

ARTÍCULOS ORIGINALES

DESARROLLO DE UN REGISTRO NACIONAL DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS EN ARGENTINA: ESTUDIO PILOTO DE FACTIBILIDAD

Development of a national registry of congenital anomalies in Argentine: a pilot feasibility study

ROSA LIASCOVICH¹, JUAN GILI², RITA VALDEZ³, LUIS SOMARUGA⁴, ERNESTO GOLDSHMIDT⁵, RUBÉN BRONBERG⁵, CLAUDIA RICAGNI⁵, MARGARITA MUSSI⁶, ADRIANA MEDINA⁷, CARLOS DEGUER⁷, MONICA MENZIO⁸, CARLOS GUEVEL⁹, MERCEDES FERNÁNDEZ⁹, ELIDA MARCONI⁹, JORGE LÓPEZ CAMELO²

RESUMEN. INTRODUCCIÓN: el Sistema de Estadísticas de Salud de Argentina no registra datos sobre ocurrencia de anomalías congénitas (AC) en recién nacidos (RN). OBJETIVO: evaluar la confiabilidad de una nueva metodología de registro para el relevamiento de AC en nacidos vivos mediante su comparación con la estrategia de registro del Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC). MÉTODOS: se utilizaron dos metodologías independientes de recolección de datos: el ECLAMC y un formulario especial anexo al Informe Estadístico de Hospitalización (F-IEH). En el F-IEH los neonatólogos consignaron la presencia de AC en RN vivos y las describieron. RESULTADOS: Entre 18.491 RN vivos, se describieron 658 malformados en el ECLAMC (3,56%) y 587 en el F-IEH (3,17%); considerando sólo malformaciones mayores, la prevalencia fue 2,58% y 2,11%, respectivamente. Casi todas las categorías diagnósticas fueron más prevalentes en el ECLAMC que en el F-IEH. La confiabilidad, medida a través del Porcentaje de Concordancia Positiva (PCP), fue 62,2% para el total de casos con AC; 42,4%, para los casos con AC menores; y varió en un rango de 42,9%–88,9% entre diferentes categorías de AC mayores. CONCLUSIONES: el grado de concordancia entre el F-IEH y ECLAMC en la detección de AC fue mayor para las anomalías mayores que menores. Los diagnósticos fueron coincidentes en todos los casos detectados por ambas metodologías. Antes de extender el registro a escala nacional se recomienda capacitar a los neonatólogos para asegurar una adecuada detección de los casos.

ABSTRACT. INTRODUCTION: the Health Statistics System in Argentina does not record data on the occurrence of congenital anomalies (CA) in newborns. OBJECTIVE: to evaluate the reliability of a new methodology for the record of CA in live births by comparison with the Latin American Collaborative Study of Congenital Malformations (ECLAMC, according to its Spanish acronym). METHODS: we used data from two independent methodologies: the ECLAMC and a special form attached to the Hospitalization Statistical Report (F-IEH, according to its Spanish acronym). On the F-IEH, neonatologists registered those newborns with CA and described the anomalies. RESULTS: in a population of 18,491 live births, the ECLAMC reported 658 (3.56%) malformed infants, while the F-IEH registered 587 (3.17%). The prevalence of major malformations was 2.58% and 2.11 %, respectively. Most diagnostic categories were more frequent in the ECLAMC than in the F-IEH. The reliability measured by the Percentage of Positive Agreement was 62.2%, in all the CA cases; 42.4%, in minor CA; and ranged from 42.9% to 88.9% among different categories of major CA. CONCLUSIONS: the degree of agreement between the F-IEH and the ECLAMC in the detection of CA is greater for major AC. The diagnoses were the same in all the cases detected by both methodologies. Before using the register nationwide, neonatologist's training is required to ensure adequate case detection.

PALABRAS CLAVE: Sistemas de información - Anomalías congénitas - Registro de anomalías congénitas - Estadísticas hospitalarias

KEY WORDS: Information systems - Congenital abnormalities - Congenital abnormalities registry - Hospital statistics

¹ Centro Nacional de Genética Médica - ANLIS. Ministerio de Salud de la Nación.

² Centro de Educación Médica e Investigaciones Clínicas (CEMIC), Buenos Aires, Argentina.

³ Hospital Materno Infantil "Ramón Sardá", Buenos Aires, Argentina.

⁴ Hospital General de Agudos "Bernardino Rivadavia", Buenos Aires, Argentina.

⁵ Hospital General de Agudos "Juan A. Fernández", Buenos Aires, Argentina.

⁶ Maternidad Martín, Rosario, Argentina.

⁷ Hospital Interzonal General de Agudos "Dr. José Penna", Bahía Blanca, Argentina.

⁸ Complejo Sanitario San Luis, San Luis, Argentina.

⁹ Dirección de Estadísticas e Información de Salud (DEIS), Ministerio de Salud de la Nación.

Rev Argent Salud Pública, 2010; 1(6):6-12.

INTRODUCCIÓN

Las anomalías congénitas (AC) presentan una prevalencia al nacimiento de aproximadamente un 3% a 5%. En muchos países, las AC son la primera o segunda causa de mortalidad infantil (MI), como en el caso de Argentina, donde representan el 25,1% de la MI, luego de las afecciones perinatales (50,6%).¹ La vigilancia epidemiológica de AC, que nació como respuesta a la epidemia de talidomida en los años 50 del siglo XX, se realiza mediante diferentes fuentes de información, tales como los certificados de nacimiento, los reportes de egresos hospitalarios y los registros especiales, que son intensivos y generalmente limitados a pocas maternidades o áreas geográficas pequeñas.² Las dos primeras estrategias tienen los beneficios de una mayor cobertura, la posibilidad de recolección de un gran número de casos

y mayor sensibilidad para detectar variaciones geográficas. La tercera involucra centros y profesionales altamente capacitados y motivados y, por lo tanto tiene una mejor calidad de registro, aunque generalmente una menor cobertura.² El Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC)³ se creó en Sudamérica en 1967. En tanto, desde la década de 1970, los principales registros se agrupan en dos consorcios: Internacional Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR)⁴ y European Surveillance of Congenital Anomalies (EUROCAT).⁵ La información recolectada por estos registros es útil para la investigación epidemiológica de factores etiológicos,⁶ y ha servido de base para el diseño de estrategias de prevención, la planificación de servicios de salud, la investigación acerca del impacto de las AC y la evaluación de intervenciones comunitarias.² Diversos estudios han comparado la sensibilidad de los certificados de nacimiento para detectar AC en relación con los programas especiales de registro. En el Reino Unido, se reportó un subregistro que varía entre el 30%⁷ y el 60%,⁸ mientras que en Estados Unidos oscila entre 50% y casi un 90%.⁹⁻¹⁴ En Brasil, donde las AC se registran en el certificado de nacido vivo, estudios recientes revelan diferentes grados de subregistro, dependiendo del tipo de malformaciones consideradas¹⁵⁻¹⁷ y de los métodos de comparación utilizados.¹⁸ De todos modos, existe consenso en la utilización de certificados de estadísticas sanitarias para el registro de AC, los cuales podrían brindar una estimación mínima de las tasas de prevalencia,¹³ así como identificar regiones geográficas de alta frecuencia que permitan generar hipótesis que ameriten investigaciones ad hoc.

En Argentina, el Sistema Estadístico de Salud lleva adelante el Programa Nacional de Estadísticas de Salud (PNES). En el subsistema de Estadísticas Vitales del PNES, los Informes Estadísticos de Defunción y de Defunción Fetal proveen información sobre AC cuando éstas revistan como causa de muerte. Sin embargo, el Informe Estadístico de Nacido Vivo, operativamente ligado al registro civil del niño, no consigna información sobre morbilidad. Como parte del subsistema de Estadísticas de Servicios de Salud, algunas características del recién nacido pueden ser conocidas a partir del Informe Estadístico de Hospitalización (IEH) de la madre, que es el soporte para el registro de los egresos hospitalarios y de un Conjunto Mínimo de Datos Básicos (CMDDB), acordado desde 2005, para la captación de información sobre pacientes internados en instituciones del subsector público. Sin embargo, el IEH de la madre, que contiene distintas variables acerca del evento obstétrico, no contempla información sobre AC en el producto de la gestación. Por lo tanto, sólo en los casos en que el recién nacido malformado sea hospitalizado, las AC ocasionalmente se consignan en el IEH del niño. Por otra parte, el Sistema Nacional de Vigilancia de la Salud (SNVS), tampoco incluye información sobre AC.

El presente estudio intenta contribuir al futuro desarrollo de un registro nacional para la vigilancia epidemiológica de AC, con el fin de optimizar acciones de salud destinadas

a la prevención, tratamiento y rehabilitación de los niños afectados. El objetivo de este estudio piloto fue evaluar la confiabilidad de una metodología de registro de AC en nacidos vivos mediante su comparación con la estrategia de registro del ECLAMC.

MÉTODOS

- **Diseño:** estudio transversal.
- **Muestra:** recién nacidos en los siguientes hospitales participantes: "General de Agudos Bernardino Rivadavia" (Ciudad Autónoma de Buenos Aires - CABA); "General de Agudos Juan Fernández" (CABA); "Materno Infantil Ramón Sardá" (CABA); "Maternidad Martín" (Rosario, provincia de Santa Fe); "Interzonal de Agudos José Penna" (Bahía Blanca, provincia de Buenos Aires) y "Complejo Sanitario San Luís" (San Luís, provincia de San Luis). El período del estudio fue de octubre de 2007 a septiembre de 2008 para los hospitales de CABA, y de abril de 2008 a marzo de 2009 para los de las demás jurisdicciones.
- **Fuentes de datos:** se compararon datos sobre recién nacidos con AC provenientes de dos metodologías de registro, cada una con un funcionamiento independiente. Una de las metodologías fue la del ECLAMC,³ conformada por una red de aproximadamente 100 maternidades de Sudamérica que recolecta información sobre recién nacidos malformados desde hace más de 40 años. De base hospitalaria y con un sistema de recolección activa de los casos, el ECLAMC utiliza una ficha estandarizada con aproximadamente 50 variables y posee una alta calidad diagnóstica basada en la descripción exhaustiva de las malformaciones y en la adherencia a procedimientos estandarizados.

La otra metodología utilizada consistió en la utilización de un formulario diseñado especialmente para adjuntar al IEH de las mujeres internadas con motivo de la finalización de un embarazo. El motivo de implementar dicho formulario fue agregar la pregunta sobre AC, ya que el IEH incluye características del evento obstétrico (fecha de terminación del embarazo, edad gestacional, paridad, tipo de parto, peso al nacer, condición al nacer, forma de terminación del parto, sexo), pero no contiene ningún ítem para el diagnóstico de AC en el producto de la gestación. El formulario se adjuntó al IEH de todas las mujeres que ingresaban a sala de partos y contenía la siguiente pregunta abierta: "¿ha sido detectada alguna anomalía congénita en el producto de la gestación?", junto con un breve instructivo. El formulario debía ser completado por los médicos neonatólogos luego de recibir al recién nacido, independientemente si éste fuera internado o no. Los neonatólogos no recibieron una capacitación específica, excepto la instrucción de consignar si el recién nacido presentaba o no AC y, en caso afirmativo, describirla.

Por otra parte, la recolección de los casos con malformaciones congénitas a través de la ficha habitual del ECLAMC fue realizada por los médicos de cada hospital que ya pertenecían a la red o que se incorporaron con motivo de este trabajo.

- **Medidas de resultados:** la coordinación de esta prueba

piloto recibía los datos recogidos por ambas fuentes mensualmente, el F-IEH y el ECLAMC, en un Informe Mensual Conjunto (IMC), que incluía el número de casos reportados (cantidad de casos identificados como malformados) y el número de casos descriptos (cantidad de casos reportados como malformados cuyas AC fueron descriptas) por cada metodología. Las descripciones de las malformaciones fueron codificadas en la coordinación del estudio, utilizando el código CIE-10.

Las AC más frecuentes fueron agrupadas en diferentes categorías: malformaciones mayores aisladas, anomalías múltiples, otras malformaciones específicas y anomalías menores. Se calculó la prevalencia de AC en cada una de las metodologías.

• **Análisis:** para cada metodología (F-IEH y ECLAMC) se calculó la prevalencia de casos con AC (casos reportados, casos descriptos, casos con AC menores, casos con AC mayores; por total y categorías diagnósticas específicas). La confiabilidad del registro fue estimada calculando el Porcentaje de Concordancia Positiva (PCP) entre el registro propuesto y el ECLAMC (no considerado como patrón oro). El PCP se calculó como el cociente entre: el número de observaciones para las que ambas metodologías comunicaron un resultado positivo, sobre el promedio de observaciones con al menos una metodología con resultado positivo. El PCP se calculó para el total de casos con AC, casos con AC mayores, casos con AC menores y casos de diferentes categorías diagnósticas.¹⁹ Sólo fue considerada la concordancia positiva, ya que el conocido estadístico de Kappa sobreestima el grado de acuerdo en el caso de que los individuos sanos sean muy prevalentes, como es el de los recién nacidos vivos que en su gran mayoría no presentan malformaciones.

RESULTADOS

En una población de 18.491 recién nacidos vivos, el ECLAMC detectó 674 (3,65%) RN con AC en el IMC, de los cuales, el 98% (658/674) contenía una descripción del caso. De los 658 casos descriptos, 477 (72%) tenían AC mayores. Por lo tanto, la prevalencia de AC mayores en el ECLAMC fue $477/18.491=2,58\%$. Por su parte, en el F-IEH se reportaron 637 (3,44%) casos con AC en el IMC, de los cuales 587/637 (92%) estaban descriptos y 391/587 (67%) tenían AC mayores. Por consiguiente, la prevalencia de AC mayores en el F-IEH fue $391/18.491=2,11\%$ (ver Tabla 1).

Del total de RN con AC descriptas, 387 habían sido detectadas por ambas metodologías, 271 por el ECLAMC pero no por el F-IEH, con predominio de las malformaciones mayores (170) sobre las menores (101), y 200 no fueron detectados por el ECLAMC y sí lo fueron por el F-IEH, con predominio de las malformaciones menores (116) sobre las mayores (84) (Ver Tabla 2).

Los diagnósticos fueron coincidentes en todos los casos descriptos por ambas metodologías, aunque las descripciones del ECLAMC fueron más exhaustivas y detalladas. La Tabla 2 muestra que se observó una mayor prevalencia en el ECLAMC que en el F-IEH para casi todas las categorías diag-

nósticas. El PCP fue 62,2%, para el total de casos; 70,7%, para los casos con malformaciones mayores; y 42,4%, para los casos con malformaciones menores. El PCP varió en un rango de 42,9% a 88,9% entre diferentes categorías de AC mayores (Ver Tabla 2). Las AC que presentaron los PCP más bajos, con un rango entre 42,9% y 62,3%, fueron: reducción de miembros, espina bífida, hernia diafragmática, polidactilia y cardiopatías. Deformaciones de los pies, otras malformaciones específicas, hipospadia, luxación de cadera, malformaciones múltiples, otras malformaciones renales (excluye agenesia renal), hidrocefalia y anencefalia, presentaron PCP intermedios, con un rango entre 66,7% y 76,9%. Atresia de esófago, gastrosquisis, fisuras orales, síndrome de Down, atresia anal y agenesia renal, presentaron los mayores PCP, con un rango entre 80% y 88,9%.

DISCUSIÓN

Considerando sólo los nacimientos del subsector público, en los tres hospitales de CABA se atendió aproximadamente el 30% de los 30.000 nacimientos de esa jurisdicción. En la Maternidad Martín se atendió el 17% de los 25.000 nacimientos de la provincia de Santa Fe; en el Hospital Penna, el 5% de los 50.000 nacimientos del interior de Buenos Aires (excluye conglomerado Gran Buenos Aires); y en el Complejo Sanitario San Luis, alrededor del 46% de los 4.000 nacimientos de la provincia de San Luis.¹

El presente estudio evaluó la confiabilidad de un registro propuesto para relevar AC en Argentina, comparando la capacidad de detección de casos con el ECLAMC,³ programa de investigación con amplia experiencia que registra anomalías congénitas en Sudamérica desde 1967. Para la realización de este trabajo, no se llevó a cabo una capacitación previa de los neonatólogos que llenaron el F-IEH debido a que el objetivo era conocer la capacidad mínima de registro de AC en recién nacidos a través de un formulario básico que en el futuro podría implementarse en forma masiva en todos los hospitales del país.

En el ECLAMC, prácticamente todos los casos identificados como malformados fueron descriptos clínicamente (98%). En el F-IEH, la capacidad de descripción clínica también fue alta (92%), indicando, en ambos casos, el bajo porcentaje de casos malformados con descripción no especificada. En el F-IEH, se observó una mayor prevalencia de casos con AC menores, mientras que en el ECLAMC se apreció una mayor prevalencia en el subgrupo con AC mayores.

Las frecuencias globales observadas en el ECLAMC fueron similares a las reportadas en estudios previos. 3,20 Al no existir una definición a priori y precisa de anomalías menores, la mayor detección en el F-IEH podría deberse a un mayor registro de variantes fenotípicas normales, que en el ECLAMC usualmente no se incluyen (i.e. dismorfias faciales leves, clinodactilia, diastasis de rectos, etc.). La mayor frecuencia en el ECLAMC para el subgrupo de casos con AC mayores y para casi todas las categorías diagnósticas estaría relacionada con su mayor experiencia en el registro de AC. Fueron analizados conjuntamente las diferencias

TABLA 1. Número de recién nacidos malformados, registrados por el ECLAMC y el F-IEH (Hospitales de CABA: octubre-2007 a septiembre-2008; Otras jurisdicciones: abril-2008 a marzo-2009).

Hospitales	NV§	ECLAMC†								F-IEH‡							
		Reportados		Descriptos		Mayores		Menores		Reportados		Descriptos¶		Mayores**		Menores††	
		N	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
Fernández (CABA)*	1.950	124	6,36	116	5,95	61	3,13	55	2,82	58	2,97	56	2,87	42	2,15	14	0,72
Rivadavia (CABA)	1.690	94	5,56	93	5,50	51	3,02	42	2,49	206	12,19	200	11,83	91	5,38	109	6,45
Sarda (CABA)	6.802	193	2,84	187	2,75	159	2,34	28	0,41	107	1,57	100	1,47	97	1,43	3	0,04
Martin (Rosario)	4.127	152	3,68	147	3,56	109	2,64	38	0,92	146	3,54	132	3,20	74	1,79	58	1,41
Penna (B. Blanca)	1.957	36	1,84	40	2,04	38	1,94	2	0,10	45	2,30	40	2,04	37	1,89	3	0,15
Comp Sanitario (S. Luis)	1.965	75	3,82	75	3,82	59	3,00	16	0,81	75	3,82	59	3,00	50	2,54	9	0,46
Total general	18.491	674	3,65	658	3,56	477	2,58	181	0,98	637	3,44	587	3,17	391	2,11	196	1,06
IC 95%‡‡			3,4-3,9		3,3-3,8		2,4-2,8		0,8-1,1		3,2-3,7		2,9-3,4		1,9-2,3		0,9-1,2

* Ciudad Autónoma de Buenos Aires, † Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas, ‡ Formulario Anexo al Informe Estadístico de Hospitalización, § Total de nacidos vivos del periodo, || Número de casos consignados como malformados en el Informe Mensual Conjunto, ¶ Número de casos malformados descriptos, ** Número de casos con malformaciones mayores, †† Número de casos con anomalías menores, ‡‡ Intervalo de Confianza al 95%, según distribución de Poisson.

Fuente: elaboración propia en base a datos recabados en el estudio.

TABLA 2. Recién nacidos malformados por categoría específica. Total de casos registrados por el F-IEH y por el ECLAMC (n y prevalencia por 10.000) y casos registrados por ambos, sólo por el F-IEH o sólo por el ECLAMC. (Hospitales de la CABA: octubre-2007 a septiembre-2008; Otras jurisdicciones: abril-2008 a marzo-2009).

CATEGORÍA (CIE-10)	F-IEH†		ECLAMC*		AMBOSa	Sólo F-IEHb	Sólo ECLAMC c	PCP
	n	n/10.000	n	n/10.000				
Agenesia renal (Q60)	4	2,16	5	2,7	4	0	1	88,9
Atresia anal (Q42.3)	4	2,16	3	1,62	3	1	0	85,7
Síndrome de Down (Q90)	32	17,31	46	24,88	29	3	17	81,4
Fisuras orales (Q35-Q37)	24	12,98	28	15,14	21	3	7	80,8
Gastrosquisis (Q79.3)	14	7,57	16	8,65	12	2	4	80,0
Atresia de esófago (Q39)	2	1,08	3	1,62	2	0	1	80,0
Anencefalia (Q00)	5	2,7	8	4,33	5	0	3	76,9
Hidrocefalia (Q03.9)	8	4,33	13	7,03	8	0	5	76,2
Otras malformaciones renales (Q61-Q63)	23	12,44	25	13,52	18	5	7	75,0
Malformaciones múltiples (Q89)	49	26,5	64	34,61	46	3	18	74,4
Luxación congénita de cadera (Q65)	11	5,95	6	3,24	6	5	0	70,6
Hipospadia (Q54)	9	4,87	11	5,95	7	2	4	70,0
Otras malformaciones específicas ‡	76	41,1	103	55,7	62	14	41	69,3
Deformaciones de los pies (Q66)	23	12,44	19	10,28	14	9	5	66,7
Cardiopatías (Q20-Q25)	77	41,64	77	41,64	48	29	29	62,3
Polidactilia (Q69)	13	7,03	24	12,98	11	2	13	59,5
Hernia diafragmática (Q79.0)	3	1,62	4	2,16	2	1	2	57,1
Espina bifida (Q05)	10	5,41	12	6,49	6	4	6	54,5
Reducción de miembros (Q71-Q74)	4	2,16	10	5,41	3	1	7	42,9
Subtotal Malformaciones Mayores	391	211,45	477	257,96	307	84	170	70,7
Malformaciones menores §	196	106	181	97,89	80	116	101	42,4
TOTAL	587	317,45	658	355,85	387	200	271	62,2

* Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas, † Formulario Anexo al Informe Estadístico de Hospitalización, ‡ (con < 3 casos): epispadia, displasias óseas, síndrome de Moebius, síndrome de Edwards, síndrome de Turner, atresia de duodeno, holoprosencefalia, microtia, genitales ambiguos, encefalocele, onfalocele, § Laringomalasia, inversión cordal, cordón umbilical corto, orejas de implantación baja, fosita pilonidal, diastasis de rectos anteriores, nevus, hemangioma, frenillo lingual corto, mama supranumeraria, mamelon preauricular, retromicrognatia, hipertelorismo mamario, cuello corto, ditoris hipertrofico, aplasia cutis, epidermolisis ampollar, membrana laríngea, asimetría facial, diente neonatal, arteria umbilical única, || Porcentaje de Concordancia Positiva. PCP = $[2^*a / (2^*a + b + c)] * 100$. Fuente: elaboración propia en base a datos recabados en el estudio.

entre las prevalencias observadas y el grado de acuerdo entre los casos reportados por cada metodología, ya que la sola comparación de prevalencias no asegura el grado de acuerdo entre ambas metodologías. Prevalencias similares podrían ser observadas aún cuando el grado de acuerdo fuese nulo (i.e. una AC específica en la que ambas metodologías registrasen el mismo número de casos pero cada una detectara casos diferentes). En este sentido, la presencia de una malformación asociada y la severidad del caso facilitarían su detección por ambas metodologías. Por ejemplo, de los 17 casos con síndrome de Down registrados exclusivamente por el ECLAMC, 10 no presentaban cardiopatías u otras malformaciones asociadas. Probablemente, estos casos no requirieron internación y por esta razón no fueron captados por el F-IEH. A la inversa, de los 29 casos registrados por ambas metodologías, 21 presentaban cardiopatías con otras malformaciones asociadas, lo cual posiblemente facilitó la detección en ambos registros. En los casos con reducción de miembros, el F-IEH no registró los casos menos graves. De los siete niños registrados exclusivamente por el ECLAMC, tres presentaban solamente hipoplasia de falanges distales. La misma explicación podría aplicarse a los casos con poli-dactilia ya mencionados, dado que las variantes más leves fueron subregistradas en el F-IEH.

Otras diferencias pueden ser advertidas en malformaciones con alta variabilidad observacional. Por ejemplo, la luxación congénita de cadera posee alta variabilidad observacional y la certeza diagnóstica depende del método utilizado (clínico, confirmación por imágenes). Los cinco casos detectados exclusivamente por el F-IEH fueron descriptos solamente como "ortolani positivos" y no confirmados posteriormente. En el mismo sentido, la categoría "deformidades de los pies" también presentó mayor frecuencia en el F-IEH, tal vez por la inclusión de casos reductibles. En cambio, fue inesperada la no concordancia de casos con anencefalia, de diagnóstico obvio. Pudiese ser que los tres casos no registrados en el F-IEH, como usualmente fallecen a las pocas horas, hayan sido erróneamente reportados como defunciones fetales aunque hubieran nacido vivos.

Las cardiopatías presentaron una prevalencia semejante en ambas metodologías. Sin embargo, hubo 29 casos detectados exclusivamente por el F-IEH y otros 29 sólo por el ECLAMC. De los 29 casos detectados por el F-IEH, casi un tercio, 9/29, correspondieron a simples hallazgos fisiológicos (ductus arterioso permeable, foramen oval permeable y soplo), y de las 20 restantes, 17 fueron comunicación interventricular, sin otro diagnóstico. En cambio, sólo 4/29 casos registrados únicamente por el ECLAMC correspondieron a este tipo de hallazgos.

En algunas AC mayores evidentes el F-IEH detectó casos que el ECLAMC no registró: espina bifida (4), fisuras orales (3), atresia anal (1), reducción de miembros (1 de focomelia), hernia diafragmática (1), gastrosquisis (2), síndrome de Down (3) y malformados múltiples (3). Sin embargo, 13 de estos 18 casos provinieron de los tres hospitales donde el médico que realizó la metodología ECLAMC se incorporó

exclusivamente para este estudio, y podría, por lo tanto, haber fallado en la detección de casos por no participar de las actividades rutinarias de capacitación e intercambio de dicho programa.

Es preciso aclarar que la metodología ECLAMC está enfocada en la investigación de las causas de las AC y se basa en la descripción exhaustiva de los casos y en la recolección de factores de riesgo que se comparan con los de recién nacidos controles. Su modalidad operativa no permite asegurar la cobertura total de los casos y, por este motivo, el ECLAMC no fue considerado como patrón oro en el presente estudio, sino como fuente de comparación alternativa, siendo la principal referencia sobre AC en la región. Si bien el circuito del ECLAMC se llevó a cabo de manera independiente, su presencia tal vez influyó en el funcionamiento del registro.

Otra limitación de este trabajo, es que los hospitales reclutados para el estudio tienen un alto número de partos y son de nivel terciario, lo cual plantea el mejor escenario posible en términos de diagnóstico y reporte de casos. Además, en este estudio no se dispuso de descripciones codificadas que permitieran evaluar la capacidad de codificación de los hospitales. Por consiguiente, es importante considerar estos factores a la hora de extender esta estrategia al resto del país.

El grado de concordancia entre el F-IEH y el ECLAMC en la detección de AC es mayor para AC mayores que para AC menores. A su vez, si bien se observaron diferencias en el grado de concordancia en la detección de AC específicas—desde algo menos que el 50% hasta un valor cercano al 90%—en todos los casos detectados por ambas metodologías los diagnósticos fueron coincidentes.

RELEVANCIA PARA POLÍTICAS E INTERVENCIONES SANITARIAS

Las enfermedades transmisibles y la desnutrición han sido padecimientos prevalentes que afectaron por décadas a la población infantil en los países subdesarrollados. En ese contexto, las AC fueron tradicionalmente consideradas un problema de salud poco relevante. Sin embargo, a medida que la mortalidad infantil disminuye, la importancia relativa de las AC es cada vez mayor. Al mismo tiempo, su efecto en la salud es especial, ya que se trata de trastornos frecuentemente graves, crónicos e invalidantes que generan un gran impacto psicológico, social y económico para los afectados, sus familias y el sistema de salud.

Por otro lado, sistemáticamente se ha subestimado la importancia de las AC en los países subdesarrollados debido a deficiencias en los sistemas de información,^{2,21} al mismo tiempo que se ha ignorado que gran parte de ellas son reducibles mediante sencillas acciones de prevención primaria.^{22,23}

Para poder evaluar el impacto de dichas acciones, es indispensable conocer la frecuencia de AC específicas. Este conocimiento permitiría: detectar epidemias asociadas a potenciales factores ambientales de riesgo (teratógenos), identificar poblaciones de mayor riesgo en regiones del país con frecuencias elevadas y poder generar evidencias que orienten la toma de decisiones y la asignación de recursos

basada en información epidemiológica.

Este estudio propuso evaluar una nueva metodología de registro para el relevamiento de AC en nacidos vivos. Antes de extender este registro a escala nacional se sugiere llevar a cabo el entrenamiento de los neonatólogos a través de actividades de capacitación, de modo de asegurar tanto la máxima cobertura de los recién nacidos con AC, como la calidad en la descripción de las anomalías específicas, altamente heterogéneas. Para ello, se sugieren las siguientes recomendaciones: 1) enfatizar el esfuerzo en el registro de AC mayores, sin que la exclusión de AC menores sea una norma; 2) no usar un listado cerrado ("check list") de AC, sino describir y codificar todas las que presente cada caso, teniendo en cuenta que los defectos de causa teratogénica o de origen cromosómico suelen estar asociados a anomalías múltiples.²⁴

Además, sería conveniente iniciar el registro en hospitales del país que cuenten con un número mínimo de 1.000 partos anuales. Esta recomendación se basa en que las AC son eventos poco frecuentes y, por lo tanto, es necesario: un número suficiente de nacimientos para poder observar un número considerable de casos, de modo que la rutina del registro sea cotidiana y no una

circunstancia esporádica. De esta forma, los profesionales tendrían un entrenamiento adecuado para reconocer las diferentes anomalías en los recién nacidos y los hospitales podrían contar con infraestructura suficiente para efectuar los estudios complementarios necesarios para arribar a los diagnósticos de certeza.

Posiblemente, el punto más importante del registro será estimular la motivación de los encargados de recolectar los datos, eslabón clave en un sistema de información fuertemente basado en la participación de personas. Será necesario promover un sistema de intercambio continuo que valore el trabajo colectivo y la generación de reportes periódicos que devuelvan la información a los participantes. La continuidad y calidad del registro sólo podrá garantizarse en la medida que la producción de conocimiento epidemiológico sea percibida por el grupo de trabajo como un insumo para la planificación y evaluación de intervenciones, con el fin último de la prevención de las AC.

AGRADECIMIENTOS

Los autores agradecen la colaboración de los doctores Mónica Rittler, Pablo Barbero y Hugo Krupitzki durante el desarrollo del presente estudio.

DECLARACIÓN DE CONFLICTO DE INTERESES: no hubo conflictos de intereses durante la realización del presente estudio.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

¹ DEIS. Estadísticas Vitales, Información básica año 2009. DEIS: Programa Nacional de Estadísticas de Salud. [Disponible en: www.deis.gov.ar]. [Consulta: 26 de noviembre de 2010].

² Botto LD, Mastroiacovo P. Surveillance for birth defects and genetic diseases. En: Khoury MJ, Burke W, Thomson EJ (Eds). *Genetics and Public Health in the 21st century: using genetic information to improve health and prevent disease*. Oxford University Press, New York, 2000.

³ Castilla EE, Orioli IM. ECLAMC: The Latin-American Collaborative Study of Congenital Malformations. *Community Genetics* 2004; 7:76-94.

⁴ Botto LD, Robert-Gnansia E, Siffel C, Harris J, Borman B, Mastroiacovo P. Fostering international collaboration in birth defects research and prevention: a perspective from the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research. *Am J Public Health* 2006; 96(5):774-80.

⁵ EUROCAT Working Group: 15 Years of surveillance of congenital anomalies, 1980-1994. EUROCAT Report 7, 1997, pp 1-181. [Disponible en: www.eurocat.ulster.ac.uk/whatis.html]. [Consulta: 15 de noviembre de 2009].

⁶ Reefhuis J, De Jong-van den Berg LT, Cornel MC. The use of birth defect registries for etiological research: a review. *Community Genet*, 2002; 5:13-32.

⁷ Knox E, Armstrong E, Lancashire R. The quality of notification of congenital malformations. *J Epidemiol Community Health*, 1984; 38:296-305.

⁸ Boyd PA, Armstrong A, Dolk H, Botting B, Pattenden S, Abramsky L, et al. Birth defects surveillance in England: ascertainment deficiencies in the national system. *BMJ*, 2005; 330:27

⁹ Minton SD, Seegmiller RE. An improved system for reporting congenital malformations. *JAMA*, 1996; 256:2976-2979.

¹⁰ Piper JM, Mitchel EF Jr, Snowden M, Hall C, Adams M, Taylor P. Validation of 1989 Tennessee birth certificates using maternal and newborn hospital records. *Am J Epidemiol*, 1993; 137:758-768.

¹¹ Hexter AC, Harris JA, Roeper P, Croen LA, Krueger P, Gant D. Evaluation of the hospital discharge diagnoses index and the birth certificate as sources of information on birth defects. *Pub Hlth Rep*, 1990; 105:296-307.

¹² Hexter AC, Harris JA. Bias in congenital malformations information from

the birth certificate. *Teratology*, 1991; 44:177-180.

¹³ Watkins ML, Edmonds L, McClearn A, Mullins L, Mulinare J, Khoury M. The surveillance of birth defects: the usefulness of the revised US standard birth certificate. *Am J Public Health*, 1996; 86:731-734.

¹⁴ Cronk CE, Malloy ME, Pelech AN, Miller RE, Meyer SA, Cowell M, et al. Completeness of state administrative databases for surveillance of congenital heart disease. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*, 2003; 67:597-603.

¹⁵ Guerra FAR, Llerena Jr. JC, Gama SGN, Cunha CB, Theme Filha MM. Confiabilidade das informações das declarações de nascido vivo com registro de defeitos congênitos no Município do Rio de Janeiro, Brasil, 2004. *Cad Saúde Pública*, 2008; 24:438-46.

¹⁶ Luquetti DV, Koifman RJ. Quality of reporting on birth defects in birth certificates: case study from a Brazilian reference hospital. *Cad Saúde Pública*, 2009; 1721-1731.

¹⁷ Luquetti DV, Koifman RJ. Qualidade da notificação de anomalias congênitas pelo Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (SINASC): estudo comparativo nos anos 2004 e 2007. *Cad Saúde Pública*, Set 2010, vol.26, no.9, p.1756-1765.

¹⁸ Geremias AL, Almeida MF, Flores LPO. Avaliação das declarações de nascido vivo como fonte de informação sobre defeitos congênitos. *Rev bras epidemiol*, Mar 2009; 12(1):60-68.

¹⁹ Szklo M, Nieto J. *Epidemiología intermedia. Conceptos y aplicaciones*. Ediciones Díaz de Santos. Madrid, 2003. pp.313-336

²⁰ Campaña H, Pawluk MS, López Camelo JS. Prevalencia al nacimiento de 27 anomalías congénitas seleccionadas en 7 regiones geográficas de la Argentina. *Arch Argent Pediatr*, 2010; 108(5):409-417.

²¹ 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.

²² Ten-Kate LP. Epidemiology of potentially avoidable birth defects. *Eur J Epidemiol* 1986; 2(4):320-36.

²³ Castilla EE, López Camelo JS, Orioli IM, Paz J. *Prevención primaria de los defectos congénitos*. Ed. Fiocruz. Río de Janeiro, 1996.

²⁴ Khoury MJ, Waters GD, Ericsson JD. Patterns and trends of multiple congenital anomalies in birth defects surveillance systems. *Teratology*, 1991; 44:57-64.