

Recién nacidos cada vez más sanos: ¿la medicina acabará con las anomalías congénitas?

En España, el porcentaje de malformaciones congénitas ha caído a menos de la mitad desde 1980, según los nuevos datos inéditos de un estudio pionero comenzado en 1976. El diagnóstico prenatal, los cuidados durante la gestación y la interrupción voluntaria del embarazo son algunas de las razones del descenso. Sin embargo, a pesar de los avances, los expertos descartan que se puedan eliminar por completo.

Pablo Francescutti

12/1/2019 08:00 CEST



Bebé recién nacido. / [PDP](#)

El porcentaje de bebés nacidos en España con defectos congénitos ha descendido del 2,2 % contabilizado en el periodo 1980-1985 al 0,96 % registrado en el año 2015. Se trata del valor más bajo desde que el [Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas \(ECEMC\)](#) comenzó a llevar la cuenta de tales nacimientos. En los 35 años transcurridos se viene observando una continua disminución de la frecuencia de distintas clases de anomalías presentes en los bebés nacidos vivos o muertos.

A escala mundial, entre el 3 y el 6 % de los recién nacidos padece algún defecto congénito. Esta cifra varía dependiendo de si el período de detección es más o menos amplio, y también según los condicionantes locales. Unas pocas son reparables, como el **labio leporino**, el **paladar hendido** y ciertas **cardiopatías**. Algunas se manifiestan en la adultez, en perjuicio del bienestar y la esperanza de vida. Entre las demás anomalías se encuentran las responsables del 27 % de las muertes producidas en España antes de los cinco años de edad, de acuerdo con las estadísticas de la Organización Mundial de la Salud.

Periodo	1980/1985	1986/2006	2007/2010	2011/2015	2015
Casos	2,22 %	1,43 %	1,06 %	1,01 %	0,96 %

La mayoría tiene un **origen desconocido** (50-60 % de los casos); las restantes causas se reparten entre el 20,46% atribuido a **alteraciones genéticas**; el 20,19 % a **causas multifactoriales** (combinación de factores ambientales y genéticos); y el 1,37 % a **influencias ambientales** (contaminación química, fármacos, alcohol, tabaco, radiaciones...).

La caída más pronunciada afecta a la espina bífida, que se redujo de 4,73 a 0,48 casos por cada diez mil nacimientos

Entre las más afecciones más frecuentes en España encontramos las **cardiopatías** (1,42 por cada mil nacidos), el **síndrome de Down** (0,56 por cada mil nacidos), la **reducción de extremidades** (0,36), el **labio leporino** (0,33) y la **espina bífida** (0,05). Con menor frecuencia se dan afecciones como atresias de esófago y de duodeno, entre otras, de acuerdo con los datos suministrados a SINC por la doctora **Eva Bermejo**, coordinadora del ECEMC.

En el periodo estudiado, **las caídas más pronunciadas se notan en espina bífida**, que se redujo de 4,73 a 0,48 casos por cada diez mil nacimientos; en el síndrome de Down, que bajó de 14,78 casos a 5,15; en el labio leporino (de

6,49 a 2,57); y en la reducción de extremidades (de 7,11 a 3,86).

Un caso aparte lo representa la población inmigrante en España. En estos colectivos la frecuencia de anomalías congénitas varía en función del origen étnico, señala la facultativa. En el extremo más elevado se sitúan los hijos de padres venidos de Extremo Oriente (2,29 %) y, en el otro, los de progenitores hindúes (0,84 %). Tales variaciones se encuentran determinadas por la constitución genética, los hábitos culturales y las condiciones sociosanitarias de los grupos.

Un registro pionero

El citado estudio epidemiológico se puso en marcha en 1976 al calor de dos hechos de gran calado: los daños causados por la **talidomida** a miles de bebés en todo el mundo; y la sustitución de las infecciones y la desnutrición como primera causa de mortalidad infantil en España por los defectos congénitos, en línea con los países desarrollados.

Este estudio pionero se puso en marcha en 1976 después de los daños causados por la talidomida en bebés

Liderado desde el Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas (CIAC), que se aloja en el Instituto de Salud Carlos III de Madrid, el ECEMC "ha monitorizado más de tres millones de nacimientos en unos 160 hospitales, con una cobertura media próxima al 20 % del total en España", indica su responsable. Solo incluye las malformaciones detectadas en los dos o tres primeros días de vida, pues el resto se conoce con el correr de meses o años y puede afectar al 3-6 % de la población.

Gracias a este registro se ha podido conocer la prevalencia de una larga lista de anomalías y estudiar sus variaciones a lo largo de las últimas décadas.

El diagnóstico prenatal, clave

"Sin lugar a dudas, uno de los factores responsables de la caída en las

anomalías congénitas es el **diagnóstico prenatal**", afirma la doctora Bermejo. La accesibilidad y fiabilidad de las [ecografías y otras pruebas](#), como el **triple screening**, el cariotipo del bebé obtenido a través de **amniocentesis y biopsia corial**, y los recientes test no invasivos de **ADN fetal en sangre materna**, suministran a los futuros padres y madres información clave de cara a la toma de decisiones.

"Otro factor muy importante es la interrupción voluntaria del embarazo", añade la investigadora. Señala que el mayor descenso en la serie histórica se produjo precisamente después de la **legalización del aborto** en España en los tres supuestos contemplados en la ley de 1985: alteraciones fetales graves, riesgo para la salud de la madre y que el embarazo sea resultado de una violación.

¿Cuántas españolas deciden abortar tras conocer la presencia de anomalías en sus fetos? A falta de estadísticas generales, los datos parciales aportan algunas pistas. Según datos de Eurocat de 2012, ese año, de 90 fetos con síndrome de Down detectados en la Comunidad Valenciana fueron abortados 66, es decir, el 73,3 %. En otras latitudes se registran proporciones similares o superiores: en Estados Unidos el 67 % de las encintas interrumpió su gestación invocando esa misma causa (datos de 1995-2011); en Francia lo hizo el 77% (datos de 2015); y en Dinamarca, el 98% (2015).

El mayor descenso en la serie histórica se produjo después de la legalización del aborto en los tres supuestos de la ley de 1985

Entre las embarazadas que deciden continuar con la gestación de un feto con anomalías congénitas, algunas recurren a las **intervenciones intrauterinas**, cada vez más precisas y eficaces (la cirugía fetal corrige determinadas situaciones de espina bífida o de hernia diafragmática). Otras dejan que las cosas sigan su curso y apuestan por asistir al neonato con recursos terapéuticos que mejoran la esperanza y calidad de vida de muchos afectados.

Otro factor de gran impacto es "la concienciación sobre la importancia de

los **cuidados prenatales**", comenta la experta del CIAC. La reducción en los casos de espina bífida, en concreto, se debe en buena medida a la alimentación rica en **ácido fólico** y la suplementación con esa vitamina durante el embarazo.

Ha ayudado que las gestantes adoptasen medidas elementales de precaución, como la **supresión del consumo de alcohol y tabaco** (favorecida por la introducción de una legislación más restrictiva), el **control de la diabetes** crónica y gestacional, evitar la **exposición ambiental** a sustancias peligrosas y prestar una mayor atención a la **cobertura vacunal** (la inmunización contra la rubéola, en particular).

El futuro

¿Hasta dónde llegará la reducción de las anomalías congénitas? La pregunta ha quedado planteada en Islandia, donde prácticamente todas las mujeres interrumpen la gestación en caso de detectarse en sus fetos el síndrome de Down. Esta práctica llevó al genetista **Kari Stefansson** a declarar a la CNN: "Casi hemos erradicado el síndrome de Down y difícilmente podría nacer en Islandia un niño con él". En nuestro país, **Down España**, una asociación consagrada al bienestar de los afectados por ese trastorno, alerta que, de mantenerse la tendencia actual, puede ocurrir lo mismo en un plazo de quince años.

Los expertos no lo ven así. **Lluís Montoliu**, investigador del Centro Nacional de Biotecnología (CNB), considera que en Islandia esa situación ha sido posible por el pequeño tamaño de la población. Y además advierte: "El síndrome de Down es más complejo de lo que se cree".

Recordando que dicha alteración se origina en la presencia de una copia extra del cromosoma 21, Montoliu señala que "basta con una duplicación parcial, casi imperceptible, de ese núcleo de genes, para que un porcentaje pase desapercibido a los controles actuales".

La extensión del diagnóstico genético preimplantacional a todas las fecundaciones in vitro disminuiría aún más las cifras

Por su parte, Bermejo pronostica que en los próximos años la prevalencia de las anomalías congénitas dependerá de la interacción de tendencias contrapuestas.

A favor de su disminución interviene el **diagnóstico genético preimplantacional** que se puede realizar en las terapias de fecundación *in vitro*. “Su extensión conllevaría la disminución del número de recién nacidos con malformaciones y enfermedades congénitas”, prevé **Rubí Rodríguez Díaz**, profesora de ginecología de la Universidad de La Laguna. El test del ADN del embrión detecta la fibrosis quística u otras patologías provocadas por fallos de un gen particular.

Estas pruebas, valora Montoliu, resultan “muy adecuadas para parejas que han tenido un primer hijo con defectos genéticos y quieren atajarlos en el segundo”. Tienen el inconveniente de que “no están al alcance de todo el mundo”. Además, es difícil detectar las mutaciones *de novo*, que ocurren en el embrión sin que existan antecedentes en los padres.

En cuanto al horizonte abierto por la edición genética a la curación en embriones de dolencias hereditarias, los especialistas insisten en que todavía queda lejano. Montoliu lo explica en relación a las expectativas depositadas en la técnica CRISPR, sobre todo después de que [el investigador chino He Jiankui](#) asegurara haber editado el ADN de dos niñas para hacerlas inmunes al VIH. “Es una herramienta extraordinariamente potente”, reconoce Montoliu, “pero los ensayos indican que aún no controlamos con precisión las partes del ADN a reparar, por lo que no se deberá plantear en un futuro cercano”.

Más viejos, más riesgos

En contra de la tendencia descendente juegan diversos factores. Por un lado, “cabe esperar un aumento de las anomalías identificadas debido al **refinamiento** del diagnóstico, que nos permitirá encontrar trastornos que hoy no vemos”, señala Bermejo. A ello se añaden los flujos migratorios; los nuevos **medicamentos** (este año, el Ministerio de Sanidad restringió el uso de 19 fármacos en gestantes por su peligrosidad para el feto); y la **edad**

parental.

Aunque es cierto que la madurez comporta un mayor cuidado del embarazo, “cuanto más viejos son los padres, más riesgos físicos se corren”, indica. Y la profesora Rodríguez Díaz puntualiza que la mayor prevalencia de anomalías cromosómicas se da en las madres mayores de 39 años.

Para la coordinadora del estudio es esencial la prevención primaria: cambiar de hábitos antes del embarazo para evitar que se produzcan malformaciones

Los riesgos se incrementan cuando las parejas recurren a la **reproducción asistida**: “Sus usuarios pueden padecer problemas genéticos causantes de esterilidad, que se reflejarán en la salud del feto. Además, la manipulación del embrión en el laboratorio puede repercutir negativamente”, añade Bermejo. Lo corrobora el [metaanálisis publicado en *Fertily and Sterility*](#): el riesgo de malformaciones es un 37% superior en los bebés gestados con ciertas técnicas *in vitro* que en los concebidos naturalmente.

La coordinadora del EMC enfatiza la necesidad de “seguir investigando sobre sus causas para tratar de prevenirlas antes de que se produzcan, lo que llamamos **prevención primaria**”. Insiste en que “queda mucho margen, especialmente en las primeras cuatro semanas, donde se producen gran parte de los defectos blastogénicos, los más graves. Cuanto antes conozca la embarazada su estado, antes podrá actuar sobre ese proceso formativo. Una de las normas preventivas más eficaces es la **planificación del embarazo**, de manera que tanto el hombre como la mujer actúen con antelación evitando exposiciones nocivas y procurando adoptar hábitos saludables”.

Por todo lo expuesto, Bermejo no avizora, hoy por hoy, una reducción a cero de las anomalías. Montoliu se expresa en la misma dirección: “Es iluso pensar que van a desaparecer, solo podremos disminuir su impacto. Vamos a convivir con ellas”.

Derechos: **Creative Commons**

TAGS

DOWN |

BEBÉS |

GENÉTICA |

CRISPR |

DIAGNÓSTICO |

Creative Commons 4.0

Puedes copiar, difundir y transformar los contenidos de SINC. [Lee las condiciones de nuestra licencia](#)