Instituto Nacional de Estadística). INEbase. Demografía y Población: Movimiento Natural de la Población. Año 2010: Resultados definitivos. 2012; Acceso: <http://www.ine.es/jaxi/tabla.do?path=/t20/e301/nacim/a2010/10/&file=02001.px&type=pcaxis&L=0>
7. **Wynne JW**, Harris J, Bentley S, Stierman L. California Birth Defects Monitoring Program (CBDMP). Investigating clusters of birth defects: A systematic approach. 1999; Acceso: <http://www.cdph.ca.gov/programs/mcah/Documents/MO-InvestigationBirthDefectsClusters.pdf>
8. **Centers for Disease Control** (CDC). Guidelines for Investigating Clusters of Health Events. MMWR 1990;39(RR-11):1-16. Acceso: <http://www.cdc.gov/mmwr/preview/mmwrhtml/00001797.htm>
9. **Fiore BJ**, Hanrahan LP, Anderson HA. Public Health Response to reports of clusters. Am J Epidemiol. 1990;132(1 Suppl):S14-22.
10. **Washington State Department of Health Guidelines for Investigating Clusters of Chronic Disease and Adverse Birth Outcomes**. 2007; Acceso: <http://www.doh.wa.gov/Portals/1/Documents/1200/EP2-2-2whatcom.pdf>
11. **EUROCAT-Cluster Advisory Service**. Cluster Investigation Protocols, 2011; Acceso: <http://www.eurocat-network.eu/clustersandtrends/clusteradvisoryservice/clusterinvestigationprotocols>
12. **ICBDSR** web page. 2012; Acceso: <http://www.icbdsr.org>
13. **ICBDSR** (International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research). Annual Report 2011 with data for 2009. Ed. ICBD. Roma, 2012. Acceso: <http://www.icbdsr.org/filebank/documents/ar2005/Report2011.pdf>
14. **EUROCAT Working Group**. Report 8: Surveillance of Congenital Anomalies in Europe 1980-1999. Ed. University of Ulster. Newtownabbey, 2002.
15. **EUROCAT** web page. 2012; Acceso: <http://www.eurocat-network.eu/accessprevalencedata/prevalencetables>
16. **Bermejo E**, Martínez-Frías ML. Situación actual en España sobre el diagnóstico etiológico en fetos procedentes de abortos por defectos congénitos. Directrices para un protocolo mínimo. Bol ECEMC Rev Dismor Epidemiol. 2009;V(8):18-23. Acceso: http://www.ciberer.es/documentos/ECEMC_2009_AF.PDF
17. **Martínez-Frías ML**, Gómez-Ullate J, Valdor C, Bermejo E. Significado de las cifras de frecuencia de defectos del tubo neural y de síndrome de Down en recién nacidos, corregidas y no corregidas por las interrupciones de la gestación tras el diagnóstico prenatal de esos defectos congénitos. Progr Obstet Ginecol. 2000;43:403-409.
18. **Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad**. Interrupción Voluntaria del Embarazo. Datos definitivos correspondientes al año 2011. Ed. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Madrid, 2012. Acceso: http://www.msssi.es/profesionales/saludPublica/prevPromocion/embarazo/docs/IVE_2011.pdf
19. **Bermejo E**, Martínez-Frías ML. Estudio de la prevalencia de recién nacidos con anoftalmía/microftalmía en España (1980-1993). Prog Diagn Pren. 1995;7:211-222.
20. **Martínez-Frías ML**, Prieto D, Prieto L, Bermejo E, Rodríguez-Pinilla E, Cuevas L. Secular Decreasing Trend of the Frequency of Hypospadias among Newborn Male Infants in Spain. Birth Defects Res (Part A): Clin Mol Teratol. 2004;70:75-81.
21. **Acceso a los sucesivos informes anuales de vigilancia epidemiológica del ECEMC**: <http://revistas.isciii.es/ecemc> y www.fundacion1000.es/boletines-ecemc
22. **Martínez-Frías ML**. Malformaciones Congénitas en la Población Gitana: Estudio Epidemiológico en un grupo de la Población Española. Documentos 38/93. Ed. Real Patronato de Prevención y de Atención a Personas con Minusvalías. Madrid, 1993.
23. **Martínez-Frías ML**, Bermejo E. Prevalence of congenital anomaly syndromes in a Spanish gypsy population. J Med Genet 1992; 29:483-486.
24. **Martínez-Frías ML**. Análisis del riesgo que para defectos congénitos tienen diferentes grupos étnicos de nuestro país. An Esp Pediatr. 1998;48:395-400.
25. **Martínez-Frías ML**, Bermejo E, Cuevas L, Grupo Periférico del ECEMC. Análisis clínico-epidemiológico de los recién nacidos con defectos congénitos registrados en el ECEMC: Distribución por etiología y por grupos étnicos. Bol ECEMC Rev Dismor Epidemiol. 2010;V(9):20-42. Acceso: http://www.ciberer.es/documentos/ECEMC_2010_AF.PDF
26. **Kirby RS**, Browne ML. Birth Defects Surveillance: An Essential Public Health Function for Primary Prevention and Health Promotion. Birth Defects Res (Part A): Clin Mol Teratol. 2012;94:963-964.