

## Documents

Registre de defectes  
congènits de la ciutat  
de Barcelona  
(REDCB)

Informe anual 2005  
(període: 1992-2004)



**REGISTRE DE DEFECTES CONGÈNITS  
DE LA CIUTAT DE BARCELONA  
(REDCB)**

**INFORME ANUAL 2005  
(període: 1992-2004)**

# **REGISTRE DE DEFECTES CONGÈNITS DE LA CIUTAT DE BARCELONA (REDCB)**

## **Informe anual 2005 (període: 1992-2004)**

### **Elaborat per**

Joaquín Salvador  
Montserrat Cunillé  
Montserrat Ricart  
Angelina Roig

### **Tractament informàtic**

Albert Roig  
Pedro Arribas  
Susana Pérez

### **Secretaria**

Efren Barrera  
Rosa San José

Servei de Sistemes d'Informació Sanitària.  
Agència de Salut Pública de Barcelona.

Agraïment: Anna Lladonosa. ADKNOMA.

Abril del 2007

<http://www.aspb.es/quefem/salutbcn>: Sistema d'informació de salut maternoinfantil

## **INFORME REDCB 1992-2004**

<b>PRESENTACIÓ</b> .....	4
<b>1. DESCRIPCIÓ DELS CASOS</b> .....	5
<b>2. DETECCIÓ PRENATAL I INTERRUPCIÓ VOLUNTÀRIA DE L'EMBARÀS (IVE)</b> .....	10
2.1. Ecografia obstètrica .....	11
2.1.1. Utilització de l'ecografia obstètrica .....	11
2.1.2. Detecció prenatal ecogràfica i IVE .....	12
2.2. Proves Invasives (Cariotip) .....	12
2.2.1. Utilització de proves invasives .....	12
2.2.2. Diagnòstic prenatal de síndrome de Down i IVE.....	14
<b>3. DESCRIPCIÓ DE LA POBLACIÓ GENERAL DE GESTANTS (CONTROLS)</b> .....	15
3.1. Dades demogràfiques.....	16
3.2. Dades obstètriques.....	16
3.3. Exposicions durant la gestació.....	16
<b>CONCLUSIONS</b> .....	18
<b>Grup Coordinador</b> .....	19
<b>Consell Assessor</b> .....	20
<b>Grup de Diagnòstic Prenatal i Posnatal</b> .....	21
<b>Grup de Personal No facultatiu</b> .....	23

# PRESENTACIÓ

El Registre de defectes congènits de Barcelona (REDCB) és un projecte multidisciplinari coordinat des del Servei de Sistemes d'Informació Sanitària de l'Agència de Salut Pública de Barcelona. L'organigrama, els objectius, el disseny i la metodologia es recullen en el *Manual operatiu* (Document núm. 1, Àrea de Salut Pública de l'Ajuntament de Barcelona, 1993). El REDCB va començar a funcionar de manera poblacional el gener del 1992. En l'actualitat, i dins de les seves múltiples fonts d'informació, té disset maternitats, catorze centres de genètica, nou unitats d'ecografia obstètrica, tres serveis de cardiologia infantil i tres comitès de defectes congènits.

El nucli de l'informe es divideix en tres apartats: 1) descripció dels casos; 2) detecció prenatal, que inclou informació sobre la utilització de mètodes de diagnòstic prenatal per a la població de gestants (controls) i en els casos, a més de les proporcions d'aquests últims detectats prenatalment; i (3) descripció de la població general de gestants, amb informació sobre aspectes relacionats amb la salut maternoinfantil que inclou dades demogràfiques, obstètriques i sobre exposicions durant la gestació. La informació d'aquest tercer apartat i una part de la del segon s'obté dels controls, els quals constitueixen una mostra de la població de referència (per a més detalls sobre els controls, vegeu el *Manual operatiu*).

Al final del present informe hi figuren els quatre grups de suport del REDCB: el Grup Coordinador, el Consell Assessor, el Grup de Diagnòstic Prenatal i Postnatal i el Grup de Personal No Facultatiu. Esperem que la informació us sigui útil.

## **CAPÍTOL 1**

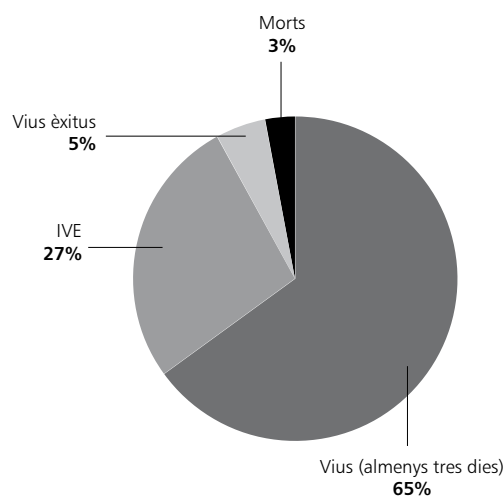
---

### DESCRIPCIÓ DELS CASOS

La taula 1 recull les taxes de defectes congènits (DC) en nadons vius i morts. Dels 3.428 casos detectats en el període 1992-2004, 2.492 (el 73%) són nadons, i 936 (el 27% restant), productes d'interrupcions voluntàries de l'embaràs (IVEs) (figura 1). La distribució dels naixements, els casos i les prevalències per anys es mostra a la taula 1. Durant els darrers dos anys d'aquest informe (2003 i 2004), la font dels naixements vius de Barcelona ha deixat de ser l'Institut Municipal d'Informàtica i ha passat a ser l'Institut d'Estadística de Catalunya. A causa de diferències de criteri relacionades amb els conceptes de "resident" i "empadronat", aquesta darrera font incorpora més nadons que la primera, la qual cosa provoca que la prevalença d'aquests dos anys hagi sofert una certa davallada respecte a anys anteriors.

Les maternitats que pertanyen al REDCB figuren a la taula 2, amb el nombre de casos detectats i la taxa en el període 1992-2004. És clara la més gran aportació de casos per part dels sis centres de referència, que reben patologia congènita de fora de la seva àrea geogràfica.

**Figura 1. Distribució dels casos amb DC segons supervivència (REDCB: 1992-2004)**



**Taula 1. Naixements i taxes de DC en els diferents tipus de producte de la gestació (nadons vius i morts) (REDCB 1992-2004)**

Anys	Naixements			Casos amb DC (taxa %)		
	Nadons vius	Morts prenatals	Global	Nadons vius <sup>1</sup>	Morts prenatals	Global
1992	13.440	88	13.528	215 (1,6)	8 (9,1)	223 (1,6)
1993	12.735	47	12.782	249 (2,0)	7 (14,8)	256 (2,0)
1994	12.600	65	12.665	253 (2,0)	8 (12,3)	261 (2,1)
1995	12.196	55	12.251	226 (1,9)	10 (18,2)	236 (1,9)
1996	12.014	71	12.085	215 (1,8)	5 (7,0)	220 (1,8)
1997	12.249	70	12.319	251 (2,0)	8 (11,4)	259 (2,1)
1998	11.687	58	11.745	243 (2,1)	7 (12,1)	250 (2,1)
1999	12.329	49	12.378	315 (2,6)	7 (14,3)	322 (2,6)
2000	12.656	68	12.724	268 (2,1)	10 (14,7)	278 (2,2)
2001	12.687	70	12.757	276 (2,2)	9 (12,9)	285 (2,2)
2002	13.059	61	13.120	290 (2,2)	9 (14,8)	299 (2,3)
2003 <sup>2</sup>	14.281	61	14.342	255 (1,8)	11 (18,0)	266 (1,9)
2004 <sup>2</sup>	14.592	67	14.659	267 (1,8)	6 (9,0)	273 (1,9)
<b>Global</b>	<b>166.557</b>	<b>830</b>	<b>167.387</b>	<b>3.323 (2,0)</b>	<b>105 (12,7)</b>	<b>3.428 (2,0)</b>

Fonts: REDCB i Registre de Mortalitat Perinatal (ASPB), Registre de Naixements de l'Institut Municipal d'Informàtica (IMI) i de l'Institut d'Estadística de Catalunya (IDESCAT).

1. Inclou nadons vius (també els èxits) i productes d'IVE per DC.

2. La font dels naixements vius dels anys 2003 i 2004 ha deixat de ser l'IMI i ha passat a ser l'IDESCAT. El nombre de naixements ha augmentat aquests darrers anys a causa de diferències de criteri en la situació de residència.

**Taula 2. Distribució dels casos i taxes per centre de naixement o IVE (REDCB 1992-2004)**

Centres	Nombre de casos	Taxa %
Institut Dexeus	352	3,67
Hospital del Mar	304	3,35
Casa de Maternitat	322	2,53
Hospital Clínic <sup>1</sup>	189	3,02
Hospital de Sant Pau	190	1,92
Hospital Vall d'Hebron	958	3,46
Clínica del Pilar	146	0,88
Clínica Sagrada Família	87	0,79
Clínica Quirón	51	0,83
Clínica Lourdes <sup>2</sup>	19	0,71
Clínica del Remei	51	0,66
Hospital de Barcelona	152	1,28
Hospital Sant Joan de Déu	136	3,94
Clínica Sant Jordi	17	0,98
Cínica Delfos	13	0,47
Clínica Sagrat Cor	46	1,46
Clínica Corachán	47	0,55
Clínica Teknon	40	0,49
Altres	54	—
No especificat	254	—
<b>Total</b>	<b>3.428</b>	<b>2,05</b>

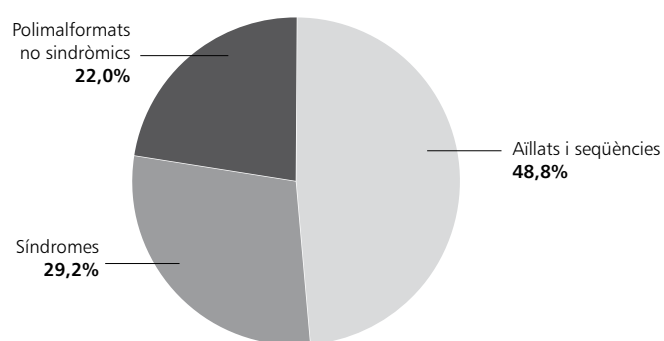
1. L'Hospital Clínic va tenir maternitat fins a l'any 2002.

2. La clínica Lourdes va tenir maternitat fins a l'any 2003.

Un 48,8% dels casos (1.673) presenten només un DC o una seqüència, un 22,0% (754) tenen un quadre de defectes múltiples en el qual no s'ha pogut identificar una síndrome, i el 29,2% restant (1001) són síndromes, la majoria anomalies cromosòmiques (figura 2). La freqüència dels diferents grups de síndromes (monogèniques, cromosòmiques, ambientals i d'etiologia desconeguda) detectades durant el període 1992-2004 es recull a la taula 3.

S'ha seleccionat una sèrie de 24 DC entre els més greus i freqüents. El seu nombre (separats en nadons i IVEs) i taxes figuren a la taula 4.

La taula 5 recull la distribució de casos (nadons i IVEs) i taxes de síndrome de Down per edat materna. Com es pot veure a l'última columna, el 61% dels casos són de dones de trenta-cinc anys o més, una proporció que està en consonància amb l'elevat percentatge de gestants d'aquestes edats en la població de Barcelona (figura 13).

**Figura 2. Distribució dels casos amb DC per tipus de quadre clínic (REDCB: 1992-2004)**



**Taula 3. Freqüència de les síndromes segons etiologia (REDCB: 1992-2004)**

<b>Síndromes</b>	<b>Nombre (%)</b>
Gèniques	170 (17)
Autosòmiques dominants	65
Autosòmiques recessives	63
Lligades a l'X	11
Resta	31
Cromosòmiques	756 (76)
Microdeleccions	12 (1)
Ambientals	49 (5)
Etiologia desconeguda	14 (1)
<b>Total</b>	<b>1.001 (100)</b>

**Taula 4. Nombre i taxa dels principals defectes congènits (REDCB: 1992-2004)**

<b>Defectes</b>	<b>Nadons</b>	<b>IVEs</b>	<b>Total</b>	<b>Taxa per 10.000</b>
Anencefàlia	11	64	75	4,5
Espina bífida	26	39	65	3,9
Encefalocele	7	8	15	0,9
Hidrocefàlia	53	83	136	8,1
Anoftàlmia/microftàlmia	15	7	22	1,3
Cataractes	9	1	10	0,6
Micròtia	15	3	18	1,1
Hipoplàsia cor esquerre	15	23	38	2,3
Transposició de grans vasos	76	11	87	5,2
Fenedura palatina (- fen. llavi)	51	6	57	3,4
Fenedura llavi (+/- fen. paladar)	84	22	106	6,3
Atrèsia d'esòfag / fístula T-E	38	8	46	2,7
Atrèsia-estenosi de budell prim	25	3	28	1,7
Atrèsia-estenosi d'anus/recte	32	11	43	2,6
Hipospàdies	134	4	138	8,2
Agenèsia/hipoplàsia renal	64	30	94	5,6
Displàsia renal cística	42	27	69	4,1
Polidactília preaxial	21	1	22	1,3
Reducció de membres	68	23	91	5,4
Hèrnia diafragmàtica	44	16	60	3,6
Omfalocele	23	25	48	2,9
Gastròsquisi	14	10	24	1,4
Deformatats peus	181	59	240	14,3

**Taula 5. Distribució del nombre de casos (nadons i IVEs) i de les taxes de síndrome de Down per grups quinquennals d'edat materna (REDCB 1992-2004)**

<b>Edat materna</b>	<b>Nadons</b>	<b>IVEs</b>	<b>Total</b>	<b>Taxa per 1.000</b>	<b>% del total</b>
<20	1	2	3	1,2	0,8
20-24	5	7	12	1,1	3,0
25-29	20	20	40	1,0	10,1
30-34	29	71	100	1,4	25,1
35-39	33	137	170	5,0	42,7
40-44	14	53	67	12,2	16,8
45+	–	6	6	23,4	1,5
NE	5	2	7	–	–
<b>Total</b>	<b>107</b>	<b>298</b>	<b>405</b>	<b>2,4</b>	<b>100</b>

## **CAPÍTOL 2**

---

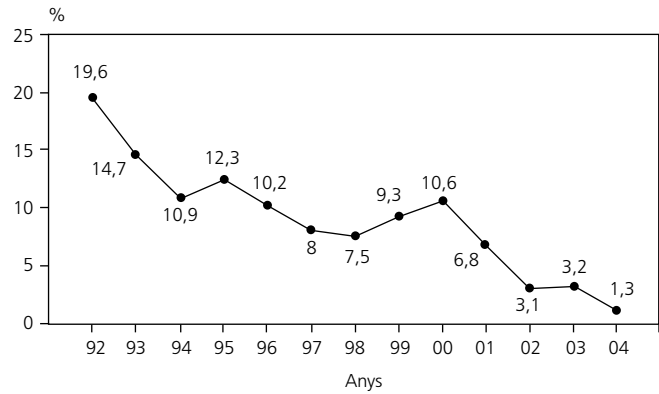
# DETECCIÓ PRENATAL I INTERRUPCIÓ VOLUNTÀRIA DE L'EMBARÀS (IVE)

## 2.1. Ecografia obstètrica

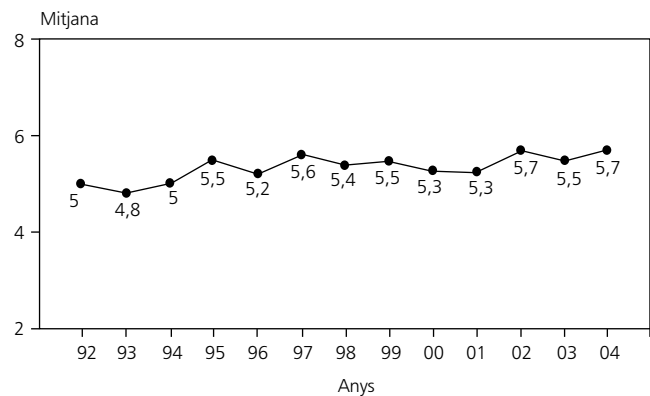
### 2.1.1. Utilització de l'ecografia obstètrica

La pràctica totalitat de la mostra de controls es van fer almenys una ecografia obstètrica. D'altra banda, la proporció de gestants que no s'havien fet cap ecografia entre les catorze i les vint-i-dues setmanes (el moment adient per fer el cribratge de DC), encara que era bastant elevada durant els primers anys del període (1992-1993), presenta una clara tendència a millorar (figura 3). La mitjana d'ecografies durant la gestació se situa entre cinc i sis durant tot el període (figura 4). Podem observar també una clara tendència d'increment de la proporció de gestants que se sotmeten a més de tres ecografies durant els primers anys del període, una certa estabilització a partir de l'any 1995 prop del 75%, i un altre augment el 2004 (figura 5).

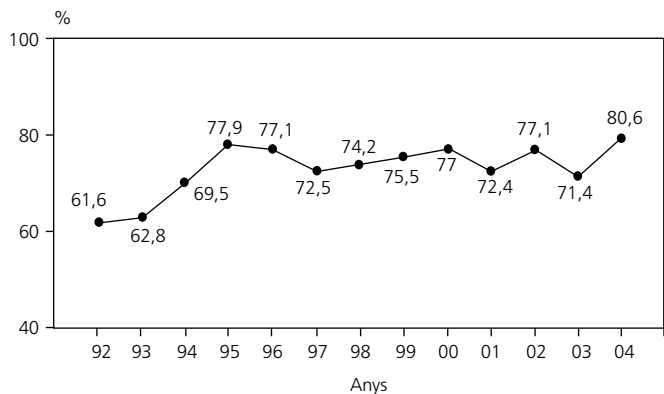
**Figura 3. Evolució de la proporció (%) de gestants que NO es fan una ecografia obstètrica entre les catorze i les vint-i-dues setmanes (REDCB 1992-2004)**



**Figura 4. Evolució de la mitjana del nombre d'ecografies obstètriques (REDCB 1992-2004)**



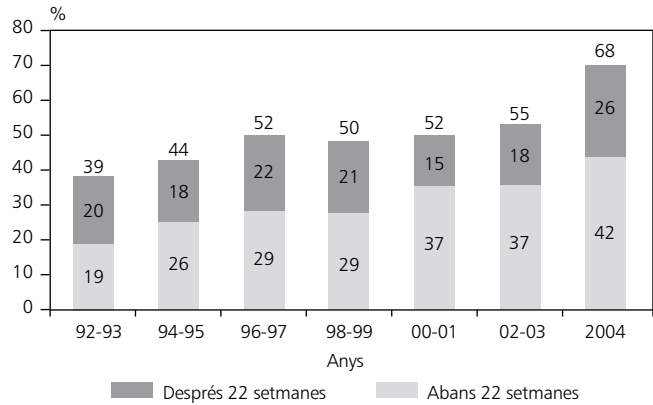
**Figura 5. Evolució de la proporció (%) de gestants que es fan més de tres ecografies obstètriques (REDCB 1992-2004)**



### 2.1.2. Detecció prenatal ecogràfica i IVE

La taxa de detecció ecogràfica de DC (en són excloses les cromosomopaties detectades mitjançant marcadors) s'ha anat incrementant al llarg del període, fins a arribar al 68% del 2004, a causa sobretot de l'augment de la taxa de detecció precoç (abans de la setmana 23a de gestació), que arriba al 42% el 2004 (figura 6). El nombre d'IVEs entre aquests casos detectats abans de la setmana 23a no segueix la mateixa tendència (figura 7), potser perquè cada vegada es detecten més casos amb menys gravetat i que, per tant, tenen menys possibilitats d'acabar en una IVE.

**Figura 6. Evolució de la taxa de detecció prenatal ecogràfica de DC abans i després de la setmana 23a d'embaràs (REDCB 1992-2004)**



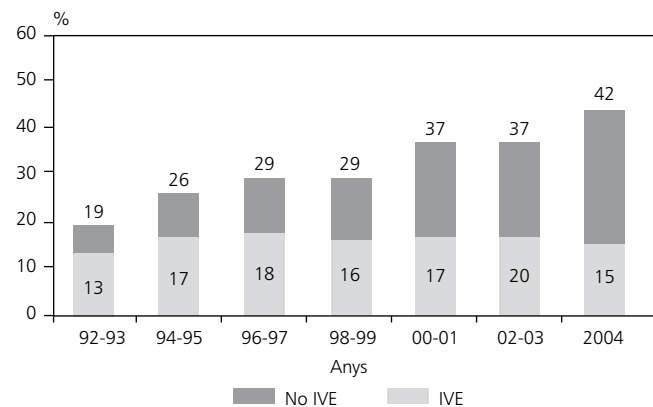
## 2.2. Proves invasives (cariotip)

### 2.2.1. Utilització de proves invasives

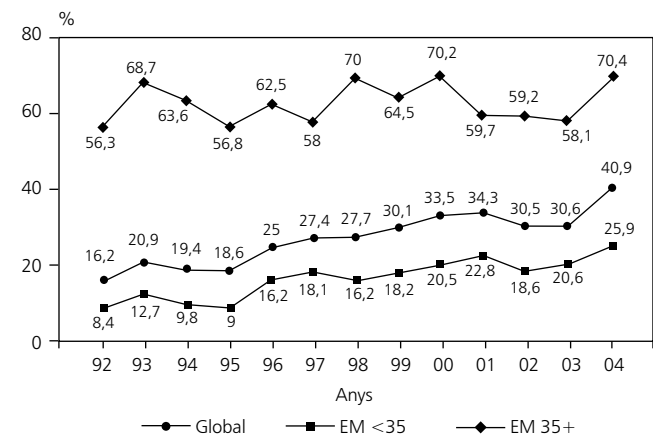
#### 2.2.1.1. En població general (controls)

La utilització de proves invasives a la població general de gestants s'ha anat incrementant al llarg dels anys de l'estudi (figura 8). L'últim any que es recull en aquest informe, el 2004, s'han fet una d'aquestes proves el 41% de les embarassades de la ciutat de Barcelona. Encara que són, lògicament, les gestants de més edat les que es fan amb més freqüència aquestes proves (entre el 56 i el 70%), la tendència d'increment és més evident en el grup de gestants joves, amb un 8% el primer any de l'estudi (1992) i un 25% l'últim (2004). Aquest increment de proves invasives en dones joves es produeix com a conseqüència de l'extensió de la utilització del triple cribratge en sèrum matern.

**Figura 7. Evolució de la proporció d'IVEs entre els casos detectats ecogràficament abans de la setmana 23a d'embaràs (REDCB 1992-2004)**



**Figura 8. Distribució anual de la proporció de gestants (controls) que se sotmeten a una prova invasiva en dos grups d'edat materna (EM) (REDCB 1992-2004)**

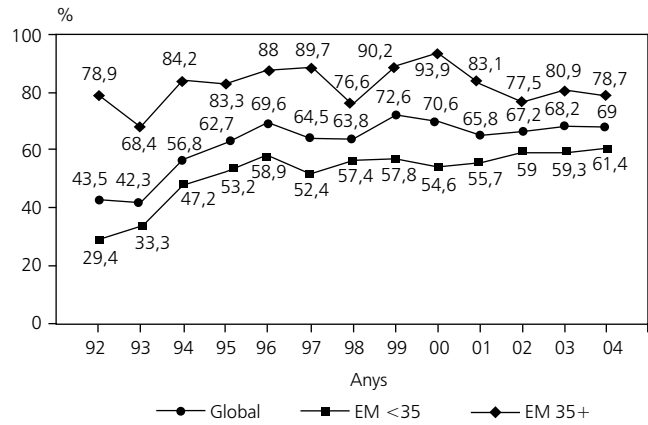


2.2.1.2. En casos amb DC

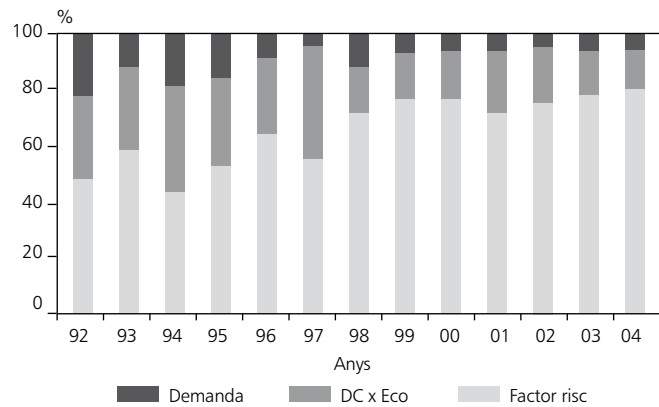
Pel que fa als casos, a la figura 9 s'observa un augment de la utilització de les proves invasives al llarg del període, amb una certa estabilització a partir del 1999.

Si distribuïm les proves segons el motiu entre els casos per anys, a la figura 10 podem veure que, igual que als controls, la proporció de gestants dels casos que es fan una prova invasiva sense tenir cap factor de risc aparent (demanda) és cada vegada més petita a mesura que passen els anys. L'any 2004, un 94% dels casos amb prova invasiva presentaven factors de risc o se'ls havia detectat prenatalment algun defecte per ecografia.

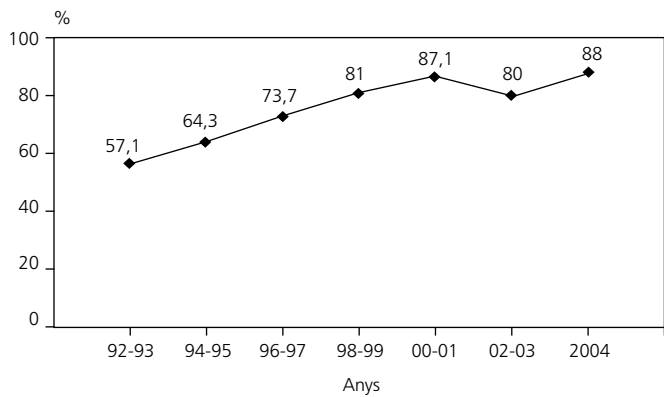
**Figura 9. Distribució anual de la proporció de gestants dels casos que se sotmeten a una prova invasiva en dos grups d'edat materna (EM) (REDCB 1992-2004)**



**Figura 10. Distribució anual dels motius de les proves invasives (REDCB 1992-2004)**



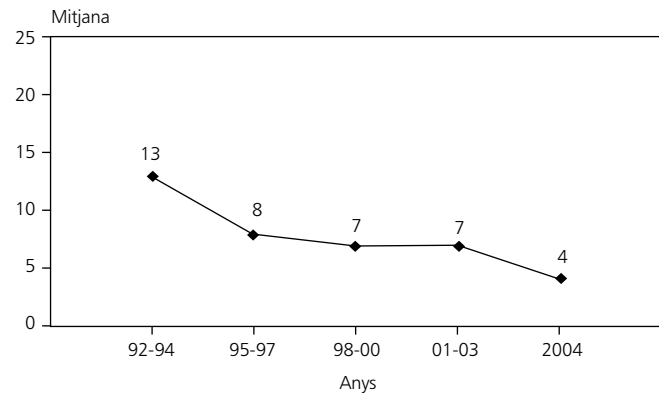
**Figura 11. Proporció de casos amb síndrome de Down diagnosticats prenatalment (REDCB 1992-2004)**



### 2.2.2. Diagnòstic prenatal de síndrome de Down i IVE

El REDCB ha enregistrat un total de 405 síndromes de Down durant el període 1992-2004. El nombre de casos ha anat incrementant-se al llarg del període en funció dels diagnòstics prenatalment (figura 11). Aquest increment és degut als augments de la sensibilitat dels marcadors, de l'extensió de la cobertura dels cribratges i de la proporció de dones amb edats per sobre de trenta-quatre anys (figura 13), que provoquen l'esmentat increment de proves invasives. Com que gairebé tots els casos detectats prenatalment acaben en una IVE (97%), cada vegada neixen menys casos de dones residents a Barcelona (figura 12).

**Figura 12. Mitjana del nombre de nadons/any amb síndrome de Down (REDCB 1992-2004)**



### **CAPÍTOL 3**

---

## DESCRIPCIÓ DE LA POBLACIÓ GENERAL DE GESTANTS (CONTROLS)



És recomanable que un registre de DC conegui les característiques de la població de la qual sorgeixen els casos pel que fa a diverses dades rellevants sobre salut maternoinfantil. El REDCB obté aquesta informació de les dades dels seus controls (nadons sense DC): les seves mares són entrevistades utilitzant exactament els mateixos qüestionaris que les mares dels casos. El conjunt de controls representa una mostra de prop del 2% del total de naixements de la ciutat (N = 2.847 en el període 1992-2004).

### 3.1. Dades demogràfiques

La proporció de mares amb edats superiors als trenta-quatre anys ha anat augmentant al llarg del anys des d'un 15% el 1992 fins a un 32% el 2001-2002, amb una certa davallada durant el 2003 i el 2004 (figura 13), deguda probablement a la incorporació de mares immigrants, que tendeixen a tenir els fills a edats inferiors a les dones autòctones.

La proporció de gestants residents a Barcelona nascudes a l'estranger s'ha anat incrementant des d'un 5,5% durant el període 1992-1997 a un 8,8% el 1998-2000 i un 16% el 2001-2004. Aquesta pujada té a veure amb l'augment de la immigració a la nostra ciutat i amb el fet que les dones de països subdesenvolupats tenen una taxa de fecunditat més elevada que les del nostre país.

### 3.2. Dades obstètriques

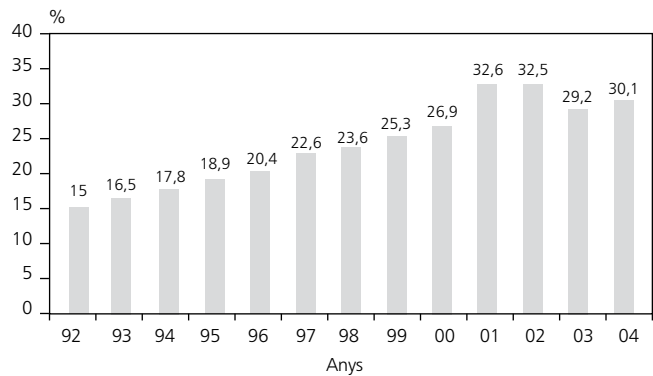
Les embarassades van indicar haver fet una mitjana d'onze visites a l'obstetre, amb una lleu tendència a l'increment durant el període 1992-2004.

La proporció de gestants que no fan la primera visita a l'obstetre durant el primer trimestre presenta una clara tendència descendent al llarg del període (figura 14), fet molt positiu pel que implica d'adequació de la cura dels embarassos.

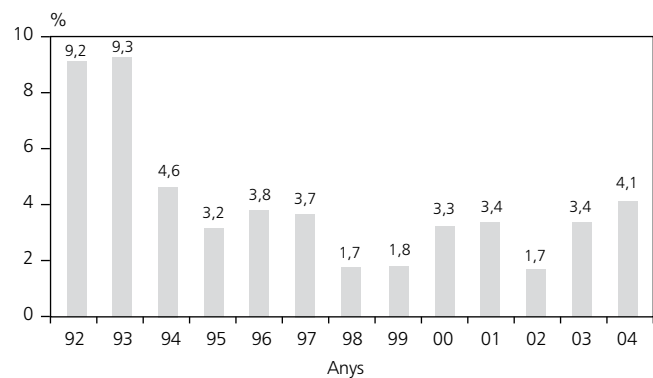
### 3.3. Exposicions durant la gestació

La mitjana del nombre de medicaments utilitzats per les gestants que tenen un nadó ha anat incrementant-se al llarg dels anys, fins a situar-se a cinc durant tot l'embaràs i prop de dos durant el primer trimestre (figura 15).

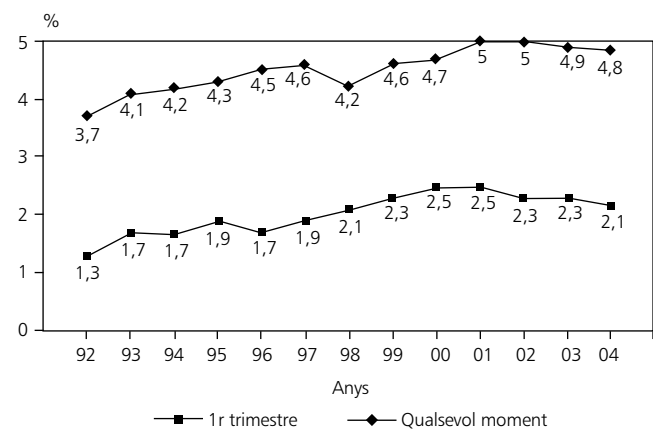
**Figura 13. Distribució anual de la proporció de mares de més de trenta-quatre anys (REDCB 1992-2004)**



**Figura 14. Distribució anual de la proporció de gestants que no han fet la 1a visita durant el primer trimestre de la gestació (REDCB 1992-2004)**

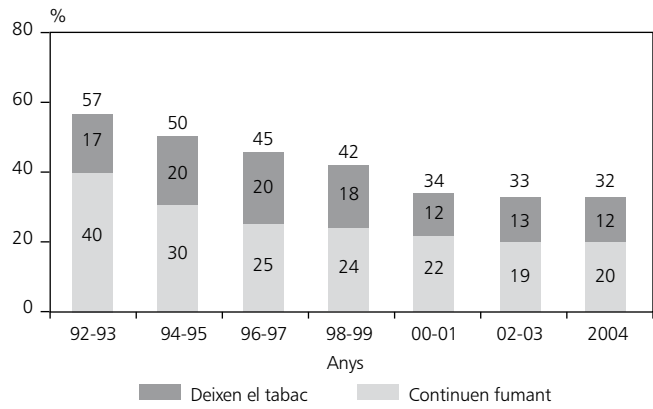


**Figura 15. Distribució anual de la mitjana del nombre de medicaments utilitzats per les gestants durant tot l'embaràs i durant el primer trimestre (REDCB 1992-2004)**



D'altra banda, la reducció del percentatge d'embarassades que fumen durant el període 1992-2004 ha estat molt positiva: ha passat del 57% durant el bienni 1992-1993 al 33% enregistrat a partir de l'any 2000 (figura 16). Entre les fumadores, també és positiva l'evolució de la proporció de les que deixen l'hàbit durant l'embaràs: a la figura 16 podem veure que a partir del 2000 prop del 20% de les embarassades continuaven fumant al final de la gestació. Tanmateix, és cert que a partir d'aquest any 2000 s'ha aturat aquesta evolució i sembla que s'ha arribat a proporcions que es resisteixen a minvar.

**Figura 16. Evolució de les gestants que fumen (REDCB 1992-2004)**



## CONCLUSIONS

— Es presenten dades poblacionals d'un període de tretze anys (1992-2004) sobre defectes congènits i salut maternoinfantil en general a la ciutat de Barcelona. Dels 3.428 casos registrats, 2.492 (73%) són nadons, i 936 (27%), interrupcions voluntàries de l'embaràs.

— La taxa global de defectes congènits és del 2,0% (2% en nadons vius i 13% en nadons morts). Aquesta taxa és tres vegades superior als hospitals de referència (3%) que a la resta (1%).

— Una de cada 136 gestacions presenta una anomalia cardiovascular, classe d'anomalia que, com a la majoria de registres, és la més freqüent.

— La utilització de l'ecografia obstètrica s'ha estabilitzat en una mitjana d'entre cinc i sis ecografies per gestant. La proporció d'aquestes que se'n fan més de tres se situa per sobre del 70% des del 1994. La proporció de les que no es fan cap ecografia entre les setmanes 14a i 22a de l'embaràs va disminuint i ha passat de prop del 20% (1992) a l'1,3% (2004).

— La taxa de detecció ecogràfica de defectes congènits s'ha anat incrementant al llarg del període, fins a arribar al 68% durant 2004, a causa sobretot de l'augment de la detecció precoç (abans de la setmana 23a de gestació), que arriba al 42% al 2004.

— La utilització de proves invasives per fer un cariotip s'incrementa al llarg dels anys del període, en funció sobretot del grup d'embarassades joves (de menys de trenta-cinc anys), en les quals s'ha anat incrementant l'ús dels cribratges de cromosomopaties (sobretot per la síndrome de Down) tant ecogràfics com bioquímics.

— El nombre de casos amb síndrome de Down s'ha anat incrementant al llarg del període en funció de les diagnosticades prenatalment. Aquest increment és degut als augments de la sensibilitat dels marcadors, de l'extensió de la cobertura dels cribratges i de la proporció de dones amb edats per sobre de trenta-quatre anys, que provoquen l'esmentat increment de proves invasives.

— En canvi, la mitjana de nadons amb síndrome de Down ha anat minvant dels tretze anuals del període 1992-1994 als quatre del 2004.

— La proporció de gestants amb edats per sobre dels trenta-quatre anys s'ha anat incrementant fins el 32% del bienni 2001-2002, per situar-se al 30% el 2004.

— A causa de l'increment de la immigració, la proporció de gestants estrangeres ha augmentat des del 5,5% dels anys 1992-1997 al 16% del període 2001-2004.

— El percentatge d'embarassades que no es fan la primera visita a l'obstetre durant el primer trimestre ha anat decreixent i se situa per sota del 4% des del 1994.

— S'incrementa el nombre de medicaments utilitzats per les gestants al llarg del període. La mitjana és de prop de cinc durant tot l'embaràs, i de dos durant el primer trimestre.

— Al llarg del període es registra un descens de la proporció de gestants que fumen, així com un increment de les que ho deixen durant la gestació. Tanmateix, a partir de l'any 2000 aquestes tendències presenten resistència a minvar, i se situen prop del 33% les fumadores, i del 20% les que continuen fumant al final de la gestació.

## GRUP COORDINADOR (setembre de 2005)

- Hamil Ajram. Pediatria. H. Sagrat Cor.
- Jordi Almar. Pediatria. H. Vall d'Hebron.
- Llúcia Alos. Anatomia Patològica. H. Clínic.
- Enriqueta Àlvarez. Pediatria. Casa de Maternitat.
- Carles Anselem. Obstetrícia. C. Remei.
- Ferran Barranco. Pediatria. C. Pilar.
- Joan Bel. Pediatria. C. Pilar.
- Jordi Bellart. ICGON (Casa de Maternitat).
- Francesc Botet. Pediatria. ICGON (Casa de Maternitat).
- Sergi Cabré. Obstetrícia. H. Sant Joan de Déu.
- Elena Carreras. Obstetrícia. H. Vall d'Hebron.
- Victoria Cusí. Anatomia Patològica. H. Sant Joan de Déu.
- Xavier Demestre. Pediatria. H. Barcelona
- Immaculada Farran. Obstetrícia. H. Vall d'Hebron.
- Rosa Farrés. Pediatria. C. Pilar.
- Anna Fina. Pediatria. H. Vall d'Hebron.
- Josep M. Gairi. Pediatria. Institut Dexeus.
- Esther Gean. Genètica. H. Sant Joan de Déu.
- Gemma Ginovart. Pediatria. H. Sant Pau.
- Joan Iglésias. Pediatria. C. Sagrada Família.
- Ángeles López. Pediatria. H. del Mar.
- Jaume Mas. Pediatria. C. Sagrada Família.
- Aurora Montero. Obstetrícia. C. Corachán.
- Ana Muñoz. Obstetrícia. Institut Dexeus.
- Antonio Mur. Neonatologia. H. del Mar.
- Manuel Pardos. Pediatria. C. Corachán.
- M.<sup>a</sup> Jesús Pisonero. Pediatria. H. Sagrat Cor.
- Roser Porta. Pediatria. Institut Dexeus.
- Carmen Rodríguez. Anatomia Patològica. H. Sant Pau.
- José Manuel Rodríguez. Pediatria. ICGON (Casa de Maternitat).
- Ricardo Rubio. Obstetrícia. H. del Mar.
- Carol Rueda. Obstetrícia. H. del Mar.
- M.<sup>a</sup> Ángeles Sánchez. UDP. H. Vall d'Hebron.
- Salvador Sargas. Arxiu. Casa de Maternitat.
- Núria Toran. Anatomia Patològica. H. Vall d'Hebron.
- Yolanda Trejo. C. Tutor.
- Teresa Vendrell. Genètica. H. Vall d'Hebron.
- Clara Vila. Pediatria. H. Barcelona.

## CONSELL ASSESSOR (setembre de 2005)

- Jaume Antich. Genètica. Centre de Genètica Mèdica.
- Neus Baena. Registre de Defectes Congènits del Vallès (RDCV)
- Francesca Ballesta. Genètica. H. Clínic.
- Román Baraibar. Pediatria. Institut Dexeus.
- Santiago Barambio. Director. C. Tutor
- Antoni Bertran. Director mèdic. C. Remei.
- Jordi Bonfill. Director. C. Teknon.
- Miquel Borràs. Obstetrícia. H. Sant Joan de Déu.
- M.<sup>a</sup> Rosa Caballín. Registre de Defectes Congènits del Vallès (RDCV).
- Lluís Cabero. Obstetrícia. H. Vall d'Hebron / Societat Espanyola d'Obstetrícia i Ginecologia.
- Josep Cararach. Obstetrícia. C. Sant Jordi.
- Vicenç Cararach. Obstetrícia. ICGON (Casa de Maternitat).
- Xavier Carbonell. Pediatria. ICGON (Casa de Maternitat).
- Antonio Cardesa. Anatomia Patològica. H. Clínic.
- Ramón Carreras. Obstetrícia. H. Mar.
- Josep Cubells. Pediatria. H. Sant Pau.
- M.<sup>a</sup> Amparo Cuxart. Associació d'Afectats d'Espina Bífida.
- Santiago Dexeus. Obstetrícia. Institut Dexeus.
- Eduard Diogene. Farmacologia Clínica. H. Vall d'Hebron.
- Francisco Fernández. Director. C. Delfos.
- Jaume Duran. Director. C. Quirón.
- Josep Egozcue. Dpt. Biologia i Fisiologia Cel·lular. Facultat de Ciències. UAB.
- Martí Flo. Obstetrícia. H. Sagrat Cor.
- Albert Fortuny. Unitat de Consell Reproductiu i Diagnòstic Prenatal. H. Clínic.
- Elisabet Gabau. Registre de Defectes Congènits del Vallès (RDCV).
- Sixto García-Miñaur. Genètica. H. Vall d'Hebron.
- Josep Girona. Cardiologia Infantil. H. Vall d'Hebron.
- Míriam Guitart. Registre de Defectes Congènits del Vallès (RDCV).
- José M.<sup>a</sup> Ibáñez. C. Quirón.
- Jaume Iglesias. Societat Catalana de Pediatria.
- Rafael Jiménez. Pediatria. H. Sant Joan de Déu.
- Xavier Krauel. Pediatria. H. Sant Joan de Déu.
- Josep M. Lailla. Obstetrícia. H. Sant Joan de Déu.
- Joan Ramon Laporte. Farmacologia Clínica. H. Vall d'Hebron.
- Anna Lladonosa. Genètica. Centre de Genètica Mèdica.
- Josep Lloret. Cirurgia Infantil. H. Vall d'Hebron.
- Rafael Manzanera. Dir. Gral. de Recursos Sanitaris. Conselleria de Sanitat.
- Elvira Méndez. Salut i Família.
- Vicente Molina. Pediatria. Institut Dexeus.
- Carlos Mortera. Cardiologia Infantil. H. Sant Joan de Déu / Institut Dexeus.
- Carmen Mosquera. Registro de Defectos Congénitos de Asturias (RDCA).
- Teresa Pàmpols. Institut de Bioquímica Clínica.
- Francesc Pla. Obstetrícia. H. Vall d'Hebron.
- Antoni Plasència. Dir. Gral. de Salut Pública. Conselleria de Sanitat.

- Frederic Raspall. Pediatria. H. Barcelona.
- Santiago Ramón y Cajal. Anatomia Patològica. H. Vall d'Hebron.
- Salvador Salcedo. Pediatria. H. Vall d'Hebron.
- Agustí Seres. Fundació Catalana Síndrome de Down.
- Bernat Serra. Director. Institut Dexeus.
- Oriol Vall. Pediatria. H. del Mar.
- Joan Antoni Vanrell. Obstetrícia. ICGON (Casa de Maternitat).
- Jordi Xercavins. Obstetrícia. H. Vall d'Hebron.

# GRUP DE DIAGNÒSTIC PRENATAL I POSNATAL (setembre de 2005)

- Dimpna Albert. Cardiologia Infantil. H. Vall d'Hebron.
- Montserrat Alegre. Ecografia Obstètrica. Diagnòstic Prenatal.
- Neus Baena. Citogenètica. Laboratori Balaguer.
- Montserrat Baiget. Genètica. H. Sant Pau.
- Antonio Balaguer. Citogenètica. Laboratori Balaguer.
- Anna Baldrich. Ecografia Obstètrica. Institut Dexeus.
- Joaquim Bartrons. Cardiologia Infantil. H. Sant Joan de Déu.
- Virginia Borobio. Ecografia Obstètrica. Casa de Maternitat.
- Antoni Borrell. Ecografia Obstètrica. ICGON (Casa de Maternitat).
- Desiré Carbonell. Laboratori Cerba.
- Marta Carrera. Citogenètica. Centre de Patologia Cel·lular.
- Elena Carreras. Ecografia Obstètrica. H. Vall d'Hebron.
- Ana Carrió. Citogenètica. H. Clínic.
- Jaime Casaldàliga. Cardiologia Infantil. H. Vall d'Hebron.
- Nuria Clusellas. Citogenètica. Laboratori de l'Institut Bioquímic de Catalunya.
- Esther Cuatrecases. Citogenètica. Prenatal Genetics.
- Lidia Cusidó. Citogenètica. Laboratori Cerba.
- Miguel del Campo. Genètica. H. Vall d'Hebron.
- Miquel Duran Bellido. Citogenètica. Laboratori Duran Bellido.
- Immaculada Farran. Alt Risc Obstètric. H. Vall d' Hebron.
- M. Teresa Farré. Ecografia Obstètrica. ICGON (Casa de Maternitat).
- Rosa Ferreti. Citogenètica. Centre de Patologia Cel·lular.
- Jaume Figueras. Cardiologia Infantil. H. Sant Joan de Déu.
- Esther Gean. Citogenètica. Laboratori del Centre Immunològic de Catalunya.
- Josep Girona. Cardiologia Infantil. H. Vall d'Hebron.
- Juan José Gómez. Ecografia Obstètrica. H. Vall d'Hebron.
- Pilar Grau. Citogenètica. Laboratori Cerba.
- Laura Guerrero. Centre de Patologia Cel·lular.
- Cristina Hernando. Laboratori Cerba.
- José Miguel Jiménez. Ecografia Obstètrica. Casa de Maternitat.
- Anna Lladonosa. Centre de Genètica Mèdica.
- Montserrat Lluch. Institut de Bioquímica Clínica.
- Ester Margarit. Citogenètica. ICGON (Casa de Maternitat).
- José M.<sup>a</sup> Martínez. Ecografia Obstètrica. ICGON (Casa de Maternitat).
- Carmen Mediano. Citogenètica. H. Vall d'Hebron.
- Begoña Méndez. Laboratori Sabater-Tobella.
- Luz Míguez. Citogenètica. Diagnòstic Prenatal.
- Elisabeth Miró. Diagnòstic Prenatal. H. S. Joan de Déu.
- Carlos Mortera. Cardiologia Infantil. H. S. Joan de Déu / Institut Dexeus.
- Ana Muñoz. Ecografia Obstètrica. Institut Dexeus.
- Juan Parra. Ecografia Obstètrica. H. Sant Pau.
- Victoria Penalba. Ecografia Obstètrica. Casa de Maternitat.
- M.<sup>a</sup> Mar Pérez. Citogenètica. H. Sant Joan de Déu.
- M.<sup>a</sup> Mar Punzón. Citogenètica. Centre de Patologia Cel·lular.
- Alberto Plaja. Citogenètica. H. Vall d'Hebron / General Lab.
- Bienvenido Puerto. Ecografia Obstètrica. ICGON (Casa de Maternitat).
- Roser Pujol. Citogenètica. Laboratori Cerba.

- Ricart Requena. Citogenètica. Laboratori del Centre Immunològic de Catalunya.
- Isabel Ribas. Citogenètica. Centre de Patologia Cel·lular.
- M. Àngels Rigola. Laboratori Cerba.
- Miguel Rissech. Cardiologia Infantil. H. Sant Joan de Déu.
- Mireia Rodríguez. Centre de Patologia Cel·lular.
- Carolina Rueda. Ecografia Obstètrica. H. del Mar.
- M.<sup>a</sup> Àngeles Sánchez. UDP. H. Vall d'Hebron.
- Agustín Serés. Citogenètica. Prenatal Genetics.
- Elisabet Silvestre. Citogenètica. Laboratori Duran Bellido.
- Anna Soler. Citogenètica. H. Clínic
- Manuel de Sostoa. Ecografia Obstètrica. Diagnòstic Prenatal.
- Montserrat Suárez. Citogenètica. Centre de Patologia Cel·lular.
- Margarita Torrents. Ecografia Obstètrica. Institut Dexeus.
- M.<sup>a</sup> Àngeles Towse. Citogenètica. Laboratori Echebarne.
- Emma Treviño. Laboratori Cerba.
- Antonio Vela. Ecografia Obstètrica. H. Sant Joan de Déu.
- Teresa Vendrell. Citogenètica. H. Vall d'Hebron.



# GRUP DE PERSONAL NO FACULTATIU (setembre de 2005)

- Agatha Albert. Institut Dexeus.
- María Amenedo. H. Sant Pau.
- Maribel Avilés. Casa de Maternitat.
- Montserrat Andrés. H. Sant Pau.
- M. Eugènia Balsach. Casa de Maternitat.
- Rosa Bartrons. H. Sant Joan de Déu.
- Eugenia Beges. C. Sagrada Família.
- Helen Boricó. H. del Mar.
- Roser Coca. C. Delfos.
- M.<sup>a</sup> José Coil. Institut Dexeus.
- Carme Comas. Casa de Maternitat.
- Leo Contreras. C. Sant Jordi.
- Roser Cot. H. Barcelona.
- Maite Cruz. H. Sant Joan de Déu.
- Paquita Delgado. C. Teknon.
- Aurora Fernández. H. Sant Pau.
- Neus Ferrer. H. Vall d'Hebron.
- Eulàlia Font. Institut Dexeus.
- Rosa Franquet. C. Pilar.
- Marga García. H. Sant Joan de Déu.
- Mercedes González. H. Vall d'Hebron.
- Cristina Herranz. H. del Mar.
- Toñi Leal. H. del Mar.
- Melina Martí. C. Quirón.
- Josefina Martínez. H. Sant Pau.
- Isabel Mas. C. Teknon.
- M.<sup>a</sup> Luisa Mera. C. Sagrada Família.
- Nuria Miro. H. Sagrat Cor.
- María Padró. H. Sant Joan de Déu.
- Montserrat Pérez. C. S. Família.
- Paqui Pérez. C. Remei.
- M.<sup>a</sup> José Rellano. H. Sant Joan de Déu.
- Montserrat Riu. H. Sagrat Cor.
- Montserrat Sabe. C. Sant Jordi.
- Blanca Sánchez. H. Barcelona.
- Consol Sánchez. H. Vall d'Hebron.
- Elena Sánchez. H. del Mar.
- Pilar Santollo. C. Sant Jordi.
- Montserrat Surroca. C. Sant Jordi.
- Eulàlia Termes. H. del Mar.
- Carmen Torres. Institut Dexeus.

## RESUMEN

El Registro de defectos congénitos de Barcelona (REDCB) es un proyecto multidisciplinario que en la actualidad agrupa prácticamente a todas las maternidades de la ciudad y es coordinado desde el Servicio de Sistemas de Información Sanitaria (SEIS) de la Agència de Salut Pública de Barcelona (ASPB). El REDCB comenzó a funcionar con cobertura poblacional en el año 1992. La tasa global de casos con DC registrada en el período 1992-2004 ha sido del 2,0%. De los 3.428 casos detectados entre 167.387 gestaciones, 2.492 (73%) son RN, y 936 (27%), productos de interrupciones voluntarias del embarazo (IVE).

Un 49% de los casos presentan un solo DC o una secuencia, un 22% tienen un cuadro de defectos múltiples en el que no se ha podido identificar un síndrome, y el 29% restante son síndromes. De éstos, la tasa más elevada corresponde al Síndrome de Down (2,4 por mil).

Prácticamente todas las madres de la muestra de controles se hicieron al menos una ecografía obstétrica durante la gestación, con una media de más de cinco. El porcentaje de gestantes que no se sometió a ninguna ecografía entre las semanas 14.<sup>a</sup> y 22.<sup>a</sup> ha ido disminuyendo a lo largo del período, desde casi el 20% en 1992 hasta un 1,3% en 2004. El porcentaje de gestantes que han sido sometidas a más de tres ecografías se ha ido incrementando, situándose por encima del 70% desde el año 1994.

La tasa de detección ecográfica de DC ha ido aumentando a lo largo del período hasta un 68% durante 2004, debido al incremento de la tasa de detección precoz (antes de la semana 23.<sup>a</sup> de gestación), que llega al 42% en 2004. La proporción de IVEs entre estos casos detectados antes de la semana 23.<sup>a</sup> también aumenta, pero en menor medida que la detección, debido probablemente a que cada vez se detectan más casos menos graves que tienen menos posibilidades de acabar en una IVE.

Por otra parte, la proporción de gestantes sometidas a una prueba invasiva ha ido aumentando a lo largo del período. Este incremento se produce principalmente en función del grupo de gestantes más jóvenes (menores de treinta y cinco años), sometidas a una creciente presión de cribado (sobre todo para trisomía 21) mediante métodos tanto ecográficos como bioquímicos. Los porcentajes de pruebas invasivas entre los casos también se han incrementado hasta 1999, observándose una cierta estabilización a partir de ese año.

El número de casos con síndrome de Down ha ido en aumento en función de los diagnosticados prenatalmente. Este incremento se debe al aumento de la sensibilidad de los marcadores, de la extensión de la cobertura de los cribados y de la proporción de gestantes con edades superiores a los treinta y cuatro años, que provocan el mencionado aumento de pruebas invasivas. Por otra parte, la media anual de RN con síndrome de Down ha ido disminuyendo desde los trece del período 1992-1994 a los cuatro de 2004.

Utilizando los datos recogidos para los controles, se presenta información poblacional sobre la evolución de la proporción de madres de más de treinta y cuatro años, del lugar de nacimiento de las madres, el número de visitas al obstetra y el momento

de la primera visita. Así mismo se presentan las proporciones de gestantes expuestas a medicamentos y tabaco.

La proporción de gestantes con edades por encima de los treinta y cuatro años ha ido aumentando desde un 15% en 1992 hasta un 32% en el bienio 2001-2002, para descender al 29-30% en el bienio 2003-2004. La proporción de gestantes de países extranjeros ha pasado del 5,5% en el período 1992-1997 a un 8,8% en 1998-2000 y a un 16% en el período 2001-2004. El porcentaje de embarazadas que no van a la primera visita al obstetra durante el primer trimestre ha ido descendiendo y se sitúa por debajo del 5% desde el año 1994.

Se incrementa el número de medicamentos utilizados por las gestantes a lo largo del período, con alrededor de 5 de media los cinco últimos años del estudio (y de alrededor de 2,3 durante el primer trimestre de la gestación). En cuanto al consumo de tabaco, la evolución del porcentaje de embarazadas que fuman ha sido muy positiva: ha pasado del 57% durante el bienio 1992-1993 al 33% a partir de 2000. Entre las fumadoras, también es positiva la evolución de la proporción de las que dejan de fumar durante el embarazo: a partir de 2000 sólo el 20% de las embarazadas continuaban fumando al final de la gestación, aunque también es cierto que a partir de ese año parecen haberse estancado estas tendencias de descenso.

## SUMMARY

The Barcelona Birth Defects Registry (REDCB) is a multidisciplinary project covering almost all maternity units in the city. It is co-ordinated by the Service of Health Information Systems of the *Agència de Salut Pública de Barcelona* (Public Health Agency of Barcelona). The REDCB started in a population-based coverage by 1992. The global birth defects rate during this period was 2.0%. Out of the 3,428 registered cases among 167,387 gestations, 2,492 (73%) were births and 936 (27%) induced abortions (IA). Among the cases, 49% had an isolated defect or a sequence, whereas 22% had a non-syndromic multiple defects pattern and 29% a syndrome. Down syndrome showed the highest rate (2,4 per thousand).

Practically all controls' mothers had at least one antenatal ultrasound, with a mean of above 5. The percentage of women with no ultrasound between 14 and 23 weeks of gestation has decreased along the period, from almost 20% in 1992 to 1,3% in 2004. The proportion of controls' mothers with more than 3 ultrasound examinations increased, being over 70% since 1994.

The ultrasound detection rate of birth defects has increased throughout the period until 68% in 2004, mostly due to an augment in the early detection rate (before 23 weeks of gestation), which arrived to 42% in 2004. The proportion of IA among these cases detected before 23 weeks also increase, but to a less extent than detection, probably due to an augment in the detection of cases less severely affected with less probability of being aborted.

The rate of pregnant women with an invasive procedure has increased along the period. Younger mothers (<35 years) account for most of the increase, due to a higher screening pressure with ultrasound and biochemical tests. Among cases, an increase in the rate of invasive procedures along the period has also been reported, with stabilization from 1999.

The number of Down syndrome cases has increased along the period because of the prenatally diagnosed. This augment is due to an improvement in the ultrasound and biochemical markers' sensitivity, the screening coverage spreading, and the rise in the proportion of pregnant women with advanced age (>34 years), leading to the mentioned increase of invasive procedures. In the other hand, the anual mean number of Down syndrome births has decreased from 13 during 1992-1994 to 4 in 2004.

Using the controls' data, information about the following variables are presented: maternal age, mother's birthplace, and trimester of first obstetrical visit. The proportion of pregnant women exposed to medications and smoking is also presented.

The rates of pregnant women over 34 years of age rise from 15% in 1992 to 32% in 2001-2002 and descend to 29-30% in 2003-2004. The proportion of pregnant women from foreign countries has increased from 5,5% during 1992-1997, 8,8% in 1998-2000 to 16% during 2001-2004. The proportion of pregnant women with first obstetrical visit after first trimester of gestation has decreased, being below 5% since 1994.

The mean of medications during pregnancy is increasing, with almost 5 in 2001-2004 (around 2.3 in the first trimester of

pregnancy). The exposure to smoking has been declining along the period, from 57% in 1992-1993 to 33% since 2000. It has been also positive the evolution of the rate of pregnant women that abandon the habit during gestation: since 2000 only about 20% keep on smoking at the end of pregnancy. However, these proportions show resistance to diminish in the last part of the study period.

**C S B** Consorci Sanitari de Barcelona

 **Agència  
de Salut Pública**