

208 **M.J. Gibert Castañer<sup>a</sup>**  
**I. Martín Navas<sup>b</sup>**  
**N. Juncosa Álvarez de Sotomayor<sup>a</sup>**

<sup>a</sup>Servicio de Obstetricia y Ginecología. Hospital Son Dureta. Palma de Mallorca. <sup>b</sup>Servicio de Análisis Clínicos. Hospital Son Dureta. Palma de Mallorca. España.

**Correspondencia:**

Dra. M. José Gibert Castañer.  
 Servicio de Obstetricia y Ginecología.  
 Hospital Son Dureta.  
 Andrea Doria, 55.  
 07014 Palma de Mallorca. España.  
 Correo electrónico: mjgibert@ono.com

Fecha de recepción: 24/19/02  
 Aceptado para su publicación: 3/2/03

## Prevalencia total de una serie de anomalías congénitas en la isla de Mallorca durante la década de los noventa

### *Total prevalence of a series of birth defects in Majorca (Spain) in the ninetils*

*M.J. Gibert Castañer, I. Martín Navas, N. Juncosa Álvarez de Sotomayor. Prevalencia total de una serie de anomalías congénitas en la isla de Mallorca durante la década de los noventa.*

#### RESUMEN

**Objetivos:** Cálculo de tasas de prevalencia total para ciertas anomalías congénitas en Mallorca durante la última década.

**Material y método:** Recopilación de información sobre nacidos desde las 20 semanas de gestación e interrupciones voluntarias de embarazo con historia clínica abierta en nuestros hospitales públicos. Nos valemos de la centralización asistencial existente en nuestra comunidad autónoma para obtener cifras de ámbito poblacional.

**Resultados:** Respecto a los registros poblacionales españoles de malformaciones durante 1990-1996, nuestra prevalencia total (por 10.000) para los defectos del tubo neural es superior a la de Barcelona (12,9 frente a 7,1;  $p = 0,003$ ), y para la gastrosquisis es más alta que en el País Vasco (2,7 frente a 0,7;  $p = 0,002$ ), Asturias (0,8;  $p = 0,028$ ) y Barcelona (0,6;  $p = 0,007$ ). Por el contrario, para la agenesia renal bilateral es inferior a la del País

Vasco (0,7 frente a 2,2;  $p = 0,035$ ), y para las cromosomopatías es más baja que en el País Vasco (23,7 frente a 31,9;  $p = 0,006$ ) y el Vallès (33,7;  $p = 0,012$ ). Si comparamos los quinquenios 1990-1994 y 1995-1999 en Mallorca, aumentan significativamente las prevalencias totales de las cardiopatías septales (30,4 frente a 42,3;  $p = 0,01$ ), las hidronefrosis (13,1 frente a 19,3;  $p = 0,048$ ) y las cromosomopatías (19,8 frente a 34,0;  $p < 0,001$ ).

**Conclusiones:** Las diferencias con los registros poblacionales considerados pueden ser reales u obedecer a discrepancias metodológicas. El aumento evolutivo de la prevalencia total de defectos septales, hidronefrosis y cromosomopatías refleja principalmente una mayor disponibilidad del diagnóstico prenatal.

#### PALABRAS CLAVE

Defectos congénitos. Vigilancia poblacional. Diagnóstico prenatal.

## SUMMARY

**Objective:** To calculate total prevalence rates for a series of birth anomalies in Majorca in the last decade.

**Methods:** Information was compiled from medical records at public hospitals on deliveries after 19 weeks' gestation and on pregnancy terminations. We took advantage of healthcare centralization in our autonomous community to obtain population-based figures.

**Results:** Based on Spanish population-based birth defect registries for 1990-1996, the total prevalence rate (per 10.000) for neural tube defects was higher in Majorca than in Barcelona (12.9 versus 7.1;  $p=0.003$ ). Similarly, the total prevalence rate for gastroschisis was higher in Majorca than in the Basque Country (2.7 versus 0.7;  $p=0.002$ ), Asturias (0.8;  $p=0.028$ ) and in Barcelona (0.6;  $p=0.007$ ). In contrast, the total prevalence rate for bilateral renal agenesis was lower in Majorca than in the Basque Country (0.7 versus 2.2;  $p=0.035$ ) and that for chromosome abnormalities was also lower in Majorca than in the Basque Country (23.7 versus 31.9;  $p=0.006$ ) and in El Vallés (33.7;  $p=0.012$ ). Comparison of the periods 1990-1994 and 1995-1999 in Majorca revealed a significant increase in the total prevalence of septal heart defects (30.4 versus 42.3;  $p=0.01$ ), hydronephrosis (13.1 versus 19.3;  $p=0.048$ ) and chromosome abnormalities (19.8 versus 34.0;  $p<0.001$ ).

**Conclusions:** The differences found in comparison with Spanish population-based birth defect registries may reflect real differences, but could also be due to variations in surveillance practices. The progressive increase in the total prevalence of septal heart defects, hydronephrosis, and chromosome abnormalities mainly reflects the increased availability of prenatal diagnosis.

## KEY WORDS

Congenital abnormalities. Population surveillance. Prenatal diagnosis.

## INTRODUCCIÓN

Los defectos congénitos tienen gran repercusión en las morbimortalidades perinatal e infantil. Según datos del Institut Balear d'Estadística (IBAE)<sup>1</sup>, durante el período 1990-1999, estas anomalías han sido responsables del 10,0% de las defunciones perinatales (muertes fetales a partir de los seis meses de gestación y neonatales hasta los siete días de vida) y del 29,4% de la mortalidad infantil (desde el nacimiento hasta el primer año de vida) en la isla de Mallorca. De hecho, estas enfermedades constituyen la segunda causa más frecuente de mortalidad perinatal e infantil después del grupo XV o "Ciertas afecciones originadas en el período perinatal" de la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE) de la Organización Mundial de la Salud (OMS).

El impacto sociosanitario de estas enfermedades hace que su vigilancia epidemiológica, la investigación etiológica, la evaluación de su prevención y una correcta planificación asistencial sean imperativas en cualquier sociedad desarrollada. Los registros de defectos congénitos contribuyen a la consecución de los objetivos antedichos<sup>2</sup>.

En España, contamos con cuatro registros de base poblacional y uno de base hospitalaria<sup>3</sup>. Los primeros (Asturias, Barcelona, País Vasco y Comarca del Vallès) colaboran con el European Registration of Congenital Anomalies and Twins (EUROCAT)<sup>4</sup>, mientras que el cuarto, que es el de base hospitalaria, es el del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC), que está integrado en el International Clearinghouse Birth Defects Monitoring Systems (ICBDMS)<sup>5</sup> y también es miembro del EUROCAT<sup>4</sup>.

Lamentablemente, en nuestra comunidad autónoma no contamos con ningún registro oficial de malformaciones, por lo que cualquier dato que se aventure sobre anomalías congénitas dista de ser todo lo preciso que sería deseable. La necesidad de contar con datos epidemiológicos sólidos para documentar las investigaciones que nuestro grupo lleva a cabo sobre anomalías congénitas nos ha impulsado al recuento de una selección de estos defectos en el sector hospitalario público. Como se argumentará más adelante, la especial idiosincrasia de la asistencia sanitaria en nuestra isla nos permitirá, creemos que razonablemente, extrapolar nuestros datos a la totalidad de la población mallorquina.

## 210 MATERIAL Y MÉTODOS

La población diana de este estudio son los casos incluidos en las siguientes categorías de la 9.<sup>a</sup> revisión de la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE), cuyo código se ha especificado entre paréntesis: defectos del tubo neural (DTN) (740-742.0), anomalías del bulbo arterioso (745.0-745.2), anomalías del cierre septal cardíaco (745.3-745.9), fisuras palatinas aisladas (749.0-749.04), labio leporino con/sin fisura palatina (749.1-749.25), agenesia renal (753.0), anomalías urológicas obstructivas (753.2 y 753.6), reducción de extremidades (755.2-755.4), anomalías del diafragma (756.6), anomalías de la pared abdominal (756.7) y cromosomopatías totales (758-758.9). Esta selección de anomalías obedece fundamentalmente a la concurrencia de los siguientes criterios: malformación mayor susceptible de manejo en centro de referencia, y con diagnóstico posnatal típicamente temprano.

Los casos recogidos corresponden a los nacimientos de fetos vivos o muertos de más de 20 semanas de gestación y a las interrupciones voluntarias de embarazo (IVE) acontecidos entre el uno de enero de 1990 y el 31 de diciembre de 1999, y que cuentan con historia clínica abierta en el Hospital Universitario Son Dureta o en el Hospital de Manacor, siempre y cuando las madres residan en Mallorca. El primer centro es el de referencia para toda la Comunitat Autònoma Illes Balears y el segundo es un centro hospitalario comarcal. La recogida de datos se ha prolongado hasta el 31 de julio de 2001. El intervalo de seguimiento para los defectos seleccionados ha sido de un año, salvo para las reducciones de extremidades, que se ha prolongado hasta los 19 meses de vida, con el fin de captar los casos operados más tardíamente. El objetivo de los mencionados lapsos es reducir al mínimo las pérdidas a causa de nacimientos en otros centros sanitarios y poder obtener indicadores de ámbito poblacional. La información se ha obtenido a partir de:

- Listas de pacientes con los diagnósticos correspondientes a los códigos 635 (aborto legalmente inducido), 656.4 (muerte intrauterina) y 740-759 (malformaciones congénitas) de la 9.<sup>a</sup> revisión de la CIE aportados por las unidades de documentación clínica de los hospitales Son Dureta y de Manacor.
- Informes de alta hospitalaria o de consultas externas que se han revisado en todos los casos en los que se había redactado. Destacamos que el 100% de las altas hospitalarias tienen informe realizado y codificado, mientras que las de consultas externas lo tienen en una proporción variable. Según nuestra experiencia de recogida de datos, el número de pacientes captados a partir de los informes de consultas externas es mínimo, puesto que la gravedad de las malformaciones seleccionadas obligó al ingreso de prácticamente todos los pacientes.
- Historias clínicas que se han consultado si había dudas o inconcreciones diagnósticas.
- Libros de partos del Hospital Universitario Son Dureta. Éstos incluyen los nacimientos atendidos en nuestro centro durante el segundo y el tercer trimestres de embarazo.
- Registro de Mortalidad Perinatal del Hospital Universitario Son Dureta, que recoge defunciones fetales a partir de 500 gramos.
- Lista de solicitudes de citogenética de líquidos amnióticos, vellosidades coriales y sangre periférica del Servicio de Genética del Hospital Universitario Son Dureta, que a su vez estudia también el material remitido por el Hospital de Manacor.
- Registro de IVE realizadas en el Hospital Universitario Son Dureta y copias de los cuestionarios de notificación que se cumplimentan obligatoriamente para cada caso, y se remiten a la Dirección General de Salud Pública y Consumo del Ministerio de Sanidad y Consumo.
- Informes de necropsias. Resaltamos que todas las IVE son objeto del mencionado estudio anatomopatológico.
- Tablas de defunciones perinatales del IBAE según causa de muerte, edad y sexo en la isla de Mallorca<sup>1</sup>. La codificación de las causas ha hecho posible el escrutinio de la cobertura del registro. Durante el decenio estudiado, únicamente no se ha podido identificar a un varón fallecido en 1995, durante las primeras 24 horas del período neonatal, a causa de una cardiopatía congénita. Para el resto de los casos incluidos en este trabajo se pudo establecer una correspondencia exacta con cada defunción identificada por el IBAE.

Como se puede apreciar, se han escogido fuentes de información con alto grado de solapamiento para reducir al mínimo las omisiones y, por tanto, evitar el subregistro de las enfermedades que nos ocupan. Por otra parte, la obtención de datos para este estudio se ha visto enormemente facilitada a causa de varias circunstancias excepcionales en cualquier registro de defectos congénitos: la única Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales y el único Servicio de Cirugía Infantil para todo el archipiélago balear están ubicados en el centro en el que trabajan las autoras, los dos cardiólogos pediátricos que trabajan en nuestro hospital son los únicos de Mallorca. Además, sólo el Hospital de Manacor y nuestro centro están autorizados para la práctica de IVE eugenésicas en nuestra isla. Los dos centros privados que también realizan IVE están habilitados para practicarlas únicamente hasta las 12 semanas de gestación, y de acuerdo con la información de la que disponemos, las efectuadas en dichos establecimientos no obedecen a detección prenatal de malformaciones; al contrario, la atención al parto se desarrolla en cinco maternidades distintas, dos públicas y tres privadas. Durante el período que abarca nuestro estudio, 39.633 de 65.468 nacimientos de hijos de residentes en Mallorca (60,5%)<sup>1</sup> fueron atendidos en el sector sanitario público.

Puesto que consideramos fundamental no sólo el seguimiento evolutivo de los distintos datos obtenidos, sino también la comparabilidad de las cifras para algunos defectos congénitos seleccionados con cuatro de los registros poblacionales españoles, hemos seguido los criterios de inclusión y exclusión y las directrices para el cálculo de la prevalencia de los defectos congénitos del EUROCAT<sup>6</sup>. Hemos elegido la prevalencia total (incluye los casos nacidos vivos o muertos o IVE divididos por los nacidos totales en la población). Los datos poblacionales se han obtenido del EUROCAT<sup>7</sup>, del Instituto Vasco de Estadística (Eustat)<sup>8</sup>, de la Sociedad Asturiana de Estudios Económicos e Industriales (SADEI)<sup>9</sup>, del Institut d'Estadística de Catalunya (Idescat)<sup>10</sup> y del IBAE<sup>1</sup>.

Estimamos que la cobertura de los defectos congénitos incluidos en esta investigación es superior al 90%, dada la coyuntura favorable anteriormente especificada; por consiguiente, los datos se refieren a la isla de Mallorca, con un área geográfica controlada de 3.640 km<sup>2</sup>, con 658.043 habitantes según la re-

visión del padrón de 1999 y con un promedio de 6.547 partos anuales en el transcurso del decenio 1990-1999. **211**

Para todas las comparaciones realizadas se ha utilizado la prueba de  $\chi^2$ . Las diferencias entre las prevalencias totales de Mallorca y los registros mencionados se han expresado en *odds ratio* (OR), cuyo intervalo de confianza (IC) se ha calculado según el método de Miettinen. El nivel de significación estadística aplicado fue del 5% ( $p < 0,05$ ).

Para el tratamiento informático de los datos se han utilizado los programas SPSS 8.0 (SPSS Inc., Chicago, Illinois, EE.UU.) y Excel 7.0 (Microsoft, Redmond, Washington, EE.UU.).

## RESULTADOS

En la tabla 1 presentamos las prevalencias totales para diez defectos seleccionados y las OR con sus respectivos IC según el registro poblacional que se compare con los datos mallorquines durante el intervalo 1990-1996, puesto que éste era el lapso más reciente disponible en la página web del EUROCAT<sup>7</sup> en octubre de 2001. Como se ha comentado, la población mallorquina es la referencia para nuestros cálculos, de forma que, si el valor de la OR es superior a uno, la prevalencia total en la isla de Mallorca es inferior y viceversa.

Del análisis estadístico realizado se infiere que nuestras frecuencias de DTN y reducción de extremidades son, junto con Asturias, de las más altas respecto al resto de los registros poblacionales. En el supuesto de la gastrosquisis, nuestra prevalencia es más alta que la del resto, habiendo detectado diferencias significativas con tres de los cuatro registros evaluados; sin embargo, nuestras cifras son más bajas para la agenesia renal bilateral, las cromosomopatías totales y la trisomía 21. Se observan diferencias significativas con el País Vasco para estos tres últimos supuestos y con el registro del Vallès para las cromosomopatías y el síndrome de Down. Las prevalencias que hemos obtenido para las fisuras labiopalatinas, las anomalías diafragmáticas y los onfalocelos suponen valores intermedios de prevalencia total.

Adicionalmente, la comparación de los datos obtenidos en Mallorca durante dos quinquenios consecutivos puede ilustrar satisfactoriamente la tendencia

**Tabla 1** Prevalencias totales y *odds ratio* (OR) de los defectos seleccionados en el período 1990-1996, tomando como referencia a la población mallorquina

Defecto congénito seleccionado (código CIE)	RACAV*	RDCA*	REDCB*	RDCV*	Mallorca
DTN (740-742.0)	119 10,6 0,83 (0,61-1,13)	66 13,3 1,04	<b>45</b> <b>7,1</b> <b>0,56</b> (0,73-1,47)	24 8,4 0,65 <b>(0,38-0,81)</b>	58 12,9 1 (0,41-1,05)
Fisuras palatinas aisladas (749.0-749.04)	47 4,2 1,05 (0,61-1,82)	25 5,0 1,26 (0,69-2,31)	19 3,0 0,76 (0,40-1,44)	7 2,5 0,62 (0,26-1,46)	18 4,0 1
Labio leporino con/sin fisura palatina (749.1-749.25)	66 5,9 1,16 (0,72-1,86)	40 8,1 1,58 (0,95-2,63)	29 4,6 0,90 (0,52-1,56)	13 4,6 0,89 (0,45-1,77)	23 5,1 1
Agenesia renal bilateral (753.0 parcial)	<b>25</b> <b>2,2</b> <b>3,37</b> <b>(1,09-10,39)</b>	7 1,4 2,12 (0,57-7,96)	12 1,9 2,86 (0,86-9,59)	4 1,4 2,11 (0,49-9,12)	3 0,7 1
Reducción de extremidades (755.2-755.4)	50 4,5 0,84 (0,52-1,37)	38 7,7 1,44 (0,87-2,40)	<b>16</b> <b>2,5</b> <b>0,48</b> <b>(0,26-0,89)</b>	10 3,5 0,66 (0,32-1,37)	24 5,3 1
Anomalías del diafragma (756.6)	32 2,9 1,29 (0,64-2,62)	<b>23</b> <b>4,6</b> <b>2,09</b> <b>(1,01-4,33)</b>	18 2,9 1,29 (0,60-2,79)	2 0,7 0,32 (0,08-1,33)	10 2,2 1
Onfalocele (756.7 parcial)	34 3,0 1,53 (0,74-3,16)	6 1,2 0,61 (0,22-1,69)	14 2,2 1,11 (0,48-2,57)	5 1,8 0,88 (0,29-2,62)	9 2,0 1
Gastrosquisis (756.7 parcial)	<b>8</b> <b>0,7</b> <b>0,27</b> <b>(0,12-0,62)</b>	<b>4</b> <b>0,8</b> <b>0,30</b> <b>(0,10-0,88)</b>	<b>4</b> <b>0,6</b> <b>0,24</b> <b>(0,08-0,68)</b>	3 1,1 0,40 (0,12-1,34)	12 2,7 1
Cromosomopatías totales (758-758.9)	357 <b>31,9</b> <b>1,35</b> <b>(1,09-1,67)</b>	137 27,6 1,17 (0,91-1,50)	178 28,2 1,19 (0,94-1,51)	<b>96</b> <b>33,7</b> <b>1,42</b> <b>(1,08-1,87)</b>	107 23,7 1
Trisomía 21 (758.0)	<b>234</b> <b>20,9</b> <b>1,48</b> <b>(1,12-1,95)</b>	73 14,7 1,04 (0,74-1,45)	102 16,2 1,14 (0,83-1,56)	<b>67</b> <b>23,5</b> <b>1,66</b> <b>(1,18-2,33)</b>	64 14,2 1
Total de nacimientos (1990-1996)	111.750	49.587	63.054	28.506	45.127

Los valores se expresan como número de casos, prevalencia total cada 10.000 y OR (intervalo de confianza del 95%).

Los valores estadísticamente significativos se han destacado en negrita.

RACAV: Registro de Anomalías Congénitas de la Comunidad Autónoma Vasca; RDCA: Registro de Defectos Congénitos de Asturias; REDCB: Registro de Defectos Congénitos de Barcelona; RDCV: Registro de Defectos Congénitos del Vallés.

**Tabla 2** Prevalencias totales (cada 10.000) en Mallorca en los quinquenios 1990-1994 y 1995-1999

Defecto congénito seleccionado (código CIE)	1990-1994	1995-1999	p
DTN (740-742.0)	12,8 (42)	13,5 (44)	0,806
Anomalías del bulbo arterioso (745.0-745.2)	7,0 (23)	7,4 (24)	0,867
Anomalías del cierre septal cardíaco (745.3-745.9)	<b>30,4 (100)</b>	<b>42,3 (138)</b>	<b>0,01</b>
Labio leporino con/sin fisura palatina (749.1-749.25)	5,5 (18)	3,7 (12)	0,281
Agenesia renal unilateral (753.0 parcial)	1,2 (4)	3,4 (11)	0,07
Agenesia renal bilateral (753.0 parcial)	0,6 (2)	0,6 (2)	1,0
Anomalías urológicas obstructivas (753.2 y 753.6)	<b>13,1 (43)</b>	<b>19,3 (63)</b>	<b>0,048</b>
Reducción de extremidades (755.2-755.4)	5,5 (18)	5,8 (19)	0,854
Anomalías del diafragma (756.6)	2,4 (8)	3,4 (11)	0,482
Onfalocele (756.7 parcial)	2,4 (8)	1,2 (4)	0,253
Gastrosquisis (756.7 parcial)	3,0 (10)	0,9 (3)	0,053
Cromosomopatías totales (758-758.9)	<b>19,8 (65)</b>	<b>34,0 (111)</b>	<b>&lt;0,001</b>
Trisomía 21 (758.0)	<b>11,6 (38)</b>	<b>19,6 (64)</b>	<b>0,009</b>
Total nacidos	32.835	32.625	

Los valores están expresados como números de casos/10.000 (número absoluto de casos).  
Los valores estadísticamente significativos se han destacado en negrita.

de las prevalencias totales (tabla 2). Así, distinguimos un aumento significativo de las prevalencias totales de los defectos cardíacos septales, las hidronefrosis, las cromosomopatías en general y la trisomía 21 en particular. Únicamente se ha apreciado un descenso cercano a la significación estadística de la gastrosquisis. El resto de los defectos no presenta cambios estadísticamente significativos, y sólo el labio leporino experimenta un decremento de sus prevalencias totales.

## DISCUSIÓN

Nuestros datos pueden ser objeto de controversia a causa de un sesgo hipotético derivado de la metodología seguida para la consecución de los datos. En cuanto a la anencefalia y a la agenesia renal bilateral, podemos argumentar que son objeto de interrupción gestacional o son causa de defunción perinatal; por consiguiente, el acceso a las listas de IVE y a las tablas de mortalidad perinatal del IBAE reduce al mínimo su omisión. Con respecto a la es-

pina bífida, las fisuras labiopalatinas, las anomalías de extremidades (sobre todo las extensas), las anomalías diafragmáticas y las celosomías, resaltamos que todas son susceptibles de tratamiento quirúrgico en un centro de referencia. Las cromosomopatías, fundamentalmente las que se incluyen en los registros de defectos congénitos, se acompañan de alteraciones anatómicas graves que contribuyen a su elevada letalidad y a mayores posibilidades de ser diagnosticadas prenatalmente, aunque si estos fetos sobreviven son susceptibles de ingreso en un hospital de tercer nivel. Por el contrario, la trisomía 21 es más proclive a su omisión, puesto que un niño afectado por dicha enfermedad y sin otras malformaciones asociadas puede ser controlado perfecta y únicamente en el sector privado, y así nosotros perdimos la oportunidad de incluirlo en nuestra base de datos. Si el niño presenta otras anomalías, es muy probable que sus progenitores soliciten una segunda opinión en uno o varios hospitales públicos de referencia. Como control de calidad de nuestro archivo, hemos calculado el porcentaje de cardiopatías entre los nacidos vivos con trisomía 21 en el

214 período 1990-1999 y hemos hallado que el 46,1% de los casos captados tienen cardiopatía congénita, cifra que es coherente con otras proporciones reseñadas en la literatura médica más reciente<sup>11-13</sup>. Por otra parte, la prolongación del período de detección hasta un año para todos los defectos incluidos, salvo para las anomalías de extremidades, que es de 19 meses, podría haber ocasionado una captación excesiva respecto a los otros registros poblacionales, que tienen lapsos de notificación variables, entre tres días y un año de vida<sup>3</sup>. La elección de una serie de defectos evidentes al nacimiento, y por tanto susceptibles de ser recogidos en todos los registros poblacionales españoles en la misma proporción, anula prácticamente la posibilidad antedicha. Además, un período de vigilancia de un año en nuestros datos era necesario, puesto que la captación de casos se ha sustentado en la codificación de los informes de alta, y bastantes casos fueron objeto de ingresos prolongados. Asimismo, el mencionado lapso de observación nos ha permitido aumentar el solapamiento de nuestras entradas, al ser frecuente la existencia de varios informes de alta por paciente. La similitud de nuestras cifras de prevalencia total con las de los registros poblacionales existentes en nuestro país (tabla 1) apoyan los razonamientos expuestos anteriormente.

Para el resto de los defectos escrutados (anomalías del bulbo arterioso, del cierre septal cardíaco, agenesia renal unilateral y uropatías obstructivas), sólo hemos establecido comparaciones entre dos intervalos en el seno de la población mallorquina, sin establecer parangón alguno con los registros de base poblacional. Es obvio que las anomalías septales, la agenesia renal unilateral y las obstrucciones urinarias tienen más posibilidades de verse apartadas de nuestra base de datos, sin embargo, al utilizar el mismo período de seguimiento en todos los casos, el subregistro será siempre similar en los dos estratos confrontados.

Otro motivo de discrepancia puede ser la inclusión de las IVE en las tasas de prevalencia total, ya que este método magnifica las frecuencias de las anomalías con elevada letalidad prenatal, al introducir los casos que habrían sido abortos espontáneos si no se los hubiera diagnosticado durante la gestación<sup>14</sup>. Por otra parte, cada indicador tiene su aplicación en unas circunstancias determinadas, y el que hemos elegido obedece a la necesidad de valorar la

repercusión del diagnóstico prenatal en toda su amplitud.

Una vez realizadas estas puntualizaciones, pasamos a comentar nuestros resultados. Así, nuestras cifras para DTN y gastrosquisis son de las más elevadas contabilizadas en nuestro país. El porqué de estos hallazgos no es evidente y podría estar vinculado a diferencias tanto reales como ficticias, esto es, derivadas de prácticas distintas de vigilancia epidemiológica entre los diversos registros considerados<sup>3,15</sup>. Tampoco podemos justificar lo exiguo que son nuestras cifras de agenesia renal bilateral, muy por detrás de las del País Vasco, que mantiene su liderazgo entre los registros poblacionales de más de una década de vigilancia<sup>3</sup>. Como las incidencias de la gastrosquisis<sup>16,17</sup> y las aneuploidías<sup>18,19</sup> dependen de la edad materna, hemos comparado las edades de las madres de los nacidos vivos de las distintas poblaciones consideradas en el período 1990-1996 (información no presentada), según los datos aportados por los Institutos Autonómicos de Estadística correspondientes<sup>1,8-10</sup>. Hemos podido comprobar que la proporción de madres de menos de 25 años es mayor en Asturias que en Mallorca, mientras que en el resto de las poblaciones estudiadas es menor que en nuestra isla. En cuanto a las madres de edad superior a 34 años, hemos observado que este grupo es proporcionalmente más numeroso en las poblaciones asturiana, vasca y barcelonesa; sin embargo, las variaciones entre las distribuciones de la edad de las madres no nos aportan una explicación satisfactoria de las diferencias halladas en las prevalencias totales. Sólo una estandarización de tasas o un análisis multivariante nos permitirían una aproximación más exacta al origen de estas diferencias, pero ello supera los objetivos de este trabajo.

La evaluación de la dirección de las prevalencias totales en Mallorca muestra ciertas circunstancias que merecen ser reseñadas, así el incremento significativo de los defectos septales refleja una coyuntura ya objetivada en un artículo previo del ECEMC<sup>20</sup>. La generalización de la ecografía prenatal y la mayor disponibilidad de la ecocardiografía posnatal en nuestro medio son las supuestas responsables de estos cambios. También las hidronefrosis han experimentado un crecimiento significativo. El diagnóstico, realizado típicamente en el tercer trimestre, de los defectos obstructivos menos graves (en su mayoría pielectasias) nos ha abocado a un

seguimiento posnatal exhaustivo, de repercusiones finales aún inciertas, con el fin de preservar una función renal potencialmente amenazada<sup>21</sup>. El envejecimiento de las gestantes mallorquinas se constata mediante el porcentaje de madres mayores de 34 años de neonatos totales que es del 11,1% en el quinquenio 1990-1994 y del 15,1% en el período 1995-1999 ( $p < 0,001$ )<sup>1</sup>; sin embargo, las prevalencias totales ajustadas por estratos de edad materna mediante el método directo para la gastrosquisis son del 3,0/10.000 y del 1,0/10.000 en los quinquenios respectivos, mientras que para el síndrome de Down son del 12,5/10.000 y del 18,6/10.000, cifras que son similares a las mostradas en la tabla 2. Entonces, la evolución de la edad materna sólo explica una pequeña parte de estas diferencias y habría que considerar fundamentalmente el efecto magnificador que ejerce el diagnóstico prenatal sobre las anomalías cromosómicas y que, de no haberse detectado, habrían pasado inadvertidas en forma de abortos espontáneos o mortinatos (aneuploidías autosómicas) y neonatos sin enfermedad evidente (aneuploidías gonosómicas). Es muy probable que la instauración en nuestro centro del cribado bioquímico universal (alfafetoproteína, b-HCG y edad materna) a las 15 semanas de gestación en marzo de 1993, conducta que también fue secundada por el sector privado, haya propiciado este cambio. De hecho, la sensibilidad de nuestro programa de cribado para el síndrome de Down en el cuatrienio

1995-1998 ha sido del 61,1% de las 18 madres con trisomías 21 cribadas en nuestro centro (Martín 1999, datos no publicados).

Pronosticamos que las tasas de prevalencia total para cromosopatías seguirán su tendencia ascendente si se introducen rutinariamente los cribados ecográfico y bioquímico simultáneos en el primer trimestre<sup>22,23</sup>.

## AGRADECIMIENTOS

Deseamos reconocer la inestimable ayuda que nos han prestado las siguientes personas para la realización de este trabajo: personal del Archivo de Historias Clínicas del Hospital Son Dureta, Sr. Jaime Artero (Documentación Clínica, Hospital de Manacor), Dr. Andrés Calvo (Obstetricia y Ginecología, Hospital de Manacor), Sra. Silvia Carretero (Institut Balear d'Estadística), Dra. M. Lourdes González (Registro Mortalidad Perinatal, Hospital Son Dureta), Dra. Àngels Pujol (Unitat de Planificació de Salut, Conselleria de Sanitat), Dr. Rafael Ramos (Anatomía Patológica, Hospital Son Dureta), Dr. Jordi Rosell (Genética, Hospital Son Dureta), Dr. Joaquín Salvador (Registro de Defectos Congénitos de Barcelona), Sr. Joan Tortell (Documentación Clínica, Hospital Son Dureta), Dr. Manuel Usandizaga (Obstetricia y Ginecología, Hospital Son Dureta) y Dr. Jordi Xercavins (Ginecología, Hospital Vall d'Hebron).

## BIBLIOGRAFÍA

1. Institut Balear d'Estadística (Islas Baleares). Demografía. Palma de Mallorca: Institut Balear d'Estadística, 1990-99.
2. Cordero JF. Registries of birth defects and genetic diseases. *Pediatr Clin North Am* 1992;39:65-77.
3. Salvador J, García-Miñaur S, Caballín MR, Mosquera C, Baena N, García E, et al. Registros poblacionales de defectos congénitos en España. *An Esp Pediatr* 1998;48:575-82.
4. EUROCAT. Members registries. Full members. Disponible en: <http://www.eurocat.ulster.ac.uk/memberreg/memberreg.htm>
5. ICBDMS. Members worldwide. Disponible en: <http://www.icbd.org/programme.htm>
6. EUROCAT. Surveillance. Disponible en: <http://www.eurocat.ulster.ac.uk/surveillance>
7. EUROCAT. Prevalence of some congenital anomalies. Disponible en: <http://www.iph.fgov.be/eurocat/5.htm>
8. Eustat. Instituto Vasco de Estadística. Disponible en: <http://www.eustat.es>
9. Sociedad Asturiana de Estudios Económicos e Industriales (SADEI). Disponible en: <http://www.sadei.es>
10. Institut d'Estadística de Catalunya. Disponible en: <http://www.idescat.es>
11. Wells GL, Barker SE, Finley SC, Colvin EV, Finley WH. Congenital heart disease in infants with Down's syndrome. *South Med J* 1994;87:724-7.
12. García-Miñaur S, Castro V, Galdeano JM. Síndrome de Down en la Comunidad Autónoma del País Vasco, 1990-95: tipos de nacimiento y seguimiento de una cohorte de 116 niños durante el primer año de vida. *An Esp Pediatr* 1997;47:61-5.
13. Freeman SB, Taft LF, Dooley KJ, Allran K, Sherman SL, Hasold TJ, et al. Population-based study of congenital defects in Down syndrome. *Am J Med Genet* 1998;80:213-7.
14. Martínez-Frías ML, Gómez-Ullate J, Valdor C, Bermejo E. Significado de las cifras de frecuencia de defectos del tubo neural y de síndrome de Down en recién nacidos, corregidas y no corregidas por las interrupciones de la gestación tras el diagnóstico prenatal de esos defectos congénitos. *Prog Obstet Ginecol* 2000;43:403-9.
15. Hobbs CA, Hopkins SE, Simmons CJ. Sources of variability in birth defects prevalence rates. *Teratology* 2001;64(Suppl 1): 8-13.
16. Nichols CR, Dickinson JE, Pemberton PJ. Rising incidence of gastroschisis in teenage pregnancies. *J Matern Fetal Med* 1997;6:225-9.
17. Rankin J, Dillon E, Wright C. Congenital anterior abdominal wall defects in the north of England, 1986-1996: occurrence and outcome. *Prenat Diagn* 1999;19:662-8.
18. Hook EB. Rates of chromosome abnormalities at different maternal ages. *Obstet Gynecol* 1981;58:282-5.
19. Hook EB, Cross PK, Schreinemachers DM. Chromosomal abnormality rates at amniocentesis and in live-born infants. *JAMA* 1983;249:2034-8.
20. Martínez-Frías ML, Bermejo E. Frecuencia basal de defectos congénitos en España y su evolución en el tiempo: utilidad y significado de las distintas cifras de frecuencia. *Med Clin (Barc)* 1999;113:459-62.
21. Baraibar R, Porta P. Seguimiento postnatal del feto con pielectasia: un problema no resuelto. *An Esp Pediatr* 2000;53: 441-8.
22. Krantz DA, Hallahan TW, Orlando F, Buchanan P, Larsen JW, Macri JN. First-trimester Down syndrome screening using dried blood biochemistry and nuchal translucency. *Obstet Gynecol* 2000;96:207-13.
23. Spencer K, Spencer CE, Power M, Moakes A, Nicolaidis KH. One stop clinic for assessment of risk for fetal anomalies: a report of the first year of prospective screening for chromosomal abnormalities in the first trimester. *Br J Obstet Gynaecol* 2000;107:1271-5.