

SALA DE SITUACIÓN

PREVALENCIA DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS EN ARGENTINA Y SU POTENCIAL IMPACTO EN LOS SERVICIOS DE SALUD

Prevalence of Congenital Anomalies in Argentina and its Potential Impact on Health Services

El mayor control de las infecciones y la desnutrición en Argentina dio lugar a un incremento relativo de las anomalías congénitas (AC), que son actualmente una de las causas principales de mortalidad infantil. El objetivo del trabajo fue evaluar el impacto de las AC más frecuentes mediante la descripción de la prevalencia al nacimiento y la estimación del número de casos esperados por año.

PALABRAS CLAVE: Argentina - Anomalías congénitas - Mortalidad infantil - Reducibilidad de las anomalías congénitas

KEY WORDS: Argentina - Congenital anomalies - Infant mortality - Preventable congenital anomalies

María Paz Bidondo,¹ Boris Groisman,¹ Juan Gili,² Rosa Liascovich,¹ Pablo Barbero¹

¹ Centro Nacional de Genética Médica, Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud, Ministerio de Salud de la Nación.

² Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas.

INTRODUCCIÓN

Las anomalías congénitas (AC) se definen como todas las alteraciones morfológicas o funcionales, de etiopatogenia prenatal, que se presentan desde el nacimiento,¹ aun cuando se detecten más tardíamente. Representan un grupo heterogéneo de afecciones, que involucran diferentes órganos y sistemas, y obedecen a una etiología mixta, tanto multifactorial, genética, o predominantemente ambiental.² A nivel global, la prevalencia de AC en recién nacidos es del 1 al 5%, según los criterios de inclusión y el momento del diagnóstico, que puede ser al nacimiento o más tardíamente.³

Al igual que en otros países de la región,⁴ la mortalidad infantil (MI) en Argentina se redujo en las últimas décadas y llegó en 2012 a 11,1 por cada 1.000 nacidos vivos. Paralelamente, al haberse mejorado el control de otras causas de MI (como infecciones y desnutrición), se registró un incremento de la mortalidad proporcional por "malformaciones congénitas, deformaciones y anomalías cromosómicas" (capítulo Q ICD 10), que en 1980 era de aproximadamente un 10% y entre 1998 y 2012 ascendió de 17,9% a 26,3%. En este último período las AC pasaron a ser la segunda causa de MI detrás de las afecciones perinatales (prematurez y bajo peso, entre otras). De un total de 8.227 defunciones infantiles ocurridas en 2012, 2.175 (26%) se debieron a AC, es decir, alrededor de 1 de cada 4.⁵⁻⁸ Por otra parte, si bien la distribución espacial de la tasa de MI por AC es prácticamente uniforme, sin diferencias estadísticamente significativas entre provincias (incluyendo la Ciudad Autónoma de Buenos Aires) ni regiones, la mortalidad proporcional por AC muestra una amplia variación geográfica interprovincial e interregional, así como una correlación con indicadores sociodemográficos

y económicos. Los mayores porcentajes de mortalidad proporcional por AC se observan en las regiones centro y sur de Argentina, con mayor desarrollo socioeconómico y, concomitantemente, con menor peso relativo de las otras causas de MI.⁶

Dada la creciente importancia relativa de las AC en la morbimortalidad infantil, en 2009 se creó en Argentina el Registro Nacional de Anomalías Congénitas (RENAC). El RENAC está coordinado por el Centro Nacional de Genética Médica (CNGM) de la Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud (ANLIS) y es un componente del Programa Nacional de Genética Médica del Ministerio de Salud de la Nación. Los propósitos del RENAC son monitorear las frecuencias de las AC a lo largo del tiempo y en el espacio geográfico, contribuir al cuidado y atención de los recién nacidos afectados, e investigar causas de las AC.

El objetivo del presente trabajo fue evaluar el impacto en Argentina de las AC más frecuentes mediante la descripción de la prevalencia al nacimiento y la estimación del número de casos esperados por año, a partir de los datos recogidos por el RENAC en el período 2009-2013.

MÉTODOS

Se realizó un estudio de prevalencia, de tipo descriptivo y observacional. La población fueron los recién nacidos examinados en el RENAC entre noviembre de 2009 y diciembre de 2013 en los hospitales que participaron en ese período.

El RENAC se inició en 4 hospitales y ha ido incorporando en forma progresiva nuevas instituciones al registro, alcanzando al final del período de este trabajo un total de 133 establecimientos. En el RENAC, la definición de caso incluye

recién nacidos con AC estructurales mayores, externas o internas, identificadas desde el nacimiento hasta el alta del hospital y detectadas al examen físico, por estudios complementarios o autopsia. Se incluye a todos los recién nacidos vivos (RNV) y los fetos muertos con un peso de 500 gramos o más; se excluye a los que sólo presentan AC menores (como mamelón preauricular) o funcionales (como hipoacusias) y a los nacidos en otras instituciones y luego derivados a la maternidad reportante. La fuente de los datos es primaria.

La recolección de datos en el RENAC se realiza en un formulario especial adjunto a la historia clínica materna, que describe las AC de los casos detectados e incluye un conjunto de variables básicas, que se completan siguiendo procedimientos estandarizados en un manual operativo. En cada hospital el equipo responsable del RENAC, integrado mayoritariamente por dos médicos neonatólogos, supervisa la recolección de datos y los envía mensualmente a la coordinación en el CNGM, a través de una página web de acceso restringido. Asimismo, los responsables de cada hospital envían el número total mensual de nacidos vivos y fetos muertos, que corresponden a los denominadores para el posterior cálculo de la prevalencia. En la coordinación se revisa la calidad de las descripciones y el cumplimiento en la carga de las variables adicionales, y se realizan reparos en caso de información incompleta o confusa. La codificación de las AC, a cargo de médicos genetistas, sigue la 10ª Clasificación Internacional de Enfermedades, con la adaptación del Colegio Real de Pediatría y Salud Infantil del Reino Unido. Luego del análisis, la información se difunde a través de informes periódicos. La página web del RENAC, a su vez, permite adjuntar fotos y estudios complementarios y promueve el intercambio entre los participantes del sistema a fin de orientar a los neonatólogos en el manejo inicial de los recién nacidos afectados y colaborar en la derivación de los casos a los servicios de genética locales.

La prevalencia de AC al nacimiento se define como la proporción entre el número de RNV y fetos muertos con AC, y el número total de RNV y fetos muertos.⁹ Utilizando el software estadístico Stata, se calculó la prevalencia para el total de recién nacidos con AC y para siete categorías de AC seleccionadas, que cumplen el siguiente criterio: son pasibles de acciones de prevención primaria y/o requieren de tratamiento médico-quirúrgico. Las categorías de AC seleccionadas fueron síndrome de Down, fisuras labio-alveolo-palatinas, talipes o deformidades de los pies, cardiopatías severas,¹⁰ defectos de pared abdominal, atresias del sistema digestivo y espina bífida, independientemente de si los casos las presentaban en forma aislada o asociada con otra anomalía. Las prevalencias fueron calculadas según la distribución de Poisson, con un intervalo de confianza del 95%. Teniendo en cuenta la prevalencia de estas siete categorías de AC seleccionadas en cada provincia, se estimó el número de casos anuales esperados en base al total de nacimientos reportado en las estadísticas vitales para cada una de ellas.⁵

RESULTADOS

La cobertura anual del RENAC fue de 281.249 nacimientos (65% del subsector público y 38% del total de nacimientos del país). En lo referido al sector público, en 13 provincias el registro posee más del 70% en la cobertura de los nacimientos (Tabla 1).

Entre el 1 de noviembre de 2009 y el 31 de diciembre de 2013 se examinaron en el RENAC un total de 703.325 RNV y fetos muertos, de los cuales 11.373 presentaron AC mayores (prevalencia: 1,6%; 1,5-1,7) (Tabla 2).

Para cada una de las siete categorías de AC seleccionadas se calculó la prevalencia por cada 10.000 nacimientos y los casos anuales esperados para el total del país y por provincia (Tablas 3a y 3b). Los casos esperados para el total del país resultaron ser: 1.249 de síndrome de Down, 752 de talipes, 1.053 de fisuras labio-alveolo-palatinas, 745 de cardiopatías severas, 808 de defectos de pared abdominal, 672 de atresias del sistema digestivo y 372 de espina bífida.

En la mayor parte de los casos, las AC se presentaron en forma aislada (no asociada a otra AC mayor): talipes 61%, fisuras orales 66%, cardiopatías severas 72%, defectos de pared abdominal 79%, atresias digestivas 50% y espina bífida 80%.

DISCUSIÓN

El porcentaje de recién nacidos y fetos muertos con AC calculado a partir de los datos del RENAC se encuentra dentro de los valores consignados por la literatura.¹¹ Es importante considerar que los sistemas de vigilancia que amplían el período de detección a uno o varios años de vida, o que incluyen las terminaciones de embarazo electivas por anomalía fetal, muestran valores de prevalencia mayores.³ En una publicación previa de este mismo grupo se compararon los valores observados en el RENAC con los reportados por otros registros y se discutió qué diferencias podían ser reales y cuáles se debían a razones operativas.¹²

El presente trabajo, que abarcó un mayor período de tiempo y una mayor cobertura, permitió calcular para cada provincia argentina la prevalencia al nacimiento de siete categorías de AC seleccionadas. El correspondiente número de casos anuales esperado es una medida del impacto que supone el nacimiento de niños con estos problemas de salud.

El síndrome de Down fue la AC más frecuente, y se estima un total de más de 1.200 casos anuales para todo el país, los cuales requieren un manejo multidisciplinario. Esto incluye, además del pediatra, la evaluación por cardiología, genética y estimulación temprana en un período inicial, así como posteriores controles específicos de salud y educación especial según el grado de alteración cognitiva.¹³ En estos casos, la evaluación con estudio genético permite asesorar adecuadamente a la familia sobre las implicancias de la patología y los riesgos de recurrencia. Sin embargo, hay nueve provincias que actualmente no cuentan con la disponibilidad para realizar el estudio cromo-

sómico en el ámbito público.^{14,15} También se recomienda ofrecer la pesquisa prenatal del síndrome de Down en todas las gestantes, aunque en Argentina el 33,5% de los nacimientos en las maternidades del sector público corresponden a gestas con control prenatal insuficiente¹⁶ y, a su vez, la realización de la pesquisa específica para síndrome de Down es una práctica aún muy limitada en el ámbito público.¹⁷ Si bien este síndrome es una patología genética, muy frecuentemente no es hereditaria, y el factor de riesgo más importante es la edad materna avanzada. En Argentina, los nacimientos de madres mayores de 40 años representan el 2% del total,⁵ pero dan origen aproximadamente a un 25% de los casos con síndrome de Down.¹⁸ Por otra parte, la mayor proporción de embarazos no planificados ocurren en las edades extremas de la vida reproductiva de las mujeres; por lo tanto, una intervención orientada a reducir el número de embarazos no planificados en estos grupos de edades permitiría disminuir la prevalencia de la patología.

Con respecto a talipes, se estiman más de 700 casos anuales para todo el país. El tratamiento ortopédico precoz de estas patologías y su seguimiento adecuado permiten,

por lo general, una vida activa y normal. Detectados tempranamente, los defectos no suelen requerir un tratamiento quirúrgico mayor. Actualmente en varios países se han implementado programas orientados a capacitar a los profesionales que deben asistir a los niños con talipes, a fin de asegurar el tratamiento precoz de la patología.¹⁹

Las fisuras labio-alveolo-palatinas fueron las anomalías craneofaciales más frecuentes, con más de 1.000 casos anuales esperados. Estas patologías requieren un tratamiento interdisciplinario, que incluye a pediatras, odontólogos, fonoaudiólogos y cirujanos, entre otros. El tratamiento tardío de este defecto o la intervención parcial (por ejemplo, sólo la reparación quirúrgica) implican secuelas en los afectados. Desde 2014, el RENAC trabaja en conjunto con el Programa SUMAR (ex Plan NACER) en el diseño e implementación de una red federal para el tratamiento y seguimiento de niños afectados con fisuras labio-alveolo-palatinas, talipes y displasia del desarrollo de cadera.

Para las cardiopatías congénitas severas se estima un valor esperado cercano a 750 casos anuales. Sin embargo, se trata de una estimación mínima, ya que el RENAC sólo incluye las AC detectadas antes del alta. El impacto en la

TABLA 1. Cobertura anual del RENAC por provincia, según los nacimientos del subsector público y del total en Argentina, 2013.

Jurisdicción	Recién nacidos				Hospitales incorporados		Cobertura †	
	País*		RENAC		Subsector público	Total	Subsector público	Total
	Subsector público	Total	Subsector público	Total				
Buenos Aires	163.442	246.064	89.977	91.485	45	47	55,1	37,2
CABA	32.720	81.423	29.097	30.289	13	17	88,9	37,2
Catamarca	3.325	6.230	2.286	2.286	1	1	68,8	36,7
Chaco	14.780	22.168	9.841	9.841	3	3	66,6	44,4
Chubut	3.685	9.545	3.409	3.409	4	4	92,5	35,7
Córdoba	25.442	57.283	16.584	17.453	7	8	65,2	30,5
Corrientes	12.740	19.512	3.681	3.681	2	2	28,9	18,9
Entre Ríos	11.414	21.833	6.026	6.026	4	4	52,8	27,6
Formosa	8.265	11.972	3.458	3.458	1	1	41,8	28,9
Jujuy	8.860	12.958	6.660	6.660	4	4	75,2	51,4
La Pampa	2.638	5.221	2.423	2.423	2	2	91,8	46,4
La Rioja	3.021	6.200	2.388	2.775	1	2	79	44,8
Mendoza	16.251	33.106	14.862	14.862	5	5	91,5	44,9
Misiones	15.014	25.716	10.948	10.948	3	3	72,9	42,6
Neuquén	6.080	11.343	2.520	3.775	2	4	41,4	33,3
Río Negro	6.720	11.861	2.198	2.198	2	2	32,7	18,5
Salta	18.668	26.641	13.783	13.783	3	3	73,8	51,7
San Juan	7.758	14.417	7.148	7.676	1	2	92,1	53,2
San Luis	3.943	7.557	3.862	3.862	2	2	97,9	51,1
Santa Cruz	4.460	5.743	1.045	1.045	1	1	23,4	18,2
Santa Fe	25.356	53.919	19.879	19.879	10	10	78,4	36,9
Santiago del Estero	10.921	15.483	6.683	6.683	1	1	61,2	43,2
Tierra del Fuego	1.451	2.687	1.143	1.143	2	2	78,8	42,5
Tucumán	16.818	29.399	15.609	15.609	3	3	92,8	53,1
Total	423.776	738.318	275.510	281.249	122	133	65	38,1

* Datos obtenidos de la Dirección de Estadísticas e Información de Salud (DEIS), Ministerio de Salud de la Nación, 2013.

† Cobertura calculada como la proporción de los nacimientos examinados por el RENAC, sobre los reportados por la DEIS.

Fuente: Elaboración propia en base a datos de la DEIS

morbimortalidad de estas cardiopatías severas es importante porque casi todas ellas requieren corrección quirúrgica en el primer año de vida.²⁰ En 2008 se creó en Argentina el Programa Nacional de Cardiopatías Congénitas con el objetivo de reducir la MI por esta causa a través del mejor diagnóstico prenatal y posnatal, la estabilización correcta en el lugar de nacimiento, la derivación oportuna y segura a los centros de referencia y el seguimiento posquirúrgico. En 2003 había en Argentina 6 centros de cirugía cardiovascular infantil. El Programa Nacional de Cardiopatías Congénitas aumentó el número a 17, situados en 10 provincias diferentes. A partir de 2010, la cirugía de las cardiopatías congénitas se incluyó entre las prestaciones del Programa SUMAR. Entre 2010 y 2013 el número de cirugías para las cardiopatías congénitas en el contexto del Programa fue de alrededor de 6.000, y la lista de espera para las cirugías fue eliminada.²¹

Los defectos de pared abdominal incluyen principalmente la gastrosquisis y el onfalocele, y se esperan aproximadamente 800 casos anuales para todo el país. Aunque estos defectos integran un mismo grupo de patologías, son claramente diferentes tanto en sus factores etiológicos como en la presentación clínica. La gastrosquisis aparece habitualmente aislada, mientras que el onfalocele suele ir acompañado de otras anomalías, formando parte de

TABLA 2. Recién nacidos vivos y fetos muertos con AC mayores observados en el RENAC por provincia, Argentina, 2009-2013.

Jurisdicción	Recién nacidos con AC	Recién nacidos examinados	Porcentaje (IC 95%)
Buenos Aires	3.231	213.218	1,4 (1,5-1,6)
CABA	1.869	97.505	1,9 (1,8-2,0)
Catamarca	105	7.494	1,4 (1,1-1,7)
Chaco	406	27.686	1,5 (1,3-1,6)
Chubut	81	6.491	1,2 (1,0-1,6)
Córdoba	608	36.423	1,7 (1,5-1,8)
Corrientes	150	13.560	1,1 (0,9-1,3)
Entre Ríos	178	14.873	1,2 (1,0-1,4)
Formosa	171	13.917	1,2 (1,1-1,4)
Jujuy	231	15.425	1,5 (1,3-1,7)
La Pampa	65	4.979	1,3 (1,0-1,7)
La Rioja	198	5.311	3,7 (3,2-4,3)
Mendoza	572	27.324	2,1 (1,9-2,3)
Misiones	529	28.352	1,9 (1,7-2,0)
Neuquén	144	6.991	2,1 (1,7-2,4)
Río Negro	76	4.664	1,6 (1,3-2,0)
Salta	553	36.220	1,5 (1,4-1,7)
San Juan	174	16.406	1,1 (0,9-1,2)
San Luis	109	6.700	1,6 (1,3-2,0)
Santa Cruz	55	2.367	2,3 (1,8-3,0)
Santa Fe	722	48.039	1,5 (1,4-1,6)
Santiago del Estero	331	21.333	1,6 (1,4-1,7)
Tierra del Fuego	61	2.409	2,5 (1,9-3,3)
Tucumán	754	45.638	1,7 (1,5-1,8)
Total	11.373	703.325	1,6 (1,5-1,7)

Fuente: Elaborado con datos del RENAC

entidades sindrómicas. Ambas patologías requieren intervención quirúrgica luego del nacimiento. La detección prenatal y un adecuado manejo perinatal de estas anomalías redundan en una menor morbimortalidad. En un trabajo aún no publicado, realizado por el presente grupo con datos de nacidos vivos en maternidades públicas de las 24 provincias, se observó que la detección prenatal de estas anomalías en los casos con presentación aislada fue del 74% para gastrosquisis y del 63% para onfalocele, es decir, porcentajes menores a los publicados en otros trabajos.^{22,23} La prevalencia de gastrosquisis en el RENAC es semejante a la de otras regiones del mundo, donde se está observando una tendencia en aumento, que ha significado una multiplicación de aproximadamente 20 veces en los últimos 50 años. Esta situación se describe como una pandemia, y el factor de riesgo más claramente asociado es la muy baja edad de la madre.²⁴ El onfalocele presentó una frecuencia más baja que la gastrosquisis, resultado que coincide con lo observado en otros registros. Desde 2013, el Plan SUMAR incluye entre sus prestaciones la cirugía correctiva de los defectos de pared abdominal. La sobrevida de gastrosquisis ha sido estimada en más de un 90% en países desarrollados; sin embargo, en países en vías de desarrollo, ese porcentaje es del 50%.²⁵ De acuerdo con resultados obtenidos por el presente grupo y aún no publicados, la letalidad neonatal es de aproximadamente 10,4%. Los defectos de pared abdominal tienen una alta tasa de detección prenatal por ultrasonografía. En consecuencia, la búsqueda activa de estas malformaciones fetales podría ayudar a reducir la morbimortalidad mediante la planificación del momento y la vía del nacimiento, así como la selección de la institución con la complejidad adecuada para el alto riesgo.

Dentro del grupo de atresias del tubo digestivo, para las que se esperan casi 700 casos anuales en todo el país, el defecto más frecuente es la atresia de esófago con o sin fístula. Esta anomalía puede presentarse en forma aislada o asociada, y su etiología es diversa. Las atresias digestivas se presentan en diferentes localizaciones; las más prevalentes son las que involucran al duodeno. Las atresias del tubo digestivo requieren atención en centros de alta complejidad. Sin embargo, por lo general, estas patologías no son detectadas prenatalmente, lo que dificulta un manejo perinatal adecuado. Desde 2013, el Programa SUMAR incluye entre sus prestaciones la cirugía correctiva de atresia de esófago, intestinal y la malformación anorrectal. Dentro de este grupo de defectos, la atresia de esófago es la anomalía más grave, aunque su pronóstico se ha modificado y ha permitido reducir la mortalidad a menos del 10% en centros de alta complejidad.²⁶

Dentro del grupo de los defectos del tubo neural, la espina bífida es la anomalía más frecuente, con cerca de 400 casos anuales esperados para todo el país. Desde hace años se sabe que el consumo periconcepcional de ácido fólico reduce el riesgo de defectos del tubo neural en la descendencia. Diferentes estrategias se vienen apli-

TABLA 3a. Prevalencia en nacidos vivos entre 2009 y 2013 y número de casos esperados anuales según categoría de AC seleccionada y por provincia.

Provincia	Síndrome de Down*		Talipes†		Fisuras orales‡		Cardiopatías severas§	
	Prevalencia x 10.000 (IC 95%)	RNV estimados	Prevalencia x 10.000 (IC 95%)	RNV estimados	Prevalencia x 10.000 (IC 95%)	RNV estimados	Prevalencia x 10.000 (IC 95%)	RNV estimados
Bs. As.	16,4 (14,7-18,2)	403 (362-447)	8,8 (7,6-10,1)	216 (186-249)	12,2 (10,8-13,8)	301 (266-340)	10,2 (8,9-11,6)	250 (218-286)
CABA	18,7 (16,1-21,6)	152 (131-176)	8,6 (6,9-10,7)	70 (56-87)	15,3 (12,9-17,9)	124 (105-146)	11,9 (9,8-14,3)	97 (80-116)
Catamarca	28 (17,3-42,8)	17 (11-27)	10,7 (4,6-21)	7 (3-13)	20 (11,2-33)	12 (7-21)	5,3 (1,5-13,7)	3 (1-9)
Chaco	18,8 (14-24,6)	42 (31-55)	15,5 (11,2-20,9)	34 (25-46)	9 (5,8-13,3)	20 (13-30)	6,1 (3,6-9,8)	14 (8-22)
Chubut	15,4 (7,4-28,3)	15 (7-27)	6,2 (1,7-15,8)	6 (2-15)	16,9 (8,5-30,3)	16 (8-29)	3,1 (0,4-11,1)	3 (1-11)
Córdoba	14,6 (10,9-19)	83 (62-109)	10,2 (7,2-14)	58 (41-80)	17,3 (13,3-22,1)	99 (76-127)	12,6 (9,2-16,8)	72 (53-96)
Corrientes	5,9 (2,5-11,6)	12 (5-23)	19,9 (13,1-29)	39 (26-57)	10,3 (5,6-17,3)	20 (11-34)	8,1 (4-14,5)	16 (8-28)
Entre Ríos	11,4 (6,7-18,3)	25 (15-40)	5,4 (2,3-10,6)	12 (5-23)	10,8 (6,1-17,5)	23 (13-38)	8,7 (4,7-14,9)	19 (10-33)
Formosa	8,6 (4,5-15,1)	10 (5-18)	24,4 (16,9-34,1)	29 (20-41)	12,9 (7,7-20,4)	15 (9-24)	0,7 (0,1-4)	1 (1-5)
Jujuy	20,7 (14,2-29,3)	27 (18-38)	7,1 (3,6-12,8)	9 (5-17)	22 (15,3-30,8)	29 (20-40)	11 (6,4-17,6)	14 (8-23)
La Pampa	14,1 (5,7-29)	7 (3-15)	6 (1,2-17,6)	3 (1-9)	10 (3,3-23,4)	5 (2-12)	18,1 (8,3-34,3)	9 (4-18)
La Rioja	15,1 (6,5-29,7)	9 (4-18)	50,8 (33,5-74)	32 (21-46)	13,2 (5,3-27,2)	8 (3-17)	9,4 (3,1-22)	6 (2-14)
Mendoza	17,9 (13,3-23,7)	59 (44-78)	7,3 (4,5-11,3)	24 (15-37)	15,4 (11,1-20,8)	51 (37-69)	9,9 (6,5-14,4)	33 (22-48)
Misiones	21,9 (16,8-28)	56 (43-72)	21,9 (16,8-28)	56 (43-72)	16,9 (12,5-22,4)	44 (32-58)	11,3 (7,7-15,9)	29 (20-41)
Neuquén	21,5 (12-35,4)	24 (14-40)	7,2 (2,3-16,7)	8 (3-19)	22,9 (13,1-37,2)	26 (15-42)	12,9 (5,9-24,4)	15 (7-28)
Río Negro	10,7 (3,5-25)	13 (4-30)	6,4 (1,3-18,8)	8 (2-22)	21,4 (10,3-39,4)	25 (12-47)	15 (6-30,9)	18 (7-37)
Salta	17,9 (13,9-22,9)	48 (37-61)	8,8 (6-12,5)	24 (16-33)	19,3 (15,1-24,4)	51 (40-65)	9,1 (6,3-12,8)	24 (17-34)
San Juan	17,7 (11,8-25,4)	25 (17-37)	4,9 (2,1-9,6)	7 (3-14)	8,5 (4,7-14,3)	12 (7-21)	8,5 (4,7-14,3)	12 (7-21)
San Luis	16,4 (8,2-29,4)	12 (6-22)	9 (3,3-19,5)	7 (2-15)	11,9 (5,2-23,5)	9 (4-18)	11,9 (5,2-23,5)	9 (4-18)
Santa Cruz	12,7 (2,6-37)	7 (2-21)	NR	NR	12,7 (2,6-37)	7 (2-21)	16,9 (4,6-43,3)	10 (3-25)
Santa Fe	13,9 (10,8-17,7)	75 (58-96)	6,7 (4,6-9,4)	36 (25-51)	12,1 (9,2-15,6)	65 (49-84)	8,5 (6,1-11,6)	46 (33-62)
Sgo. Estero	13,6 (9,1-19,5)	21 (14-30)	12,7 (8,3-18,4)	20 (13-29)	20,2 (14,6-27,2)	31 (23-42)	9,8 (6,1-15)	15 (9-23)
T. Fuego	33,2 (14,3-65,4)	9 (4-18)	NR	NR	8,3 (1,0-30)	2 (1-8)	8,3 (1-30)	2 (1-8)
Tucumán	21 (17-25,7)	62 (50-76)	10,5 (7,8-13,9)	31 (23-41)	15,6 (12,2-19,6)	46 (36-58)	11,8 (8,9-15,4)	35 (26-45)
Total	16,9 (16-17,9)	1249 (1179-1322)	10,2 (9,4-11)	752 (698-809)	14,3 (13,4-15,2)	1053 (989-1120)	10,1 (9,4-10,9)	745 (691-802)

*Síndrome de Down (Q90). †Talipes: talipes equinovarus (Q66.0), talipes calcaneovalgus (Q66.4), talipes NE (Q66.8). ‡Fisuras orales: paladar hendido (Q35), fisura de labio con o sin paladar (Q36-37). §Cardiopatías severas: coartación de aorta (Q25.1-Q25.19), corazón izquierdo hipoplásico (Q23.4), tetralogía de Fallot (Q21.3, Q21.82), transposición de los grandes vasos (Q20.3), tronco arterioso (Q20.0), doble entrada de ventrículo izquierdo (Q20.4), atresia tricuspídea (Q22.40), anomalía de Ebstein (Q22.5), arco aórtico interrumpido (Q25.2), atresia pulmonar (Q22.00), anomalía total del retorno venoso pulmonar (Q26.20, Q26.21, Q26.22), doble salida de ventrículo derecho (Q20.1).

Fuente: Elaborado con datos del RENAC

cando en el mundo, desde la suplementación vitamínica hasta la fortificación de los alimentos con ácido fólico.²⁷ En Argentina se fortifica la harina de trigo con una dosis de 2,2 miligramos de ácido fólico por kilo de manera obligatoria a través de la Ley Nacional 25630, promulgada en 2002. Asimismo, se recomienda la suplementación vitamínica periconcepcional con ácido fólico, eficaz en el caso de embarazos planificados.²⁸ Estudios realizados en Argentina han detectado, después de la fortificación, una disminución de la prevalencia al nacimiento de espina bífida de aproximadamente un 50%.²⁹ Con el objetivo de mejorar la asistencia de los pacientes con esta patología, se creó en el ámbito de la Dirección Nacional de Maternidad e Infancia del Ministerio de Salud de la Nación el Grupo Nacional de Mielomeningocele, que ha elaborado las "Recomendaciones para neonatólogos sobre el manejo del mielomeningocele". El Programa SUMAR incluye entre sus prestaciones la cirugía de corrección de mielomeningocele e hidrocefalia.

En cuanto al impacto en la MI de las AC seleccionadas en este trabajo, los criterios de reducibilidad de las defunciones infantiles, recientemente revisados por el Ministerio de Salud de la Nación,³⁰ clasifican a las atresias digestivas, las cardiopatías severas, la espina bífida, los defectos de pared abdominal y el síndrome de Down, como "reducibles por prevención, diagnóstico o tratamiento oportuno, preferentemente en el recién nacido por tratamiento quirúrgico o médico". Por lo tanto, estas muertes podrían reducirse, en función del conocimiento científico actual y mediante intervenciones en los servicios de salud. Por otra parte, según esta clasificación, las fisuras labio-alveolo-palatinas y las deformidades de los pies no corresponden a causas básicas de defunciones neonatales.

Este trabajo proporciona estimaciones del número anual esperado de recién nacidos con alguna de las AC incluidas en las siete categorías de AC seleccionadas, con alto impacto en la morbilidad. El estudio tiene limitaciones. Por un lado, los intervalos esperados han sido estimados

TABLA 3b. Prevalencia en nacidos vivos entre 2009 y 2013 y número de casos esperados anuales según categoría de AC seleccionada y por provincia.

Provincia	Defectos de pared abdominal		Atresias intestinales¶		Espina bífida**	
	Prevalencia x 10.000 (IC 95%)	RNV estimados	Prevalencia x 10.000 (IC 95%)	RNV estimados	Prevalencia x 10.000 (IC 95%)	RNV estimados
Buenos Aires	8,8 (7,6-10,2)	217 (187-250)	7,7 (6,6-9)	190 (162-222)	4,8 (3,9-5,8)	118 (96-143)
CABA	16,6 (14,2-19,4)	135 (115-158)	9,4 (7,6-11,6)	77 (62-94)	5,1 (3,8-6,8)	42 (31-55)
Catamarca	13,3 (6,4-24,5)	8 (4-15)	9,3 (3,8-19,2)	6 (2-12)	8 (2,9-17,4)	5 (2-11)
Chaco	14,8 (10,6-20,1)	33 (24-45)	9,4 (6,1-13,8)	21 (14-31)	6,9 (4,1-10,7)	15 (9-24)
Chubut	4,6 (1-13,5)	4 (1-13)	9,2 (3,4-20,1)	9 (3-19)	4,6 (1-13,5)	4 (1-13)
Córdoba	11,8 (8,5-15,9)	68 (49-91)	10,4 (7,4-14,3)	60 (42-82)	6 (3,8-9,1)	35 (22-52)
Corrientes	14,7 (9-22,8)	29 (18-44)	8,8 (4,6-15,5)	17 (9-30)	5,2 (2,1-10,6)	10 (4-21)
Entre Ríos	14,1 (8,7-21,6)	31 (19-47)	12,1 (7,2-19,1)	26 (16-42)	8,7 (4,7-14,9)	19 (10-33)
Formosa	10,8 (6-17,8)	13 (7-21)	7,2 (3,4-13,2)	9 (4-16)	2,9 (0,8-7,4)	3 (1-9)
Jujuy	13 (7,9-20)	17 (10-26)	11,7 (6,9-18,4)	15 (9-24)	7,1 (3,6-12,8)	9 (5-17)
La Pampa	8 (2,2-20,6)	4 (1-11)	12,1 (4,4-26,2)	6 (2-14)	2 (0,1-11,2)	1 (0-6)
La Rioja	5,6 (1,2-16,5)	4 (1-10)	13,2 (5,3-27,2)	8 (3-17)	1,9 (0-10,5)	1(0-7)
Mendoza	4,4 (2,3-7,7)	15 (8-25)	9,5 (6,2-13,9)	32 (21-46)	5,5 (3,1-9,1)	18 (10-30)
Misiones	13,4 (9,5-18,4)	34 (24-47)	8,5 (5,4-12,6)	22 (14-32)	4,6 (2,4-7,8)	12 (6-20)
Neuquén	11,4 (4,9-22,5)	13 (6-26)	14,3 (6,9-26,3)	16 (8-30)	10 (4-20,6)	11 (5-23)
Río Negro	15 (6-30,9)	18 (7-37)	6,4 (1,3-18,8)	8 (2-22)	NR	NR
Salta	10,5 (7,4-14,4)	28 (20-38)	9,7 (6,7-13,4)	26 (18-36)	4,4 (2,5-7,2)	12 (7-19)
San Juan	5,5 (2,5-10,4)	8 (4-15)	7,3 (3,8-12,8)	11 (5-18)	6,1 (2,9-11,2)	9 (4-16)
San Luis	4,5 (0,9-13,1)	3 (1-10)	7,5 (2,4-17,4)	6 (2-13)	3 (0,4-10,8)	2 (1-8)
Santa Cruz	21,1 (6,9-49,3)	12 (4-28)	12,7 (2,6-37)	7 (2-21)	NR	NR
Santa Fe	9,8 (7,2-13)	53 (39-70)	8,5 (6,1-11,6)	46 (33-62)	4,2 (2,5-6,4)	22 (14-35)
Santiago del Estero	9,8 (6,1-15)	15 (9-23)	12,7 (8,3-18,4)	20 (13-29)	8,9 (5,4-13,9)	14 (8-22)
Tierra del Fuego	4,2 (0,1-23,1)	1 (0-6)	20,8 (6,7-48,4)	6 (2-13)	NR	NR
Tucumán	11,2 (8,3-14,7)	33 (24-43)	9,6 (7-12,9)	28 (21-38)	6,8 (4,6-9,6)	20 (14-28)
Total	10,9 (10,2-11,7)	808 (752-867)	9,1 (8,4-9,8)	672 (621-726)	5,3 (4,8-5,9)	390 (352-432)

||Defectos de pared abdominal: onfalocelo (Q79.2), gastrosquisis (Q79.3), otras malformaciones de la pared abdominal (Q79.4-Q79.5). ¶Atresias digestivas: atresia de esófago (Q39.0-Q39.11), atresia intestinal (Q41.1-Q41.9), atresia duodenal (Q41.0), malformación anorrectal (Q42.0-Q42.3)... **Espina bífida (Q05).

Fuente: Elaborado con datos del RENAC

a partir de los valores obtenidos en el cálculo de las prevalencias, con una relación lineal que podría no ser correcta. A pesar de esta limitación, parece adecuado estimar un rango de valores y no un único número esperado de casos por anomalía. Cabe agregar que los valores de casos anuales proporcionados en este estudio no incluyen los fetos muertos con AC, cuyo impacto no debe subestimarse en términos de sus implicancias en la salud pública. Por otra parte, las prevalencias fueron estimadas a partir de datos hospitalarios con una cobertura del 38% de los nacimientos totales del país y correspondieron principalmente a instituciones públicas. Por lo tanto, algunos factores socioeconómicos y/o demográficos podrían modificar las prevalencias. Además, los resultados representan muy posiblemente una fracción del total de los afectados, ya que incluyen solamente los casos detectados al nacimiento, hasta el alta de la maternidad. Es preciso aclarar que la atención médica de estos niños no se restringe al tratamiento quirúrgico en los primeros días de vida, sino que supone el seguimiento de afecciones que suelen ser

crónicas. Los pacientes afectados por estas patologías tienen, por lo general, menor sobrevivencia, comorbilidad y requieren un gran número de hospitalizaciones y recursos especializados para tratamientos médico-quirúrgicos, así como apoyo social y familiar por su alto impacto emocional y económico.

Este estudio podría ser útil para identificar prioridades y diseñar nuevas intervenciones de prevención en sus diferentes niveles, tales como asegurar el acceso al diagnóstico y asesoramiento genético en familias en riesgo, evitar la exposición prenatal a agentes teratogénicos y mejorar la accesibilidad al diagnóstico prenatal de AC. Finalmente, se desea resaltar que la detección, tratamiento y prevención de las anomalías congénitas debe consolidarse como una política activa para continuar reduciendo la mortalidad infantil a valores inferiores 10 x 1.000 nacidos vivos. Se requiere de estrategias coordinadas tanto para la promoción de acciones de prevención como para mejorar el acceso a la salud que cada caso requiera según su complejidad.

AGRADECIMIENTOS

A los miembros del grupo de trabajo del Registro Nacional

de Anomalías Congénitas que contribuyeron a la realización de este estudio.

Cómo citar este artículo: Bidondo, MP, Groisman B, Gili J, Liascovich R, Barbero P. Prevalencia de anomalías congénitas en Argentina y su potencial impacto en los servicios de salud. *Rev. Argent Salud Pública.* 2014; Dic;5(21):38-44.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- ¹ Control of Hereditary Diseases. Report of a WHO Scientific Group. World Health Organization Technical Report Series. PubMed PMID: 8952444. 1996;865:1-84.
- ² Stevenson RE, Hall JG, Goodman RM. Human Malformation and Related Anomalies. Nueva York: Oxford University Press; 1993.
- ³ Christianson A, Howson CP, Modell B. Global Report on birth defects. March of Dimes. The hidden toll of dying and disabled children. March of Dimes Birth Defects Foundation, White Plains, New York. 2006.
- ⁴ WHO special topic. The Ten Leading Causes of Death in Countries of the Americas. En *Health Statistics from the Americas*, 2006.
- ⁵ Estadísticas Vitales, Información Básica Año 2011. Dirección de Estadísticas e Información de Salud (DEIS), 2012.
- ⁶ Bronberg R, Alfaro E, Chaves E, Dipierri J. Analysis of Infant Mortality from Congenital Malformations in Argentina during the 2002-2006 Period. *Archivos Argentinos de Pediatría.* 2009;107(3):203-11.
- ⁷ Bronberg R, Gili J, Chaves E, Dipierri J. Infant Mortality due to Congenital Malformation in Argentina (1998-2009): Temporal and Spatial Analysis of Neonatal and Postneonatal Components. *Journal of Community Genetics.* 2013;4(4):507-15.
- ⁸ Rosano A, Botto LD, Botting B, Mastroiacovo P. Infant Mortality and Congenital Anomalies from 1950 to 1994: An International Perspective. *Journal of Epidemiology and Community Health.* 2000;54(9):660-6.
- ⁹ Mason CA, Kirby RS, Sever LE, Langlois PH. Prevalence Is the Preferred Measure of Frequency of Birth Defects. *Birth Defects Research Part A. Clinical and Molecular Teratology.* 2005;73(10):690-2.
- ¹⁰ Mahle WT, Newburger JW, Matherne GP, Smith FC, Hoke TR, Koppel R, et al. Role of Pulse Oximetry in Examining Newborns for Congenital Heart Disease: A Scientific Statement from the American Heart Association and American Academy of Pediatrics. *Circulation.* 2009;120(5):447-58.
- ¹¹ Rynn L, Cragan J, Correa A. Update on Overall 10 Prevalence of Major Birth Defects. Atlanta, Georgia, 1978–2005 Anuario 11, 2008 / 57(01):1-5. [Disponible en <http://www.cdc.gov/mmwr/preview/mmwrhtml/mm5701a2.htm>] [Último acceso 5 de febrero de 2015].
- ¹² Groisman B, Bidondo MP, Barbero P, Gili JA, Liascovich R, Force RT. RENAC: National Registry of Congenital Anomalies of Argentina. *Archivos Argentinos de Pediatría.* 2013;111(6):484-94.
- ¹³ Kaminker P, Armando R. Down Syndrome: First Part: Clinical and Genetic Approach. *Arch Argent Pediatr.* 2008;106(3):249-59.
- ¹⁴ Brun P. Relevamiento y análisis de los recursos para el diagnóstico genético en Argentina y desarrollo de una herramienta para la difusión de la información. Informe final, Proyecto Salud Investiga, 2014.
- ¹⁵ Programa Red Nacional de Genética Médica. Relevamiento de servicios de genética del sector público, Argentina [Disponible en: <http://www.msal.gov.ar/congenitas/servicios-de-genetica-en-argentina-2/>] [Último acceso: 16 de abril de 2015].
- ¹⁶ Primer informe nacional de relevamiento epidemiológico SIP-Gestión. Direc-

ción Nacional de Maternidad e Infancia, 2013. [Disponible en: http://publicaciones.ops.org.ar/publicaciones/publicaciones%20virtuales/SIP-G_Anexos/home.html]. [Último acceso: 16 de abril de 2015].

¹⁷ New Recommendations for Down Syndrome Call for Offering Screening to All Pregnant Women. ACOG, 2006. [Disponible en: http://www.acog.org/About_ACOG/News_Room/News_Releases/2006/New_Recommendations_for_Down_Syndrome]. [Último acceso: 16 de abril de 2015].

¹⁸ Groisman B, Gili JA, Bidondo MP, Barbero P, Liascovich R. Reporte Anual RENAC 2014, Ministerio de Salud de la Nación.

¹⁹ Nogueira MP, Pereira JC, Duarte PS, Lourenco A, Tedesco AP, Ferreira LA, et al. Ponseti Brasil: A National Program to Eradicate Neglected Clubfoot - Preliminary Results. *The Iowa Orthopaedic Journal.* 2011;31:43-8.

²⁰ Programa Nacional de Atención del Niño con Cardiopatía Congénita. [Disponible en http://www.msal.gov.ar/promin/archivos/htm/nino_cardiopatia.htm] [Último acceso 15 de abril de 2015]

²¹ Salud destaca la cantidad de chicos que fueron operados del corazón en hospitales públicos. Departamento de Prensa, Ministerio de Salud de la Nación, 2014. [Disponible en: <http://prensa.argentina.ar/2014/02/13/47837-salud-destaca-la-cantidad-de-chicos-que-fueron-operados-del-corazon-en-hospitales-publicos.php>]. [Último acceso: 16 de abril de 2015].

²² Third Report of the Congenital Anomaly Register for Oxfordshire, Berkshire and Buckinghamshire (CAROBB). Birth 2005-2010. Oxford University, National Perinatal Epidemiology Unit, 2012.

²³ Campaña H, Ermini M, Aiello HA, Krupitzki H, et al. Prenatal Sonographic Detection of Birth Defects in 18 Hospitals from South America. *J Ultrasound Med* 2010;29: 203-212.

²⁴ Castilla EE, Mastroiacovo P, Orioli IM. Gastroschisis: International Epidemiology and Public Health Perspectives. *American Journal of Medical Genetics Part C, Seminars in Medical Genetics.* 2008;148C(3):162-79.

²⁵ Du L, Pan WH, Cai W, Wang J, Wu YM, Shi CR. Delivery Room Surgery: An Applicable Therapeutic Strategy for Gastroschisis in Developing Countries. *World Journal of Pediatrics.* 2014;10(1):69-73.

²⁶ Pinheiro PF, Simoes e Silva AC, Pereira RM. Current Knowledge on Esophageal Atresia. *World Journal of Gastroenterology.* 2012;18(28):3662-72.

²⁷ Crider KS, Bailey LB, Berry RJ. Folic Acid Food Fortification - Its History, Effect, Concerns, and Future Directions. *Nutrients.* 2011;3(3):370-84.

²⁸ Recomendaciones para la Práctica del Control preconcepcional, prenatal y puerperal. Dirección Nacional de Maternidad e Infancia, Ministerio de Salud de la Nación, 2013.

²⁹ Lopez-Camelo JS, Castilla EE, Orioli IM. Folic Acid Flour Fortification: Impact on the Frequencies of 52 Congenital Anomaly Types in Three South American Countries. *American Journal of Medical Genetics Part A.* 2010;152A(10):2444-58.

³⁰ Sistema Estadístico de Salud, Mortalidad Infantil según Criterios de Reducibilidad. Ministerio de Salud de la Nación, 2014 [Disponible en: <http://www.msal.gov.ar/images/stories/bes/graficos/0000000193cnt-s03-criterios-reducibilidad.pdf>] [Último acceso: 16 de abril de 2015].