



Registro de Anomalías Congénitas  
de la Comunidad Autónoma Vasca  
Euskal Komunitate Autonomoko  
Sortzetiko Anomalien Erregistroa

**eurocat**  
european surveillance of  
congenital anomalies

# REGISTRO DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS COMUNIDAD AUTÓNOMA DEL PAÍS VASCO



## MEMORIA 2004 – 2009

**EUSKO JAURLARITZA**



**GOBIERNO VASCO**

OSASUN SAILA

DEPARTAMENTO DE SANIDAD



## Indice

---

|                                 |    |
|---------------------------------|----|
| Introducción.....               | 3  |
| Objetivos.....                  | 4  |
| Material y métodos.....         | 5  |
| Resultados generales.....       | 7  |
| Resultados por subgrupos.....   | 8  |
| Evolución de la mortalidad..... | 9  |
| Indicadores de calidad.....     | 9  |
| Discusión.....                  | 10 |
| Agradecimientos.....            | 11 |
| Tablas.....                     | 12 |
| Apéndices.....                  | 29 |



## Introducción

---

Desde la segunda mitad del siglo XX, el nivel de salud ha experimentado importantes mejoras que se han traducido en el descenso progresivo de la mortalidad tanto materna como infantil, lo cual ha condicionado un cambio en los objetivos de salud materno-infantiles. Esto se ha traducido en un cambio de prioridades, que han hecho que hoy no se centren en los riesgos obstétricos ni en las infecciones infantiles, (tan importantes todavía en los países en vías de desarrollo) sino en los accidentes y las anomalías congénitas que constituyen las primeras causas de morbimortalidad infantil en todos los países de nuestro entorno socio-económico.

Las anomalías congénitas, en concreto, son las responsables de una carga de enfermedad que soportan los países desarrollados, siendo necesario que las administraciones públicas, los profesionales de la salud y los propios ciudadanos se corresponsabilicen en su prevención haciendo el mayor esfuerzo posible para disminuir las causas evitables.

Existen dos principales razones para el establecimiento del registro de anomalías congénitas:

1. **Facilitar la identificación de las exposiciones teratogénicas.** Tras el descubrimiento de la Talidomida y la rubéola como poderosos teratógenos, el registro de anomalías congénitas se estableció para facilitar la investigación y la vigilancia de las anomalías congénitas relacionadas con causas ambientales y proporcionar una precoz advertencia sobre nuevas exposiciones teratogénicas. El registro también es utilizado para realizar estudios genéticos y, cada vez con más frecuencia, para investigar la relación entre los factores genéticos y ambientales causantes de anomalías congénitas. Las anomalías congénitas son registradas no sólo por su importancia intrínseca, sino también como indicadores de otros embarazos patológicos relacionados con exposiciones teratogénicas como abortos espontáneos o trastornos neuroconductuales que no son tan susceptibles de vigilancia.
2. **Para la planificación y evaluación de los servicios de salud.** Esto incluye estrategias de prevención primaria como la suplementación periconcepcional de ácido fólico para prevenir defectos del tubo neural y la vacunación contra la rubéola para prevenir el síndrome de rubéola congénita, la llamada "prevención secundaria" mediante el screening y diagnóstico prenatal y la prevención terciaria mediante servicios pediátricos, de rehabilitación y otros. Los registros poblacionales son un importante instrumento para la evaluación de los servicios sanitarios ya que representan a la totalidad de la población, no sólo los resultados de las unidades de servicios especialistas que pueden servir sólo a un grupo seleccionado de mujeres o niños.  
El registro aporta datos sobre la proporción de anomalías congénitas diagnosticadas prenatalmente, la proporción de resultados positivos en el cribado prenatal que fueron confirmados como casos de anomalías



congénitas y la proporción de casos diagnosticados prenatalmente que conducen a una terminación voluntaria del embarazo así como información relacionada con los métodos de cribado prenatal.

El registro de anomalías congénitas de la Comunidad Autónoma del País Vasco (RACAV) se pone en marcha en 1989 por iniciativa del Departamento de Sanidad del Gobierno Vasco mediante la colaboración de la Sociedad Vasco-Navarra de Pediatría

El RACAV está integrado en EUROCAT: Red Europea de registros de base poblacional para la vigilancia epidemiológica de las anomalías congénitas. Esta red coordina desde su registro central en Belfast, el trabajo de 43 registros de base poblacional que comparten la misma metodología en 23 países europeos diferentes. Su cobertura global es de 1,7 millones de nacimientos anuales.

Este informe presenta un análisis de los datos recogidos por el registro durante los años 2004-2009.

## Objetivos

---

Los objetivos principales del RACAV son los siguientes:

1. Proporcionar información epidemiológica sobre las anomalías congénitas en nuestra comunidad.
2. Facilitar una advertencia precoz sobre nuevas exposiciones teratogénicas.
3. Evaluar la efectividad de la prevención primaria.
4. Evaluar el impacto del desarrollo del cribado prenatal.
5. Proporcionar una red colaborativa y una infraestructura para la investigación relacionada con las causas y la prevención de las anomalías congénitas y el tratamiento y cuidado de los niños afectados.
6. Actuar como una estructura de información y recursos para la población, personal sanitario o personal encargado de investigar exposiciones o factores de riesgo.



## Material y métodos

---

### Población a estudio y tipos de nacimiento

Se ha estudiado la totalidad de los nacimientos que ha tenido lugar en la CAPV en los años 2004-2009. Se han incluido los recién nacidos vivos y muertos de peso igual o superior a 500 gramos y edad gestacional de al menos 22 semanas con anomalías congénitas, así como las interrupciones voluntarias del embarazo tras hallazgo de anomalías congénitas en el diagnóstico prenatal. No se han incluido los abortos espontáneos.

Se han excluido aquellas interrupciones voluntarias del embarazo y nacimientos de madres no residentes en la CAPV.

### Definición de caso

De acuerdo con la metodología de EUROCAT se considera anomalía congénita tanto los defectos estructurales (malformaciones congénitas, deformaciones, trastornos y displasias) como las anomalías cromosómicas. Se excluyen una serie de anomalías menores cuando se presentan de forma aislada (ver apéndice I). Tampoco se han incluido determinadas anomalías que tras su seguimiento se ha comprobado que se resolvieron a lo largo del primer año de vida, como algunas hidronefrosis o ciertas cardiopatías como las comunicaciones interauriculares o interventriculares o estenosis de la válvula pulmonar.

Se han incluido todas aquellas anomalías diagnosticadas tanto prenatalmente, al nacimiento, a lo largo del primer año de vida como las detectadas en el examen post-mortem. La forma de realización del diagnóstico se ha basado en la exploración física y en los métodos complementarios necesarios y disponibles habitualmente.

### Fuentes de información

Para la identificación y confirmación de los posibles casos de anomalías congénitas y su posterior análisis se han utilizado las siguientes fuentes de información:

- **CMBD** (Conjunto mínimo básico de datos al alta hospitalaria). Gracias al CMBD se han obtenido los listados tanto de todos los recién nacidos dados de alta en cualquier hospital de la CAPV (tanto público como privado) con un código de anomalía congénita entre los diagnósticos, como de todas las mujeres dadas de alta en cualquier hospital de la CAPV (tanto público como privado) con un código de interrupción voluntaria del embarazo entre los diagnósticos (Codificación CIE-9).
- **Registro de Recién Nacidos de la CAPV**. A través de este registro se han obtenido algunos casos sospechosos y otros confirmados de niños nacidos



vivos y nacidos muertos con anomalías congénitas, tras haber sido detectados y añadidos en el registro por los clínicos.

- **Registro de consultas** de los hospitales de la red pública: obstetricia, cardiología, nefrología, oftalmología...
- **Registro de ecografías prenatales.**
- **Registro de Interrupciones voluntarias del embarazo.**
- **Registro de laboratorios de genética** que facilitan resultados de las amniocentesis y de recién nacidos con pruebas específicas (moleculares, cariotipos)
- **EUSTAT** (Instituto Vasco de Estadística). Para el cálculo del denominador Eustat proporciona el número total de nacidos vivos y muertos y totales por grupo de edad de la madre, quinquenales, por territorio histórico y total. Los datos obtenidos de Eustat se utilizan también para determinados estudios como, por ejemplo, estudio de anomalías congénitas en madres adolescentes.
- **Historias clínicas:** para la recogida de la información del registro de anomalías congénitas (ver Apéndice II) se revisan las historias clínicas tanto de los niños como de las madres.

## Codificación de las anomalías

Siguiendo la metodología de Eurocat la codificación de las anomalías congénitas se ha realizado utilizando la Clasificación Internacional de Enfermedades CIE-10-BPA (British Pediatric Association). Se han registrado hasta un máximo de 8 anomalías y un síndrome por cada caso. La clasificación de los subgrupos de anomalías según establece Eurocat se presenta en el Apéndice III.

## Análisis de los datos

Se ha realizado el cálculo de la tasa de prevalencia de cada anomalía y por subgrupos de anomalías. Cada caso puede tener una o varias anomalías, y cada una de las anomalías se contabiliza dentro de cada subgrupo. Esto es, por ejemplo, un caso con trisomía 21 y agenesia renal, se contabiliza como una cromosomopatía y como una anomalía renal. Por lo tanto, el número de las distintas clases de anomalías no puede sumarse para obtener el total de casos.

La tasa de prevalencia total se expresa como el cociente entre el número de nacidos vivos, nacidos muertos y abortos inducidos con anomalías en el numerador, y la totalidad de nacidos vivos y muertos con y sin anomalías en el denominador.



## Resultados generales

---

Durante el período 2004-2009 se han identificado 2670 casos de anomalías congénitas de un total de 122721 nacimientos (tabla II). Su distribución por año y tipo de nacimiento se presenta en la tabla I. De todos los casos identificados, el 65% son nacidos vivos, el 1% nacidos muertos y el 34% interrupciones voluntarias del embarazo.

La tasa de prevalencia de anomalías congénitas de cada año se presenta en la tabla III. La prevalencia global de anomalías de todos los tipos de nacimiento (nacidos vivos, nacidos muertos e interrupciones voluntarias del embarazo) es de 217 por cada 10000 nacimientos.

En la figura I se presenta el número y el porcentaje de casos diagnosticados en el período prenatal, postnatal y en momento desconocido en los distintos años. En el conjunto de todos los años un 53% de los casos fueron diagnosticados prenatalmente frente a un 46,07% que se diagnosticó postnatalmente.

El momento de la detección de las anomalías por año y tipo de nacimiento se muestra en la tabla IV. De las anomalías detectadas en el período postnatal (el 46,07%) la mayoría fueron diagnosticadas al nacimiento (un 26,14%), el 8,20% fue detectado en la primera semana de vida, el 6,70% se detectó a los 1-12 meses de vida, el 4,87% a las 1-4 semanas de vida, el 0,07% tras el año de vida y otro 0,07% en período postnatal desconocido.

Las anomalías que con mayor frecuencia se han diagnosticado prenatalmente son la anencefalia, espina bífida, gastrosquisis, onfalocele, agenesia renal bilateral y/o Prune belly, y las cromosómicas: trisomía 13, trisomía 18 y la mayoría de las trisomías 21. El porcentaje de diagnóstico prenatal de las restantes anomalías es de un 74,3% para la hipoplasia de cavidades izquierdas, 74,2% para las hidrocefalias, 61,9% para la reducción de miembros, 56,5% para el labio leporino (con o sin fisura palatina), 55,7% para los pies zambos, 53,1% para la transposición de grandes vasos y 50 % para la hernia diafragmática. Ver tabla V.

El mayor número de casos de anomalías congénitas en nacidos vivos se da en niños de madres con edades comprendidas entre los 30-34 años (788 casos), seguido de los niños cuyas madres tienen de 35-39 años (469 casos). El menor número de casos de nacidos vivos son de madres menores de 20 años. En cuanto a las interrupciones voluntarias del embarazo, el mayor número de casos son de mujeres con edades comprendidas entre los 35-39 años de edad (333 casos) y, a continuación, las mujeres de 30-34 años (297 casos). Al igual que sucede en los nacidos vivos, el menor número de casos de interrupciones voluntarias del embarazo se da en mujeres menores de 20 años. Ver figura II.

La tabla VI muestra el número total de anomalías de cada subgrupo y el porcentaje que cada uno de ellos supone. Las anomalías cromosómicas son las más frecuentes, seguidas de las cardíacas, urinarias, sistema nervioso y defectos de los miembros.



La distribución de las cromosopatías más frecuentes, por grupos de edad materna y tipo de nacimiento se presentan en la tabla VII. Como se puede observar, la edad materna de algo más de la mitad de los casos con Síndrome de Down es igual o superior a 35 años. En cuanto a la trisomía 18, Síndrome de Turner y Síndrome de Klinefelter, el mayor número de casos son de madres con edades comprendidas entre los 30 y 39 años. Cabe destacar que todos los casos detectados de trisomía 13 han sido interrupciones voluntarias del embarazo.

La tabla VIII muestra la relación de síndromes, displasias esqueléticas, asociaciones, secuencias y malformaciones con nombre de síndrome sin ser síndromes diagnosticados durante el período 2004-2009 según el tipo de nacimiento.

## Resultados por subgrupos

---

En la tabla IX se presenta el número de casos de cada anomalía de los subgrupos en los que más variaciones se han registrado a lo largo del período 2004-2009.

Se observa que el número total de las anomalías del sistema nervioso ha ido en aumento en dicho período. Las anomalías que más significativamente han aumentado han sido la microcefalia y la hidrocefalia.

En cuanto a las enfermedades congénitas cardíacas, hay un aumento tanto del total de anomalías de este subgrupo como de las enfermedades cardíacas congénitas severas en el año 2008. En este año se han registrado más casos de transposición de grandes vasos, tetralogía de Fallot y de coartación de aorta. Por el contrario, hay un descenso del número de casos de estenosis-atresia de la válvula pulmonar recogidos en el registro durante los dos últimos años.

Dentro del subgrupo de las anomalías orofaciales destaca un importante descenso de las fisuras palatinas en el año 2006, probablemente por un subregistro o debido a una codificación diferente de dicha anomalía, ya que, a pesar de que el total de las fisuras orofaciales es un poco más bajo que en el resto de años la diferencia no es tan importante.

El número de casos de hipospadias registrados ha ido aumentando a lo largo de los años, destacando el mayor número de casos en el año 2007.

En cuanto al registro de las anomalías de las extremidades se observa un aumento progresivo a lo largo de los años. Hay un número más elevado de reducción tanto de EESS como de EEII en los años 2007-2009 así como de dislocación y/o displasia de cadera. Por otro lado, hay que destacar la ausencia de casos de pies zambos-equinovaros en los años 2004 y 2005. El año 2008 es cuando más casos se recogen de dicha anomalía.





## Evolución de la mortalidad

---

Con el fin de mostrar la evolución de la mortalidad en el registro de anomalías se han recogido todos los datos disponibles desde el inicio del RACAV (1990-2009). Se dispone de tres variables sobre mortalidad que se recogen en el RACAV sistemáticamente: mortalidad en el primer año de vida, mortalidad antes de la primera semana de vida y mortalidad después de la primera semana de vida.

Como se puede observar en la figura II la mortalidad ha descendido a lo largo de estos años significativamente, tanto la mortalidad antes de la primera semana de vida como la total.

Se representan en la figura además la evolución en el mismo período de tiempo del % de anomalías detectadas prenatalmente y del % de Interrupciones Voluntarias por anomalía congénita.

## Indicadores de calidad

---

Como parte de la estrategia de Calidad de los datos del registro de Eurocat en el año 2005 se establecieron los Indicadores de Calidad. Los indicadores de calidad se calculan para cada registro que pertenece a Eurocat y hacen referencia a la exhaustividad del registro, precisión del diagnóstico, el cumplimiento de las variables recogidas, la oportunidad en el envío de datos y la accesibilidad a datos sobre los denominadores.

En la tabla X se muestran los indicadores de calidad de los diferentes registros de Eurocat con datos de 2004-2008.

En general todos los indicadores medidos reflejan una buena calidad tanto en lo que se refiere a la exhaustividad del registro como en la precisión del diagnóstico y en la recogida de datos. Mencionar únicamente la menor prevalencia de las anomalías cardíacas seleccionadas y los síndromes no cromosómicos. Y destacar la baja prevalencia de nacidos muertos.



## Discusión

---

En la tabla XI se presentan, por un lado, las tasas de prevalencia total (por 10.000 nacimientos) de cada anomalía y, por otro lado, las tasas de prevalencia total de las distintas anomalías excluyendo las cromosómicas, tanto las detectadas en RACAV como en el conjunto de los registros de Eurocat.

Para la estimación de la frecuencia de las anomalías congénitas se utiliza la prevalencia y no la incidencia que sería lo esperable. Internacionalmente se recomienda el uso de la prevalencia como estimador debido a la complejidad de la naturaleza biológica del desarrollo y la manifestación de los defectos del nacimiento. Las anomalías congénitas se producen entre el momento de la concepción y el nacimiento. Por tanto la población a riesgo (el denominador) estaría compuesta por todas las concepciones que alcanzan la edad en la cual se producen las anomalías. Se estima que uno de cada cinco embarazos se pierde incluso sin saber la propia mujer que estaba embarazada y otro 10-15% de los embarazos son abortos espontáneos. Además una proporción significativa de estos embarazos perdidos espontáneamente, implican algunas anomalías congénitas que dan lugar a un embrión no viable o aumenta el riesgo de un aborto espontáneo. Si se excluyeran esas anomalías tendríamos una infraestimación de la incidencia. Es por ello que se utiliza la prevalencia total, definida como el número total de nacidos vivos, nacidos muertos e interrupciones voluntarias del embarazo con anomalías congénitas en un momento determinado partido por el total de nacidos vivos y nacidos muertos.

Por otro lado, es importante destacar los sesgos que se han podido producir a lo largo de estos años en el registro. El sesgo de selección más importante es el de la utilización de diferentes fuentes de información. A lo largo de los años las fuentes de datos utilizadas para la identificación de los casos ha sido diferente, por tanto, los números totales de casos de anomalías pueden estar influenciados por este sesgo. Además, y debido no sólo al cambio de algunas de las codificaciones, sino también al cambio en el personal que ha codificado las diferentes anomalías en estos seis años, el sesgo de información puede estar jugando un papel importante en el cambio de las prevalencias de las diferentes anomalías recogidas.

En general, las tasas detectadas en RACAV y Eurocat son muy similares aunque hay que mencionar algunas diferencias en determinadas anomalías. Se puede observar una menor frecuencia de anomalías cardíacas, fisuras orofaciales, hidronefrosis congénitas, hipospadias y de anomalías de los miembros.

La prevalencia de enfermedades congénitas cardíacas es inferior en el RACAV, sobre todo, considerada de forma global, ya que la prevalencia de la mayoría de las principales anomalías cardíacas es similar en ambos registros, pudiéndose destacar únicamente una mayor diferencia en las tasas de las comunicaciones interventriculares e interauriculares. Esto puede ser debido a una mayor exhaustividad en el seguimiento de estas dos anomalías a lo largo del primer año de vida, excluyéndolas cuando se produce su cierre en este período de tiempo.

En cuanto a las fisuras orofaciales hay que destacar una menor prevalencia del RACAV, sobre todo, en las fisuras labiales (con o sin fisura palatina), ya que la



prevalencia de fisuras palatinas es similar. Es posible que esta diferencia, al igual que la encontrada en las hipospadias, se deba a un subregistro.

Se observa diferencia también en las prevalencias de las anomalías de las extremidades, destacando unas tasas más bajas en pies zambos, dislocación y/o displasia de cadera, polidactilia y sindactilia. En cuanto a los pies zambos y dislocación y/o displasia de cadera se podría afirmar nuevamente un subregistro de estas anomalías concretamente en los años 2004, 2005 y 2006.

Por el contrario, la prevalencia de algunas anomalías es más elevada en el RACAV; microcefalias, aparato respiratorio (de forma global), válvulas de uretra posterior y/o prune belly, sistema musculoesquelético, y anomalías cromosómicas.

La tasa de prácticamente todas las anomalías cromosómicas es más alta, destacando el síndrome Down, trisomía 18, síndrome Turner y Síndrome Klinefelter. Esto refleja la exhaustividad en la identificación de los casos.

La mortalidad ha descendido claramente a lo largo de los años. Esta tendencia de la mortalidad ya conocida, en el caso del RACAV se ve claramente influenciada no sólo por las grandes mejoras en la atención del parto en los últimos 20 años sino también por la mejora de las técnicas de detección prenatal de las anomalías y el incremento de las Interrupciones Voluntarias incluidas en la definición de caso del registro.

En cuanto a los indicadores de calidad del registro, los que hacen referencia a la precisión del diagnóstico, el cumplimiento de las variables recogidas, la oportunidad en el envío de datos y la accesibilidad a datos sobre los denominadores están por encima de la media. Cabe destacar la baja prevalencia de algunas anomalías cardíacas que indicarían un subregistro o falta de fuentes de datos cardiológicas y la baja prevalencia de síndromes no cromosómicos que estaría en relación a déficit de fuentes de datos de origen genético. Además la prevalencia de nacidos muertos detectados en el RACAV está por debajo de la media de Eurocat. Este dato está probablemente en relación a un subregistro de nacidos muertos en el RACAV.

Para finalizar destacar la importancia de seguir registrando los casos con la máxima exhaustividad posible utilizando todas las fuentes de datos que están disponibles y dar continuidad al personal que se encarga de la codificación para que el sesgo de información en este sentido se reduzca al mínimo posible.

## Agradecimientos

---

Agradecemos a todas las personas que a lo largo de todos estos años han colaborado con el registro de anomalías y han hecho posible la recogida de los datos.



**TABLA I. Número de casos identificados según el tipo de nacimiento, años 2004-2009**

| AÑO          | NAC. VIVOS | NAC. MUERTOS | IVES      | TOTAL       |
|--------------|------------|--------------|-----------|-------------|
| 2004         | 296        | 3            | 128       | 427         |
| 2005         | 277        | 2            | 149       | 428         |
| 2006         | 255        | 2            | 145       | 402         |
| 2007         | 350        | 3            | 142       | 495         |
| 2008         | 306        | 2            | 148       | 456         |
| 2009         | 275        | 2            | 185       | 462         |
| <b>TOTAL</b> | 1759 (65%) | 14 (1%)      | 897 (34%) | 2670 (100%) |

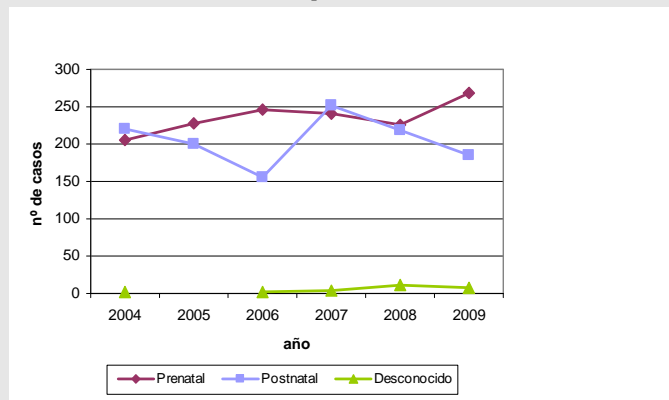
**TABLA II. Número total de nacimientos, años 2004-2009**

| AÑO          | NAC. VIVOS | NAC. MUERTOS | TOTAL  |
|--------------|------------|--------------|--------|
| 2004         | 19594      | 87           | 19681  |
| 2005         | 19715      | 77           | 19792  |
| 2006         | 20043      | 100          | 20143  |
| 2007         | 20596      | 85           | 20681  |
| 2008         | 21315      | 86           | 21401  |
| 2009         | 20928      | 95           | 21023  |
| <b>TOTAL</b> | 122191     | 530          | 122721 |

**TABLA III. Tasas de prevalencia total de anomalías congénitas (por 10.000 nacimientos), años 2004-2009**

| AÑO              | TASA |
|------------------|------|
| 2004             | 217  |
| 2005             | 216  |
| 2006             | 199  |
| 2007             | 240  |
| 2008             | 213  |
| 2009             | 220  |
| <b>2004-2009</b> | 217  |

**Figura I. Momento de la detección de las anomalías congénitas (prenatal postnatal, desconocido), años 2004-2009**



**TABLA IV. Tipo de nacimiento y momento de la detección de las anomalías congénitas, años 2004-2009**

|                                   | 2004        |           |             | 2005       |           |             | 2006        |           |             |
|-----------------------------------|-------------|-----------|-------------|------------|-----------|-------------|-------------|-----------|-------------|
|                                   | VIVOS (%)   | IVES (%)  | MUERTOS (%) | VIVOS (%)  | IVES (%)  | MUERTOS (%) | VIVOS (%)   | IVES (%)  | MUERTOS (%) |
| <b>Al nacimiento</b>              | 137 (46,28) | -         | -           | 94 (33,93) | -         | 1 (50)      | 111 (43,53) | -         | -           |
| <b>&lt;1 semana</b>               | 28 (9,46)   | -         | -           | 30 (10,83) | -         | -           | 18 (7,06)   | -         | -           |
| <b>1-4 semanas</b>                | 23 (7,77)   | -         | -           | 28 (10,11) | -         | -           | 13 (5,10)   | -         | -           |
| <b>1-12 meses</b>                 | 32 (10,81)  | -         | -           | 47 (16,97) | -         | -           | 13 (5,10)   | -         | -           |
| <b>Prenatal</b>                   | 75 (25,34)  | 128 (100) | 3 (100)     | 78 (28,16) | 149 (100) | 1 (50)      | 99 (38,82)  | 145 (100) | 2 (100)     |
| <b>&gt; 12 meses</b>              | -           | -         | -           | -          | -         | -           | -           | -         | -           |
| <b>Postnatal edad desconocida</b> | -           | -         | -           | -          | -         | -           | -           | -         | -           |
| <b>Desconocido</b>                | 1 (0,34)    | -         | -           | -          | -         | -           | 1 (0,39)    | -         | -           |
| <b>TOTAL</b>                      | 296         | 128       | 3           | 277        | 149       | 2           | 255         | 145       | 2           |

|                                   | 2007        |           |             | 2008        |           |             | 2009       |           |             | TOTAL       |
|-----------------------------------|-------------|-----------|-------------|-------------|-----------|-------------|------------|-----------|-------------|-------------|
|                                   | VIVOS (%)   | IVES (%)  | MUERTOS (%) | VIVOS (%)   | IVES (%)  | MUERTOS (%) | VIVOS (%)  | IVES (%)  | MUERTOS (%) |             |
| <b>Al nacimiento</b>              | 144 (41,14) | -         | -           | 111 (36,27) | -         | 2 (100)     | 97 (35,27) | -         | 1 (50)      | 698 (26,14) |
| <b>&lt;1 semana</b>               | 47 (13,43)  | -         | -           | 53 (17,32)  | -         | -           | 43 (15,63) | -         | -           | 219 (8,20)  |
| <b>1-4 semanas</b>                | 27 (7,71)   | -         | -           | 20 (6,53)   | -         | -           | 19 (6,91)  | -         | -           | 130 (4,87)  |
| <b>1-12 meses</b>                 | 32 (9,14)   | -         | -           | 31 (10,13)  | -         | -           | 24 (8,73)  | -         | -           | 179 (6,70)  |
| <b>Prenatal</b>                   | 96 (27,43)  | 142 (100) | 3 (100)     | 78 (25,49)  | 148 (100) | -           | 82 (29,82) | 185 (100) | 1 (50)      | 1415 (53)   |
| <b>&gt; 12 meses</b>              | 1 (0,28)    | -         | -           | 1 (0,33)    | -         | -           | -          | -         | -           | 2 (0,07)    |
| <b>Postnatal edad desconocida</b> | -           | -         | -           | -           | -         | -           | 2 (0,73)   | -         | -           | 2 (0,07)    |
| <b>Desconocido</b>                | 3 (0,86)    | -         | -           | 12 (3,92)   | -         | -           | 8 (2,91)   | -         | -           | 25 (0,93)   |
| <b>TOTAL</b>                      | 350         | 142       | 3           | 306         | 148       | 2           | 275        | 185       | 2           | 2670        |

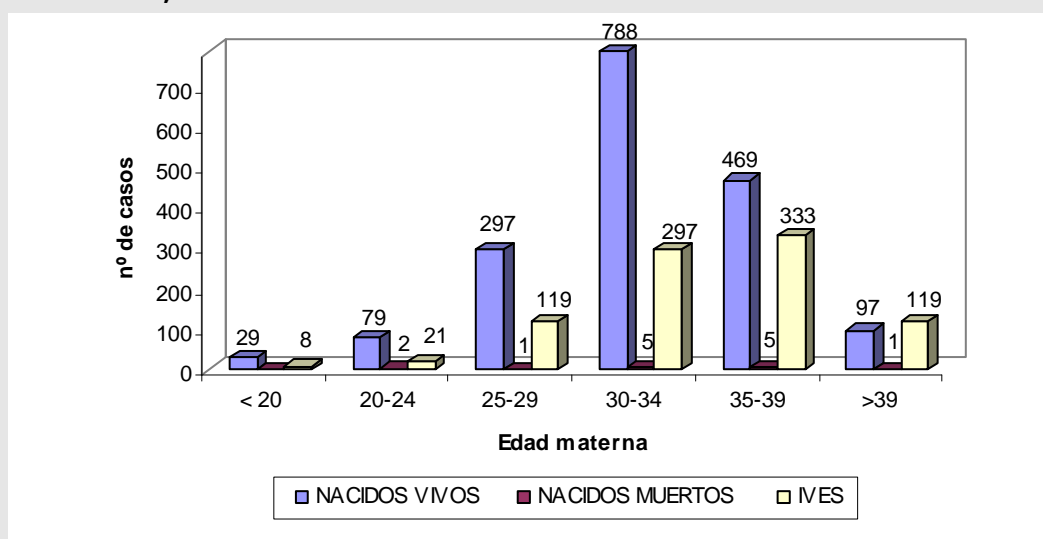


**TABLA V. Diagnóstico prenatal de anomalías específicas, años 2004-09**

| Anomalía                                     | Total casos | DIAGNÓSTICO PRENATAL |   |     |           |   |   |          |   |   |         |   |    |       |   |     |                |
|--|-------------|----------------------|---|-----|-----------|---|---|----------|---|---|---------|---|----|-------|---|-----|----------------|
|  |             | <= 22 SEM            |   |     | 23-32 SEM |   |   | >=33 SEM |   |   | DESCON. |   |    | TOTAL |   |     |                |
|  |             | V                    | M | I   | V         | M | I | V        | M | I | V       | M | I  | V     | M | I   | T (%)          |
| Anencefalia                                  | 59          | 1                    | 1 | 50  | -         | 1 | - | -        | - | - | -       | 1 | 4  | 1     | 3 | 54  | 58<br>(98,30)  |
| Espina bífida                                | 53          | -                    | - | 44  | 1         | - | - | 1        | - | - | -       | - | 1  | 2     | - | 45  | 47<br>(88,68)  |
| Hidrocefalia                                 | 70          | -                    | - | 46  | 1         | - | - | 4        | - | - | 1       | - | -  | 6     | - | 46  | 52<br>(74,28)  |
| Transposición de grandes Vasos               | 47          | 6                    | - | 10  | 4         | - | - | 4        | - | - | 1       | - | -  | 15    | - | 10  | 25<br>(53,19)  |
| Hipoplasia cavidades izquierdas              | 39          | 4                    | - | 20  | 3         | - | - | 1        | - | - | -       | - | 1  | 8     | - | 21  | 29<br>(74,36)  |
| Labio leporino con o sin fisura palatina     | 75          | 16                   | - | 15  | 3         | - | - | 4        | 1 | - | 3       | - | 1  | 26    | 1 | 16  | 43<br>(57,33)  |
| Hernia diafragmática                         | 32          | 3                    | - | 6   | 3         | - | 1 | 3        | - | - | -       | - | -  | 9     | - | 7   | 16 (50)        |
| Gastrosquisis                                | 18          | 6                    | 1 | 11  | -         | - | - | -        | - | - | -       | - | -  | 6     | 1 | 11  | 18 (100)       |
| Onfalocele                                   | 53          | 3                    | 1 | 38  | -         | - | - | 2        | - | - | 2       | - | -  | 7     | 1 | 38  | 46<br>(86,80)  |
| Agenesia renal bilateral y Sd. Potter        | 8           | -                    | - | 7   | -         | - | - | -        | - | - | -       | - | 1  | -     | - | 8   | 8 (100)        |
| Válvulas de uretra posterior y/o Prune belly | 26          | 2                    | - | 12  | 6         | - | - | 3        | - | - | -       | - | -  | 11    | - | 12  | 23<br>(88,46)  |
| Reducción de miembros                        | 71          | 4                    | - | 33  | 2         | - | - | 2        | - | - | 2       | - | 1  | 10    | - | 34  | 44<br>(61,97)  |
| Pies zambos                                  | 52          | 8                    | - | 11  | 6         | - | - | 1        | - | - | 3       | - | -  | 18    | - | 11  | 29<br>(55,77)  |
| Trisomía 21 (Sd. Down)                       | 395         | 3                    | - | 294 | 3         | 1 | - | 1        | - | - | -       | - | 19 | 7     | 1 | 313 | 321<br>(81,26) |
| Trisomía 13 (Sd. Patau)                      | 26          | -                    | - | 24  | -         | - | - | -        | - | - | -       | - | 2  | -     | - | 26  | 26 (100)       |
| Trisomía 18 (Sd. Edward)                     | 87          | -                    | - | 80  | 1         | - | - | -        | - | - | -       | - | 2  | 1     | - | 82  | 83<br>(95,40)  |

V: Nacidos vivos T: Total de prenatales M: Nacidos muertos I: IVEs

**FIGURA II. Número de casos identificados por edad materna y tipo de nacimiento, años 2004-2009**





**TABLA VI. Número total de casos por subgrupos de anomalías, total años 2004-2009**

| Tipo de anomalía                           | Nº casos    | %          |
|--|-------------|------------|
| Cromosómicas                               | 694         | 19,42      |
| Enfermedades congénitas del corazón        | 609         | 17,04      |
| Urinario                                   | 444         | 12,42      |
| Sistema nervioso                           | 352         | 9,85       |
| Miembro                                    | 340         | 9,51       |
| Aparato digestivo                          | 217         | 6,07       |
| Musculoesquelético                         | 186         | 5,20       |
| Genital                                    | 155         | 4,34       |
| Fisuras orofaciales                        | 138         | 3,86       |
| Respiratorio                               | 100         | 2,80       |
| Otras malformaciones                       | 94          | 2,63       |
| Defectos de la pared abdominal             | 71          | 1,99       |
| Síndromes genéticos + microdelecciones     | 65          | 1,82       |
| Ojos                                       | 59          | 1,65       |
| Orejas, cara y cuello                      | 33          | 0,92       |
| Síndromes teratogénicos con malformaciones | 17          | 0,47       |
| <b>TOTAL</b>                               | <b>3574</b> | <b>100</b> |

**TABLA VII. Distribución de las cromosomopatías más frecuentes según tipo de nacimiento y edad materna años 2004-2009.**

**TRISOMÍA 21 (Síndrome Down)**

| TIPO DE NACIMIENTO | EDAD MATERNA |          |           |           |            |           |          |           | DESC.      | TOTAL |
|--------------------|--------------|----------|-----------|-----------|------------|-----------|----------|-----------|------------|-------|
|                    | <=19         | 20-24    | 25-29     | 30-34     | 35-39      | 40-44     | >45      |           |            |       |
| NAC. VIVOS         | 1            | 4        | 12        | 24        | 23         | 5         | -        | 12        | 81         |       |
| IVes               | -            | 3        | 12        | 63        | 123        | 59        | -        | 53        | 313        |       |
| NAC. MUERTOS       | -            | -        | -         | 1         | -          | -         | -        | -         | 1          |       |
| <b>TOTAL</b>       | <b>1</b>     | <b>7</b> | <b>24</b> | <b>88</b> | <b>146</b> | <b>64</b> | <b>-</b> | <b>65</b> | <b>395</b> |       |

**TRISOMÍA 13 (Síndrome Patau)**

| TIPO DE NACIMIENTO | EDAD MATERNA |          |          |          |           |          |          |          | DESC.     | TOTAL |
|--------------------|--------------|----------|----------|----------|-----------|----------|----------|----------|-----------|-------|
|                    | <=19         | 20-24    | 25-29    | 30-34    | 35-39     | 40-44    | >45      |          |           |       |
| NAC. VIVOS         | -            | -        | -        | -        | -         | -        | -        | -        | -         |       |
| IVes               | -            | -        | 1        | 7        | 10        | 3        | -        | 5        | 26        |       |
| NAC. MUERTOS       | -            | -        | -        | -        | -         | -        | -        | -        | -         |       |
| <b>TOTAL</b>       | <b>-</b>     | <b>-</b> | <b>1</b> | <b>1</b> | <b>10</b> | <b>3</b> | <b>-</b> | <b>5</b> | <b>26</b> |       |



### TRISOMÍA 18 (Síndrome Edward)

| TIPO DE NACIMIENTO | EDAD MATERNA |       |       |       |       |       |     | DESC. | TOTAL |
|--------------------|--------------|-------|-------|-------|-------|-------|-----|-------|-------|
|                    | <=19         | 20-24 | 25-29 | 30-34 | 35-39 | 40-44 | >45 |       |       |
| NAC. VIVOS         | -            | 2     | -     | 1     | 1     | -     | -   | 1     | 5     |
| IVEs               | -            | -     | 3     | 18    | 36    | 10    | 2   | 13    | 82    |
| NAC. MUERTOS       | -            | -     | -     | -     | -     | -     | -   | -     | -     |
| <b>TOTAL</b>       | -            | 2     | 3     | 19    | 37    | 10    | 2   | 14    | 87    |

### 47, XXY (Síndrome Klinefelter)

| TIPO DE NACIMIENTO | EDAD MATERNA |       |       |       |       |       |     | DESC. | TOTAL |
|--------------------|--------------|-------|-------|-------|-------|-------|-----|-------|-------|
|                    | <=19         | 20-24 | 25-29 | 30-34 | 35-39 | 40-44 | >45 |       |       |
| NAC. VIVOS         | -            | -     | -     | 1     | 6     | 2     | -   | 1     | 10    |
| IVEs               | -            | -     | 3     | 5     | 8     | 4     | -   | 3     | 23    |
| NAC. MUERTOS       | -            | -     | -     | -     | -     | -     | -   | -     | -     |
| <b>TOTAL</b>       | -            | -     | 3     | 6     | 14    | 6     | -   | 4     | 33    |

### 45, X (Síndrome Turner)

| TIPO DE NACIMIENTO | EDAD MATERNA |       |       |       |       |       |     | DESC. | TOTAL |
|--------------------|--------------|-------|-------|-------|-------|-------|-----|-------|-------|
|                    | <=19         | 20-24 | 25-29 | 30-34 | 35-39 | 40-44 | >45 |       |       |
| NAC. VIVOS         | -            | -     | 1     | -     | 6     | -     | -   | 1     | 8     |
| IVEs               | -            | 3     | 5     | 13    | 8     | 1     | -   | 9     | 39    |
| NAC. MUERTOS       | -            | -     | -     | -     | -     | -     | -   | -     | -     |
| <b>TOTAL</b>       | -            | 3     | 6     | 13    | 14    | 1     | -   | 10    | 47    |





**TABLA VIII. Relación de síndromes, displasias esqueléticas, asociaciones, secuencias y malformaciones con nombre de síndrome sin ser síndromes diagnosticados según el tipo de nacimiento, años 2004-2009**

| MONOGÉNICOS O DE ETIOLOGÍA DESCONOCIDA                         | NAC. VIVOS | NAC. MUERTOS | IVEs | TOTAL |
|--|------------|--------------|------|-------|
| Síndrome de Aarskog  | 1          | -            | -    | 1     |
| Aniridia-Síndrome de tumor de Wilms                            | 2          | -            | -    | 2     |
| Síndrome de Alpert (acrocefalosindactilia)                     | 2          | -            | -    | 2     |
| Síndrome de Beckwith-Wiedeman                                  | 3          | -            | -    | 3     |
| Síndrome de Cockayne   | 2          | -            | -    | 2     |
| Síndrome de Cornelia de Lange                                  | 4          | -            | -    | 4     |
| Enfermedad de Crouzon (disostosis craneofacial tipo I)         | 2          | -            | -    | 2     |
| Síndrome de Di George/Síndrome velocardiofacial                | 3          | -            | -    | 3     |
| Síndrome X frágil  | -          | -            | 3    | 3     |
| Síndrome de Hallermann-Streiff                                 | 1          | -            | -    | 1     |
| Incontinencia pigmenti   | 1          | -            | -    | 1     |
| Síndrome de Ivemark  | 2          | -            | -    | 2     |
| Síndrome Klippel-Feil  | 1          | -            | -    | 1     |
| Síndrome de Klippel-Trenaunay (-Weber) (Angioosteohipertrofia) | 1          | -            | -    | 1     |
| Síndrome de Larsen   | 1          | -            | -    | 1     |
| Síndrome de Marfan   | 5          | -            | -    | 5     |
| Meckel de Gruber   | -          | -            | 1    | 1     |
| Síndrome de Noonan   | 1          | -            | -    | 1     |
| Síndrome oro-digito-facial                                     | 1          | -            | -    | 1     |
| Síndrome otopatológico digital                                 | 1          | -            | -    | 1     |
| Síndrome de Prader-Willi                                       | 1          | -            | -    | 1     |
| Síndrome Robinow-Silverman-Smith                               | 2          | -            | -    | 2     |
| Síndrome de Russell-Silver                                     | 1          | -            | -    | 1     |
| Síndrome de Seckel   | 1          | -            | -    | 1     |
| Síndrome de Smith-Lemli-Opitz                                  | 3          | -            | -    | 3     |
| Síndrome de Treacher-Collins (disostosis mandibulofacial)      | 1          | -            | -    | 1     |
| Síndrome trico-rino-falángico                                  | -          | -            | 1    | 1     |
| Síndrome de Van der Woude                                      | 2          | -            | -    | 2     |
| Síndrome de Williams   | 1          | -            | -    | 1     |



| SÍNDROMES TERATOGÉNICOS   | NAC. VIVOS | NAC. MUERTOS | IVEs | TOTAL |
|---------------------------|------------|--------------|------|-------|
| Síndrome alcohólico fetal | 1          | -            | -    | 1     |
| Citomegalovirus congénito | 9          | -            | 4    | 13    |
| Rubeola congénita         | 1          | -            | -    | 1     |
| Toxoplasmosis congénita   | 1          | -            | -    | 1     |

| DISPLASIAS ESQUELÉTICAS                                     | NAC. VIVOS | NAC. MUERTOS | IVESs | TOTAL |
|---|------------|--------------|-------|-------|
| Acondroplasia/Hipocondroplasia                              | 1          | -            | 3     | 4     |
| Condrodisplasia punctata                                    | 1          | -            | 1     | 2     |
| Displasia diastrófica                                       |            | -            | 1     | 1     |
| Síndrome de Ellis-vas Creveld (displasia condroectodérmica) | 1          | -            |       | 1     |
| Síndrome de Jeune   | 1          | -            | 1     | 2     |
| Displasia metafisaria                                       | 3          | -            |       | 3     |
| Exóstosis múltiple congénita, aclasia diafisaria            | -          | -            | 1     | 1     |
| Osteogénesis imperfecta tipo II                             | -          | -            | 2     | 2     |
| Displasia tanatofórica                                      | -          | -            | 2     | 2     |

| MICRODELECCIONES            | NAC. VIVOS | NAC. MUERTOS | IVEs | TOTAL |
|-----------------------------|------------|--------------|------|-------|
| Microdeleciones específicas | 3          | -            | -    | 3     |

| SÍNDROMES CROMOSÓMICOS                       | NAC. VIVOS | NAC. MUERTOS | IVEs | TOTAL |
|--|------------|--------------|------|-------|
| Síndrome del maullido del gato (deleción 5p) | 1          | -            | 2    | 3     |
| Síndrome de Down (trisomía 21)               | 81         | 1            | 313  | 395   |
| Síndrome de Edward (trisomía 18)             | 5          | -            | 82   | 87    |
| Síndrome de Klinefelter (47, XXY)            | 10         | -            | 23   | 33    |
| Síndrome de Patau (trisomía 13)              | -          | -            | 26   | 26    |
| Síndrome de Turner (45, X, monosomía X)      | 8          | -            | 39   | 47    |

| ASOCIACIONES   | NAC. VIVOS | NAC. MUERTOS | IVEs | TOTAL |
|--|------------|--------------|------|-------|
| Síndrome de Goldenhar (displasia oculoauriculovertebral) | 3          | -            | -    | 3     |
| Asociación Vater   | 3          | -            | -    | 3     |



| SECUENCIAS                     | NAC. VIVOS | NAC. MUERTOS | IVEs | TOTAL |
|--------------------------------|------------|--------------|------|-------|
| Secuencia de bandas amnióticas | 3          | -            | 1    | 4     |
| Secuencia de displasia caudal  | 3          | -            | -    | 3     |
| Secuencia de Moebius           | 2          | -            | -    | 2     |
| Secuencia de Pierre Robin      | 13         | -            | -    | 13    |
| Secuencia de Potter            | -          | -            | 6    | 6     |
| Secuencia Prune-belly          | 1          | -            | 13   | 14    |
| Sirenomelia                    | -          | -            | 1    | 1     |

| MALFORMACIONES CON NOMBRES DE SÍNDROME PERO SIN SER SÍNDROMES | NAC. VIVOS | NAC. MUERTOS | IVEs | TOTAL |
|---|------------|--------------|------|-------|
| Síndrome de Arnold-Chiari                                     | 1          | -            | 6    | 7     |
| Artrogriposis múltiple congénita                              | 4          | -            | 3    | 7     |
| Síndrome/Malformación de Dandy-Walker                         | 6          | -            | 16   | 22    |
| Síndrome/Enfermedad de Hirschprung                            | 22         | -            | -    | 22    |
| Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico                    | 21         | -            | 18   | 39    |
| Síndrome del corazón derecho hipoplásico                      | 1          | -            | 1    | 2     |
| Síndrome/Secuencia de megaquiste-megauréter                   | 1          | -            | 1    | 2     |
| Síndrome de la cimitarra                                      | 1          | -            | -    | 1     |

**TABLA IX. Número casos de varias anomalías identificadas, años 2004-2009**

### SISTEMA NERVIOSO

| ANOMALÍA                        | 2004 | 2005 | 2006 | 2007 | 2008 | 2009 | TOTAL |
|---------------------------------|------|------|------|------|------|------|-------|
| <b>Sistema nervioso</b>         | 38   | 52   | 50   | 69   | 60   | 83   | 352   |
| Defectos del tubo neural        | 13   | 20   | 24   | 24   | 15   | 28   | 124   |
| <i>Anencefalia y similar</i>    | 7    | 8    | 11   | 16   | 6    | 11   | 59    |
| <i>Encefalocele</i>             | 1    | 1    | 4    | 3    | 1    | 2    | 12    |
| <i>Espina bífida</i>            | 5    | 11   | 9    | 5    | 8    | 15   | 53    |
| Hidrocefalia                    | 6    | 9    | 14   | 12   | 10   | 19   | 70    |
| Microcefalia                    | 5    | 6    | 2    | 11   | 11   | 10   | 45    |
| Arinencefalia/Holoprosencefalia | 1    | 5    | 1    | 6    | 1    | 3    | 17    |



## ENFERMEDADES CONGÉNITAS CARDÍACAS

| ANOMALÍA                                 | 2004 | 2005 | 2006 | 2007 | 2008 | 2009 | TOTAL |
|--|------|------|------|------|------|------|-------|
| <b>Enfermedades congénitas cardíacas</b> | 105  | 108  | 90   | 95   | 118  | 93   | 609   |
| Enfermedad cardíaca congénita severa     | 36   | 38   | 31   | 38   | 64   | 39   | 246   |
| Truncus arterioso común                  | 2    | 1    | 2    | 3    | 2    | 0    | 10    |
| Transposición de grandes vasos           | 4    | 7    | 5    | 7    | 15   | 9    | 47    |
| Ventrículo único                         | 0    | 2    | 0    | 4    | 0    | 1    | 7     |
| Comunicación interventricular            | 54   | 45   | 21   | 36   | 33   | 36   | 225   |
| Comunicación interauricular              | 23   | 18   | 10   | 14   | 27   | 21   | 113   |
| Canal auriculoventricular                | 4    | 4    | 2    | 5    | 8    | 8    | 31    |
| Tetralogía de Fallot                     | 4    | 5    | 2    | 1    | 14   | 8    | 34    |
| Atresia y estenosis tricuspídea          | 0    | 1    | 1    | 1    | 1    | 1    | 5     |
| Anomalía de Ebstein                      | 0    | 1    | 0    | 2    | 0    | 0    | 3     |
| Estenosis de la válvula pulmonar         | 14   | 13   | 12   | 5    | 10   | 8    | 62    |
| Atresia de la válvula pulmonar           | 7    | 1    | 1    | 3    | 0    | 0    | 12    |
| Atresia/Estenosis válvula aórtica        | 1    | 5    | 2    | 4    | 7    | 2    | 21    |
| Corazón izquierdo hipoplásico            | 8    | 7    | 8    | 3    | 9    | 4    | 39    |
| Corazón derecho hipoplásico              | 0    | 1    | 0    | 0    | 1    | 0    | 2     |
| Coartación de aorta                      | 8    | 10   | 8    | 8    | 14   | 6    | 54    |
| Drenaje venoso pulmonar anómalo total    | 1    | 0    | 1    | 0    | 2    | 3    | 7     |

## FISURAS OROFACIALES

| ANOMALÍA                                | 2004 | 2005 | 2006 | 2007 | 2008 | 2009 | TOTAL |
|---|------|------|------|------|------|------|-------|
| <b>Fisuras orofaciales</b>              | 24   | 30   | 17   | 28   | 20   | 19   | 138   |
| Fisura labial con o sin fisura palatina | 13   | 13   | 14   | 13   | 10   | 12   | 75    |
| Fisura palatina                         | 11   | 17   | 3    | 15   | 10   | 7    | 63    |

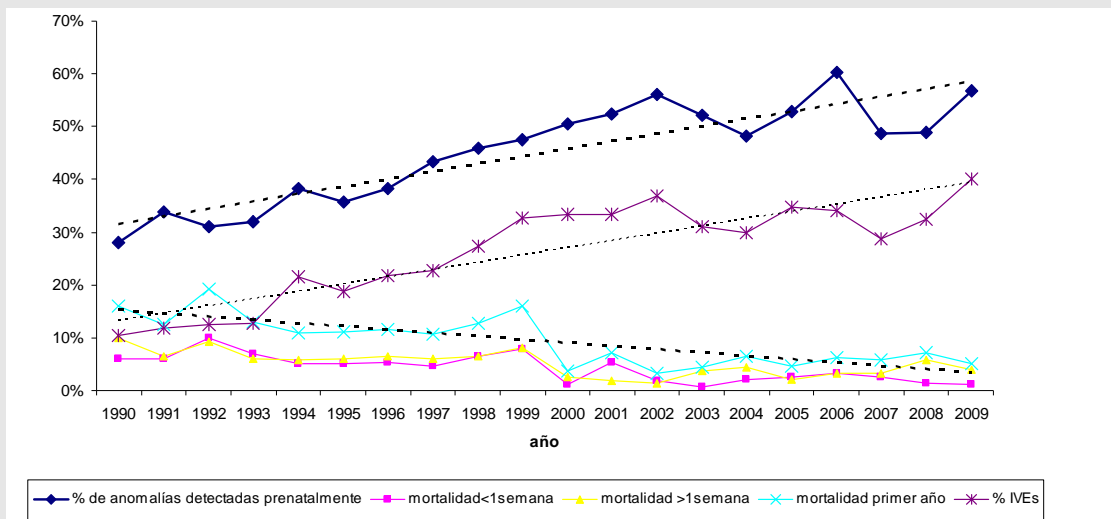
## GENITAL

| ANOMALÍA           | 2004 | 2005 | 2006 | 2007 | 2008 | 2009 | TOTAL |
|--------------------|------|------|------|------|------|------|-------|
| <b>Genital</b>     | 12   | 9    | 21   | 47   | 35   | 31   | 155   |
| Hipospadias        | 7    | 5    | 9    | 37   | 22   | 25   | 105   |
| Sexo indeterminado | 0    | 1    | 1    | 0    | 2    | 1    | 5     |

## EXTREMIDADES

| ANOMALÍA                            | 2004 | 2005 | 2006 | 2007 | 2008 | 2009 | TOTAL |
|-------------------------------------|------|------|------|------|------|------|-------|
| <b>Extremidades</b>                 | 27   | 35   | 48   | 66   | 81   | 83   | 340   |
| Reducción de extremidades           | 5    | 7    | 7    | 10   | 20   | 22   | 71    |
| Reducción de EESS                   | 4    | 4    | 7    | 5    | 12   | 15   | 47    |
| Reducción de EEII                   | 2    | 3    | 1    | 6    | 8    | 14   | 34    |
| Ausencia completa de una extremidad | 0    | 0    | 1    | 1    | 1    | 1    | 4     |
| Pies zambos-pies equinovaros        | 0    | 0    | 15   | 10   | 19   | 8    | 52    |
| Dislocación y/o displasia de cadera | 1    | 8    | 7    | 13   | 20   | 18   | 67    |
| Polidactilia                        | 12   | 15   | 11   | 20   | 13   | 10   | 81    |
| Sindactilia                         | 6    | 5    | 3    | 4    | 2    | 6    | 26    |
| Artrogriposis múltiple congénita    | 1    | 3    | 2    | 0    | 0    | 1    | 7     |

**Figura II. Evolución de la mortalidad, del % de anomalías detectadas prenatalmente y del % de interrupciones voluntarias del embarazo, en el período 1990-2009**







OSASUN ETA KONTSUMO  
SAILA  
Osasun Sailburuordetza  
Osasun Publikoko Zuzendaritza

DEPARTAMENTO DE SANIDAD  
Y CONSUMO  
Viceconsejería de Sanidad  
Dirección de Salud Pública

**TABLA XI. Tasas de prevalencia total (por 10.000 nacimientos) de cada anomalía congénita detectada, incluyendo y excluyendo las cromosómicas, en RACAV y EUROCAT, años 2004-2009**

| ANOMALÍA                                     | Nacidos vivos +<br>Nacidos muertos +<br>IVEs<br>(RACAV) |        | Nacidos vivos +<br>Nacidos muertos +<br>IVEs (EUROCAT) |        |
|--|---|--------|--|--------|
|  | Nº  | Tasa   | Nº   | Tasa   |
| <b>Todas las anomalías</b>                   | 2670  | 217,57 | 120553   | 254,72 |
| <b>Sistema nervioso</b>                      | 352   | 28,68  | 11600  | 24,51  |
| Defectos del tubo neural                     | 124   | 10,1   | 4617   | 9,76   |
| <i>Anencefalia y similar</i>                 | 59  | 4,81   | 1698   | 3,59   |
| <i>Encefalocele</i>                          | 12  | 0,98   | 552  | 1,17   |
| <i>Espina bífida</i>                         | 53  | 4,32   | 2367   | 5      |
| Hidrocefalia                                 | 70  | 5,7    | 2716   | 5,74   |
| Microcefalia                                 | 45  | 3,67   | 1200   | 2,55   |
| Arinencefalia/Holoprosencefalia              | 17  | 1,39   | 609  | 1,29   |
| <b>Ojos</b>                                  | 59  | 4,81   | 1940   | 4,1    |
| Anoftalmia/Microftalmia                      | 11  | 0,9    | 479  | 1,01   |
| <i>Anoftalmia</i>                            | 2   | 0,16   | 99   | 0,21   |
| Catarata congénita                           | 20  | 1,63   | 554  | 1,17   |
| Glaucoma congénito                           | 10  | 0,81   | 171  | 0,36   |
| <b>Orejas, cara y cuello</b>                 | 33  | 2,69   | 1132   | 2,39   |
| Anotia                                       | 0   | 0      | 167  | 0,35   |
| <b>Enfermedades congénitas<br/>cardíacas</b> | 609   | 49,62  | 37956  | 80,2   |
| Enfermedad cardíaca congénita<br>severa      | 246   | 20,05  | 9492   | 20,06  |
| Truncus arterioso común                      | 10  | 0,81   | 391  | 0,83   |
| Transposición de grandes vasos               | 47  | 3,83   | 1598   | 3,38   |
| Ventrículo único                             | 7   | 0,57   | 332  | 0,7    |
| Comunicación interventricular                | 225   | 18,33  | 15988  | 33,78  |
| Comunicación interauricular                  | 113   | 9,21   | 11503  | 24,3   |
| Canal auriculoventricular                    | 31  | 2,53   | 1799   | 3,8    |
| Tetralogía de Fallot                         | 34  | 2,77   | 1489   | 3,15   |
| Atresia y estenosis tricuspídea              | 5   | 0,41   | 282  | 0,6    |
| Anomalía de Ebstein                          | 3   | 0,24   | 216  | 0,46   |
| Estenosis de la válvula<br>pulmonar          | 62  | 5,05   | 1830   | 3,87   |
| Atresia de la válvula pulmonar               | 12  | 0,98   | 405  | 0,86   |
| Atresia/Estenosis válvula aórtica            | 21  | 1,71   | 566  | 1,2    |
| Corazón izquierdo hipoplásico                | 39  | 3,18   | 1297   | 2,74   |
| Corazón derecho hipoplásico                  | 2   | 0,16   | 216  | 0,46   |
| Coartación de aorta                          | 54  | 4,4    | 1684   | 3,56   |
| Drenaje venoso pulmonar<br>anómalo total     | 7   | 0,57   | 276  | 0,58   |



OSASUN ETA KONTSUMO  
SAILA  
Osasun Sailburuordetza  
Osasun Publikoko Zuzendaritza

DEPARTAMENTO DE SANIDAD  
Y CONSUMO  
Viceconsejería de Sanidad  
Dirección de Salud Pública

| ANOMALÍA   | Nacidos vivos +<br>Nacidos muertos +<br>IVEs<br>(RACAV) |       | Nacidos vivos +<br>Nacidos muertos +<br>IVEs (EUROCAT) |       |
|--|---|-------|--|-------|
|  | Nº  | Tasa  | Nº   | Tasa  |
| <b>Respiratorio</b>  | 100   | 8,15  | 2955   | 6,24  |
| Atresia de coanas  | 16  | 1,3   | 407  | 0,86  |
| Malformación adenomatosa<br>quistica pulmonar                | 9   | 0,73  | 371  | 0,78  |
| <b>Fisuras orofaciales</b>                                   | 138   | 11,25 | 7166   | 15,14 |
| Fisura labial con o sin fisura<br>palatina                   | 75  | 6,11  | 4369   | 9,27  |
| Fisura palatina  | 63  | 5,13  | 2787   | 5,91  |
| <b>Aparato digestivo</b>                                     | 217   | 17,68 | 8070   | 17,05 |
| Atresia esofágica con o sin<br>fístula traqueo-esofágica     | 29  | 2,36  | 1097   | 2,32  |
| Atresia o estenosis duodenal                                 | 8   | 0,65  | 602  | 1,27  |
| Atresia o estenosis de otras<br>partes del intestino delgado | 24  | 1,96  | 411  | 0,87  |
| Atresia y estenosis ano-rectal                               | 33  | 2,69  | 1416   | 2,99  |
| Enfermedad de Hirschsprung                                   | 22  | 1,79  | 580  | 1,23  |
| Atresia de los conductos<br>bilíares                         | 9   | 0,73  | 128  | 0,27  |
| Páncreas anular  | 3   | 0,24  | 78   | 0,16  |
| Hernia diafragmática   | 32  | 2,61  | 1278   | 2,7   |
| <b>Defectos de la pared<br/>abdominal</b>                    | 71  | 5,79  | 2938   | 6,21  |
| Gastrosquisis  | 18  | 1,47  | 1340   | 2,83  |
| Onfalocele   | 53  | 4,32  | 1361   | 2,88  |
| <b>Urinario</b>  | 444   | 36,18 | 16017  | 33,84 |
| Agenesia renal bilateral<br>incluido síndrome de Potter      | 8   | 0,65  | 560  | 1,19  |
| Displasia renal  | 55  | 4,48  | 1914   | 4,04  |
| Hidronefrosis congénita                                      | 74  | 6,03  | 4877   | 10,3  |
| Extrofia vesical y/o epispadias                              | 6   | 0,49  | 303  | 0,64  |
| Válvulas de uretra posterior<br>y/o prune belly              | 26  | 2,12  | 428  | 0,9   |
| <b>Genital</b>   | 155   | 12,63 | 10165  | 21,48 |
| Hipospadias  | 105   | 8,56  | 8187   | 17,48 |
| Sexo indeterminado   | 5   | 0,41  | 316  | 0,67  |
| <b>Extremidades</b>  | 340   | 27,71 | 19425  | 41,04 |
| Reducción del miembro  | 71  | 5,79  | 2586   | 5,46  |
| Reducción del miembro<br>superior                            | 47  | 3,83  | 1833   | 3,87  |
| Reducción del miembro<br>inferior                            | 34  | 2,77  | 987  | 2,09  |
| Ausencia completa de un<br>miembro                           | 4   | 0,33  | 92   | 0,19  |
| Pies zambos-pies equinovaros                                 | 52  | 4,24  | 4972   | 10,51 |
| Dislocación y/o displasia de<br>cadera                       | 67  | 5,46  | 3406   | 7,2   |
| Polidactilia   | 81  | 6,6   | 4188   | 8,94  |
| Sindactilia  | 26  | 2,12  | 2589   | 5,53  |
| Artrogriposis múltiple congénita                             | 7   | 0,57  | 273  | 0,58  |





OSASUN ETA KONTSUMO  
SAILA  
Osasun Sailburuordetza  
Osasun Publikoko Zuzendaritza

DEPARTAMENTO DE SANIDAD  
Y CONSUMO  
Viceconsejería de Sanidad  
Dirección de Salud Pública

| ANOMALÍA   | Nacidos vivos +<br>Nacidos muertos +<br>IVEs<br>(RACAV) |       | Nacidos vivos +<br>Nacidos muertos +<br>IVEs<br>(EUROCAT) |       |
|--|---|-------|---|-------|
|  | Nº  | Tasa  | Nº  | Tasa  |
| <b>Músculo-esquelético</b>                                 | 186   | 15,16 | 4190  | 8,85  |
| Enanismo tanatofórico                                      | 2   | 0,16  | 158   | 0,33  |
| Síndrome Jeunes  | 2   | 0,16  | 47  | 0,1   |
| Acondroplasia  | 4   | 0,33  | 193   | 0,41  |
| Craneosinostosis   | 65  | 5,3   | 879   | 1,86  |
| Bandas de<br>constricción/amnióticas<br>congénita          | 4   | 0,33  | 253   | 0,53  |
| <b>Otras malformaciones</b>                                | 94  | 7,66  | 3764  | 7,95  |
| Asplenia   | 7   | 0,57  | 74  | 0,16  |
| Situs inversus   | 11  | 0,9   | 296   | 0,63  |
| Siameses   | 2   | 0,16  | 88  | 0,19  |
| Afecciones de la piel                                      | 19  | 1,55  | 899   | 1,9   |
| <b>Síndromes teratogénicos<br/>con malformaciones</b>      | 17  | 1,39  | 576   | 1,22  |
| Síndrome alcohólico-fetal                                  | 1   | 0,08  | 206   | 0,44  |
| Síndrome valproico fetal                                   | 1   | 0,08  | 39  | 0,08  |
| Síndrome fetal de la warfarina                             | 0   | 0     | 2   | 0     |
| Infecciones maternas con<br>resultado de<br>malformaciones | 15  | 1,22  | 262   | 0,55  |
| <b>Síndromes genéticos +<br/>microdelecciones</b>          | 65  | 5,3   | 2611  | 5,52  |
| <b>Cromosómicas</b>  | 694   | 56,55 | 17023   | 35,97 |
| Síndrome Down  | 395   | 32,19 | 9851  | 20,81 |
| Síndrome de Patau/trisomía<br>13                           | 26  | 2,12  | 901   | 1,9   |
| Síndrome de Edgard/trisomía<br>18                          | 87  | 7,09  | 2285  | 4,83  |
| Síndrome Turner  | 47  | 3,83  | 1015  | 2,14  |
| Síndrome Klinefelter                                       | 33  | 2,69  | 399   | 0,84  |
| Síndrome Cri-du-chat                                       | 3   | 0,24  | 57  | 0,12  |
| Síndrome Wolf-Hirschorn                                    | 0   | 0     | 52  | 0,11  |



OSASUN ETA KONTSUMO  
SAILA  
Osasun Sailburuordetza  
Osasun Publikoko Zuzendaritza

DEPARTAMENTO DE SANIDAD  
Y CONSUMO  
Viceconsejería de Sanidad  
Dirección de Salud Pública

| ANOMALÍA                                     | Nacidos vivos +<br>Nacidos muertos +<br>IVEs (Excluyendo<br>cromosómicas)<br>(RACAV) |        | Nacidos vivos +<br>Nacidos muertos +<br>IVEs (Excluyendo<br>cromosómicas)<br>(EUROCAT) |        |
|--|--|--------|--|--------|
|  | Nº   | Tasa   | Nº   | Tasa   |
| <b>Todas las anomalías</b>                   | 1976   | 161,02 | 103530   | 218,75 |
| <b>Sistema nervioso</b>                      | 303  | 24,69  | 10567  | 22,33  |
| Defectos del tubo neural                     | 117  | 9,53   | 4427   | 9,35   |
| <i>Anencefalia y similar</i>                 | 58   | 4,73   | 1656   | 3,5    |
| <i>Encefalocele</i>                          | 12   | 0,98   | 525  | 1,11   |
| <i>Espina bífida</i>                         | 47   | 3,83   | 2246   | 4,75   |
| Hidrocefalia                                 | 57   | 4,64   | 2465   | 5,21   |
| Microcefalia                                 | 43   | 3,5    | 1106   | 2,35   |
| Arinencefalia/Holoprosencefalia              | 13   | 1,06   | 410  | 0,87   |
| <b>Ojos</b>                                  | 53   | 4,32   | 1781   | 3,76   |
| Anoftalmia/Microftalmia                      | 10   | 0,81   | 401  | 0,85   |
| <i>Anoftalmia</i>                            | 1  | 0,08   | 87   | 0,18   |
| Catarata congénita                           | 19   | 1,55   | 534  | 1,13   |
| Glaucoma congénito                           | 10   | 0,81   | 168  | 0,35   |
| <b>Orejas, cara y cuello</b>                 | 21   | 1,71   | 915  | 1,93   |
| Anotia                                       | 0  | 0      | 156  | 0,33   |
| <b>Enfermedades congénitas<br/>cardíacas</b> | 534  | 43,51  | 33884  | 71,59  |
| Enfermedad cardíaca<br>congénita severa      | 221  | 18,01  | 7919   | 16,73  |
| Truncus arterioso común                      | 8  | 0,65   | 344  | 0,73   |
| Transposición de grandes<br>vasos            | 47   | 3,83   | 1554   | 3,28   |
| Ventrículo único                             | 6  | 0,49   | 312  | 0,66   |
| Comunicación interventricular                | 194  | 15,81  | 14463  | 30,56  |
| Comunicación interauricular                  | 92   | 7,5    | 10451  | 22,08  |
| Canal auriculoventricular                    | 17   | 1,39   | 768  | 1,62   |
| Tetralogía de Fallot                         | 33   | 2,69   | 1310   | 2,77   |
| Atresia y estenosis tricuspídea              | 5  | 0,41   | 268  | 0,57   |
| Anomalía de Ebstein                          | 3  | 0,24   | 208  | 0,44   |
| Estenosis de la válvula<br>pulmonar          | 56   | 4,56   | 1763   | 3,73   |
| Atresia de la válvula pulmonar               | 12   | 0,98   | 378  | 0,8    |
| Atresia/Estenosis válvula<br>aórtica         | 20   | 1,63   | 544  | 1,15   |
| Corazón izquierdo hipoplásico                | 37   | 3,01   | 1200   | 2,54   |
| Corazón derecho hipoplásico                  | 2  | 0,16   | 200  | 0,42   |
| Coartación de aorta                          | 50   | 4,07   | 1520   | 3,21   |
| Drenaje venoso pulmonar<br>anómalo total     | 7  | 0,57   | 262  | 0,55   |



OSASUN ETA KONTSUMO  
SAILA  
Osasun Sailburuordetza  
Osasun Publikoko Zuzendaritza

DEPARTAMENTO DE SANIDAD  
Y CONSUMO  
Viceconsejería de Sanidad  
Dirección de Salud Pública

| ANOMALÍA   | Nacidos vivos +<br>Nacidos muertos +<br>IVEs (Excluyendo<br>cromosómicas)<br>(RACAV) |       | Nacidos vivos +<br>Nacidos muertos +<br>IVEs (Excluyendo<br>cromosómicas)<br>(EUROCAT) |       |
|--|--|-------|--|-------|
|  | Nº   | Tasa  | Nº   | Tasa  |
| <b>Respiratorio</b>  | 75   | 6,11  | 2624   | 5,54  |
| Atresia de coanas  | 16   | 1,3   | 371  | 0,78  |
| Malformación adenomatosa<br>quística pulmonar                | 9  | 0,73  | 368  | 0,78  |
| <b>Fisuras orofaciales</b>                                   | 124  | 10,1  | 6637   | 14,02 |
| Fisura labial con o sin fisura<br>palatina                   | 63   | 5,13  | 4015   | 8,52  |
| Fisura palatina  | 61   | 4,97  | 2612   | 5,54  |
| <b>Aparato digestivo</b>                                     | 201  | 16,38 | 7288   | 15,4  |
| Atresia esofágica con o sin<br>fístula traqueo-esofágica     | 29   | 2,36  | 1005   | 2,12  |
| Atresia o estenosis duodenal                                 | 6  | 0,49  | 425  | 0,9   |
| Atresia o estenosis de otras<br>partes del intestino delgado | 24   | 1,96  | 405  | 0,86  |
| Atresia y estenosis ano-rectal                               | 32   | 2,61  | 1310   | 2,77  |
| Enfermedad de Hirschsprung                                   | 20   | 1,63  | 523  | 1,11  |
| Atresia de los conductos<br>biliares                         | 9  | 0,73  | 127  | 0,27  |
| Páncreas anular  | 3  | 0,24  | 60   | 0,13  |
| Hernia diafragmática   | 31   | 2,53  | 1153   | 2,44  |
| <b>Defectos de la pared<br/>abdominal</b>                    | 49   | 3,99  | 2529   | 5,34  |
| Gastroquisis   | 14   | 1,14  | 1318   | 2,78  |
| Onfalocele   | 35   | 2,85  | 992  | 2,1   |
| <b>Urinario</b>  | 419  | 34,14 | 15288  | 32,3  |
| Agenesia renal bilateral<br>incluido síndrome de Potter      | 7  | 0,57  | 548  | 1,16  |
| Displasia renal  | 53   | 4,32  | 1822   | 3,85  |
| Hidronefrosis congénita                                      | 69   | 5,62  | 4697   | 9,92  |
| Extrofia vesical y/o epispadias                              | 6  | 0,49  | 297  | 0,63  |
| Válvulas de uretra posterior<br>y/o prune belly              | 26   | 2,12  | 415  | 0,88  |
| <b>Genital</b>   | 148  | 12,06 | 9937   | 21    |
| Hipospadias  | 104  | 8,47  | 8101   | 17,3  |
| Sexo indeterminado   | 3  | 0,24  | 278  | 0,59  |
| <b>Extremidades</b>  | 286  | 23,3  | 18426  | 38,93 |
| Reducción del miembro  | 57   | 4,64  | 2402   | 5,08  |
| Reducción del miembro<br>superior                            | 37   | 3,01  | 1698   | 3,59  |
| Reducción del miembro<br>inferior                            | 29   | 2,36  | 919  | 1,94  |
| Ausencia completa de un<br>miembro                           | 4  | 0,33  | 92   | 0,19  |
| Pies zambos-pies equinovaros                                 | 49   | 3,99  | 4758   | 10,05 |
| Dislocación y/o displasia de<br>cadera                       | 64   | 5,22  | 3371   | 7,12  |
| Polidactilia   | 73   | 5,95  | 3959   | 8,45  |
| Sindactilia  | 23   | 1,87  | 2453   | 5,24  |
| Artrogriposis múltiple<br>congénita                          | 5  | 0,41  | 267  | 0,56  |



OSASUN ETA KONTSUMO  
SAILA  
Osasun Sailburuordetza  
Osasun Publikoko Zuzendaritza

DEPARTAMENTO DE SANIDAD  
Y CONSUMO  
Viceconsejería de Sanidad  
Dirección de Salud Pública

| ANOMALÍA   | Nacidos vivos +<br>Nacidos muertos +<br>IVEs (Excluyendo<br>cromosómicas)<br>(RACAV) |       | Nacidos vivos +<br>Nacidos muertos +<br>IVEs (Excluyendo<br>cromosómicas)<br>(EUROCAT) |      |
|--|--|-------|--|------|
|  | Nº   | Tasa  | Nº   | Tasa |
| <b>Músculo-esquelético</b>                                 | 164  | 13,36 | 3892   | 8,22 |
| Enanismo tanatóforico                                      | 2  | 0,16  | 158  | 0,33 |
| Síndrome Jeunes  | 2  | 0,16  | 47   | 0,1  |
| Acondroplasia  | 4  | 0,33  | 190  | 0,4  |
| Craneosinostosis   | 64   | 5,22  | 812  | 1,72 |
| Bandas de<br>constricción/amnióticas<br>congénita          | 4  | 0,33  | 246  | 0,52 |
| <b>Otras malformaciones</b>                                | 86   | 7,01  | 3487   | 7,37 |
| Asplenia   | 4  | 0,33  | 66   | 0,14 |
| Situs inversus   | 10   | 0,81  | 289  | 0,61 |
| Siameses   | 2  | 0,16  | 88   | 0,19 |
| Afecciones de la piel                                      | 19   | 1,55  | 844  | 1,78 |
| <b>Síndromes teratogénicos<br/>con malformaciones</b>      | 17   | 1,39  | 568  | 1,2  |
| Síndrome alcohólico-fetal                                  | 1  | 0,08  | 205  | 0,43 |
| Síndrome valproico fetal                                   | 1  | 0,08  | 38   | 0,08 |
| Síndrome fetal de la warfarina                             | 0  | 0     | 2  | 0    |
| Infecciones maternas con<br>resultado de<br>malformaciones | 15   | 1,22  | 260  | 0,55 |
| <b>Síndromes genéticos +<br/>microdelecciones</b>          | 60   | 4,89  | 2508   | 5,3  |
| <b>Cromosómicas</b>  | 0  | 0     | 0  | 0    |
| Síndrome Down  | 0  | 0     | 0  | 0    |
| Síndrome de Patau/trisomía<br>13                           | 0  | 0     | 0  | 0    |
| Síndrome de Edgard/trisomía<br>18                          | 0  | 0     | 0  | 0    |
| Síndrome Turner  | 0  | 0     | 0  | 0    |
| Síndrome Klinefelter                                       | 0  | 0     | 0  | 0    |
| Síndrome Cri-du-chat                                       | 0  | 0     | 0  | 0    |
| Síndrome Wolf-Hirschorn                                    | 0  | 0     | 0  | 0    |



## **APÉNDICE I: Relación de anomalías a excluir en la recogida de casos cuando se presentan de forma aislada**

### **CABEZA**

- Desarrollo atípico del pelo del cuero cabelludo
- Occipucio plano
- Dolicocefalia
- Plagiocefalia-asimetría craneal
- Espuela ósea occipital
- Tercera fontanela
- Macrocefalia
- Asimetría facial
- Compresión facial
- Otras deformidades congénitas del cráneo, cara y mandíbula (atrofia o hipertrofia hemifacial, nariz aplastada o torcida congénita, depresiones craneales, desviaciones congénitas del tabique nasal)

### **OJOS**

- Pliegues epicánticos
- Epicanto invertido
- Fisuras palpebrales inclinadas hacia arriba
- Fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo
- Fisuras palpebrales cortas
- Ectropion congénito
- Entropión congénito
- Otras anomalías de los párpados (ablefaron, ausencia o agenesia de pestañas, párpado accesorio, músculo del ojo accesorio, blefarofimosis congénita (párpados fusionados), simblefaron congénito, coloboma de los párpados, fisuras palpebrales mongoloides, fisuras palpebrales antimongoloides, malformaciones congénitas no específicas los párpados)
- Distopia cantorum
- Hipertelorismo
- Hipotelorismo
- Estenosis o estrechez del conducto lagrimal
- Sinofris
- Esclerótica azul
- Lágrimas de cocodrilo

### **OREJAS**

- Forma primitiva
- Falta de pliegue
- Talla asimétrica
- Angulación posterior
- Microtia
- Macrotia
- Orejas protuberantes
- Ausencia de trago
- Doble lóbulo
- Aurícula accesoria, apéndice o lóbulo preauricular
- Fosa auricular
- Seno o quiste preauricular
- Meato auditivo externo estrecho
- Orejas de implantación baja
- Orejas de murciélago, orejas proeminentes
- Malformaciones menores e inespecíficas de las orejas



OSASUN ETA KONTSUMO

SAILA

Osasun Sailburuordetza

Osasun Publikoko Zuzendaritza

DEPARTAMENTO DE SANIDAD

Y CONSUMO

Viceconsejería de Sanidad

Dirección de Salud Pública

**NARIZ**

- Narinas pequeñas
- Alas nasales marcadas

**REGIÓN ORAL**

- Mandíbula en límites menores/microrretrognatia menor
- Frenillo aberrante
- Hipoplasia esmalte
- Dientes malformados
- Paladar ojival
- Lengua anclada o anquiloglosia o quiste de lengua
- Macroglosia
- Macrostomía
- Microstomía
- Macroqueilia
- Microqueilia
- Ranula

**CUELLO**

- Pterigium colli leve
- Seno, fístula o quiste de la hendidura branquial
- Seno o quiste preauricular
- Otras malformaciones de la hendidura branquial (malformaciones de la hendidura branquial no específicas, aurícula cervical, otocefalia)
- Malformaciones congénitas inespecíficas de la cara y cuello
- Tortícolis

**MANOS**

- Duplicación de la uña del 1º dedo
- Uñas alargadas o hipertróficas
- Pliegue palmar único o anormal
- Dermatoglifo inusual
- Clinodactilia (5º dedo)
- Dedos cortos (4º y 5º)
- Huesos del carpo cortos

**PIES-EXTREMIDADES**

- Sindactilia (2º-3º dedos)
- Espacio entre dedos (1º-2º)
- 1º dedo del pie corto
- Hueco entre dedos (4º, 5º)
- Uñas alargadas o hipertróficas
- Prominencia del hueso calcáneo
- Clic de cadera, subluxación o cadera inestable
- Metatarsos varos, metatarsos aductos
- Hallux varus-otras deformidades varas congénitas de los pies
- Pies calcaneoalvos
- Pies planos congénitos
- Metatarsos valgos-otras deformidades valgas congénitas de los pies
- Pies cavos
- Pies planos de origen postural-otras deformidades congénitas de los pies (dedo martillo, coalición tarsal, talo vertical)
- Deformidades congénitas inespecíficas de los pies



OSASUN ETA KONTSUMO

SAILA

Osasun Sailburuordetza

Osasun Publikoko Zuzendaritza

DEPARTAMENTO DE SANIDAD

Y CONSUMO

Viceconsejería de Sanidad

Dirección de Salud Pública

**PIEL**

- Hemangioma (otro que no sea en cara o cuello)
- Nevus pigmentado-Nevus congénito no neoplásico
- Nevus flammeus
- Nevus fresa
- Linfangioma
- Angioma
- Lanugo persistente
- Mancha mongoloide (blancas)
- Mancha depigmentada
- Colocación inusual de pezones
- Pezones accesorios
- Mancha café con leche

**ESQUELÉTICO**

- Cúbito valgo
- Esternón prominente
- Esternón deprimido
- Esternón bífido
- Pecho en forma de escudo, otras deformidades congénitas del pecho
- Deformidad congénita de la columna vertebral (escoliosis postural congénita, curvatura congénita postural de la columna vertebral, otras deformidades congénitas específicas de la columna vertebral)
- Genu valgo
- Genu varo
- Genu recurvatum
- Fémur arqueado
- Tibia y peroné arqueados
- Huesos largos de las piernas arqueados, inespecífico
- Espina bífida oculta
- Hoyuelo en sacro
- Costilla cervical
- Ausencia de costilla
- Costilla accesoria
- Lordosis congénita, postural

**CEREBRO**

- Quiste aracnoideo
- Quiste del plexo coroideo
- Anomalías de septum pellucidum

**CARDIOVASCULAR**

- Ausencia o hipoplasia de la arteria umbilical, arteria umbilical única
- Soplo cardíaco funcional o inespecífico
- Ductus arterioso persistente si edad gestacional <37 semanas
- Estenosis de la arteria pulmonar periférica
- Foramen oval permeable

**PULMONAR**

- Lóbulo pulmonar accesorio
- Estridor laríngeo congénito
- Laringomalacia
- Traqueomalacia
- Lóbulo acigos pulmonar



**OSASUN ETA KONTSUMO**  
**SAILA**  
Osasun Sailburuordetza  
*Osasun Publikoko Zuzendaritza*

**DEPARTAMENTO DE SANIDAD**  
**Y CONSUMO**  
Viceconsejería de Sanidad  
*Dirección de Salud Pública*

**GASTRO-INTESTINAL**

- Hernia de hiato
- Estenosis pilórica
- Diastesis del músculo recto
- Hernia umbilical
- Hernia inguinal
- Divertículo de Meckel
- Desorden funcional gastro-intestinal (dismotilidad de estómago, pseudos-obstrucción de estómago, dismotilidad de intestino grueso, pseudos-obstrucción del intestino grueso, dismotilidad intestino delgado)
- Quiste transitorio del colédoco
- Ano anterior

**RENAL**

- Reflujo vesico-uretero-renal
- Hidronefrosis con dilatación pélvica menor de 10 mm
- Riñón gigante e hiperplásico
- Quiste renal único

**GENITALES EXTERNOS**

- Prepucio deficiente o encapuchado
- Criptorquidia
- Testículos ectópicos inespecífico
- Testículos retráctiles
- Hidrocele testicular
- Fimosis
- Escroto bífido
- Curvatura lateral del pene
- Hipoplasia del pene
- Himen imperforado
- Fusión de labios
- Labios menores prominentes
- Hipertrofia de clítoris
- Apéndice cutáneo vaginal
- Quistes en vulva
- Quistes transitorios ováricos

**OTRAS**

- Malformaciones congénitas inespecíficas

**CROMOSÓMICAS**

- Translocaciones equilibradas o inversiones en individuos normales





## APÉNDICE II: Datos que se recogen sobre cada caso

### DATOS DEL RECIÉN NACIDO

1. Nombre y apellidos
2. Nº de historia clínica
3. Lugar de nacimiento
4. Fecha de nacimiento
5. Sexo
6. Nº de niños/fetos en el parto, orden de nacimiento y número de nacidos con anomalías
7. Tipo de gemelos en caso de embarazo múltiple
8. Tipo de caso
9. Peso al nacimiento
10. Duración de la gestación
11. Ha vivido una semana completa
12. Fecha de defunción
13. Estado a la detección
14. Edad gestacional en que se diagnosticó la anomalía en el caso de que fuera prenatalmente
15. Primer test prenatal positivo
16. Amniocentesis
17. Ultrasonidos
18. Biopsia de vellosidades coriales
19. Otras técnicas
20. Cariotipo del niño/feto
21. Autopsia
22. Primer procedimiento quirúrgico

### DATOS DE LA MADRE

23. Nombre y apellidos
24. Domicilio de residencia
25. Fecha de nacimiento
26. Edad en el momento del parto
27. Fecha de la última regla
28. Nº total de embarazos previos
29. Nº de abortos espontáneos
30. Nº de abortos inducidos
31. Nº nacidos vivos
32. Nº nacidos muertos
33. Técnicas de reproducción asistida
34. Enfermedades tanto crónicas como agudas cuyo comienzo es anterior al embarazo que puedan influir en el crecimiento fetal
35. Enfermedades tanto crónicas como agudas cuyo comienzo es en la primera mitad del embarazo, incluidas las infecciones maternas asintomáticas
36. Fármacos tomados por la madre durante el primer trimestre del embarazo
37. Exposiciones habituales a sustancias tóxicas
38. Toma preconcepcional o tras concepción de ácido fólico por parte de la madre
39. Consanguinidad
40. Madre con la misma u otra anomalía

### DATOS DEL PADRE

41. Edad en el momento del parto
42. Padre con la misma u otra anomalía

### DATOS DE LOS HERMANOS

43. Hermanos con malformaciones notificadas a EUROCAT
44. Hermanos con la misma u otra anomalía



**OSASUN ETA KONTSUMO  
SAILA**  
Osasun Sailburuordetza  
*Osasun Publikoko Zuzendaritza*

**DEPARTAMENTO DE SANIDAD  
Y CONSUMO**  
Viceconsejería de Sanidad  
*Dirección de Salud Pública*

**MALFORMACIONES**

- 45. Cuándo fue descubierta
- 46. Síndrome
- 47. Malformaciones presentes (hasta 8)
- 48. Comentarios



### APÉNDICE III: Clasificación de subgrupos empleada por EUROCAT

| Subgrupos                                  | ICD10-BPA   | Comentarios  |
|--|---|--|
| <b>Todas las anomalías</b>                 | Capítulo Q, D215, D821, D1810, P350, P351, P371                     | Excluir todas las anomalías menores del apéndice I                       |
| <b>Sistema nervioso</b>                    | Q00, Q01, Q02, Q03, Q04, Q05, Q06, Q07                              |  |
| Defectos del tubo neural                   | Q00, Q01, Q05   |  |
| Anencefalia y similar                      | Q00   |  |
| Encefalocele                               | Q01   | Excluido si asociado con anencefalia                                     |
| Espina bífida                              | Q05   | Excluido si asociado con anencefalia o encefalocele                      |
| Hidrocefalia                               | Q03   | Excluir hidranencefalia, excluir asociación con defectos del tubo neural |
| Microcefalia                               | Q02   | Excluir asociación con defectos del tubo neural                          |
| Arinencefalia/<br>Holoprosencefalia        | Q041, Q042  |  |
| <b>Ojos</b>                                | Q10-Q15. Excluir Q135   |  |
| Anoftalmia/Microftalmia                    | Q110, Q111, Q112  |  |
| Anoftalmia                                 | Q110, Q111  |  |
| Catarata congénita                         | Q120  |  |
| Glaucoma congénito                         | Q150  |  |
| <b>Orejas, cara y cuello</b>               | Q16, Q178, Q183, Q187, Q188, Q189                                   |  |
| Anotia                                     | Q160  |  |
| <b>Enfermedades congénitas del corazón</b> | Q20-Q26   | Excluir PCA aislado con edad gestacional <37 sem (Q250)                  |
| Enfermedad cardíaca congénita severa       | Q200, Q203-Q204, Q212-Q213, Q220, Q224-Q226, Q230, Q234, Q251, Q262 |  |
| Truncus arterioso común                    | Q200  |  |
| Transposición de grandes vasos             | Q203  |  |
| Ventrículo único                           | Q204  |  |
| Comunicación interventricular              | Q210  |  |
| Comunicación interauricular                | Q211  |  |
| Canal auriculoventricular                  | Q212  |  |
| Tetralogía de Fallot                       | Q213  |  |
| Atresia y estenosis tricuspídea            | Q224  |  |
| Anomalía de Ebstein                        | Q225  |  |
| Estenosis de la válvula pulmonar           | Q221  |  |
| Atresia de la válvula pulmonar             | Q220  |  |
| Atresia/Estenosis válvula aórtica          | Q230  |  |
| Corazón izquierdo hipoplásico              | Q234  |  |
| Corazón derecho hipoplásico                | Q226  |  |
| Coartación de aorta                        | Q251  |  |
| Drenaje venoso pulmonar anómalo total      | Q262  |  |



OSASUN ETA KONTSUMO  
SAILA  
Osasun Sailburuordetza  
Osasun Publikoko Zuzendaritza

DEPARTAMENTO DE SANIDAD  
Y CONSUMO  
Viceconsejería de Sanidad  
Dirección de Salud Pública

|   |  |  |
|---|--|--|
| <b>Respiratorio</b>                                       | Q30-Q34. Excluir Q314, Q320                          |  |
| Atresia de coanas   | Q300   |  |
| Malformación adenomatosa quística pulmonar                | Q3380  |  |
| <b>Fisuras orofaciales</b>                                | Q35-Q37  |  |
| Fisura labial con o sin fisura palatina                   | Q36, Q37   |  |
| Fisura palatina   | Q35  | Excluir asociación con fisura labial (Q36-Q37) |
| <b>Aparato digestivo</b>                                  | Q38-Q39, Q402-Q409, Q41-Q45                          |  |
|   | Excluir Q381, Q382, Q3850, Q430, Q4320, Q4381        |  |
|   | Q4382  |  |
| Atresia esofágica con o sin fístula traqueo-esofágica     | Q390-Q391  |  |
| Atresia o estenosis duodenal                              | Q410   | Excluido si también páncreas anular (Q451)     |
| Atresia o estenosis de otras partes del intestino delgado | Q411-Q418  |  |
| Atresia y estenosis ano-rectal                            | Q420-Q423  |  |
| Enfermedad de Hirschsprung                                | Q431   |  |
| Atresia de los conductos biliares                         | Q442   |  |
| Páncreas anular   | Q451   |  |
| Hernia diafragmática                                      | Q790   |  |
| <b>Defectos de la pared abdominal</b>                     | Q792, Q793, Q795                                     |  |
| Gastrosquisis   | Q793   |  |
| Onfalocele  | Q792   |  |
| <b>Urinario</b>   | Q60-Q64, Q794 . Excluir Q627, Q633                   |  |
| Agenesia renal bilateral incluido síndrome de Potter      | Q601, Q606   | Excluir unilateral                             |
| Displasia renal   | Q614   |  |
| Hidronefrosis congénita                                   | Q620   |  |
| Extrofia vesical y/o epispadias                           | Q641, Q640   |  |
| Válvulas de uretra posterior y/o prune belly              | Q6420, Q794  |  |
| <b>Genital</b>  | Q50-Q52, Q54-Q56. Excluir Q523, Q525                 |  |
| Hipospadias   | Q54  |  |
| Sexo indeterminado  | Q56  |  |
| <b>Extremidades</b>                                       | Q650-Q652, Q658-Q659, Q660, Q681-Q682, Q688, Q69-Q74 |  |
|   | Excluir Q6821  |  |
| Reducción de extremidades                                 | Q71-Q73  |  |
| Reducción extremidad superior                             | Q71  |  |
| Reducción de extremidad inferior                          | Q72  |  |
| Ausencia completa de una extremidad                       | Q710, Q720, Q730                                     |  |
| Pies zambos-pies equinovaros                              | Q660   |  |
| Dislocación y/o displasia de cadera                       | Q650-Q652, Q6580, Q6581                              |  |
| Polidactilia  | Q69  |  |
| Sindactilia   | Q70  |  |
| Artrogriposis múltiple congénita                          | Q743   |  |



OSASUN ETA KONTSUMO  
SAILA  
Osasun Sailburuordetza  
Osasun Publikoko Zuzendaritza

DEPARTAMENTO DE SANIDAD  
Y CONSUMO  
Viceconsejería de Sanidad  
Dirección de Salud Pública

|   |  |                          |
|---|--|--------------------------|
| <b>Músculo-esquelético</b>                              | Q750-Q751, Q754-Q759, Q761-Q764,<br>Q766-Q769, Q77, Q78, Q796-Q799       |                          |
| Enanismo tanatóforico                                   | Q771   |                          |
| Síndrome Jeunes   | Q772   |                          |
| Acondroplasia   | Q774   |                          |
| Craneosinostosis  | Q750   |                          |
| Bandas de constricción/amnióticas<br>congénitas         | Q7980  |                          |
| <b>Otras malformaciones</b>                             | Q27, Q28, Q80-Q85, Q89<br>Excluir Q270, Q825, Q8280,<br>Q833, Q845, Q899 |                          |
| Asplenia  | Q8900  |                          |
| Situs inversus  | Q893   |                          |
| Siameses  | Q894   |                          |
| Afecciones de la piel                                   | Q80-Q82  |                          |
| <b>Síndromes teratogénicos con malformaciones</b>       | Q86, P350, P351, P371  |                          |
| Síndrome alcohólico-fetal                               | Q860   |                          |
| Síndrome valproico fetal                                | Q8680  |                          |
| Síndrome fetal de la warfarina                          | Q862   |                          |
| Infecciones maternas con resultado de<br>malformaciones | P350, P351, P371   |                          |
| <b>Síndromes genéticos + microdelecciones</b>           | Q87, Q936, D821  |                          |
| <b>Cromosómicas</b>                                     | Q90-Q93, Q96-Q99<br>Excluir Q936   | Excluir microdelecciones |
| Síndrome Down   | Q90  |                          |
| Síndrome de Patau/trisomía 13                           | Q914-Q917  |                          |
| Síndrome de Edgard/trisomía 18                          | Q910-Q913  |                          |
| Síndrome Turner   | Q96  |                          |
| Síndrome Klinefelter                                    | Q980-Q984  |                          |
| Síndrome Cri-du-chat                                    | Q934   |                          |
| Síndrome Wolf-Hirschorn                                 | Q933   |                          |