



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



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

OSASUN SAILA  
DEPARTAMENTO DE SALUD

# Euskal Autonomia Erkidegoko SORTZETIKO ANOMALIEN ERREGISTROA EAESAE

## 2010 - 2015 aldiko Memoria

---

Arabako Epidemiologia Unitatea  
Bizkaiko Epidemiologia Unitatea  
Gipuzkoako Epidemiologia Unitatea  
Osasun Publikoaren eta Adikzioen Zuzendaritza

2019ko maiatza





# Aurkibidea

---

Sarrera .....	3
Metodologia .....	4
Emaitzak .....	6
Laburpena eta Eztabaida .....	18
Eskerrak .....	20
Eranskinak .....	21

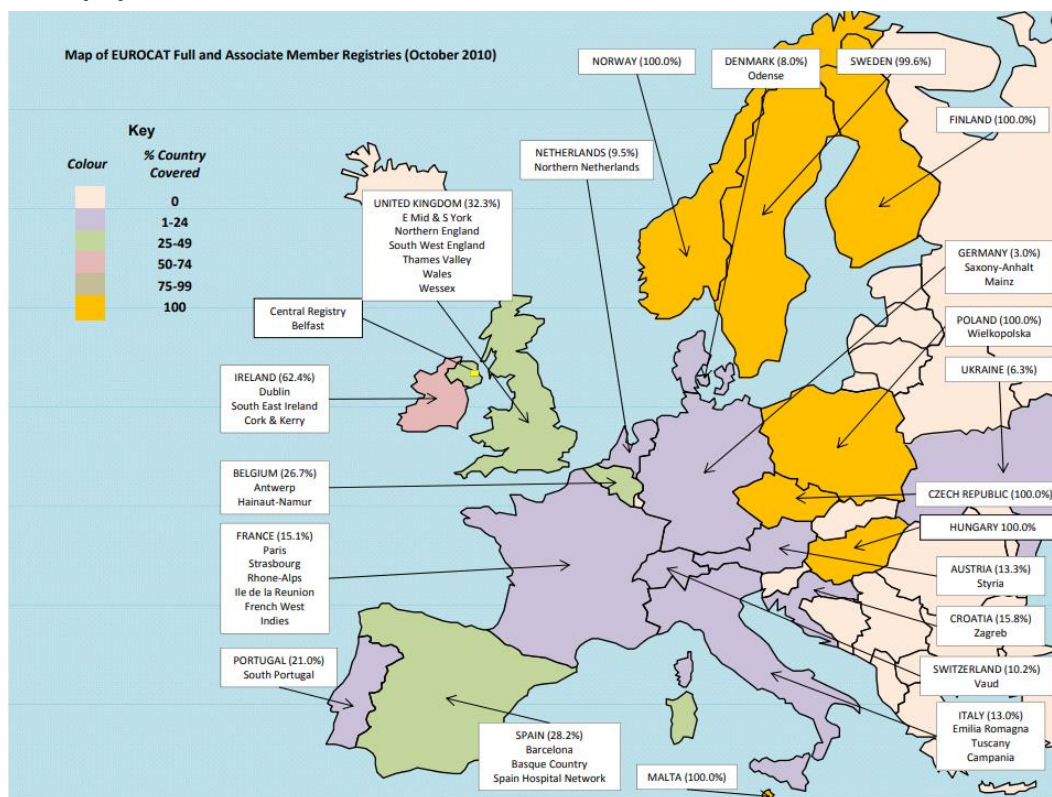
# Sarrera

Euskal Autonomia Erkidegoko Sortzetiko Anomalien Erregistroa (EAESAE) 1989. urtean sortu zen populazio-erregistro bat da. Hauek dira helburu nagusiak:

1. EAEko anomalien benetako maiztasuna jakitea
2. Euskal Autonomia Erkidegoko sortzetiko anomaliaei buruzko informazio epidemiologikoa ematea
3. Azterlan etiologikoen planteamendua erraztea
4. Premia asistentzialak planifikatzeko informazioa edukitzea
5. Askotariko prebentzio-neurrien ebaluazioa ahalbidetzea

1990etik, Europako Sortzetiko Anomalien Zaintzarako Sarean (EUROCAT) dago EAESAE erregistroa; sare horretan, 23 herrialdek eta 43 erregistrok parte hartzen dute guztira. Europako jaiotza guztien % 29 hartzen ditu, eta hor sartzen dira bai jaiotzak bai Haurdunaldiaren Borondatezko Etendurak (HBE) (1. irudia).

## 1. irudia. Parte hartzen duten herrialdeak, EUROCAT populazio-sarearen erregistroak eta populazio-estaldura



# Metodologia

---

## Aztertutako populazioa

2010-2015 aldian erregistratutako kasuak aztertu dira. Kasutzat joko dira sortzetiko anomaliaren bat duten bizirik edo hilik jaiotako haur guztiak (500 gramoko edo gehiagoko pisua, eta gutxienez 22 asteko adin gestazionala), eta ama EAEko egoiliarra dutenak – gutxienez haurdunaldiaren hirugarren hiruhilekoa baino lehenagotik–; era berean, kasutzat hartzen dira Haurdunaldiaren Borondatezko Etendurak (HBE), haurdunaldiaren edozein unetan anomaliaren bat diagnostikatu denean. Ez dira berezko abortuak erregistratzen.

Jaio aurretik, jaiotzean eta bizitzako lehen urtean diagnostikatutako anomalia guztiak hartzen dira kontuan. Halaber, *post mortem* azterketan hautemandako anomaliak ere jasotzen dira.

Sortzetiko anomaliak kodetzeko, Gaixotasunen Nazioarteko Sailkapen hau erabili da: GNS-10-BPA (British Pediatric Association). Kasu bat sartzeko, gutxienez anomalia larriko kode bat eduki behar da (I. eranskina). Hautemandako anomaliak arinak badira soilik, baztertu egiten dira (II. eranskina). Kasu bakoitzean gehienez zortzi anomalia (larriak eta arinak) eta sindrome bat erregistratzen dira. Kasu bakoitzak anomalia bat edo gehiago izan ditzake.

## Informazio-iturriak

Sortzetiko anomalien balizko kasuak identifikatu eta berresteko, eta ondoren haien analisisia egiteko, informazio-iturri hauek erabili ziren:

- \* **DGOM** (ospitaleetako alta Datuen Gutxieneko Oinarrizko Multzoa). Honako hauen zerrendak eskuratu dira: EAEko edozein ospitale publiko eta pribatutan diagnostikoen artean sortzetiko anomaliaren kode batekin (CIE-9) alta eman zaien jaioberri guztien zerrendak; eta EAEko edozein ospitale publikotan haurdunaldiaren borondatezko etenduraren kode batekin (CIE-9) eta sortzetiko anomaliaren kode batekin (CIE-9) alta eman zaien emakume guztien zerrendak.
- \* **EAEko Haur Jaioberrien Erregistroa**. Erregistro horren bitartez, sortzetiko anomaliekin bizirik jaiotako eta hilda jaiotako haurren kasu susmagarriak eta berretsiak lortzen dira, profesional sanitarioek detektatu eta erregistroan sartu ondoren.
- \* **EUSTAT** (Euskal Estatistika Erakundea). Izendatzailea kalkulatzeko, bizirik eta hilik jaiotako kopuru osoa ematen du Eustatek, amaren adin-taldearen eta lurralde historikoaren arabera.

✱ **Historia klinikoak:** haurren nahiz amen historia klinikoa berrikusten dira, sortzetiko anomalien erregistroko datuak biltzeko (III. eranskina).

## Datuen analisisia

Sortzetiko anomalien maiztasuna kalkulatzeko prebalentzia erabiltzen da, eta ez, ordea, intzidentzia, nahiz eta hori izan espero zitekeena. Nazioartean estimatzaile gisa prebalentzia erabiltzea gomendatzen da. Sortzetiko anomaliak sorkuntzaren unean gertatzen dira; beraz, arriskupeko populazioa (izendatzailea) haurdunaldi guztiez osatuta egongo litzateke. Kalkulatzen da bost haurdunalditik bat naturalki eteten dela, emakumeak berak haurdun zegoenik ere jakin gabe, eta haurdunaldien beste % 10-15 berezko abortu izaten dela. Gainera, berezko abortu horien kopuru esanguratsu bat gertatzeko arrazoia sortzetiko anomaliak izatea izan daiteke; izan ere, anomalia horiek sortzen dute bideragarria ez den enbrioia edo areagotu egiten dute berezko abortua izateko arriskua. Anomaliak dituzten haurdunaldi horiek ez direnez sartzen, intzidentzia gutxietsita egongo litzateke. Hain zuzen, horregatik erabiltzen da guztizko prebalentzia.

Prebalentzia-tasa, guztira, honela adierazten da: zenbakitzailean, anomaliak dituzten bizirik jaiotakoan, hilik jaiotakoan eta eragindako abortuen kopuruaren, eta izendatzailean, anomaliak dituztela edo gabe bizirik eta hilik jaiotakoan kopuru guztia arteko zatidura.

Guztizko maiztasunak anomalia-azpimultzoen eta jaiotza motaren arabera aztertzen dira. Kasu bakoitzak anomalia bat edo batzuk izan ditzake, eta anomalietak bakoitza azpimultzo bakoitzaren barruan kontatu zen.

Anomalia guztietarako kalkulatu da prebalentzia-tasa, azpimultzoen arabera eta anomalia espezifiko batzuen arabera. Joinpoint erregresio-ereduarekin egiten da tasen doikuntza. Doikuntza horrek prebalentziaren Urteroko Aldaketa Portzentajearen (UAP) eta aldaketa horren esangura estatistikoaren estimazioa ematen du.

Kalkuluak bi modu desberdinetan aurkezten dira: anomalia guztiak barne hartuta, eta jatorri genetiko ezaguneko anomaliarik gabe. Azken kategoria horretan daude displasia eskeletikoak, nahasmendu kromosomikoak eta sindrome genetikoak eta mikrodelekzioak.

EAESAEn eskuratutako zenbatekoak EUROCATen guztira eskuratutakoekin konparatzen dira.

# Emaitzak

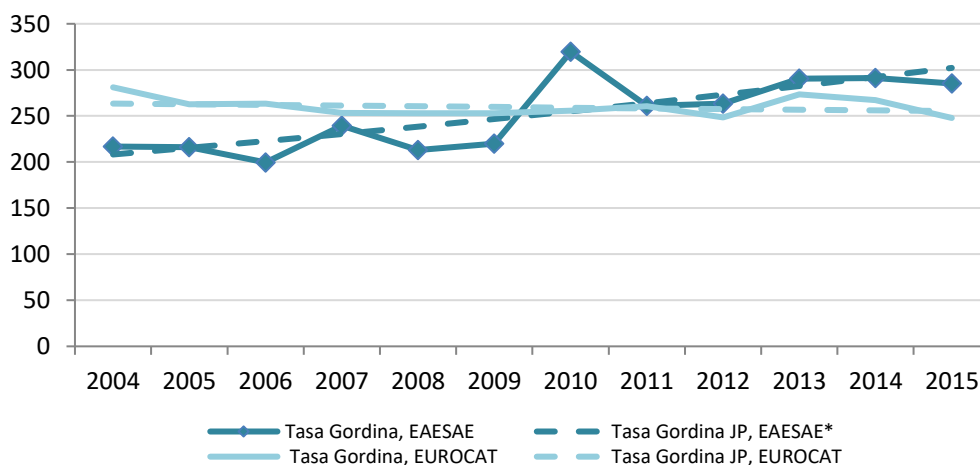
2010-2015 aldian, 3440 kasu identifikatu dira. Kasu horien % 67,6 bizirik jaiok dira; % 32, haurdunaldiaren borondatezko etendurak (HBE); eta % 0,4, hilik jaiok. (1. taula).

1. taula. **Sortzetiko anomalien kasuak, jaiotza motaren arabera. EAESAE. 2010-2015**

	Erregistratze-urtea	Bizirik jaioa		HBE		Hilik jaioa		Guztira	
		Kop.	%	Kop.	%	Kop.	%	Kop.	%
	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>GUZTIRA</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>

2. irudian, EAeko eta Europako sortzetiko anomalien prebalentzia-tasen bilakaera ikusten da, 2004tik 2015era. 2004an, EAESAeko prebalentzia-tasa 217,0 kasukoa izan zen 10 000 jaiotzako, eta, 2015ean, 285,2 kasukoa 10 000 jaiotzako. Aldi horretako Urteroko Aldaketa Portzentajea % 3,4 izan zen, esanguratsua estatistikoki. 2004an, EUROCATen prebalentzia 281,1 kasukoa izan zen 10 000 jaiotzako, eta, 2015ean, 247,8 kasukoa 10 000 jaiotzako; beraz, ez zen aldaketa nabarmenik gertatu aldi horretan.

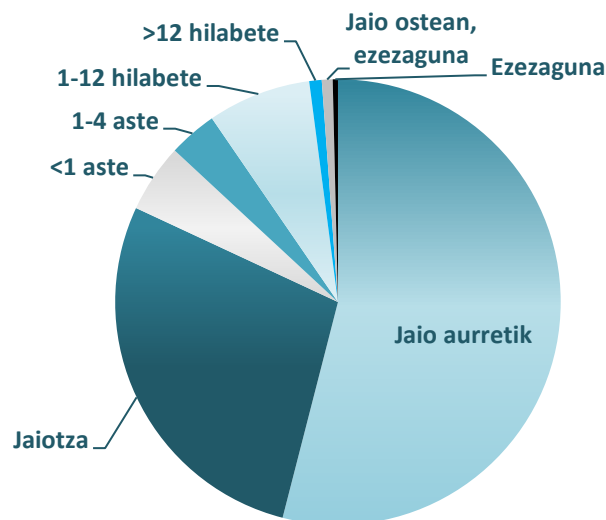
2. irudia. **Prebalentzia-tasen bilakaera (10 000 jaiotzako). Joint Point (JP). EAESAE, EUROCAT. 2004-2015**



\*UAP (Urteko Aldaketa Portzentaia): % 3,4

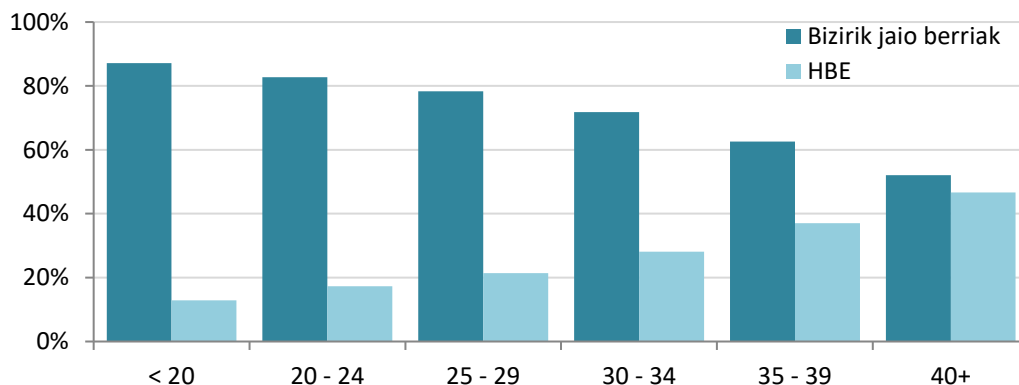
Anomalia-kasuen % 54,0 jaio aurretik diagnostikatzen dira; kasuen % 46,0, berriz, jaio ondorengo etapan. Azken diagnostiko horiei dagokienez, % 61,2 jaiotzaren momentuan egin ziren; % 10,9, bizitzaren lehenengo astean; % 7,7, bizitzaren lehen eta laugarren asteen artean; % 16,5, 1. eta 12. hilabeteen artean; % 2, lehen urtearen ondoren; eta gainerako % 1,7, jaio ondorengo aldi ezezagunetan (3. irudia).

3. irudia. **Sortzetiko anomaliak diagnostikatzeko unea. EAESAE. 2010-2015**



Amaren adinak eragina du jaiotza motan. Amaren adinak gora egin ahala, areagotu egiten da anomalia duten HBEren ehunekoak: % 12,9, 20 urtez azpiko adin-taldean; eta % 46,6, berriz, 40 urtez gorako amen adin-taldean. Aitzitik, anomalia duten eta bizirik dauden jaioberrien ehunekoak behera egiten du, amaren adinak gora egin ahala (4. irudia).

4. irudia. **Identifikatutako kasu kopurua, amaren adinaren eta jaiotza motaren arabera. EAESAE. 2010-2015\***



\*Hilik jaiotako baztertuta (n=12)



Sortzetiko malformazioen azpimultzo ohikoena bihotzeko sortzetiko gaixotasunena da, 950 kasurekin (% 21,3); jarraian, anomalia kromosomikoa, 756 kasurekin (% 16,9); gernu- aparatuko anomaliak, 525 kasurekin (% 11,7); gorputz-adarretako akatsena, 502 kasurekin (% 11,2); eta nerbio-sistemakoa, 374 kasurekin (% 8,4) hurrenez hurren. Jatorri genetiko ezaguneko malformazioak baztertuta, sortzetiko bihotzeko gaixotasunen azpimultzoak jarraitzen du ohikoena izaten, 837 kasurekin (% 27,0); jarraian, honako hauek daude: gernu- aparatuko anomaliak, 481 kasu (% 15,5); gorputz-adarretako akatsak, 407 kasu (% 13,1); nerbio- sistemako gaixotasunak, 312 kasu (% 10,1); eta genitalen malformazioak, 263 kasu, (% 8,5) (4. taula).

4. taula. **Kasuak, anomalia-azpimultzoen arabera. EAESAE. 2010-2015**

Anomalia mota	Anomalia guztiak		Anom. genetikoak baztertuta*	
	Kop.	%	Kop.	%
<b>Bihotzeko sortzetiko gaixotasunak</b>	950	21,3	837	27,0
<b>Kromosomikoak</b>	756	16,9	-	-
<b>Gernu-aparatua</b>	525	11,7	481	15,5
<b>Gorputz-adarrak</b>	502	11,2	407	13,1
<b>Nerbio-sistema</b>	374	8,4	312	10,1
<b>Genitalak</b>	287	6,4	263	8,5
<b>Digestio-aparatua</b>	220	4,9	194	6,3
<b>Muskulueskeletikoak</b>	174	3,9	137	4,4
<b>Arnas-aparatua</b>	144	3,2	104	3,4
<b>Aho eta aurpegiko fisurak</b>	137	3,1	110	3,5
<b>Beste malformazio batzuk</b>	99	2,2	91	2,9
<b>Abdomen-paretako akatsak</b>	86	1,9	56	1,8
<b>Begiak</b>	79	1,8	62	2,0
<b>Sindrome genetikoak + mikrodelekzioak</b>	72	1,6	-	-
<b>Belarriak, aurpegia eta lepoa</b>	43	1,0	26	0,8
<b>Sindrome teratogenikoak malformazioekin</b>	22	0,5	20	0,6
<b>GUZTIRA</b>	<b>3440</b>	<b>100,0</b>	<b>3100</b>	<b>100,0</b>

\*Displasia eskeletikoak, nahasmendu kromosomikoak, sindrome genetikoak eta mikrodelekzioak

Bizirik jaiotakoetan, hauek dira gehien hautematen diren anomaliak: bihotzeko sortzetiko gaixotasunak (% 34,2), gernu-aparatuko malformazioak (% 18,8), gorputz-adarrak (% 16,4), genitaletako anomaliak (% 12,0), digestio-aparatuko anomaliak (% 8,0), eta sistema muskulueskeletikoko anomaliak (% 6,3). Aitzitik, HBetan hautematen diren anomalia gehienak hauek dira: nahasmendu kromosomikoak (% 60,3), nerbio-sistemako malformazioak (% 22,0), bihotzeko sortzetiko gaixotasunak (% 13,6), gorputz-adarrak (% 10,8), gernu-aparatua (% 7,8), eta abdomen-paretako akatsak (% 5,7) (5. taula).

5. taula. **Anomalia-azpimultzoak, jaiotza motaren arabera.**  
**EAESAE. 2010-2015\***

Anomalia mota	JB bizirik		HBE	
	Kop.	%	Kop.	%
Bihotzeko sortzetiko gaixotasunak	796	34,2	150	13,6
Kromosomikoak	87	3,7	664	60,3
Gernu-aparatua	438	18,8	86	7,8
Gorputz-adarrak	382	16,4	119	10,8
Nerbio-sistema	128	5,5	242	22,0
Genitalak	279	12,0	8	0,7
Digestio-aparatua	187	8,0	31	2,8
Muskuluesketikoak	147	6,3	25	2,3
Arnas-aparatua	100	4,3	43	3,9
Aho eta aurpegiko fisurak	116	5,0	21	1,9
Beste malformazio batzuk	80	3,4	28	2,5
Abdomen-paretako akatsak	23	1,0	63	5,7
Begiak	70	3,0	9	0,8
Sindrome genetikoak + mikrodelekzioak	53	2,3	19	1,7
Belarriak, aurpegia eta lepoa	33	1,4	10	0,9
Sind. teratogenikoak malformazioekin	16	0,7	6	0,5
<b>GUZTIRA</b>	<b>2327</b>	<b>100,0</b>	<b>1101</b>	<b>100,0</b>

\*Hilik jaiok baztertuta (n=12)

6. taulan, bizirik dauden jaioberrien anomalia espezifiko ohikoenak aurkezten dira (EAESAE eta EUROCATekoak), sortzetiko anomalia guztiei dagokienez, jatorri genetiko ezaguneko anomaliak baztertuta. Bizirik dauden jaioberrietan hautemandako anomalien proportzioa txikiagoa da EAESAEn, EUROCATekin alderatuta: % 67,6 eta % 79,4, hurrenez hurren; aldea mantendu egiten da jatorri genetikoko anomaliak baztertzen badira (% 83,9 eta % 87,9). EAESAEn, hodi arterialaren iraupena, hipospadia eta aldakaren lokadura/displasia, besteak beste, bizirik zeuden jaioberrietan diagnostikatu ziren kasuen % 100ean.

6. taula. Anomalia espezifikoak, bizirik zeuden jaioberriak.  
EAESAE, EUROCAT. 2010-2015

	Sortzetiko anomalia guztiak			Arrazoi genetikoak baztertuta*		
	EAESAE		EURO CAT	EAESAE		EURO CAT
	JB bizirik / Kasuak guztira	JB bizirik (%)	JB bizirik (%)	JB bizirik / Kasuak guztira	JB bizirik (%)	JB bizirik (%)
Bentrikulu arteko komunikazioa	358 / 397	90,2	93,0	338 / 364	92,9	95,9
Hipospadia	219 / 219	100	99,2	213 / 213	100	99,4
Aurikula arteko komunikazioa	176 / 184	95,7	97,3	152 / 158	96,2	95,9
Sortzetiko hidronefrosia	155 / 160	96,3	95,3	153 / 158	96,8	96,5
Aldakaren dislokazioa eta/edo displasia	141 / 141	100	99,8	136 / 136	100	99,9
Hodi arterialaren iraupena	111 / 111	100	100	94 / 94	100	100
Kraniosinostosia	87 / 88	98,9	93,5	84 / 85	98,8	96,7
Ahosabaiko fisura	72 / 74	97,3	91,4	65 / 65	100	95,3
Birika-balbularen estenosia	61 / 63	96,8	95,6	60 / 61	98,4	96,1
Mikrozefalia	39 / 43	90,7	84,3	33 / 35	94,3	84,5
Hestegorriko atresia fistula trakeoesofagikoarekin edo gabe	30 / 30	100	89,1	29 / 29	100	91,7
Sortzetiko katarata	30 / 30	100	98,3	25 / 25	100	98,9
Hirschsprung-en gaixotasuna	19 / 19	100	100	18 / 18	100	100
Biriketako kiste-malformazio adenomatosoa	15 / 16	93,8	89,3	15 / 16	93,8	91,1
Hes. meharreko beste zati batzuen atres. edo esten.	13 / 13	100	96,1	12 / 12	100	96,7
Koanen atresia	11 / 11	100	94,2	10 / 10	100	94
Behazun-hodien atresia	10 / 10	100	99,3	9 / 9	100	99,3
<b>Guztiak</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>

\*Displasia eskeletikoak, nahasmendu kromosomikoak, sindrome genetikoak eta mikrodelekzioak

HBetan hautemandako anomalien proportzioa handiagoa da EAESAEn (% 32,0) EUROCATen (% 18,8) baino; aldea mantendu egiten da, halaber, jatorri genetiko ezaguneko anomaliak baztertzen direnean (% 15,8 eta % 10,7, hurrenez hurren). Honako hauek dira HBetan portzentaje handienean hautemandako anomalia espezifikoak: anentzefaliak (% 100); trisomia kromosomikoak: Edwards-en sindromea (% 96,5), Patau-ren sindromea (% 92,5) eta Down-en sindromea (% 90,4); eta hodi neuralaren akatsak (% 94,7) (7. taula).

7. taula. Anomalia espezifikoak, HBEak. EAESAE, EUROCAT. 2010-2015

	Sortzetiko anomalia guztiak			Arrazoi genetikoak baztertuta*		
	EAESAE		EUROCAT	EAESAE		EUROCAT
	HBE / Kasuak guztira	HBE (%)	HBE (%)	HBE / Kasuak guztira	HBE (%)	HBE (%)
Down-en sindromea	405 / 448	90,4	56,1	- -	-	-
Hodi neuralaren akatsak	125 / 132	94,7	75,0	116 / 123	94,3	74,4
Edwards-en sindromea (trisomia 18)	109 / 113	96,5	78,8	- -	-	-
Hidrozefalia	55 / 87	63,2	42,3	43 / 71	60,6	39,6
Anentzefalia	73 / 73	100	89,5	70 / 70	100	89,3
Onfalozelea	47 / 59	79,7	58,0	24 / 35	68,6	48,3
Arantza bifidoa	47 / 52	90,4	64,8	42 / 47	89,4	63,8
Turner-en sindromea	36 / 41	87,8	68,7	- -	-	-
Patau-ren sindromea (trisomia 13)	37 / 40	92,5	80,0	- -	-	-
Arinentzefalia/Holoprosentzefalia	33 / 38	86,8	80,9	17 / 20	85,0	76,5
Ezkerreko bihotz hipoplasikoa	28 / 31	90,3	47,7	24 / 26	92,3	45,2
Bentrikulu bakarra	20 / 23	87,0	45,4	16 / 19	84,2	40,8
Giltzurrun-agenesi bilaterala, Potter-en sindrom. barne	13 / 15	86,7	74,4	11 / 13	84,6	74,3
Atresia eta estenosi trikuspideoa	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
Eskuineko bihotz hipoplasikoa	9 / 10	90,0	42,2	8 / 9	88,9	40,9
Entzefalozelea	5 / 7	71,4	69,5	4 / 6	66,7	67,1
<b>Guztiak</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>

\*Displasia eskeletikoak, nahasmendu kromosomikoak, sindrome genetikoak eta mikrodelekzioak

Aztertutako aldian, 63 hildako daude bizirik jaiotakoen artean, hau da, % 2,7ko hilgarritasuna. Anomalia-azpimultzoen arabera, hauek dira hilgarritasun handiena dutenak: nahasmendu kromosomikoak (% 8,3), sindrome genetikoak eta mikrodelekzioak (% 8,2), arnas-sistema (% 7,1), digestio-aparatua (% 6,5) eta gernu-aparatua (% 6,4) (8. taula).

8. taula. Hilgarritasuna, anomalia-azpimultzoen arabera (JB bizirik).  
EAESAE, EUROCAT. 2010-2015

Anomalia mota	JB bizirik kop.	Hilgarritasuna (1. urtea)	
		kop.	%
Bihotzeko sortzetiko gaixotasunak	796	43	5,3
Kromosomikoak	87	8	8,3
Gernu-aparatua	438	6	1,4
Gorputz-adarrak	382	5	1,6
Nerbio-sistema	128	8	6,4
Genitalak	279	3	1,1
Digestio-aparatua	187	12	6,5
Muskuluesketikoak	147	6	4,1
Arnas-aparatua	100	7	7,1
Aho eta aurpegiko fisurak	116	4	3,5
Beste malformazio batzuk	80	8	4,6
Abdomen-paretako akatsak	23	1	4,3
Begiak	70	2	2,9
Sindrome genetikoak + mikrodelekzioak	53	4	8,2
Belarriak, aurpegia eta lepoa	33	2	3,2
Sind. teratogenikoak malformazioekin	16	0	0,0
<b>GUZTIRA</b>	<b>2327</b>	<b>63</b>	<b>2,7</b>

9. taulan, 2010-2015 aldiko EAESAeko eta EUROCATeko anomalien prebalentzia-tasak aztertzen dira. Malformazio guztien urteko batez besteko prebalentzia nabarmen handiagoa da EAESAEn (285,0 kasu 10 000 jaiotzako) EUROCATen baino (258,5 kasu 10 000 jaiotzako). EAESAEn tasak estatistikoki handiagoak dira honako anomalia hauei dagokienez: nerbio-sistemako anomaliak, begi, belarri, aurpegi eta lepokoak, arnas-sistemakoak, gernu-sistemakoak, nahasmendu kromosomikoak eta beste malformazio batzuk, hala nola kraniosinostosisa. Aitzitik, aho eta aurpegiko fisuren tasa nabarmen txikiagoa da EUROCATen erregistratutakoaren aldean, bereziki ezpaineko fisuren kasuan. Prebalentziak antzekoak dira honako hauei: bihotzeko sortzetiko gaixotasunak, digestio-aparatua, abdomen-paretako akatsak, sistema genitala, gorputz-adarrak, sindrome genetikoak eta mikrodelekzioak.

9. taula. Urteko batez besteko prebalentzia-tasak (10 000 jaiotzako).  
Anomalia guztiak. EAESAE eta EUROCAT, 2010-2015

	EAESAE (KT, % 95)		EUROCAT (KT, % 95)	
<b>Anomalia guztiak*</b>	<b>285,0</b>	<b>(275,6 - 294,4)</b>	<b>258,5</b>	<b>(257,0 - 260,0)</b>
<b>Nerbio-sistema*</b>	<b>31,0</b>	<b>(27,9 - 34,1)</b>	<b>26,2</b>	<b>(25,7 - 26,7)</b>
Hodi neuralaren akatsak	10,9	(9,1 - 12,8)	10,1	(9,8 - 10,4)
Anentzefalia**	6,0	(4,7 - 7,4)	3,9	(3,7 - 4,1)
Entzefalozelea	0,6	(0,2 - 1,0)	1,2	(1,1 - 1,3)
Arantza bifidoa	4,3	(3,1 - 5,5)	5,0	(4,8 - 5,2)
Hidrozefalia	7,2	(5,7 - 8,7)	5,5	(5,3 - 5,7)
Mikrozefalia	3,6	(2,5 - 4,6)	2,8	(2,7 - 3,0)
Arinentzefalia/Holoprosentzefalia*	3,1	(2,1 - 4,1)	1,6	(1,4 - 1,7)
<b>Begiak*</b>	<b>6,5</b>	<b>(5,1 - 8,0)</b>	<b>3,9</b>	<b>(3,8 - 4,1)</b>
Anoftalmia/Mikroftalmia	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)
Sortzetiko katarata*	2,5	(1,6 - 3,4)	1,2	(1,1 - 1,3)
Sortzetiko glaukoma	0,3	(0,0 - 0,7)	0,3	(0,3 - 0,4)
<b>Belarriak, aurpegia eta lepoa*</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>Bihotzeko sortzetiko gaixotasunak</b>	<b>78,7</b>	<b>(73,7 - 83,7)</b>	<b>78,4</b>	<b>(77,6 - 79,3)</b>
Bihotzeko sortzetiko gaixotasun larria	26,7	(23,8 - 29,6)	23,5	(23,0 - 24,0)
Truncus arterial arrunta	0,7	(0,2 - 1,1)	0,7	(0,6 - 0,8)
Irteera bikoitzeko eskuin-bentrikulua	1,4	(0,7 - 2,1)	1,5	(1,4 - 1,7)
Odol-hodi nagusien transposizioa*	5,4	(4,1 - 6,7)	3,5	(3,3 - 3,6)
Bentrikulu bakarra*	1,9	(1,1 - 2,7)	0,8	(0,7 - 0,9)
Bentrikulu arteko komunikazioa*	32,9	(29,7 - 36,1)	37,4	(36,8 - 38,0)
Aurikula arteko komunikazioa	15,2	(13,0 - 17,4)	16,3	(15,9 - 16,7)
Kanal aurikulobentrikularra*	3,1	(2,1 - 4,1)	4,5	(4,3 - 4,7)
Falot-en tetralogia	2,8	(1,9 - 3,8)	3,5	(3,3 - 3,6)
Atresia eta estenosi trikuspideoa	1,2	(0,6 - 1,9)	0,7	(0,6 - 0,8)
Ebsteinen anomalia	0,2	(0,0 - 0,5)	0,5	(0,4 - 0,5)
Birika-balbularen estenosis	5,2	(3,9 - 6,5)	4,0	(3,8 - 4,2)
Birika-balbularen atresia	1,5	(0,8 - 2,2)	1,0	(0,9 - 1,1)
Aorta-balbularen atresia/estenosis	1,8	(1,1 - 2,6)	1,4	(1,3 - 1,5)
Balbula mitraleko anomaliak	2,1	(1,3 - 2,9)	1,4	(1,3 - 1,5)
Ezkerreko bihotz hipoplasikoa	2,6	(1,7 - 3,5)	2,8	(2,6 - 2,9)
Eskuineko bihotz hipoplasikoa	0,8	(0,3 - 1,3)	0,6	(0,5 - 0,7)
Aortaren hertsadura*	6,1	(4,7 - 7,5)	3,9	(3,7 - 4,1)
Aorta-atresia/Aorta-arkuaren etena	0,7	(0,3 - 1,2)	0,5	(0,5 - 0,6)
Biriketako bena-drainatze anomalia	1,2	(0,6 - 1,8)	0,7	(0,6 - 0,8)
Hodi arterialaren iraupena*	9,2	(7,5 - 10,9)	3,5	(3,3 - 3,6)
<b>Arnas-aparatua*</b>	<b>6,1</b>	<b>(4,7 - 7,5)</b>	<b>4,2</b>	<b>(4,0 - 4,3)</b>
Koanen atresia	0,9	(0,4 - 1,4)	0,9	(0,8 - 1,0)
Biriketako kiste-malformazio adenomatosoa	1,3	(0,7 - 2,0)	1,1	(1,0 - 1,2)
<b>Aho eta aurpegiko fisurak*</b>	<b>11,4</b>	<b>(9,5 - 13,3)</b>	<b>14,3</b>	<b>(13,9 - 14,7)</b>
Ezpain-fisura, ahosabaiko fisurarekin edo gabe*	5,2	(3,9 - 6,5)	8,4	(8,2 - 8,7)
Ahosabaiko fisura	6,1	(4,7 - 7,5)	5,9	(5,6 - 6,1)

	EAESAE (KT, % 95)		EUROCAT (KT, % 95)	
<b>Digestio-aparatua</b>	<b>18,2</b>	<b>(15,8 - 20,6)</b>	<b>17,7</b>	<b>(17,3 - 18,1)</b>
Esofago-atresia, trakea eta esofagoko fistularekin edo gabe	2,5	(1,6 - 3,4)	2,6	(2,4 - 2,7)
Duodeno-atresia edo -estenosia	0,5	(0,1 - 0,9)	1,4	(1,3 - 1,5)
Heste meharreko beste zati batzuen atresia edo estenosia	1,1	(0,5 - 1,7)	1,0	(0,9 - 1,0)
Uzki eta ondesteko atresia eta estenosia	2,9	(1,9 - 3,9)	3,2	(3,1 - 3,4)
Hirschsprung-en gaixotasuna	1,6	(0,9 - 2,3)	1,4	(1,3 - 1,5)
Behazun-hodien atresia	0,8	(0,3 - 1,3)	0,4	(0,3 - 0,4)
Diafragma-hernia	2,2	(1,4 - 3,1)	2,8	(2,6 - 2,9)
<b>Abdomen-paretako akatsak</b>	<b>7,1</b>	<b>(5,6 - 8,6)</b>	<b>6,5</b>	<b>(6,2 - 6,7)</b>
Gastroeskia	2,2	(1,3 - 3,0)	2,7	(2,5 - 2,8)
Onfalozela*	4,9	(3,6 - 6,1)	3,4	(3,2 - 3,5)
<b>Gernu-aparatua</b>	<b>43,5</b>	<b>(39,8 - 47,2)</b>	<b>34,6</b>	<b>(34,1 - 35,)</b>
Giltzurrun-agenesia bilateral, Potter-en sindromea barne	1,2	(0,6 - 1,9)	1,2	(1,1 - 1,3)
Giltzurrun-displasia multikistikoa	5,2	(3,9 - 6,5)	4,0	(3,8 - 4,2)
Sortzetiko hidronefrosia	13,3	(11,2 - 15,3)	13,0	(12,6 - 13,3)
Maskuri kanporatua eta/edo epispadiak	0,5	(0,1 - 0,9)	0,6	(0,5 - 0,7)
Atzeko uretra-balbulak eta/edo Prune Belly	0,7	(0,2 - 1,1)	1,1	(1,0 - 1,2)
<b>Genitalak</b>	<b>23,8</b>	<b>(21,0 - 26,5)</b>	<b>22,4</b>	<b>(21,9 - 22,8)</b>
Hipospadiak	18,1	(15,7 - 20,5)	18,3	(17,9 - 18,7)
Sexu zehaztugabea*	0,1	(0,1 - 0,2)	0,7	(0,6 - 0,7)
<b>Gorputz-adarrak</b>	<b>41,6</b>	<b>(38,0 - 45,2)</b>	<b>43,8</b>	<b>(43,2 - 44,4)</b>
Gorputz-adar laburregiak	7,1	(5,6 - 8,6)	5,5	(5,3 - 5,8)
Oin zanboak	9,4	(7,6 - 11,1)	11,2	(10,9 - 11,5)
Aldakaren dislokazioa eta/edo displasia	11,7	(9,8 - 13,6)	11,3	(11,0 - 11,6)
Polidaktilia	9,3	(7,6 - 11,0)	9,6	(9,3 - 9,9)
Sindaktilia	3,2	(2,2 - 4,2)	4,2	(4,0 - 4,4)
<b>Beste malformazio batzuk</b>				
Displasia eskeletikoa	2,2	(1,3 - 3,0)	1,9	(1,8 - 2,1)
Kraniosinostosis*	7,3	(5,8 - 8,8)	2,9	(2,7 - 3,0)
Sortzetiko hertsadura-banda amniotikoak*	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)
Siamesak	0,1	(0,1 - 0,2)	0,2	(0,1 - 0,2)
Azaleko asaldurak	1,1	(0,5 - 1,7)	1,6	(1,5 - 1,8)
<b>Sindrome teratogenikoak malformazioekin</b>	<b>1,8</b>	<b>(1,1 - 2,6)</b>	<b>1,5</b>	<b>(1,4 - 1,7)</b>
Fetuaren sindrome alkoholikoa*	0,2	(0,1 - 0,4)	0,6	(0,5 - 0,7)
Fetuaren sindrome valproikoa	0,0	(0,0 - 0,0)	0,0	(0,0 - 0,1)
Amaren infekzioak, malformazioak eragiten dituztenak	1,6	(0,9 - 2,3)	0,8	(0,7 - 0,9)
<b>Sindrome genetikoak eta mikrodelekzioak</b>	<b>6,0</b>	<b>(4,6 - 7,3)</b>	<b>6,1</b>	<b>(5,9 - 6,4)</b>
<b>Kromosomikoak*</b>	<b>62,6</b>	<b>(58,2 - 67,1)</b>	<b>42,2</b>	<b>(41,5 - 42,8)</b>
Down-en sindromea*	37,1	(33,7 - 40,6)	23,8	(23,4 - 24,3)
Patau-ren sindromea (trisomia 13)	3,3	(2,3 - 4,3)	2,2	(2,0 - 2,3)
Edwards-en sindromea (trisomia 18)*	9,4	(7,6 - 11,1)	5,7	(5,5 - 6,0)
Turner-en sindromea	3,4	(2,4 - 4,4)	2,5	(2,3 - 2,6)
Klinefelter-en sindromea	1,3	(0,7 - 2,0)	0,6	(0,5 - 0,7)

\*p&lt;0,05

Jatorri genetiko ezaguneko anomaliak baztertuta, guztizko anomalien prebalentzia-tasak antzekoak dira EAESAEn (214,6 kasu 10 000 jaiotzako) eta EUROCATen (208,8 kasu 10 000 jaiotzako). EAESAEn nabarmen handiagoak izaten jarraitzen dute honako anomalia hauen prebalentziak: nerbio-sistema, begiak, arnas-sistema, gernu-sistema eta beste batzuk, hala nola kraniosinostosisa. Aho eta aurpegiko fisurak nabarmen mantentzen dira EUROCATekoan azpitik, gorputz-adarretako anomaliekin batera (10. taula).

10. taula. **Urteko batez besteko prebalentzia-tasak (10 000 jaiotzako). Jatorri genetikoko anomaliak baztertuta. EAESAE eta EUROCAT. 2010-2015**

	EAESAE** (KT, % 95)		EUROCAT** (KT, % 95)	
<b>Anomalia guztiak</b>	<b>214,6</b>	<b>(206,4 - 222,8)</b>	<b>208,8</b>	<b>(207,4 - 210,1)</b>
<b>Nerbio-sistema*</b>	<b>25,9</b>	<b>(23,0 - 28,7)</b>	<b>22,3</b>	<b>(21,9 - 22,8)</b>
Hodi neuralaren akatsak	10,2	(8,4 - 12,0)	9,4	(9,1 - 9,7)
Anentzefalia*	5,8	(4,4 - 7,2)	3,8	(3,6 - 4,0)
Entzefalozelea	0,5	(0,1 - 0,9)	1,0	(0,9 - 1,1)
Arantza bifidoa	3,9	(2,8 - 5,0)	4,7	(4,5 - 4,9)
Hidrozealia	5,9	(4,5 - 7,3)	4,7	(4,5 - 4,9)
Mikrozealia	2,9	(1,9 - 3,9)	2,3	(2,1 - 2,4)
Arinentzefalia/Holoprosentzefalia	1,7	(0,9 - 2,4)	1,0	(0,9 - 1,0)
<b>Begiak*</b>	<b>5,1</b>	<b>(3,8 - 6,3)</b>	<b>3,2</b>	<b>(3,0 - 3,4)</b>
Anoftalmia/Mikroftalmia	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)
Sortzetiko katarata*	2,1	(1,3 - 2,9)	1,0	(0,9 - 1,1)
Sortzetiko glaukoma	0,3	(0,0 - 0,7)	0,3	(0,3 - 0,4)
<b>Belarriak, aurpegia eta lepoa</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>Bihotzeko sortzetiko gaixotasunak</b>	<b>69,8</b>	<b>(65,1 - 74,5)</b>	<b>66,8</b>	<b>(66,1 - 67,6)</b>
Bihotzeko sortzetiko gaixot. larria*	22,8	(20,1 - 25,5)	18,7	(18,3 - 19,1)
Truncus arterial arrunta	0,6	(0,2 - 1,0)	0,5	(0,5 - 0,6)
Irteera bikoitzeko eskuin-bentrikulua	1,1	(0,5 - 1,7)	1,3	(1,2 - 1,4)
Odol-hodi nagusien transposizioa*	5,3	(4,0 - 6,6)	3,3	(3,1 - 3,5)
Bentrikulu bakarra*	1,6	(0,9 - 2,3)	0,7	(0,6 - 0,8)
Bentrikulu arteko komunikazioa	30,2	(27,1 - 33,3)	32,9	(32,4 - 33,5)
Aurikula arteko komunikazioa	13,1	(11,1 - 15,1)	13,6	(13,3 - 14,0)
Kanal aurikulobentrikularra	2,0	(1,2 - 2,8)	2,0	(1,9 - 2,1)
Fallot-en tetralogia	2,2	(1,4 - 3,1)	2,8	(2,6 - 3,0)
Atresia eta estenosi trikuspididea	1,2	(0,6 - 1,9)	0,6	(0,6 - 0,7)
Ebsteinen anomalia	0,2	(0,0 - 0,5)	0,4	(0,4 - 0,5)
Birika-balbularen estenosia	5,1	(3,8 - 6,3)	3,6	(3,4 - 3,8)
Birika-balbularen atresia	1,5	(0,8 - 2,2)	0,9	(0,8 - 1,0)
Aorta-balbularen atresia/estenosia	1,7	(0,9 - 2,4)	1,3	(1,2 - 1,4)
Balbula mitraleko anomaliak	1,7	(1,0 - 2,5)	1,2	(1,1 - 1,3)
Ezkerreko bihotz hipoplasikoa	2,2	(1,3 - 3,0)	2,4	(2,3 - 2,6)
Eskuineko bihotz hipoplasikoa	0,7	(0,3 - 1,2)	0,5	(0,5 - 0,6)
Aortaren hertsadura*	5,4	(4,1 - 6,7)	3,4	(3,3 - 3,6)
Aorta-atresia/Aorta-arkuaren etena	0,7	(0,2 - 1,1)	0,4	(0,3 - 0,4)
Biriketako bena-drainatze anomaloa	1,1	(0,5 - 1,7)	0,7	(0,6 - 0,7)
Hodi arterialaren iraupena*	7,8	(6,2 - 9,4)	3,1	(2,9 - 3,3)





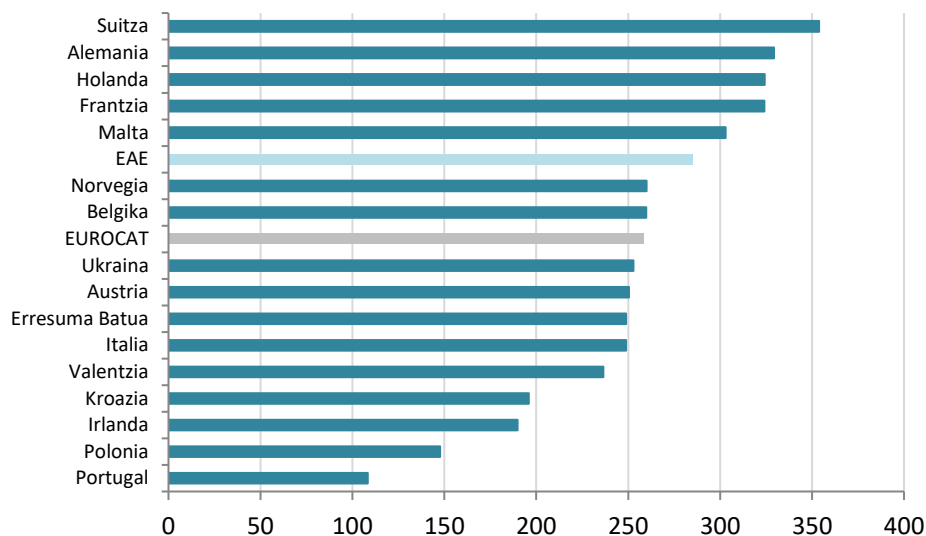
	EAESAE** (KT, % 95)		EUROCAT** (KT, % 95)	
<b>Arnas-aparatua*</b>	<b>5,4</b>	<b>(4,1 - 6,7)</b>	<b>3,7</b>	<b>(3,5 - 3,9)</b>
Koanen atresia	0,8	(0,3 - 1,3)	0,8	(0,7 - 0,9)
Biriketako kiste-malformazio adenomatosoa	1,3	(0,7 - 2,0)	1,1	(1,0 - 1,2)
<b>Aho eta aurpegiko fisurak*</b>	<b>9,2</b>	<b>(7,5 - 10,9)</b>	<b>12,5</b>	<b>(12,2 - 12,9)</b>
Ezpain-fisura, ahosabaiko fisurarekin edo gabe*	3,8	(2,7 - 4,9)	7,6	(7,3 - 7,9)
Ahosabaiko fisura	5,4	(4,1 - 6,7)	5,0	(4,7 - 5,2)
<b>Digestio-aparatua</b>	<b>16,1</b>	<b>(13,8 - 18,3)</b>	<b>15,3</b>	<b>(15,0 - 15,7)</b>
Esofago-atresia, trakea eta esofagoko fistularekin edo gabe	2,4	(1,5 - 3,3)	2,3	(2,2 - 2,4)
Duodeno-atresia edo -estenosia	0,4	(0,1 - 0,8)	0,9	(0,8 - 1,0)
Heste meharreko beste zati batzuen atresia edo estenosia	1,0	(0,4 - 1,6)	0,9	(0,8 - 1,0)
Uzki eta ondesteko atresia eta estenosia	2,5	(1,6 - 3,4)	2,9	(2,7 - 3,0)
Hirschsprung-en gaixotasuna	1,5	(0,8 - 2,2)	1,2	(1,1 - 1,4)
Behazun-hodien atresia	0,7	(0,3 - 1,2)	0,3	(0,3 - 0,4)
Diafragma-hernia	1,9	(1,1 - 2,7)	2,5	(2,3 - 2,6)
<b>Abdomen-paretako akatsak</b>	<b>4,6</b>	<b>(3,4 - 5,9)</b>	<b>5,0</b>	<b>(4,8 - 5,3)</b>
Gastroskisia	1,7	(1,0 - 2,5)	2,6	(2,5 - 2,8)
Onfalozelea	2,9	(1,9 - 3,9)	2,0	(1,9 - 2,2)
<b>Gernu-aparatua*</b>	<b>40,1</b>	<b>(36,5 - 43,7)</b>	<b>32,3</b>	<b>(31,8 - 32,9)</b>
Giltzurrun-agenesia bilateral, Potter-en sindromea barne	1,1	(0,5 - 1,7)	1,1	(1,0 - 1,2)
Giltzurrun-displasia multikistikoa	4,6	(3,4 - 5,9)	3,7	(3,6 - 3,9)
Sortzetiko hidronefrosia	13,1	(11,1 - 15,1)	12,4	(12,1 - 12,8)
Maskuri kanporatua eta/edo epispadiak	0,5	(0,1 - 0,9)	0,6	(0,5 - 0,7)
Atzeko uretra-balbulak eta/edo Prune Belly	0,7	(0,2 - 1,1)	1,1	(1,0 - 1,2)
<b>Genitalak</b>	<b>22,2</b>	<b>(19,5 - 24,9)</b>	<b>21,5</b>	<b>(21,1 - 21,9)</b>
Hipospadiak	17,6	(15,3 - 20,0)	17,9	(17,5 - 18,3)
Sexu zehaztugabea*	0,0	(0,0 - 0,0)	0,5	(0,5 - 0,6)
<b>Gorputz-adarrak*</b>	<b>34,1</b>	<b>(30,8 - 37,4)</b>	<b>39,7</b>	<b>(39,1 - 40,3)</b>
Gorputz-adar laburregiak	5,5	(4,1 - 6,8)	4,5	(4,3 - 4,8)
Oin zanboak*	8,1	(6,5 - 9,7)	10,3	(10,0 - 10,6)
Aldakaren dislokazioa eta/edo displasia	11,3	(9,4 - 13,2)	11,1	(10,8 - 11,4)
Polidaktilia	7,4	(5,8 - 8,9)	8,6	(8,4 - 8,9)
Sindaktilia	2,8	(1,9 - 3,8)	3,6	(3,4 - 3,8)
<b>Beste malformazio batzuk</b>				
Kraniosinostosia*	7,0	(5,5 - 8,5)	2,5	(2,4 - 2,7)
Sortzetiko hertsadura-banda amniotikoak*	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)
Siamesak	0,1	(0,1 - 0,2)	0,2	(0,1 - 0,2)
Azaleko asaldurak	1,1	(0,5 - 1,7)	1,5	(1,4 - 1,7)
<b>Sindrome teratogenikoak malformazioekin</b>	<b>1,7</b>	<b>(1,0 - 2,5)</b>	<b>1,5</b>	<b>(1,4 - 1,6)</b>
Fetuaren sindrome alkoholikoa*	0,1	(0,1 - 0,2)	0,6	(0,5 - 0,7)
Fetuaren sindrome valproikoa	0,0	(0,0 - 0,0)	0,0	(0,0 - 0,1)
Amaren infekzioak, malformazioak eragiten dituztenak	1,6	(0,9 - 2,3)	0,8	(0,7 - 0,8)

\*p<0,05

\*\*Displasia eskeletikoak, nahasmendu kromosomikoak, sindrome genetikoak eta mikrodelekzioak

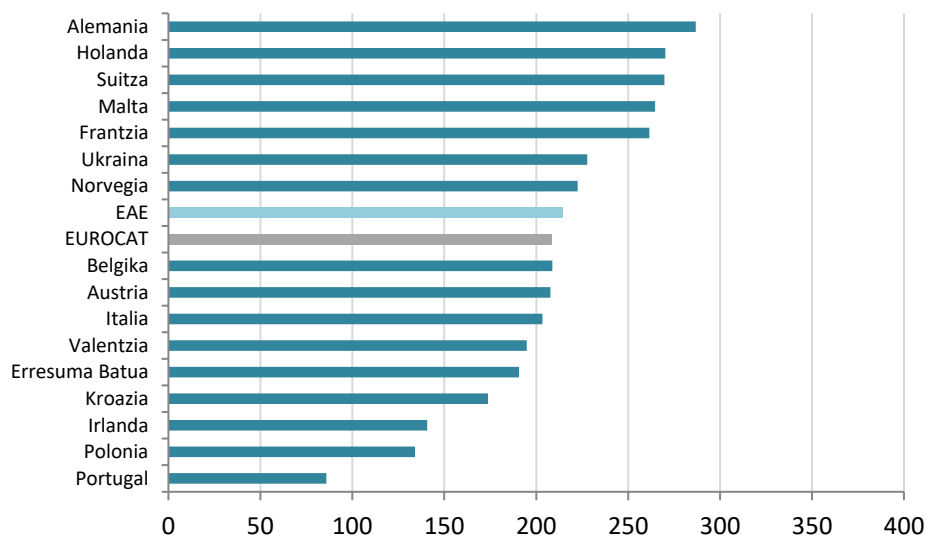
5. irudian, EUROCATen parte hartzen duten herrialdeetako urteko batez besteko prebalentzia-tasak alderatzen dira, sortzetiko anomalia guztiei dagokienez. Suitzak du prebalentzia-tasa handiena: 353,8 kasu 10 000 jaiotzako. EAEk seigarren prebalentzia-tasa altuena du: 285,0 kasu 10 000 jaiotzako.

5. irudia. **Sortzetiko anomalia guztien urteko batez besteko prebalentzia. Parte hartzen duten herrialdeak, EUROCAT. 2010-2015**



Jatorri genetikoko arrazoiak baztertuta, urteko batez besteko prebalentzia-tasa handiena Alemaniak dauka: 286,8 10 000 jaiotzako. EAEk zortzigarren prebalentzia-tasa altuena du: 214,6 kasu 10 000 jaiotzako (6. irudia).

6. irudia. **Sortzetiko anomalia guztien urteko batez besteko prebalentzia, arrazoi genetikoz baztertuta. Parte hartzen duten herrialdeak, EUROCAT. 2010-2015**



# Laburpena eta Eztabaida

---

2010-2015 aldian, guztira, sortzetiko anomalien 3440 kasu erregistratu ziren EAESAEn, hau da, 285,0 kasu 10 000 jaiotzako tasa. 2004tik 2015era, EAESAEn erregistratutako anomalien urteko tasen joera goranzkoa da (urtean, % 3,4); EUROCATen erregistratutakoen tasak, berriz, egonkor mantentzen dira.

Sortzetiko anomalien kasuen erdiak, gutxi gorabehera, jaio aurretik hautematen dira, eta jaiotzaren ondorengo diagnostiko gehienak jaio ondoren egiten dira.

Anomalia mota ohikoena bihotzeko sortzetiko gaixotasunak dira, eta, jarraian, nahasmendu kromosomikoak. Bizirik jaiotako jaioberrietan gehien hautemandakoak bihotzeko eta gernu-aparatuko malformazioak dira; HBEtan, berriz, kromosomikoak dira ohikoenak.

EAESAEn, urteko batez besteko prebalentzia-tasa, anomalia guztiei dagokienez, EUROCATen baino nabarmen handiagoa da; gauza bera gertatzen da zenbait azpimultzori dagokienez, hala nola nahasmendu kromosomikoko, gernu-sistemako eta nerbio-sistemako anomaliak. Kontrakoa gertatzen da aho eta aurpegiko fisuren kasuan, non tasak nabarmen txikiagoak baitira EAESAEn. EUROCATeko tasa guztiakin alderaketa egitea erabilgarria da, gure erregistroko anomalien prebalentzian gerta daitezkeen aldaketak hautemateko, zeinak ikertu egin beharko bailirateke, osasun publikoarekin lotutako arrisku posibleak baztertze aldera.

Tasak, oro har, EUROCATekoak baino altuagoak badira ere, joera-patroi bera ikus daiteke bi erregistroetan. EAESAeko prebalentzia-tasak altuagoak izateari dagokionez, adierazi behar da EUROCAT hainbat herrialde eta erregistroz osatuta dagoela, eta nahiz eta badagoen kasuak kodetzeko protokolo amankomun bat, informazio-iturriak desberdinak izan daitezkeela, eta, horren ondorioz, desberdintasunak egon daitezkeela zehaztasunean. Ezaugarri hori funtsezkoa da erregistro baten kalitatea zehazteko. EAESAEn, datu-iturri ugari erabiltzen ditugu, eta, hori dela eta, gure erkidegoko sortzetiko anomalien kasu gehienak bildu ditzakegu. Horren ondorioz, gure prebalentzia-tasak EUROCAT osoko batz bestekoaren gainetik egon ohi dira. Tasa horiek parte hartzen duten herrialdeko tasekin indibidualki alderatzen badira, EAESAE seigarren lekuan dago, anomalia guztiak hartzen direnean kontuan, eta zortzigarren postuan, jatorri genetikoko anomaliak baztertzen badira. Anomalien guztizko prebalentziaren beherakada EAESAEn erregistratutako nahasmendu kromosomikoen kopuru handiaren ondorioz gertatzen da (% 48 handiagoa, EUROCATekin alderatuta); batez ere, Down-en sindromeari dagokionez (% 56 handiagoa, EUROCATekin alderatuta). Suitzan eta Frantzia antzeko jaitziera gertatzen da tasetan, jatorri genetikoko anomaliak baztertzen direnean; bi herrialde horietako erregistroak kalitate handikotzat jotzen dira.

Aurreko guztia aintzat hartuta, garrantzitsua da lanean jarraitzea, EAEko Sortzetiko Anomalien Erregistroaren kalitateari eusteko; izan ere, ezinbesteko zaintzarako tresna bat da, osasunerako arrisku berriak adieraz ditzaketen aldaketak hauteman ahal izateko.

# Eskerrak

---

Eskerrik beroenak eman nahi dizkiegu urte hauetan guztietan anomalien erregistroan lan egin duten eta datuak biltzea ahalbidetu duten pertsona guztiei.

# Eranskinak

## I. ERANSKINA. Azpimultzoen eta sortzetiko anomalia larrien sailkapena, EUROCATek erabilia.

AZPIMULTZOAK	ICD10-BPA	
<b>Anomalia guztiak</b>	Q kapitulua, D215, D821, D1810, P350, P351, P371	Baztertu I. eranskineko anomalia arin guztiak
<b>Nerbio-sistema</b>	Q00, Q01, Q02, Q03, Q04, Q05, Q06, Q07	
Hodi neuralaren akatsak	Q00, Q01, Q05	
Anentzefalia eta antzeokoak	Q00	
Entzefalozelea	Q01	Baztertuta, anentzefaliarekin lotuta badago
Arantza bifidoa	Q05	Baztertuta, anentzefalia edo entzefalozelearekin lotuta badago
Hidrozefalia	Q03	Baztertu hidranentzefalia, baztertu lotura hodi neuraleko akatsekin
Mikrozefalia	Q02	Baztertu lotura hodi neuraleko akatsekin
Arinentzefalia/Holoprozentzefalia	Q041, Q042	
<b>Begiak</b>	Q10-Q15	Baztertu Q135
Anoftalmia/Mikroftalmia	Q110, Q111, Q112	
Anoftalmia	Q110, Q111	
Sortzetiko katarata	Q120	
Sortzetiko glaukoma	Q150	
<b>Belarriak, aurpegia eta lepoa</b>	Q16, Q178, Q183, Q187, Q188, Q189	
Anotia	Q160	
<b>Bihotzeko sortzetiko gaixotasunak</b>	Q20-Q26	Baztertu UAP isolatua 37 aste baino gutxiagoko adin gestazionalarekin (Q250)
Bihotzeko sortzetiko gaixotasun larria	Q200, Q203-Q204, Q212-Q213, Q220, Q224-Q226, Q230, Q234, Q251, Q262	
Truncus arterial arrunta	Q200	
Odol-hodi handien transposizioa	Q203	
Bentrikulu bakarra	Q204	
Bentrikulu arteko komunikazioa	Q262	
Aurikula arteko komunikazioa	Q210	
Kanal aurikulobentrikularra	Q211	
Fallot-en tetralogia	Q212	
Atresia eta estenosi trikuspideoa	Q213	
Ebsteinen anomalia	Q224	
Birika-balbularen estenosisia	Q225	
Birika-balbularen atresia	Q221	
Aorta-balbularen atresia/estenosisia	Q220	
Ezkerreko bihotz hipoplasikoa	Q230	
Eskuineko bihotz hipoplasikoa	Q234	
Aortaren hertsadura	Q226	
Biriketako bena-drainatze anomalo totala	Q251	

<b>Arnas-aparatu</b>	Q30-Q34	Baztertu Q314, Q320
Koanen atresia	Q300	
Biriketako kiste-malformazio adenomatosoa	Q3380	
<b>Aho eta aurpegiko fisurak</b>	Q35-Q37	
Ezpain-fisura, ahosabaiko fisurarekin edo gabe	Q36, Q37	
Ahosabaiko fisura	Q35	Baztertu lotura ezpain-fisurarekin (Q36-Q37)
<b>Digestio-aparatu</b>	Q38-Q39, Q402-Q409, Q41-Q45	Baztertu Q381, Q382, Q3850, Q430, Q4320, Q4381, Q4382
Hestegorri-atresia, trakea eta hestegorriko fistularekin edo gabe	Q390-Q391	
Duodeno-atresia edo -estenosis	Q410	Baztertuta, eraztun-formako pankrea ere badago (Q451)
Heste meharreko beste zati batzuen atresia edo estenosis	Q411-Q418	
Uzki eta ondesteko atresia eta estenosis	Q420-Q423	
Hirschsprung-en gaixotasuna	Q431	
Behazun-hodien atresia	Q442	
Eraztun-formako pankrea	Q451	
Diafragma-hernia	Q790	
<b>Abdomen-paretako akatsak</b>	Q792, Q793, Q795	
Gastroeskisia	Q793	
Onfalozelea	Q792	
<b>Gernu-aparatu</b>	Q60-Q64, Q794	Baztertu Q627, Q633
Giltzurrun-agenesia bilateral, Potter-en sindromea barne	Q601, Q606	Baztertu unilaterala
Giltzurrun-displasia	Q614	
Sortzetiko hidronefrosia	Q620	
Maskuri kanporatua eta/edo epispadiak	Q641, Q640	
Atzeko uretra-balbulak eta/edo prune belly	Q6420, Q794	
<b>Genitalak</b>	Q50-Q52, Q54-Q56	Baztertu Q523, Q525
Hipospadiak	Q54	
Sexu zehaztugabea	Q56	
<b>Gorputz-adarrak</b>	Q650-Q652, Q658-Q659, Q660, Q681-Q682, Q688, Q69-Q74	Baztertu Q6821
Gorputz-adar laburregiak	Q71-Q73	
Goiko gorputz-adar laburregia	Q71	
Behoko gorputz-adar laburregia	Q72	
Gorputz-adar baten erabateko gabezia	Q710, Q720, Q730	
Oin zanboak - oin ekino-baroak	Q660	
Aldakaren dislokazioa eta/edo displasia	Q650-Q652, Q6580, Q6581	
Polidaktilia	Q69	
Sindaktilia	Q70	
Sortzetiko artrogriposi anizkoitza	Q743	
<b>Muskulu-eskeletikoak</b>	Q750-Q751, Q754-Q759, Q761-Q764, Q766-Q769, Q77, Q78, Q796-Q799	
Nanismo tanatoforikoa	Q771	
Jeune sindromea	Q772	
Akondroplasia	Q774	
Kraniosinostosis	Q750	
Sortzetiko hertsadura-banda amniotikoak	Q7980	

<b>Beste malformazio batzuk</b>	Q27, Q28, Q80-Q85, Q89	Baztertu Q270, Q825, Q8280, Q833, Q845, Q899
Asplenia	Q8900	
Situs inversus	Q893	
Siamesak	Q894	
Larruazaleko gaitzak	Q80-Q82	
<b>Sind. teratogenikoak malformazioekin</b>	Q86, P350, P351, P371	
Fetuaren alkoholismo-sindromea	Q860	
Fetuaren sindrome valproikoa	Q8680	
Warfarina-ren fetu-sindromea	Q862	
Amaren infekzioak, malformazioak eragiten dituztenak	P350, P351, P371	
<b>Sindrome genetikoak + mikrodelekzioak Kromosomikoak</b>	Q87, Q936, D821 Q90-Q93, Q96-Q99	Baztertu Q936
Down-en sindromea	Q90	
Patau-ren sindromea (trisomia 13)	Q914-Q917	
Edgard-en sindromea (trisomia 18)	Q910-Q913	
Turner-en sindromea	Q96	
Klinefelter-en sindromea	Q980-Q984	
Cri-du-chat sindromea	Q934	
Wolf-Hirschorn-en sindromea	Q933	



## II. ERANSKINA: Kasuak biltzerakoan, isolatuki agertzen direnean baztertu beharreko anomalien zerrenda

### BURUA

- Buru-larruazaleko ilearen garapen atipikoa
- Okzipuzio zapala
- Dolikozefalia
- Plagiozefalia/buru-hezurraren asimetria
- Hezur-ezproi okzipitala
- Hirugarren fontanela
- Makrozefalia
- Aurpegi-asimetria
- Aurpegi-konpresioa
- Buru-hezur, aurpegi eta barailaren sortzetiko beste deformazio batzuk (aurpegi erdiaren atrofia edo hipertrofia, sortzetiko sudur zapala edo okerra, buru-hezurraren sakonuneak, sudur-trenkadaren sortzetiko desbideratzeak)

### BELARRIAK

- Forma primitiboa
- Tolesdurarik eza
- Neurri asimetrikoa
- Atzeko angeluazioa
- Mikrotia
- Makrotia
- Belarri irtenak
- Tragorik eza
- Gingil bikoitza
- Aurikula gehigarria, aurikula aurreko eranskin edo gingila
- Belarri-hobia
- Belarriaurreko sinua edo kistea
- Kanpoko entzunbide meharra
- Behean kokatutako belarriak
- Saguzahar-belarriak, belarri irtenak
- Belarrien malformazio arinak eta zehaztugabeak

### SUDURRA

- Sudur-zulo txikiak
- Sudur-hegal nabarmenak

### BEGIAK

- Epikantu-tolesdurak
- Epikantu alderantzikatua
- Betazal-fisurak gorantz okertuak
- Betazal-fisurak beherantz okertuak
- Betazal-fisura laburrak
- Sortzetiko ektropioia
- Sortzetiko entropioia
- Betazalaren beste anomalia batzuk (ablefaron, betazalik eza edo agenesia, betazal gehigarria, begiaren gihar gehigarria, sortzetiko blefarofimosis (bat egindako betazalak), sortzetiko sinblefaron, betazalen koloboma, betazal-fisura mongoloideak, betazal-fisura antimongoloideak, betazalen sortzetiko malformazio zehaztugabeak)
- Distopia cantorum
- Hipertelorismoa
- Hipotelorismoa
- Malko-hodiaren estenosia edo mehartasuna
- Sinofrisa
- Esklerotika urdina
- Krokodilo-malkoak

### AHO-INGURUA

- Baraila beheko mugetan / mikrorretrognatia txikia
- Frenulu aberrantea
- Esmaltearen hipoplasia
- Hortz okerrak
- Ojiba-ahosabaia
- Mihi ainguratua edo ankiloglosia edo mihi-kistea
- Makroglosia
- Makrostomia
- Mikrostomia
- Makrokeilia
- Mikrokeilia
- Ranula

## LEPOA

- Pterigium colli arina
- Brankia-arraildurako sinu, fistula edo kistea
- Belarriaurreko sinua edo kistea
- Brankia-arraildurako beste malformazio batzuk (brankia-arrailduraren malformazio zehaztugabeak, aurikula zerbikala, otozefalia)
- Aurpegiko eta lepoko sortzetiko malformazio zehaztugabeak
- Tortikolisa

## ESKUAK

- 1. hatzeko azazkal bikoitza
- Azazkal luzatuak edo hipertrofikoak
- Esku-ahurreko tolesdura bakarra edo anormala
- Ezohiko dermatoglifoak
- Klinodaktilia (5. hatza)
- Hatz laburrak (4. eta 5.a)
- Karpo-hezur laburrak

## OINAK/GORPUTZ-ADARRAK

- Sindaktilia (2. eta 3. hatzak)
- Hatzen arteko espazioa (1.-2.)
- 1. behatz laburra
- Hatzen arteko hutsunea (4., 5.)
- Azazkal luzatuak edo hipertrofikoak
- Hezur kalkaneo irtena
- Aldakaren klika, azpilokadura edo aldaka ezegonkorra
- Metatarso baroak, metatarso aduktuak
- Hallux varus/oinen sortzetiko beste deformazio baro batzuk
- Oin kalkaneo-valgumak
- Sortzetiko oin lauak
- Metatarso valgumak / oinen sortzetiko beste deformazio valgum batzuk
- Oin sakonak
- Jarrerek eragindako oin lauak / oinen sortzetiko beste deformazio batzuk (mailu-hatza, tartso-koalizioa, astragalo bertikala)
- Oinen sortzetiko deformazio zehaztugabeak

## GARUNA

- Araknoide-kistea
- Plexu koroideoko kistea
- Septum pellucidum anomaliak

## AZALA

- Hemangioma (aurpegian edo lepoan ez dena)
- Nebo pigmentatua - Sortzetiko nevo ez-neoplasikoa
- Nevus flammeus
- Marrubi gisako nevoa
- Linfangioma
- Angioma
- Lanugo iraunkorra
- Orban mongoloidea (zuriak)
- Orban pigmentu gabetua
- Titiburuen ezohiko kokalekia
- Titiburu gehigarriak
- Kafesne-koloreko orbanak

## ESKELETIKOA

- Kubitu valguma
- Bularrezur irtena
- Bularrezur beheratua
- Bularrezur bifidoa
- Ezkutu-formako bularra, bularraren sortzetiko beste deformazio batzuk
- Bizkarrezurraren sortzetiko deformazioa (sortzetiko jarrera-eskoliosia, bizkarrezurraren sortzetiko jarrera-okerdura, bizkarrezurraren sortzetiko beste deformazio espezifikoko batzuk)
- Genu valguma
- Genu varuma
- Genu recurvatum
- Femur okertua
- Tibia eta perone okertuak
- Zangoetako hezur luze okertuak, zehaztu gabe
- Arantza bifido ezkutua
- Elutxa hezur sakroan
- Saihets-hezur zerbikala
- Saihets-hezuraren gabezia
- Saihets-hezur gehigarria
- Sortzetiko lordosia, jarrerazkoa

## KARDIOBASKULARRA

- Zilbor-arteriarik eza edo haren hipoplasia, zilbor-arteria bakarra
- Bihotz-murmurio funtzionala edo zehaztugabea
- Ductus arterial iraunkorra ernaldia <37 astekoa bada
- Birika-arteria periferikoaren estenosia
- Foramen obalatu iragazkorra

### BIRIKAK

- Birika-gingil gehigarria
- Sortzetiko laringeko estridorea
- Laringomalazia
- Traqueomalazia
- Azigos birika-gingila

### URDAILA ETA HESTEAK

- Hiato-hernia
- Pilorostenosia
- Muskulu zuzeneko diastesia
- Zilborreko hernia
- Iztaiko hernia
- Meckel-en dibertikulua
- Urdail eta hesteetako nahaste funtzionala (urdailaren mugigaitasuna, urdailaren sasi-buxadura, heste lodiaren mugigaitasuna, heste lodiaren sasi-buxadura, heste meharraren mugigaitasuna)
- Koledokoaren kiste iragankorra
- Aurreko uzkia

### GILTZURRUNAK

- Maskuri, ureter eta giltzurruneko errefluxua
- Hidronefrosia, 10 mm-tik beherako pelbis-dilatazioarekin
- Giltzurrun erraldoia eta hiperplasikoa
- Giltzurrun-kiste bakarra

### KANPOKO GENITALAK

- Prepuzio urria edo kaputxaduna
- Kriptorkidia
- Barrabil ektopikoak, zehaztugabea
- Barrabil barneragarriak
- Barrabil-hidrozelea
- Fimosia
- Eskroto bifidoa
- Zakilaren albo-okerdura
- Zakilaren hipoplasia
- Himen zulagabea
- Ezpainek bat egitea
- Ezpain txiki irtenak
- Klitoriaren hipertrofia
- Baginaren larruazal-gehigarria
- Kisteak bulban
- Kiste iragankorrak obarioetan

### BESTE BATZUK

- Sortzetiko malformazio zehaztugabeak

### KROMOSOMIKOAK

- Translokazio orekatuak edo inbertsioak norbanako normalengan

### III. ERANSKINA. Kasu bakoitzetik jasotzen diren datuak

#### JAIOBERRIAREN DATUAK

1. Izen-abizenak
2. Historia klinikoaren zk.
3. Jaiotze-lekua
4. Jaiotza-data
5. Sexua
6. Haur/fetu kopurua erditzean, jaiotzeko ordena eta anomaliekin jaio direnen kopurua
7. Biki mota, haurdunaldi anizkoitzaren kasuan
8. Kasu mota
9. Pisua jaiotzean
10. Haurdunaldiaren iraupena
11. Astebete iraun du bizirik
12. Heriotza-data
13. Egoera, hauteman denean
14. Anomalia diagnostikatu den adin gestazionala, jaio aurretik izan bada
15. Jaio aurreko lehen test positiboa
16. Amniozentesia
17. Ultrasonuak
18. Bilo korionikoen biopsia
19. Beste teknika batzuk
20. Haurraren/fetuaren kariotipoa
21. Autopsia
22. Lehen kirurgia-prozedura

#### MALFORMAZIOAK

45. Noiz aurkitu zen
46. Sindromea
47. Orain dituen malformazioak (8ra bitartean)
48. Oharrak

#### AMAREN DATUAK

23. Izen-abizenak
24. Bizilekua
25. Jaiotza-data
26. Adina, erditzea izan denean
27. Azken hilekoa izan duen eguna
28. Aurretiko haurdunaldi kopurua
29. Berezko abortu kopurua
30. Eragindako abortu kopurua
31. Bizirik jaiotakoen kopurua
32. Hilik jaiotakoen kopurua
33. Lagundutako ugalketa-teknikak
34. Gaixotasun kronikoak nahiz akutuak, haurdunaldia baino lehen hasi direnak eta fetuaren hazkuntzan eragina izan dezaketenak
35. Gaixotasun kronikoak nahiz akutuak, haurdunaldiaren lehen zatian hasi direnak, amaren sintomarik gabeko infekzioak barne
36. Amak haurdunaldiaren lehen hiru hilekoan hartutako botikak
37. Substantzia toxikoen eraginpean egon ohi izatea
38. Haurdun gelditu aurretik edo ondoren amak azido folikoa hartu duen
39. Odolkidetasuna
40. Amak anomalia bera edo beste bat duen

#### AITAREN DATUAK

41. Adina, erditzea izan denean
42. Aitak anomalia bera edo beste bat duen

#### ANAI-ARREBEN DATUAK

43. EUROCATi jakinarazitako malformazioak dituzten anai-arrebarik baduen
44. Anai-arrebek anomalia bera edo beste bat baduten