

Documents

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

Informe anual 2008
(període: 1992-2007)



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

**INFORME ANUAL 2008
(període: 1992-2007)**

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

Informe anual 2008 (període: 1992-2007)

Elaborat per

Joaquín Salvador
Montserrat Cunillé
Montserrat Ricart
Angelina Roig

Tractament informàtic

Albert Roig
Pedro Arribas
Susana Pérez

Secretaria

Patricia Altimira

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

Agraïment: Anna Lladonosa. ADKNOMA.

Desembre del 2009

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

INFORME REDCB 1992-2007

PRESENTACIÓ	4
1. DESCRIPCIÓ DELS CASOS	5
2. DETECCIÓ PRENATAL I INTERRUPCIÓ VOLUNTÀRIA DE L'EMBARÀS (IVE)	10
2.1. Ecografia obstètrica	11
2.1.1. Utilització de l'ecografia obstètrica	11
2.1.2. Detecció prenatal ecogràfica i IVEs	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 IVEs	13
3. DESCRIPCIÓ DE LA POBLACIÓ GENERAL DE GESTANTS (CONTROLS)	14
3.1. Dades demogràfiques.....	15
3.2. Dades obstètriques.....	15
3.3. Exposició a substàncies de risc durant la gestació	15
CONCLUSIONS	17
Grup Coordinador	19
Consell Assessor	20
Grup de Diagnòstic Prenatal i Posnatal	22
Grup de Personal No facultatiu	24
RESUMEN	26
SUMMARY	28

PRESENTACIÓ

El Registre de defectes congènits de Barcelona (REDCB) és un projecte multidisciplinari que és coordinat pel 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 la actualitat, i dins de les seves múltiples fonts d'informació, disposa de 17 maternitats, 14 centres de genètica, 9 unitats d'ecografia obstètrica, 3 serveis de cardiologia infantil i 3 comitès de defectes congènits.

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 sobre els casos amb defectes congènits, 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 i obstètriques i sobre exposició a substàncies de risc 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.

Al final del present *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 amb defectes congènits (DCs), els percentatges i les taxes de DCs en nadons vius i morts i en interrupcions voluntàries de l'embaràs (IVE). Dels 4.296 casos detectats en el període 1992-2007, 3.011 (70%) són nadons, i 1.285 (30% 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 cinc anys hagi sofert una certa reducció respecte a la d'anys anteriors.

Al llarg del anys ha anat augmentant la proporció de casos que acaben en una IVE (figura 2): s'ha doblat al llarg del període (del 19,7% del bienni 1992-1993 al 40,7% del 2007), a causa, com veurem més avall, de l'increment de la detecció prenatal de casos amb DCs mitjançant ecografia obstètrica i proves invasives.

Les maternitats que pertanyen al REDCB figuren a la taula 2, amb el nombre de casos amb DCs detectats i la taxa en el període 1992-2007. 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 DCs segons supervivència (REDCB: 1992-2007)

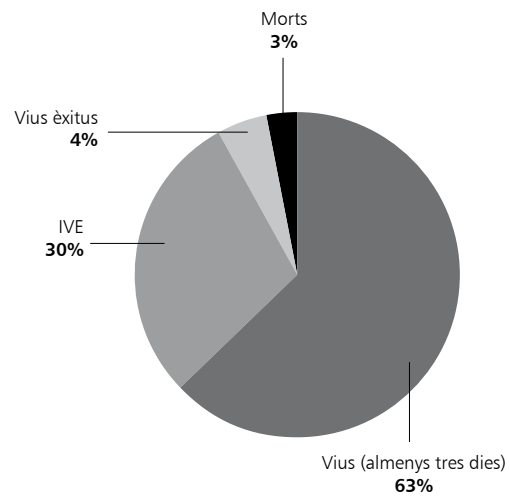
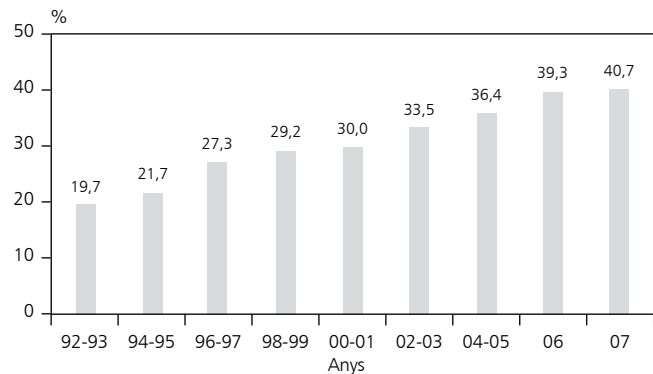


Figura 2. Proporció d'IVEs entre els casos amb DCs (REDCB: 1992-2007)



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: 1992-2007)

Anys	Nadons vius			Nadons morts			Nadons total			Casos IVE			Casos total					
	Naixements Vius	Casos		Naixements Morts	Casos		Naixements Total	Casos		Nre.	Casos IVE		Nre.	Casos total				
		Nre.	% Taxa% ¹		Nre.	% Taxa% ²		Nre.	% Taxa% ³		Nre.	% Taxa% ³		Nre.	% Taxa% ³			
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	163	73,8	1,4	71	5	2,3	7,0	12.085	168	76,0	1,4	53	24,0	0,4	221	100	1,8
1997	12.249	174	67,2	1,4	70	8	3,1	11,4	12.319	182	70,3	1,5	77	29,7	0,6	259	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	212	66,5	1,7	49	7	2,2	14,3	12.378	219	68,7	1,8	100	31,3	0,8	319	100	2,6
2000	12.656	192	67,8	1,5	68	10	3,5	14,7	12.724	202	71,4	1,6	81	28,9	0,6	283	100	2,2
2001	12.687	188	66,2	1,5	70	9	3,2	12,9	12.757	197	69,4	1,5	87	30,6	0,7	284	100	2,2
2002	13.059	186	62,0	1,4	61	9	3,0	14,8	13.120	195	65,0	1,5	105	35,0	0,8	300	100	2,3
2003	14.281	176	64,5	1,2	61	11	4,0	18,0	14.342	187	68,5	1,3	86	31,5	0,6	273	100	1,9
2004	14.592	191	67,7	1,3	67	6	2,1	9,0	14.659	197	69,9	1,3	85	30,1	0,6	282	100	1,9
2005	14.711	192	57,0	1,3	72	6	1,8	8,3	14.783	198	58,8	1,3	139	41,2	0,9	337	100	2,3
2006	14.781	158	60,1	1,1	52	1	0,4	1,9	14.833	159	60,5	1,1	104	39,5	0,7	263	100	1,8
2007	14.814	142	57,3	1,0	48	5	2,0	10,4	14.862	147	59,3	1,0	101	40,7	0,7	248	100	1,7
Global	210.863	2.894	67,3	1,4	1.002	117	2,7	11,7	211.865	3.011	70,1	1,4	1.285	29,9	0,6	4.296	100	2,0

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

Font: 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 (2.091) presenten només un DC o una seqüència, el 21% (912) tenen un quadre de defectes múltiples en el qual no s'ha pogut identificar una síndrome, i el 30% restant (1.285) 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 1992-2007 es recull a la taula 3.

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

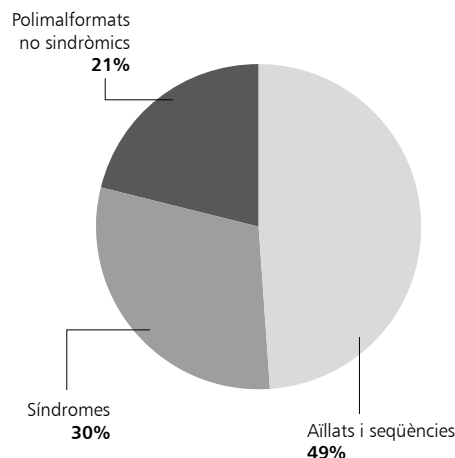
La taula 5 recull la distribució de casos (nadons i IVEs) i taxes de síndrome de Down per edat materna. Com es pot veure a l'última columna, el 62% dels casos són de dones de 35 anys o més, una proporció que està en consonància amb l'elevat percentatge de gestants d'aquestes edats en la població de Barcelona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

Taula 2. Distribució dels casos amb DCs i taxes per centre de naixement o IVE (REDCB: 1992-2007)

Centres	Nombre de casos	Taxa (%)
Institut Dexeus	433	3,57
Hospital del Mar	395	3,22
Casa de Maternitat	499	2,54
Hospital Clínic ¹	189	3,02
Hospital de Sant Pau	237	1,84
Hospital Vall d'Hebron	1.171	3,35
Clínica del Pilar	174	0,87
Clínica Sagrada Família	102	0,73
Clínica Quirón	58	0,75
Clínica Lourdes ²	19	0,71
Clínica del Remei	55	0,59
Hospital de Barcelona	168	1,19
Hospital Sant Joan de Déu	188	4,17
Clínica Sant Jordi	18	0,88
Clínica Delfos	15	0,44
Clínica Sagrat Cor	47	1,28
Clínica Corachán	59	0,51
Clínica Teknon	53	0,48
Altres i no especificat	416	—
Total	4.296	2,03

1. L'Hospital Clínic va tenir maternitat fins al 2002.
2. La Clínica Lourdes va tenir maternitat fins al 2003.

Figura 3. Distribució dels casos amb DCs per tipus de quadre clínic (REDCB: 1992-2007)



Taula 3. Freqüència de les síndromes segons etiologia (REDCB: 1992-2007)

Síndromes	Nombre (%)
Gèniques	210 (17)
Autosòmiques dominants	80
Autosòmiques recessives	74
Lligades al cromosoma X	17
Resta	39
Cromosòmiques	981 (77)
Microdeleccions	21 (2)
Ambientals	49 (4)
Etiologia desconeguda	9 (1)
Total	1.270 (100)

Taula 4. Nombre i taxa dels principals defectes congènits (REDCB: 1992-2007)

Defectes	Nadons	IVE	Total	Taxa per 10.000
Anencefalia	12	82	94	4,4
Espina bífida	29	58	87	4,1
Encefalocele	7	12	19	0,9
Hidrocefàlia	68	115	183	8,6
Anoftàlmia / microftàlmia	17	9	26	1,2
Cataractes	11	1	12	0,6
Micròtia	23	3	26	1,2
Hipoplàsia cor esquerre	18	34	52	2,5
Transposició de grans vasos	92	15	107	5,1
Fenedura palatina (- fen. llavi)	66	6	72	3,4
Fenedura llavi (+/- fen. paladar)	107	34	141	6,7
Atrèsia d'esòfag / fístula T-E	42	10	52	2,5
Atrèsia-estenosi de budell prim	29	4	33	1,6
Atrèsia-estenosi d'anus/recte	41	18	59	2,8
Hipospàdies	162	7	169	8,0
Agenèsia / hipoplàsia renal	78	41	119	5,6
Displàsia renal cística	56	37	93	4,4
Polidactília preaxial	29	2	31	1,5
Reducció de membres	85	37	122	5,8
Hèrnia diafragmàtica	48	21	69	3,3
Omfalocele	27	37	64	3,0
Gastròsquisi	20	13	33	1,6
Deformatats als peus	222	78	300	14,2

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: 1992-2007)

Edat materna	Nadons	IVE	Total	Taxa per 1.000	% del total
<20	3	3	6	1,8	1,2
20-24	5	8	13	0,9	2,6
25-29	21	26	47	0,9	9,5
30-34	33	87	120	1,4	24,1
35-39	40	168	208	4,5	41,9
40-44	19	77	96	12,5	19,3
>44	—	7	7	16,9	1,4
NE	7	9	16	—	—
Total	128	385	513	2,4	100

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 gestants control es van fer almenys una ecografia obstètrica. D'altra banda, la proporció de gestants que no s'havien fet cap ecografia entre la 14a i la 22a setmanes (el moment adient per a fer el cribratge de DCs), que era bastant elevada durant els primers anys del període (1992-1993), presenta una clara tendència a reduir-se (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 la 14a i la 22a setmanes (REDCB: 1992-2007)

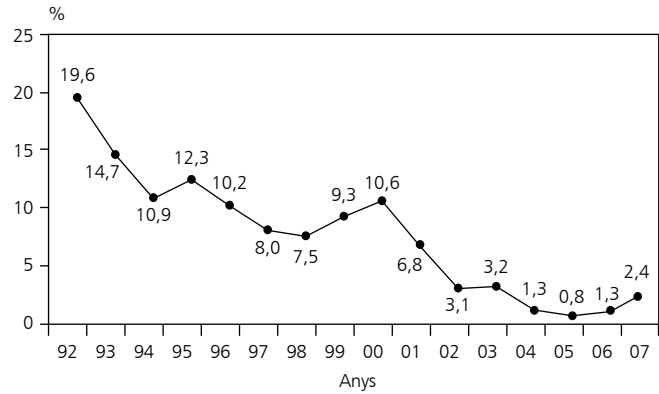


Figura 5. Evolució de la mitjana del nombre d'ecografies obstètriques (REDCB: 1992-2007)

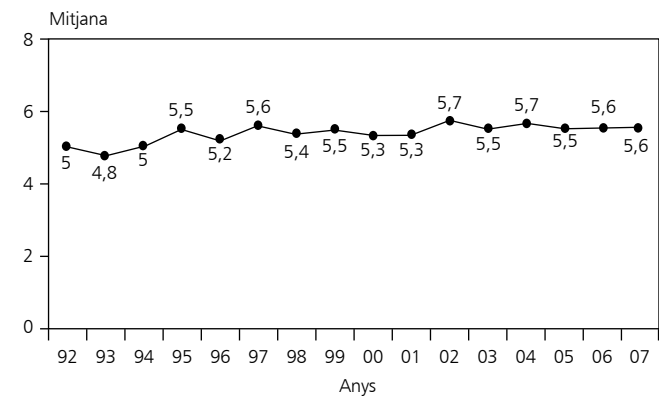
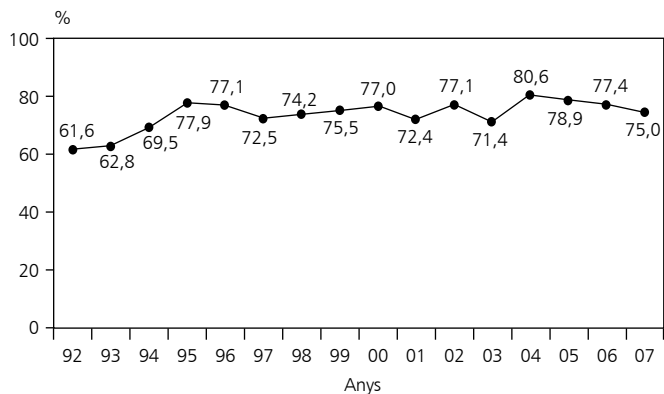


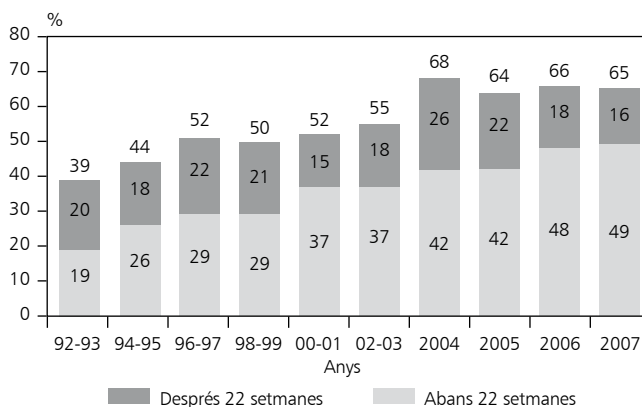
Figura 6. Evolució de la proporció (%) de gestants que es fan més de tres ecografies obstètriques (REDCB: 1992-2007)



2.1.2. Detecció prenatal ecogràfica i IVEs

La taxa de detecció ecogràfica de DCs (n'estan excloses les cromosomopaties detectades mitjançant marcadors) s'ha anat incrementant al llarg del període, situant-se per sobre del 60% els quatre darrers anys (2004-2007), a causa, sobretot, de l'augment de la taxa de detecció precoç (abans de la setmana 23a de gestació), que arriba al 49% el 2007 (figura 7). El nombre d'IVEs 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 DCs abans i després de la setmana 23a d'embaràs (REDCB: 1992-2007)



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 en la població general de gestants s'ha anat incrementant fins al 2004 (figura 9). Tot i 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 va produir com a conseqüència de l'extensió de la utilització del cribratge de la síndrome de Down. Com es pot apreciar a la figura 9, els tres darrers anys d'aquest informe (2005-2007) es produeix una reducció en la proporció de proves invasives. Aquest descens és degut, probablement, a l'ús cada vegada més estès del cribratge en totes les embarassades (independentment de l'edat que tinguin) i a la aplicació estricta del seu resultat per a accedir a les proves invasives quan la xifra de risc excedeix el punt de tall (1/250).

Figura 8. IVEs entre els casos detectats per ecografia (REDCB: 1992-2007)

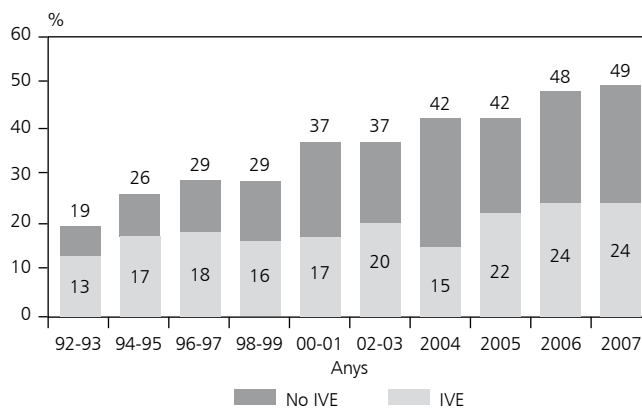
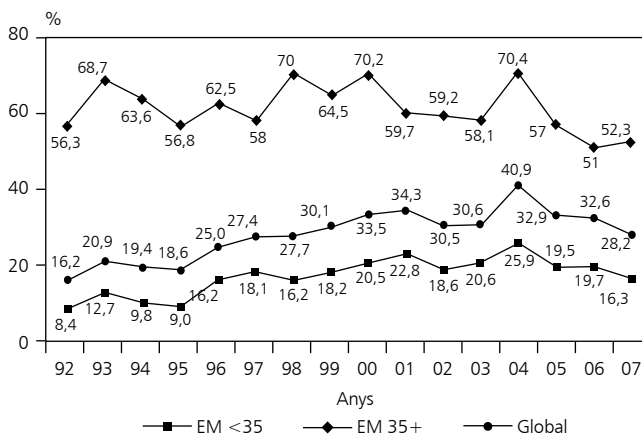


Figura 9. Distribució anual de la proporció de gestants (controls) que se sotmeten a una prova invasiva en dos grups d'edat materna (EM) (REDCB: 1992-2007)



2.2.1.2. En casos amb DCs

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 IVEs

El REDCB ha enregistrat un total de 513 síndromes de Down durant el període 1992-2007. El nombre de casos s'ha anat incrementant al llarg del període en funció dels diagnosticats prenatalment (figura 11), encara que els dos darrers anys (2006 i 2007) s'observa un descens d'aquesta proporció. Aquesta reducció ha fet que durant el 2006 el nombre de casos de síndrome de Down que neixen (12) 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 reducció de diagnòstics prenatals el 2006. Durant el 2007, el nombre de casos de síndrome de Down que neixen (8 casos, amb 3 sense IVE per objecció i només un cas fals negatiu en el cribratge) es normalitza. Caldrà continuar observant, però, la 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: 1992-2007)

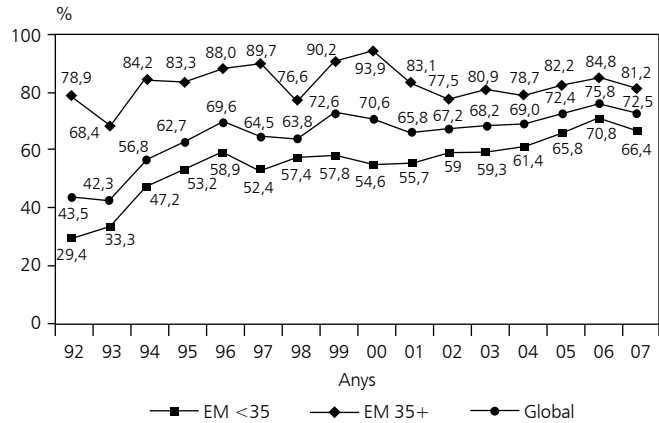


Figura 11. Proporció de casos amb síndrome de Down diagnosticats prenatalment (REDCB: 1992-2007)

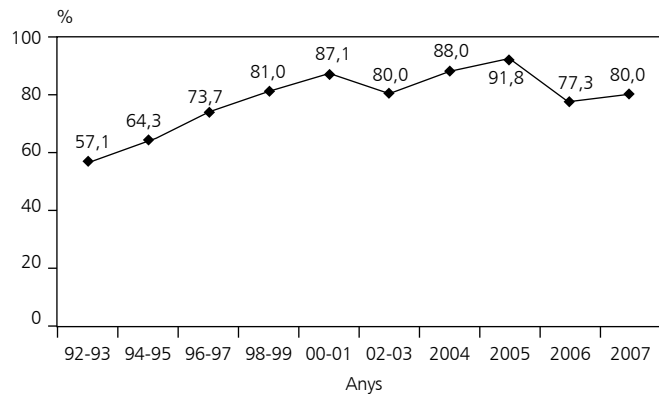
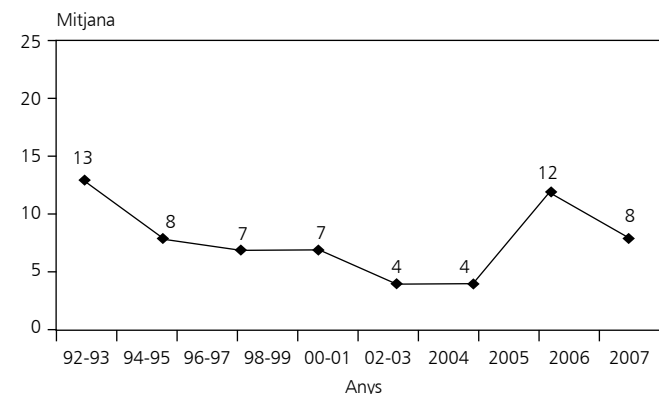


Figura 12. Nombre anual de nadons amb síndrome de Down (REDCB: 1992-2007)



CAPÍTOL 3

DESCRIPCIÓ DE LA POBLACIÓ GENERAL DE GESTANTS (CONTROLS)

És recomanable que un registre de DCs 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 DCs): les seves mares són entrevistades utilitzant exactament els mateixos qüestionaris que les mares dels casos amb DCs. El conjunt de controls representa una mostra de prop del 2% del total de naixements de la ciutat (N = 3.646 en el període 1992-2007).

3.1. Dades demogràfiques

La proporció de mares de més de 34 anys respecte al total va anar augmentant al llarg del anys: des del 15% del 1992 fins al 32% del 2001-2002. Durant el període 2003-2005, es va registrar una certa disminució, i el 2006-2007 es va tornar a arribar al 32-33% (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 fins al 8,8% el 1998-2000, un 16% el 2001-2004, prop del 20% el 2005-2006, i el 27% el 2007. Aquesta pujada té a veure amb l'augment de la immigració a la 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, i una reducció fins a una mitjana de deu visites durant el període 2005-2007.

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. Exposició a substàncies de risc 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

Figura 13. Distribució anual de la proporció de mares de més de 34 anys (REDCB: 1992-2007)

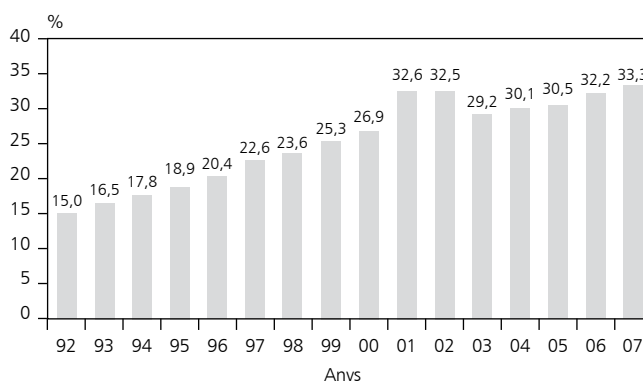


Figura 14. Distribució anual de la proporció de gestants que no han fet la primera visita durant el primer trimestre de la gestació (REDCB: 1992-2007)

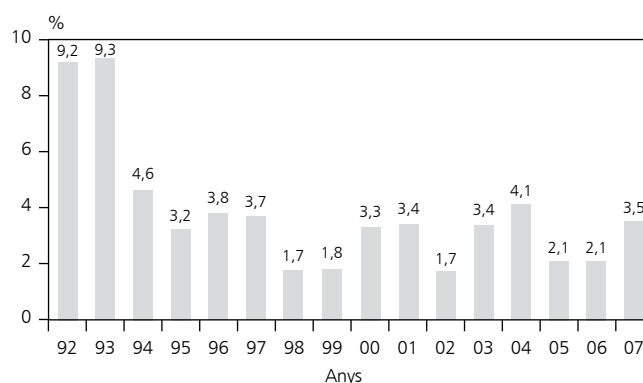
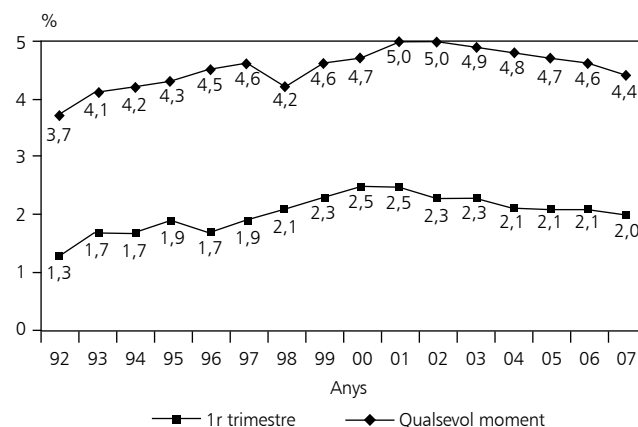


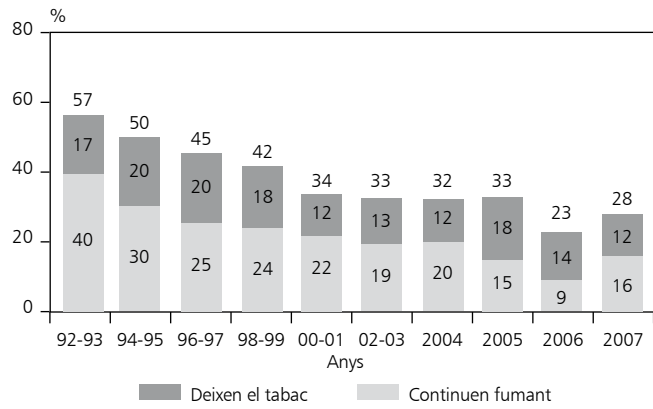
Figura 15. Distribució anual de la mitjana del nombre de medicaments utilitzats per les gestants durant tot l'embaràs i durant el primer trimestre (REDCB: 1992-2007)



prop dels cinc durant tot l'embaràs, encara que des del 2003 s'observa un petit i continuat descens (figura 15).

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, per a situar-se per sota del 30% durant el període 2006-2007 (figura 16). Entre les fumadores també és positiva la disminució de la proporció de les que continuen fumant al final de la gestació. A la figura 16 podem veure que del 40% del bienni 1992-1993 s'ha passat al 20% a partir del 2004.

Figura 16. Evolució de les gestants que fumen (REDCB: 1992-2007)



CONCLUSIONS

- Es presenten dades poblacionals d'un període de setze anys (1992-2007) sobre defectes congènits i salut maternoinfantil en general a la ciutat de Barcelona. Dels 4.296 casos registrats, 3.011 (70%) són nadons, i 1.285 (30%), interrupcions voluntàries de l'embaràs.
- La proporció de casos amb DCs que acaben en interrupcions voluntàries de l'embaràs s'ha doblat al llarg del període (del 19,7% del bienni 1992-1993 al 40,7% del 2007).
- La taxa global de defectes congènits és del 2,0% (l'11,7% 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 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 disminuint molt: ha passat de prop del 20% el 1992) a prop de l'1-2% el 2004-2007.
- La taxa de detecció ecogràfica de defectes congènits s'ha anat incrementant i se situa per sobre del 60% els quatre darrers anys (2004-2007), a causa de l'augment de la taxa de detecció precoç (abans de la setmana 23a de gestació), que arriba al 49% el 2007.
- La utilització de proves invasives per a fer un cariotip s'incrementa al llarg dels 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 tres darrers anys d'aquest informe (2005-2007), es produeix una reducció en la proporció de proves invasives, probablement a causa de l'ús cada vegada més estès del cribratge a totes les embarassades (independentment de l'edat que tinguin) i a l'aplicació estricta del seu resultat per a accedir a les proves invasives quan la xifra de risc excedeix el punt de tall (1/250).
- El nombre de casos amb síndrome de Down s'ha anat incrementant al llarg del període en funció de les diagnosticades prenatalment, encara que els dos darrers anys (2006-2007) s'observa un important descens d'aquesta proporció. Aquesta reducció 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. Tanmateix, l'any 2007 aquesta xifra torna a valors de principis de la dècada dels 2000 (vuit nadons amb tres casos amb objecció de consciència).
- La proporció de gestants amb edats per sobre dels 34 anys s'ha anat incrementant, fins al 32% del bienni 2001-2002, per a situar-se al 30% el trienni 2003-2005 i tornar al 32-33% durant el 2006 i el 2007.
- A causa de l'increment de la immigració, la proporció de gestants estrangeres ha augmentat des del 5,5% dels anys 1992-1997 fins a prop del 27% del 2007.
- 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 es de prop de cinc durant tot l'embaràs, encara que des del 2003 s'observa un petit i continuat descens.
- Al llarg del període es registra un descens de la proporció de gestants que fumen, que ha passat del 57% durant el bienni 1992-1993 a menys del 30% durant el període 2006-2007.
- 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 a menys del 20% durant el 2006 i el 2007.

GRUP COORDINADOR (desembre del 2009)

- Hamil Ajram. Pediatria. H. Sagrat Cor.
- Jordi Almar. Pediatria. H. Quirón.
- Enriqueta Alvarez. 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.
- Carmen Comas. Obstetrícia. H. Dexeus.
- Arturo Conesa. Arxiu. ICGON (Casa de Maternitat).
- 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.
- Joan Carles Ferreres. Anatomia Patològica. H. Vall d'Hebron.
- Anna Fina. Pediatria. H. Vall d'Hebron.
- Josep M. Gairi. Pediatria. H. Dexeus.
- Mònica Gallardo. Arxiu. C. Teknon.
- Mònica Garcia. Arxiu. H. Quirón.
- Esther Gean. Genètica. H. Sant Joan de Déu.
- Gemma Gelabert. Arxiu. H. Sant Joan de Déu.
- Gemma Ginovart. Pediatria. H. Sant Pau.
- Joan Iglesias. Pediatria. C. Sagrada Família.
- Ángeles López. Pediatria. H. Del Mar.
- Jaume Mas. Pediatria. C. Sagrada Família.
- Aurora Montero. Obstetrícia. C. Corachán.
- Ana Muñoz. Obstetrícia. H. Dexeus.
- Antonio Mur. Neonatologia. H. del Mar.
- Alfons Nadal. Anatomia Patològica. ICGON (Casa de Maternitat).
- Manuel Pardos. Pediatria. C. Corachán.
- Daniel Pérez. Arxiu. H. Vall d'Hebron.
- Roser Porta. Pediatria. H. Dexeus.
- Pilar Prats. Obstetrícia. H. Dexeus.
- José Manuel Rodríguez. Pediatria. ICGON (Casa de Maternitat).
- M. Ángeles Rodríguez. Obstetrícia. H. Dexeus.
- Ricardo Rubio. Obstetrícia. H. del Mar.
- Carol Rueda. Obstetrícia. H. del Mar.
- M. Ángeles Sánchez. UDP. H. Vall d'Hebron.
- Elena Scazochio. Perinatologia. H. 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.
- Luis Vilas. Arxiu. H. Sagrat Cor.

CONSELL ASSESSOR (desembre del 2009)

- 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. H. Dexeus.
- 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 / Sociedad Española de Obstetrícia y Ginecología.
- Josep Cararach. Obstetrícia. C. Sant Jordi.
- Vicenç Cararach. Obstetrícia. ICGON (Casa de Maternitat).
- Antonio Cardesa. Anatomia Patològica. H. Clínic.
- Ramón Carreras. Obstetrícia. H. Mar.
- Mònica Corominas. Directora. C. Remei.
- Josep Cubells. Pediatria. H. Sant Pau.
- M. Amparo Cuxart. Associació Afectats d'Espina Bífida.
- Santiago Dexeus. Obstetrícia. H. Dexeus.
- Eduard Diogene. Farmacologia Clínica. H. Vall d'Hebron.
- Francisco Fernández. Director. C. Delfos.
- 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).
- Eduard Gratacòs. Obstetrícia. ICGON (Casa de Maternitat).
- Teresa Higuera. Obstetrícia. H. Vall d'Hebron.
- José M. Ibáñez. Director assistencial. H. Quirón.
- Jaume Iglesias. Societat Catalana de Pediatria.
- Mireia Jané. Generalitat de Catalunya.
- 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.
- Vicens López. Director. H. Quirón.
- Rafael Manzanera. Generalitat de Catalunya.
- Elvira Méndez. Salut i Família.
- Vicente Molina. Pediatria. H. 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.
- Josep M. Payà. Director. C. Teknon.
- Francesc Pla. Obstetrícia. H. Vall d'Hebron.
- Antoni Plasència. Director general 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 Serés. 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 de 2009)

- Montserrat Alegre. Ecografia Obstètrica. Diagnòstic Prenatal.
- Gemma Arnedo. Laboratori Durán 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. H. Dexeus.
- 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.
- Carmen Comas. Ecografia Obstètrica. H. Dexeus.
- Núria Clusellas. Citogenètica. Laboratori del Institut Bioquímic de Catalunya.
- Esther Cuatrecases. Citogenètica. Prenatal Genetics.
- Miguel del Campo. Genètica. H. Vall d'Hebron.
- Miquel Duran Bellido. Citogenètica. Laboratori Duran Bellido.
- Mónica Echevarría. Ecografia Obstètrica. H. Dexeus.
- Ariadna Escalona. Laboratori Duran 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. ICGON (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. 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/H. Dexeus.
- Ana Muñoz. Ecografia Obstètrica H. Dexeus.
- Juan Parra. Ecografia Obstètrica. H. Sant Pau.
- Victoria Penalba. Ecografia Obstètrica. Casa de Maternitat.
- M. Mar Pérez. Citogenètica. H. Sant Joan de Déu.
- M. 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. Presidenta de la ASPB.
- Miguel Rissech. Cardiologia Infantil. H. Sant Joan de Déu.
- M. Ángeles Rodríguez. Ecografia Obstètrica. H. Dexeus.
- Mireia Rodríguez. Centre de Patologia Cel·lular.

- Carolina Rueda. Ecografia Obstètrica. H. Del Mar.
- M. 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. H. Dexeus.
- M. 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 de 2009)

- Agatha Albert. C. Remei.
- 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.
- Eugènia Beges. C. Sagrada Família.
- Helen Borikó. H. del Mar.
- María Caballero. H. Dexeus.
- M. Luz Casanova. H. Vall d'Hebron.
- Roser Coca. C. Delfos.
- M. José Coll. H. 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. C. Remei.
- 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.
- Julio Juanes. H. Sant Pau.
- 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. H. Quirón.
- Christian Martínez. H. Dexeus.
- Josefina Martínez. H. Sant Pau.
- Laura Martínez. H. Sant Joan de Déu.
- Lluís Martínez. H. Sant Pau.
- Lourdes Martínez. H. Sant Pau.
- Isabel Mas. C. Teknon.
- Sonia Melgar. C. Pilar.
- M. Luisa Mera. C. Sagrada Família.
- Núria Miró. H. Sagrat Cor.
- Gloria Nicolás. H. Sant Joan de Déu.
- Marisa Nogal. H. Quirón.
- Sílvia Núñez. H. 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.
- Glòria Rosell. 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. 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 empezó a funcionar con cobertura poblacional en 1992. La tasa global de casos con defectos congénitos (DCs) registrada en el período 1992-2007 ha sido del 2%. De los 4.296 casos detectados entre 211.865 gestaciones, 3.011 (el 70%) son recién nacidos (RN), y 1.285 (el 30%), productos de interrupciones voluntarias del embarazo (IVEs). La proporción de casos que acaban en IVE se ha doblado a lo largo del período (desde el 19,7% del bienio 1992-1993 hasta el 40,7% de 2007).

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 (2,4 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.^a y 22.^a ha ido disminuyendo a lo largo del período, desde casi el 20% en 1992 hasta alrededor del 1-3% en el período 2004-2007. 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 DCs ha ido aumentando a lo largo del período y se sitúa por encima del 60% los cuatro últimos años (2004-2007), debido al incremento de la tasa de detección precoz (antes de la semana 23.^a de gestación), que llega al 49% en 2007. La proporción de IVEs entre estos casos detectados antes de la semana 23.^a 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 trisomía 21) mediante métodos tanto ecográficos como bioquímicos. Los tres últimos años (2005-2007), se produce un descenso de la proporción de pruebas invasivas, probablemente debido al uso cada vez más extendido del cribado en todas las embarazadas (independientemente de su edad) y a la aplicación estricta de su resultado para acceder a las pruebas invasivas cuando la cifra de riesgo excede el punto de corte (1/250).

El número de casos con síndrome de Down ha ido en aumento en función de los diagnosticados prenatalmente, aunque durante los dos últimos años (2006-2007) se observa un 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 (12). Durante 2007, este número (8 casos, 3 sin IVE por objeción y solo un caso falso negativo en el cribado) se normaliza.

Utilizando los datos recogidos para los controles, se presenta información poblacional sobre la evolución de la proporción de madres de más de 34 años, el 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 de más de 34 años ha ido aumentando desde el 15% en 1992 hasta el 32% del bienio 2001-2002, para descender al 29-30% en el período 2003-2005 y volver al 32-33% en 2006 y 2007. La proporción de gestantes de países extranjeros ha pasado del 5,5% en el período 1992-1997 al 20% en 2005-2006 y el 27% en 2007. 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 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 para situarse por debajo del 30% durante el período 2006-2007. 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 para situarse por debajo del 20% durante 2006 y 2007.

SUMMARY

The Barcelona Birth Defects Registry (REDCB) is a multidisciplinary project currently covering almost all maternity units in the city. It is co-ordinated by the Health Information Systems Service (SEGIS) attached to the *Agència de Salut Pública de Barcelona* (Barcelona Public Health Agency - ASPB). The REDCB began offering population-based coverage in 1992. The global birth defects (BD) case rate during the 1992-2007 period was 2%. Out of the 4,296 registered cases among 211,865 pregnancies, 3,011 (70%) were newborns (NB) and 1,285 (30%) the result of Voluntary Termination of Pregnancy (VTP). The proportion of cases ending in VTP has doubled over the period (from 19.7% in 1992-93 to 40.7% in 2007).

Of all the cases, 49% had an isolated birth defect or a sequence, while 21% had a nonsyndromic multiple defects pattern and the remaining 30% were syndromes. Of these, the highest rate corresponded to Down syndrome (2.4 per thousand).

Practically all controls' mothers had at least one pre-natal scan, with a mean of above 5. The percentage of pregnant women undergoing no scan between 14 and 22 weeks of gestation has decreased over the period, from almost 20% in 1992 to around 1-3% in 2004-2007. The percentage of pregnant women undergoing more than 3 ultrasound examinations increased, standing at over 70% since 1994.

The ultrasound BD detection rate has grown during the period and stood at over 60% during the last 4 years of the study (2004-2007), mostly due to an increase in the early detection rate (before 23 weeks of gestation), which reached 49% in 2007. The proportion of VTP among those cases detected before 23 weeks also increased, but to a lesser extent than detection, probably due to the fact that an increasing number of less severely affected cases are detected which have less probability of resulting in a VTP.

Furthermore, the rate of pregnant women undergoing an invasive procedure has increased over the period. Younger mothers (<35 years) account for most of the increase, as they are subject to higher screening pressure (especially for trisomy 21) using ultrasound and biochemical methods. A decrease in the proportion of invasive procedures over the last 3 years (2005-2007) is observed, probably due to the increasingly widespread use of screening in all pregnant women (regardless of their age) and the strict application of its result for going on to invasive procedures when the risk figure exceeds the cut-off point (1/250).

The number of Down syndrome cases has increased over the period due to prenatal diagnosis, although a decrease of this proportion during 2006 and 2007 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). However, during 2007 this figure settles down: 8 cases, 3 without VTP

due to objection and only one false negative in the screening) settled down.

Using controls' data, population information is presented on the evolution of the proportion of mothers over the age of 34 years, the mother's birthplace, number of visits to the obstetrician and timing of the first appointment. The proportions of pregnant women exposed to medications and cigarette smoking are 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 32-33% in 2006 and 2007. The proportion of pregnant women from foreign countries has increased from 5.5% during 1992-1997 to around 20% during 2005-2006 and 27% in 2007. The percentage of pregnant women not going for a first appointment with the obstetrician during the first three months has decreased, standing at below 5% since 1994.

The number of medications taken during pregnancy is increasing, with a mean of almost 5 in the last five years of the study, although a small but constant decrease since 2003 is observed.

As for smoking, the evolution of the percentage of pregnant women who smoke has been very positive, falling from 57% in 1992-1993 to below 30% during the period 2006-2007. Among smokers, also positive was the evolution of the percentage of pregnant women who continue smoking at the end of their pregnancy, which fell from 40% in 1992-1993 to below 20% in 2006 and 2007.

C S B Consorci Sanitari de Barcelona

 **Agència
de Salut Pública**