



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



**EUSKO JAURLARITZA**  
**GOBIERNO VASCO**

OSASUN SAILA  
DEPARTAMENTO DE SALUD

# REGISTRO DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS

## Comunidad Autónoma del País Vasco

### RACAV

## Memoria 2010 - 2015

---

Unidad de Epidemiología de Araba  
Unidad de Epidemiología de Bizkaia  
Unidad de Epidemiología de Gipuzkoa  
Dirección de Salud Pública y Adicciones

Mayo de 2019

# Índice

---

Introducción .....	3
Metodología .....	4
Resultados .....	6
Resumen y Discusión .....	18
Agradecimientos .....	20
Anexos .....	21

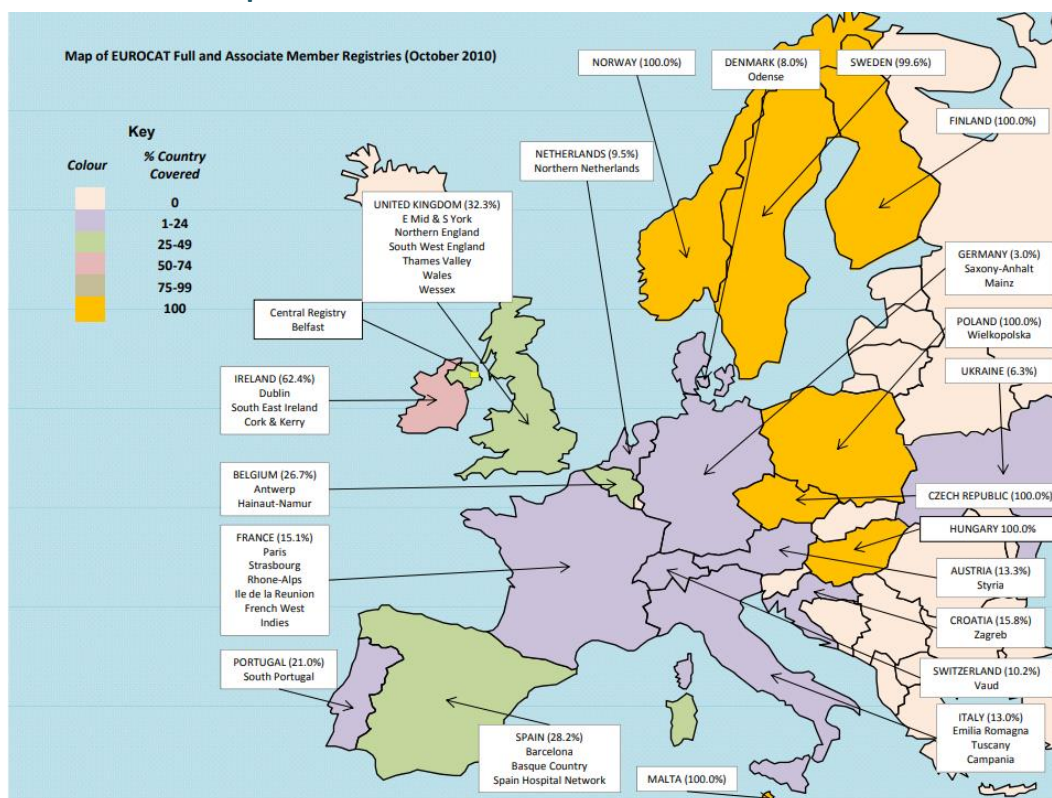
# Introducción

El Registro de Anomalías Congénitas de la Comunidad Autónoma del País Vasco (RACAV) es un registro poblacional que se creó en el año 1989. Los objetivos principales son los siguientes:

1. Conocer la frecuencia real de anomalías en la CAPV
2. Proporcionar información epidemiológica sobre las anomalías congénitas en la Comunidad Autónoma del País Vasco
3. Facilitar el planteamiento de estudios etiológicos
4. Disponer información para planificar las necesidades asistenciales
5. Posibilitar la evaluación de diversas medidas preventivas

Desde 1990, el registro RACAV forma parte de la Red Europea de Vigilancia de las Anomalías Congénitas (EUROCAT), en el que participan 23 países y un total de 43 registros. Su cobertura es de un 29% del total de los nacimientos europeos, en los que se incluyen tanto los nacimientos como las interrupciones voluntarias de embarazo (IVE) (Figura 1).

Figura 1. Países participantes, registros de la red poblacional EUROCAT y cobertura poblacional



# Metodología

---

## Población de estudio

Se estudian los casos registrados durante el 2010-2015. Se consideran casos a todos los recién nacidos vivos y muertos (con peso igual o superior a los 500 gramos y edad gestacional de al menos 22 semanas) con alguna anomalía congénita de madres residentes en la CAPV antes del tercer trimestre de embarazo, así como las interrupciones voluntarias de embarazo (IVE) con diagnóstico de anomalía en cualquier momento de la gestación. No se registran los abortos espontáneos.

Se incluyen todas las anomalías diagnosticadas prenatalmente, al nacimiento o a lo largo del primer año de vida. También las anomalías detectadas en el examen post-mortem.

La codificación de las anomalías congénitas se realiza mediante la Clasificación Internacional de Enfermedades CIE-10-BPA (British Pediatric Association). Para incluir un caso, se debe tener al menos un código de anomalía mayor (Anexo I). Cuando las anomalías detectadas son únicamente menores, se excluyen (Anexo II). Por cada caso, se registran un máximo de ocho anomalías (mayores y menores) y un síndrome. Cada caso puede tener una o más anomalías.

## Fuentes de información

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

- \* **CMBD** (Conjunto mínimo básico de datos al alta hospitalaria). Se obtiene los listados de todos los recién nacidos dados de alta en cualquier hospital público y privado de la CAPV con un código (CIE-9) de anomalía congénita entre los diagnósticos, y de todas las mujeres dadas de alta en cualquier hospital público de la CAPV con un código (CIE-9) de interrupción voluntaria del embarazo además de un código (CIE-9) de anomalía congénita.
- \* **Registro de Recién Nacidos de la CAPV**. A través de este registro se obtienen los casos sospechosos y confirmados de niños nacidos vivos o nacidos muertos con anomalías congénitas, detectados y añadidos al registro por los profesionales sanitarios.
- \* **EUSTAT** (Instituto Vasco de Estadística). Para el cálculo del denominador Eustat proporciona el número total de nacidos vivos y muertos por grupo de edad de la madre y territorio histórico.

★ **Historias clínicas:** se revisan las historias clínicas tanto de los niños como de las madres para la recogida de los datos del registro de anomalías congénitas (Anexo III).

### **Análisis de los datos**

Para la estimación de la frecuencia de anomalías congénitas se utiliza la prevalencia y no la incidencia, que sería lo esperable. Internacionalmente se recomienda el uso de la prevalencia como estimador. Las anomalías congénitas se producen desde el momento de la concepción, por tanto, la población a riesgo (el denominador) estaría compuesta por todos los embarazos. Se estima que uno de cada cinco embarazos se interrumpe naturalmente, incluso sin saber la propia mujer que estaba embarazada y otro 10-15% de los embarazos, son abortos espontáneos. Además, en una proporción significativa de estos abortos espontáneos la causa puede deberse a anomalías congénitas que dan lugar a un embrión no viable o aumenta el riesgo de un aborto espontáneo. Al no incluir esos embarazos con anomalías, la incidencia estaría infraestimada. Es por ello que se utiliza la prevalencia total.

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.

Se analizan las frecuencias totales por subgrupos de anomalías, y por tipo de nacimiento. Cada caso puede tener una o varias anomalías, y cada una de las anomalías se contabilizó dentro de cada subgrupo.

Se realiza el cálculo de la tasa de prevalencia para el conjunto de anomalías, por subgrupos y por algunas de las anomalías específicas. Se realiza un ajuste de tasas con el modelo de regresión Joinpoint. Este ajuste proporciona una estimación del Porcentaje de Cambio Anual (PCA) de la prevalencia y de la significación estadística de dicho cambio.

Los cálculos se presentan en dos formas diferentes: incluyendo todas las anomalías y sin las anomalías de origen genético conocido. Esta última categoría comprende las displasias esqueléticas, las alteraciones cromosómicas y los síndromes genéticos y microdelecciones.

Las cifras obtenidas en RACAV se comparan con las obtenidas en el conjunto de EUROCAT.

# Resultados

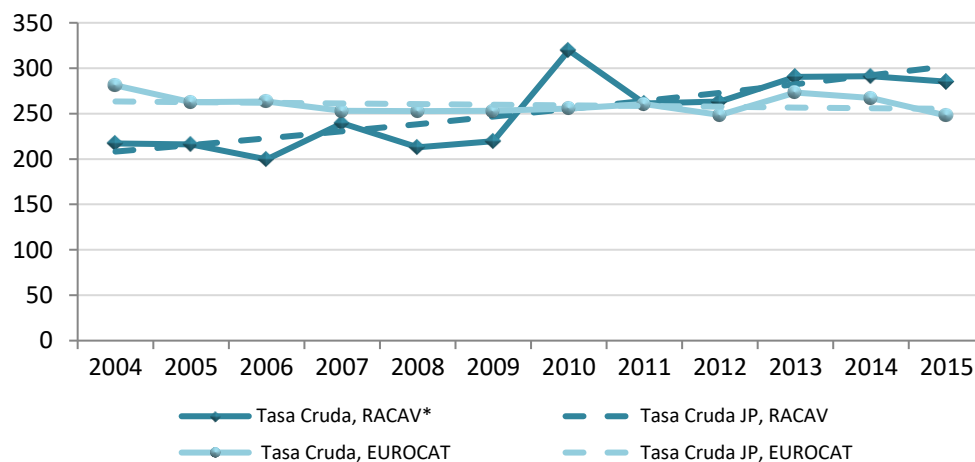
Durante el período 2010-2015 se han identificado 3440 casos, el 67,6% son nacidos vivos, el 32% interrupciones voluntarias del embarazo (IVE) y el 0,4% nacidos muertos (mortinato). (Tabla 1).

Tabla 1. Casos de anomalías congénitas por tipo de nacimiento.  
RACAV. 2010-2015

Año de registro	Nacido vivo		IVE		Mortinato		Total	
	N.º	%	N.º	%	N.º	%	N.º	%
2010	484	71,3	193	28,4	2	0,3	679	100
2011	385	69,4	169	30,5	1	0,2	555	100
2012	353	65,0	184	33,9	6	1,1	543	100
2013	361	64,8	195	35,0	1	0,2	557	100
2014	373	65,9	193	34,1	0	0,0	566	100
2015	371	68,7	167	30,9	2	0,4	540	100
<b>TOTAL</b>	<b>2327</b>	<b>67,6</b>	<b>1101</b>	<b>32,0</b>	<b>12</b>	<b>0,4</b>	<b>3440</b>	<b>100</b>

En la figura 2 se observa la evolución de las tasas de prevalencia de anomalías congénitas de la CAPV y de Europa, desde 2004 hasta 2015. En 2004, la tasa de prevalencia del RACAV fue de 217,0 casos por 10 000 nacimientos, y en 2015 de 285,2 casos por 10 000 nacimientos. El porcentaje de cambio anual para este periodo fue de un 3,4%, estadísticamente significativo. La prevalencia de EUROCAT en 2004 fue 281,1 por 10 000 nacimientos y en 2015 de 247,8 por 10 000 nacimientos, no se encontraron cambios significativos durante el periodo.

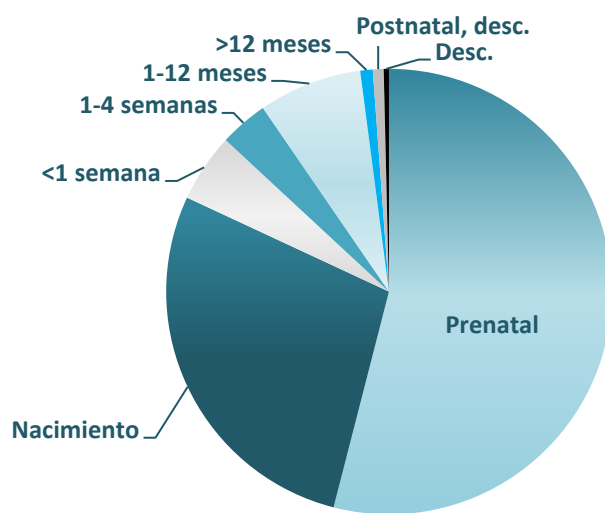
Figura 2. Evolución de las tasas de prevalencia (por 10 000 nacimientos).  
Joint Point (JP). RACAV, EUROCAT. 2004-2015



\*PCA (porcentaje de cambio anual): 3,4%

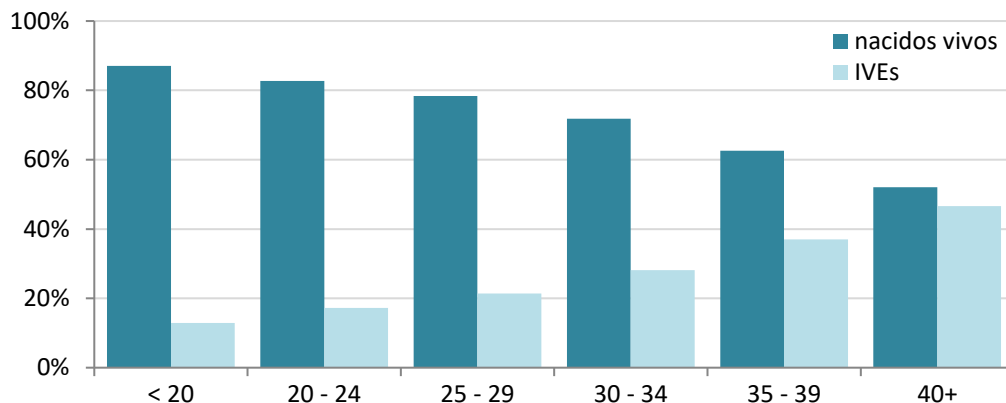
Un 54,0% de los casos de anomalías se diagnostican prenatalmente, mientras que el 46,0% de los casos se diagnostican en la etapa postnatal. Entre estos últimos diagnósticos, el 61,2% ocurren al nacimiento, el 10,9% durante la primera semana de vida, el 7,7% entre la primera y la cuarta semana de vida, el 16,5% a los 1-12 meses de vida, el 2% tras el año de vida y el 1,7% restante, en período postnatal desconocido (Figura 3).

Figura 3. **Momento de diagnóstico de las anomalías congénitas. RACAV. 2010-2015**



La edad de la madre influye en el tipo de nacimiento. A medida que aumenta la edad materna el porcentaje de IVEs con anomalía asciende: 12,9% en el grupo de edad de menores de 20 años y 46,6% en las madres mayores de 40 años. Por contra, el porcentaje de recién nacidos vivos con anomalía desciende a medida que la edad materna aumenta (Figura 4).

Figura 4. **Número de casos identificados por edad materna y tipo de nacimiento. RACAV. 2010-2015\***



\*Mortinatos excluidos (n=12)

El subgrupo de malformaciones congénitas más frecuente es el de enfermedades congénitas del corazón, con 950 casos (21,3%), seguido por las anomalías cromosómicas con 756 (16,9%), urinarias 525 (11,7%), defectos de las extremidades 502 (11,2%) y sistema nervioso con 374 (8,4%). Si se excluyen las malformaciones de origen genético conocido, el subgrupo de enfermedades congénitas cardíacas sigue siendo el subgrupo más frecuente con 837 casos (27,0%), seguido por las anomalías del sistema urinario con 481 casos (15,5%), defectos de las extremidades con 407 (13,1%), sistema nervioso con 312 (10,1%) y malformaciones genitales con 263 casos (8,5%) (Tabla 4).

Tabla 4. Casos por subgrupos de anomalías. RACAV. 2010-2015

Tipo de anomalía	Todos las anomalías		Excluyendo anom. genéticas*	
	N.º	%	N.º	%
<b>Enfermedades congénitas del corazón</b>	950	21,3	837	27,0
<b>Cromosómicas</b>	756	16,9	-	-
<b>Urinario</b>	525	11,7	481	15,5
<b>Extremidades</b>	502	11,2	407	13,1
<b>Sistema nervioso</b>	374	8,4	312	10,1
<b>Genital</b>	287	6,4	263	8,5
<b>Aparato digestivo</b>	220	4,9	194	6,3
<b>Musculoesquelético</b>	174	3,9	137	4,4
<b>Respiratorio</b>	144	3,2	104	3,4
<b>Fisuras orofaciales</b>	137	3,1	110	3,5
<b>Otras malformaciones</b>	99	2,2	91	2,9
<b>Defectos de la pared abdominal</b>	86	1,9	56	1,8
<b>Ojos</b>	79	1,8	62	2,0
<b>Síndromes genéticos + microdelecciones</b>	72	1,6	-	-
<b>Orejas, cara y cuello</b>	43	1,0	26	0,8
<b>Síndromes teratogénicos con malformaciones</b>	22	0,5	20	0,6
<b>TOTAL</b>	<b>3440</b>	<b>100,0</b>	<b>3100</b>	<b>100,0</b>

\*Displasias esqueléticas, alteraciones cromosómicas, síndromes genéticos y microdelecciones

En los recién nacidos vivos, las anomalías detectadas más frecuentemente son las enfermedades congénitas del corazón (34,2%), malformaciones del sistema urinario (18,8%), extremidades (16,4%), anomalías genitales (12,0%), aparato digestivo (8,0%), y del sistema musculoesquelético (6,3%). Por contra, la mayoría de las anomalías que se detectan en las IVEs son las alteraciones cromosómicas (60,3%), seguidas por malformaciones del sistema nervioso (22,0%), enfermedades congénitas del corazón (13,6%), extremidades (10,8%), sistema urinario (7,8%) y defectos de la pared abdominal (5,7%) (Tabla 5).



Tabla 5. Subgrupos de anomalías por tipo de nacimiento.  
RACAV. 2010-2015\*

Tipo de anomalía	RN vivo		IVE	
	N.º	%	N.º	%
Enfermedades congénitas del corazón	796	34,2	150	13,6
<b>Cromosómicas</b>	87	3,7	664	60,3
<b>Urinario</b>	438	18,8	86	7,8
<b>Extremidades</b>	382	16,4	119	10,8
<b>Sistema nervioso</b>	128	5,5	242	22,0
<b>Genital</b>	279	12,0	8	0,7
<b>Aparato digestivo</b>	187	8,0	31	2,8
<b>Musculoesquelético</b>	147	6,3	25	2,3
<b>Respiratorio</b>	100	4,3	43	3,9
<b>Fisuras orofaciales</b>	116	5,0	21	1,9
<b>Otras malformaciones</b>	80	3,4	28	2,5
<b>Defectos de la pared abdominal</b>	23	1,0	63	5,7
<b>Ojos</b>	70	3,0	9	0,8
<b>Síndromes genéticos + microdeleciones</b>	53	2,3	19	1,7
<b>Orejas, cara y cuello</b>	33	1,4	10	0,9
<b>Sínd. teratogénicos con malformaciones</b>	16	0,7	6	0,5
<b>TOTAL</b>	<b>2327</b>	<b>100,0</b>	<b>1101</b>	<b>100,0</b>

\*Mortinatos excluidos (n=12)

En la tabla 6 se presentan las anomalías específicas más frecuentes en los recién nacidos vivos, en RACAV y EUROCAT, para todas las anomalías congénitas y excluyendo las anomalías con causa genética conocida. La proporción de anomalías detectadas en recién nacidos vivos es menor en RACAV, en comparación con EUROCAT: 67,6% y 79,4%, respectivamente, la diferencia se mantiene cuando se excluyen las anomalías de origen genético (83,9% y 87,9%). En RACAV, la persistencia del conducto arterioso, el hipospadias y la dislocación/displasia de cadera, entre otras, se diagnostican en recién nacidos vivos en el 100% de los casos.

Tabla 6. Anomalías específicas, recién nacidos vivos.  
RACAV, EUROCAT. 2010-2015

	Todas las anomalías congénitas			Excluyendo causas genéticas*		
	RACAV		EUROCAT	RACAV		EUROCAT
	RN vivos / Total casos	% RN vivos	% RN vivos	RN vivos / Total casos	% RN vivos	% RN vivos
Comunicación interventricular	358 / 397	90,2	93,0	338 / 364	92,9	95,9
Hipospadia	219 / 219	100	99,2	213 / 213	100	99,4
Comunicación interauricular	176 / 184	95,7	97,3	152 / 158	96,2	95,9
Hidronefrosis congénita	155 / 160	96,3	95,3	153 / 158	96,8	96,5
Dislocación y/o displasia de cadera	141 / 141	100	99,8	136 / 136	100	99,9
Persistencia conducto arterioso	111 / 111	100	100	94 / 94	100	100
Craneosinostosis	87 / 88	98,9	93,5	84 / 85	98,8	96,7
Fisura palatina	72 / 74	97,3	91,4	65 / 65	100	95,3
Estenosis de la válvula pulmonar	61 / 63	96,8	95,6	60 / 61	98,4	96,1
Microcefalia	39 / 43	90,7	84,3	33 / 35	94,3	84,5
Atres. esofágica con o sin fístula tráqu.-esofág.	30 / 30	100	89,1	29 / 29	100	91,7
Catarata congénita	30 / 30	100	98,3	25 / 25	100	98,9
Enfermedad de Hirschsprung	19 / 19	100	100	18 / 18	100	100
Malformación adenomatosa quística pulmonar	15 / 16	93,8	89,3	15 / 16	93,8	91,1
Atres. o esten. de otras partes del intest. delg.	13 / 13	100	96,1	12 / 12	100	96,7
Atresia de coanas	11 / 11	100	94,2	10 / 10	100	94
Atresia de lo conductos biliares	10 / 10	100	99,3	9 / 9	100	99,3
<b>Todas</b>	<b>2327 / 3440</b>	<b>67,6</b>	<b>79,4</b>	<b>2174 / 2590</b>	<b>83,9</b>	<b>87,9</b>

\*Displasias esqueléticas, alteraciones cromosómicas, síndromes genéticos y microdelecciones

La proporción de anomalías detectadas en IVEs es mayor en RACAV (32,0%) que en EUROCAT (18,8%), también cuando se excluyen las anomalías de causa genética conocida (15,8% y 10,7%, respectivamente). Las anomalías específicas detectadas en IVEs en mayor porcentaje son: anencefalias (100%), trisomías cromosómicas: 96,5% síndrome de Edward, 92,5% síndrome de Patau y 90,4% síndrome de Down, y defectos del tubo neural (94,7%) (Tabla 7).

Tabla 7. Anomalías específicas, IVEs. RACAV, EUROCAT. 2010-2015

	Todas las anomalías congénitas			Excluyendo causas genéticas*		
	RACAV		EUROCAT	RACAV		EUROCAT
	IVE / Total casos	% IVE	% IVE	IVE / Total casos	% IVE	% IVE
Síndrome Down	405 / 448	90,4	56,1	- -	-	-
Defectos del tubo neural	125 / 132	94,7	75,0	116 / 123	94,3	74,4
Síndrome Edward/trisomía 18	109 / 113	96,5	78,8	- -	-	-
Hidrocefalia	55 / 87	63,2	42,3	43 / 71	60,6	39,6
Anencefalia	73 / 73	100	89,5	70 / 70	100	89,3
Onfalocele	47 / 59	79,7	58,0	24 / 35	68,6	48,3
Espina bífida	47 / 52	90,4	64,8	42 / 47	89,4	63,8
Síndrome Turner	36 / 41	87,8	68,7	- -	-	-
Síndrome Patau/trisomía 13	37 / 40	92,5	80,0	- -	-	-
Arinencefalia/holoprosencefalia	33 / 38	86,8	80,9	17 / 20	85,0	76,5
Corazón izquierdo hipoplásico	28 / 31	90,3	47,7	24 / 26	92,3	45,2
Ventrículo único	20 / 23	87,0	45,4	16 / 19	84,2	40,8
Agnesia renal bilateral incluido síndr. de Potter	13 / 15	86,7	74,4	11 / 13	84,6	74,3
Atresia y estenosis tricúspidea	10 / 15	66,7	35,7	10 / 15	66,7	34,7
Situs inversus	9 / 13	69,2	25,5	7 / 11	63,6	24,4
Corazón derecho hipoplásico	9 / 10	90,0	42,2	8 / 9	88,9	40,9
Encefalocele	5 / 7	71,4	69,5	4 / 6	66,7	67,1
<b>Todas</b>	<b>1101 / 3440</b>	<b>32,0</b>	<b>18,8</b>	<b>409 / 2590</b>	<b>15,8</b>	<b>10,7</b>

\*Displasias esqueléticas, alteraciones cromosómicas, síndromes genéticos y microdelecciones

Durante el periodo estudiado, hay 63 fallecidos entre los recién nacidos vivos, lo que supone un 2,7% de letalidad. Por subgrupo de anomalía, las alteraciones cromosómicas (8,3%), síndromes genéticos y microdelecciones (8,2%), sistema respiratorio (7,1%), aparato digestivo (6,5%) y urinario (6,4%) son las que presentan una mayor letalidad (Tabla 8).

Tabla 8. **Letalidad por subgrupo de anomalías, RN vivos. RACAV, EUROCAT. 2010-2015**

Tipo de anomalía	RN vivo n	Letalidad (primer año)	
		n	%
Enfermedades congénitas del corazón	796	43	5,3
Cromosómicas	87	8	8,3
Urinario	438	6	1,4
Extremidad	382	5	1,6
Sistema nervioso	128	8	6,4
Genital	279	3	1,1
Aparato digestivo	187	12	6,5
Musculoesquelético	147	6	4,1
Respiratorio	100	7	7,1
Fisuras orofaciales	116	4	3,5
Otras malformaciones	80	8	4,6
Defectos de la pared abdominal	23	1	4,3
Ojos	70	2	2,9
Síndromes genéticos + microdelecciones	53	4	8,2
Orejas, cara y cuello	33	2	3,2
Síndr. teratogénicos con malformaciones	16	0	0,0
<b>TOTAL</b>	<b>2327</b>	<b>63</b>	<b>2,7</b>

En la tabla 9, se analizan las tasas de prevalencia de las anomalías congénitas en RACAV y en EUROCAT durante el período 2010-2015. La prevalencia media anual de todas las malformaciones es significativamente mayor en RACAV, 285,0 casos por 10 000 frente a 258,5 casos en EUROCAT. Las tasas son estadísticamente superiores en RACAV para las anomalías del sistema nervioso, ojos, orejas, cara y cuello, sistema respiratorio, sistema urinario, alteraciones cromosómicas y otras malformaciones como la craneosinostosis. Por el contrario, la tasa de las fisuras orofaciales es significativamente menor a la registrada en EUROCAT, especialmente las fisuras labiales. Las prevalencias son similares en las enfermedades congénitas cardíacas, aparato digestivo, defectos de la pared abdominal, sistema genital, extremidades, síndromes genéticos y microdelecciones.

Tabla 9. Tasas de prevalencia anual media (por 10 000 nacimientos).  
Todas las anomalías. RACAV y EUROCAT, 2010-2015

	RACAV (IC 95%)		EUROCAT (IC 95%)	
<b>Todas las anomalías*</b>	<b>285,0</b>	<b>(275,6 - 294,4)</b>	<b>258,5</b>	<b>(257,0 - 260,0)</b>
<b>Sistema nervioso*</b>	<b>31,0</b>	<b>(27,9 - 34,1)</b>	<b>26,2</b>	<b>(25,7 - 26,7)</b>
Defectos del tubo neural	10,9	(9,1 - 12,8)	10,1	(9,8 - 10,4)
Anencefalia**	6,0	(4,7 - 7,4)	3,9	(3,7 - 4,1)
Encefalocele	0,6	(0,2 - 1,0)	1,2	(1,1 - 1,3)
Espina bífida	4,3	(3,1 - 5,5)	5,0	(4,8 - 5,2)
Hidrocefalia	7,2	(5,7 - 8,7)	5,5	(5,3 - 5,7)
Microcefalia	3,6	(2,5 - 4,6)	2,8	(2,7 - 3,0)
Arinencefalia/ holoprosencefalia*	3,1	(2,1 - 4,1)	1,6	(1,4 - 1,7)
<b>Ojos*</b>	<b>6,5</b>	<b>(5,1 - 8,0)</b>	<b>3,9</b>	<b>(3,8 - 4,1)</b>
Anoftalmia/microftalmia	1,2	(0,6 - 1,9)	0,9	(0,8 - 1,0)
Anoftalmia	0,2	(0,1 - 0,4)	0,2	(0,2 - 0,3)
Catarata congénita*	2,5	(1,6 - 3,4)	1,2	(1,1 - 1,3)
Glaucoma congénito	0,3	(0,0 - 0,7)	0,3	(0,3 - 0,4)
<b>Orejas, cara y cuello*</b>	<b>3,6</b>	<b>(2,5 - 4,6)</b>	<b>1,9</b>	<b>(1,8 - 2,1)</b>
Anotia	0,2	(0,0 - 0,5)	0,3	(0,2 - 0,3)
<b>Enfermedades congénitas cardíacas</b>	<b>78,7</b>	<b>(73,7 - 83,7)</b>	<b>78,4</b>	<b>(77,6 - 79,3)</b>
Enferm. cardíaca congénita severa	26,7	(23,8 - 29,6)	23,5	(23,0 - 24,0)
Truncus arterioso común	0,7	(0,2 - 1,1)	0,7	(0,6 - 0,8)
Ventrículo derecho de doble salida	1,4	(0,7 - 2,1)	1,5	(1,4 - 1,7)
Transposición de grandes vasos*	5,4	(4,1 - 6,7)	3,5	(3,3 - 3,6)
Ventrículo único*	1,9	(1,1 - 2,7)	0,8	(0,7 - 0,9)
Comunicación interventricular*	32,9	(29,7 - 36,1)	37,4	(36,8 - 38,0)
Comunicación interauricular	15,2	(13,0 - 17,4)	16,3	(15,9 - 16,7)
Canal auriculoventricular*	3,1	(2,1 - 4,1)	4,5	(4,3 - 4,7)
Tetralogía de Fallot	2,8	(1,9 - 3,8)	3,5	(3,3 - 3,6)
Atresia y estenosis tricuspídea	1,2	(0,6 - 1,9)	0,7	(0,6 - 0,8)
Anomalía de Ebstein	0,2	(0,0 - 0,5)	0,5	(0,4 - 0,5)
Estenosis de la válvula pulmonar	5,2	(3,9 - 6,5)	4,0	(3,8 - 4,2)
Atresia de la válvula pulmonar	1,5	(0,8 - 2,2)	1,0	(0,9 - 1,1)
Atresia/estenosis de la válvula aórtica	1,8	(1,1 - 2,6)	1,4	(1,3 - 1,5)
Anomalías de la válvula mitral	2,1	(1,3 - 2,9)	1,4	(1,3 - 1,5)
Corazón izquierdo hipoplásico	2,6	(1,7 - 3,5)	2,8	(2,6 - 2,9)
Corazón derecho hipoplásico	0,8	(0,3 - 1,3)	0,6	(0,5 - 0,7)
Coartación de aorta*	6,1	(4,7 - 7,5)	3,9	(3,7 - 4,1)
Atresia aórtica/interrupción del arco aórtico	0,7	(0,3 - 1,2)	0,5	(0,5 - 0,6)
Drenaje anómalo venoso-pulmonar	1,2	(0,6 - 1,8)	0,7	(0,6 - 0,8)
Persistencia conducto arterioso*	9,2	(7,5 - 10,9)	3,5	(3,3 - 3,6)
<b>Respiratorio*</b>	<b>6,1</b>	<b>(4,7 - 7,5)</b>	<b>4,2</b>	<b>(4,0 - 4,3)</b>
Atresia de coanas	0,9	(0,4 - 1,4)	0,9	(0,8 - 1,0)
Malformación adenomatosa quística pulmonar	1,3	(0,7 - 2,0)	1,1	(1,0 - 1,2)
<b>Fisuras orofaciales*</b>	<b>11,4</b>	<b>(9,5 - 13,3)</b>	<b>14,3</b>	<b>(13,9 - 14,7)</b>
Fisura labial con o sin fis. palatina*	5,2	(3,9 - 6,5)	8,4	(8,2 - 8,7)
Fisura palatina	6,1	(4,7 - 7,5)	5,9	(5,6 - 6,1)

	RACAV (IC 95%)		EUROCAT (IC 95%)	
<b>Aparato digestivo</b>	<b>18,2</b>	<b>(15,8 - 20,6)</b>	<b>17,7</b>	<b>(17,3 - 18,1)</b>
Atresia esofágica con o sin fistula tráqueo-esofágica	2,5	(1,6 - 3,4)	2,6	(2,4 - 2,7)
Atresia o estenosis duodenal	0,5	(0,1 - 0,9)	1,4	(1,3 - 1,5)
Atresia o estenosis de otras partes del intestino delgado	1,1	(0,5 - 1,7)	1,0	(0,9 - 1,0)
Atresia y estenosis ano-rectal	2,9	(1,9 - 3,9)	3,2	(3,1 - 3,4)
Enfermedad de Hirschsprung	1,6	(0,9 - 2,3)	1,4	(1,3 - 1,5)
Atresia de lo conductos biliares	0,8	(0,3 - 1,3)	0,4	(0,3 - 0,4)
Hernia diafragmática	2,2	(1,4 - 3,1)	2,8	(2,6 - 2,9)
<b>Defectos de la pared abdominal</b>	<b>7,1</b>	<b>(5,6 - 8,6)</b>	<b>6,5</b>	<b>(6,2 - 6,7)</b>
Gastrosquisis	2,2	(1,3 - 3,0)	2,7	(2,5 - 2,8)
Onfalocele*	4,9	(3,6 - 6,1)	3,4	(3,2 - 3,5)
<b>Urinario</b>	<b>43,5</b>	<b>(39,8 - 47,2)</b>	<b>34,6</b>	<b>(34,1 - 35,)</b>
Agnesia renal bilateral incluido síndrome de Potter	1,2	(0,6 - 1,9)	1,2	(1,1 - 1,3)
Displasia renal multiquística	5,2	(3,9 - 6,5)	4,0	(3,8 - 4,2)
Hidronefrosis congénita	13,3	(11,2 - 15,3)	13,0	(12,6 - 13,3)
Extrofia vesical y/o epispadias	0,5	(0,1 - 0,9)	0,6	(0,5 - 0,7)
Válvulas de uretra posterior y/o Prune Belly	0,7	(0,2 - 1,1)	1,1	(1,0 - 1,2)
<b>Genital</b>	<b>23,8</b>	<b>(21,0 - 26,5)</b>	<b>22,4</b>	<b>(21,9 - 22,8)</b>
Hipospadias	18,1	(15,7 - 20,5)	18,3	(17,9 - 18,7)
Sexo indeterminado*	0,1	(0,1 - 0,2)	0,7	(0,6 - 0,7)
<b>Extremidades</b>	<b>41,6</b>	<b>(38,0 - 45,2)</b>	<b>43,8</b>	<b>(43,2 - 44,4)</b>
Reducción extremidades	7,1	(5,6 - 8,6)	5,5	(5,3 - 5,8)
Pies zambos	9,4	(7,6 - 11,1)	11,2	(10,9 - 11,5)
Dislocación y/o displasia de cadera	11,7	(9,8 - 13,6)	11,3	(11,0 - 11,6)
Polidactilia	9,3	(7,6 - 11,0)	9,6	(9,3 - 9,9)
Sindactilia	3,2	(2,2 - 4,2)	4,2	(4,0 - 4,4)
<b>Otras malformaciones</b>				
Displasias esqueléticas	2,2	(1,3 - 3,0)	1,9	(1,8 - 2,1)
Craneosinostosis*	7,3	(5,8 - 8,8)	2,9	(2,7 - 3,0)
Bandas de constricción/amnióticas congénita*	0,2	(0,1 - 0,4)	0,6	(0,5 - 0,6)
Situs inversus	1,1	(0,5 - 1,7)	0,7	(0,7 - 0,8)
Siameses	0,1	(0,1 - 0,2)	0,2	(0,1 - 0,2)
Alteraciones de la piel	1,1	(0,5 - 1,7)	1,6	(1,5 - 1,8)
<b>Síndromes teratogénicos con malformaciones</b>	<b>1,8</b>	<b>(1,1 - 2,6)</b>	<b>1,5</b>	<b>(1,4 - 1,7)</b>
Síndrome alcohólico-fetal*	0,2	(0,1 - 0,4)	0,6	(0,5 - 0,7)
Síndrome valproico fetal	0,0	(0,0 - 0,0)	0,0	(0,0 - 0,1)
Infeccio. maternas con resultado de malformaciones	1,6	(0,9 - 2,3)	0,8	(0,7 - 0,9)
<b>Síndromes genéticos y microdelecciones</b>				
<b>Cromosómicas*</b>	<b>6,0</b>	<b>(4,6 - 7,3)</b>	<b>6,1</b>	<b>(5,9 - 6,4)</b>
Síndrome Down*	37,1	(33,7 - 40,6)	23,8	(23,4 - 24,3)
Síndrome Patau /trisomía 13	3,3	(2,3 - 4,3)	2,2	(2,0 - 2,3)
Síndrome Edward /trisomía 18*	9,4	(7,6 - 11,1)	5,7	(5,5 - 6,0)
Síndrome Turner	3,4	(2,4 - 4,4)	2,5	(2,3 - 2,6)
Síndrome Klinefelter	1,3	(0,7 - 2,0)	0,6	(0,5 - 0,7)

\*p&lt;0,05

Al excluir las anomalías de causa genética conocida, las tasas de prevalencia de anomalías totales son similares en RACAV (214,6 por 10 000) y en EUROCAT (208,8 por 10 000). En RACAV siguen siendo significativamente mayores las prevalencias de anomalías del sistema nervioso, ojos, sistema respiratorio, urinario, y otras como las craniosinostosis. Las fisuras orofaciales se mantienen significativamente por debajo de EUROCAT, junto con las anomalías de extremidades (Tabla 10).

**Tabla 10. Tasas de prevalencia media anual (por 10 000 nactos.). Excluyendo anomalías de origen genético. RACAV y EUROCAT. 2010-2015**

	RACAV** (IC 95%)		EUROCAT** (IC 95%)	
<b>Todas las anomalías</b>	<b>214,6</b>	<b>(206,4 - 222,8)</b>	<b>208,8</b>	<b>(207,4 - 210,1)</b>
<b>Sistema nervioso*</b>	<b>25,9</b>	<b>(23,0 - 28,7)</b>	<b>22,3</b>	<b>(21,9 - 22,8)</b>
Defectos del tubo neural	10,2	(8,4 - 12,0)	9,4	(9,1 - 9,7)
Anencefalia*	5,8	(4,4 - 7,2)	3,8	(3,6 - 4,0)
Encefalocele	0,5	(0,1 - 0,9)	1,0	(0,9 - 1,1)
Espina bífida	3,9	(2,8 - 5,0)	4,7	(4,5 - 4,9)
Hidrocefalia	5,9	(4,5 - 7,3)	4,7	(4,5 - 4,9)
Microcefalia	2,9	(1,9 - 3,9)	2,3	(2,1 - 2,4)
Arinencefalia/ holoprosencefalia	1,7	(0,9 - 2,4)	1,0	(0,9 - 1,0)
<b>Ojos*</b>	<b>5,1</b>	<b>(3,8 - 6,3)</b>	<b>3,2</b>	<b>(3,0 - 3,4)</b>
Anoftalmia/microftalmia	0,7	(0,3 - 1,2)	0,7	(0,6 - 0,7)
Anoftalmia	0,1	(0,1 - 0,2)	0,2	(0,2 - 0,2)
Catarata congénita*	2,1	(1,3 - 2,9)	1,0	(0,9 - 1,1)
Glaucoma congénito	0,3	(0,0 - 0,7)	0,3	(0,3 - 0,4)
<b>Orejas, cara y cuello</b>	<b>2,2</b>	<b>(1,3 - 3,0)</b>	<b>1,5</b>	<b>(1,4 - 1,7)</b>
Anotia	0,2	(0,1 - 0,4)	0,2	(0,2 - 0,3)
<b>Enfermedades congénitas cardíacas</b>	<b>69,8</b>	<b>(65,1 - 74,5)</b>	<b>66,8</b>	<b>(66,1 - 67,6)</b>
Enferm. cardíaca congénita severa*	22,8	(20,1 - 25,5)	18,7	(18,3 - 19,1)
Truncus arterioso común	0,6	(0,2 - 1,0)	0,5	(0,5 - 0,6)
Ventrículo derecho de doble salida	1,1	(0,5 - 1,7)	1,3	(1,2 - 1,4)
Transposición de grandes vasos*	5,3	(4,0 - 6,6)	3,3	(3,1 - 3,5)
Ventrículo único*	1,6	(0,9 - 2,3)	0,7	(0,6 - 0,8)
Comunicación interventricular	30,2	(27,1 - 33,3)	32,9	(32,4 - 33,5)
Comunicación interauricular	13,1	(11,1 - 15,1)	13,6	(13,3 - 14,0)
Canal auriculoventricular	2,0	(1,2 - 2,8)	2,0	(1,9 - 2,1)
Tetralogía de Fallot	2,2	(1,4 - 3,1)	2,8	(2,6 - 3,0)
Atresia y estenosis tricuspídea	1,2	(0,6 - 1,9)	0,6	(0,6 - 0,7)
Anomalía de Ebstein	0,2	(0,0 - 0,5)	0,4	(0,4 - 0,5)
Estenosis de la válvula pulmonar	5,1	(3,8 - 6,3)	3,6	(3,4 - 3,8)
Atresia de la válvula pulmonar	1,5	(0,8 - 2,2)	0,9	(0,8 - 1,0)
Atresia/estenosis de la válvula aórtica	1,7	(0,9 - 2,4)	1,3	(1,2 - 1,4)
Anomalías de la válvula mitral	1,7	(1,0 - 2,5)	1,2	(1,1 - 1,3)
Corazón izquierdo hipoplásico	2,2	(1,3 - 3,0)	2,4	(2,3 - 2,6)
Corazón derecho hipoplásico	0,7	(0,3 - 1,2)	0,5	(0,5 - 0,6)
Coartación de aorta*	5,4	(4,1 - 6,7)	3,4	(3,3 - 3,6)
Atresia aórtica/interrupción del arco aórtico	0,7	(0,2 - 1,1)	0,4	(0,3 - 0,4)
Drenaje anómalo venoso-pulmonar	1,1	(0,5 - 1,7)	0,7	(0,6 - 0,7)
Persistencia conducto arterioso*	7,8	(6,2 - 9,4)	3,1	(2,9 - 3,3)

	RACAV** (IC 95%)		EUROCAT** (IC 95%)	
<b>Respiratorio*</b>	<b>5,4</b>	<b>(4,1 - 6,7)</b>	<b>3,7</b>	<b>(3,5 - 3,9)</b>
Atresia de coanas	0,8	(0,3 - 1,3)	0,8	(0,7 - 0,9)
Malformación adenomatosa quística pulmonar	1,3	(0,7 - 2,0)	1,1	(1,0 - 1,2)
<b>Fisuras orofaciales*</b>	<b>9,2</b>	<b>(7,5 - 10,9)</b>	<b>12,5</b>	<b>(12,2 - 12,9)</b>
Fisura labial con o sin fis. palatina*	3,8	(2,7 - 4,9)	7,6	(7,3 - 7,9)
Fisura palatina	5,4	(4,1 - 6,7)	5,0	(4,7 - 5,2)
<b>Aparato digestivo</b>	<b>16,1</b>	<b>(13,8 - 18,3)</b>	<b>15,3</b>	<b>(15,0 - 15,7)</b>
Atresia esofágica con o sin fístula tráqueo-esofágica	2,4	(1,5 - 3,3)	2,3	(2,2 - 2,4)
Atresia o estenosis duodenal	0,4	(0,1 - 0,8)	0,9	(0,8 - 1,0)
Atresia o estenosis de otras partes del intestino delgado	1,0	(0,4 - 1,6)	0,9	(0,8 - 1,0)
Atresia y estenosis ano-rectal	2,5	(1,6 - 3,4)	2,9	(2,7 - 3,0)
Enfermedad de Hirschsprung	1,5	(0,8 - 2,2)	1,2	(1,1 - 1,4)
Atresia de los conductos biliares	0,7	(0,3 - 1,2)	0,3	(0,3 - 0,4)
Hernia diafragmática	1,9	(1,1 - 2,7)	2,5	(2,3 - 2,6)
<b>Defectos de la pared abdominal</b>	<b>4,6</b>	<b>(3,4 - 5,9)</b>	<b>5,0</b>	<b>(4,8 - 5,3)</b>
Gastrosquisis	1,7	(1,0 - 2,5)	2,6	(2,5 - 2,8)
Onfalocele	2,9	(1,9 - 3,9)	2,0	(1,9 - 2,2)
<b>Urinario*</b>	<b>40,1</b>	<b>(36,5 - 43,7)</b>	<b>32,3</b>	<b>(31,8 - 32,9)</b>
Agnesia renal bilateral incluido síndrome de Potter	1,1	(0,5 - 1,7)	1,1	(1,0 - 1,2)
Displasia renal multiquística	4,6	(3,4 - 5,9)	3,7	(3,6 - 3,9)
Hidronefrosis congénita	13,1	(11,1 - 15,1)	12,4	(12,1 - 12,8)
Extrofia vesical y/o epispadias	0,5	(0,1 - 0,9)	0,6	(0,5 - 0,7)
Válvulas de uretra posterior y/o Prune Belly	0,7	(0,2 - 1,1)	1,1	(1,0 - 1,2)
<b>Genital</b>	<b>22,2</b>	<b>(19,5 - 24,9)</b>	<b>21,5</b>	<b>(21,1 - 21,9)</b>
Hipospadias	17,6	(15,3 - 20,0)	17,9	(17,5 - 18,3)
Sexo indeterminado*	0,0	(0,0 - 0,0)	0,5	(0,5 - 0,6)
<b>Extremidades*</b>	<b>34,1</b>	<b>(30,8 - 37,4)</b>	<b>39,7</b>	<b>(39,1 - 40,3)</b>
Reducción extremidades	5,5	(4,1 - 6,8)	4,5	(4,3 - 4,8)
Pies zambos*	8,1	(6,5 - 9,7)	10,3	(10,0 - 10,6)
Dislocación y/o displasia de cadera	11,3	(9,4 - 13,2)	11,1	(10,8 - 11,4)
Polidactilia	7,4	(5,8 - 8,9)	8,6	(8,4 - 8,9)
Sindactilia	2,8	(1,9 - 3,8)	3,6	(3,4 - 3,8)
<b>Otras malformaciones</b>				
Craneosinostosis*	7,0	(5,5 - 8,5)	2,5	(2,4 - 2,7)
Bandas de constricción/amnióticas congénita*	0,2	(0,1 - 0,4)	0,5	(0,5 - 0,6)
Situs inversus	0,9	(0,4 - 1,4)	0,7	(0,6 - 0,8)
Siameses	0,1	(0,1 - 0,2)	0,2	(0,1 - 0,2)
Alteraciones de la piel	1,1	(0,5 - 1,7)	1,5	(1,4 - 1,7)
<b>Síndromes teratogénicos con malformaciones</b>	<b>1,7</b>	<b>(1,0 - 2,5)</b>	<b>1,5</b>	<b>(1,4 - 1,6)</b>
Síndrome alcohólico-fetal*	0,1	(0,1 - 0,2)	0,6	(0,5 - 0,7)
Síndrome valproico fetal	0,0	(0,0 - 0,0)	0,0	(0,0 - 0,1)
Infección. maternas con resultado de malformaciones	1,6	(0,9 - 2,3)	0,8	(0,7 - 0,8)

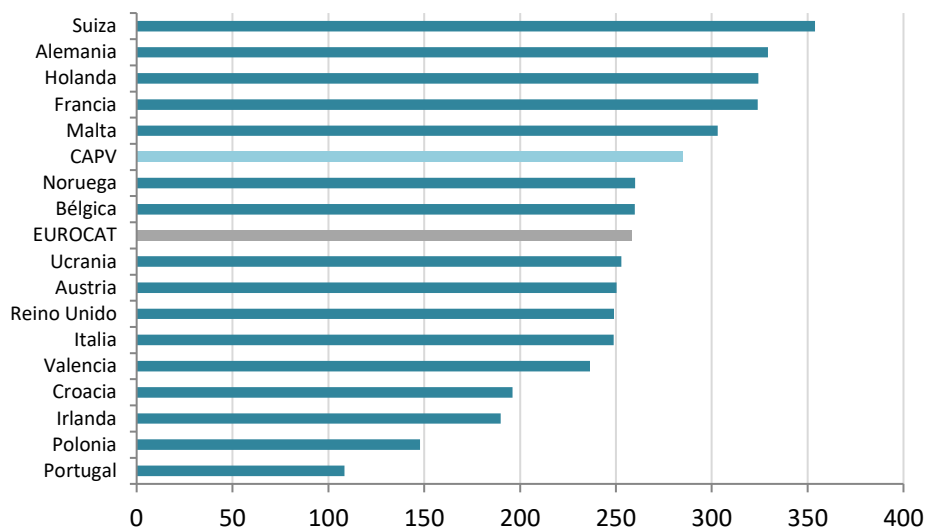
\*p<0,05

\*\*Displasias esqueléticas, alteraciones cromosómicas, síndromes genéticos y microdelecciones



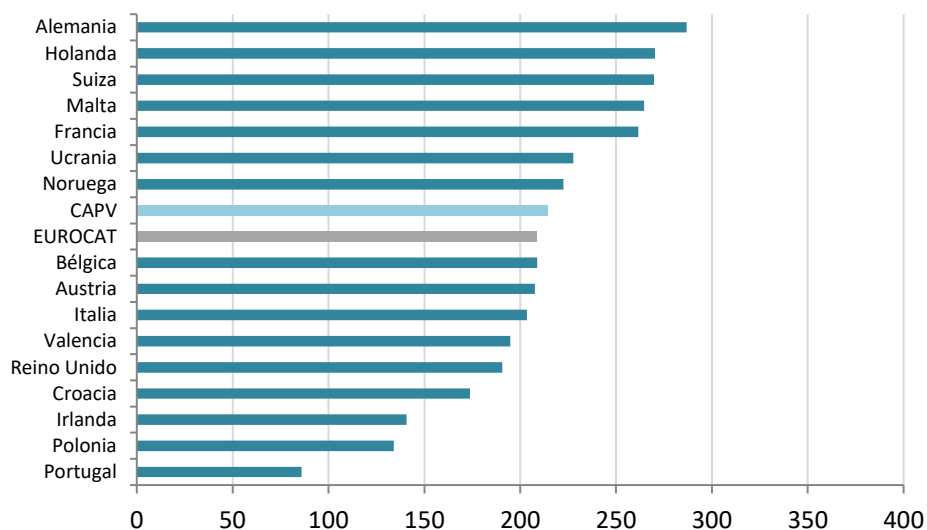
En la figura 5 se comparan las tasas de prevalencia anual media entre los diferentes países participantes en EUROCAT, para todas las anomalías congénitas. Suiza es el país con mayor prevalencia, con una tasa de 353,8 por 10 000 nacimientos. La CAPV se sitúa en sexta posición, con una tasa de 285,0 por 10 000 nacimientos.

**Figura 5. Prevalencia anual media de todas las anomalías congénitas. Países participantes, EUROCAT. 2010-2015**



Al excluir las causas de origen genético, el país con mayor prevalencia anual media es Alemania, con una tasa de 286,8 por 10 000 nacimientos. La CAPV se sitúa en octava posición, con una tasa de 214,6 por 10 000 nacimientos (Figura 6).

**Figura 6. Prevalencia anual media de todas las anomalías congénitas, excluyendo las causas genéticas conocidas. Países participantes, EUROCAT. 2010-2015**



# Resumen y Discusión

---

Entre 2010-2015, se registran un total de 3440 casos de anomalías congénitas en RACAV, lo que supone una tasa de 285,0 casos por 10 000 nacimientos. Desde el año 2004 al 2015, la tendencia de las tasas anuales de anomalías del RACAV es ascendente (3,4% anual), mientras que las tasas del registro de EUROCAT se mantienen estables.

Alrededor de la mitad de los casos de anomalías congénitas se detectan prenatalmente, y la mayoría de los diagnósticos postnatales ocurren tras el nacimiento.

El tipo de anomalía más frecuente es el subgrupo de enfermedades congénitas del corazón, seguido por las alteraciones cromosómicas. La mayoría de las anomalías detectadas en recién nacidos vivos son las malformaciones cardíacas y del sistema urinario, mientras que las más frecuentes en IVEs son las cromosómicas.

En RACAV, la tasa de prevalencia media anual para el conjunto de anomalías es significativamente mayor que en EUROCAT, también para algunos subgrupos como las alteraciones cromosómicas, sistema urinario y sistema nervioso. Se observa lo contrario en las fisuras orofaciales, con tasas significativamente menores en RACAV. La comparación de tasas con el conjunto de EUROCAT es útil para detectar posibles cambios en la prevalencia de anomalías de nuestro registro, que deberían ser investigados con el fin de descartar posibles riesgos relacionados con la salud pública.

Aunque las tasas son en general superiores a las de EUROCAT, se observa un mismo patrón de tendencia en ambos registros. Respecto a las tasas de prevalencia más altas de RACAV, hay que señalar que EUROCAT está compuesto por múltiples países y registros, y aunque hay un protocolo común para la codificación de casos, las fuentes de información pueden ser diferentes, lo que implica diferencias en la exhaustividad. Esta característica es clave para definir la calidad de un registro. En RACAV, utilizamos diversas fuentes de datos que nos permite acceder a la gran mayoría de casos con anomalías congénitas de nuestra comunidad. Debido a este hecho, nuestras tasas de prevalencia suelen situarse por encima de la media del conjunto de EUROCAT. Si estas tasas se comparan individualmente con las del resto de países participantes, el RACAV se sitúa en el sexto puesto, cuando se incluyen todas las anomalías, y en la octava posición, cuando se excluyen las anomalías de origen genético. El descenso en la prevalencia total de anomalías, se debe al alto número de alteraciones cromosómicas registradas en RACAV (48% mayor, en comparación con EUROCAT), sobre todo en el Síndrome de Down (56% mayor, respecto a EUROCAT). Otros países con un descenso similar en sus tasas, cuando se excluyen las anomalías de causa genética, son Suiza y Francia, registros considerados de alta calidad.

Por todo lo expuesto, es importante seguir trabajando para mantener la calidad del Registro de Anomalías Congénitas de la CAPV, ya que se trata de una herramienta imprescindible de vigilancia para detectar cambios que podrían indicar nuevos riesgos de salud.

# Agradecimientos

---

Nuestro agradecimiento 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.

# Anexos

## ANEXO I. Clasificación de subgrupos y anomalías congénitas mayores, empleada por EUROCAT

SUBGRUPOS	ICD10-BPA	
<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/ 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>Enfermed. congénitas del corazón</b>	Q20-Q26	Excluir PCA aislado con edad gestacional <37 sem (Q250)
Enferm. 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	Q262	
Comunicación interauricular	Q210	
Canal auriculoventricular	Q211	
Tetralogía de Fallot	Q212	
Atresia y estenosis tricuspidea	Q213	
Anomalía de Ebstein	Q224	
Estenosis de la válvula pulmonar	Q225	
Atresia de la válvula pulmonar	Q221	
Atresia/Estenosis válvula aórtica	Q220	
Corazón izquierdo hipoplásico	Q230	
Corazón derecho hipoplásico	Q234	
Coartación de aorta	Q226	
Drenaje venoso pulmonar anómalo total	Q251	

<b>Respiratorio</b>	Q30-Q34	Excluir Q314, Q320
Atresia de coanas	Q300	
Malf. 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	
Agenesia renal bilateral incluido sínd. de Potter	Q601, Q606	Excluir unilateral
Displasia renal	Q614	
Hidronefrosis congénita	Q620	
Extrofia vesical y/o epispadias	Q641, Q640	
Válvulas de uretra post. 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 extrem.	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	
<b>Músculo-esquelético</b>	Q750-Q751, Q754-Q759, Q761-Q764, Q766-Q769, Q77, Q78, Q796-Q799	
Enanismo tanatofórico	Q771	
Síndrome Jeunes	Q772	
Acondroplasia	Q774	
Craneosinostosis	Q750	
Bandas de constricc./amnióticas congénitas	Q7980	

<b>Otras malformaciones</b>	Q27, Q28, Q80-Q85, Q89	Excluir Q270, Q825, Q8280, Q833, Q845, Q899
Asplenia	Q8900	
Situs inversus	Q893	
Siameses	Q894	
Afecciones de la piel	Q80-Q82	
<b>Síndr. teratogénicos con malformac.</b>	Q86, P350, P351, P371	
Síndrome alcohólico-fetal	Q860	
Síndrome valproico fetal	Q8680	
Síndrome fetal de la warfarina	Q862	
Infecciones maternas con resultado de malformaciones	P350, P351, P371	
<b>Síndr. genéticos + microdelecciones Cromosómicas</b>	Q87, Q936, D821	
	Q90-Q93, Q96-Q99	Excluir Q936
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	

## ANEXO II: 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)

### 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

### NARIZ

- Narinas pequeñas
- Alas nasales marcadas

### 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

### REGIÓN ORAL

- Mandíbula en límites menores/microrretrognatia menor
- Frenillo aberrante
- Hipoplasia del 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 calcaneoalgos
- Pies planos congénitos
- Metatarsos valgus-otras deformidades valgus 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

## CEREBRO

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

## 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 bifido
- 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 bifida oculta
- Hoyuelo en sacro
- Costilla cervical
- Ausencia de costilla
- Costilla accesoria
- Lordosis congénita, postural

## 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

## 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

## ANEXO III. Datos que se recogen sobre cada caso

### DATOS DEL RECIÉN NACIDO

1. Nombre y apellidos
2. N.º de historia clínica
3. Lugar de nacimiento
4. Fecha de nacimiento
5. Sexo
6. N.º 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

### MALFORMACIONES

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

### 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. N.º de embarazos previos
29. N.º de abortos espontáneos
30. N.º de abortos inducidos
31. N.º nacidos vivos
32. N.º 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