



***REGISTRO DE DEFECTOS CONGENITOS DE  
ASTURIAS (RDCA)***

***PROYECTO DE TRABAJO 2011***

*Oviedo, a 30 de diciembre de 2010*

*Red de colaboradores del RDCPA, a 1 de Diciembre de 2010, pendiente de ampliación:*

|  |  |
|--|--|
| FERNANDO ARIZA HEVIA                   | Servicio de Pediatría. Hospital de Jarrío.   |
| ANA CRISTINA RODRÍGUEZ DELHI           | Servicio de Pediatría. Hospital San Agustín  |
| ALEJANDRO PÉREZ GIRADO                 | Servicio de Pediatría. Hospital Carmen y Severo Ochoa  |
| CRISTINA GONZÁLEZ MARTÍNEZ             | Servicio de Ginecología. Hospital San Agustín  |
| ENRIQUE GARCÍA LÓPEZ                   | Servicio de Pediatría. Centro Materno-Infantil, HUCA   |
| JOAQUÍN FERNÁNDEZ TORAL                | Responsable de la Unidad de Genética, Centro Materno-Infantil, HUCA  |
| INÉS HERNANDO ACERO                    | Responsable del Laboratorio de Genética, Centro Materno-Infantil, HUCA   |
| FRANCISCO MORENO CALVO                 | Responsable de la Unidad de Diagnóstico Prenatal, Centro Materno-Infantil, HUCA.   |
| BEGOÑA MAYORAL GONZÁLEZ                | Servicio de Pediatría. Hospital de Cabueñes  |
| TERESA GONZÁLEZ MARTÍNEZ               | Servicio de Pediatría. Hospital de Cabueñes  |
| JAVIER ARENAS RAMÍREZ                  | Servicio de Ginecología. Hospital de Cabueñes  |
| ELENA COUSO PÉREZ                      | Servicio de Ginecología. Hospital de Cabueñes  |
| DAVID HERRERO MORÍN                    | Servicio de Pediatría. Hospital Álvarez Buylla.  |
| COVADONGA TOMÉ NESTAL                  | Servicio de Pediatría. Hospital Grande Covián.   |
| CARMEN RODRÍGUEZ PANDO                 | Servicio de Pediatría. Hospital Valle del Nalón  |
| LAUDINA RODRÍGUEZ SUÁREZ               | Jefa de Sección de Información Sanitaria. Servicio de Salud Poblacional. Dirección General de Salud Pública y Participación. |
| CARMEN NATAL RAMOS                     | Unidad de análisis y programas. Subdirección de Gestión Clínica y Calidad. SESPA   |
| M <sup>a</sup> CARMEN ROYO CELADA,     | Responsable de gestión de datos del RDCA<br>Servicio de Salud Poblacional, DGSP  |
| M <sup>a</sup> CARMEN GARCÍA GONZÁLEZ. | Responsable de organización del RDCA.<br>Servicio de Salud Poblacional, DGSP   |

### ***Antecedente histórico: RDCA 1990-2004***

#### *Creación y Finalización:*

*Creación: Año 1989. Inicio del Registro: 1/01/1990. Integración en EUROCAT en esta última fecha.*

#### *Finalización:*

- *Se recogieron Fichas de declaración de casos de hospitales hasta mediados del año 2006. Se grabaron y se procesaron las fichas hasta el año 2004.*
- *Se enviaron casos a EUROCAT hasta el año 2004 completo. A partir de ese momento se dejaron de enviar, aunque no hubo comunicación formal de cese de la actividad del Registro.*
- *Pueden estar sin revisar los diagnósticos en años posteriores al nacimiento a partir del año 2005.*

*Existió además un Convenio con ECEMC, firmado el 1/06/1989, si bien no se tradujo en una colaboración concreta desde la Consejería. Colaboraban con ECEMC varios Hospitales y en este momento se mantienen San Agustín, Riaño y Cangas del Nancea; se han descolgado del proyecto el HUCA y Jarrio. Para ECEMC se recogen datos de casos y controles. Los datos no son iguales que los de EUROCAT. ECEMC es socio colaborador de EUROCAT.*

*Características:* *Registro poblacional y colaborativo, con un responsable en cada hospital (Comité directivo), de casos de defectos congénitos. Colaboran profesionales de todos los Hospitales públicos de Asturias y la Consejería de Salud. En los últimos años, se incorpora el Hospital de Arriondas.*

#### *Participación en EUROCAT:*

*El RDCPA fue miembro de pleno derecho desde 1992 hasta 2004.*

*Ha suspendido el envío de datos en el año 2005; nuestra situación actual es de antiguo miembro; como no hemos solicitado la retirada de nuestros datos del Registro central, nuestras estadísticas están disponibles en la Web de EUROCAT entre los años 1990 y 2004.*

*EUROCAT proporciona un software para el Registro (Edmp/PROPEL: base de datos Access), con una serie de variables obligatorias y otras voluntarias. Además, permite introducir variables locales, para explotación interna por parte de cada Registro miembro.*

*Nombre y código del Centro: Asturias (SP). N° 32.*

*Manual operacional:* *Existe un manual, cuya última revisión fué en el año 1994.*

#### *Población a estudio:*

- *Todos los nacimientos vivos y muertos, y las IVE tras diagnóstico prenatal de malformación. Los AE no se registran.*
- *Numerador: Mujeres residentes en Asturias, que controlan su embarazo, fundamentalmente el primer trimestre, en Asturias. Denominador: Partos ocurridos en Asturias, de mujeres residentes en Asturias (SADEI).*

Período de detección y seguimiento:

- *Se empezó con los Casos detectados/diagnosticados en período prenatal, al nacimiento y en la primera semana de vida. Más tarde se amplió la detección hasta los 5 años de vida.*
- *El período de seguimiento no es cerrado. Se hace en polimalformados, para definir un síndrome o secuencia definida y en algunas cardiopatías, nefropatías y otros, sin diagnóstico definitivo. Un diagnóstico inicial puede ser modificado a la luz de nueva información (histológica, citogenética, clínica...).*

Descripción de defecto congénito (DC): *Se establecieron definiciones de algunos DC seleccionados, para unificar criterios.*

Estudios complementarios para el diagnóstico de DC:

*Estudio post-mortem en muertes perinatales e IVE de causa fetal: En 1992 el GT elaboró un “Protocolo de autopsia perinatal” (Informe 1993), con el objeto de unificar criterios y extender la práctica del estudio post-mortem perinatal. En 2004: se hacían necropsias en el 70 %.*

*También se establecieron criterios de estudio cromosómico para neonatos y muerte perinatal sin diagnóstico citogenético previo.*

Protección de datos. Normativa:

- *Resolución de 7 de enero de 1999, de la Consejería de Servicios Sociales, por la que se regulan los ficheros de tratamiento automatizado de datos de carácter personal existentes en la Consejería de Servicios Sociales (BOPA de 23/01/99): Regula el Registro de defectos congénitos de Asturias, con la denominación EUROCA; procedencia de los datos: Red sanitaria pública de Asturias (Hª Clínica); establece la cesión de datos: A EUROCAT.*
- *Ley orgánica 5/1992, de 29 de octubre, de regulación del tratamiento automatizado de datos de carácter personal.*

Régimen de publicaciones:

*En los primeros años se elaboraba un Informe anual. Se hicieron diversos Informes agrupando los años disponibles.*

*Están disponibles Tablas de prevalencia en el sitio Web de EUROCAT.*

*Se publicaron varios artículos en revistas científicas, a partir de los datos del Registro. En ellos, figuran todos los componentes de la red colaborativa.*

### **Objetivos:**

1. Proporcionar información esencial para la vigilancia epidemiológica de anomalías congénitas en nuestra Comunidad, recogiendo datos que permitan la comparación y estandarización con otras comunidades.
2. Evaluar el impacto en la CCAA, del diagnóstico prenatal y otras actividades preventivas desarrolladas durante el embarazo.
3. Disponer de información útil para la planificación de servicios asistenciales, sociales o sanitarios.
4. Contribuir a la investigación etiológica de los defectos congénitos, actuando como centro de información sobre las agrupaciones, exposiciones o factores de riesgo, que puedan resultar preocupantes.
5. Proporcionar una red de colaboración, preparada para la investigación relacionada sobre las causas y la prevención de anomalías congénitas, así como sobre el tratamiento y los cuidados de los niños afectados.

### **Metodología:**

#### **Población a estudio:**

##### **Definición de caso:**

1. Nacidos vivos y nacidos muertos<sup>1</sup>, que presenten uno ó más defectos congénitos (DC), incluidos en los Anexos I y II del *Manual de Codificación del RDCA*.
2. Casos de Aborto, tras diagnóstico prenatal de DC.
3. Casos de IVE, tras diagnóstico prenatal de DC.

##### **Ámbito geográfico:**

- Hijos de madres residentes en Asturias, nacidos en Asturias.
- Ampliación del criterio: Se tendrán en cuenta también para el Registro, aquellos nacimientos ocurridos fuera de la Comunidad, cuyo embarazo ha sido controlado en Asturias, ej.: gestantes derivadas a Madrid o Barcelona, debido a un diagnóstico prenatal de malformación, para cirugía intraútero o cirugía neonatal precoz.

##### **Período de detección:**

- Casos detectados en el período prenatal que no llegan a término.
- Casos diagnosticados a lo largo de los primeros 4 años de vida del niño, hasta la fecha de su 5º cumpleaños.

<sup>1</sup> Definición de Mortinato para el Instituto Nacional de Estadística de España: producto de la concepción de más de 500 gramos de peso, o si no se conoce el peso,  $\geq 22$  semanas de gestación.

### Defectos Congénitos a registrar:

1. Todos los DC recogidos en el ANEXO I del *Manual de Codificación del RDCA*, que incluyen:
  - a. Malformaciones estructurales, salvo las malformaciones menores que se recogen en el ANEXO III del citado manual, cuando se presentan aisladas.
  - b. Anomalías cromosómicas y otras enfermedades hereditarias definidas.
2. Los DC sometidos a Cribado neonatal en nuestra Comunidad, recogidos en el apartado A) del ANEXO II: Hipotiroidismo e Hiperfenilalaninurias, así como la Hipoacusia congénita permanente.
3. Proyecto piloto: Se registrarán también el resto de los errores innatos del Metabolismo. La lista a incluir se recoge en el apartado B) del ANEXO II; está actualmente en estudio, y se completará a lo largo del año 2011.

### Criterios de notificación:

- Casos confirmados.
- Casos con sospecha diagnóstica, cuando no es posible hacer la confirmación de manera inmediata, o se remite al niño a otro centro sanitario para efectuar ésta.
- A ó IVE, en caso de existir un Diagnóstico Prenatal de DC.

### Situaciones especiales:

- a) Actuaciones ante sospecha diagnóstica, en casos pendientes de seguimiento para diagnóstico exacto: Se declararán indicando que el diagnóstico es de sospecha (Variable 83.CON\_DIAG). Cuando se disponga de información complementaria, se incorporará ésta a la Ficha.
- b) Criterios de notificación de Diagnósticos Prenatales de DC: Se notificarán únicamente los casos diagnosticados en gestaciones que no llegan a término, finalizando en AE o IVE.

### Criterios de inclusión de caso en el Registro

- Solo se incluirán definitivamente en el RDCA los casos confirmados.
- No se incorporará el caso definitivamente al RDCA, hasta que se verifique el diagnóstico.
- Revisión periódica de casos dudosos: La red de colaboradores del RDCA se reunirá periódicamente, para discutir los casos dudosos o pendientes de confirmación, estableciendo criterios de verificación estandarizados.

### Fuentes de datos

#### Períodos:

- A partir del año 2011: Fuentes Espontáneas y fuentes Confirmatorias.
- Años 2005-2010: Revisión de Historias Clínicas, a partir de la identificación de casos obtenida de otros Registros, con el apoyo de notificaciones espontáneas ocasionales.

**Fuentes:**

- **Espontáneas:**
  - o Un Pediatra de cada hospital que disponga de Servicio de Pediatría.
  - o Un Obstetra de cada hospital que realice Diagnóstico Prenatal.
  
- **Confirmatorias:**
  - o Laboratorio y Unidad de Genética del HUCA.
  - o Registros de anatomía patológica de los hospitales.
  - o Registros de especialidades infantiles: cirugía infantil, cardiología infantil, , otras.
  - o CMBD (Registro del *Conjunto Mínimo Básico de Datos*, obtenidos a partir de diagnósticos al Alta en Atención Especializada)
  - o Registro de IVE.
  - o Registro de Mortalidad.
  - o Unidades de cribado prenatal de anomalías cromosómicas.
  - o Cribado prenatal de Defectos del Tubo Neural (DTN).
  - o Laboratorio de Cribado neonatal de alteraciones endocrino-metabólicas.
  - o Unidad de referencia del Cribado neonatal de hipoacusia.

**Método de obtención de los datos:**

- Años 2005-2010: Datos procedentes básicamente de fuentes de declaración confirmatorias, con notificaciones espontáneas ocasionales. El personal del RDCA solicitará la identificación de casos a las fuentes confirmatorias, y recogerá información en la Hª Clínica del niño y de la madre.
  
- A partir del año 2011: Se incorporarán las fuentes de declaración espontáneas.
  - o Se cuenta con la colaboración voluntaria de un pediatra y un ginecólogo de cada Hospital, para la recogida de datos prospectiva de la Ficha de caso: *Red de colaboradores del RDCA*.
  - o Se enviará al Registro la notificación de casos, utilizando para ello la Ficha adjunta (ANEXO IV). Con el fin de garantizar la protección de datos de carácter personal, para el envío de la ficha, se utilizarán dos sobres independientes, uno de ellos para la primera hoja con los datos personales, y el segundo para las restantes, que contienen los datos clínicos.
  - o El personal del RDCA completará la información recabando y contrastando datos de las distintas fuentes, y mediante la recogida directa de éstos en la Hª Clínica del niño y de la madre, si fuera necesario.

**Variables:**

- Selección de variables recogidas en la Guía 1.3 de EUROCAT <http://www.euocat-network.eu/whatis.html>
- Variables locales, que incluyen datos de identificación personal y del centro sanitario, así como datos complementarios sobre diagnóstico prenatal y confirmación diagnóstica.
- Se describen en el Manual operativo del RDCA (Anexo IV)

### **Sistema de Codificación:**

- Para los DC estructurales y cromosómicos incluidos en EUROCAT, se utilizará la CIE10 con ampliación BPA, según la edición de la Guía 1.3 de EUROCAT (Revisión mayo 2009).
- Para los DC específicos del RDCA (Anomalías endocrino-metabólicas e hipoacusia), se utilizará la CIE10
- Para la búsqueda retrospectiva en CMBD: Se utilizarán los códigos de la CIE9.

### **Tratamiento de datos:**

- Base de datos: Access.
- Herramientas de análisis: Excel, SPSS.
- Sistema de tabulación de frecuencias: Subgrupos EUROCAT y DC incluidos a nivel local.
- Informe anual
  - Frecuencias absolutas
  - Frecuencias relativas acumuladas.
- Publicación: [www.Astursalud.es](http://www.Astursalud.es)
- Cesión de datos y Colaboraciones previstas:
  - Administración sanitaria.
  - EUROCAT, tras solicitar nueva incorporación.

### **Normativa legal de referencia:**

- Ley orgánica 5/1992, de 29 de octubre, de regulación del tratamiento automatizado de datos de carácter personal.
- Ley 41/2002, de 14 de noviembre, básica reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica.
- R.D. 1720/2007, de 21 de diciembre, por el que se aprueba el Reglamento de desarrollo de la ley orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de protección de datos de carácter personal.
- Ley Orgánica 2/2010, de 3 de marzo, de salud sexual y reproductiva y de la interrupción voluntaria del embarazo.
- Resolución de Resolución de 8 de marzo de 2011, de la Consejería de salud y servicios sanitarios, por la que se acuerda la creación, modificación y supresión de ficheros de datos de carácter personal.



## Recursos humanos, funciones y dependencia:

### A. Propios del RDCA:

Un médico a tiempo parcial, responsable de la organización, seguimiento y evaluación anual:

- Actualización periódica del manual de procedimiento.
- Coordinación de reuniones periódicas con los miembros de la red colaborativa del RDCA, para revisión de casos.
- Presentación anual de evaluación de actividades y resultados.
- Publicación de un Informe de resultados en [www.astursalud.es](http://www.astursalud.es) y actualización anual de datos.

Una enfermera a tiempo parcial, responsable de la gestión de datos:

- Recepción (de fichas) y solicitud de información a Registros y Servicios.
- Revisión de historias clínicas.
- Procesamiento y codificación de datos.
- Mantenimiento actualizado de la base de datos.

Un auxiliar administrativo, a tiempo parcial:

- Mecanización de datos.
- Apoyo en elaboración de listados y en el manejo de la aplicación informática.

### B. Red colaborativa:

#### Composición:

Un/a Pediatra de cada Hospital con Servicio de Pediatría.

Un/a Ginecólogo/a de cada Hospital con Diagnóstico Prenatal.

Representantes de la Unidad de Genética y del Laboratorio de Genética del HUCA.

Un anatomopatólogo/a, de cada Hospital que atienda partos o IVE.

Jefa de Sección de Información Sanitaria.

Dos responsables directos de la gestión del RDCA.

#### Funciones:

Asesoramiento clínico al personal del Registro.

Revisión periódica de casos: casos con diagnóstico dudoso, casos que precisen seguimiento, polimalformados, síndromes...etc.

Establecimiento de criterios (manual operacional), para: inclusión y exclusión de casos, períodos de seguimiento, definiciones y procedimientos clínicos, de laboratorio o de necropsias.

Organización de la notificación de casos en su centro de referencia.

Colaboración en la recogida de información (Ficha de Caso).

### C. Dependencia orgánica del RDCA:

Sección de Información Sanitaria. Servicio de Salud Poblacional. Dirección General de Salud Pública y Participación.

**Recursos materiales:**

Base de datos: Access.

Documentación:

Fichas de recogida de datos.

Manual operacional.

Manuales de codificación:

CIE9-MC, para solicitud de identificación de casos al CMBD.

CIE 10-BPA, para codificación EUROCAT.

CIE 10 para codificación de anomalías metabólicas e hipoacusias

Lista de Síndromes, codificación OMIM.

Codificación ATC de Fármacos.

Lista de Códigos postales.

Lista de Códigos de municipios

Nacidos vivos y MFT mensuales (SADEI) para denominadores.

**Coste:**

Tiempo de médico, enfermera y auxiliar: 2-3 jornadas / semana.

- En la situación actual, sería conveniente disponer de un profesional a tiempo completo para la gestión de datos, hasta actualizar los años 2005-2010.

Nº de Historias (Diagnósticos CMBD), a revisar entre 2005 y 2009: 1616 H<sup>as</sup> niños y  $\approx$  1250 H<sup>as</sup> de madres; total  $\approx$  2.900.

Coste de la pertenencia a EUROCAT:

- No se paga cuota, pero puede solicitar contribuciones a los socios de 500 € en los 3 primeros años y de 2.000 € en años sucesivos, en caso de problemas de financiación. Ésto ha ocurrido en alguna ocasión, durante nuestra permanencia anterior.

**Cronograma de actividades:**

**Actividades de organización 2011:**

- Presentación a las Gerencias: Enero de 2011.
- Presentación a los Servicios de Pediatría y Obstetricia de los Hospitales: Primer cuatrimestre de 2011.
- Incorporación de Patólogos y del resto de Obstetras a la Red de colaboradores: Primer cuatrimestre de 2011.
- Reuniones de revisión periódica de casos: Semestrales.
- Elaboración de criterios de confirmación y seguimiento de casos: en las reuniones periódicas.
- Aprobación de normas de autoría para publicaciones: primera reunión de la Red, del año 2011.

**Presentación de datos del RDCA:**

- Recuperación de datos 2005-2010:
  - Año 2010: Diciembre 2011. Fase piloto.
  - Años 2005-2009: Programación pendiente de la fase piloto.
- A partir del año 2011: Presentación de datos anuales, en Diciembre del año siguiente.