



GENERALITAT  
VALENCIANA

ACI.  
ARA.

Fundació  
Fisabio



VNIVERSITAT  
DE VALÈNCIA



# ANOMALÍAS CONGÉNITAS EN LA COMUNITAT VALENCIANA, 2007-2023

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

ÁREA DE INVESTIGACIÓN EN ENFERMEDADES RARAS DE FISABIO.

Versión: enero 2026

Documento elaborado por el Área de Investigación en Enfermedades Raras de la Fundación para el Fomento de la Investigación Sanitaria y Biomédica de la Comunitat Valenciana (<https://www.fisabio.san.gva.es>) y por el Servicio de Estudios Epidemiológicos y Vigilancia de las Enfermedades No Transmisibles de la Subdirección General de Epidemiología y Vigilancia de la Salud. Dirección General de Salud Pública (<https://www.san.gva.es/es/web/salut-publica>).

Este proyecto ha sido financiado, en parte, a cargo de los fondos para las estrategias 2024 del Ministerio de Sanidad, que fueron aprobados en el CISNS de fecha 11 de octubre de 2024, como apoyo a los sistemas de vigilancia de enfermedades raras.



## Índice

<b>Presentación .....</b>	<b>4</b>
<b>Gestión del Registro Poblacional de Anomalías Congénitas de la Comunitat Valenciana y elaboración del documento.....</b>	<b>6</b>
<b>Introducción.....</b>	<b>7</b>
<b>Recogida y procesamiento de datos.....</b>	<b>9</b>
<b>Resultados .....</b>	<b>10</b>
<b>Bibliografía.....</b>	<b>16</b>

## Índice de figuras

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

Congénitas. .... 8

## Índice de gráficos

Gráfico 1: Prevalencia de anomalías congénitas por 10 000 nacimientos ..... 10

Gráfico 2: Distribución de los casos según el sexo ..... 11

Gráfico 3: Distribución de los casos según las semanas de gestación. .... 11

Gráfico 4: Distribución de los casos según el peso ..... 12

Gráfico 5: Distribución de casos según el momento del diagnóstico ..... 13

Gráfico 6: Distribución de las anomalías congénitas por grandes grupos ..... 14

Gráfico 7: Prevalencia de anomalías congénitas por grandes grupos. .... 15

Gráfico 8: Distribución de los casos según la edad de la gestante..... 15

## Presentación

La Unión Europea define las Enfermedades Raras como aquellas que afectan a menos de 5 casos por cada 10 000 habitantes<sup>1</sup>. El concepto de “raras” se basa únicamente en la baja frecuencia de aparición en la población, no hace referencia a la enfermedad en sí, sino que proviene de una traducción literal del inglés “rare” (que significa *no común, infrecuente, muy inusual*) y por ello no debe utilizarse con matices despectivos o peyorativos<sup>2</sup>. También se denominan enfermedades **poco frecuentes, minoritarias o huérfanas** y se estima que existen entre 6000 y 8000 Enfermedades Raras con características clínicas y epidemiológicas diferentes<sup>1</sup>.

Estas enfermedades se caracterizan por tener un alto grado de complejidad, con un comienzo insidioso en muchas ocasiones, un solapamiento de diferentes síntomas, cronicidad y, además, muchas de ellas no poseen una prueba diagnóstica definida. La carencia de información dificulta tanto su visibilidad como las posibilidades de un diagnóstico precoz y tratamiento adecuado así como el establecimiento de medidas preventivas, haciendo más difícil la situación de las personas afectadas y de sus familiares<sup>3</sup>.

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 dispusieran de una acción nacional en Enfermedades Raras<sup>4</sup>.

En España, con el objetivo de crear un registro poblacional nacional de Enfermedades Raras, se requirió a cada Comunidad Autónoma que desarrollara su propio registro autonómico siguiendo una metodología común consensuada. El Ministerio de Sanidad y Política Social presentó el 22 abril de 2009 la “Estrategia Nacional sobre Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud”<sup>5,6</sup>, cuya actualización fue aprobada el 11 junio de 2014<sup>7</sup> por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud, recogiendo las siguientes 7 líneas estratégicas de actuación: 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 (Fundació 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<sup>8</sup>.

En 2010, dada la dificultad que planteaba el establecer un registro de estas enfermedades, se priorizó iniciar la recogida de datos de aquellas con menor complejidad para su identificación en los sistemas de información disponibles en la CV y de las que además existían experiencias nacionales y/o internacionales previas. 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 y creación del registro poblacional autonómico de Enfermedades Raras.



En la CV, este registro se puso en marcha mediante 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)<sup>9</sup>, gestionado por la Dirección General de Salud Pública y la Fundació Fisabio. Se trata de 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 CV forma parte del SIER-CV y, además, pertenece a la Red Europea de Registros Poblacionales para la Vigilancia de las Anomalías Congénitas (EUROCAT)<sup>10</sup>. La CV forma parte de esta Red europea como miembro de pleno derecho desde el 2011, posibilitando la comparación de datos con otros registros europeos que también forman parte de EUROCAT.



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

### Área de Investigación en Enfermedades Raras de la Fundación Fisabio

Clara Caveró Carbonell	Carmen Martos Jiménez
Laura García Villodre	Lucía Páramo Rodríguez
Berta Arribas Díaz	Anna Torró Gómez
Nuria García Flores	Laia Barrachina Bonet
Pepi Oña Nieto	

### Servicio de Estudios Epidemiológicos y Vigilancia de Enfermedades No Transmisibles. Dirección General de Salud Pública.

Francesc Botella Quijal	Antonio Sarrión Auñón
Aurora López Maside	Sandra Guardiola Vilarroig
Cristina Giménez Lozano	Marta Serra Briz

### Colaboradores

Silvia Gimeno Martos (Centro de Salud Pública de Valencia)

Purificación Marín Reina (Hospital Universitario y Politécnico La Fe)

## 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 genética multifactorial, teratógenos ambientales o malnutrición materna por carencia de micronutrientes. Son diagnosticadas principalmente en el período prenatal, al nacimiento o durante el primer año de vida y se consideran una causa importante de mortalidad infantil, representando el 26% de las muertes en bebés y más del 10% de las muertes en niños menores de 10 años<sup>11-14</sup>.

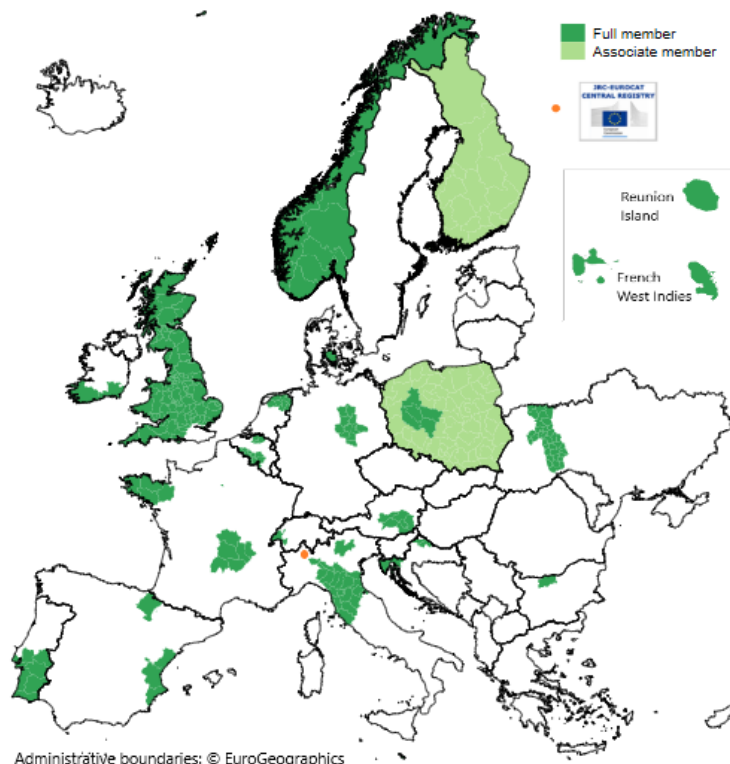
Según datos de Eurostat<sup>15</sup>, durante el 2021 se produjeron en toda la Unión Europea 13 148 muertes en menores de un año por todas las causas y 3350 defunciones se debieron a una Anomalía Congénita, lo que supone la cuarta parte (25,5%) del total de defunciones ocurridas en el primer año de vida. En España, en 2024 se registraron 969 muertes en menores de un año por todas las causas, de las cuales 222 fueron por "Malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas"<sup>16</sup>.

En la CV, las anomalías congénitas son la segunda causa de mortalidad en menores de un año, después de las afecciones perinatales. Según datos del INE<sup>17</sup>, en 2024, en este grupo de edad, se produjeron en la CV 120 fallecimientos por todas las causas, debiéndose 25 de ellos a malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas.

La etiología de las anomalías congénitas es desconocida en su mayoría, sospechándose una interacción de múltiples factores ambientales y genéticos<sup>11,18</sup>. Disponer de un sistema de información que permita la monitorización de las anomalías congénitas y que 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<sup>10</sup>, una red europea de registros poblacionales para la vigilancia de anomalías congénitas que surgió en 1979 como una Acción Conjunta de la Unión Europea. Actualmente, cubre más de 1,5 millones de nacimientos al año en Europa (25% del total) y forman parte de ella 42 registros de 21 países. Siguiendo 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 de esta red. En la Figura 1 se presentan los registros europeos que constituyen en la actualidad EUROCAT.

**Figura 1: Miembros de la Red Europea de Registros Poblacionales para la Vigilancia de las Anomalías Congénitas<sup>10</sup>.**



Fuente: [https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat/eurocat-network/eurocat-network-overview\\_en](https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat/eurocat-network/eurocat-network-overview_en)

Considerando la información recogida en EUROCAT<sup>19</sup>, la prevalencia de anomalías congénitas para todos registros miembros de pleno derecho durante el período 2007-2023 fue de 265,5 por 10 000 nacimientos con un intervalo de confianza al 95% (IC95%) de 264,6 – 266,4.

Al igual que el resto de registros europeos<sup>10</sup>, los objetivos del Registro Poblacional de Anomalías Congénitas de la CV son:

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



## Recogida y procesamiento de datos

A continuación, se describe el proceso de recogida y procesamiento de datos del Registro Poblacional de Anomalías Congénitas de la CV y los datos correspondientes al período de años 2007-2023.

Las **fuentes de información** utilizadas en el Registro Poblacional de Anomalías Congénitas de la CV para captar casos con anomalías congénitas son:

- Conjunto Mínimo Básico de Datos (CMBD)

A partir del CMBD de los hospitales de la CV correspondiente al periodo de años 2007-2024, se seleccionaron las altas hospitalarias en los menores de un año nacidos en el período 2007-2023 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). Una vez identificados los posibles casos, se procedió a la verificación de los mismos a través de la revisión de la documentación clínica correspondiente, en colaboración con los servicios/unidades de neonatología.

- Registro de Mortalidad Perinatal de la Comunitat Valenciana

Se seleccionaron las muertes fetales o neonatales en el periodo 2007-2023 de 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.

- Registro de Interrupciones Voluntarias del Embarazo de la Comunitat Valenciana

A partir de las notificaciones de Interrupciones Voluntarias del Embarazo por riesgo fetal se identificaron los casos codificados como anomalías congénitas (740-759 de la CIE-9-MC o Q00-Q99 de la CIE-10-ES) durante el periodo 2007-2023.

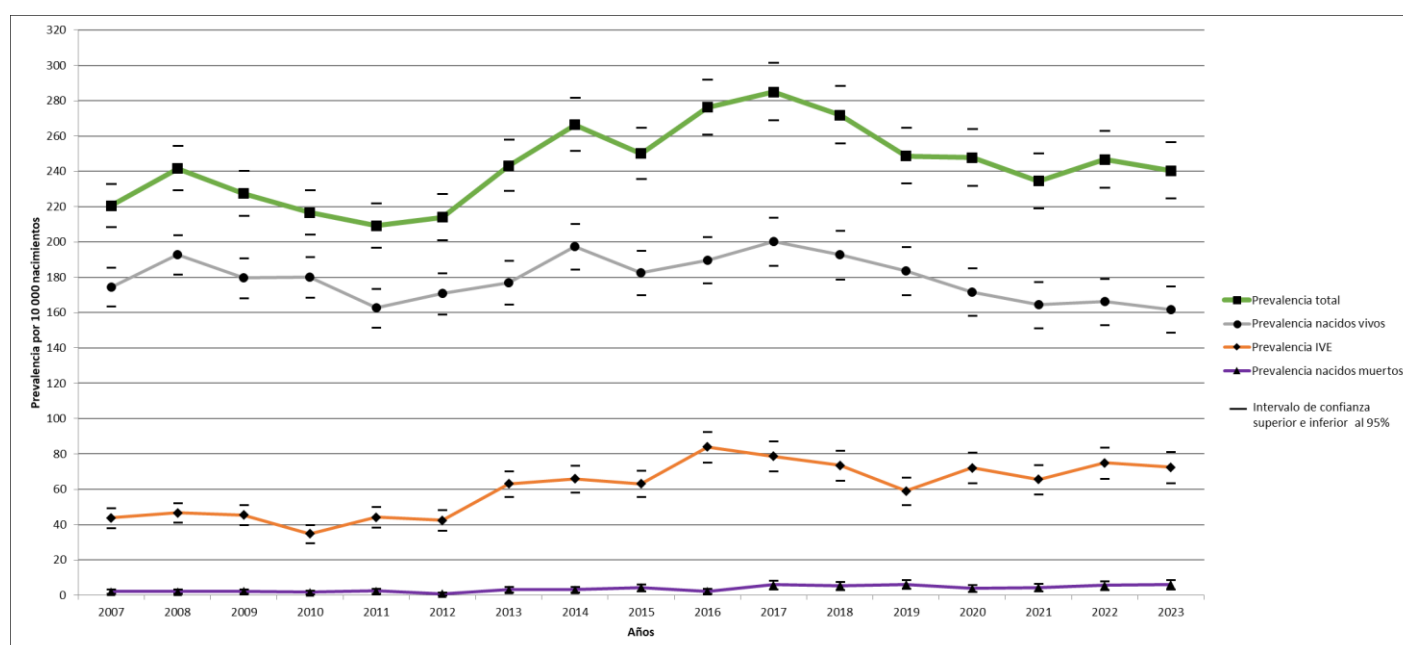
Todos los casos identificados por las diferentes fuentes se integraron y se eliminaron las duplicidades. Además, se utilizó como **fuentes complementaria de información** el *Sistema de Información de CRibados NEONatales (CRINEO)*<sup>20</sup>, previamente denominado Registro de Metabolopatías, o comúnmente conocido como “prueba del talón”.

Una vez se dispone de las fuentes de información, comienza el proceso de validación, confirmación y registro de casos del Registro Poblacional de Anomalías Congénitas de la Comunitat Valenciana.

## Resultados

Durante el periodo de años 2007-2023 se han registrado 18 123 menores de un año, residentes en la CV, con al menos una anomalía congénita mayor, lo que supone una prevalencia global de 241,8 por 10 000 nacimientos (IC95%: 238,4 – 245,3). La evolución de la prevalencia a lo largo del periodo se representa en el Gráfico 1.

**Gráfico 1: Prevalencia de anomalías congénitas por 10 000 nacimientos y sus intervalos de confianza al 95% según el tipo y año de nacimiento, Comunitat Valenciana 2007-2023.**



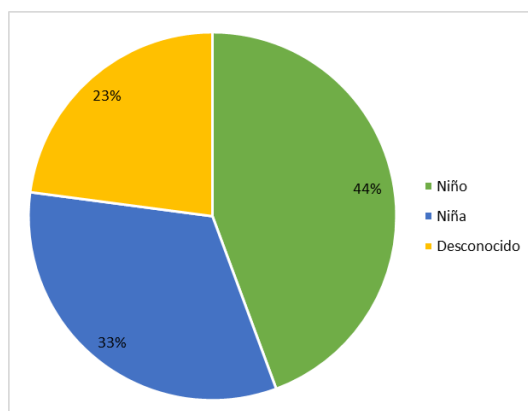
IVE: interrupción voluntaria del embarazo

En los 18 123 casos se identificaron un total de 34 058 anomalías congénitas diferentes, ya que existen casos con más de una anomalía. Estos casos presentaron 6387 anomalías congénitas menores, recogidas únicamente cuando acompañan a una anomalía congénita mayor.

De todos los casos registrados, un 75% fueron nacidos vivos, un 24% Interrupciones Voluntarias del Embarazo y 1% nacidos muertos. Además, en los nacidos vivos se identificó que el 2% falleció durante la primera semana de vida.

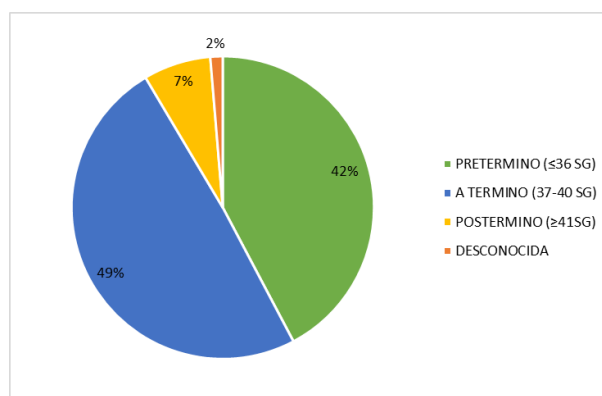
Respecto al sexo de los casos con anomalías congénitas recogidos, el 44% eran niños, el 33% niñas y el 23% tenían sexo desconocido (principalmente por tratarse de Interrupciones Voluntarias del Embarazo -IVE- en las que no se recoge esta información) (Gráfico 2).

**Gráfico 2: Distribución de los casos con anomalías congénitas según el sexo, Comunitat Valenciana 2007-2023.**



En relación con las semanas de gestación en el momento de la finalización del embarazo de los casos con anomalías congénitas, un 49% de los casos nacieron a término, entre la semana 37-40 de gestación. El 42% nacieron pretérmino, es decir, con 36 semanas o menos. Un 7% nacieron con 41 semanas o más de gestación y en un 2% de los casos registrados se desconocía las semanas de gestación (Gráfico 3).

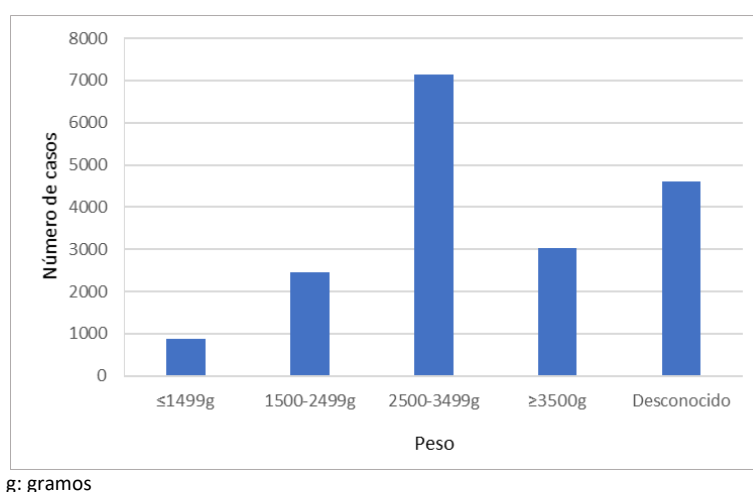
**Gráfico 3: Distribución de los casos con anomalías congénitas según las semanas de gestación en el momento de la finalización del embarazo, Comunitat Valenciana 2007-2023.**



SG: semana gestacional

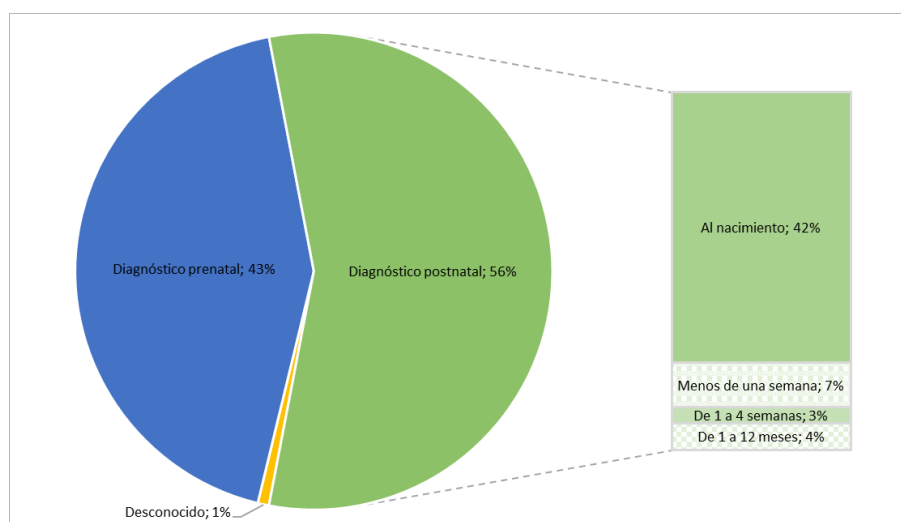
En relación con el peso en el momento de la finalización del embarazo de los casos con anomalías congénitas, la opción más frecuente fue el normo-peso con un 39% (es decir, 7136 casos pesaron entre 2500 y 3499 gramos), un 17% (3037 casos) nacieron con un peso alto (igual o superior a 3500 gramos), un 14% (2456 casos) nacieron con bajo peso (entre 1500 y 2499 gramos) y un 5% (884 casos) nacieron con muy bajo peso (igual o menor a 1499 gramos). Un 25% (4610 casos) no tenía información respecto al peso en el momento de la finalización del embarazo (principalmente por tratarse de 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 2007-2023.**



Respecto al momento del diagnóstico, en el 56% de los casos (10 155 casos) se detectó alguna anomalía congénita durante el periodo postnatal, frente a un 43% (7830 casos) que fueron diagnosticados prenatalmente mediante pruebas de control realizadas durante el seguimiento del embarazo. En un 1% (138 casos) se desconocía el momento del diagnóstico. De los casos con diagnóstico postnatal, el 42% fueron diagnosticados al nacimiento (Gráfico 5).

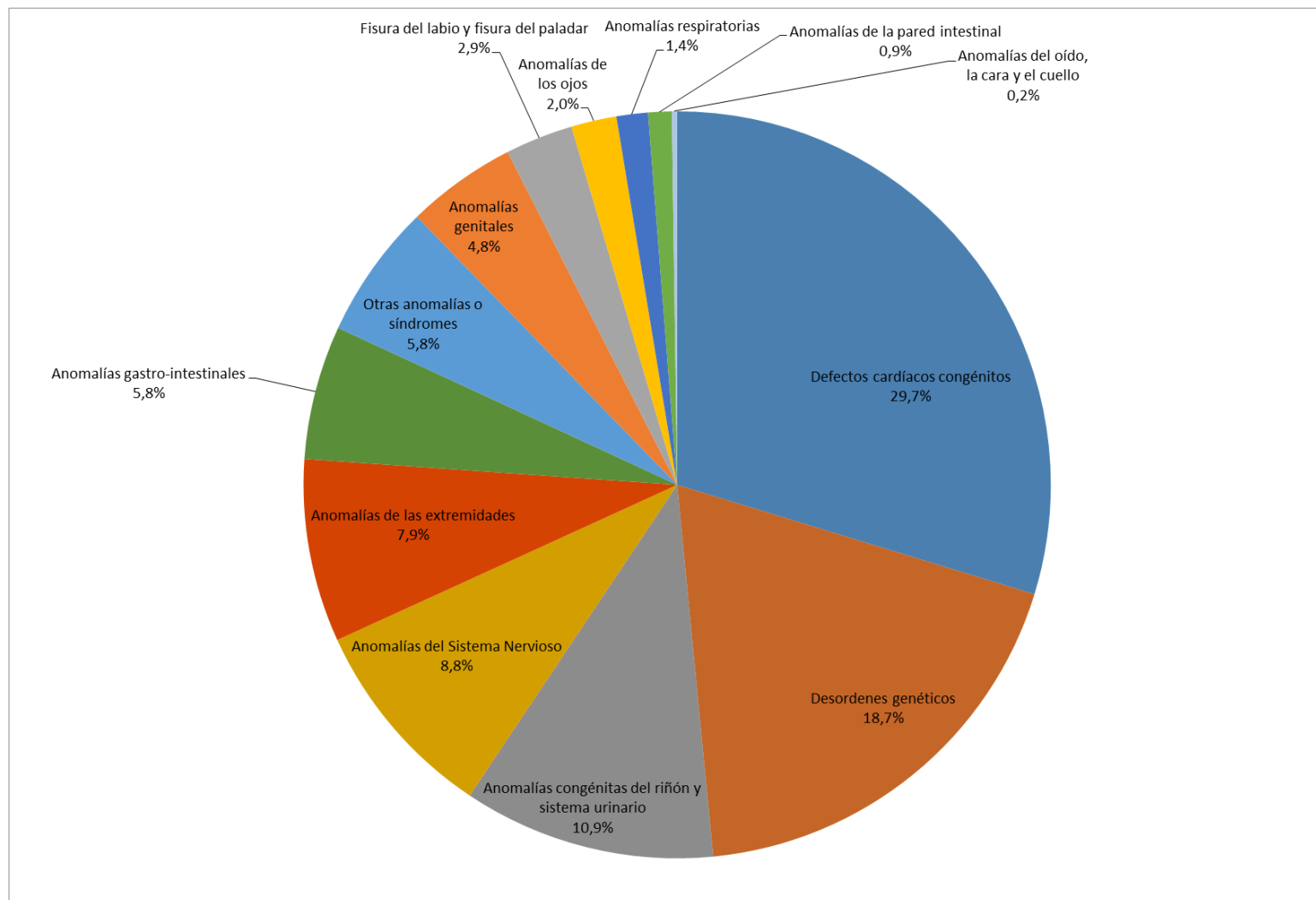
**Gráfico 5: Distribución de casos con anomalías congénitas según el momento del diagnóstico, Comunitat Valenciana 2007-2023.**



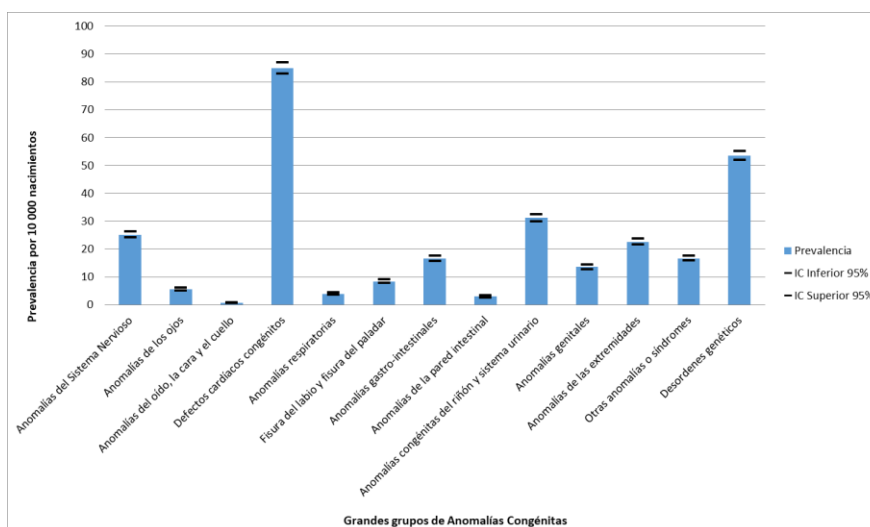
En el Gráfico 6 y el Gráfico 7 se representa la distribución y la prevalencia por 10 000 nacimientos respectivamente, de las anomalías congénitas por grandes grupos recogidas en el Registro Poblacional de Anomalías Congénitas de la Comunitat Valenciana. A tener en cuenta que un mismo caso puede tener más de una anomalía congénita y, por tanto, estar contabilizado en más de un grupo si presenta anomalías congénitas de diferentes grupos.

Los grupos de malformaciones más frecuentes durante el período de estudio fueron: en primer lugar, los defectos cardíacos congénitos identificados por los códigos Q20-Q26 de la 10ª Revisión-Clasificación Internacional de Enfermedades con la extensión de la Asociación Británica de Pediatría (CIE-10-BPA); en segundo lugar, los desórdenes genéticos con los códigos Q74.02, Q77, Q78, Q90-Q93 y Q96-Q99 de la CIE-10-BPA; y en tercer lugar, las anomalías congénitas del riñón y del sistema urinario con los códigos Q60-Q64 y Q79.4 de la CIE-10-BPA.

**Gráfico 6: Distribución de las anomalías congénitas por grandes grupos, Comunitat Valenciana 2007-2023.**



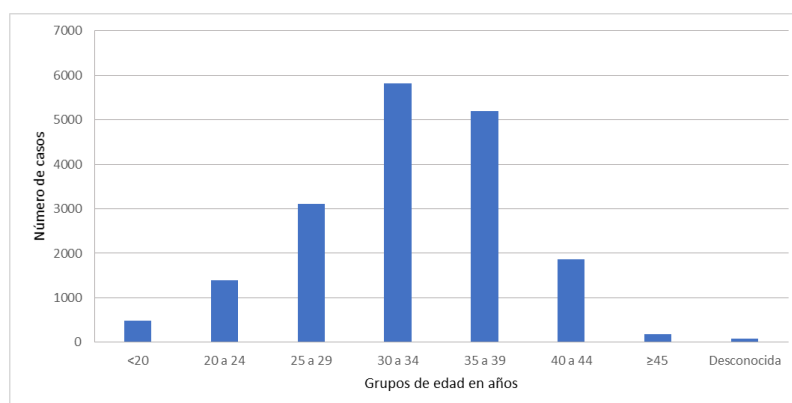
**Gráfico 7: Prevalencia (por 10 000 nacimientos) de anomalías congénitas y sus intervalos de confianza al 95% por grandes grupos, Comunitat Valenciana 2007-2023.**



IC: Intervalo de Confianza

Respecto a las gestantes de casos con anomalías congénitas, un 71% nacieron en España frente a un 24% que nacieron en otro país. En un 5% de los casos se desconocía esta información de la embarazada. Entre los otros países de nacimiento de las gestantes de casos con anomalías congénitas diferentes a España, se encuentra en primer lugar por mayor frecuencia Marruecos, país de nacimiento del 5% de las gestantes y, en segundo lugar, Rumanía del 4% de las gestantes. Respecto a la edad de las gestantes, el 32,1% tenían entre 30 y 34 años en el momento de la finalización del embarazo. El siguiente grupo más frecuente fue el de las mujeres de entre 35 y 39 años, con un 28,7%. Las embarazadas menores de 20 años representaron el 2,6% y las mayores de 45 años, un 1,0%. En un 0,5% se desconocía la edad de la gestante (Gráfico 8).

**Gráfico 8: Distribución de los casos de anomalías congénitas según la edad de la gestante, Comunitat Valenciana 2007-2023.**



Por último, en relación con la provincia de residencia, un 46% de las gestantes eran residentes en Valencia, frente a un 39% que residían en Alicante y un 15% en Castellón. En 31 casos la información relativa a la provincia de residencia era desconocida, lo que supone un 0,2%.

## Bibliografía

1. Comisión Europea. Enfermedades raras - Public Health [Internet]. [citado 14 de octubre de 2025]. Disponible en: [https://health.ec.europa.eu/rare-diseases-and-european-reference-networks/rare-diseases\\_es](https://health.ec.europa.eu/rare-diseases-and-european-reference-networks/rare-diseases_es)
2. Manuel Posada de la Paz, Verónica Alonso Ferreira, Eva Bermejo Sánchez. Enfermedades Raras - Más que salud [Internet]. Madrid: LOS LIBROS DE LA CATARATA; 2016 [citado 14 de octubre de 2025]. Disponible en: <https://repisalud.isciii.es/rest/api/core/bitstreams/395c1c66-639c-4b5d-a7a5-a7ec19d42431/content>
3. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España - Estudio ENSERio. Primera. 2018.
4. Montserrat Moliner A, Waligóra J. The European Union Policy in the Field of Rare Diseases. Public Health Genomics [Internet]. 2014 [citado 14 de octubre de 2025];16:268-77. Disponible en: <https://dx.doi.org/10.1159/000355930>
5. Ministerio de Sanidad y Política Social. Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud [Internet]. 2009 [citado 14 de octubre de 2025]. Disponible en: <https://www.sanidad.gob.es/areas/calidadAsistencial/estrategias/enfermedadesRaras/docs/enfermedadesRaras.pdf>
6. Diario Oficial de la Unión Europea. Recomendación del Consejo, 8 de junio de 2009, relativa a una acción en el ámbito de las Enfermedades Raras [Internet]. 2009 [citado 14 de octubre de 2025]. Disponible en: <http://www.euro.who.int/Document/E88086.pdf>
7. Ministerio de Sanidad Servicios Sociales e Igualdad. Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Actualización 2014. [Internet]. 2014 [citado 14 de octubre de 2025]. Disponible en: [https://www.sanidad.gob.es/areas/calidadAsistencial/estrategias/enfermedadesRaras/docs/Estrategia\\_Enfermedades\\_Raras\\_SNS\\_2014.pdf](https://www.sanidad.gob.es/areas/calidadAsistencial/estrategias/enfermedadesRaras/docs/Estrategia_Enfermedades_Raras_SNS_2014.pdf)
8. Enfermedades raras | Fisabio [Internet]. [citado 14 de octubre de 2025]. Disponible en: <https://fisabio.san.gva.es/es/salud-publica/enfermedades-raras/>
9. Diari Oficial de la Generalitat Valenciana. ORDEN 4/2012, de 7 de marzo, de la Conselleria de Sanidad, por la que se crea el Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunitat Valenciana. [Internet]. DOGV; 2012. Disponible en: <https://dogv.gva.es/es/eli/es-vc/o/2012/03/07/4/>
10. EUROCAT. EUROCAT | European Platform on Rare Disease Registration [Internet]. [citado 14 de octubre de 2025]. Disponible en: [https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat\\_en](https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat_en)
11. Birth defects surveillance training: facilitator's guide, second edition [Internet]. Geneva: World Health Organization; 2024 [citado 14 de octubre de 2025]. Disponible en: <https://www.who.int/publications/i/item/9789240098282>





12. Organización Mundial de la Salud. Trastornos congénitos [Internet]. 2023 [citado 14 de octubre de 2025]. Disponible en: <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/birth-defects>
13. Centers for Disease Control and Prevention (CDC). About Birth Defects [Internet]. 2025 [citado 14 de octubre de 2025]. Disponible en: <https://www.cdc.gov/birth-defects/about/>
14. Rissmann A, Tan J, Glinianaia S V, Rankin J, Pierini A, Santoro M, et al. Causes of death in children with congenital anomalies up to age 10 in eight European countries. BMJ Paediatr Open [Internet]. 2023 [citado 14 de octubre de 2025];7:1617. Disponible en: <https://doi.org/10.1136/bmjpo-2022-001617>
15. Eurostat. Causes of death - infant mortality by country of residence [Internet]. 2025 [citado 14 de octubre de 2025]. Disponible en: [https://ec.europa.eu/eurostat/databrowser/view/HLTH\\_CD\\_AINFR/default/table?lang=en&category=hlth.hlth\\_cdeath.hlth\\_cd\\_imor](https://ec.europa.eu/eurostat/databrowser/view/HLTH_CD_AINFR/default/table?lang=en&category=hlth.hlth_cdeath.hlth_cd_imor)
16. Instituto Nacional de Estadística (INE). Defunciones por causas (lista reducida), sexo y edad. [Internet]. 2024 [citado 14 de octubre de 2025]. Disponible en: [https://www.ine.es/jaxi/Datos.htm?tpx=75296#\\_tabs-tabla](https://www.ine.es/jaxi/Datos.htm?tpx=75296#_tabs-tabla)
17. Instituto Nacional de Estadística (INE). Comunitat Valenciana. Defunciones por provincia de residencia, causas (lista reducida), sexo y edad. [Internet]. 2024 [citado 14 de octubre de 2025]. Disponible en: [https://www.ine.es/jaxi/Datos.htm?tpx=75311#\\_tabs-tabla](https://www.ine.es/jaxi/Datos.htm?tpx=75311#_tabs-tabla)
18. Bergman JEH, Perraud A, Barišić I, Kinsner-Ovaskainen A, Morris JK, Tucker D, et al. Updated EUROCAT guidelines for classification of cases with congenital anomalies. Birth Defects Res. 2024;116.
19. EUROCAT. Prevalence charts and tables | European Platform on Rare Disease Registration [Internet]. 2025 [citado 14 de octubre de 2025]. Disponible en: [https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat/eurocat-data/prevalence\\_en](https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat/eurocat-data/prevalence_en)
20. Conselleria de Sanidad-Salut Publica. Programa de cribado neonatal de enfermedades congénitas [Internet]. Generalitat Valenciana. [citado 4 de noviembre de 2025]. Disponible en: <https://www.san.gva.es/es/web/salut-publica/programa-de-cribado-neonatal-de-enfermedades-congenitas>