

ANOMALÍAS CONGÉNITAS EN LA COMUNITAT VALENCIANA, 2007-2017

UNIDAD MIXTA DE INVESTIGACIÓN EN ENFERMEDADES RARAS. FISABIO-UVEG.

ÁREA DE INVESTIGACIÓN EN ENFERMEDADES RARAS DE FISABIO.

Última actualización: octubre 2019



VNIVERSITAT
DE VALÈNCIA

Índice

	Página
Presentación	5
Gestión del Registro Poblacional de Anomalías Congénitas de la Comunidad Valenciana y elaboración del documento	7
Introducción	9
Recogida y procesamiento de datos	13
Resultados	15
Proyectos activos sobre Anomalías Congénitas en los que participa el Área de Investigación en Enfermedades Raras	32
Referencias bibliográficas	33



VNIVERSITAT
DE VALÈNCIA

Presentación

La Unión Europea define las Enfermedades Raras como aquellas que afectan a menos de 5 casos por cada 10 000 habitantes, es decir, afectan al 0,05% de la población¹.

El término “rara” debe ser interpretado como “poco frecuente”, y no como extraño o con matices despectivos o peyorativos. En ocasiones también se denominan, enfermedades poco frecuentes, minoritarias o huérfanas. Por tanto, esta definición de rareza se basa únicamente en la baja frecuencia de aparición en la población en comparación con otras enfermedades consideradas comunes, ya que el principal factor común de las Enfermedades Raras es la prevalencia².

Aunque de forma aislada las Enfermedades Raras sean poco frecuentes, en su conjunto afectan a un porcentaje relevante de la población. Se estima que existen entre 5000 y 8000 Enfermedades Raras con características clínicas y epidemiológicas muy diferentes³. Estas enfermedades se caracterizan por tener un alto grado de complejidad, con un comienzo insidioso en muchas ocasiones, solapamiento de diferentes síntomas, cronicidad y, además, muchas de ellas no poseen una prueba diagnóstica definida. La carencia de información dificulta su visibilidad y las posibilidades de detección y de acción terapéutica y preventiva, haciendo más difícil la situación de personas afectadas y de sus familiares y allegados⁴.

El Plan de Salud Pública de la Unión Europea contempla las Enfermedades Raras como objetivo prioritario de sus acciones, dedicando atención específica a mejorar el conocimiento y facilitar el acceso a la información sobre estas enfermedades. El Consejo Europeo instó en 2008 a los países miembros para que antes del año 2013 tuvieran una acción nacional en Enfermedades Raras instando a cada Comunidad Autónoma a desarrollar su propio registro autonómico con una metodología común consensuada^{5,6}.

A nivel nacional, el Ministerio de Sanidad y Política Social presentó el 22 abril de 2009 la “Estrategia Nacional sobre Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud”^{7,8}. La actualización de esta estrategia, fue aprobada el 11 junio de 2014⁹ por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud, recogiendo 7 líneas estratégicas de actuación,

tales como: Información sobre Enfermedades Raras, Prevención y Detección precoz, Atención sanitaria, Terapias, Atención sociosanitaria, Investigación, y Formación.

El Área de Investigación en Enfermedades Raras nació en 2009 en el Centro Superior de Investigación en Salud Pública, actualmente Fundación para el Fomento de la Investigación Sanitaria y Biomédica de la Comunitat Valenciana (FISABIO). El inicio de esta área surgió con el objetivo principal de incrementar el conocimiento de la distribución y situación real de las Enfermedades Raras en la Comunitat Valenciana (CV) y de sus consecuencias en la población.

En 2010, dada la complejidad que plantea el establecer un registro de estas enfermedades, se priorizó iniciar la recogida de datos de aquellas enfermedades más fácilmente identificables en los sistemas de información disponibles en la CV y además, se valoró positivamente la existencia de experiencias nacionales y/o internacionales para su puesta en marcha. Por todo ello, en primer lugar se creó el Registro Poblacional de Anomalías Congénitas y la Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación (SpainRDR), que sirvieron de experiencia para el posterior desarrollo del registro poblacional autonómico de Enfermedades Raras.

En la Comunitat Valenciana este registro, se puso en marcha con la publicación de la ORDEN 4/2012, de 7 de marzo, de la Conselleria de Sanitat, por la que se crea el Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunitat Valenciana (SIER-CV)¹⁰. Es un registro de base poblacional que tiene por objeto conocer la magnitud de las Enfermedades Raras en la CV, su evolución, tendencia temporal y distribución geográfica. El Registro Poblacional de Anomalías Congénitas de la Comunitat Valenciana forma parte del SIER-CV y además pertenece a la Red Europea de Registros Poblacionales para la Vigilancia de las Anomalías Congénitas (EUROCAT).

La Comunitat Valenciana forma parte de esta Red como miembro de pleno derecho desde el 2011, posibilitando la comparación de datos con otros registros autonómicos y europeos que también están incluidos en EUROCAT.

Gestión del Registro Poblacional de Anomalías Congénitas de la Comunitat Valenciana y elaboración del documento

Responsable del Área de Investigación en Enfermedades Raras

Dra Clara Cavero Carbonell

Investigador del Área de Investigación en Enfermedades Raras

Dr Óscar Zurriaga Llorens

Técnicos de Investigación del Área de Investigación en Enfermedades Raras

Lucía Páramo Rodríguez

Sandra Moreno Marro

Laia Barrachina Bonet

Laura García Villodre

Miriam De La Natividad Palomares

Dr Juan Rico Molins

Investigadores colaboradores

Sandra Guardiola Vilarroig (Dirección General de Salud Pública)

Silvia Gimeno Martos (Centro de Salud Pública de Valencia)

Aurora López Maside (Dirección General de Salud Pública)

Jordi Pérez Panadés (Dirección General de Salud Pública)

Especialistas colaboradores

Purificación Marín Reina (Hospital Universitario y Politécnico La Fe)



VNIVERSITAT
DE VALÈNCIA

Introducción

La Organización Mundial de la Salud (OMS) define las Anomalías Congénitas, también conocidas como defectos congénitos, como "toda anormalidad del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular presente al nacer (aunque pueda manifestarse más tarde), externa o interna, familiar o esporádica, hereditaria o no, única o múltiple". Conforman un grupo variado de afecciones que pueden deberse a defectos monogénicos, alteraciones cromosómicas, herencia multifactorial, teratógenos ambientales o malnutrición por carencia de micronutrientes. Son diagnosticadas principalmente en el período prenatal, al nacimiento o durante primer año de vida^{11,12}.

Las Anomalías Congénitas representan un importante problema de salud pública en términos de impacto en la calidad de vida de los niños y adultos afectados y sus familias. Pueden provocar abortos espontáneos y son unas de las principales causas de mortalidad perinatal y de mortalidad infantil. Además, con frecuencia producen graves discapacidades físicas y/o mentales, que en la mayoría de los casos afectan al paciente de por vida; y, sus implicaciones personales, familiares, sociales, sanitarias, educacionales y económicas son importantes¹³.

La OMS a través de sus planes y acciones ha hecho avances considerables y muy significativos en todo el mundo, con respecto a la reducción de las muertes en la niñez. Las Anomalías Congénitas son en muchos países causa importante de mortalidad infantil, enfermedad crónica o discapacidad. En su informe "*Estadísticas Mundiales 2015*"¹⁴ determinó que la mortalidad por Anomalías Congénitas en menores de 5 años durante el período 2007-2015, descendió de 35 a 31 por 100 000 habitantes. Se calcula que cada año 303 000 recién nacidos fallecen durante las primeras cuatro semanas de vida en el mundo debido a Anomalías Congénitas.

Según datos de Eurostat¹⁵, durante el 2016 se produjeron en toda la Unión Europea 18 647 muertes en menores de un año por todas las causas y 4764 defunciones tuvieron como causa una Anomalías Congénitas lo que supone la cuarta parte (25,6%) del total de defunciones ocurridas en el primer año de vida. En España en 2016 se registraron 1098 muertes en menores de un año por todas las causas y se produjeron 265 fallecimientos por Anomalías Congénitas¹⁶.

En la Comunitat Valenciana las Anomalías Congénitas son la segunda causa de mortalidad en menores de un año, después de las afecciones perinatales. En 2017 se produjeron en el grupo de edad de 0-4 años 22 fallecimientos por malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas, siendo la tasa de mortalidad de 9,9 por 100 000 nacidos vivos¹⁷.

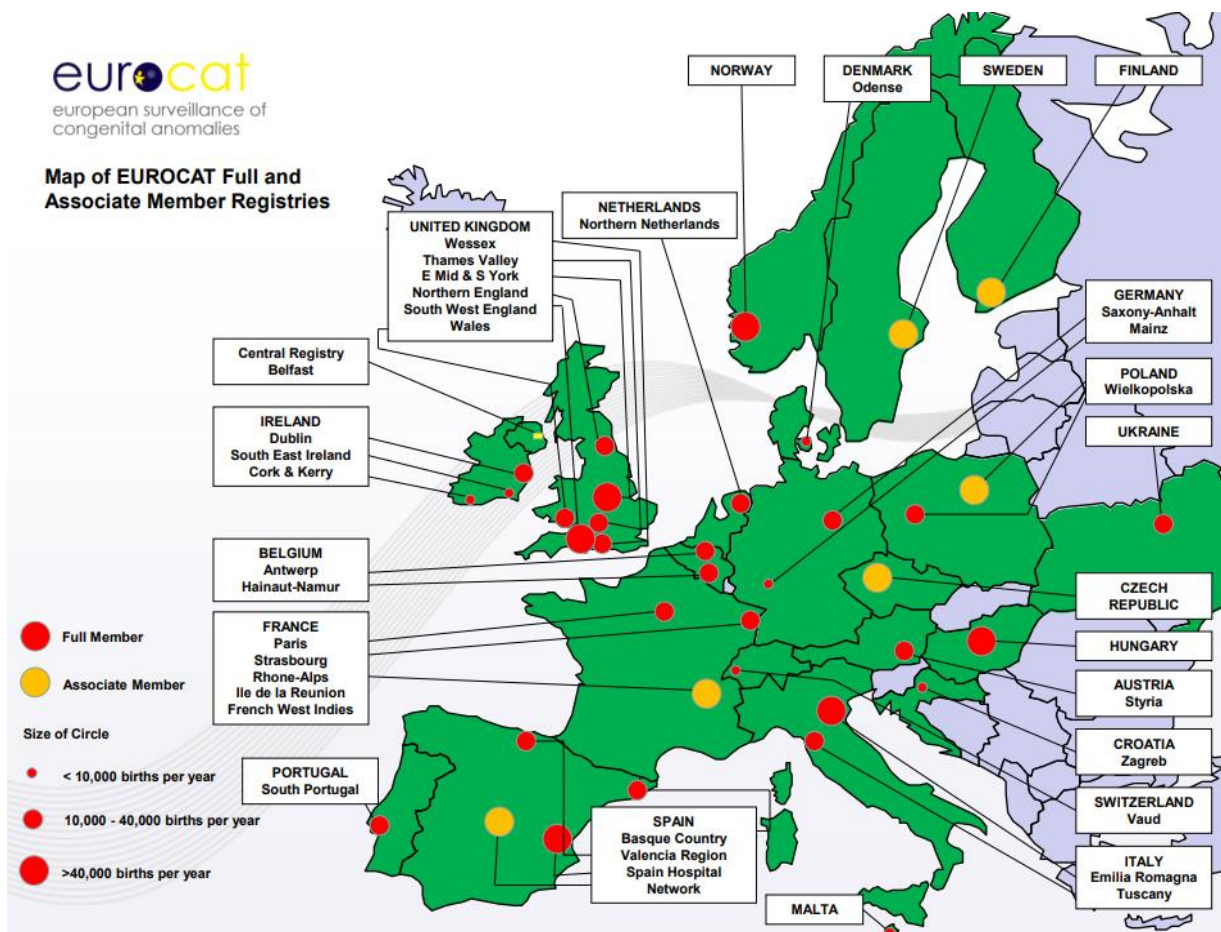
Cuando a una familia se le informa que su hijo/a tiene una Anomalía Congénita, a veces asociada a otras Anomalías Congénitas o a síndromes poco frecuentes, se va a producir un choque emocional en los padres. El nacimiento pasa de ser un motivo de satisfacción, a ser un momento doloroso, dando lugar a una situación de aflicción o duelo que conlleva una desorganización emocional en la pareja al enfrentarse a una condición letal o incapacitante que les “roba” las expectativas que habían depositado en ese hijo/a. Aunque las Anomalías Congénitas estructurales externas suelen diagnosticarse en el momento del nacimiento, otras Anomalías Congénitas pueden diagnosticarse en edades más avanzadas con el consiguiente desasosiego de los padres que no tienen respuesta al problema que padecen sus hijos/as y con la incertidumbre de si el problema se va a repetir en otros descendientes^{18,19}.

La etiología de las Anomalías Congénitas es desconocida en su mayoría, sospechándose una interacción de múltiples factores ambientales y genéticos. El 15% de las Anomalías Congénitas son identificadas como anomalías cromosómicas. Menos del 5% de los casos son atribuidos a una mutación de un gen conocido y menos del 5% a una exposición de un teratógeno ambiental^{20,21}. Por tanto, el disponer de un sistema de información que permita la monitorización de las Anomalías Congénitas y sea la base para la investigación básica, clínica y epidemiológica es imprescindible para avanzar en la prevención e investigación de este problema de salud.

En este contexto, se creó EUROCAT que se inició en 1979 como una Acción Conjunta de la Unión Europea. Actualmente cubre más de 1,7 millones de nacimientos al año en Europa (29% del total) y forman parte de la Red, 43 registros en 23 países. Tomando como base los criterios y metodología desarrollados por EUROCAT se creó el Registro Poblacional de Anomalías Congénitas de la CV, que desde diciembre de 2011 forma parte como miembro de pleno derecho. En la figura 1 se presentan los registros europeos que constituyen EUROCAT.

Considerando la información recogida en EUROCAT²², la prevalencia de Anomalías Congénitas Mayores para el período 2007-2017 fue de 256,09 por 10 000 nacimientos con un intervalo de confianza al 95% (IC95%) de 254,97 – 257,21.

Figura 1: Miembros de la Red Europea de Registros Poblacionales para la Vigilancia de las Anomalías Congénitas.



Al igual que el resto de registros europeos²³⁻²⁴, los objetivos del Registro Poblacional de Anomalías Congénitas de la CV son:

- 1) Proporcionar información sobre la frecuencia de las AC en la población.
- 2) Identificar exposiciones a teratógenos.
- 3) Servir de base para la investigación etiológica de las AC: factores de riesgo ambientales, genéticos y su interacción.
- 4) Proporcionar información para la planificación y evaluación de servicios de salud:
 - Prevención primaria (suplementación periconcepcional de ácido fólico,...)
 - Prevención secundaria (diagnóstico prenatal,...)
 - Prevención terciaria (rehabilitación,...)

A continuación se describe el proceso de recogida y procesamiento de datos del Registro Poblacional de Anomalías Congénitas de la CV y los primeros datos correspondientes al período 2007-2017.

Recogida y procesamiento de datos

Las fuentes de información utilizadas en el Registro Poblacional de Anomalías Congénitas de la CV son:

- Conjunto Mínimo Básico de Datos (CMBD)

A partir del CMBD de los hospitales públicos de la CV correspondientes a los años 2007-2018 se seleccionaron las altas hospitalarias en los menores de un año nacidos en los años 2007-2017 y residentes en la CV en las que, al menos, el diagnóstico principal o alguno de los diagnósticos secundarios estuvieran codificados como Anomalía Congénita, es decir, que incluyeran al menos un código entre el 740 y el 759 de la Clasificación Internacional de Enfermedades 9ª revisión-Modificación Clínica (CIE-9 MC) o entre el Q00 y Q99 de la Clasificación Internacional de Enfermedades 10ª revisión-versión española (CIE-10 ES). Tras disponer de los posibles casos, se revisó la documentación clínica correspondiente, en colaboración con los servicios/unidades de neonatología.

- Registro de Mortalidad Perinatal de la Comunitat Valenciana

Se han seleccionado las muertes fetales o neonatales en el periodo 2007-2017 y residentes en la CV, en los que la causa básica de defunción o alguna de las causas estaban codificadas como Anomalías Congénitas, es decir con los códigos entre Q00 y Q99 de la CIE-10 ES.

- Interrupciones Voluntarias del Embarazo

A partir de las notificaciones de Interrupciones Voluntarias del Embarazo por riesgo fetal se han identificado los casos codificados como Anomalías Congénitas (740-759 de la CIE-9 MC o Q00-Q99 de la CIE-10 ES).

Todos los casos identificados por las diferentes fuentes se integran para eliminar duplicidades. Además se utiliza el Registro de Metaboloopatías como fuente complementaria de información sobre los nacimientos en la CV.

Las Anomalías Congénitas se codifican con la CIE-10 ampliada según la Asociación Británica de Pediatría (CIE-10 BPA) y el resto de variables son codificadas siguiendo la Guía de EUROCAT²⁴.

Los datos son manualmente informatizados, utilizando para ello el software EDMP proporcionado por la Comisión Europea. Este programa se utiliza para la creación de la base de datos y también para el análisis de datos.

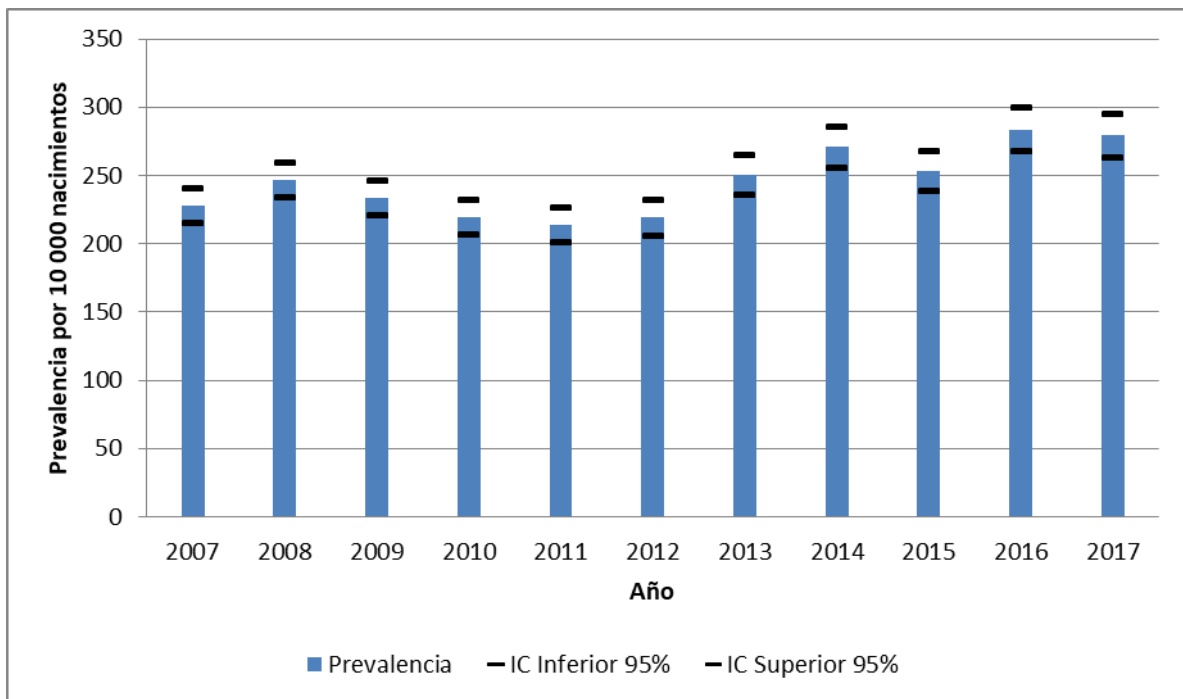
En el apartado de resultados se incluyen el número de casos y la prevalencia por 10 000 nacimientos para el total de Anomalías Congénitas, de grandes grupos y de Anomalías Congénitas específicas. Además, para los grandes grupos de Anomalías Congénitas se han calculado los intervalos de confianza de la prevalencia al 95% mediante la fórmula:

$$Pr\ evalencia \pm 1,96 \times \sqrt{Pr\ evalencia \times (1 - prevalencia) / (nacidos_vivos + nacidos_muertos)}$$

Resultados

Durante el periodo 2007-2017 se han registrado 12 909 menores de un año, residentes en la CV, con al menos una Anomalía Congénita, lo que representa una prevalencia global de 243,53 por 10 000 nacimientos (IC95%: 239,38 – 247,68). La evolución de la prevalencia a lo largo del periodo se representa en el gráfico 1. Entre los 12 909 menores, presentan un total de 22 762 Anomalías Congénitas diferentes, ya que hay menores con más de una anomalía. De todos los casos registrados, un 76% fueron nacidos vivos, un 23% Interrupciones Voluntarias del Embarazo y 1 % fueron nacidos muertos (Tabla 1).

Gráfico 1: Prevalencia de Anomalías Congénitas por 10 000 nacimientos y sus intervalos de confianza al 95% según el año de nacimiento, Comunitat Valenciana 2007-2017.



IC: Intervalo de Confianza

Fuente: Elaboración propia

Tabla 1: Distribución de casos con Anomalías Congénitas según el tipo de finalización del embarazo y año, Comunitat Valenciana 2007-2017.

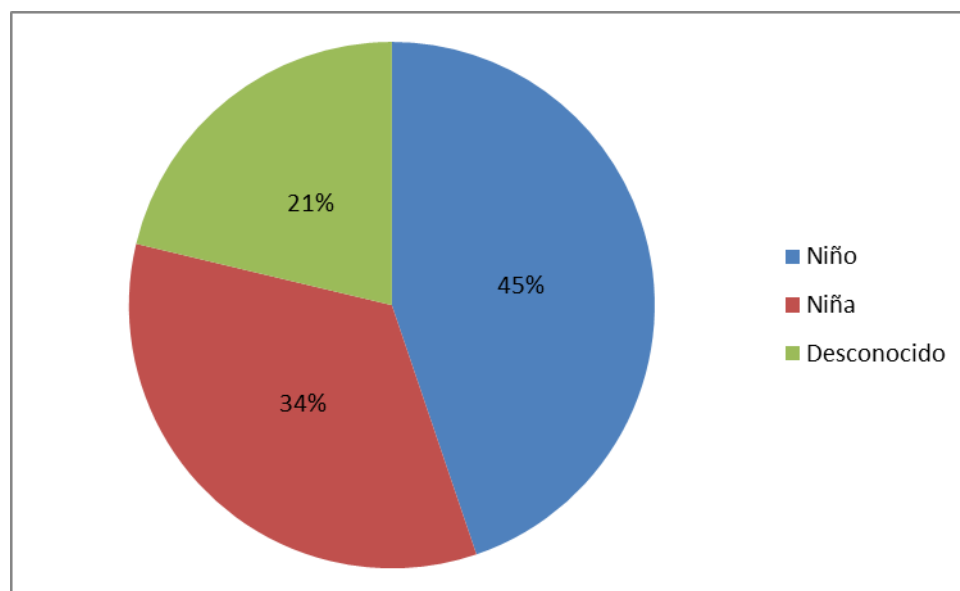
	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	Total
Nacidos vivos	978	1134	969	933	823	827	800	887	807	838	793	9789
Nacidos muertos	18	17	16	21	0	0	0	4	1	10	18	105
IVE*	260	276	251	182	240	209	297	315	302	356	327	3015
Total casos	1256	1427	1236	1136	1063	1036	1097	1206	1110	1204	1138	12909

*IVE: Interrupción Voluntaria de Embarazo

Fuente: Elaboración propia

Respecto al sexo de los casos con Anomalías Congénitas recogidos, el 45% eran niños, el 34% niñas y el 21% tenían sexo desconocido, al no constar su sexo (principalmente debido a los casos de Interrupciones Voluntarias del Embarazo en los que no se recoge esta información) (Gráfico 2).

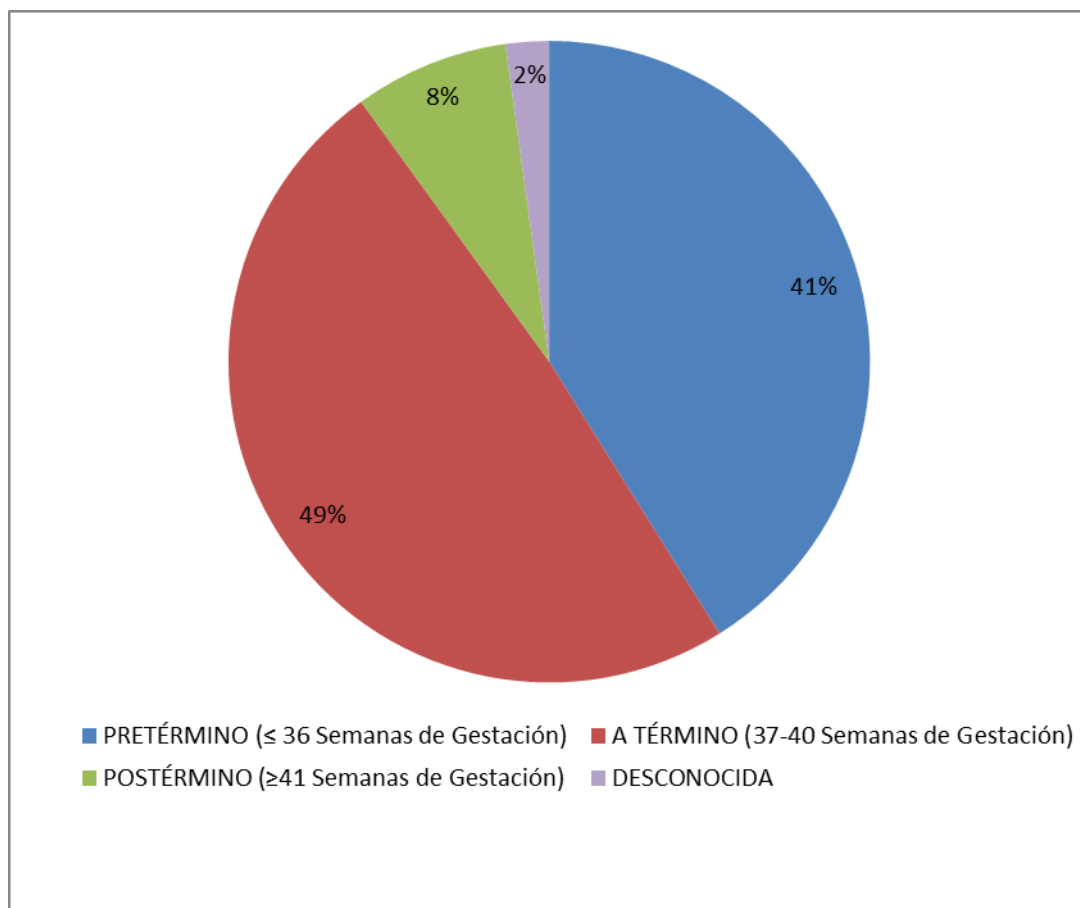
Gráfico 2: Distribución de los casos con Anomalías Congénitas según el sexo, Comunitat Valenciana 2007-2017.



Fuente: Elaboración propia

En relación a las semanas de gestación de los nacidos con Anomalías Congénitas en el momento de la finalización del embarazo, un 49% de los casos nacieron a término entre la semana 37-40 de embarazo. El 41% nacieron pretérmino, es decir, con 36 semanas o menos. Un 8% nacieron con 41 semanas o más de gestación y en un 2% de los casos registrados se desconocía las semanas de gestación (Gráfico 3).

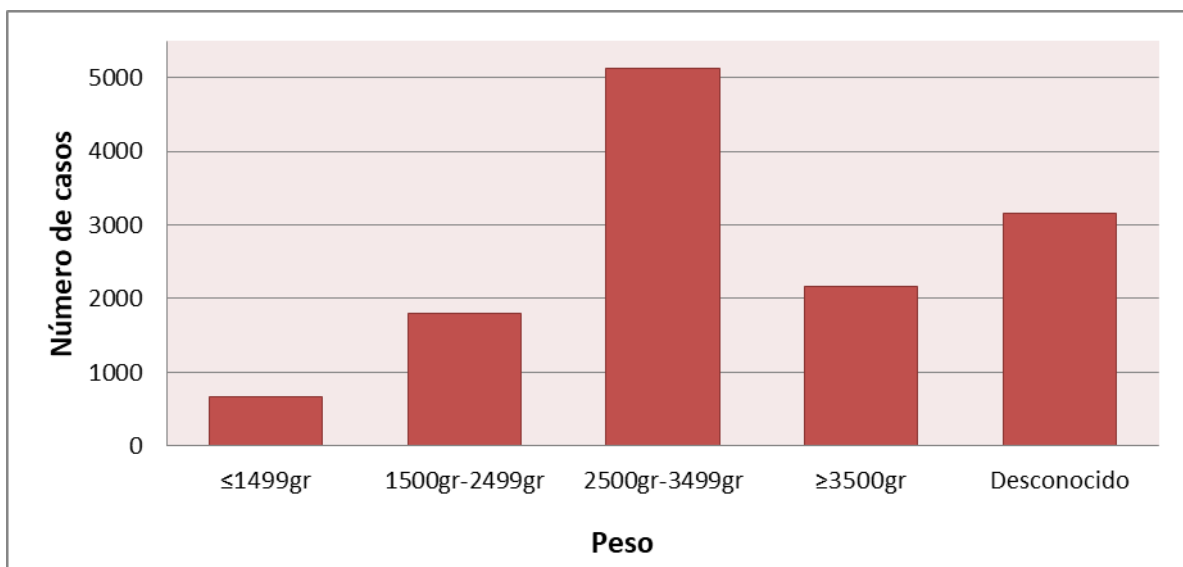
Gráfico 3: Distribución de los casos con Anomalías Congénitas según las semanas de gestación en el momento de la finalización del embarazo, Comunitat Valenciana 2007-2017.



Fuente: Elaboración propia

En relación con peso de los casos con Anomalías Congénitas en el momento de la finalización del embarazo la opción más habitual fue el normo-peso con un 40% (es decir 5135 casos pesaron entre 2500 y 3499 gramos), un 17% (2159 casos) nacieron con un peso alto (igual o superior a 3500 gramos), y nacieron con bajo peso (entre 1500 y 2499 gramos) o muy bajo peso (igual o menor a 1499 gramos) un 14% (1796 casos) y un 5% (662 casos) respectivamente. Un 24% (3157 casos) no tenía información respecto al peso en el momento de la finalización del embarazo (principalmente debido a los casos de Interrupciones Voluntarias del Embarazo en los que no se recoge esta información) (Gráfico 4).

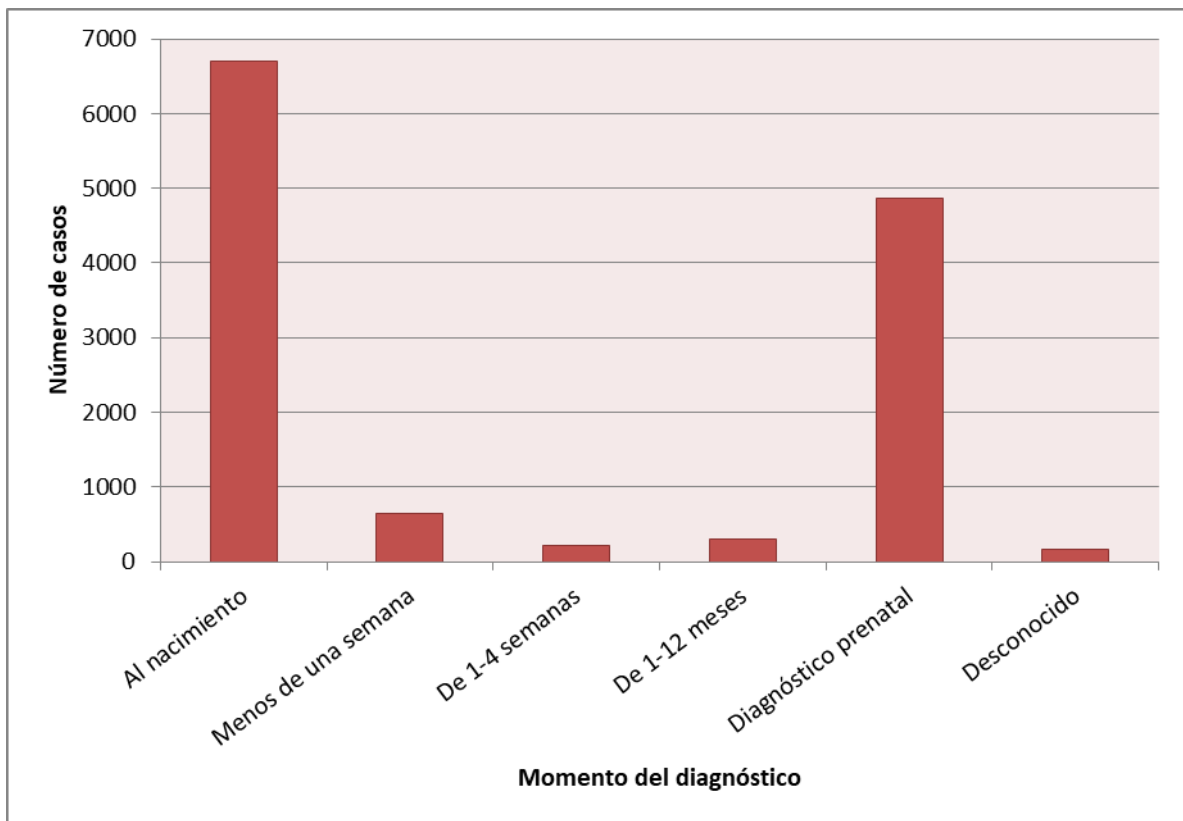
Gráfico 4: Distribución de los casos con Anomalías Congénitas según el peso en el momento de la finalización del embarazo, Comunitat Valenciana, 2007-2017.



Fuente: Elaboración propia

Respecto al momento del diagnóstico, el 52,0% de los casos (6710 casos) fueron diagnosticados con alguna Anomalía Congénita al nacimiento o durante las primeras horas o días de vida. Frente a un 37,7%, (4864 casos) que fueron diagnosticados durante el período prenatal mediante pruebas de control realizadas durante el embarazo (Gráfico 5).

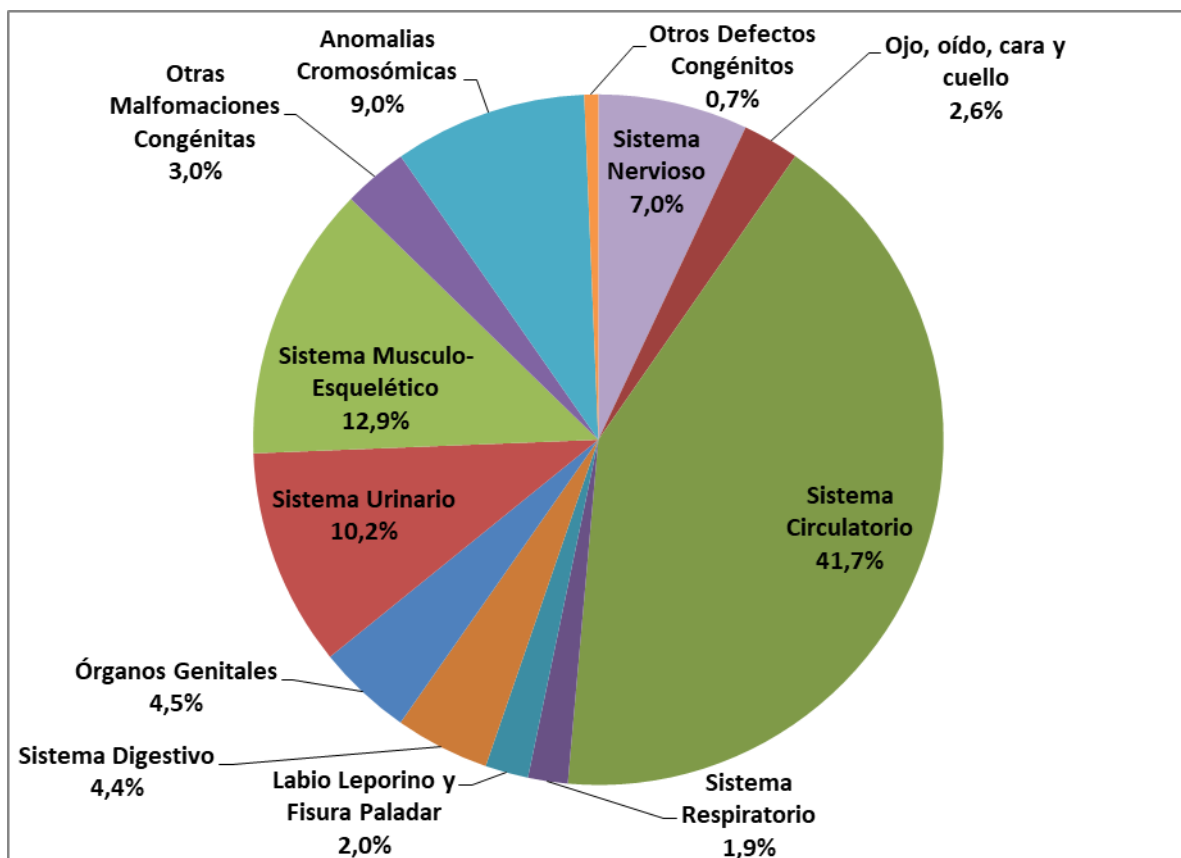
Gráfico 5: Distribución de casos con Anomalías Congénitas según el momento del diagnóstico, Comunitat Valenciana 2007-2017.



Fuente: Elaboración propia

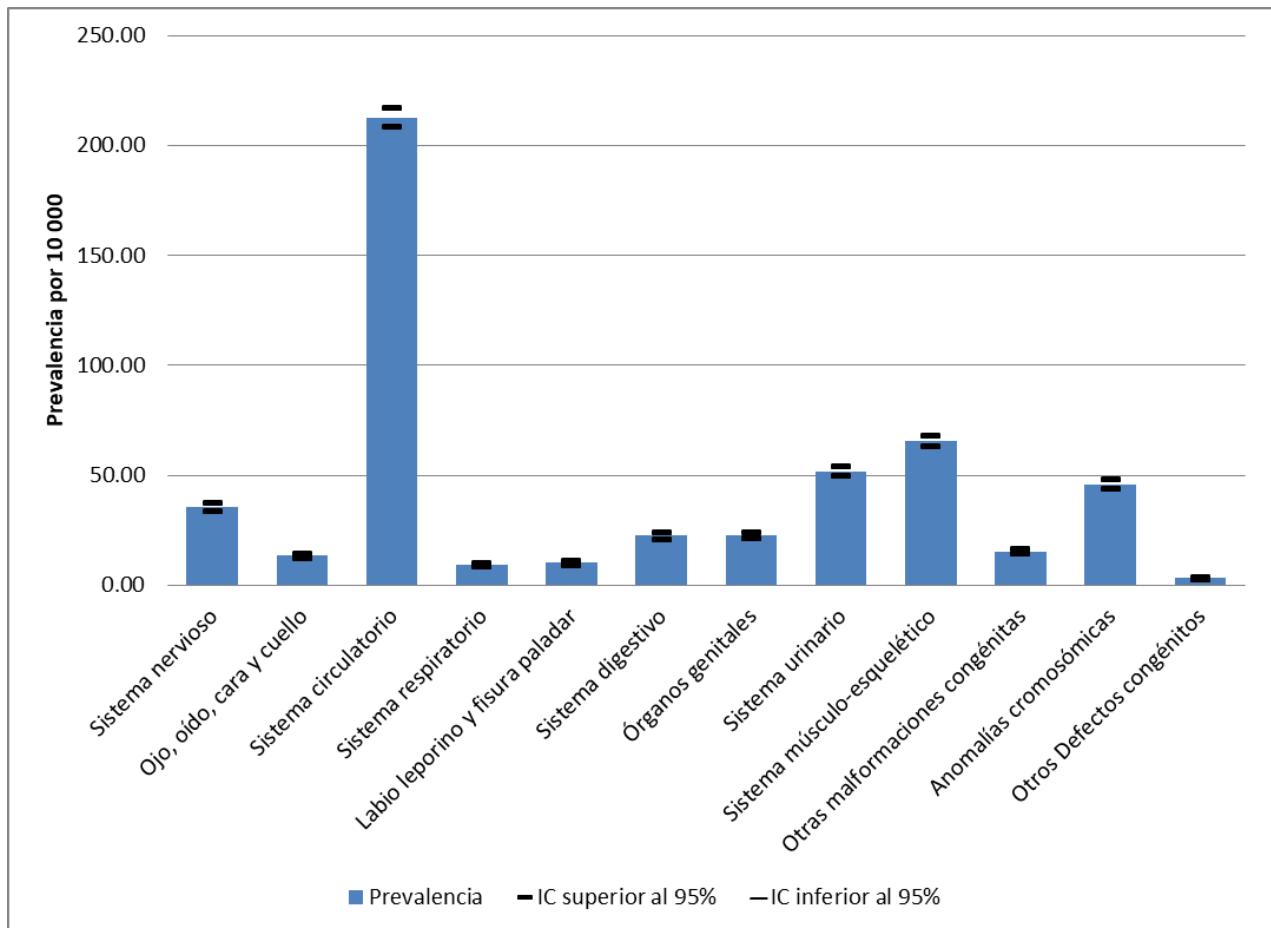
En los gráficos 6 y 7 se representa la distribución y la prevalencia de las Anomalías Congénitas recogidas en el Registro Poblacional por grandes grupos. Los grupos de malformaciones más frecuentes durante el período de estudio fueron: en primer lugar las Anomalías Congénitas del Sistema Circulatorio (9503 casos) recogidas con los códigos Q20-Q28 de la CIE10 BPA, las Anomalías Congénitas del Sistema Músculo-Esquelético con los códigos del Q65-Q69 de la CIE10 BPA en segundo lugar (2938 casos) y las Anomalías Congénitas del Sistema Urinario en tercer lugar (2321 casos) recogidas en los códigos Q60-Q64 de la CIE10 BPA.

Gráfico 6: Distribución de las Anomalías Congénitas por grandes grupos, Comunitat Valenciana 2007-2017.



Fuente: Elaboración propia

Gráfico 7: Prevalencia (por 10 000 nacimientos) de casos con Anomalías Congénitas y sus intervalos de confianza al 95% por grandes grupos, Comunitat Valenciana, 2007-2017.

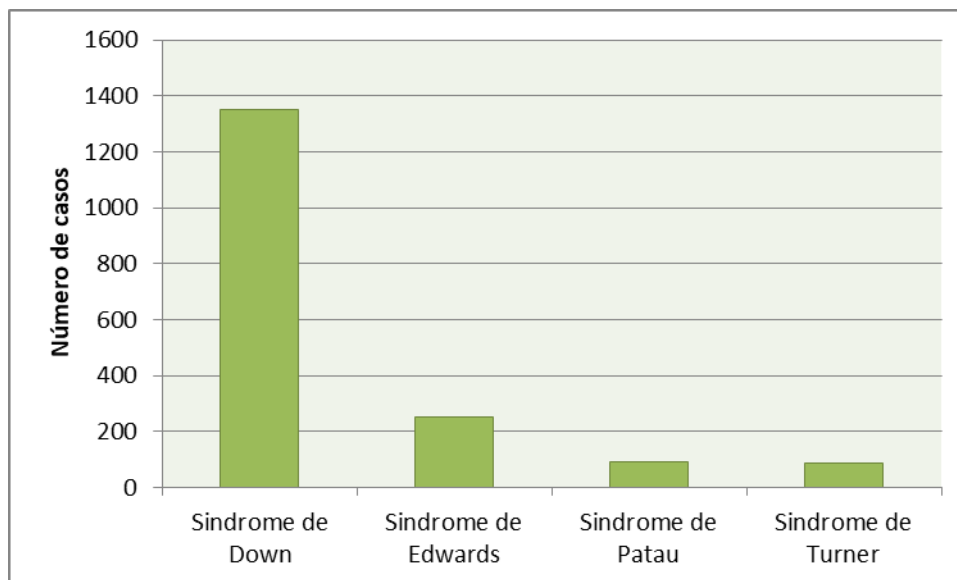


IC: Intervalo de Confianza

Fuente: Elaboración propia

Además, se registraron un total de 2246 Síndromes en este período. En el gráfico 8 se muestran los Síndromes más frecuentes, destacando el Síndrome Down (Q90 de la CIE10 BPA) con un 60,1% (1349 casos), el Síndrome de Edwards (Q91.0-Q91.3 de la CIE10 BPA) con un 11,2% (251 casos), el Síndrome de Patau (Q91.4-Q91.7 de la CIE10 BPA) con un 4,0% (89 casos) y el Síndrome de Turner (Q96 de la CIE10 BPA) con un 3,8% (85 casos). El 21,0% (472 casos) restante fueron otros síndromes congénitos diferentes a los anteriores.

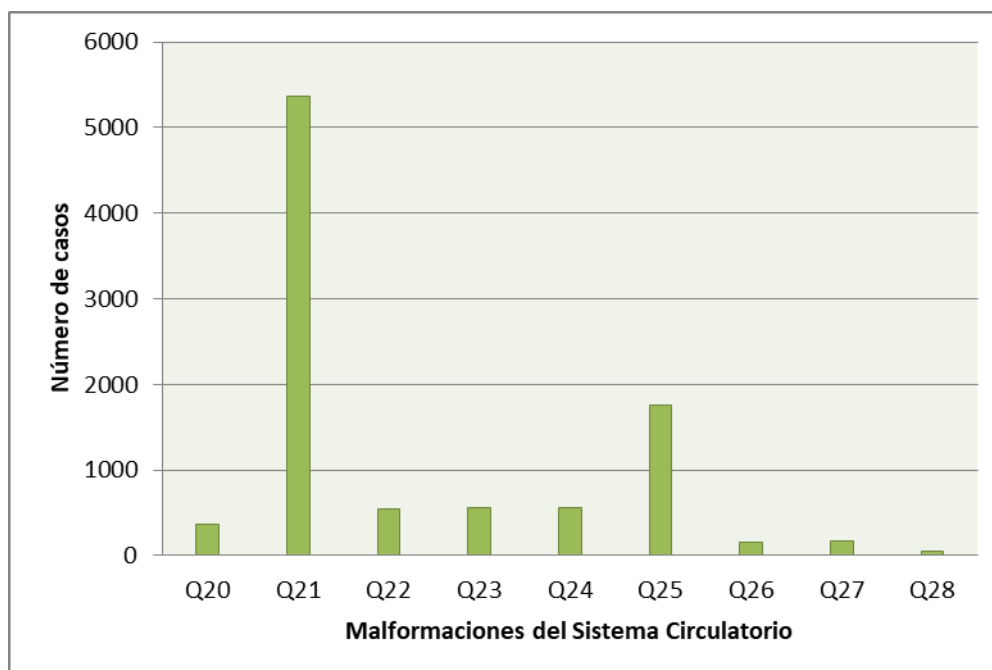
Gráfico 8: Síndromes más frecuentes, Comunitat Valenciana 2007-2017.



Fuente: Elaboración propia

Las Anomalías Congénitas del Sistema Circulatorio (Q20-Q28 de la CIE10 BPA) fue el grupo más habitual y representan el 41,7% de las Anomalías Congénitas totales. Siendo las más frecuentes el Foramen oval persistente o permeable (Q21.11 de la CIE10 BPA), en segundo lugar el Defecto del tabique ventricular (Q21.0 de la CIE10 BPA) y en tercer lugar el Conducto arterioso permeable (Q25.0 de la CIE10 BPA) (Gráfico 9).

Gráfico 9: Distribución de Anomalías Congénitas más frecuentes del grupo de las Anomalías Congénitas del Sistema Circulatorio, Comunitat Valenciana 2007-2017.

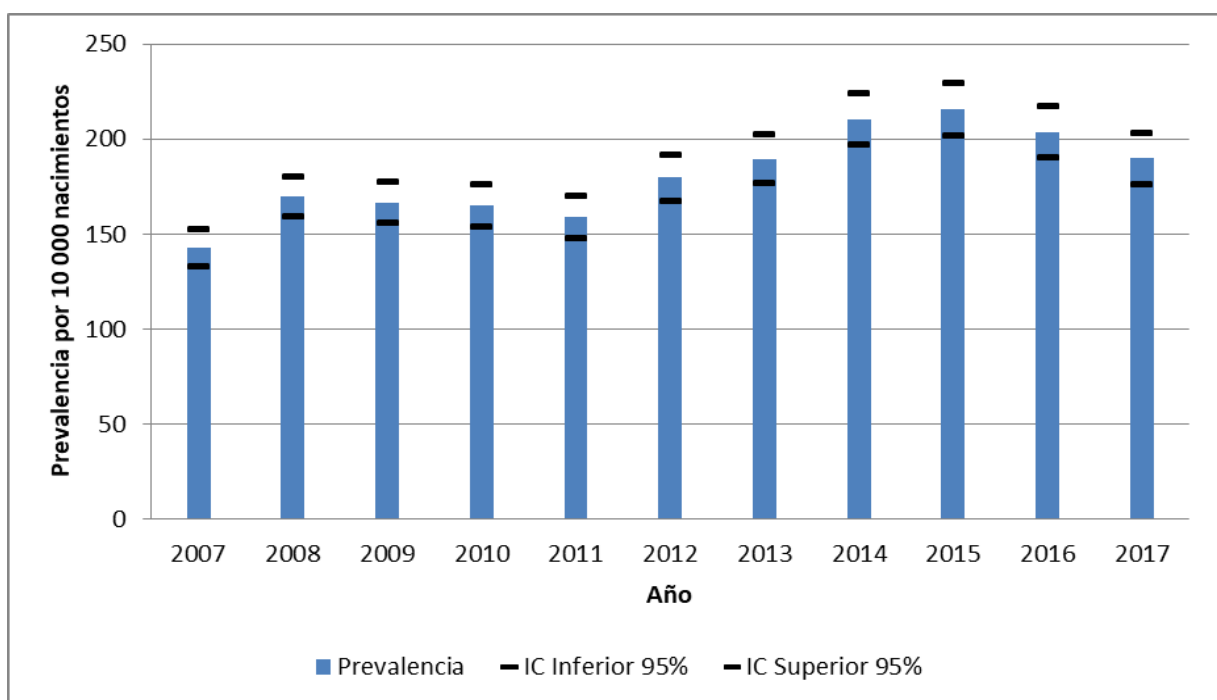


Fuente: Elaboración propia

- Q20: Cámaras y sus conexiones
- Q21: Tabiques cardíacos
- Q22: Válvulas Pulmonar y Tricúspide
- Q23: Válvulas Aórtica y Mitral
- Q24: Otras malformaciones congénitas del corazón
- Q25: Grandes arterias
- Q26: Grandes venas
- Q27: Otras malformaciones sistema vascular periférico
- Q28: Otras malformaciones sistema circulatorio

La prevalencia global de las Anomalías Congénitas del Sistema Circulatorio, fue de 179,27 por 10 000 nacidos (IC95%: 175,70-182,84) (Gráfico 10).

Gráfico 10: Prevalencia (por 10 000 nacimientos) de Anomalías Congénitas del Sistema Circulatorio y sus intervalos de confianza al 95% según el año, Comunitat Valenciana 2007-2017.

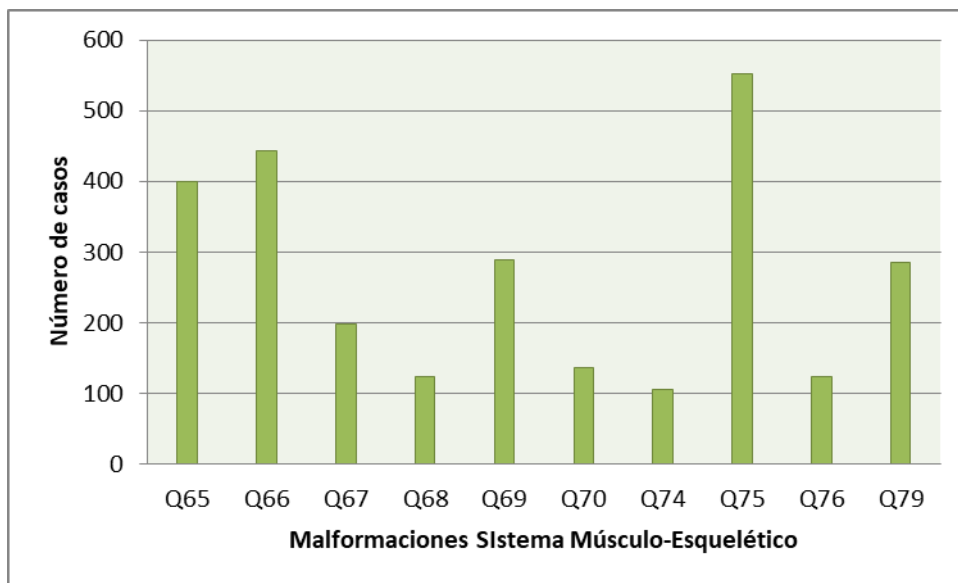


IC: Intervalo de Confianza

Fuente: Elaboración propia

El segundo grupo de Anomalías Congénitas más frecuente fueron las pertenecientes al Sistema Músculo-Esquelético (Q65-Q79 de la CIE10 BPA), representando el 12,9% de las Anomalías Congénitas totales. Destacando el Talipes equinovarus (Q66.0 de la CIE10 BPA), la Craneosinostosis sagital (Q75.01 de la CIE10 BPA) y la Luxación congénita de cadera, unilateral (Q65.0 de la CIE10 BPA). En el gráfico 11 se representan aquellas malformaciones del Sistema Músculo-Esquelético en las que se han identificado más de 100 casos durante el período 2007-2017.

Gráfico 11: Distribución de Anomalías Congénitas más frecuentes del grupo de las Anomalías Congénitas del Sistema Músculo- Esquelético, Comunitat Valenciana 2007-2017.

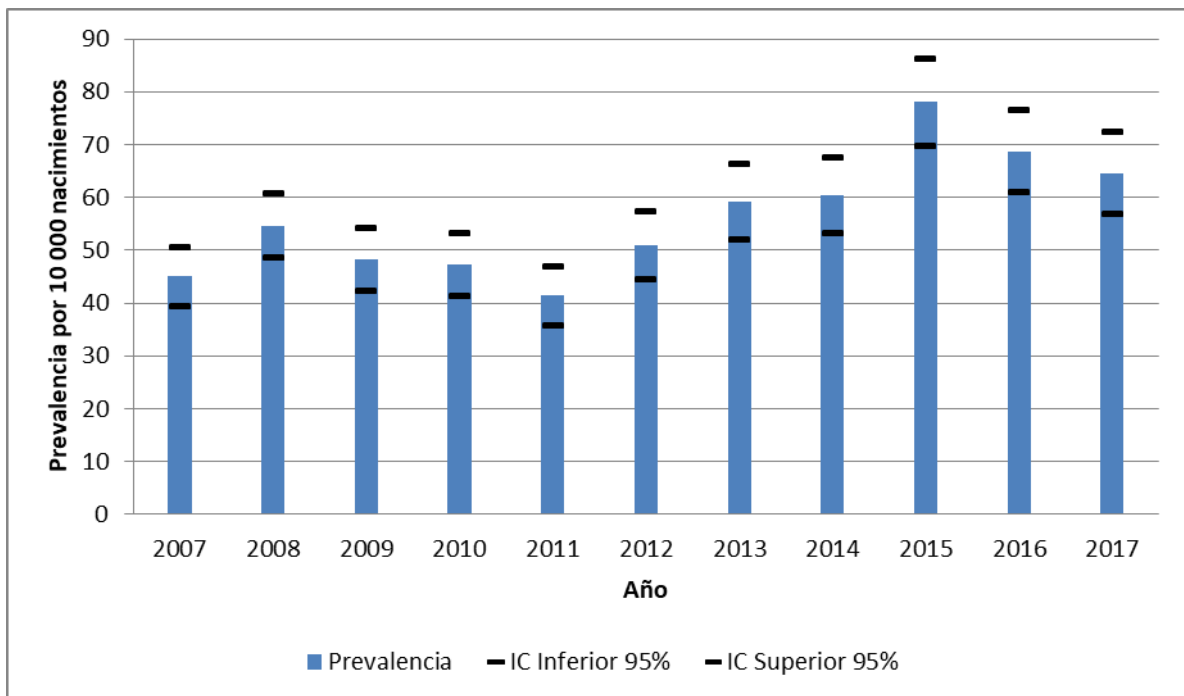


Fuente: Elaboración propia

- Q65: Deformidad congénita cadera
- Q66: Deformidad congénita pies
- Q67: Deformidades de la cabeza, de la cara, de la columna vertebral y tórax
- Q68: Otras deformidades
- Q69: Polidactilia
- Q70: Sindactilia
- Q74: Otras malformaciones congénitas de los miembros
- Q75: Otras malformaciones congénitas de huesos cráneo y cara
- Q76: Malformaciones congénitas de la columna vertebral y tórax óseo
- Q79: Malformaciones congénitas del sistema osteomuscular, no clasificadas en otra parte

La prevalencia global de las Anomalías Congénitas del Sistema Músculo-Esquelético fue de 55,42 por 10 000 nacidos (IC95%: 53,43-57,42) (Gráfico 12).

Gráfico 12: Prevalencia (por 10 000 nacimientos) de Anomalías Congénitas del Sistema Músculo-Esquelético con intervalos de confianza al 95% según el año, Comunitat Valenciana 2007-2017.

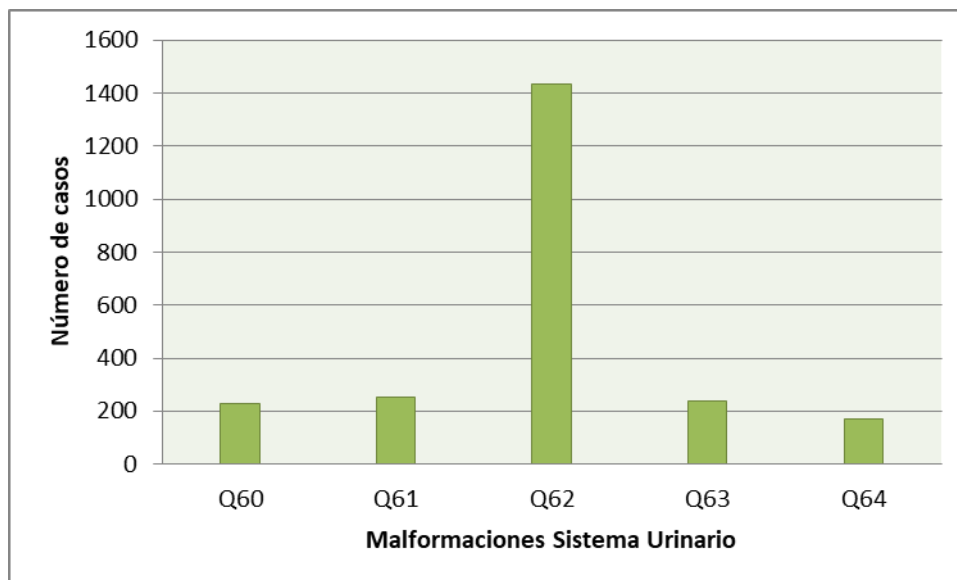


IC: Intervalo de Confianza

Fuente: Elaboración propia

El tercer grupo de Anomalías Congénitas más frecuente fueron las malformaciones del Sistema Urinario (Q60-Q64 de la CIE10 BPA), representando el 10,2 % de las Anomalías Congénitas totales. Siendo las más habituales en este grupo la Hidronefrosis congénita (Q62.0 de la CIE10 BPA), en segundo lugar Otros defectos obstructivos de la pelvis renal y del uréter/ureterocele congénito (Q62.3 de la CIE10 BPA) y en tercer lugar el Megaloureter congénito (Q62.2 de la CIE10 BPA) (Gráfico 13)

Gráfico 13: Distribución de las Anomalías Congénitas más frecuentes del grupo de las Anomalías Congénitas del Sistema Urinario, Comunitat Valenciana 2007-2017.



Fuente: Elaboración propia

Q60: Agenesia renal y otras malformaciones hipoplásicas del riñón

Q61: Enfermedad quística del riñón

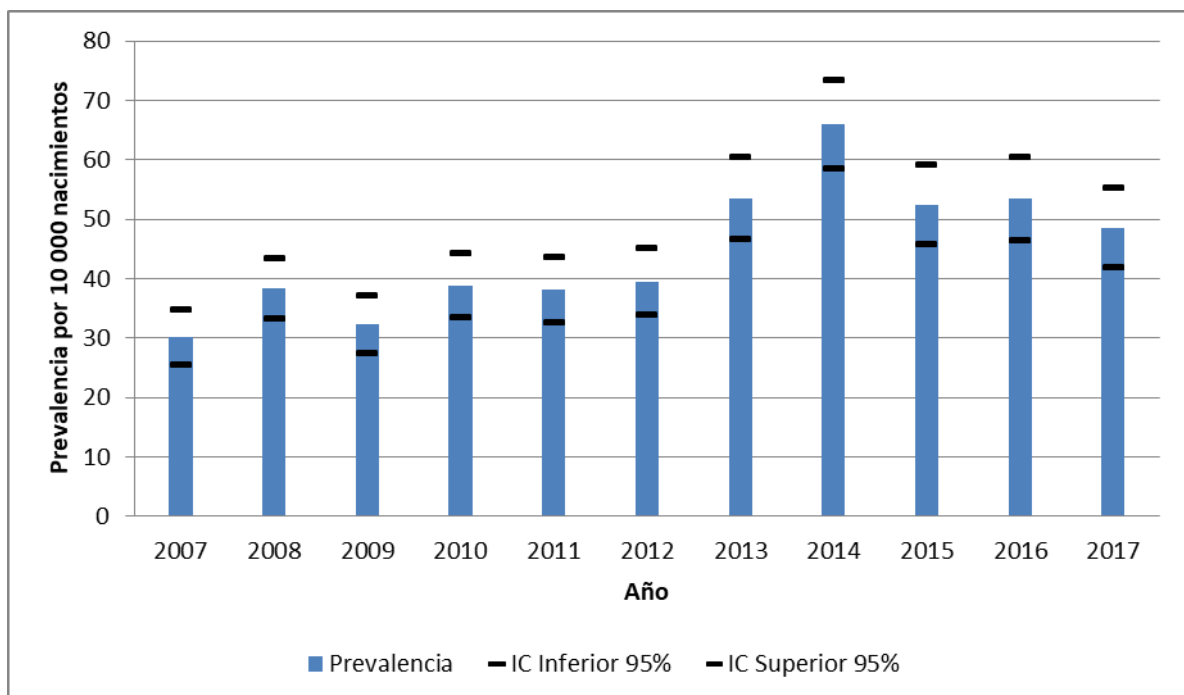
Q62: Defectos obstructivos congénitos de la pelvis renal y malformaciones congénitas del uréter

Q63: Otras malformaciones congénitas del riñón

Q64: Otras malformaciones congénitas del sistema urinario

La prevalencia global de las Anomalías Congénitas del Sistema Urinario, fue de 43,79 por 10 000 nacidos (IC95%: 42,01-45,56) (Gráfico 14).

Gráfico 14: Prevalencia (por 10 000 nacimientos) de las Anomalías Congénitas del Sistema Urinario y sus intervalos de confianza al 95% según el año, Comunitat Valenciana 2007-2017.

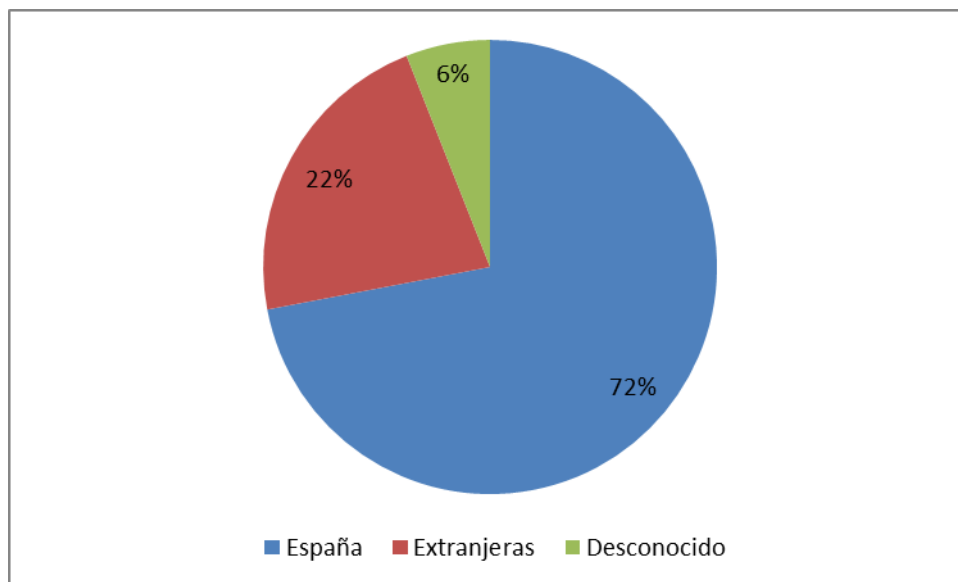


IC: Intervalo de Confianza

Fuente: Elaboración propia

Respecto a la nacionalidad de las embarazadas de afectados con Anomalías Congénitas, un 72% eran españolas frente a un 22% que eran extranjeras. Destacando entre las extranjeras las embarazadas marroquíes (un 5%), rumanas (un 3%) y ecuatorianas (un 1%). En un 6% de los casos se desconocía la nacionalidad (Gráfico 15).

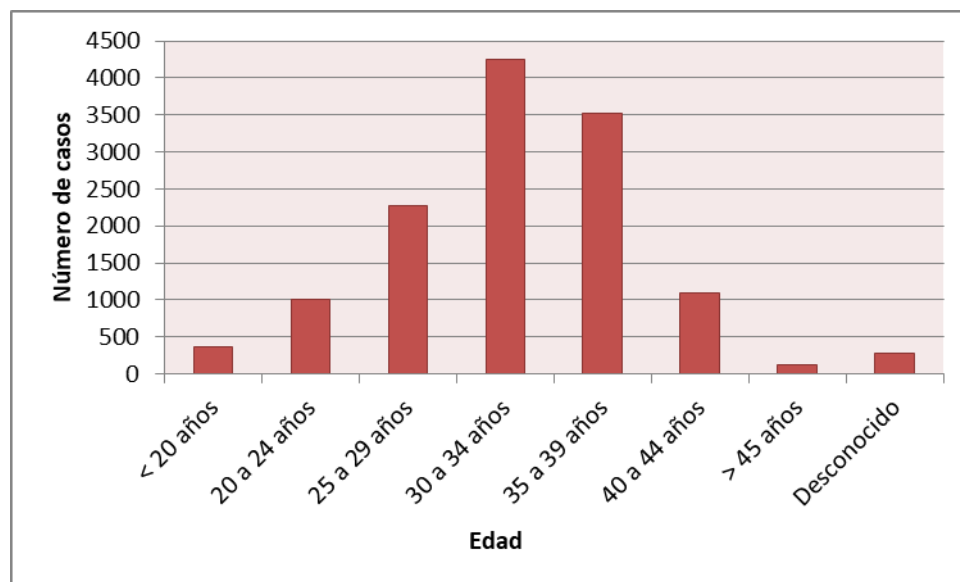
Gráfico 15: Distribución de los casos de Anomalías Congénitas según la nacionalidad de la embarazada, Comunitat Valenciana 2007-2017.



Fuente: Elaboración propia

Respecto a la edad de las embarazadas, el 33% (4253 casos) tenían entre 30 y 34 años en el momento de la finalización del embarazo. El siguiente grupo más numeroso, fueron las mujeres de entre 35 y 39 años con un 27% (3516 casos), las embarazadas menores de 20 años representaron el 3% (366 casos) y las mayores de 45 representan un 1% (120 casos) (Gráfico 16).

Gráfico 16: Distribución de los casos de Anomalías Congénitas según la edad de la embarazada, Comunitat Valenciana 2007-2017.



Fuente: Elaboración propia

En relación a la provincia de residencia, un 45,3% de las embarazadas eran residentes en Valencia, frente a un 38,4% de Alicante y un 16,1% de Castellón. En 27 casos la información relativa a la provincia de residencia era desconocida, lo que supone un 0,2% (Figura 2).

Figura 2. Distribución de casos con Anomalías Congénitas según la provincia de residencia de la embarazada, Comunitat Valenciana 2007-2017.



Fuente: Elaboración propia

Proyectos activos sobre Anomalías Congénitas en los que participa el Área de Investigación en Enfermedades Raras

- ✓ ConcePTION: Building an ecosystem for better monitoring and communicating of medication safety in pregnancy and breastfeeding: validated and regulatory endorsed workflows for fast, optimised evidence generation. <https://www.imi-conception.eu/>
- ✓ Efficacy and safety studies on medicines. Utilisation of antiepileptic medicines in girls and women of childbearing potential – a study in three European countries.
- ✓ Establishing a linked European Cohort of Children with Congenital Anomalies (EUROlinkCAT). <https://www.eurolinkcat.eu/>
- ✓ European Surveillance of Congenital Anomalies (EUROCAT). <http://www.eurocat-network.eu/>
- ✓ Medication Safety in Pregnancy (EUROmediCAT). <http://www.euromedicat.eu/>

Referencias bibliogràfiques

1. Posada M., et al. Enfermedades raras: Concepto, epidemiología y situación actual en España. Anales Sis San Navarra. 2008, vol.31, suppl.2, pp.9-20. [Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272008000400002&lng=es&nrm=iso]
2. Giselle Pérez Machado. Enfermedades Raras y medicamentos Huérfanos. Máster propio en Enfermedades Raras, 6ª Ed, 2019. Adeit-Universitat de València.
3. Commission of the European Communities. Communication from the Commission to the European Parliament, the Council, the European Economic and Social Committee and the Committee of the Regions on Rare Diseases: Europe's challenges. Brussels: 2008.
4. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Estudio sobre la situación de necesidades sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España (Estudio Enserio III). FEDER 2018.
5. Montserrat Moliner A, Waligóra J: The European Union Policy in the Field of Rare Diseases. Public Health Genomics 2013; 16: 268-77.
6. Vicente E, Guevara M, Lasanta MJ, Ramos-Arroyo MA, Ardanaz E. Implementando un registro poblacional de enfermedades raras en España: La experiencia de Navarra. Rev Esp Salud Pública. 2018; 92: e201811082.
7. Estrategia Nacional de Enfermedades Raras, 2009. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad [Disponible en: <https://enfermedades-raras.org/images/doc/obser/2009%20-%20Estrategia%20Nacional%20de%20Enfermedades%20Raras.pdf>]
8. Recomendación del Consejo, de 8 de junio de 2009, relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras. OJC 151, 3.7.2009, p. 7–10.
9. Estrategia Nacional de Enfermedades Raras, 2014. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad [Disponible en: https://enfermedades-raras.org/images/feder/Documentos_ultimas_noticias/2014_Estrategia_nacional_ER.pdf]
10. Orden 4/2012, de 7 de marzo, por la que se crea el Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunitat Valenciana [Disponible en: http://www.dogv.gva.es/portal/ficha_disposicion_pc.jsp?sig=003421/2012&L=1]
11. EUROCAT. The status of health in the European Union. Congenital Malformations. Ulster 2009: 1-34.
12. Organización Mundial de la Salud. Defectos congénitos. Ginebra: 63a Asamblea Mundial de Salud; 2010,p.1-7 [sede web]. Acceso el 21 de octubre de 2019. [Disponible en: http://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA63/A63_10-sp.pdf?ua=1&ua=1]
13. EUROCAT. The status of health in the European Union. Congenital Malformations. Ulster 2009: 1-34.

14. Organización Mundial de la Salud Estadísticas Sanitarias Mundiales - World Health Organization. World Health Statistics 2015 [sede web]. Acceso el 7 de octubre de 2019. [Disponible en: https://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/170250/9789240694439_eng.pdf?sequence=1]
15. European Commission EUROSTAT, Database Collection. Causes of death - infant mortality by country of residence, 2016 [Disponible en: https://appsso.eurostat.ec.europa.eu/nui/show.do?dataset=hlth_cd_ainfr&lang=en]
16. European Commission EUROSTAT, Database Collection. Causes of death - infant mortality by country region. Congenital malformations, deformations and chromosomal abnormalities (Q00-Q99), 2016. [Disponible en : https://appsso.eurostat.ec.europa.eu/nui/show.do?dataset=hlth_cd_ainfr&lang=en]
17. Dirección General de Salud Pública [sede web]. Valencia: Conselleria de Sanidad [acceso 4 de oct de 2019]. Subdirección general de Epidemiología y Vigilancia de la Salud. <http://www.sp.san.gva.es/sscc/mortalidad/pdfs/generarInformePDF.jsp?Informe=3PC21G&Anyo=2017&GenerarTodo=true>
18. González-Lamuño D, García-Fuentes M. Enfermedades raras en pediatría. An. Sist. Sanit. Navar. 2008; 31: 21-9.
19. Graham, JM, Shaw GM. Gene-Environment Interactions in Rare Diseases that Include Common Birth Defects. Birth Defects Res A Clin Mol Teratol. 2005; 73: 865-7.
20. Dolk H, Loane M, Garne E. The prevalence of Congenital Anomalies in Europe. In: Posada M, Groft S. Rare Diseases epidemiology. Advances in Experimental Medicine and Biology. Springer Science and Business Media B.V: Dordrecht Heidelberg London New York, 2010, 349-74.
21. Barbujani G, Russo A, Farabegoli A, Calzolari E. Inferences on the inheritance of congenital anomalies from temporal and spatial patterns of occurrence. Genet Epidemiol. 1989; 6: 537-52.
22. EUROCAT Prevalence Data Tables. [sede web]. Acceso el 4 de octubre de 2019. [Disponible en: <https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat/eurocat-data/prevalence>]
23. De Wals P, Dolk H, Bertrand F, Gillerot Y, Weatherall JA. Epidemiologic surveillance of congenital abnormalities using the EUROCAT Register. Rev Epidemiol Santé Publique. 1988; 36: 273-82.
24. EUROCAT. EUROCAT Guide 1.4: Instruction for the registration of congenital anomalies. EUROCAT Central Registry, University of Ulster. 2013. p. 1-162. [Disponible en: <https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/sites/default/files/JRC-EUROCAT-Full-Guide-1.4-version-26-SEP-2019.pdf>]