



**LAS MALFORMACIONES
CONGÉNITAS. INFLUENCIA DE
LOS FACTORES
SOCIOAMBIENTALES EN LAS
DIFERENTES COMUNIDADES
AUTÓNOMAS**

FEBRERO 2018

Blanca Estrán Buyo

Patricia Iniesta Casas

Pilar Ruiz-Tagle Oriol

Ana Cornide Carrallo

DIRECTOR: Alfredo Ares

ÍNDICE

1. Introducción	Pág. 4
2. Justificación teórica	Pág. 5
2.1 Qué son las malformaciones congénitas	Pág. 5
2.2 Distribución de las enfermedades congénitas a nivel mundial	Pág.6
2.3 Causas y factores de riesgo de las enfermedades congénitas	Pág.8
3. Hipótesis y objetivos	Pág.10
4. Metodología	Pág.11
5. Estudio de las enfermedades	Pág.13
6. Resultados del estudio y discusión	Pág.29
7. Conclusiones	Pág.36
8. Bibliografía	Pág.38
9. Bibliografía de figuras	Pág.39

ÍNDICE DE FIGURAS:

Figura 1: Anencefalia	Pág. 13
Figura 2: Espina bífida	Pág. 14
Figura 3: Encefalocele	Pág. 15
Figura 4: Hidrocefalia	Pág.16
Figura 5: Anoftalmía y Microftalmia	Pág. 17
Figura 6: Labio leporino	Pág. 18
Figura 7: Hernia diafragmática congénita	Pág. 19
Figura 8: Atresia del esófago	Pág. 20
Figura 9: Atresia de recto	Pág. 21
Figura 10: Agenesia renal bilateral	Pág. 22
Figura 11: Onfalocele	Pág.23
Figura 12: Gastrosquisis	Pág. 24
Figura 13: Reducción de enfermedades	Pág. 25
Figura 14: Síndrome de Down	Pág. 26
Figura 15: Hipospadias	Pág. 27

ÍNDICE DE TABLAS Y GRÁFICAS:

Tabla 1: Variación de la intensidad sonora (dB) en relación a la orientación de la clase y al horario escolar **Pág. 16**

Gráfica 1: Variación de la temperatura y la orientación **Pág. 17**

1. INTRODUCCIÓN:

Las malformaciones congénitas son anomalías estructurales en el desarrollo adquiridas durante el embarazo. Dichas enfermedades han existido en el ser humano desde la Prehistoria, y siguen presentes actualmente en una gran parte de los recién nacidos. A día de hoy, la OMS afirma que unos 276.000 recién nacidos mueren dentro de las 4 semanas de luz cada año a causa de anomalías congénitas. No en todos los países se da el mismo índice de anomalías, pues depende de diversos factores como la dieta, factores ambientales, exposición a tóxicos.

En general, parte de la sociedad no es del todo consciente de que muchas enfermedades congénitas (alguna incluso puede causar la muerte del feto) pueden ser producidas por estilos de vida poco saludables. Nos parece necesario concienciar a la población de este hecho puesto que en muchas ocasiones esto es consecuencia de la dificultad que tienen muchas personas para acceder a los recursos que podrían paliar estas enfermedades.

El objetivo de este trabajo es estudiar las diferentes enfermedades congénitas que afectan a los recién nacidos, así como la incidencia de estas enfermedades en relación con el número total de nacimientos. A partir de estos datos se estudiará si existe relación entre el porcentaje de recién nacidos que presentan enfermedades congénitas y la renta del lugar en el que viven.

Las autoras de este trabajo presentan una incipiente vocación sanitaria y les gustaría poder aportar su pequeño granito de arena en la sensibilización de la sociedad respecto a este tipo de problemas.

Este trabajo ha presentado una serie de limitaciones. El acceso a los datos estadísticos de niños nacidos con malformaciones congénitas es muy complicado. No existen datos públicos de porcentaje de niños nacidos con malformaciones congénitas. Los únicos datos que se han encontrado proceden de un estudio realizado hace más de 10 años por el Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas.

2. JUSTIFICACIÓN TEÓRICA

2.1. Qué son las enfermedades congénitas

Las anomalías congénitas se denominan también defectos de nacimiento, trastornos congénitos o malformaciones congénitas. Se trata de anomalías estructurales o funcionales, como los trastornos metabólicos, que ocurren durante la vida intrauterina y se detectan durante el embarazo, en el parto o en un momento posterior de la vida.

Gracias a los datos revelados por la OMS, se sabe que:

- Cada año 276.000 recién nacido fallecen durante las primeras cuatro semanas de vida en el mundo debido a anomalías congénitas.
- Los trastornos congénitos graves más frecuentes son las malformaciones cardíacas, los defectos del tubo neural y el síndrome de Down.
- Las anomalías congénitas pueden tener un origen genético, infeccioso o ambiental, aunque en la mayoría de los casos resulta difícil identificar su causa.
- Es posible prevenir algunas anomalías congénitas; por ejemplo hay medidas de prevención fundamentales como la vacunación, la ingesta suficiente de ácido fólico y yodo mediante el enriquecimiento de alimentos básicos o el suministro de complementos, así como los cuidados prenatales adecuados.
- Las anomalías congénitas son en muchos países causas importantes de mortalidad infantil, enfermedad crónica y discapacidad.

2.2. Distribución de las enfermedades congénitas a nivel mundial

Las malformaciones congénitas se pueden clasificar según el origen de la enfermedad. Siendo la clasificación:

2.2.1. Malformaciones congénitas del sistema nervioso

- Anencefalia y encefalocele
- Microcefalia
- Espina Bífida

2.2.2. Malformaciones congénitas del ojo, del oído, de la cara y el cuello

- Entropión
- Micro y macroftalmias
- Catarata congénita
- Coloboma de iris
- Ausencia congénita de pabellón auditivo
- Orejas supernumerarias

2.2.3. Malformaciones congénitas del sistema circulatorio

- Transposición de los grandes vasos
- Tetralogía de Fallot
- Síndrome de Eisenmenger
- Valvulopatías congénitas

2.2.4. Malformaciones congénitas del sistema respiratorio

- Atresia de coanas
- Laringomalacia congénita
- Quiste pulmonar congénito
- Secuestro de pulmón
- Hipoplasia y displasia pulmonar
- Fisura del paladar y labio leporino

2.2.5. Malformaciones congénitas del sistema digestivo

- Macroglosia
- Atresia de esófago
- Hernia de hiato congénita
- Divertículo de Meckel
- Atresia de los conductos biliares
- Enfermedad quística del hígado
- Páncreas anular

2.2.6. Malformaciones congénitas de los órganos genitales

- Ausencia, quiste o torsión de ovario
- Útero unicorne y bicorne

- Ausencia congénita de la vagina
- Himen imperforado
- Testículo no descendido
- Hermafroditismo y pseudohermafroditismo

2.2.7. Malformaciones congénitas del sistema urinario

- Agenesia renal y Síndrome de Potter
- Enfermedad quística del riñón
- Hidronefrosis congénita
- Riñón supernumerario
- Persistencia del uraco
- Divertículo congénito de la vejiga

2.2.8. Malformaciones y deformidades congénitas del sistema Osteomuscular

- Luxación congénita de la cadera
- Pie plano congénito
- Pie cavus
- Dolicocefalia
- Plagiocefalia
- Escoliosis congénita
- Tórax excavado
- Polidactilia
- Sindactilia
- Ausencia congénita completa del (de los) miembro(s) superior(es) o inferior(es)
- Focomelia
- Craneosinostosis
- Hipertelorismo
- Acondroplasia
- Síndrome de Ehlers–Danlos
- Malformaciones congénitas de la piel

2.3. Causas y factores de riesgo de las enfermedades congénitas

La OMS determinó que no es posible encontrar la causa concreta de casi el 50% de las enfermedades congénitas, sin embargo, sí que se puede establecer una clasificación agrupándolas por los factores de riesgo que pueden provocarlas.

2.3.1. Factores socioeconómicos y demográficos

Aunque los ingresos bajos pueden ser un determinante indirecto, las anomalías congénitas son más frecuentes en las familias y países de ingresos bajos. Se calcula que aproximadamente un 94% de las anomalías congénitas graves se producen en países de ingresos bajos y medios, en los que las mujeres a menudo carecen de acceso suficiente a alimentos nutritivos y pueden tener mayor exposición a agentes o factores que inducen o aumentan la incidencia de un desarrollo prenatal anormal, en especial el alcohol y las infecciones. La edad materna avanzada también incrementa el riesgo de algunas alteraciones cromosómicas, como el síndrome de Down, mientras que el riesgo de determinadas anomalías congénitas del feto aumenta en las madres jóvenes.

2.3.2. Factores genéticos

La consanguineidad aumenta la prevalencia de anomalías congénitas genéticas raras y multiplica casi por dos el riesgo de muerte neonatal e infantil, discapacidad intelectual y otras anomalías congénitas en los matrimonios entre primos hermanos. Algunas comunidades étnicas, como los judíos asquenazíes o los finlandeses, tienen una mayor prevalencia de mutaciones genéticas raras que condicionan un mayor riesgo de anomalías congénitas.

2.3.3. Estado nutricional de la madre

Las carencias de yodo y folato, el sobrepeso y enfermedades como la diabetes mellitus están relacionadas con algunas anomalías congénitas. Por ejemplo, la carencia de folato aumenta el riesgo de tener niños con defectos del tubo neural. Además, el aporte excesivo de vitamina A puede afectar al desarrollo normal del embrión o del feto.

2.3.4. Factores ambientales

La exposición materna a determinados plaguicidas y otros productos químicos, así como a ciertos medicamentos, al alcohol, el tabaco, los medicamentos psicoactivos y la radiación durante el embarazo, pueden aumentar el riesgo de que el feto o el neonato sufra anomalías congénitas. El hecho de trabajar en basureros, fundiciones o minas o de vivir cerca de esos lugares también puede ser un factor de riesgo, sobre todo si la madre está expuesta a otros factores ambientales de riesgo o sufre carencias alimenticias.

3. HIPÓTESIS Y OBJETIVOS:

3.1. Hipótesis

La aparición de malformaciones congénitas en una comunidad está altamente relacionada con la calidad de vida de esa comunidad, de manera que las regiones de menor renta tendrán mayor número de nacimientos de niños con malformaciones congénitas.

3.2. Objetivos

Los objetivos que se plantean en este trabajo son:

- Describir y conocer las enfermedades congénitas más frecuentes en España y sus causas.
- Relacionar el número de niños que padecen dichas enfermedades con el nivel de renta de cada comunidad autónoma.

4. METODOLOGÍA

En el presente estudio se analizará el número de enfermedades de cada comunidad autónoma en España en relación con el nivel de renta de cada comunidad, en un intervalo de tiempo de 30 años, de 1986 a 2016.

Se han seleccionado 15 anomalías congénitas por su importancia clínica y biológica y/o por el impacto en la morbimortalidad neonatal. Para ello nos basaremos en los datos recogidos en la página 80 del estudio del ECEMC (*Spanish Collaborative Study of Congenital Malformations*) publicado en el año 2008.

Se debe tener en cuenta que los datos de este estudio presentan una serie de limitaciones. En el estudio del ECEMC se advierte de que no se han podido registrar los datos de todos los hospitales, ya que sólo se cuenta con un 20% de los totales.

El estudio comparativo de los datos se realizó mediante el cálculo del coeficiente de correlación de Pearson, un índice adimensional acotado entre -1,0 y 1,0, ambos incluidos, que refleja el grado de dependencia lineal entre dos conjuntos de datos.

Para realizar este método con los datos recogidos se han empleado dos variables, las rentas y el número de niños nacidos con enfermedades congénitas.

Las gráficas muestran datos con valores del coeficiente de correlación para ilustrar las relaciones entre las variables.

- Según el método de Pearson si se obtiene $r=0$ los datos recogidos de las variables no tienen ninguna relación entre sí. En este caso los puntos se ubican de forma aleatoria en la gráfica, lo que significa que no existe relación lineal entre las variables.
- Si se obtiene Pearson $r= 0,475$ existe una relación positiva moderada. Los puntos estarán situados cerca de la línea, pero sin embargo habrá otros que estén lejos de la línea, lo que indica que existe una relación lineal moderada entre las variables.
- Si se obtiene Pearson $r= 0,93$ hay una relación positiva grande. Los puntos se ubican cerca de la línea, lo que indica que existe entre las variables una relación

lineal fuerte. La relación es positiva porque a medida que una variable aumenta la otra variable también aumenta.

- Si se obtiene $r=-0,968$ existe una relación negativa grande y por tanto, los puntos se localizan cerca de la línea, lo que indica que existe una relación negativa fuerte entre las variables. Ésta es negativa porque a medida que una variable aumenta, la otra disminuye.

5. ESTUDIO DE LAS ENFERMEDADES

5.1. Anencefalia

Según el CDC, la anencefalia aparece a comienzos del desarrollo de un feto y consiste en la ausencia de una gran parte del cerebro y del cráneo. Esta anomalía ocurre cuando la parte superior del tubo neural no llega a cerrarse. Afecta tanto a la médula espinal y al tejido que crece en el cerebro.

- Causas: Aunque se desconoce la razón de esta enfermedad, las posibles causas incluyen toxinas ambientales y falta de ácido fólico por parte de la madre durante el embarazo
- Síntomas: Los principales síntomas son la ausencia de cráneo, la ausencia de partes del cerebro, anomalías en los rasgos faciales y defectos cardíaco
- Prevención: El consumo de ácido fólico¹ puede reducir la aparición de este tipo de enfermedades.



Fig.1. Anencefalia
Fuente: Biblioteca Nacional de medicina de EEUU

¹ Vitamina B. Ayuda al organismo a crear células nuevas.

5.2. Espina bífida

Esta anomalía, según Mayo Clinic, es un defecto del tubo neuronal, un tipo de defecto congénito que puede ser del cerebro, la columna vertebral o de la médula espinal. Se produce cuando no se cierra por completo el tubo de la columna vertebral del feto durante el primer mes del embarazo, lo que puede dañar los nervios o la médula espinal.

- Síntomas: la espina bífida puede presentar síntomas como dificultades de aprendizaje, problemas urinarios e intestinales o hidrocefalia, una acumulación de líquido en el cerebro.
- Causas: se desconocen las causas exactas de esta anomalía de carácter congénito aunque parece presentarse en familias.
- Prevención: el consumo de ácido fólico disminuye el riesgo de que al quedarse embarazada el feto padezca esta enfermedad. Esta vitamina debe ser consumida por todas las mujeres embarazadas a diario.
- Factores de riesgo:
 - La raza, ya que es una enfermedad que se presenta con mayor frecuencia entre los blancos y los hispanos.
 - Sexo, ya que afecta a las niñas con mayor frecuencia
 - Antecedentes familiares de anomalía congénita del tubo neural: si se ha tenido ya un hijo con esta anomalía congénita aumenta la probabilidad de que si se tiene otro hijo tendrá la misma anomalía. O una mujer con espina bífida, o parientes cercanos con esa misma, tiene mayor probabilidad de dar a luz a un niño con espina bífida. La deficiencia de folato (vitamina B-9) que es de gran importancia para el desarrollo saludable de un bebé.
 - Algunos medicamentos
 - Las mujeres con diabetes y obesidad.

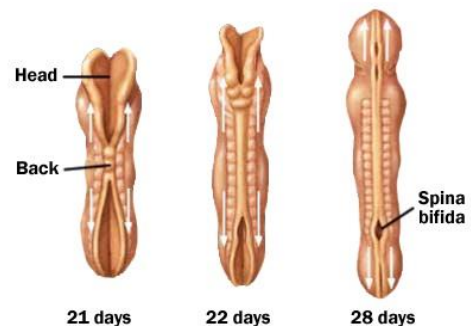


Fig.2. Espina Bífida
Fuente: Mayo Clinic

5.3. Encefalocele

La encefalocele es un tipo de defecto de nacimiento raro del tubo neural que, según la CDC, afecta el encéfalo. El tubo neural es un canal estrecho que durante la tercera y cuarta semana del embarazo se pliega y cierra a fin de formar el encéfalo y la médula espinal.

- **Síntomas:** El encefalocele es una protrusión o un bulto (en forma de saco) formado por la salida del encéfalo y las membranas que lo recubren a través de una abertura en el cráneo. Se produce cuando el tubo neural no se cierra completamente durante el embarazo. El resultado es una abertura que se produce en algún punto a lo largo del centro del cráneo, entre la nariz y la nuca, más frecuentemente en la parte de atrás de la cabeza (ilustrado), la parte de arriba de la cabeza o entre la frente y la nariz.
- **Causa:** La afección tiene un componente genético aunque también puede producirse por exposiciones ambientales antes o durante el embarazo.
- **Prevención:** Existe forma de prevenirlos, tomar cada día 400 microgramos de ácido fólico, o una vitamina B, antes y durante las primeras etapas del embarazo.



Fig.3. Encefalocele

Fuente: Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades, Centro Nacional de Defectos Congénitos y Discapacidades del Desarrollo)

5.4. Hidrocefalia

La hidrocefalia es la acumulación de una cantidad excesiva de líquido cefalorraquídeo en el cerebro. Normalmente, este fluido protege y amortigua el cerebro. Sin embargo, demasiado líquido ejerce una presión dañina para el cerebro.

- Causas: La hidrocefalia puede ser congénita. Sus causas incluyen problemas genéticos y problemas que se desarrollan en el feto durante el embarazo. El principal signo de la hidrocefalia congénita es una cabeza con un tamaño fuera de lo normal.
- Síntomas: La hidrocefalia puede causar daños permanentes en el cerebro y provocar problemas con el desarrollo físico y mental. Cuando no se trata, suele ser mortal. Con tratamiento, muchas personas llevan una vida normal, con ciertas limitaciones.
- Prevención: El tratamiento suele incluir una cirugía para implantar una derivación. Una derivación es un tubo flexible pero robusto. Este desvía el flujo del líquido cefalorraquídeo a otra zona del cuerpo donde pueda ser absorbido. Las medicinas y la rehabilitación también pueden ayudar.

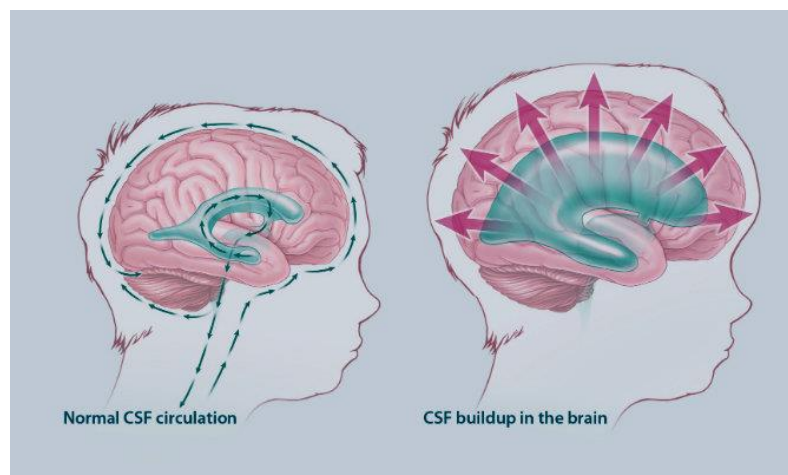


Fig.4. Hidrocefalia

Fuente: Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades, Centro Nacional de Defectos Congénitos y Discapacidades del Desarrollo

5.5. Anoftalmía o microftalmia

El resultado de estas dos enfermedades, según la CDC, es la ceguera o la visión limitada. Si el bebé sufre anoftalmía nace sin uno o ambos ojos. La microftalmía consiste en el desarrollo incompleto de uno o ambos ojos del bebé por lo que serán más pequeños.

- Causas y factores de riesgo: Aunque en algunos casos estas enfermedades se deben un cambio en los genes o cromosomas del feto, también se encuentran entre las causas los elementos del ambiente de la madre (lo que coma o beba) y el consumo de ciertos medicamentos como isotretinoína² o talidomida³, durante el embarazo.

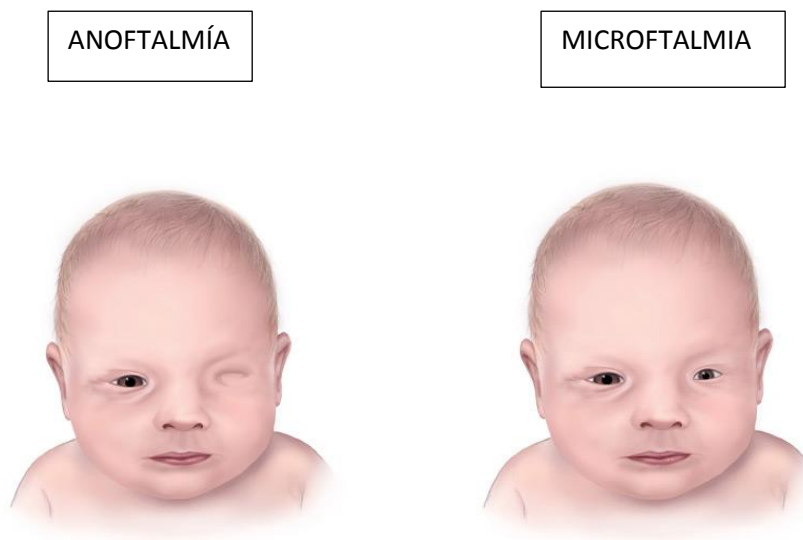


Fig.5. Anoftalmía y microftalmia

Fuente: Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades, Centro Nacional de Defectos Congénitos y Discapacidades del Desarrollo

² Medicamento para tratar el acné grave cuando otros medicamentos no han funcionado.

³ Medicamento para evitar llagas en la piel, fiebre y daños en los nervios en personas con lepra.

5.6. Labio leporino

Este defecto congénito consiste en que, según la CDC, el labio superior y el paladar no se desarrollan correctamente. Esto sucede en los primeros meses de embarazo.

Consiste en una abertura en el labio superior que se produce cuando el tejido de los labios no se une completamente antes del nacimiento. Esta abertura puede ser una hendidura pequeña pero en ocasiones más grande hasta atravesar el labio y llegar hasta la nariz.

- **Síntomas:** Los niños con esta enfermedad sufren dificultades para comer o hablar y pueden tener infecciones de oídos, pérdida de audición y problemas con sus dientes.
- **Prevención:** Mediante una cirugía realizada, generalmente, antes de los 12 meses de edad, puede cerrar el labio y el paladar. La cirugía para el labio leporino se hace.
- **Causas:** Aunque en algunos casos se debe a una combinación de genes, también influyen factores como la consumición de tabaco o de medicamentos como topiramato⁴ o ácido valproico⁵ durante el primer trimestre del embarazo y enfermedades como la diabetes



Fig.6. Labio Leporino
Fuente: Biblioteca Nacional de
Medicina de EEUU

⁴ Medicamento que se emplea para el control de convulsiones.

⁵ Se utiliza para tratar ciertos tipos de convulsiones, la manía (en personas con trastorno bipolar, evitar los dolores de cabeza por migraña).

5.7. Hernia diafragmática congénita

La hernia diafragmática congénita (HDC) es, según el *Hospital Universitari Clínic Barcelona*, un defecto congénito que ocurre cuando el diafragma, que tiene forma de membrana y separa el abdomen del torax, no se forma completamente. Al existir un orificio en esta estructura es posible el paso de las vísceras abdominales (estómago, intestino, hígado, bazo, etc.), hacia el pecho. Esto producirá una compresión de los pulmones, e impide su crecimiento y desarrollo normal. La falta de crecimiento pulmonar se conoce en medicina como hipoplasia pulmonar.

Con frecuencia involucra solo un lado del diafragma. Es más común que se presente en el lado izquierdo.

- **Causas:** La causa de la hernia diafragmática es desconocida y puede presentarse de varias formas. En más de la mitad de los casos se presenta como una enfermedad aislada.
- **Síntomas:** Durante la vida fetal, el feto no utiliza los pulmones para respirar. Por tanto, la HDC no supone un riesgo durante el embarazo. Inmediatamente después del parto, los pulmones necesitan respirar y obtener oxígeno. Si existe hipoplasia⁶ pulmonar, los pulmones son demasiado pequeños y no pueden captar todo el oxígeno que necesita el bebé. Este problema se denomina insuficiencia respiratoria.

Como los vasos sanguíneos de los pulmones también son pequeños, el corazón tiene dificultades para pasar toda la sangre por los pulmones, y esto produce problemas de circulación sanguínea a través de sus pulmones, algo que se define como hipertensión pulmonar.

Por tanto, los recién nacidos con HDC tienen, como consecuencia un problema de insuficiencia respiratoria e hipertensión pulmonar.



Fig.7. Hernia diafragmática congénita

Fuente: Biblioteca Nacional de Medicina de EEUU

⁶ Crecimiento insuficiente de un tejido o de un órgano.

5.8. Atresia del esófago

La atresia esofágica es una anomalía que tiene lugar cuando la parte superior del esófago termina y no se conecta con su parte inferior ni con el estómago. La mayoría de los bebés con AE tienen otro defecto llamado fistula traqueoesofágica (FTE). Esto es una conexión anormal entre el esófago y la tráquea.

- **Causas:** Esto es una debilidad y flacidez de las paredes de la tráquea, lo que puede causar que la respiración suene aguda o ruidosa. Algunos bebés con AE/FTE tienen otros defectos también, con mayor frecuencia defectos cardíacos.
- **Síntomas:** Una de las posibles complicaciones que puede sufrir el bebé es que pueda inhalar saliva y otras secreciones hacia los pulmones, causando neumonía por aspiración, asfixia y posiblemente la muerte; así como problemas en la alimentación, reflujo (regurgitación repetitiva del alimento desde el estómago) después de la cirugía o estrechamiento (estenosis) del esófago debido a cicatrización a causa de la cirugía

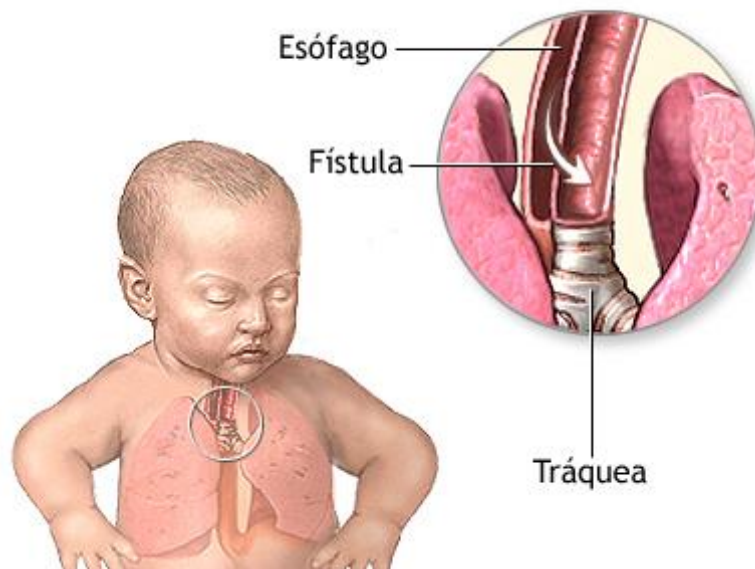


Fig.8. Atresia de esófago
Fuente: Pedsurg

5.9. Atresia de recto

Esta enfermedad congénita consiste en un desarrollo anormal del feto por el cual hay una falta u obstrucción de la abertura hacia el ano. Esto puede ocurrir de varias maneras diferentes: el recto termina en un bolsillo que no conecta con el colon, el recto tiene aberturas hacia otras estructuras como la uretra, la vejiga, el pene o la vagina o hay una ausencia del ano.

Se desconocen las causas. Y no se conoce ninguna forma de prevención.

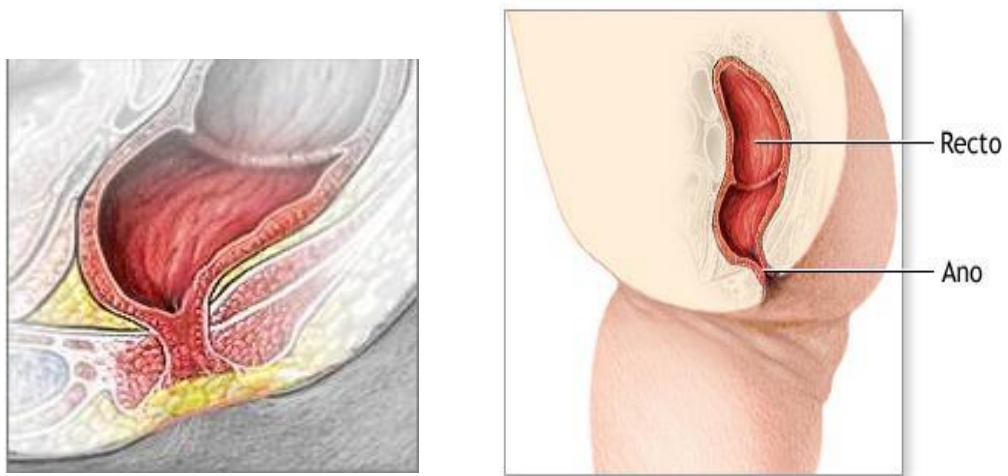


Fig.9. Atresia de recto

Fuente: Biblioteca Nacional de Medicina de EEUU

5.10. Agenesia Renal Bilateral

Esta enfermedad es un defecto congénito que afecta a los tubos renales causando la ausencia del desarrollo de ambos riñones y de los uréteres en el feto. Puede ser también unilateral, en este caso solo afecta a uno de los conductos renales.

- Causas: esta anomalía se genera debido a un error en el desarrollo de la yema ureteral⁷ y del mesénquima metanéfrico. Una de las posibles causas de esta enfermedad son las mutaciones en los genes *RET*, *FGF20* (8p22) o *ITGA8* (10p13).
- Factores de riesgo:
 - Las madres con diabetes mellitus presentan una mayor posibilidad de tener hijos con esta enfermedad.
 - El consumo de algunos fármacos también favorece la aparición de agenesia renal.

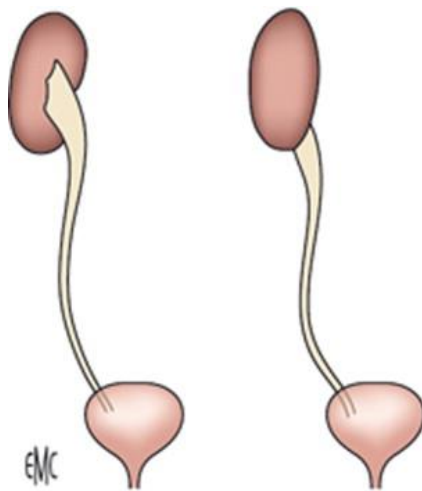


Fig.10. Agenesia renal unilateral
Fuente: Biblioteca Nacional de Medicina de EEUU

⁷ Envaginación del conducto de Wolf, (conducto que conecta los riñones con la cloaca) que se ramifica y origina los túbulos colectores, cálices renales, pelvis y uréter, que forman parte del aparato urinario.

5.11. Onfalocele

Se define, según el *Hospital Universitari Clínic Barcelona*, como un defecto de la pared abdominal que provoca una herniación⁸ de las vísceras⁹ o intestinos abdominales, que están recubiertas por una membrana. Este defecto coincide con la entrada del cordón umbilical ya que está situado en el centro de la pared abdominal. (También puede tener lugar la herniación del hígado)

El bajo peso al nacer (5% de los casos) y las complicaciones intestinales (1% de los casos) son las principales complicaciones, en caso de que se descarten las alteraciones cromosómicas y otras malformaciones



Fig.11. Onfalocele

Fuente: Biblioteca Nacional de Medicina de EEUU

⁸ Se presenta cuando una parte de un órgano interno o tejido sobresale a través de un área muscular débil. La mayoría de las hernias ocurren en el abdomen. (Biblioteca Nacional de Medicina)

⁹Cada uno de los órganos contenidos en las principales cavidades del cuerpo humano y de los animales. (RAE)

5.12. Gastrosquisis

Es un defecto de la pared abdominal que provoca la herniación de las vísceras abdominales, que sin estar recubiertas, se encuentran flotando libres en el líquido amniótico. Está localizada en la pared abdominal de forma lateral y derecha.

- Causas:

Los bebés con gastrosquisis presentan un agujero en la pared abdominal. Los intestinos del niño generalmente sobresalen (protruyen) a través de este agujero. Esta afección es similar en apariencia a un onfalocele. Sin embargo, en esta, están cubiertos con una membrana. Con la gastrosquisis, no hay una membrana que cubre.

Los defectos de la pared abdominal se desarrollan mientras el bebé crece dentro del útero de la madre. Durante el desarrollo, el intestino y otros órganos (hígado, vejiga, estómago, y ovarios o testículos) se desarrollan fuera del cuerpo en un inicio y después generalmente regresan al interior. En los bebés con gastrosquisis, el intestino (y a veces el estómago) permanece fuera de la pared abdominal, sin una membrana que lo cubra. La causa exacta de los defectos de la pared abdominal se desconoce.

Los bebés con gastrosquisis generalmente no tienen otros defectos congénitos relacionados.

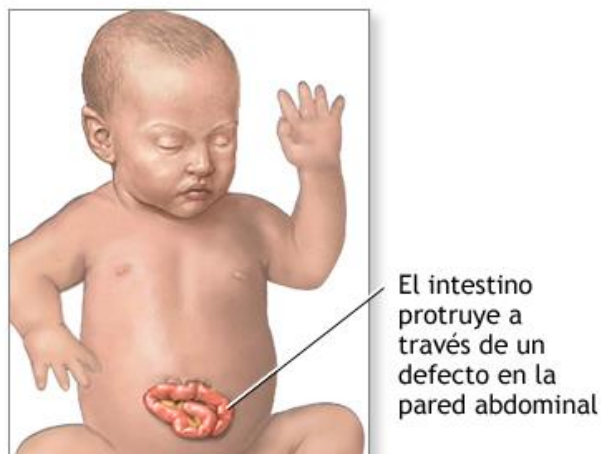


Fig.12. Gastrosquisis

Fuente: Biblioteca Nacional de Medicina de EEUU

5.13. Reducción de extremidades

Definición: Según la CDC, esta enfermedad ocurre cuando no se forma completamente un brazo o una pierna.

- Causas y factores de riesgo:

Se desconocen las causas de esta enfermedad, sin embargo, ciertas exposiciones de la madre durante el embarazo pueden incrementar el riesgo de que el bebé padezca esta enfermedad. Entre ellas se encuentran la exposición a ciertas sustancias químicas, a ciertos medicamentos, al humo del tabaco

Para disminuir el riesgo de tener un bebé con esta enfermedad las mujeres pueden tomar multivitaminas con ácido fólico (400 microgramos) todos los días, y no fumar ni tomar alcohol durante el embarazo.



Fig.13. Reducción de extremidades

Fuente: Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades, Centro Nacional de Defectos Congénitos y Discapacidades del Desarrollo

5.14. Síndrome de down

El síndrome de Down, según Medline Plus, es una de anomalías congénitas más frecuentes. Los individuos que padecen esta enfermedad poseen 47 cromosomas en vez de 46.

- Causas: En la mayoría de los casos se trata de una copia extra del cromosoma 21 que se conoce como trisomía 21. Este cromosoma extra presenta complicaciones en el desarrollo del cuerpo y cerebro.
- Síntomas: Entre los principales signos físicos se encuentran la disminución del tono muscular al nacer, el exceso de piel en la nuca, la nariz achatada, uniones separadas entre los huesos del cráneo, un pliegue único en la palma de la mano, orejas pequeñas, boca pequeña, ojos inclinados hacia arriba, manos cortas y anchas con dedos cortos, manchas blancas en la parte coloreada del ojo

El desarrollo físico suele ser más lento de lo normal y suelen presentar un retraso en el desarrollo mental y social.

- Factores de riesgo: A medida que las mujeres envejecen, el riesgo de tener un hijo con este síndrome se va incrementando.



Fig.14. Síndrome de down
Fuente: Biblioteca Nacional de
Medicina de EEUU

5.15. Hipospadias

Enfermedad congénita cuyo defecto es que la abertura de la uretra¹⁰ se sitúa en la cara inferior del pene, en vez de estar situada en el extremo de éste donde se encuentra en los hombres normalmente. Esta malformación se genera durante las semanas 8 y 14 de embarazo

- Causas: es una anomalía cuya causa se desconoce con frecuencia, pero que en ocasiones es transmitida de padres a hijos. 4 de cada 1000 varones recién nacidos la padecen.
- Factores de riesgo: Otros motivos por los que se puede potenciar el desarrollo de este defecto son los medicamentos tomados por la madre durante el embarazo, los elementos ambientales con los que la madre entra en contacto, o lo que come el bebé.

Los investigadores de los CDC han descubierto factores que incrementan las posibilidades de tener un hijo con hipospadias:

- La edad; las mujeres por encima de 35 años, unido a la obesidad.
- El uso de tratamientos de fertilidad.
- El consumo de ciertas hormonas antes o durante el embarazo.



Fig.15. Hipospadias

Fuente: Biblioteca Nacional de Medicina de EEUU

¹⁰ Conducto que drena la orina desde la vejiga

6. RESULTADOS DEL ESTUDIO Y DISCUSIÓN.

TABLA 1: Nivel de renta- porcentaje de enfermedades congénitas

CCAA	Nivel de renta	1. Anencefalia	2. Espina Bífida	3. Encefalocele
Andalucía	61,098	0,81	2,67	0,43
Aragón	88,042	0,72	2,51	0
Principado de Asturias	71,898	0,27	1,07	0
Canarias	79,09	0	2,17	0,31
Cantabria	77,35	0	1,79	0,2
Castilla- La Mancha	70,39	1,13	2,6	0,61
Castilla y León	77,562	1,24	2,61	0,52
Cataluña	97,692	0,38	2,05	0,22
Comunidad Valenciana	82,628	0,43	1,79	0,5
Extremadura	58,926	1,14	1,45	0,21
Galicia	69,598	0,96	3,09	0,39
La Rioja	89,956	0,34	1,03	0,34
Comunidad de Madrid	104,294	0,89	2,25	0,71
Región de Murcia	67,024	0,9	3,85	0,71
Comunidad Foral de Navarra	99,45	0,31	1,53	0,92
País Vasco	95,116	0,45	2,72	0,36

TABLA 1: Nivel de renta- porcentaje de enfermedades congénitas

CCAA	Nivel de renta	4. Hidrocefalia	5. Anoftalmía o Microftalmia
Andalucía	61,098	3,38	1,24
Aragón	88,042	3,94	1,07
Principado de Asturias	71,898	4,03	1,34
Canarias	79,09	5,11	1,86
Cantabria	77,35	3,19	0,6
Castilla- La Mancha	70,39	4,04	1,87
Castilla y León	77,562	4,7	2,74
Cataluña	97,692	4,05	0,86
Comunidad Valenciana	82,628	3,14	1,43
Extremadura	58,926	3,11	1,45
Galicia	69,598	2,22	1,35
La Rioja	89,956	1,03	0
Comunidad de Madrid	104,294	3,85	2,19
Región de Murcia	67,024	3,61	1,85
Comunidad Foral de Navarra	99,45	3,05	0,92
País Vasco	95,116	3,72	1,09

TABLA 1: Nivel de renta- porcentaje de enfermedades congénitas

	Nivel de renta	6. Labio leporino	7. Hernia diafragmática	8. Atresia/ estenosis de esófago
CCAA Andalucía	61,098	4,05	1,14	1,86
Aragón	88,042	4,3	1,07	2,15
Principado de Asturias	71,898	6,45	1,34	3,22
Canarias	79,09	5,27	1,24	3,41
Cantabria	77,35	6,38	0,6	1,79
Castilla- La Mancha	70,39	5,68	1,39	2,3
Castilla y León	77,562	5,55	2,22	2,15
Cataluña	97,692	5,29	1,84	1,51
Comunidad Valenciana	82,628	4,43	1	1,21
Extremadura	58,926	5,29	1,35	2,28
Galicia	69,598	4,53	1,74	1,83
La Rioja	89,956	4,11	1,37	1,03
Comunidad de Madrid	104,294	5,09	0,95	1,48
Región de Murcia	67,024	5,75	2	1,9
Comunidad Foral de Navarra	99,45	3,97	2,14	1,83
País Vasco	95,116	4,63	1,45	1,63

TABLA 1: Nivel de renta- porcentaje de enfermedades congénitas

CCAA	Nivel de renta	9. Atresia / estenosis de ano/ recto	10. Agenesia renal bilateral	11. Onfalocele
Andalucía	61,098	2,24	0,24	1
Aragón	88,042	0,72	0	1,43
Principado de Asturias	71,898	1,61	0,54	0,54
Canarias	79,09	1,86	0,15	0,62
Cantabria	77,35	0,8	0	0,6
Castilla- La Mancha	70,39	2,04	0,35	0,87
Castilla y León	77,562	2,41	0,72	1,11
Cataluña	97,692	2,21	0,38	0,65
Comunidad Valenciana	82,628	1,64	0,21	0,71
Extremadura	58,926	3,01	0,41	1,76
Galicia	69,598	2,8	0,19	1,06
La Rioja	89,956	0,69	0	0,34
Comunidad de Madrid	104,294	1,6	0,24	0,77
Región de Murcia	67,024	2,28	0,57	0,95
Comunidad Foral de Navarra	99,45	2,14	0,61	0,92
País Vasco	95,116	2,09	0,18	0,45

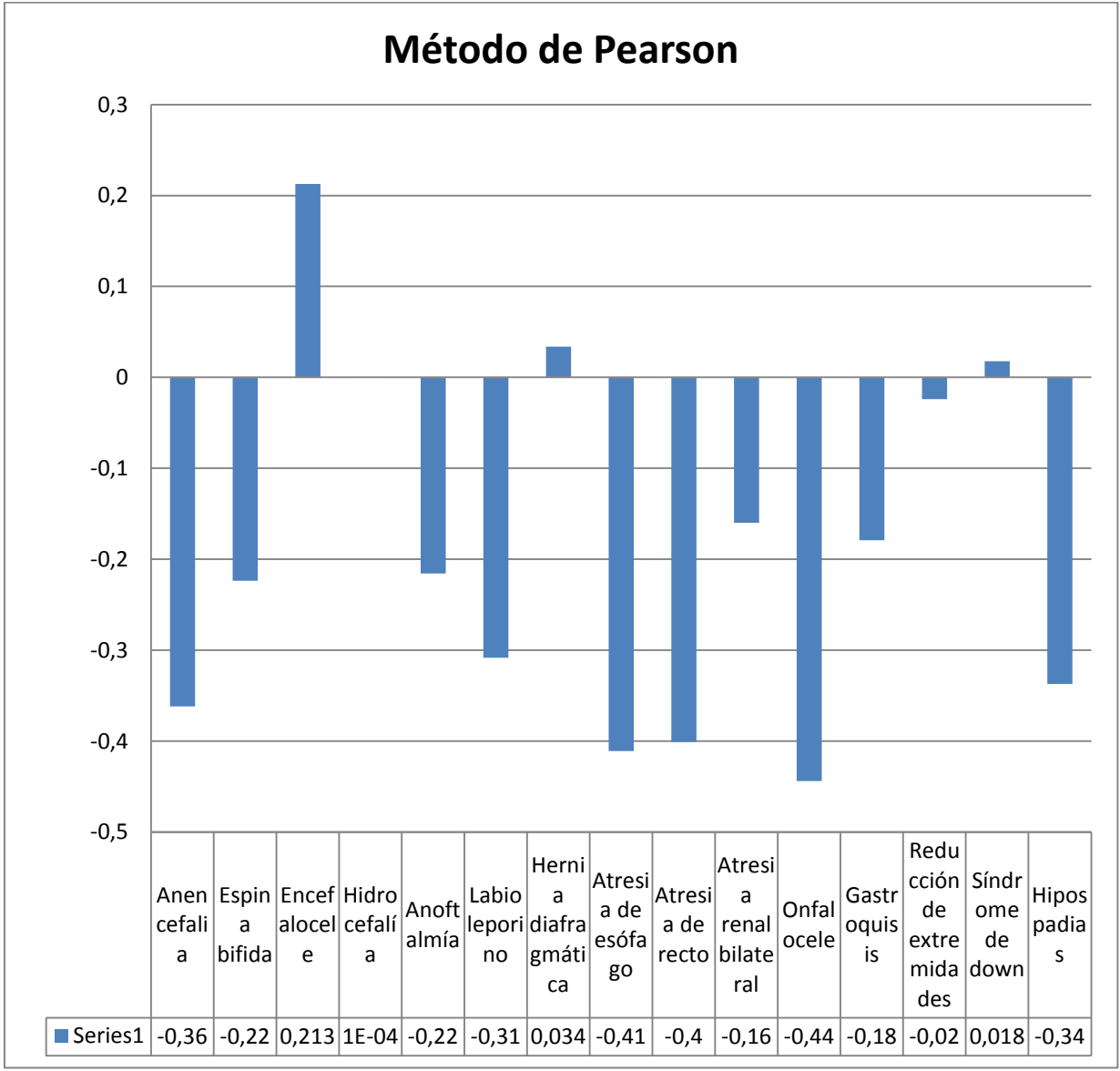
TABLA 1: Nivel de renta- porcentaje de enfermedades congénitas

	Nivel de renta	12. Gastrosquisis	13. Reducción extremidades
CCAA			
Andalucía	61,098	0,29	5,1
Aragón	88,042	0	5,37
Principado de Asturias	71,898	0	6,98
Canarias	79,09	2,63	5,58
Cantabria	77,35	0,4	4,98
Castilla- La Mancha	70,39	0,3	6,73
Castilla y León	77,562	0,26	8,29
Cataluña	97,692	0,32	5,24
Comunidad Valenciana	82,628	0	4,07
Extremadura	58,926	0,52	6,32
Galicia	69,598	0,68	3,86
La Rioja	89,956	0	2,74
Comunidad de Madrid	104,294	0,18	5,68
Región de Murcia	67,024	0,67	5,75
Comunidad Foral de Navarra	99,45	0	7,93
País Vasco	95,116	0,64	5,81

TABLA 1: Nivel de renta- porcentaje de enfermedades congénitas

CCAA	Nivel de renta	14. Síndrome de Down	15. Hipospadias
Andalucía	61,098	12,63	14,01
Aragón	88,042	9,67	7,88
Principado de Asturias	71,898	10,74	16,12
Canarias	79,09	7,74	8,36
Cantabria	77,35	10,16	27,3
Castilla- La Mancha	70,39	11,76	16,05
Castilla y León	77,562	11,87	15,2
Cataluña	97,692	8,1	17,22
Comunidad Valenciana	82,628	7,21	11,78
Extremadura	58,926	10,16	19,28
Galicia	69,598	7,43	13,6
La Rioja	89,956	7,88	19,53
Comunidad de Madrid	104,294	12,66	11,18
Región de Murcia	67,024	11,92	17,44
Comunidad Foral de Navarra	99,45	15,56	13,12
País Vasco	95,116	8,71	7,35

GRÁFICA 1: Correlación de las dos variables



Una vez se han dispuesto en la tabla de datos los porcentajes correspondientes al nivel de renta de las comunidades autónomas a nivel nacional, y a los niños nacidos con malformaciones congénitas, se ha empleado el método de Pearson para calcular los resultados.

Una vez se ha estudiado el método Pearson, se ha comparado con los resultados obtenidos presentes en la tabla y se ha comprobado que en la mayoría de las comunidades autónomas el coeficiente de correlación de Pearson obtenido, no se encuentra entre los valores de Pearson con los que se establece algún tipo de relación, ni cercano a ellos. Esto demuestra que nuestra hipótesis inicial no es real, y que no existe ningún tipo de relación entre las variables del nivel de renta de una comunidad autónoma y el número de niños nacidos con enfermedades congénitas.

7. CONCLUSIONES

Una vez analizados los datos recogidos en el estudio, se puede concluir que no existe relación entre el nivel de renta en las distintas Comunidades Autónomas y el número de niños nacidos con enfermedades congénitas en las mismas. Esto puede deberse a una serie de factores:

En primer lugar, la investigación acerca del número de niños que nacen con enfermedades congénitas en cada Comunidad Autónoma es algo que requiere un gran aporte financiero pero cuyos resultados, sin embargo, apenas traen consigo beneficios económicos directos. Esto explica que, al no haber colaboradores que aporten capital, apenas hay investigaciones acerca de este tema y solo se haya podido contar con un estudio hasta el 2007 con este tipo de datos. Además, dado que pocos hospitales prestan esta información, ese estudio cuenta únicamente con el 20% de los nacimientos en España. Es posible que la hipótesis no se cumpla a causa de la falta de datos respecto al resto de niños nacidos en España.

Más allá de la escasa información se pueden tener en cuenta otros aspectos.

Por un lado, al no ser muy significativa la diferencia de nivel renta entre las comunidades autónomas dentro de España, tampoco lo es entre el número de niños con enfermedades congénitas en cada una de ellas. Si se realizara un estudio similar a este pero a nivel mundial, probablemente se podría observar una relación al existir una notable desemejanza entre la renta de los distintos países. Además el índice de renta de una comunidad autónoma no significa que todas las mujeres tengan el mismo valor de renta bajo por lo que el nacimiento de niños con estas enfermedades no tiene que ser necesariamente alto.

Del mismo modo, aunque la diferencia económica entre distintas comunidades exista, el acceso a medicamentos, curas, alimentación sana etc. es la misma. Además habría que considerar otros factores, el seguimiento del embarazo etc. Es cierto que en las Comunidades Autónomas de mayor renta es más fácil el acceso al aborto, sin embargo, también el nivel de formación también es superior. Esto puede explicar que el número de abortos sea inferior respecto a las Comunidades con menos renta y, por lo tanto, nazcan más niños con enfermedades congénitas.

Por último, como se ha visto durante el desarrollo del trabajo, se desconocen las causas y factores de riesgo de muchas de las enfermedades congénitas analizadas y otras se sabe que se deben a causas no relacionadas con factores ambientales, ni con el nivel de renta de los padres. Esto puede justificar que no haya relación.

Todos estos factores pueden justificar que no se cumpla la hipótesis inicial: la aparición de malformaciones congénitas en una comunidad NO está altamente relacionada con la calidad de vida de esa comunidad, de manera que las regiones de menor renta NO tendrán mayor número de nacimientos de niños con malformaciones congénitas.

Esto presenta al equipo nuevas líneas de investigación, desde realizar este mismo análisis pero a nivel mundial, hasta tratar de descubrir el verdadero por qué de la diferencia del número de estas enfermedades en las distintas zonas del país.

9. BIBLIOGRAFÍA

- *Centro Nacional de Defectos Congénitos y Discapacidades del Desarrollo de los CDC.* (23 de Diciembre de 2016). Recuperado el 30 de Noviembre de 2017, de Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades: <https://www.cdc.gov/ncbddd/spanish/birthdefects/anencephaly.html>
- *Clínic Barcelona.* (s.f.). Recuperado el 14 de Diciembre de 2017, de Medicina fetal: medicinafetalbarcelona.org
- *Clínica Universidad de Navarra.* (2015). Obtenido de Diccionario médico. Asa intestinal: www.cun.es
- Jatin M. Vyas, P. A. (Ed.). (9 de Julio de 2017). *SmartEngage.* Recuperado el 15 de Noviembre de 2017, de Atresia Esofágica: stfrancismedical.adam.com
- *Mayo Clinic.* (1998-2018). Recuperado el 3 de octubre de 2017, de ESpina Bífida: <https://www.cdc.gov/ncbddd/spanish/birthdefects/enkephaloccele.html>
- *Medline Plus.* (19 de Enero de 2018). Obtenido de Hidrocefalia: <https://medlineplus.gov/spanish/hydrocephalus.html>
- Microsoft. (2018). *Pearson* . Recuperado el 4 de Febrero de 2018, de support.office.com
- *Natalben, Italfarmaco.* (2018). Recuperado el 17 de Enero de 2018, de Principales malformaciones congénitas: <https://www.natalben.com/malformaciones-congenitas-en-el-embarazo/principales-malformaciones>
- *OMS.* (Abril de 2015). Recuperado el 25 de Noviembre de 2017, de Anomalías Congénitas: <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs370/es/>
- *OMS.* (Abril de 2015). *Anomalías Congénitas.* Recuperado el 13 de Noviembre de 2017, de <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs370/es/>
- Spanish Collaborative Study of Congenital Malformations. (s.f.). *ECEMC* , 80.

2. BIBLIOGRAFÍA DE FIGURAS:

- *Figura 1:* CDC (2016). Anencefalia. Recuperado de <https://www.cdc.gov>
- *Figura 2:* Mayo Clinic (2018). Espina Bífida. Recuperado de <https://www.mayoclinic.org/es-es/>
- *Figura 3:* CDC (2016). Encefalocele. Recuperado de <https://www.cdc.gov>
- *Figura 4:* Biblioteca Nacional de Medicina EEUU (2018). Hidrocefalia. Recuperado de <https://medlineplus.gov>
- *Figura 5:* CDC (2016). Anoftalmía y Microftalmia. Recuperado de <https://www.cdc.gov/>
- *Figura 6:* ADAM (2017). Labio leporino. Recuperado de <http://oakwood.adam.com>
- *Figura 7:* Biblioteca Nacional de Medicina EEUU (2018). Hernia diafragmática congénita. Recuperado de <https://medlineplus.gov>
- *Figura 8:* Pedsurg (2006). Atresia del esófago. Recuperado de <http://www.pedsurg.com>
- *Figura 9:* ADAM (2017). Atresia de recto. Recuperado de <http://stfrancismedical.adam.com>
- *Figura 10:* Biblioteca Nacional de Medicina de EEUU (2017). Agenesia renal unilateral. Recuperado de <https://medlineplus.gov>
- *Figura 11:* Biblioteca Nacional de Medicina EEUU (2017). Onfalocele. Recuperado de <https://medlineplus.gov>
- *Figura 12:* Biblioteca Nacional de Medicina EEUU (2017). Gastrosquisis. Recuperado de <https://medlineplus.gov>
- *Figura 13:* CDC (2016). Reducción de extremidades. Recuperado de <https://www.cdc.gov>
- *Figura 14:* Biblioteca Nacional de Medicina EEUU (2017). Síndrome de Down. Recuperado de <https://medlineplus.gov>
- *Figura 15:* Mayo Clinic (2018). Hipospadias. Recuperado de <https://www.mayoclinic.org>