



Anomalías congénitas del sistema nervioso en menores de un año en la Comunitat Valenciana. Un estudio epidemiológico descriptivo (2007-2022)

Nervous System Anomalies in infants less than one year of Valencian Region (Spain). A descriptive epidemiological study (2007-2022)

AUTORES

- (1) Silvia Gimeno-Martos
(2) Laura García-Villodre [ORCID: 0000-0001-9094-7107]
(2,3) Lucía Páramo-Rodríguez [ORCID: 0000-0002-2952-564X]
(2) Berta Arribas-Díaz [ORCID: 0000-0003-2414-0510]
(2,3) Laia Barrachina-Bonet [ORCID: 0000-0002-5272-265X]
(2,3) Carmen Martos [ORCID: 0000-0001-6017-7930]
(2,3) Clara Caveró-Carbonell [ORCID: 0000-0002-4858-6456]

FILIACIONES

- (1) Centro de Salud Pública de Torrente. Generalitat Valenciana. VALENCIA, ESPAÑA.
(2) Área de Investigación Enfermedades Raras. Fundación para el Fomento de la Investigación Sanitaria y Biomédica de la Comunitat Valenciana (Fundació FISABIO). VALENCIA, ESPAÑA.
(3) Unidad Mixta de Investigación en Enfermedades Raras. Fundación para el Fomento de la Investigación Sanitaria y Biomédica de la Comunitat Valenciana-Universitat de València (FISABIO-UVGE). VALENCIA, ESPAÑA.

FINANCIACIÓN

No hubo.

CITA SUGERIDA

Gimeno-Martos S, García-Villodre L, Páramo-Rodríguez L, Arribas-Díaz B, Barrachina-Bonet L, Martos C, Caveró-Carbonell C. Anomalías congénitas del sistema nervioso en menores de un año en la Comunitat Valenciana. Un estudio epidemiológico descriptivo (2007-2022). Rev Esp Salud Pública. 2026; 100: 29 de octubre e202610085.

Los autores declaran que no existe ningún conflicto de intereses

RESUMEN

FUNDAMENTOS // Las anomalías congénitas y, en concreto, las del sistema nervioso (ACSN) son un importante problema de Salud Pública y contribuyen a una alta mortalidad perinatal e infantil. El objetivo de este trabajo fue determinar y describir la tendencia y distribución de las ACSN en la Comunitat Valenciana, en menores de un año, durante el periodo 2007-2022.

MÉTODOS // Se realizó un estudio transversal. Se seleccionaron los nacidos vivos, nacidos muertos e interrupciones voluntarias del embarazo del Registro poblacional de anomalías congénitas de la Comunitat Valenciana con ACSN entre 2007-2022. Se describieron las variables de estudio, se calculó la prevalencia según metodología EUROCAT por cada 10.000 nacimientos (incluyendo nacidos vivos y muertos) y la probabilidad de supervivencia en los nacidos vivos con el método Kaplan-Meier. El análisis estadístico fue realizado mediante Excel y el software IBM SPSS Statistics 23.

RESULTADOS // Se identificaron 1.862 casos, con una prevalencia de 26,1 por cada 10.000 nacimientos. Predominaron los nacidos vivos (54,6%) y la Hidrocefalia fue el subgrupo de malformaciones de ACSN más frecuente (20,7%). La probabilidad de supervivencia fue del 94,9%, identificando diferencias entre subgrupos de ACSN. Respecto a las gestantes, la edad media fue de 31,9 años y el país de nacimiento mayoritario fue España (69,1%). La mayor prevalencia de casos con ACSN se identificó en las gestantes menores de veinte años (38,4 por cada 10.000 nacimientos) y en las residentes en la provincia de Castellón (34,1 por cada 10.000 nacimientos).

CONCLUSIONES // La prevalencia de casos con ACSN es similar a la de la red de registros europeos de anomalías congénitas. Identificar mayor prevalencia de casos en las embarazadas más jóvenes o en las residentes en Castellón podría estar relacionado con la mayor proporción de gestantes procedentes de determinados países presentes en esa provincia.

PALABRAS CLAVE // Anomalías congénitas; Sistema nervioso; Sistemas de información; Epidemiología; Prevalencia.

ABSTRACT

BACKGROUND // Nervous system congenital anomalies (NSCA) are an important health problem and represent a high perinatal and infant mortality. The aim of this paper was to determine and describe the trend and distribution of the NSCA in the Valencian Region, in children under one year of age, during the period 2007-2022.

METHODS // A cross-sectional study was performed. Live births, stillbirths and termination of pregnancy for fetal anomaly with NSCA were selected from the congenital anomalies population-based Registry of Valencian Region between 2007-2022. The study variables were described, the prevalence according to EUROCAT methodology per 10,000 births (included live and still birth) and the survival rate in live births was estimated using the Kaplan-Meier method. Statistical analyses were performed using Microsoft Excel and IBM SPSS Statistics 23.

RESULTS // 1,862 cases were identified, the overall prevalence was 26.1/10,000 births. The most common type of end-pregnancy was live births (54.6%) and Hydrocephalus was the most frequent congenital malformation subgroup of NSCA (20.7%). In live births, the survival rate was 94.9% and statistically significant differences were identified according to NSCA. Regarding the pregnant women, mean age was 31.9 years and the majority birth country was Spain (69.1%). The highest prevalence was in the group under twenty years old (38.4/10,000 births) and in pregnant women resident in Castellón (34.1/10,000 births).

CONCLUSIONS // The prevalence of cases with NSCA is similar than European network registries of congenital anomalies. Identifying higher prevalence of cases among the youngest pregnant women or residents in Castellón, it could be connected to the higher presence in that province of pregnant women from certain countries.

KEYWORDS // Congenital anomalies; Nervous system; Health information systems; Epidemiology; Prevalence.

INTRODUCCIÓN

Las anomalías congénitas (AC) y, en concreto, las anomalías congénitas del sistema nervioso (ACSN), suponen un importante problema de salud global consecuencia de la alta morbi-mortalidad que provocan en la población pediátrica. La literatura científica pone de manifiesto que estas malformaciones tienen un origen predominantemente genético; no obstante, diversos estudios han establecido asociaciones múltiples derivadas de una carencia de yodo o ácido fólico en las mujeres gestantes, así como factores ambientales, teratogénicos, exposición a tóxicos y derivados de una atención prenatal insuficiente (1-4).

Las ACSN hacen referencia a toda anomalía del desarrollo morfológico, estructural o funcional con afectación de la estructura del tubo neural (5,6). Pueden asociarse a mortalidad y discapacidad infantil (7) y en Europa representan una prevalencia de 26,8 por cada 10.000 nacimientos para el periodo 2007-2022 (8).

Las discapacidades físicas y/o mentales que ocasionan suelen ser de carácter grave e incapacitantes, afectando al paciente de por vida y también a su entorno familiar, provocando así un elevado coste sanitario, social y emocional debido a la cronicidad de estas patologías. Su abordaje en la atención, tratamiento y seguimiento requieren de una gestión con enfoque multidisciplinar desde el entorno sani-

tario, teniendo presente que, además, estas anomalías pueden estar vinculadas a síndromes u otras malformaciones congénitas (5,7).

Además, el riesgo de mortalidad asociado a estas AC supone un grave e importante problema, lo que subraya la vital importancia de disponer de un diagnóstico temprano que facilite la implementación de la estrategia idónea para su abordaje (6,9). Se trata de un enfoque dirigido a minimizar los riesgos para la salud y las comorbilidades de la población pediátrica afecta, un proceso complejo puesto que la mitad de las AC no tienen causa específica (10,11).

El desarrollo de sistemas de información es decisivo, por ser la base para la vigilancia y la investigación clínica, básica y epidemiológica. En Europa, en 1979, se creó la Red de Registros Poblacionales para la Vigilancia Epidemiológica de Anomalías Congénitas (EUROCAT), que cubre el 25% de nacimientos anuales y los registros que la componen siguen una metodología, criterios y controles de calidad estandarizados, permitiendo la comparación entre ellos (12). En la Comunitat Valenciana existe el Registro Poblacional de AC de la Comunitat Valenciana (RPAC-CV) que, además de formar parte del Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunitat Valenciana (13), es miembro de pleno derecho de EUROCAT desde el año 2011. Asimismo, se trata de uno de los registros de mayor cobertura en Europa por el número de nacimientos vigilados

Este artículo tiene una licencia Creative Commons Atribución-NoComercial-SinDerivadas 4.0 Internacional. Usted es libre de Compartir (copiar y redistribuir el material en cualquier medio o formato) bajo los siguientes términos: Atribución (debe darse el crédito apropiado, proporcionar un enlace a la licencia e indicar si se realizaron cambios. Puede hacerlo en cualquier manera razonable, pero no de alguna manera que sugiera que el licenciante lo respalda a usted o su uso); No comercial (no podrá utilizar el material con fines comerciales); Sin derivados (si remezcla, transforma o construye sobre el material, no puede distribuir el material modificado); Sin restricciones adicionales (no puede aplicar términos legales o medidas tecnológicas que restrinjan legalmente a otros hacer cualquier cosa que la licencia permita).
<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>

anualmente, presentando durante el periodo 2007-2022 un total de 709.331 nacimientos (distribuidos en el 52% en Valencia, el 36% en Alicante y el 12% en Castellón) (14). Con un periodo de vigilancia de dieciséis años y la inclusión de diferentes tipos de finalización del embarazo, el RPAC-CV abarca una amplia cobertura poblacional y proporciona datos de calidad sobre la vigilancia de AC en la Comunitat Valenciana. En concreto, las ACSN destacan por su frecuencia, situándose en el cuarto grupo más frecuente de AC dentro del RPAC-CV (15).

Con la finalidad de describir la situación de las ACSN, se planteó como objetivo de este trabajo determinar y describir la tendencia y la distribución de este grupo en la Comunitat Valenciana, en menores de un año, durante el periodo 2007-2022.

SUJETOS Y MÉTODOS

Se realizó un estudio epidemiológico transversal de los casos con ACSN a partir de los datos obtenidos del RPAC-CV. La inclusión de casos en dicho registro se rige por el protocolo establecido por EUROCAT (16). Se registran las AC mayores (malformaciones que representan un riesgo vital, requieren cirugía o implican secuelas severas) y, sólo si están asociadas a una AC mayor, se registran las AC menores (las cuales no presentan secuelas significativas, ni alteraciones en la calidad o esperanza de vida), todas ellas identificadas tanto prenatalmente como durante el primer año de vida.

Para este estudio se seleccionaron los nacidos vivos, los nacidos muertos y las interrupciones voluntarias del embarazo (IVE) por AC cuyo embarazo

finalizó durante el periodo 2007-2022, residentes en la Comunitat Valenciana con al menos una ACSN (códigos Q00-Q07 de la Clasificación Internacional de Enfermedades 10ª Revisión, con la extensión de la *British Paediatric Association* [CIE10-BPA]) (16). Dado el carácter poblacional del RPAC-CV, se incluyeron todos los casos que cumplieran los criterios de estudio durante el periodo analizado, sin muestreo.

Se identificó el número total de casos con ACSN y se calculó la distribución por año, la media de casos/año, así como las prevalencias y sus intervalos de confianza al 95% (IC95%), y se observó la evolución temporal.

Las variables de los casos incluidas en el análisis fueron: tipo de finalización de la gestación (nacidos vivos/nacidos muertos/IVE); sexo (hombre/mujer); tipo de embarazo (simple/múltiple); momento del diagnóstico (prenatal/postnatal); peso (menor o igual de 1.500 g/entre 1.501 y 2.500 g/ entre 2.501 y 3.999 g/ igual o mayor de 4.000 g) y semanas de gestación en el momento de la finalización del embarazo. En los nacidos vivos, se estimó la probabilidad de supervivencia en la primera semana de vida con el método Kaplan-Meyer.

Por último, se identificó el total de otras AC (que no pertenecen al sistema nervioso [ACnSN]) presentes en los casos. Se clasificaron según el grupo de la CIE10-BPA al que pertenecían y se identificó su distribución.

En el análisis de las variables relacionadas con las embarazadas de casos con ACSN, se incluyó la edad de la gestante en el momento de finalización del embarazo (edad media, mínima, máxima y distribución por grupos: menor de

veinte/entre veinte y veinticuatro/entre veinticinco y veintinueve/entre treinta y treinta y cuatro/entre treinta y cinco y treinta y nueve/más de treinta y nueve años).

También se calcularon las prevalencias conforme a la metodología estandarizada de EUROCAT (16). El numerador incluyó todos los casos (nacidos vivos, nacidos muertos e IVE) y el denominador por cada 10.000 nacimientos incluyó los nacidos vivos y nacidos muertos, y sus IC95%. Según EUROCAT, existen ligeras discrepancias entre el numerador y el denominador, ya que las IVE se incluyen en el numerador, pero no en el denominador, si bien no son lo suficientemente grandes como para tener un efecto significativo en la prevalencia. Asimismo, se estimaron las prevalencias por grupos de edad y provincia de residencia.

El análisis estadístico fue realizado mediante *Excel* y el software *IBM SPSS Statistics 23*, utilizando los IC95% para identificar posibles diferencias estadísticamente significativas.

RESULTADOS

Durante el periodo 2007-2022 se registraron en la Comunitat Valenciana un total de 1.862 casos, menores de un año, con al menos una ACSN, lo que supone una prevalencia de 26,1 por cada 10.000 nacimientos (IC95%: 24,9-27,3).

Respecto a la distribución de los casos por año de finalización del embarazo, se observó que la media de casos anuales fue de 116,4 casos, siendo el año 2008 (151 casos) el de mayor número de casos registrados y 2021 (83 casos) el de menor. Se observó en

la tendencia temporal que las prevalencias a lo largo del periodo se mantuvieron estables, con un aumento en 2016 y un descenso en 2010, pero sin encontrar diferencias estadísticamente significativas entre años [TABLA 1].

Además, según el tipo de finalización del embarazo, se observó que nacidos vivos fue el más frecuente con 1.017 casos (54,6%), seguido de IVE con 790 casos (42,4%) y nacidos muertos con 55 casos (3%).

La prevalencia en nacidos vivos fue de 14,2 por cada 10.000 nacimientos (IC95%:13,4-15,1), en IVE de 13 por cada 10.000 nacimientos (IC95%:12,1-14) y en nacidos muertos de 0,8 por cada 10.000 nacimientos (IC95%:0,6-1), encontrándose diferencias estadísticamente significativas entre los tres tipos de finalización. Durante el periodo de estudio, las prevalencias fueron estables en los tres tipos de finalización del embarazo, aunque se detectó en IVE un aumento estadísticamente significativo en el año 2011 en relación al año anterior [TABLA 1].

En relación al sexo de los casos, se observó que el 31,8% fueron hombres y el 26,5% mujeres (el 41,7% eran IVE con sexo desconocido). Según el tipo de finalización del embarazo, en los nacidos vivos el 53,9% eran hombres y el 46,1% mujeres, y en los casos nacidos muertos el 60% fueron hombres, el 38,2% mujeres y en el 1,8% se desconocía esta información [TABLA 2].

Hubo 1.733 casos de gestación simple (93,1%) y 129 casos de gestación múltiple. En nacidos vivos, la gestación simple representaba el 89%, en nacidos muertos el 80% y en IVE la cifra ascendía al 99,2%.

Tabla 1

Distribución, prevalencia por cada 10.000 nacimientos e intervalos de confianza al 95% de los casos con anomalías congénitas del sistema nervioso según el tipo y año de finalización del embarazo, Comunitat Valenciana 2007-2022.

Año	Total casos			Nacidos vivos			Interrupciones voluntarias del embarazo			Nacidos muertos										
	N ^(a)	% ^(b)	P ^(c)	IC195% ^(d)	ICS95% ^(e)	N ^(a)	% ^(b)	P ^(c)	IC195% ^(d)	ICS95% ^(e)	N ^(a)	% ^(b)	P ^(c)	IC195% ^(d)	ICS95% ^(e)					
2007	109	5,9	19,8	16,1	23,5	56	5,5	10,2	7,5	12,8	53	6,7	9,6	7	12,2	0	0	0	0	
2008	151	8,1	26,1	22	30,3	90	8,8	15,6	12,4	18,8	56	7,1	9,7	7,1	12,2	5	9,1	0,9	0,1	1,6
2009	113	6,1	21,3	17,4	25,3	66	6,5	12,6	9,5	15,5	46	5,8	8,7	6,2	11,2	1	1,8	0,2	-0,2	0,6
2010	93	5	18	14,3	21,6	66	6,5	12,8	9,7	15,8	26	3,3	5	3,1	7	1	1,8	0,2	-0,2	0,6
2011	124	6,7	24,9	20,5	29,3	71	7	14,3	10,9	17,6	51	6,5	10,2 ^(*)	7,4	13	2	3,6	0,4	-0,2	1
2012	104	5,6	22	17,8	26,3	63	6,2	13,3	10,1	16,6	41	5,2	8,7	6	11,3	0	0	0	0	0
2013	137	7,4	31,3	26,1	36,5	76	7,5	17,4	13,5	21,3	59	7,5	13,5	10	16,9	2	3,6	0,5	-0,2	1,1
2014	127	6,8	28,6	23,6	33,5	60	5,9	13,5	10,1	16,9	61	7,7	13,7	10,3	17,2	6	10,9	1,3	0,3	2,4
2015	121	6,5	27,7	22,7	32,6	67	6,6	15,3	11,7	19	48	6,1	11	7,9	14,1	6	10,9	1,4	0,3	2,5
2016	148	8	34,9	29,3	40,6	74	7,3	17,5	13,5	21,4	73	9,2	17,2	13,3	21,2	1	1,8	0,2	-0,2	0,7
2017	129	7	31,7	26,3	37,2	69	6,8	17	13	21	53	6,7	13	9,5	16,5	7	12,7	1,7	0,4	3
2018	111	6	28,8	23,5	34,2	58	5,7	15,1	11,2	18,9	45	5,7	11,7	8,3	15,1	8	14,5	2,1	0,6	3,5
2019	121	6,5	32,1	26,4	37,9	63	6,2	16,7	12,6	20,9	53	6,7	14,1	10,3	17,9	5	9,1	1,3	0,2	2,5
2020	105	5,6	29	23,5	34,6	59	5,8	16,3	12,2	20,5	42	5,3	11,6	8,1	15,1	4	7,3	1,1	0	2,2
2021	83	4,5	23,1	18,1	28	37	3,6	10,3	7	13,6	42	5,3	11,7	8,1	15,2	4	7,3	1,1	0	2,2
2022	86	4,6	23,9	18,9	29	42	4,1	11,7	8,2	15,2	41	5,2	11,4	7,9	14,9	3	5,5	0,8	-0,1	1,8
TOTAL	1.862	100	26,1	24,9	27,3	1.017	100	14,2	13,4	15,1	790	100	13	12,1	14	55	100	0,8	0,6	1

(a) N: número. (b) %: porcentaje. (c) P: prevalencia. (d) IC95%: Intervalo de confianza inferior al 95%. (e) ICS95%: Intervalo de confianza superior al 95%. (*) Diferencias estadísticamente significativas.

Tabla 2
Distribución número y porcentaje de casos con anomalías congénitas del sistema nervioso según sexo y tipo de nacimiento, Comunitat Valenciana, 2007-2022.

Sexo	Tipo de nacimiento							
	Nacidos vivos		Nacidos muertos		Interrupciones voluntarias del embarazo		Total casos	
	n	%	n	%	n	%	n	%
Hombre	548	53,9	33	60	11	1,4	592	31,8
Mujer	469	46,1	21	38,2	4	0,5	494	26,5
Desconocido	0	-	1	1,8	775	98,1	776	41,7
Total	1.017	100	55	100	790	100	1.862	100

n: número de casos; %: porcentaje.

Según el momento del diagnóstico, se detectaron 1.123 casos prenatalmente (60,3%), 724 posnatalmente (38,9%) y en 15 casos no se disponía de esta información (0,8%). Teniendo en cuenta solo el diagnóstico prenatal, la semana gestacional media de diagnóstico fue 20,2 (rango entre 7-40 semanas de gestación).

En el momento de finalización del embarazo, la media de peso fue de 2.565,3 g. El 31,3% pesaron entre 2.501 g y 3.999 g, seguidos del 16,3% con entre 1.501 g y 2.500 g. El 1,5% pesó 4.000 g o más y el 7,6% 1.500 g o menos. El 43,3% de los casos tuvo peso desconocido (el 97,8% debido a casos que eran IVE). Respecto a la semana de finalización de la gestación, en nacidos vivos la más frecuente fue la 38 (18,1%) y en nacidos muertos destacaban las semanas 23 y 31 (9,1%). Por último, en IVE, la semana más frecuente fue la 22 (16,2%).

En cuanto a las malformaciones identificadas en los casos, puesto que algunos tenían más de una malformación, se identificaron 2.190 ACSN. Se

obtuvo su distribución por subgrupo de ACSN según la CIE10-BPA y se identificó la *Hidrocefalia congénita* como la más frecuente (20,7%), seguida de la *Microcefalia* (16,8%), de las *Malformaciones congénitas del cuerpo calloso* (dentro del subgrupo de *Otras malformaciones congénitas del cerebro*) (11,4%), de la *Espina bífida* (de cualquier localización y asociada o no a hidrocefalia) (8,9%) y de la *Anencefalia* (8%) [TABLA 3]. El resto de ACSN representaron en conjunto un 10,4%, siendo estas principalmente el *Encefalocele* (3,5%) y el *Síndrome de Arnold-Chiari* (3,2%).

Teniendo en cuenta sólo a los nacidos vivos, el 16% fallecieron durante el periodo de estudio, siendo el 50,3% de los fallecidos hombres. La probabilidad de supervivencia para el total de nacidos vivos con ACSN a la semana de vida fue de 94,9% (IC95%:93,3-96,1), no encontrándose diferencias estadísticamente significativas entre sexos. Sin embargo, sí se identificaron diferencias entre subgrupos de ACSN [TABLA 3]. En concreto, en los casos de *Anencefalia*

Tabla 3
Distribución de las anomalías congénitas, del grupo del sistema nervioso, de los casos con anomalías congénitas del sistema nervioso y su probabilidad de supervivencia a la semana de vida en los nacidos vivos, según el subgrupo de la CIE10 con la extensión de la *British Paediatric Association*, Comunitat Valenciana, 2007-2022.

Subgrupo CIE10- BPA ^(a)	Anomalías congénitas del sistema nervioso	Número	Porcentaje (%)	Probabilidad de supervivencia (%)	IC195% ^(b)	ICS95% ^(c)
Q00	Anencefalia y malformaciones similares	176	8	9,1	0,5	33,3
Q01	Encefalocele	77	3,5	90,9	68,3	97,7
Q02	Microcefalia	368	16,8	97,7	95,5	98,9
Q03	Hidrocefalia congénita	454	20,7	94,6	91	96,8
Q04	Otras malformaciones congénitas del cerebro	756	34,5	93,7	90,7	95,7
Q04.0	Malformaciones congénitas del cuerpo calloso	250	11,4	-	-	-
Q05	Espina bífida	195	8,9	98,2	87,6	99,7
Q06	Otras malformaciones congénitas de la médula espinal	46	2,1	97,1	80,9	99,6
Q07	Otras malformaciones congénitas del sistema nervioso	118	5,4	96,1	85,2	99
Q07.0	Síndrome de Arnold-Chiari	69	3,2	-	-	-
TOTALES GRUPO Q00-Q07		2.190	100	94,9	93,3	96,1

(a) CIE10-BPA: Clasificación Internacional de Enfermedades 10ª revisión con extensión de *British Paediatric Association*.
(b) IC195%: Intervalo de confianza inferior al 95%. (c) ICS95%: Intervalo de confianza superior al 95%.

se obtuvo una probabilidad de supervivencia inferior (9,1% [IC95%:0,5-33,3]) a todos los otros subgrupos, que obtuvieron valores de 90,9% (IC95%:68,3-97,7) para *Encefalocele* hasta 98,2% (IC95%:87,6-99,7) para *Espina Bífida*.

Se identificaron las ACnSN asociadas, encontrándose que el 39,9% de casos tenían al menos una ACnSN. En concreto 743 casos presentaron 1.708

ACnSN. Las más frecuentes fueron las *Malformaciones congénitas del Sistema Circulatorio* (32,8%), siendo las más habituales las comunicaciones interventriculares e interauriculares; en segundo lugar, las *Malformaciones congénitas y deformidades del Sistema Músculo-Esquelético* (23,7%) y, en tercer lugar, las *Malformaciones congénitas del ojo, oído, cara y cuello* (7,2%)

[TABLA 4].

Tabla 4
Distribución de las anomalías congénitas, fuera del grupo del sistema nervioso, asociadas en los casos con anomalías congénitas del sistema nervioso, Comunitat Valenciana, 2007-2022.

Subgrupo CIE10-BPA ^(a)	Anomalías congénitas asociadas (fuera del sistema nervioso)	Número	Porcentaje (%)
Q10-Q18	Malformaciones congénitas del ojo, oído, cara y cuello	179	10,5
Q20-Q28	Malformaciones congénitas del Sistema Circulatorio	560	32,8
Q21.0	Comunicación interventricular	78	4,6
Q21.1	Comunicación interauricular	194	11,4
Q30-Q34	Malformaciones congénitas del Sistema Respiratorio	52	3
Q35-Q37	Labio leporino y fisura del paladar	40	2,3
Q38-Q45	Malformaciones congénitas del Sistema Digestivo	80	4,7
Q50-Q56	Malformaciones congénitas de los Órganos Genitales	79	4,6
Q60-Q64	Malformaciones congénitas del Sistema Urinario	116	6,8
Q65-Q79	Malformaciones congénitas y deformidades del Sistema Músculo-Esquelético	334	19,6
Q80-Q89	Otras malformaciones congénitas	177	10,4
Q90-Q99	Anomalías Cromosómicas, no clasificadas en otra parte	48	2,8
D18.10, D82.1, P35.0, P35.1, P35.4, P35.8, P37.1	Defectos congénitos no recogidos en el capítulo Q	43	2,5
TOTAL DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS		1.708	100

(a) CIE-10-BPA: Clasificación Internacional de Enfermedades 10ª revisión con extensión de *British Paediatric Association*.

Respecto a las embarazadas de casos con ACSN, se observó que la edad media fue de 31,9 años (rango entre catorce-cincuenta años). Se detectó una mayor proporción de casos en el grupo de edad entre treinta y treinta y cuatro años (33,2%), seguido del de entre treinta y cinco y treinta y nueve años (25,7%) y del de entre veinticinco y veintinueve años (20%). No se encontró ninguna diferencia estadísticamente significativa entre los grupos de edad de la embarazada al comparar las prevalencias con sus IC95%, siendo

el grupo de gestantes con menos de veinte años el de mayor prevalencia y el de entre treinta y treinta y cuatro años el de menor **[TABLA 5]**.

Según la provincia de residencia, en Alicante y Valencia residía el mayor número de casos (41,5% y 42,5%, respectivamente) y en la de Castellón residía el 15,7%. Sin embargo, se encontró la menor prevalencia de casos con ACSN en la provincia de Valencia, 21,4 por cada 10.000 nacimientos, y se identificaron diferencias estadísticamente

Tabla 5
Distribución, prevalencia por cada 10.000 nacimientos e intervalos de confianza al 95% de casos con anomalías congénitas del sistema nervioso según la edad de las gestantes, Comunitat Valenciana, 2007-2022.

GRUPOS EDAD GESTANTE (años)	Número	Porcentaje (%)	Prevalencia	ICI95% ^(a)	ICS95% ^(b)
<20	54	2,9	38,4	28,2	48,6
20-24	167	9	35,2	29,9	40,5
25-29	373	20	31,5	28,3	34,7
30-34	618	33,2	27,9	25,7	30
35-39	478	25,7	30,4	27,7	33,1
>39	161	8,6	42,9	36,3	49,5
DESCONOCIDO	11	0,6	12	4,9	19,2
TOTAL	1.862	100	30,7	29,3	32,1

(a) ICI95%: Intervalo de confianza inferior al 95%. **(b)** ICS95%: Intervalo de confianza superior al 95%.

significativas entre las tres provincias **[TABLA 6]**.

Además, en cada provincia se observaron diferencias estadísticamente significativas en la prevalencia entre los años de estudio, tanto en sentido ascendente como descendente. Se detectó un descenso de la prevalencia de casos con ACSN en Alicante en los años 2010 y 2020, en Castellón en el 2018 y en Valencia en 2021. Y se detectó un aumento de la prevalencia de casos en Castellón en los años 2008 y 2011, y en Valencia en los años 2013 y 2016.

Referente al país de nacimiento de la embarazada, se identificó que nacieron en España el 69,1% y el 25% en otro país diferente, de las cuales un 6% nacieron en Marruecos y un 4% en

Rumanía. Observando el país de nacimiento según la provincia de residencia, encontramos en Castellón un ligero descenso del porcentaje de mujeres nacidas en España (66,9%). Por otra parte, la provincia de Castellón destacó por tener el porcentaje más elevado de embarazadas de origen marroquí (10,6%), seguida de Alicante (6,5%) y de Valencia (3,9%). La misma situación se dio con embarazadas de origen rumano: en Castellón residían el 10,2%, seguida de Valencia (3,4%) y Alicante (2,2%).

DISCUSIÓN

En este estudio se observa que las ACSN suponen un problema relevante en la Comunitat Valenciana y los resultados ponen de manifiesto variaciones según característi-



Tabla 6
Prevalencias por cada 10.000 nacimientos e intervalos de confianza al 95% de casos con anomalías congénitas del sistema nervioso según año de finalización del embarazo y provincia de residencia, Comunitat Valenciana, 2007-2022.

Año	Alicante			Castellón			Valencia		
	Prevalencia	IC195%(a)	ICS95%(b)	Prevalencia	IC195%(a)	ICS95%(b)	Prevalencia	IC195%(a)	ICS95%(b)
2007	26,2	22	30,5	19,5	15,8	23,2	15,5	12,2	18,8
2008	30,9	26,4	35,4	33,2(*)	28,5	37,9	21,1	17,3	24,8
2009	29,9	25,2	34,5	21,2	17,3	25,1	15,6	12,2	18,9
2010	19,2(*)	15,5	23	28,6	24	33,2	14,7	11,4	18
2011	25,3	20,9	29,7	42,4(*)	36,7	48,2	20,1	16,2	24,1
2012	27,4	22,7	32,1	38,9	33,3	44,5	14,5	11,1	18
2013	36,5	30,8	45,8	35,7	30,1	51,7	26,6(*)	21,8	33,3
2014	36,3	30,7	41,9	43	36,9	49,1	19,4	15,4	23,5
2015	30,1	25	35,2	47	40,6	53,4	21,6	17,3	26
2016	33,8	28,3	39,3	50,6	43,8	57,3	31,6(*)	26,3	36,9
2017	31,7	26,3	37,2	58,2	50,8	65,6	25,6	20,7	30,5
2018	35,7	29,7	41,6	23,8(*)	18,9	28,6	24,5	19,6	29,5
2019	36,8	30,7	43	29,1	23,6	34,5	29,4	23,9	34,9
2020	27,5(*)	22,2	32,7	26,2	21	31,3	30,8	25,2	36,4
2021	29,7	24,2	35,2	22	17,2	26,7	22,4(*)	17,6	27,1
2022	24,7	19,7	29,7	28,5	23,1	33,9	22,4	17,6	27,1
TOTAL	29,9(*)	28,6	31,3	34,1(*)	32,7	35,6	21,4(*)	20,3	22,6

(a) IC195%: Intervalo de confianza inferior al 95%. (b) ICS95%: Intervalo de confianza superior al 95%.
(*) Diferencias estadísticamente significativas.

cas maternas y perinatales, lo que contribuye a una mejor caracterización de estos casos.

Respecto a su magnitud, la prevalencia observada de los casos con ACSN en el RPAC-CV se mantiene estable a lo largo del periodo analizado (2007-2022), y es comparable a la descrita en otros registros europeos. En este sentido, nuestro estudio muestra una pre-

valencia global similar a la observada en los datos de EUROCAT para todos los registros durante el mismo periodo (26,8 por cada 10.000 nacimientos [IC95%:26,5-27,1]) (8).

Sin embargo, es ligeramente inferior a la del Región del Sudoeste de Inglaterra (miembro de EUROCAT y con una cobertura similar a la Comunitat Valenciana), con una prevalencia de casos

con ACSN de 29,5 por cada 10.000 nacimientos (IC95%:28,5-31) para el periodo 2007-2020 **(8)**. Lo mismo ocurre en los registros de Navarra y el del País Vasco (Navarra:33,5 [IC95%:28,5-39] en el periodo 2013-2020; País Vasco:32,5 [IC95%:30-35] periodo 2007-2016), miembros españoles de EUROCAT pero con una población menor y menor periodo de estudio disponible **(8)**.

Según el tipo de finalización del embarazo, se identifican diferencias estadísticamente significativas entre las prevalencias de casos con ACSN, coincidiendo con los datos de la red EUROCAT durante el periodo 2007-2022, donde se identifica una menor prevalencia de nacidos vivos y nacidos muertos (13,1 por cada 10.000 nacimientos [IC95%:12,9-12,4]) y una prevalencia similar de IVE (13,7 [IC95%:13,4-13,9]) **(8)**. En comparación con la Región del Sudoeste de Inglaterra se identifica una menor prevalencia de nacidos vivos y nacidos muertos (12,5 [IC95%:11-14]) y una mayor prevalencia de IVE (20 [IC95%:18-22]), identificando en este último tipo diferencias estadísticamente significativas entre el RPAC-CV y dicho registro **(8)**.

Al comparar los resultados de este estudio con los obtenidos a nivel general para todas las AC en la Comunitat Valenciana **(15)** se obtiene una distribución similar, predominando en ambos los hombres, la finalización del embarazo a término y el normopeso. En cuanto al momento del diagnóstico de la primera AC, otros estudios también reportan tasas de diagnóstico prenatal elevadas, probablemente relacionadas con el aumento de precisión y el avance tecnológico en la mejora y calidad de las técnicas que se emplean para el diagnóstico **(2,17,18)**.

Las ACSN más frecuentes identificadas en este estudio coinciden con los datos de EUROCAT **(8,17)**. En otros estudios realizados sobre determinadas ACSN, como el de Joan K. Morris et al. **(19)** se identificó, igual que en este, a las *Malformaciones congénitas del cuerpo calloso* en primer lugar dentro del grupo de *Otras malformaciones congénitas del cerebro* (CIE10-BPA Q04).

En relación a la supervivencia de casos nacidos vivos con ACSN de este estudio, los datos reflejan una probabilidad elevada de supervivencia a la semana de vida. Para la *Hidrocefalia congénita* se identifica un 97,7% de probabilidad de supervivencia a la semana de vida; sin embargo, en un estudio de varios registros de EUROCAT **(20)** se identifica que el 25% de los casos nacidos vivos con *Hidrocefalia congénita* fallecen a la semana de vida. La Organización Mundial de la Salud (OMS) **(21)** y otros estudios **(22-24)** centrados en AC de manera global destacan una supervivencia supeditada a factores como la prematuridad, el bajo peso al nacer y la complejidad y gravedad de la malformación. Además, según la OMS **(21)**, la mayor parte de los fallecimientos se producen durante la primera semana de vida, coincidiendo en este estudio con la supervivencia identificada para la *Anencefalia*.

Respecto a las AC asociadas, casi el 40% los casos con ACSN del RPAC-CV presentan al menos una. Las más frecuentes son las *Malformaciones congénitas del Sistema Circulatorio*, coincidiendo con los resultados de otros **(11,15,19,25,26)** en los que se identifican como el grupo de mayor prevalencia.

Por otro lado, se identifica la edad de la embarazada como un factor importante relacionado con las AC en todos los sentidos. En algunos estudios (11,25-27) se relaciona la mayor edad con un mayor riesgo de AC, principalmente de origen cromosómico. Sin embargo, en el presente y otros estudios (28,29) identifican una mayor prevalencia en determinadas AC en embarazadas con edades inferiores a veinte años, destacando los defectos de la pared abdominal, las fisuras del labio vaginal, la gastrosquisis o el ano imperforado.

Geográficamente, en cuanto a la provincia de residencia, la más prevalente es Castellón durante todo el periodo y, además, se identifican diferencias estadísticamente significativas entre las tres provincias, coincidiendo así con otros (15,25,26), los cuales identifican la provincia de Castellón como la de mayor prevalencia de casos con AC en general.

Respecto al país de nacimiento de las embarazadas, en el presente estudio predominan las nacidas en España, y entre los países de nacimiento diferentes a España destacan Marruecos y Rumanía. Además, se identifica un mayor porcentaje de gestantes nacidas en dichos países en la provincia de Castellón. Si bien los resultados obtenidos no permiten establecer relaciones causales, estas diferencias podrían estar relacionadas con factores socioculturales que influyen en la edad materna al embarazo. Esta posible influencia podría contribuir, en parte, a explicar el aumento de la prevalencia de casos con ACSN observado en gestantes menores de veinte años y en residentes en Castellón.

Entre las limitaciones del estudio, se podría considerar el número de sujetos incluidos. Pese a que se estudió un

amplio periodo (dieciséis años), al tratarse de AC, que en su mayoría se consideran enfermedades raras, su prevalencia siempre será baja. También las propias de un diseño transversal, en el cual la información procede de registros y puede estar sujeta a posibles sesgos o a la ausencia de variables relevantes, como factores socioeconómicos o ambientales.

Entre las fortalezas del estudio, destaca la utilización del RPAC-CV como fuente de información, lo que ha supuesto una mejora significativa y un avance en la vigilancia de estas enfermedades al disponer de un mayor número de fuentes de información. Anteriormente, este tipo de estudios solo se realizaban con datos que procedían del Conjunto Mínimo Básico de Datos Hospitalarios (el cual poseía una alta especificidad, valores predictivos elevados y baja probabilidad de falsos negativos (29,30)) pero no recogían información de las muertes perinatales ni de las IVE. Actualmente mediante el RPAC-CV sólo quedarían fuera aquellos nacidos vivos que no conlleven algún ingreso hospitalario, pero dado que las ACSN se consideran AC graves, la mayoría registran algún ingreso durante su proceso de diagnóstico o quirúrgico en los hospitales de la Comunitat Valenciana. Por otro lado, pertenecer a EUROCAT y seguir la metodología establecida permite la comparación con otros registros poblacionales de AC europeos, siendo esto una fortaleza del presente estudio.

En la Comunitat Valenciana se ha identificado una prevalencia general de casos con ACSN similar a la de EUROCAT. Asimismo, la identificación de mayor prevalencia de casos en las gestantes jóvenes o determinadas áreas

geográficas como es la provincia de Castellón pone de manifiesto la necesidad de continuar monitorizando estos patrones y profundizar en su análisis mediante estudios específicos. Aunque no se pueden establecer relaciones causales, la identificación de patrones epidemiológicos puede orientar futuras estrategias de prevención primaria y planificación sanitaria. En términos de implicaciones, estos resultados subrayan la importancia de mantener y reforzar los sistemas de vigilancia epidemiológica poblacional, como el RPAC-CV para el seguimiento de las AC, lo que permite la obtención de datos veraces dando a conocer la situación actual y evolución de las AC. 

BIBLIOGRAFÍA

1. Moges N, Sisay Chanie E, Anteneh RM, Zemene MA, Gebeyehu AA, Belete MA et al. *The effect of folic acid intake on congenital anomalies. A systematic review and meta-analysis*. Vol. 12, *Frontiers in Pediatrics*. Frontiers Media SA; 2024. p. 1386846.
2. Van den Veyver IB. *Prenatally diagnosed developmental abnormalities of the central nervous system and genetic syndromes: A practical review*. *Prenat Diagn*. 2019;39:666-678.
3. Blayney G V., Laffan E, Jacob PA, Baptiste CD, Gabriel H, Sparks TN et al. *Monogenic conditions and central nervous system anomalies: A prospective study, systematic review and meta-analysis*. *Prenat Diagn*. 2024;44:422-31.
4. Hadžagic-Catibušić F, Maksic H, Užicanin S, Heljic S, Zubcevic S, Merhemcic Z et al. *Congenital Malformations of the Central Nervous System: Clinical Approach*. *Bosn J Basic Med Sci*. 2008;8:356-360.
5. Boyle B, Addor MC, Arriola L, Barisic I, Bianchi F, Csáky-Szunyogh M et al. *Estimating Global Burden of Disease due to congenital anomaly: an analysis of European data*. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed*. 2018;103. Disponible en: <https://doi.org/10.1136/archdis-child-2016-311845>
6. Organización Mundial de la Salud. Organización Mundial de la Salud. *Defectos congénitos*. 63 Asamblea Mundial de salud. 2010. p. 1-7.
7. Enríquez-Vera N, Ruiz-Balbuena F, Megchún-Hernández M, Briones-Aranda A. *Incidence of congenital malformations of the central nervous system in newborns in Chiapas, Mexico, and associated factors*. *Rev Mex Neurocienc*. 2023;24:8-12.
8. EUROCAT. EUROCAT | EU RD Platform. *Tablas de prevalencia y tablas de Anomalías Congénitas Sistema Nervioso Central*. Disponible en: https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat_en [consultado octubre de 2024].
9. Peral JS, García-Miñaur Rica S, Caballín Fernández MR, Mosquera Tenreiro C, Baena Díez N, García López E et al. *Registros poblacionales de defectos congénitos en España*. *An Esp Pediatr* 1998;48(6):575-582.
10. López-Velasco N, Sotillo-Mallo L, Martínez-Montoro B, De La Calle Fernández-Miranda M. *Caso clínico Gestación gemelar con un*

feto con síndrome de Patau (trisomía 13): tres casos clínicos. Ginecol Obstet Mex 2013;81:158-162.

11. Gimeno-Martos S, Caverro-Carbonell C, López-Maside A, Bosch-Sánchez S, Martos-Jiménez C, Zurriaga O. Anomalías cromosómicas: la experiencia del Registro de Anomalías Congénitas de la Comunitat Valenciana. An Pediatría. 2016;84:203-210. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.anpedi.2015.09.010>

12. EUROCAT. European network of population-based registries for the epidemiological surveillance of congenital anomalies. European Platform on Rare Disease Registration. Disponible en: https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat_en [consultado junio de 2021].

13. Generalitat Valenciana. ORDEN 4/2012, de 7 de marzo, de la Conselleria de Sanidad, por la que se crea el Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunitat Valenciana. [2012/3283]. Disponible en: https://www.dogv.gva.es/portal/ficha_disposicion_pc.jsp?sig=003421/2012&L=1 [consultado noviembre de 2019].

14. Instituto Nacional de Estadística. Movimiento Natural de la Población: Nacimientos. Por lugar de residencia de la madre y sexo. Disponible en: <https://www.ine.es/jaxiT3/Datos.htm?t=6506> [consultado junio 2026]

15. Enfermedades raras, FISABIO. Informe Anomalías Congénitas en la Comunitat Valenciana, 2007-2021. Disponible en: <https://fisabio.san.gva.es/media/upload/arxius/salud-publica/enfermedades-raras/2007-2021-informe-ac-2024.pdf> [consultado junio de 2024].

16. EUROCAT Guide 1.4 and Reference Documents EUROCAT (2013). EUROCAT Guide 1.4: Instruction for the registration of congenital anomalies EUROCAT Guide 1.4 and Reference Documents (Last update version 01/12/2020). Disponible en: https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat_en [consultado octubre de 2024].

17. Prenatal detection rates charts | EU RD Platform. Disponible en: https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat/eurocat-data/prenatal-screening-and-diagnosis_en [consultado noviembre de 2024].

18. Tan AG, Sethi N, Sulaiman S. Evaluation of prenatal central nervous system anomalies: obstetric management, fetal outcomes and chromosome abnormalities. BMC Pregnancy Childbirth. 2022;22:210.

19. Morris JK, Wellesley DG, Barisic I, Addor MC, Bergman JEH, Braz P et al. Epidemiology of congenital cerebral anomalies in Euro-

pe: a multicentre, population-based EUROCAT study. Arch Dis Child. 2019;104:1181-7. Disponible en: <https://doi.org/10.1136/archdischild-2018-316733>

20. Garne E, Loane M, Addor MC, Boyd PA, Barisic I, Dolk H. Congenital hydrocephalus - prevalence, prenatal diagnosis and outcome of pregnancy in four European regions. Eur J Paediatr Neurol. 2010;14:150-155. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.ejpn.2009.03.005>

21. World Health Organization. Congenital disorders. Disponible en: <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/birth-defects> [consultado noviembre de 2024].

22. Pitt MJ, Morris JK. European trends in mortality in children with congenital anomalies: 2000-2015. Birth Defects Res. 2021;113:958-967.

23. Alarcón JA, Enríquez GC, Figueroa OI, Mayorga CM, Muñoz SR, Rodríguez JG. Sobrevida de los recién nacidos con cardiopatías congénitas diagnosticadas prenatalmente. Rev Chil Obstet Ginecol. 2023;87.

24. Latos-Bielenska A, Marcus E, Jamry-Dziurla A, Rankin J, Barisic I, Carbonell CC et al. COVID-19 and children with congenital anomalies: a European survey of parents' experiences of healthcare services. BMJ Open. 2022;12:e061428.

25. Gimeno-Martos S, Pérez-Riera C, Guardiola-Villarraig S, Caverro-Carbonell C. Epidemiología de la Osteogénesis Imperfecta: una enfermedad rara en la Comunitat Valenciana. Vol. 91, Rev Esp Salud Pública. 2017. Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/biblioPublic/publicaciones/recursos_propios/resp/revista_cdrom/VOL91/ORIGINALES/RS91C_201711045.pdf

26. Pastor-García M, Gimeno-Martos S, Zurriaga Ó, Sorlí JV, Caverro-Carbonell C. Anomalías congénitas cardíacas en la Comunitat Valenciana 2007-2014, el registro poblacional de anomalías congénitas. An Pediatría. 2020;92:13-20. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2018.12.019>

27. Herrera JN, Ovalle LC. Prevalencia de malformaciones congénitas en hijos de madres mayores de 34 años y adolescentes: Hospital Clínico de la Universidad de Chile, 2002-2011. Rev Chil Obstet Ginecol. 2013;78:298-303. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.4067/S0717-75262013000400009>

28. Ahn D, Kim J, Kang J, Kim YH, Kim K. Congenital anomalies and maternal age: A systematic review and meta-analysis of obser-

national studies. Acta Obstet Gynecol Scand. 2022;101:484-498.
Disponible en: <https://doi.org/10.1111/aogs.14339>

29. Moratilla A, García-García AM, Benavides FG. *El conjunto mínimo básico de datos al alta hospitalaria como fuente de información para el estudio de las anomalías congénitas.* Rev Esp Salud Pública. 1999. p. 61-71.

30. Caverro-Carbonell C, Gimeno-Martos S, Zurriaga Ó, Rabanque-Hernández MJ, Martos-Jiménez C. *La validez del Conjunto Mínimo Básico de Datos como fuente de identificación de las anomalías congénitas en la Comunitat Valenciana.* Gac Sanit. 2017;31:220-226. Disponible en: <https://dx.doi.org/10.1016/j.gaceta.2016.09.014>