

Original

Perfil de las gestantes con hijos con anomalías congénitas en la Comunitat Valenciana



Laura García-Villodre^a, Laia Barrachina-Bonet^{a,*}, Lucía Páramo-Rodríguez^{a,b},
Óscar Zurriaga^{b,c,d}, José V. Sorlí^{b,c,e} y Clara Caveró-Carbonell^{a,b}

^a Área de Investigación sobre Enfermedades Raras, Fundación para el Fomento de la Investigación Sanitaria y Biomédica de la Comunitat Valenciana (Fisabio), Valencia, España

^b Unidad Mixta de Investigación sobre Enfermedades Raras, Fundación para el Fomento de la Investigación Sanitaria y Biomédica de la Comunitat Valenciana - Universitat de València (Fisabio-UVeG), Valencia, España

^c Departamento de Medicina Preventiva y Salud Pública, Ciencias de la Alimentación, Toxicología y Medicina Legal, Universitat de València, Valencia, España

^d CIBER de Epidemiología y Salud Pública (CIBERESP), España

^e CIBER de Fisiopatología de la Obesidad y Nutrición (CIBEROBN), España

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 31 de marzo de 2025

Aceptado el 25 de mayo de 2025

On-line el 9 de julio de 2025

Palabras clave:

Anomalías congénitas

Embarazadas

Prevalencia

Registros de población

Vigilancia sanitaria

R E S U M E N

Objetivo: Describir el perfil de las gestantes con hijos con anomalías congénitas (AC) en la Comunitat Valenciana e identificar diferencias en los resultados del embarazo según las características de la gestante. **Método:** Estudio epidemiológico transversal. Del registro poblacional de AC de la Comunitat Valenciana se seleccionaron las gestantes cuyo embarazo finalizó entre 2007 y 2021 con nacidos vivos o muertos. Se clasificaron según edad (< 35 años y ≥ 35 años), provincia de residencia y país de nacimiento. El análisis incluyó estadística descriptiva general y según las características de las gestantes y de los nacidos. Se utilizaron las pruebas t de Student o χ^2 para la comparación de variables. Se obtuvo la prevalencia de AC (total y por grupos) y sus intervalos de confianza al 95% por 10.000 nacimientos para las tres características. **Resultados:** Se identificaron 12.306 gestantes. El 65,0% tenían < 35 años, el 72,9% nacieron en España y el 45,7% residían en la provincia de Valencia. Se observó mayor prevalencia de nacidos con AC, con diferencias estadísticamente significativas, en las gestantes ≥ 35 años (194,7/10.000 nacimientos), en las no nacidas en España (195,9/10.000 nacimientos) y en las residentes en Castellón (245,2/10.000 nacimientos).

Conclusiones: Se observa una relación de las AC con la edad, el lugar de residencia y el país de nacimiento de las gestantes, confirmando que la vigilancia de las AC supone un desafío para la salud pública.

© 2025 SESPAS. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la CC BY-NC-ND licencia (<http://creativecommons.org/licencias/by-nc-nd/4.0/>).

Pregnant women profile with children with congenital anomalies in Valencian Region

A B S T R A C T

Keywords:

Congenital defects

Pregnant women

Prevalence

Population register

Public health surveillance

Objective: To describe pregnant women's profile with children with congenital defects (CD) in Valencian Region and to identify differences in pregnancy outcomes based on the characteristics of pregnant. **Method:** Cross-sectional epidemiological study. Pregnant women with live births or stillbirths between 2007-2021 were selected from the CD population-based registry of Valencian Region. Pregnant women were classified by: age (< 35 years and ≥ 35 years), residence province and birth country. The analysis included general descriptive statistics as well as statistics for each characteristic of the pregnant women and the CD of children. To compare the variables, t test or χ^2 test were used. CD prevalence (total and by groups) and its 95% confidence intervals per 10,000 births were calculated for the three characteristics. **Results:** 12,306 pregnant women were identified. 65.0% were < 35 years, 72.9% born in Spain and 45.7% resided in Valencia province. The highest prevalence of CD children with statistically significant differences was in woman pregnant ≥ 35 years (194.7/10,000 births), not born in Spain (195.9/10,000 births) and residents in Castellon (245.2/10,000 births).

Conclusions: The study highlights the relationship between CD and age, residence, and birth country of pregnant women, and confirmed the CD surveillance is a Public Health challenge.

© 2025 SESPAS. Published by Elsevier España, S.L.U. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Introducción

El embarazo es un proceso fisiológico sumamente complejo y que puede marcar profundamente el relato vital de las personas¹.

* Autora para correspondencia.

Correo electrónico: laia.barrachina@fisabio.es (L. Barrachina-Bonet).

Unos hábitos de vida saludables y una salud óptima en la gestante disminuyen las probabilidades de padecer algún problema durante el embarazo, como enfermedades maternas, complicaciones del embarazo o anomalías congénitas (AC) en el feto².

Las AC, conocidas también como defectos de nacimiento o malformaciones congénitas, son defectos tanto estructurales como funcionales que están presentes al nacer, aunque pueden detectarse prenatalmente o manifestarse en etapas más tardías de la vida. Según la Organización Mundial de la Salud, se estima que en alrededor del 6% de los nacimientos en todo el mundo hay alguna AC. Además, las AC pueden provocar discapacidades y son una de las principales causas de mortalidad neonatal e infantil^{3,4}. En Europa, la mortalidad neonatal se considera una preocupación importante de salud pública; su tasa se encuentra en tendencia descendente, aunque se identifica mayor mortalidad neonatal en países donde no es legal la interrupción voluntaria del embarazo, como Malta e Irlanda⁵. En el año 2021, en la Unión Europea se registraron 3350 fallecimientos por causa de AC, de los cuales 180 ocurrieron en España⁶.

Respecto a la etiología de las AC, se conoce que algunos casos pueden deberse a factores teratógenos (como exposiciones ambientales o infecciones maternas), a anomalías cromosómicas o a condiciones genéticas. Sin embargo, hoy en día, en la mayoría de los casos no se puede determinar la causa de las malformaciones, y por ello generalmente se considera que son de etiología desconocida o multifactorial^{4,7}.

En este aspecto, los registros poblacionales de enfermedades desempeñan un papel esencial en la monitorización de los problemas de salud. Son sistemas de información diseñados para la recogida de datos de todos los casos que ocurren en una determinada población y, por tanto, se consideran la base para la investigación clínica y epidemiológica⁸.

Por consiguiente, disponer de una metodología normalizada en los registros resulta imprescindible para la posterior vigilancia y la investigación. En el año 1979 se creó la red europea de registros poblacionales para la vigilancia epidemiológica de las AC, denominada EUROCAT, cuya finalidad es actuar como catalizador para la creación de registros que recopilen datos comparables y estandarizados. También facilita la identificación de exposiciones a teratógenos y trata de evaluar el impacto de las políticas de prevención primaria y detección prenatal. Actualmente cuenta con 42 registros que cubren alrededor del 25% de los nacimientos en Europa⁹. Los registros utilizan la 10.^a Revisión de la Clasificación Internacional de Enfermedades con la extensión de la Asociación Británica de Pediatría (CIE10-BPA) para codificar las AC registradas, y EUROCAT las agrupa mediante un algoritmo con la finalidad de crear grupos homogéneos para su vigilancia e investigación¹⁰.

En España existen varios registros que pertenecen a EUROCAT⁹. En la Comunitat Valenciana existe el Registro Poblacional de AC de la Comunitat Valenciana (RPAC-CV), incluido en el Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunitat Valenciana¹¹ y desde 2011 miembro de pleno derecho de EUROCAT¹².

El objetivo de este estudio fue describir el perfil de las gestantes con hijos con AC en la Comunitat Valenciana e identificar diferencias en los resultados del embarazo según las características de las gestantes.

Método

Se planteó un estudio epidemiológico transversal con el RPAC-CV como fuente principal de información. Este registro vigila los nacimientos de la Comunitat Valenciana, tanto nacidos vivos como nacidos muertos (considerando nacidos muertos a los fallecimientos prenatales con 22 o más semanas de gestación). Incluye una población con una media anual de 45.000 nacimientos (23.500

en Valencia, 16.000 en Alicante y 5500 en Castellón) durante los años 2007 a 2021, con un total de 677.866 nacimientos en dicho periodo¹².

Del RPAC-CV se seleccionaron las gestantes cuyo embarazo finalizó entre 2007 y 2021 con resultado de nacidos vivos o nacidos muertos diagnosticados con al menos una AC mayor (según la definición de EUROCAT¹³) durante la etapa prenatal o en el primer año de vida.

Las variables incluidas de características de las gestantes fueron la edad en el momento del parto (en años cumplidos y clasificadas en dos grupos: <35 años y ≥35 años), el país de nacimiento (no España o España) y provincia de residencia (Alicante, Castellón o Valencia). Se integraron todos los registros identificados para evitar duplicados. Las que tuvieron un embarazo múltiple con el resultado de dos hijos con AC se contabilizaron una sola vez.

En las variables relacionadas con las características del caso se tuvo en cuenta el tipo de parto (simple o múltiple), el número de bebés malformados en los partos múltiples, el tipo de nacimiento (nacido vivo o nacido muerto), el sexo, la semana de gestación y el peso en gramos al nacimiento, el momento de diagnóstico de la primera AC (prenatal o posnatal), la supervivencia durante la primera semana de vida en los nacidos vivos (no o sí), la realización de alguna intervención quirúrgica en los nacidos vivos durante el primer año de vida (no o sí) y las AC diagnosticadas. Para el análisis de los datos se excluyeron los registros de las variables con valores desconocidos.

Se realizó un análisis descriptivo de las características de la gestante de forma global. Se consideraron la edad media en el momento del parto, la distribución por grupos de edad y país de nacimiento, y la provincia de residencia.

Según el grupo de edad de la gestante, se analizaron y compararon los resultados de las características de los nacidos (tipo de parto, tipo de nacimiento, sexo, peso y edad gestacional al nacimiento, etc.); después se realizó el mismo procedimiento por país de nacimiento y por provincia de residencia. Se calcularon las diferencias de medias o se hicieron comparaciones de proporciones dependiendo del tipo de variable a analizar. Se utilizó Valencia como la provincia de residencia de referencia. Se calcularon los intervalos de confianza del 95% (IC95%) y para las proporciones se utilizó el método de Wilson. Finalmente, para la comparación de las variables se utilizó la prueba t de Student o la prueba χ^2 . Se obtuvo la prevalencia de los nacidos con AC por 10.000 nacimientos y sus IC95% para el total de AC y para los 12 grupos de anomalías establecidos por EUROCAT^{10,13}. Las prevalencias se calcularon considerando todos los nacimientos de la Comunitat Valenciana registrados durante el periodo. Los cálculos se realizaron mediante Stata/IC versión 16.1 (StataCorp LLC, College Station, Texas, USA).

Resultados

Durante el periodo de 2007 a 2021 se identificaron 12.306 gestantes con un total de 12.552 hijos nacidos vivos o muertos diagnosticados con al menos una AC en el RPAC-CV. De ellas, 153 gestantes tuvieron más de un hijo con AC en diferentes embarazos y 91 tuvieron un embarazo múltiple con el resultado de dos hijos con AC.

La edad media en el momento del parto fue de 32,5 años (IC95%: 32,4-32,6) y el 65,0% tenían menos de 35 años. Según el país de nacimiento, el 72,9% nacieron en España y el 27,1% en otro país. Por provincia de residencia, Valencia predominó con el 45,7%, seguida de Alicante con el 38,3% y de Castellón con el 16,0%. En la clasificación de la edad según el país de nacimiento o la provincia de residencia se observó una edad media inferior en las no nacidas en España (31,2 años) que en las nacidas en España (32,9 años), y una edad media inferior en las residentes en Castellón (32,0 años) que

Tabla 1

Características de los hijos con anomalías congénitas según las características de las gestantes (edad en la finalización del embarazo, país de nacimiento y provincia de residencia), Comunitat Valenciana, 2007-2021

Características de las gestantes			Valor medio o porcentaje	IC95%	p
Porcentaje partos múltiples	Edad	< 35 años	6,2	5,6-6,7	$\chi^2 = 44,7$, p < 0,001 ^a
		≥ 35 años	9,4	8,6-10,3	
	País	No España	4,9	4,2-5,7	$\chi^2 = 37,7$, p < 0,001 ^a
		España	8,2	7,6-8,8	
	Provincia	Alicante	7,6	7,1-8,6	$\chi^2 = 4,5$, p = 0,106
Castellón	6,6	5,6-7,7			
Valencia	7,0	6,4-7,7			
Porcentaje dos malformados en partos múltiples	Edad	< 35 años	14,0	11,2-17,3	$\chi^2 = 3,6$, p = 0,058
		≥ 35 años	9,9	7,3-13,1	
	País	No España	13,0	8,6-19,0	$\chi^2 = 0,1$, p = 0,724
		España	12,0	9,8-14,5	
	Provincia	Alicante	13,6	10,5-17,5	$\chi^2 = 5,7$, p = 0,057
Castellón	16,2	10,8-23,4			
Valencia	9,3	6,8-12,6			
Porcentaje nacidos vivos	Edad	< 35 años	98,3	98,0-98,6	$\chi^2 = 1,9$, p = 0,169
		≥ 35 años	98,0	97,5-98,4	
	País	No España	97,7	97,1-98,1	$\chi^2 = 6,9$, p = 0,009 ^a
		España	98,4	98,1-98,6	
	Provincia	Alicante	98,3	97,9-98,6	$\chi^2 = 2,4$, p = 0,300
Castellón	98,6	98,0-99,0			
Valencia	98,1	97,7-98,4			
Porcentaje sexo masculino	Edad	< 35 años	57,6	56,5-58,6	$\chi^2 = 0,5$, p = 0,481
		≥ 35 años	58,2	56,8-59,7	
	País	No España	56,7	55,0-58,4	$\chi^2 = 2,2$, p = 0,141
		España	58,2	57,2-59,2	
	Provincia	Alicante	57,9	56,5-59,3	$\chi^2 = 2,7$, p = 0,262
Castellón	56,1	53,9-58,3			
Valencia	58,2	56,9-59,5			
Media semanas gestación	Edad	< 35 años	37,7	37,6-37,7	t = 5,8, p < 0,001 ^a
		≥ 35 años	37,3	37,2-37,4	
	País	No España	37,5	37,3-37,6	t = −1,7, p = 0,080
		España	37,6	37,5-37,6	
	Provincia	Alicante	37,3	37,2-37,4	A vs. V = −0,4 sem t = −6,0, p < 0,001 ^a C vs. V = 0,1 sem t = 1,3, p = 0,177
Castellón	37,8	37,6-37,9			
Valencia	37,7	37,6-37,8			
Media peso (g)	Edad	< 35 años	2935,3	2918,1-2952,6	t = 4,0, p < 0,001 ^a
		≥ 35 años	2874,1	2849,8-2898,4	
	País	No España	2973,6	2944,8-3002,3	t = 4,7, p < 0,001 ^a
		España	2894,3	2878,0-2910,6	
	Provincia	Alicante	2866,9	2843,5-2890,2	A vs. V = −61 g t = −3,9, p < 0,001 ^a C vs. V = 55,0 g t = 2,7, p = 0,007 ^a
Castellón	2982,9	2948,8-3017,0			
Valencia	2927,9	2907,4-2948,4			
Porcentaje diagnóstico prenatal	Edad	< 35 años	22,2	21,3-23,2	$\chi^2 = 32,5$, p < 0,001 ^a
		≥ 35 años	26,8	25,5-28,2	
	País	No España	23,5	22,0-24,9	$\chi^2 = 0,8$, p = 0,379
		España	24,2	23,3-25,1	
	Provincia	Alicante	23,1	22,0-24,4	$\chi^2 = 47,4$, p < 0,001 ^a
Castellón	18,4	16,8-20,2			
Valencia	26,0	24,9-27,1			
Porcentaje supervivencia de nacidos vivos en la primera semana	Edad	< 35 años	98,2	97,0-98,4	$\chi^2 = 0,7$, p = 0,409
		≥ 35 años	98,4	98,0-98,7	
	País	No España	97,8	97,2-98,2	$\chi^2 = 8,5$, p = 0,004 ^a
		España	98,5	98,3-98,8	
	Provincia	Alicante	98,5	98,1-98,8	$\chi^2 = 2,6$, p = 0,272
Castellón	98,2	97,5-98,7			
Valencia	98,1	97,7-98,4			
Porcentaje nacidos vivos con intervención quirúrgica en primer año de vida	Edad	< 35 años	69,3	67,9-70,7	$\chi^2 = 6,1$, p = 0,014 ^a
		≥ 35 años	66,4	64,5-68,3	
	País	No España	62,9	60,6-65,1	$\chi^2 = 29,0$, p < 0,001 ^a
		España	69,9	68,6-71,1	
	Provincia	Alicante	73,3	71,6-75,1	$\chi^2 = 44,3$, p < 0,001 ^a
Castellón	64,1	60,8-67,2			
Valencia	66,0	64,4-67,6			

A: Alicante; C: Castellón; IC95%: intervalo de confianza del 95%; V: Valencia.

^a Diferencia estadísticamente significativa.

en las de Alicante (32,4 años) y Valencia (32,7 años). En relación con la provincia de residencia y el país de nacimiento, en las tres provincias predominaron las nacidas en España (Alicante 72,8%, Castellón 66,9% y Valencia 74,9%).

En la [tabla 1](#) se muestran las características de los nacidos observadas según las características de las gestantes. Por edad de la gestante, en las <35 años se identificó una menor proporción de partos múltiples (6,2%) y tuvieron hijos con una semana gestacional media y un peso medio al nacimiento superiores, con una diferencia media superior de 0,4 semanas de gestación ($p < 0,05$) y una diferencia media de peso de 61,2 g ($p < 0,05$). Además, en las <35 años se identificó una menor proporción de diagnósticos de AC prenatales: 22,2% frente a 26,8% en las ≥ 35 años. Finalmente, teniendo en cuenta solo los nacidos vivos, en las mujeres <35 años se identificó una mayor proporción de intervenciones quirúrgicas durante el primer año de vida: 69,3% frente a 66,4% en las ≥ 35 años.

Según el país de nacimiento, las no nacidas en España tuvieron una menor proporción de partos múltiples (4,9%), una menor proporción de nacidos vivos (97,7%) e hijos con un peso medio superior (diferencia media de peso: 79,2 g; $p < 0,05$). Teniendo en cuenta solo los nacidos vivos, en las no nacidas en España se identificó una menor supervivencia de los hijos durante la primera semana de vida (97,8%) y una menor proporción de intervenciones quirúrgicas durante el primer año (62,9%).

Por provincia de residencia, las de Alicante tuvieron hijos con una media de semanas de gestación al nacimiento inferior que las de Valencia ($-0,4$ semanas; $p < 0,05$), y en cuanto al peso medio, en las de Alicante también fue inferior (-61 g; $p < 0,05$) y en las de Castellón fue superior (55,0 g; $p < 0,05$). En la provincia de Castellón se detectó una proporción menor de diagnósticos prenatales (18,4%), y teniendo en cuenta solo los nacidos vivos se identificó la mayor proporción de intervenciones quirúrgicas durante el primer año de vida (73,3%).

En la prevalencia total de nacidos con AC durante el periodo de estudio se encontraron diferencias estadísticamente significativas en las tres características: edad de la gestante en el momento de la finalización del embarazo (<35 años 181,6/10.000 nacimientos [IC95%: 177,7-185,6] frente a ≥ 35 años 194,7/10.000 nacimientos [IC95%: 189,0-200,5]), país de nacimiento (no España 195,9 [IC95%: 189,3-202,5] frente a España 174,6 [IC95%: 171,0-178,3]) y provincia de residencia (Valencia 162,9 [IC95%: 158,7-167,1], Alicante 196,2 [IC95%: 190,7-201,7] y Castellón 245,2 [IC95%: 234,6-255,8]). Sin embargo, en la prevalencia de hijos por grupos de AC solo se identificaron diferencias estadísticamente significativas en algunos grupos, detallados en la [tabla 2](#).

Discusión

Este estudio encontró diferencias según las características de las gestantes en los resultados del embarazo. El país de nacimiento de la gestante fue la característica con más diferencias encontradas en la prevalencia de hijos con AC, en concreto en seis grupos de AC.

El perfil de las gestantes del RPAC-CV fue similar al del registro de Trento (Italia), perteneciente también a EUROCAT. En la Comunitat Valenciana, la edad media es de 32,5 años y en Trento es de 32,8 años¹⁴, más alta que la identificada por Eurostat en el año 2022 para las mujeres de la Unión Europea (31,1 años)¹⁵. En cuanto al país de nacimiento, la proporción de gestantes autóctonas fue menor en la Comunitat Valenciana respecto a Trento, donde el 75,2% eran italianas¹⁴. Esto señala la gran proporción de gestantes no nacidas en España residentes en la Comunitat Valenciana, en especial en Castellón. Asimismo, se identificó a las no nacidas en España y a las residentes en Castellón como las más jóvenes de este estudio.

El Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas analizó el impacto de la inmigración en la frecuencia de AC

Tabla 2
Prevalencia de los grupos de anomalías congénitas según las características de las gestantes, Comunitat Valenciana, 2007-2021

	Características de las gestantes													
	Edad en la finalización del embarazo				País de nacimiento				Provincia de residencia					
	< 35 años		≥35 años		No España		España		Alicante		Castellón		Valencia	
	Prev	IC95%	Prev	IC95%	Prev	IC95%	Prev	IC95%	Prev	IC95%	Prev	IC95%	Prev	IC95%
Anomalías del sistema nervioso	15,4	14,2-16,5	14,5	12,9-16,0	17,4 ^a	15,4-19,4	13,6	12,5-14,6	16,9	15,3-18,5	20,5	17,4-23,5	12,4 ^a	11,2-13,6
Anomalías de los ojos	5,4	4,7-6,1	5,6	4,6-6,6	4,7	3,7-5,8	5,3	4,7-6,0	5,6	4,7-6,6	6,9	5,1-8,7	5,0	4,3-5,8
Anomalías del oído, la cara y el cuello	0,4	0,3-0,6	0,9	0,5-1,2	0,7	0,3-1,1	0,5	0,3-0,7	0,6	0,3-0,8	1,7	0,8-2,6	0,3	0,1-0,5
Defectos cardíacos congénitos	76,6	74,1-79,2	80,8	77,1-84,5	92,8 ^a	88,2-97,4	70,1	67,8-72,4	84,6 ^a	81-88,3	114,6 ^a	107,3-121,9	63,4 ^a	60,8-66
Anomalías respiratorias	3,9	3,4-4,5	3,1	2,4-3,8	4,1	3,2-5,1	3,3	2,8-3,8	3,0	2,3-3,7	4,5	3,1-6,0	3,9	3,3-4,6
Fisura del labio y fisura del paladar	8,3	7,4-9,1	6,9	5,8-8,0	7,9	6,6-9,3	7,6	6,8-8,3	8,7	7,5-9,8	8,3	6,3-10,3	7,3	6,4-8,2
Anomalías gastrointestinales	14,7	13,6-15,8	16,5	14,8-18,2	16,9	14,9-18,8	14,0	12,9-15,0	16,7	15,0-18,3	17,0	14,2-19,8	13,7	12,4-14,9
Anomalías de la pared intestinal	1,9 ^a	1,5-2,3	0,9	0,5-1,3	2,4 ^a	1,6-3,1	1,3	0,9-1,6	1,1	0,7-1,6	2,0	1,0-2,9	1,8	1,4-2,2
Anomalías congénitas del riñón y del sistema urinario	28,0 ^a	26,5-29,6	32,2	29,9-34,6	24,9 ^a	22,5-27,3	29,4	27,9-30,9	32,6	30,3-34,8	30,1	26,4-33,9	26,6	24,9-28,3
Anomalías genitales	13,4	12,3-14,5	13,6	12,0-15,1	11,8	10,1-13,4	13,5	12,5-14,5	14,5 ^a	13,0-16,0	20,2 ^a	17,1-23,3	11,0 ^a	9,9-12,1
Anomalías de las extremidades	21,2	19,8-22,5	21,8	19,9-23,8	24,3 ^a	21,9-26,6	19,4	18,2-20,6	23,5	21,6-25,4	27,9	24,3-31,5	18,2 ^a	16,8-19,7
Trastornos genéticos	14,7 ^a	13,6-15,9	25,9	23,8-28,0	24,6 ^a	22,3-27,0	15,7	14,6-16,8	20,1	18,4-21,9	20,2	17,1-23,9	16,7	15,4-18,1

IC95%: intervalo de confianza del 95%; Prev: prevalencia.

^a Diferencia estadísticamente significativa.

en recién nacidos en España y halló que, desde 2008, la población inmigrante aumentó un 20%, y que las mujeres autóctonas tenían menor proporción de nacidos con AC. Estas diferencias podrían deberse a factores sociosanitarios, genéticos y de consanguinidad, que son comunes en ciertos grupos¹⁶. Otros estudios^{17,18} vinculan el aumento de inmigrantes con un mayor número de consultas a los servicios de salud obstétrica y el riesgo de AC en función de las diferencias raciales. Señalan el abandono de su país debido a la falta de cribados prenatales, asesoramiento gestacional o acceso a la interrupción voluntaria del embarazo¹⁹; factores que determinan la importancia del país donde se sigue el embarazo y tiene lugar el parto. Este estudio refleja el fenómeno de que las mujeres no nacidas en España tienen menor proporción de nacidos vivos y que un menor porcentaje de estos sobreviven a la primera semana.

En cuanto al tipo de embarazo, los partos múltiples predominaron en las mujeres ≥ 35 años y en las nacidas en España. A día de hoy, cada vez se producen más embarazos múltiples asociados al aumento de la edad materna y a las técnicas de reproducción asistida²⁰. Además, los embarazos múltiples presentan mayor riesgo de morbilidad materna y neonatal²¹. Una característica destacada fue que tanto las mujeres ≥ 35 años como las nacidas en España tuvieron hijos con un peso inferior.

Se encontró una menor proporción de diagnóstico prenatal en las gestantes <35 años, las no nacidas en España y las residentes en Castellón. Esto coincide con los resultados de Vaughan et al.²², quienes identificaron que las mujeres más jóvenes tendían a retrasar la asistencia a los controles prenatales, fumaban más durante el embarazo y tenían un nivel socioeconómico más bajo. Las de mayor edad asistían a los controles gestacionales más temprano, aunque tendían a desarrollar comorbilidad que pudiera provocar complicaciones durante el embarazo. Estos hallazgos podrían explicar la diferencia encontrada en Castellón, donde predominan las gestantes más jóvenes. El resultado subraya la importancia de la prevención y de los cribados prenatales, destacando la relación entre la edad, la exposición a tóxicos y el menor control de la gestación²³.

Otro aspecto importante es la mayor proporción identificada de gestantes <35 años con más hijos nacidos vivos que requirieron cirugía. Este hallazgo coincide con estudios previos²⁴⁻²⁶ que indican que, a menor edad de la gestante, mayor prevalencia de defectos estructurales que necesitan tratamiento complejo. Aunque es difícil asignar una etiología a las AC, la edad de la gestante se considera un factor clave²⁷. Esto destaca la necesidad de planes específicos para ciertos grupos y la importancia de la prevención primaria de las AC para asegurar la sostenibilidad de los sistemas de salud y una calidad de vida adecuada para todos²⁸.

La prevalencia total de hijos con AC en este estudio fue superior, con significación estadística, en las gestantes ≥ 35 años, las no nacidas en España y las residentes en Alicante y Castellón, en comparación con la prevalencia de hijos con AC nacidos vivos o muertos registrada en el RPAC-CV durante el periodo de 2007-2021 en EUROCAT (185,0/10.000 nacimientos; IC95%: 182,0-188,5)²⁹. La prevalencia en Castellón también fue estadísticamente superior a la del total de hijos nacidos vivos o muertos identificada durante el mismo periodo en el registro europeo de Emilia Romagna (Italia), con una población similar a la de la Comunitat Valenciana y miembro de EUROCAT (209,5/10.000 nacimientos; IC95%: 205,5-213,5). Además, se observó una diferencia aún mayor en comparación con otros registros españoles de EUROCAT (País Vasco 184,0/10.000 nacimientos [IC95%: 178,0-190,0] en 2007-2016 y Navarra 152,5/10.000 nacimientos [IC95%: 120,5-190,5] en 2013-2020)²⁹.

En los diferentes grupos de AC, según la edad de la gestante se identificó una asociación^{26,27} entre las gestantes de mayor edad y los defectos genéticos que incluyen anomalías cromosómicas, como el síndrome de Down. Al igual que en el estudio de Pethő et al.³⁰,

en las gestantes con una edad avanzada (≥ 35 años) se observó una mayor probabilidad de tener descendencia con AC del riñón y del sistema urinario, y una tendencia a mayor prevalencia en anomalías del sistema nervioso entre las jóvenes, aunque con resultados heterogéneos para este grupo, en el cual los efectos teratogénicos asociados al estilo de vida pueden explicar la vulnerabilidad.

Por país de nacimiento, las no nacidas en España presentaron mayor prevalencia en cinco grupos. El más prevalente fue el de defectos cardíacos congénitos, resultado que coincide con lo identificado en la literatura, que los describe como las AC más comunes^{12,31}, aun así con una prevalencia muy superior a la identificada en el RPAC-CV en este grupo de AC para el total de hijos nacidos vivos y nacidos muertos durante el mismo periodo (77,5/10.000 nacimientos; IC95%: 75,5-79,5)²⁹. Otro grupo con mayor prevalencia fue el de anomalías del sistema nervioso, que un estudio de un país de bajos ingresos ubicó como las AC más comunes y estableció que el retraso de la atención prenatal y la falta de asesoramiento gestacional tienen un papel fundamental¹⁹. Pese a encontrar coincidencias con hallazgos anteriores, los estudios sobre el país de origen de la gestante y su influencia en las AC fetales es escasa¹⁸, y queda pendiente esclarecer si las diferencias se deben a susceptibilidad genética, a exposiciones a teratógenos o a ciertas creencias que rechazan la interrupción voluntaria del embarazo¹⁶.

Según la provincia de residencia, Castellón, siendo la de menor población, presentó mayor prevalencia en 10 grupos, con diferencias estadísticamente significativas en dos de ellos. Esto coincide con el estudio de Verberne et al.³², que también identificó la de menor población como la más prevalente.

Los resultados de este estudio señalan la variabilidad de la prevalencia de las AC según las características de la gestante, apoyan asociaciones previas y subrayan la necesidad de investigar más sobre las variables que influyen en su aparición. Su principal fortaleza radica en la metodología normalizada de EUROCAT utilizada para la vigilancia de las AC, que permite la comparación con otros registros.

Entre las limitaciones del estudio está la inclusión de AC genéticas en los análisis sobre la edad, puesto que ya han sido estudiadas la relación entre la edad y la mayor prevalencia de alteraciones cromosómicas y la posible influencia de la genética en las AC del corazón. Por otro lado, no incluir las técnicas de reproducción asistida actuales puede introducir sesgos, pero obtener estos datos es complicado, ya que en general no suelen estar disponibles y es difícil acceder a información individualizada, limitándose a datos agregados. Por último, aunque la amplitud en las categorías de la variable país de nacimiento podría ser una limitación en el análisis, se ha considerado suficiente para el carácter descriptivo del estudio.

No obstante, con todo ello, este estudio pone de manifiesto los desafíos persistentes en la vigilancia de las AC y destaca asociaciones significativas entre la edad, la provincia de residencia y el país de nacimiento de las gestantes con AC en sus recién nacidos, siendo las mujeres ≥ 35 años, las no nacidas en España y las residentes en Castellón las de mayor prevalencia en cuanto a hijos con AC.

Disponibilidad de bases de datos y material para réplica

Los datos que respaldan las conclusiones de este estudio están disponibles en el Registro Poblacional de Anomalías Congénitas de la Comunitat Valenciana, el cual pertenece al Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Comunitat Valenciana (España), gestionado por la Dirección General de Salud Pública, y en el que colabora la Fundación para el Fomento de la Investigación Sanitaria y Biomédica de la Comunitat Valenciana (FISABIO).

¿Qué se sabe sobre el tema?

Las anomalías congénitas se consideran una preocupación importante en las políticas de salud pública europeas. El perfil de las gestantes que tienen hijos con anomalías congénitas puede variar considerablemente, aunque existen ciertos factores de riesgo que influyen, como la edad y el estilo de vida.

¿Qué añade el estudio realizado a la literatura?

Pone de manifiesto los desafíos persistentes en la vigilancia de las anomalías congénitas y destaca asociaciones significativas entre estas y la edad, la provincia de residencia y el país de nacimiento de la gestante.

¿Cuáles son las implicaciones de los resultados obtenidos?

Se pretende proporcionar a las instituciones responsables información relevante para la elaboración de planes de salud materno-infantil y facilitar la toma de decisiones estratégicas en las políticas sanitarias.

Editor responsable del artículo

Salvador Peiró.

Declaración de transparencia

La autora principal (garante responsable del manuscrito) afirma que este manuscrito es un reporte honesto, preciso y transparente del estudio que se remite a GACETA SANITARIA, que no se han omitido aspectos importantes del estudio, y que las discrepancias del estudio según lo previsto (y, si son relevantes, registradas) se han explicado.

Contribuciones de autoría

L. García-Villodre y C. Cervero-Carbonell concibieron y diseñaron el estudio. L. García-Villodre y L. Barrachina-Bonet realizaron el trabajo de recogida de datos y trabajaron de forma activa en el análisis de los datos obtenidos y en la elaboración de los primeros resultados. L. Páramo-Rodríguez, O. Zurriaga, J.V. Sorlí y C. Cervero-Carbonell resolvieron todas las dudas y aclaraciones pertinentes para poder garantizar la correcta integración de los datos. L. García-Villodre, L. Barrachina-Bonet, L. Páramo-Rodríguez y C. Cervero-Carbonell interpretaron los resultados y aportaron ideas para la redacción del texto. L. García-Villodre redactó el primer borrador del artículo. L. Barrachina-Bonet, L. Páramo-Rodríguez, O. Zurriaga, J.V. Sorlí y C. Cervero-Carbonell realizaron una revisión crítica con importantes contribuciones intelectuales. Todas las personas firmantes han hecho importantes aportaciones en los resultados y en su análisis, han contribuido con su bagaje intelectual a la redacción final del artículo y han aprobado la versión final. L. García-Villodre es la responsable del artículo.

Financiación

El manuscrito ha recibido la ayuda SESPAS para su publicación (concesión de la ayuda 3 de abril 2025). La investigación objeto del artículo no tiene ninguna fuente de financiación.

Conflictos de intereses

Ninguno.

Bibliografía

1. PrabhuDas M, Bonney E, Caron K, et al. Immune mechanisms at the maternal-fetal interface: perspectives and challenges. *Nat Immunol*. 2015;16:328–34.
2. Stephenson J, Heslehurst N, Hall J, et al. Before the beginning: nutrition and lifestyle in the preconception period and its importance for future health. *Lancet*. 2018;391:1830–41.
3. Organización Mundial de la Salud. Trastornos congénitos. OMS; 2023. (Consultado el 19/7/2024.) Disponible en: <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/birth-defects>.
4. World Health Organization. Congenital disorders. WHO; 2022. (Consultado el 11/7/2024.) Disponible en: <https://www.who.int/health-topics/congenital-anomalies#tab=tab.1>.
5. EURO PERISTAT Research Network. European Perinatal Health Report, 2015–2019. EURO PERISTAT; 2020. (Consultado el 25/7/2024.) Disponible en: <https://www.europeristat.com/index.php/reports/ephr-2019.html>.
6. Eurostat. Causes of death-infant mortality by country of residence. Statistics. Eurostat; 2024. (Consultado el 25/7/2024.) Disponible en: https://ec.europa.eu/eurostat/databrowser/view/hlth.cd.aainfr_custom_12293891/default/table?lang=en.
7. Feldkamp ML, Carey JC, Byrne JLB, et al. Etiology and clinical presentation of birth defects: population based study. *BMJ*. 2017;357:2249.
8. World Health Organization. Birth defects surveillance: a manual for programme managers, second edition. Geneva: WHO; 2020. (Consultado el 25/7/2024.) Disponible en: <https://www.who.int/publications/i/item/9789240015395>.
9. EUROCAT. EUROCAT network. EUROCAT; 2022. (Consultado el 6/8/2024.) Disponible en: <https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat/eurocat-network/eurocat-network-overview.en>.
10. Bergman JEH, Perraud A, Barišić I, et al. Updated EUROCAT guidelines for classification of cases with congenital anomalies. *Birth Defects Res*. 2024;116:e2314.
11. Diari Oficial de la Generalitat Valenciana. Orden 4/2012, de 7 de marzo, de la Conselleria de Sanidad, por la que se crea el Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunitat Valenciana. Conselleria de Sanidad; 2012. Disponible en: <https://dogv.gva.es/es/eli/es-vc/o/2012/03/07/4/>.
12. Unidad Mixta de Investigación en Enfermedades Raras. Anomalías congénitas en la Comunitat Valenciana 2007–2021. Fisabio; 2024. (Consultado el 20/10/2024.) Disponible en: <https://fisabio.san.gva.es/media/upload/arxius/salud-publica/enfermedades-raras/2007-2021-informe-ac-2024.pdf>.
13. EUROCAT. EUROCAT Guide 1. 5. EUROCAT; 2023. (Consultado el 20/10/2024.) Disponible en: <https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat/data-collection/guidelines-for-data-registration.en>.
14. Rivieri F, Soffiati M, Pertile R. Rapporto annuale sulle anomalie congenite in provincia di Trento. Azienda per i Servizi Sanitari di Trento. (Consultado el 1/5/2025.) Disponible en: <https://www.epice.ntro.iss.it/territorio/trento/pdf/Report.Malformazioni%20congenite.2022.pdf>.
15. Eurostat. Fertility statistics. Statistics explained. Eurostat; 2024. (Consultado el 3/10/2024.) Disponible en: https://ec.europa.eu/eurostat/statistics-explained/index.php?title=Fertility_statistics#In.2022.2C_women.in.the.EU.who.gave.birth.to.their.first.child.in.2022.were.on.average.aged.29.7.years.
16. Bermejo Sánchez E. Frecuencias de defectos congénitos al nacimiento en España y su comportamiento temporal y por comunidades autónomas. Causas de las variaciones de las frecuencias. *Semer-Med Fam*. 2010;36:449–55.
17. Aro T, Kantele A. Hospital admissions of refugees, asylum seekers and undocumented migrants: ten-year retrospective study. *Travel Med Infect Dis*. 2021;44:102186.
18. Egbe AC. Birth defects in the newborn population: race and ethnicity. *Pediatr Neonatol*. 2015;56:183–8.
19. Anane-Fenin B, Opoku DA, Chauke L. Prevalence, pattern, and outcome of congenital anomalies admitted to a neonatal unit in a low-income country – a ten-year retrospective study. *Matern Child Health J*. 2023;27:837–49.
20. Siesto Murias P, Martín Armentia S, García-Cruces Méndez J, et al. Evolución temporal de los partos múltiples en Castilla y León durante 13 años. *An Pediatr*. 2019;90:386–92.
21. Marleen S, Kodithuwakku W, Nandasena R, et al. Maternal and perinatal outcomes in twin pregnancies following assisted reproduction: a systematic review and meta-analysis involving 802 462 pregnancies. *Hum Reprod Update*. 2024;30:309–22.
22. Vaughan DA, Cleary BJ, Murphy DJ. Delivery outcomes for nulliparous women at the extremes of maternal age – a cohort study. *BJOG*. 2014;121:261–8.
23. Salinas-Vilca A, Cuevas L, Bermejo-Sánchez E, et al. Smoking during pregnancy: changes and associated risk factors in Spain, 1980–2016. *J Public Health (Oxf)*. 2022;44:438–46.
24. Santoro M, Mezzasalma L, Coi A, et al. Orofacial clefts and maternal risk factors: a population-based case-control study. *Children (Basel)*. 2024;11:819.
25. Feldkamp ML, Canfield MA, Krikov S, et al. Gastroschisis prevalence patterns in 27 surveillance programs from 24 countries, International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research, 1980–2017. *Birth Defects Res*. 2024;116:e2306.

26. Stallings EB, Isenburg JL, Rutkowski RE, et al. National population-based estimates for major birth defects, 2016–2020. *Birth Defects Res.* 2024;116:e2301.
27. Ahn D, Kim J, Kang J, et al. Congenital anomalies and maternal age: a systematic review and meta-analysis of observational studies. *Acta Obstet Gynecol Scand.* 2022;101:484–98.
28. Taruscio D, Bermejo-Sánchez E, Salerno P, et al. Primary prevention as an essential factor ensuring sustainability of health systems: the example of congenital anomalies. *Ann Ist Super Sanita.* 2019;55:258–64.
29. EUROCAT. Prevalence charts and tables. EUROCAT; 2024. (Consultado el 6/8/2024.) Disponible en: <https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat/eurocat-data/prevalence.en>.
30. Pethő B, Mátrai A, Agócs G, et al. Maternal age is highly associated with non-chromosomal congenital anomalies: analysis of a population-based case-control database. *BJOG.* 2023;130:1217–25.
31. Van Der Linde D, Konings EEM, Slager MA, et al. Birth prevalence of congenital heart disease worldwide: a systematic review and meta-analysis. *J Am Coll Cardiol.* 2011;58:2241–7.
32. Verberne EA, Lo-A-Njoe SM, van Ginkel M, et al. Prevalence of congenital anomalies in the Dutch Caribbean islands of Aruba, Bonaire, and Curaçao. *Birth Defects Res.* 2023;115:595–604.