

## Documents

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

Informe anual 2007  
(període: 1992-2006)



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

**INFORME ANUAL 2007  
(període: 1992-2006)**

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

## **Informe anual 2007 (període: 1992-2006)**

### **Elaborat per**

Joaquín Salvador  
Montserrat Cunillé  
Montserrat Ricart  
Angelina Roig

### **Tractament informàtic**

Albert Roig  
Pedro Arribas  
Susana Pérez

### **Secretaria**

Raquel García  
Patricia Altimira

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

Agraïment: Anna Lladonosa. ADKNOMA.

Desembre del 2008

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

## **INFORME REDCB 1992-2006**

<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> .....	14
3.1. Dades demogràfiques.....	15
3.2. Dades obstètriques.....	15
3.3. Exposicions durant la gestació.....	15
<b>CONCLUSIONS</b> .....	17
<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
<b>RESUMEN</b> .....	26
<b>SUMMARY</b> .....	28

# 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 al *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* està dividit en tres apartats: 1) *Descripció dels casos*; 2) *Detecció prenatal*, que inclou informació sobre la utilització de mètodes de diagnòstic prenatal per 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 d'una part de la del segon s'obté dels controls, els quals constitueixen una mostra de la població de referència.

Al final d'aquest *Informe* 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.

## **CAPÍTOL 1**

---

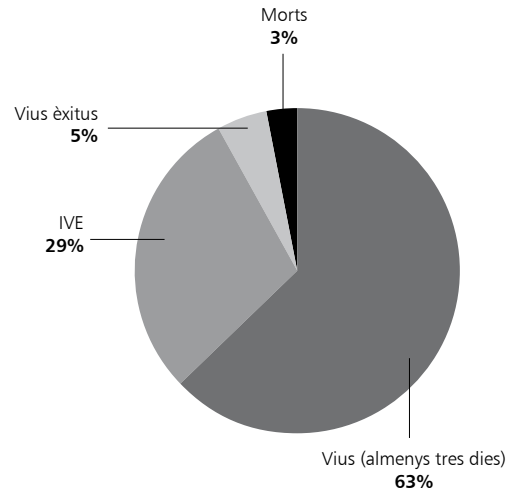
### DESCRIPCIÓ DELS CASOS

La taula 1 recull la distribució per anys dels naixements, els casos, els percentatges i les taxes de defectes congènits (DC) en nadons vius i morts i en interrupcions voluntàries de l'embaràs (IVE). Dels 4.047 casos detectats en el període 1992-2005, 2.858 (el 71%) són nadons, i 1.189 (el 29% restant), productes d'IVE (figura 1). Des del 2003, 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.

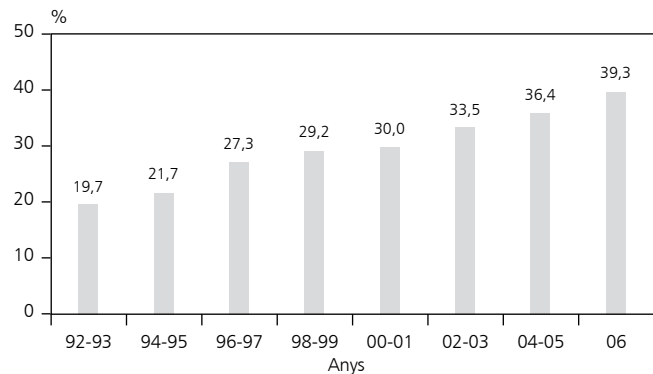
Al llarg del anys ha anat augmentant la proporció de casos que acaben en una IVE (figura 2). Pràcticament s'ha doblat al llarg del període (del 19,7% del bienni 1992-1993 al 39,3% del 2006), a causa, com veurem més avall, de l'increment de la detecció prenatal de casos mitjançant ecografia obstètrica i proves invasives.

Les maternitats que pertanyen al REDCB figuren a la taula 2, amb el nombre de casos detectats i la taxa en el període 1992-2005. 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: 1992-2006)**



**Figura 2. Proporció d'IVE entre els casos amb DC (REDCB: 1992-2006)**



**Taula 1. Naixements i casos amb defectes congènits. Distribucions anuals del nombre, percentatge i taxa en nadons vius, morts i interrupcions voluntàries de l'embaràs (REDCB: 1992-2006)**

Anys	Nadons vius			Nadons morts			Nadons total			Casos IVE			Casos total		
	Naixements Vius		Casos	Naixements Morts		Casos	Naixements Total		Casos	Casos IVE		Casos total	Casos total		
	Nre.	% Taxa% <sup>1</sup>		Nre.	% Taxa% <sup>2</sup>		Total	Nre.		% Taxa% <sup>3</sup>	Nre.		% Taxa% <sup>3</sup>	Nre.	% Taxa% <sup>3</sup>
1992	13.440	164 73,9	1,2	88	8 3,6	9,1	13.528	172 77,5	1,3	50 22,5	0,4	222 100	1,6		
1993	12.735	205 80,1	1,6	47	7 2,7	14,9	12.782	212 82,8	1,7	44 17,2	0,3	256 100	2,0		
1994	12.600	197 75,5	1,6	65	8 3,1	12,3	12.665	205 78,5	1,6	56 21,5	0,4	261 100	2,1		
1995	12.196	174 73,7	1,4	55	10 4,2	18,2	12.251	184 78,0	1,5	52 22,0	0,4	236 100	1,9		
1996	12.014	162 73,6	1,3	71	5 2,3	7,0	12.085	167 75,9	1,4	53 24,1	0,4	220 100	1,8		
1997	12.249	174 66,9	1,4	70	8 3,1	11,4	12.319	182 70,0	1,5	78 30,0	0,6	260 100	2,1		
1998	11.687	180 71,4	1,5	58	7 2,8	12,1	11.745	187 74,2	1,6	65 25,8	0,6	252 100	2,1		
1999	12.329	214 66,0	1,7	49	7 2,2	14,3	12.378	221 68,2	1,8	103 31,8	0,8	324 100	2,6		
2000	12.656	190 67,6	1,5	68	10 3,6	14,7	12.724	200 71,2	1,6	81 28,9	0,6	281 100	2,2		
2001	12.687	189 66,1	1,5	70	9 3,1	12,9	12.757	198 69,2	1,6	88 30,8	0,7	286 100	2,2		
2002	13.059	187 62,1	1,4	61	9 3,0	14,8	13.120	196 65,1	1,5	105 34,9	0,8	301 100	2,3		
2003	14.281	175 64,1	1,2	61	11 4,0	18,0	14.342	186 68,1	1,3	87 31,9	0,6	273 100	1,9		
2004	14.592	189 67,5	1,3	67	6 2,1	9,0	14.659	195 69,6	1,3	85 30,4	0,6	280 100	1,9		
2005	14.711	188 56,5	1,3	72	6 1,8	8,3	14.783	194 58,3	1,3	139 41,7	0,9	333 100	2,3		
2006	14.781	157 59,9	1,1	52	2 0,8	3,8	14.833	159 60,7	1,1	103 39,3	0,7	262 100	1,8		
<b>Global</b>	<b>196.049</b>	<b>2.745 67,8</b>	<b>1,4</b>	<b>954</b>	<b>113 2,8</b>	<b>11,8</b>	<b>197.003</b>	<b>2.858 70,6</b>	<b>1,5</b>	<b>1.189 29,4</b>	<b>0,6</b>	<b>4.047 100</b>	<b>2,1</b>		

Denominadors de les taxes: 1, naixements vius; 2, naixements morts; 3, naixements total (vius + morts).

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). A partir del 2003, la font dels naixements vius ha deixat de ser l'IMI i ha passat a ser l'IDESCAT. El nombre de naixements ha augmentat aquests darrers anys a causa en part de diferències de criteri en la situació de residència.



El 49% dels casos (1.979) presenten només un DC o una seqüència, el 21% (870) tenen un quadre de defectes múltiples en el qual no s'ha pogut identificar una síndrome, i el 30% restant (1.198) són síndromes, la majoria anomalies cromosòmiques (figura 3). La freqüència dels diferents grups de síndromes (monogèniques, cromosòmiques, ambientals i d'etiologia desconeguda) detectades durant el període 1992-2006 es recull a la taula 3.

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

La taula 5 recull la distribució de casos (nadons i IVE) i taxes de síndrome de Down per edat materna. Com es pot veure a l'última columna, el 62% dels casos són de dones de 35 anys o més, proporció que està en consonància amb l'elevat percentatge de gestants d'aquestes edats que hi ha a la població de Barcelona (figura 13).

**Taula 2. Distribució dels casos i taxes per centre de naixement o IVE (REDCB: 1992-2006)**

Centres	Nombre de casos	Taxa (%)
Institut Dexeus	416	3,67
Hospital del Mar	366	3,30
Casa de Maternitat	435	2,52
Hospital Clínic <sup>1</sup>	189	3,02
Hospital de Sant Pau	222	1,88
Hospital Vall d'Hebron	1.110	3,41
Clínica del Pilar	166	0,88
Clínica Sagrada Família	97	0,75
Clínica Quirón	54	0,75
Clínica Lourdes <sup>2</sup>	19	0,71
Clínica del Remei	55	0,62
Hospital de Barcelona	168	1,25
Hospital S. Joan de Déu	164	3,88
Clínica Sant Jordi	18	0,92
Cínica Delfos	14	0,44
Clínica Sagrat Cor	47	1,32
Clínica Corachán	58	0,55
Clínica Teknon	52	0,51
Altres i no especificat	397	—
<b>Total</b>	<b>4.047</b>	<b>2,05</b>

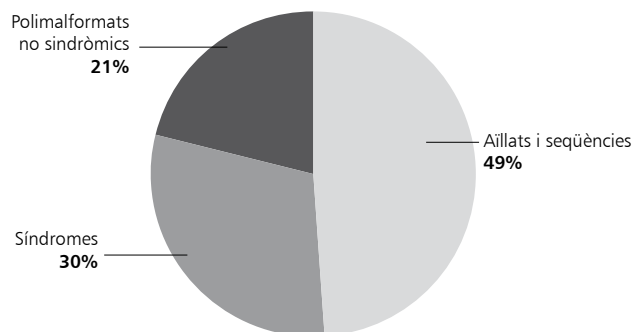
1. L'Hospital Clínic va tenir maternitat fins a l'any 2002.

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

**Taula 3. Freqüència de les síndromes segons etiologia (REDCB: 1992-2006)**

Síndromes	Nombre (%)
Gèniques	211 (18)
Autosòmiques dominants	74
Autosòmiques recessives	73
Lligades a l'X	14
Resta	50
Cromosòmiques	918 (77)
Microdelecions	16 (1)
Ambientals	46 (4)
Etiologia desconeguda	9 (1)
<b>Total</b>	<b>1.198 (100)</b>

**Figura 3. Distribució dels casos amb DC per tipus de quadre clínic (REDCB: 1992-2006)**



**Taula 4. Nombre i taxa dels principals defectes congènits (REDCB: 1992-2006)**

<b>Defectes</b>	<b>Nadons</b>	<b>IVE</b>	<b>TotalTaxa per 10.000</b>	
Anencefàlia	12	75	87	4,4
Espina bífida	29	53	82	4,2
Encefalocele	7	11	18	0,9
Hidrocefàlia	66	107	173	8,8
Anoftàlmia/microftàlmia	16	9	25	1,3
Cataractes	11	1	12	0,6
Micròtia	20	3	23	1,2
Hipoplàsia cor esquerre	18	31	49	2,5
Transposició de grans vasos	85	15	100	5,1
Fenedura palatina (- fen. llavi)	60	6	66	3,4
Fenedura llavi (+/- f. paladar)	101	29	130	6,6
Atrèsia d'esòfag/fistula T-E	42	10	52	2,6
Atrèsia-estenosi de budell prim	27	4	31	1,6
Atrèsia-estenosi d'anus/recte	37	15	52	2,6
Hipospàdies	159	7	166	8,4
Agenèsia/hipoplàsia renal	74	38	112	5,7
Displàsia renal cística	53	35	88	4,5
Polidactília preaxial	27	2	29	1,5
Reducció de membres	79	31	110	5,6
Hèrnia diafragmàtica	45	21	66	3,4
Omfalocele	25	34	59	3,0
Gastròsquisi	16	11	27	1,4
Deformatats peus	212	73	285	14,5

**Taula 5. Distribució del nombre de casos (nadons i IVE) i de les taxes de síndrome de Down per grups quinquennals d'edat materna (REDCB: 1992-2006)**

<b>Edat materna</b>	<b>Nadons</b>	<b>IVE</b>	<b>TOTAL</b>	<b>Taxa per 1.000</b>	<b>% del total</b>
<20	2	3	5	1,7	1,0
20-24	5	7	12	0,9	2,5
25-29	22	26	48	1,0	10,1
30-34	32	82	114	1,4	24,1
35-39	36	163	199	4,8	42,1
40-44	17	71	88	12,7	18,6
>44	—	7	7	20,2	1,5
NE	7	7	14	—	—
<b>Total</b>	<b>121</b>	<b>334</b>	<b>487</b>	<b>2,5</b>	<b>100</b>

## **CAPÍTOL 2**

---

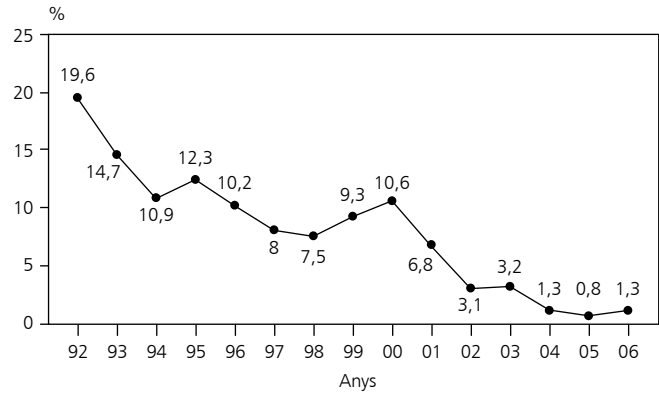
# DETECCIÓ PRENATAL I INTERRUPCIÓ VOLUNTÀRIA DE L'EMBARÀS (IVE)

## 2.1. Ecografia obstètrica

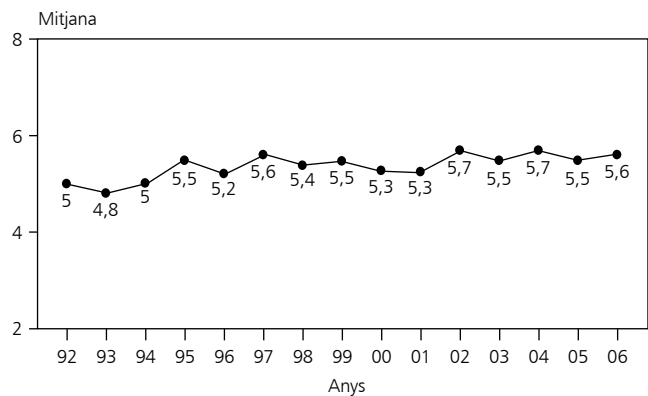
### 2.1.1. Utilització de l'ecografia obstètrica

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 14 i les 22 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 4). La mitjana d'ecografies durant la gestació se situa entre cinc i sis durant tot el període (figura 5). 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, i una certa estabilització a partir de l'any 1995 en prop del 75% (figura 6).

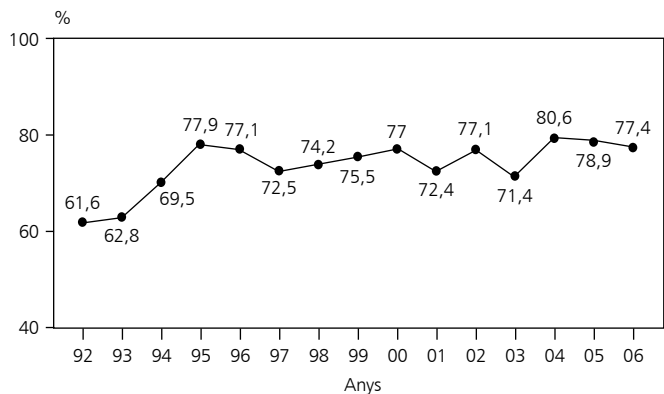
**Figura 4. Evolució de la proporció (%) de gestants que NO es fan una ecografia obstètrica entre les 14 i les 22 setmanes (REDCB: 1992-2006)**



**Figura 5. Evolució de la mitjana del nombre d'ecografies obstètriques (REDCB: 1992-2006)**



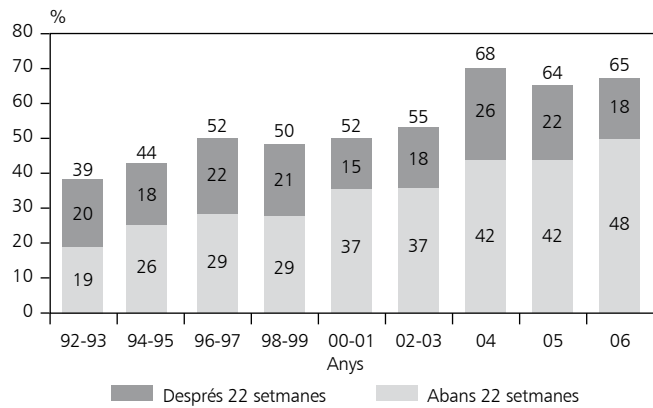
**Figura 6. Evolució de la proporció (%) de gestants que es fan més de tres ecografies obstètriques (REDCB: 1992-2006)**



### 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 i s'ha situat per sobre del 60% els tres darrers anys (2004-2006), sobretot a causa de l'augment de la taxa de detecció precoç (abans de la setmana 23 de gestació), que arriba al 48% al 2006 (figura 7). El nombre d'IVE entre aquests casos detectats abans de la setmana 23a no segueix la mateixa tendència (figura 8), probablement pel fet que cada vegada es detecten més casos amb menys gravetat i que, per tant, tenen menys possibilitats d'acabar en una IVE.

**Figura 7. Taxa de detecció prenatal ecogràfica de DC abans i després de la setmana 23a d'embaràs (REDCB: 1992-2006)**



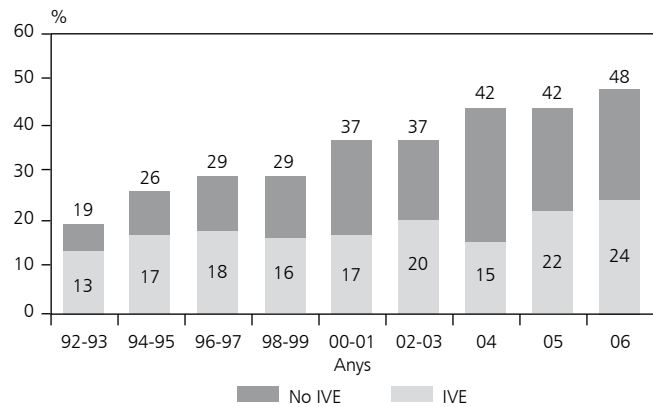
## 2.2. Proves invasives (cariotip)

### 2.2.1. Utilització de proves invasives

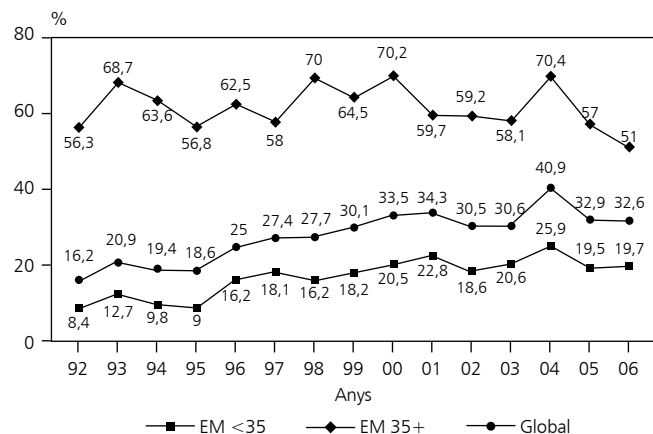
#### 2.2.1.1. En població general (controls)

La utilització de proves invasives a la població general de gestants s'ha anat incrementant al llarg dels anys de l'estudi (figura 9). Encara que són, lògicament, les gestants de més edat les que es fan amb més freqüència aquestes proves (entre el 50 i el 70%), la tendència d'increment és més evident en el grup de gestants joves. 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. Com es pot apreciar a la figura 9, els dos darrers anys d'aquest Informe (2005 i 2006) es produeix una davallada en la proporció de proves invasives, més pronunciada en les gestants de més edat.

**Figura 8. IVE entre els casos detectats per ecografia (REDCB: 1992-2006)**



**Figura 9. Distribució anual de la proporció de gestants (controls) que se sotmeten a una prova invasiva en dos grups d'edat materna (EM) (REDCB: 1992-2006)**



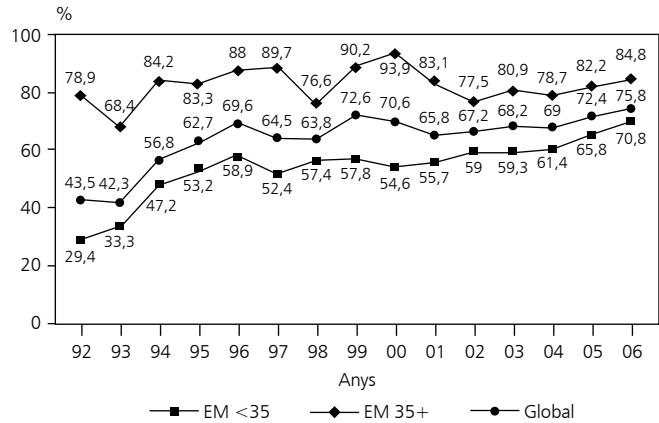
2.2.1.2. En casos amb DC

Pel que fa als casos, a la figura 10 s'observa un augment de la utilització de les proves invasives al llarg del període.

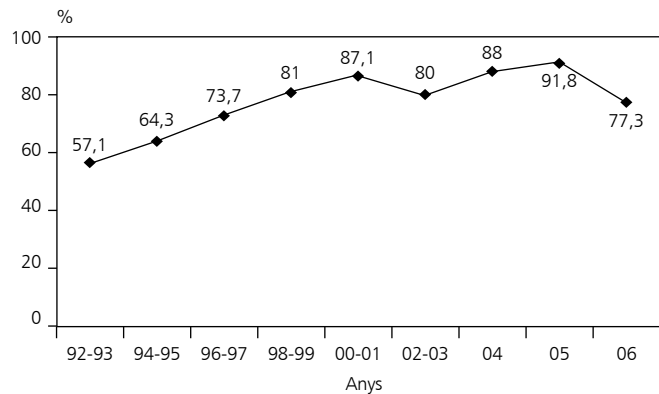
2.2.2. Diagnòstic prenatal de síndrome de Down i IVE

El REDCB ha enregistrat un total de 487 síndromes de Down durant el període 1992-2006. El nombre de casos s'ha anat incrementant al llarg del període en funció dels diagnosticats prenatalment (figura 11), encara que el darrer any (2006) s'observa un important descens d'aquesta proporció. Aquesta davallada ha fet que durant 2006 el nombre de casos de síndrome de Down que neixen (dotze) hagi augmentat fins a xifres registrades durant els primers anys d'aquesta sèrie (figura 12). Una primera anàlisi indica un possible increment de falsos negatius en el cribratge bioquímic com una de las causes de la davallada de diagnòstics prenatals. Cal observar l'evolució d'aquestes xifres en anys posteriors.

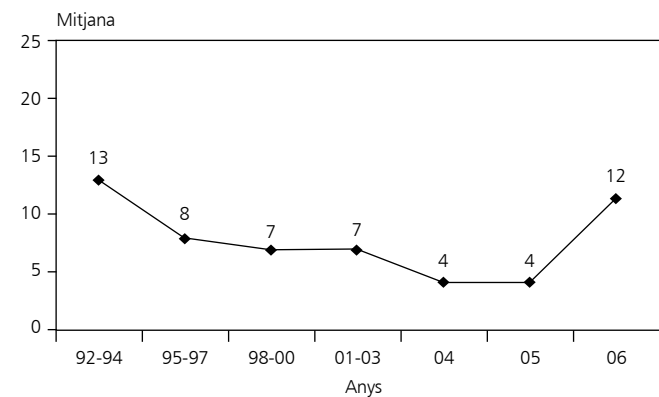
**Figura 10. Distribució anual de la proporció de gestants dels casos que se sotmeten a una prova invasiva en dos grups d'edat materna (EM) (REDCB: 1992-2006)**



**Figura 11. Proporció de casos amb síndrome de Down diagnosticats prenatalment (REDCB: 1992-2006)**



**Figura 12. Mitjana del nombre de nadons amb síndrome de Down (REDCB: 1992-2006)**



### **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 ( $N = 3.359$  en el període 1992-2006).

### 3.1. Dades demogràfiques

La proporció de mares amb edats superiors als 34 anys ha anat augmentant al llarg del anys des d'un 15% el 1992 fins a un 32% el 2001-2002. Durant el període 2003-2005 es registra una certa davallada, i el 2006 es torna a arribar al 32% (figura 13).

La proporció de gestants residents a Barcelona nascudes a l'estranger s'ha anat incrementant des del 5,5% durant el període 1992-1997 al 8,8% el 1998-2000, el 16% el 2001-2004, i prop del 20% el 2005-2006. 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

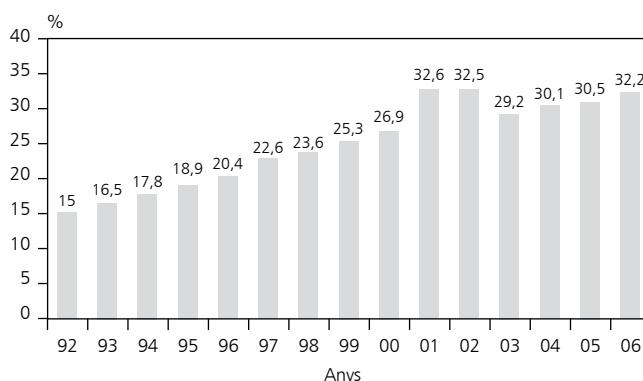
Les embarassades van indicar haver fet una mitjana d'onze visites a l'obstetra, amb una lleu tendència a l'increment durant el període 1992-2004 i una davallada fins a una mitjana de 10 visites durant 2005 i 2006.

La proporció de gestants que no fan la primera visita a l'obstetra 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.

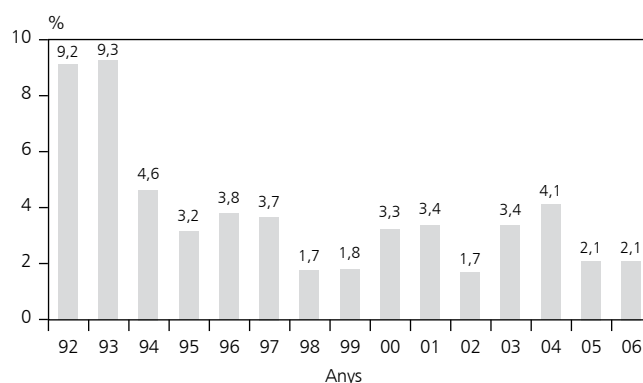
### 3.3. Exposicions durant la gestació

La mitjana del nombre de medicaments utilitzats per les gestants que tenen un nadó s'ha anat incrementant al llarg dels anys fins a situar-se en prop dels cinc durant tot l'embaràs, encara que des de 2003 s'observa un descens, petit però continuat (figura 15).

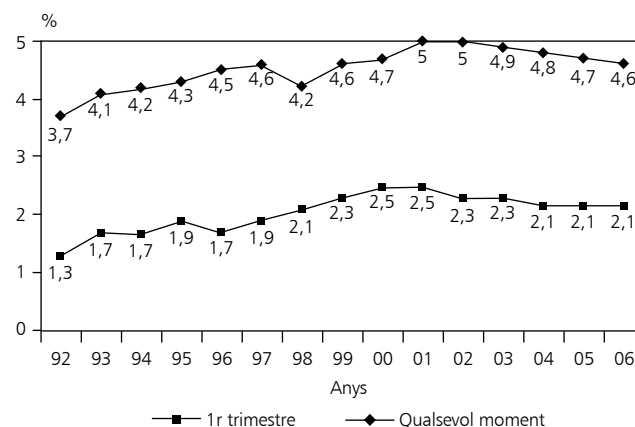
**Figura 13. Distribució anual de la proporció de mares de més de 34 anys (REDCB: 1992-2006)**



**Figura 14. Distribució anual de la proporció de gestants que no han fet la 1a visita durant el primer trimestre de la gestació (REDCB: 1992-2006)**



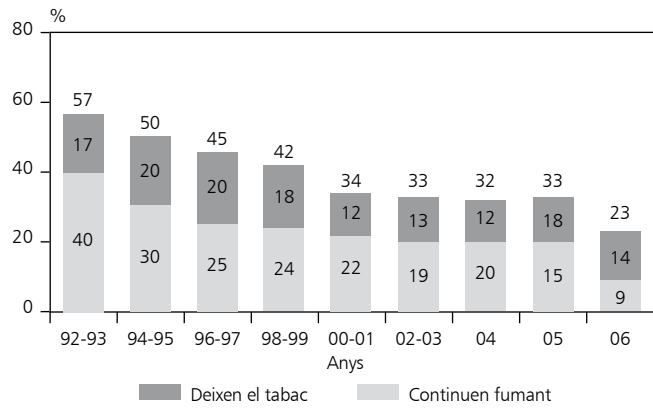
**Figura 15. Distribució anual de la mitjana del nombre de medicaments utilitzats per les gestants durant tot l'embaràs i durant el primer trimestre (REDCB: 1992-2006)**





D'altra banda, l'evolució 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 i al 23% del 2006 (figura 16). Entre les fumadores, també és positiva la evolució de la proporció de les que continuen fumant al final de la gestació: a la figura 16 podem veure que a partir del 2000 aquest percentatge se situa prop del 20% de les embarassades, i que l'any 2005 baixa al 15%, i el 2006, al 9%. Cal observar si aquestes xifres tan positives del darrer any es consoliden en anys posteriors.

**Figura 16. Evolució de les gestants que fumen (REDCB: 1992-2006)**



## CONCLUSIONS

- Es presenten dades poblacionals d'un període de quinze anys (1992-2006) sobre defectes congènits i salut materno-infantil en general a la ciutat de Barcelona. Dels 4.047 casos registrats, 2.858 (el 71%) són nadons, i 1.189 (el 29%), interrupcions voluntàries de l'embaràs.
- La proporció de casos que acaben en interrupcions voluntàries de l'embaràs s'ha doblat al llarg del període (del 19,7% del bienni 1992-1993 al 39,3% del 2006).
- La taxa global de defectes congènits és del 2,1% (l'11,8% en nadons morts). Aquesta taxa és tres vegades superior als hospitals de referència (el 3%) que a la resta (l'1%).
- La utilització de l'ecografia obstètrica presenta una mitjana d'entre cinc i sis ecografies per gestant al llarg del període. 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 millorant i ha passat de prop del 20% (1992) a prop de l'1% (2004-2006).
- La taxa de detecció ecogràfica de defectes congènits s'ha anat incrementant i se situa per sobre del 60% els tres darrers anys (2004-2006), a causa sobretot de l'augment de la taxa de detecció precoç (abans de la setmana 23a de gestació), que arriba al 48% el 2006.
- La utilització de proves invasives per fer un cariotip s'incrementa al llarg del anys del període, en funció sobretot del grup d'embarassades joves (< 35 anys), en les quals s'ha anat incrementant l'ús dels cribratges de cromosomopaties (sobretot per a la síndrome de Down) tant ecogràfics com bioquímics. Els dos darrers anys d'aquest Informe (2005 i 2006), es produeix una davallada en la proporció de proves invasives, més pronunciada en les gestants de més edat.
- El nombre de casos amb síndrome de Down s'ha anat incrementant al llarg del període en funció de les diagnosticades prenatalment, encara que el darrer any (2006) s'observa un important descens d'aquesta proporció. Aquesta davallada ha fet que durant el 2006 el nombre de casos de síndrome de Down que neixen hagi augmentat fins a xifres registrades durant els primers anys de l'estudi.
- La proporció de gestants amb edats per sobre dels 34 anys s'ha anat incrementant fins al 32% del bienni 2001-2002, per situar-se en el 30% el 2004 i el 2005, i tornar al 32% durant el 2006.
- A causa de l'increment de la immigració, la proporció de gestants estrangeres ha augmentat del 5,5% dels anys 1992-1997 al voltant del 20% del 2005 i el 2006.
- 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, encara que des del 2003 s'observa un descens, petit però continuat.
- Al llarg del període es registra un descens en la proporció de gestants que fumen, que ha passat del 57% durant el bienni

- 1992-1993, al 33% enregistrat a partir del 2000, i al 23% del 2006.
- D'altra banda, es registra un descens de les gestants que continuen fumant al final de la gestació, que ha passat del 40% del bienni 1992-1993 al 9% del 2006.

## GRUP COORDINADOR (desembre del 2008)

- Hamil Ajram. Pediatria. H. Sagrat Cor.
- Jordi Almar. Pediatria. C. Quirón.
- Enriqueta Àlvarez. Pediatria. Casa de Maternitat.
- Rosa Andolz. Arxiu. H. del Mar.
- Carles Anselem. Obstetrícia. C. Pilar.
- Jordi Garcia. 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.
- Núria Camats. Anatomia Patològica. H. Vall d'Hebron.
- Elena Carreras. Obstetrícia. H. Vall d'Hebron.
- Arturo Conesa. Arxiu. ICGON (Casa de Maternitat).
- Victòria 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. Gairí. Pediatria. Institut Dexeus.
- Mònica Gallardo. Arxiu. C. Teknon.
- Esther Gean. Genètica. H. Sant Joan de Déu.
- Gemma Gelabert. Arxiu. H. Sant Joan de Déu.
- Gemma Guinovart. 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.
- Daniel Pérez. Arxiu. H. Vall d'Hebron.
- M.<sup>a</sup> Jesús Pisonero. Pediatria. H. Sagrat Cor.
- Roser Porta. Pediatria. Institut Dexeus.
- Pilar Prats. Obstetrícia. Institut Dexeus.
- 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.
- Elena Sccazochio. Perinatologia. Institut Dexeus.
- Núria Toran. Anatomia Patològica. H. Vall d'Hebron.
- Pilar Torre. Arxiu. H. del Mar.
- Iluminada Tort. Arxiu. H. Barcelona.
- Yolanda Trejo. C. Tutor.
- Teresa Vendrell. Genètica. H. Vall d'Hebron.
- Clara Vila. Pediatria. H. Barcelona.
- Jesús Villar. Arxiu. H. Sagrat Cor.

## CONSELL ASSESSOR (desembre del 2008)

- Jaume Antich. Genètica. Centre de Genètica Mèdica.
- Neus Baena. Registre de Defectes Congènits del Vallès (RDCV).
- Román Baraibar. Pediatria. Parc Taulí.
- Santiago Barambio. Director. C. Tutor.
- Pere Barri. Reproducció. Institut Dexeus.
- Jordi Bonfill. Director. C. Teknon.
- Miquel Borràs. Obstetrícia. H. Sant Joan de Déu.
- M. 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).
- Antonio Cardesa. Anatomia Patològica. H. Clínic.
- Ramón Carreras. Obstetrícia. H. Mar.
- Josep Cubells. Pediatria. H. Sant Pau.
- M.<sup>a</sup> Amparo Cuxart. Associació 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.
- 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. Director Assistencial. C. Quirón.
- Jaume Iglésias. 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 Llaveria. Director. C. Sagrada Família.
- Josep Lloret. Cirurgia infantil. H. Vall d'Hebron.
- Vicenç López. Director. C. Quirón.
- Rafael Manzanera. Generalitat de Catalunya.
- Elvira Méndez. Salut i Família.
- Vicente Molina. Pediatria. Institut Dexeus.
- Carlos Mortera. Cardiologia Infantil. H. Sant Joan de Déu.
- 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. Salut Pública. Conselleria Sanitat.
- Manuel Pujol. Director Mèdic. C. Remei.
- 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. Obstetrícia. 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 POSTNATAL (desembre del 2008)

- Montserrat Alegre. Ecografia Obstètrica. Diagnòstic Prenatal.
- Gemma Arnedo. Laboratori Duran Bellido.
- Sandra Andrev. Laboratori Duran Bellido.
- Montserrat Baiget. Genètica. H. Sant Pau.
- Joaquim Bartrons. Cardiologia Infantil. H. Sant Joan de Déu.
- Inés Bombí. Ecografia Obstètrica. Institut Dexeus.
- Virginia Borobio. Ecografia Obstètrica. Casa de Maternitat.
- Antoni Borrell. Ecografia Obstètrica. ICGON (Casa de Maternitat).
- 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 del Institut Bioquímic de Catalunya.
- Esther Cuatrecases. Citogenètica. Prenatal Genetics.
- Miguel del Campo. Genètica. H. Vall d'Hebron.
- Miquel Durán Bellido. Citogenètica. Laboratori Duran Bellido.
- Mónica Echevarría. Ecografia Obstètrica. Institut Dexeus.
- Ariadna Escalona. Laboratori Durán Bellido.
- Immaculada Farran. Alt Risc Obstètric. H. Vall d'Hebron.
- 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.
- José Miguel Jiménez. Ecografia Obstètrica. Casa de Maternitat.
- Meritxell Jodar. Laboratori Duran Bellido.
- Anna Lladonosa. Centre de Genètica Mèdica.
- Montserrat Lluch. Institut de Bioquímica Clínica.
- Leonor Marín. Laboratori Duran Bellido.
- José M.<sup>a</sup> Martínez. Ecografia Obstètrica. ICGON (Casa de Maternitat).
- Carmen Mediano. Citogenètica. H. Vall d'Hebron.
- Begoña Méndez. Centre de Patologia Cel·lular.
- Luz Míguez. Citogenètica. Diagnòstic Prenatal.
- Elisabeth Miró. Diagnòstic Prenatal. H. S. Joan de Déu.
- Carlos Mortera. Cardiologia Infantil. H. S. Joan de Déu / I. 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.
- Isabel Ribas. Ajuntament de Barcelona.

- Miguel Rissech. Cardiologia Infantil. H. Sant Joan de Déu.
- M.<sup>a</sup> Ángeles Rodríguez. Ecografia Obstètrica. Institut Dexeus.
- Mireia Rodríguez. Centre de Patologia Cel·lular.
- Carolina Rueda. Ecografia Obstètrica. H. Del Mar.
- M.<sup>a</sup> Ángeles Sánchez. UDP. H. Vall d'Hebron.
- Agustín Serés. Citogenètica. Prenatal Genetics.
- Anna Soler. Citogenètica. H. Clínic
- Manuel de Sostoa. Ecografia Obstètrica. Diagnòstic Prenatal.
- Montserrat Suárez. Citogenètica. Laboratori Duran Bellido.
- Margarita Torrents. Ecografia Obstètrica. Institut Dexeus.
- M.<sup>a</sup> Ángeles Towse. Citogenètica. Laboratori Echebarne.
- Antonio Vela. Ecografia Obstètrica. H. Sant Joan de Déu.
- Teresa Vendrell. Citogenètica. H. Vall d'Hebron.



# GRUP DE PERSONAL NO FACULTATIU (desembre del 2008)

- María Amenedo. H. Sant Pau.
- Maya Arjona. C. Remei.
- Maribel Avilés. Casa de Maternitat.
- Montserrat Andrés. H. Sant Pau.
- M. Eugènia Balsach. Casa de Maternitat.
- Lluís Bardajil. H. Vall d'Hebron.
- Rosa Bartrons. H. Sant Joan de Déu.
- Eugenia Beges. C. Sagrada Família.
- Eduard Benito. H. del Mar.
- Helen Borikó. H. del Mar.
- María Caballero. Institut Dexeus.
- M.<sup>a</sup> Luz Casanova. H. Vall d'Hebron.
- Roser Coca. C. Delfos.
- M.<sup>a</sup> José Coll. 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.
- Belén Juan. C. Delfos.
- Gloria Lamas. C. Teknon.
- Míriam Latorre. Associació Afectats d'Espina Bífida.
- Toñi Leal. H. del Mar.
- Antonia López. C. Remei.
- Isabel López. H. del Mar.
- Melina Martí. C. Quirón.
- Ferran Martín. H. del Mar.
- Josefina Martínez. H. Sant Pau.
- Lluís Martínez. H. Sant Pau.
- Lourdes Martínez. H. Sant Pau.
- Isabel Mas. C. Teknon.
- Sonia Melgar. C. Pilar.
- M.<sup>a</sup> Luisa Mera. C. Sagrada Família.
- Nuria Miro. H. Sagrat Cor.
- Gloria Nicolás. H. Sant Joan de Déu.
- Carmen Torres. Institut Dexeus.
- Marisa Nogal. C. Quirón.
- Sílvia Núñez. Institut Dexeus.
- María Padró. H. Sant Joan de Déu.
- Xavier Pelay. H. Sant Pau.
- Montserrat Pérez. C. S. Família.
- Paqui Pérez. C. Remei.
- Pilar Périz. C. Pilar.
- Rafael Reoyo. Associació Afectats d'Espina Bífida.
- Blanca Sánchez. H. Barcelona.
- Consol Sánchez. H. Vall d'Hebron.
- Elena Sánchez. H. del Mar.

- Silvia Sánchez. C. Corachán.
- Pilar Santollo. C. Sant Jordi.
- Montserrat Surroca. C. Sant Jordi.
- Hermana Teresa. C. Remei.
- Eulàlia Termes. H. del Mar.
- Amparo Torres. H. Vall d'Hebron.
- M.<sup>a</sup> José Troyano. H. Sant Joan de Déu.

## 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 1992. La tasa global de casos con defectos congénitos (DC) registrada en el período 1992-2006 ha sido del 2,1%. De los 4.047 casos detectados entre 197.003 gestaciones, 2.858 (71%) son recién nacidos (RN) y 1.189 (29%), productos de interrupciones voluntarias del embarazo (IVE). La proporción de casos que acaban en IVE se ha doblado a lo largo del período (del 19,7% del bienio 1992-1993 al 39,3% de 2006).

El 49% de los casos presentan un solo DC o una secuencia, el 21% tienen un cuadro de defectos múltiples en el que no se ha podido identificar un síndrome, y el 30% restante son síndromes. De estos, la tasa más elevada corresponde al síndrome de Down (2,5 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 alrededor del 1% en el período 2004-2006. El porcentaje de gestantes que han sido sometidas a más de tres ecografías se ha ido incrementando, situándose por encima del 70% desde 1994.

La tasa de detección ecográfica de DC ha ido aumentando a lo largo del período y se sitúa por encima del 60% los 3 últimos años (2004-2006), debido al incremento de la tasa de detección precoz (antes de la semana 23.<sup>a</sup> de gestación), que llega al 48% en 2006. La proporción de IVE 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 (< 35 años), sometidas a una creciente presión de cribado (sobre todo para la trisomía 21) mediante métodos tanto ecográficos como bioquímicos. Los dos últimos años (2005 y 2006) se produce un descenso de la proporción de pruebas invasivas, más pronunciado en las embarazadas de más edad.

El número de casos con síndrome de Down ha ido en aumento en función de los diagnosticados prenatalmente, aunque durante el año 2006 se observa un importante descenso de esta proporción. Este descenso ha provocado que durante 2006 el número de casos de síndrome de Down que nacieron alcanzase cifras registradas durante los primeros años del estudio (doce). Utilizando los datos recogidos para los controles, se presenta información poblacional sobre la evolución de la proporción de madres de más de 34 años, del lugar de nacimiento de las ma-

dres, del número de visitas al obstetra y del 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 34 años ha ido aumentando desde el 15% en 1992 hasta el 32% del bienio 2001-2002, para descender al 29-30% del período 2003-2005 y volver al 32% en 2006. La proporción de gestantes de países extranjeros ha pasado del 5,5% en el período 1992-1997 a alrededor del 20% de 2005-2006. El porcentaje de embarazadas que no van a la 1.<sup>a</sup> visita al obstetra durante el primer trimestre ha ido descendiendo y se sitúa por debajo del 5% desde 1994.

Se incrementa el número de medicamentos utilizados por las gestantes a lo largo del período, con cinco de promedio los cinco últimos años del estudio, aunque a partir de 2003 se observa un pequeño y continuado descenso.

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, y al 23% en 2006. Entre las fumadoras, también es positiva la evolución de la proporción de las que siguen fumando al final del embarazo, que ha pasado del 40% del bienio 1992-1993 al 9% de 2006.

## SUMMARY

The Barcelona Birth Defects Registry (REDCB) is a multidisciplinary project covering the majority of the city's maternity units. It is co-ordinated by the Health Information Systems Service of the *Agència de Salut Pública de Barcelona* (Barcelona Public Health Agency). The REDCB started off with population-based coverage in 1992. The global birth defects rate during this period was 2.1%. Out of the 4,047 registered cases among 197,003 gestations, 2,858 (71%) were births and 1,189 (29%) induced abortions (IA). The proportion of IA cases has doubled over the period (from 19.7% in 1992-93 to 39.3% in 2006).

Of all the cases, 49% had an isolated defect or a sequence, while 21% had a non-syndromic multiple defects pattern and 30% a syndrome. The most frequently occurring syndrome was Down syndrome (2.5 per thousand).

Practically all controls' mothers had at least one antenatal ultrasound scan, with a mean of above 5. The percentage of women undergoing no scan between 14 and 23 weeks of gestation has decreased over the period, from almost 20% in 1992 to 1% in 2004-2005. The proportion of controls' mothers undergoing more than 3 ultrasound examinations increased, standing at over 70% since 1994.

The ultrasound detection rate of birth defects has grown during the period and stood at over 60% in the last 3 years of the study (2004-2006), mostly due to an increase in the early detection rate (before 23 weeks of gestation), which reached 48% in 2006. The proportion of IA among these cases detected before 23 weeks also increased, but to a less extent than detection, probably due to an increase in the detection of less severely affected cases with less probability of being aborted.

The rate of pregnant women undergoing an invasive procedure has increased over the period. Younger mothers (<35 years) account for most of the increase, due to higher screening pressure with ultrasound and biochemical tests. A decrease in invasive procedures during 2005 and 2006 is observed, which is more pronounced among older mothers.

The number of Down syndrome cases has increased over the period due to prenatal diagnosis, although a significant decrease of this proportion during 2006 is observed. This decrease has meant that during 2006, the number of births among Down syndrome cases reached figures similar to those registered during the first years of the study (12 cases).

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

The rates of pregnant women over 34 years of age rose from 15% in 1992 to 32% in 2001-2002, descended to 29-30% in 2003-2005 and rose again to 32% in 2006. The proportion of pregnant women from foreign countries has increased from 5.5% during 1992-1997 to 20% during 2005-2006. The proportion of pregnant women with first obstetrician's appointment after first trimester of gestation has decreased, standing at below 5% since 1994.

The mean of medications taken during pregnancy is increasing, with almost 5 in 2001-2006, although a small but constant decrease since 2003 is observed.

Exposure to smoking has been declining over the period, from 57% in 1992-1993 to 33% in 2000 and 23% in 2006. Also positive was the evolution of the percentage of pregnant women that keep on smoking during gestation, from 40% in 1992-1993 to 9% in 2006.

**C S B** Consorci Sanitari de Barcelona

 **Agència  
de Salut Pública**