

Registro Nacional de Anomalías Congénitas: Una herramienta clave para la salud pública en Chile

National Registry of Congenital Anomalies: A key tool for public health in Chile



Rosa Pardo Vargas^{a,b*}, Mauricio López-Espejo^c, Cecilia Mellado Sagredo^{b,d,e*}

^aSección de Genética, Hospital Clínico Universidad de Chile. Santiago, Chile.

^bUnidad de Neonatología, Departamento de Obstetricia y Ginecología, Hospital Clínico Universidad de Chile. Santiago, Chile.

^cSección de Neurología, División de Pediatría, Escuela de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile. Santiago, Chile.

^dSección de Genética, División de Pediatría, Escuela de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile. Santiago, Chile.

^eComplejo Asistencial Dr. Sótero del Río. Santiago, Chile.

*Ambas autoras contribuyeron en la misma medida en este trabajo de investigación.

Las anomalías congénitas (AC) son una causa mayor de morbilidad, mortalidad y discapacidad pediátrica, con un impacto considerable a nivel global. Estas condiciones, de origen genético, ambiental o multifactorial^{1,2}, afectan entre 3 y 6% de los recién nacidos vivos (RNV) y generan cerca de 34 millones de años de vida ajustados por discapacidad (AVAD) cada año³. En Chile, el panorama es similar, en 2021, según datos del Ministerio de Salud (MINSAL), las AC representaron el 38,7% de las muertes en menores de un año para una tasa de mortalidad infantil de 5,8 por cada 1.000 RNV. Además, fueron la segunda causa de AVAD en esta población en 2007^{4,5}. Este escenario pone en evidencia la necesidad de contar con sistemas sólidos de vigilancia que apoyen la toma de decisiones y la formulación de políticas efectivas.

En línea con la resolución de la 63^a Asamblea Mundial de la Salud de 2010, que promovió la prevención y el registro de AC, el MINSAL creó en 2015 el Registro Nacional de Anomalías Congénitas de Chile (RENACH)^{6,7}. Este sistema de registro, de base hospitalaria, recopila información epidemiológica sobre la magnitud y características de las AC en RNV con una o más AC detectadas al nacer o durante su hospitalización en puerperio o neonatología.

El proceso de diseño de RENACH comenzó en 2010 en el Departamento de Estadística e Información en Salud (DEIS) del MINSAL, en el marco del Sistema Nacional de Información Perinatal (SNIP), con el fin de integrar datos sobre nacimientos y otras estadísticas vitales. La recolección de información es realizada por profesionales en maternidades y neonatologías a tra-

Correspondencia:
Cecilia Mellado Sagredo
cmellads@uc.cl

vés de diferentes módulos tales como el Comprobante de Atención del Parto con Nacido Vivo (CAPNV), el Módulo de AC del SNIP, el Módulo de Vigilancia de AC y el Certificado de Defunción Fetal. En el caso de RENACH se optó por anidarlo en el SNIP, utilizando las dos primeras instancias de registro mencionadas. En 2011, se implementó el CAPNV digital mediante un convenio entre el MINSAL, el Instituto Nacional de Estadísticas (INE) y el Registro Civil. Entre 2011 y 2012, un piloto evaluó y mejoró el sistema en maternidades de diferentes niveles de complejidad, y entre 2013 y 2015 se expandió su cobertura en la red pública. El Decreto N°1245 de diciembre 2015 oficializó el RENACH, estableciendo el reporte de todas las AC detectadas en RNV de instituciones públicas y privadas. Para garantizar su operatividad, se desarrolló un curso obligatorio en formato digital para capacitar a 1.900 profesionales de maternidades y neonatologías entre 2013 y 2014. Este curso incluyó capacitación en el uso del SNIP, llenado del CAPNV y de AC. Además,

se implementó una estrategia de capacitación continua mediante charlas presenciales y virtuales dirigidas a personal de salud, instituciones educativas y congresos científicos.

En cada institución, los profesionales deben reportar la presencia o ausencia de AC en el CAPNV. Si la detección ocurre durante el puerperio o en neonatología, el registro se realiza en el módulo RENACH del SNIP, en ambos casos todas las AC presentes se describen detalladamente en texto libre. Los datos ingresados se envían al servidor del MINSAL, donde la coordinación del RENACH, equipo compuesto por genetistas clínicas expertas, revisa, codifica (usando la CIE-10), tabula y analiza la información. El acceso a los datos, está organizado por niveles: el DEIS tiene acceso completo; las SEREMI y Servicios de Salud acceden a datos regionales, y cada centro de salud puede consultar su propia información.

Desde 2017, el RENACH ha generado avances significativos en la vigilancia de AC (tabla 1). Entre 2017

Tabla 1. Prevalencia de anomalías congénitas seleccionadas en recién nacidos vivos, RENACH, 2017-2019.

Anomalía congénita (Código CIE-10)	2017		2018		2019		Total	
	N	Tasa (IC 95%)	N	Tasa (IC 95%)	N	Tasa (IC 95%)	N	Tasa (IC 95%)
DTN (Q00; Q01; Q05)	99	7,3 (6,9, 7,6)	65	4,9 (4,6, 5,2)	59	4,7 (4,3, 5,0)	223	5,6 (5,5, 5,8)
Anencefalia (Q00)	42	3,1 (2,8, 3,3)	15	1,1 (1,0, 1,3)	9	0,7 (0,6, 0,8)	66	1,7 (1,6, 1,7)
Espina Bifida (Q01)	37	2,7 (2,5, 2,9)	42	3,2 (2,9, 3,4)	44	3,5 (3,2, 3,8)	123	3,1 (3,0, 3,2)
Encefalocele (Q05)	20	1,5 (1,3, 1,6)	8	0,6 (0,5, 0,7)	6	0,5 (0,4, 0,6)	34	0,9 (0,8, 0,9)
FOF (Q35; Q36; Q37)	172	12,6 (12,1, 13,1)	159	12,0 (11,5, 12,5)	125	9,9 (9,4, 10,4)	456	11,6 (11,4, 11,7)
FP (Q35)	53	3,9 (3,6, 4,2)	45	3,4 (3,1, 3,7)	34	2,7 (2,4, 3,0)	132	3,3 (3,3, 3,4)
FL sin FP (Q36)	48	3,5 (3,2, 3,8)	29	2,2 (2,0, 2,4)	26	2,1 (1,8, 2,3)	103	2,6 (2,5, 2,7)
FL con FP (Q37)	71	5,2 (4,9, 5,5)	85	6,4 (6,0, 6,8)	34	2,7 (2,4, 3,0)	190	4,8 (4,7, 4,9)
DPA (Q79.3; 79.2)	77	5,6 (5,3, 6,0)	64	4,8 (4,5, 5,2)	59	4,7 (4,3, 5,0)	200	5,1 (5,0, 5,2)
Gastrosquisis (Q79.3)	52	3,8 (3,5, 4,1)	41	3,1 (2,8, 3,4)	41	3,3 (3,0, 3,5)	134	3,4 (3,3, 3,5)
Onfalocele (79.2)	25	1,8 (1,6, 2,0)	23	1,7 (1,5, 1,9)	18	1,4 (1,2, 1,6)	66	1,7 (1,6, 1,7)
CC (Q20-Q26)	225	16,5 (15,9, 17,1)	210	15,9 (15,3, 16,4)	311	24,7 (23,9, 25,4)	746	18,9 (18,7, 19,1)

N: casos anuales. Tasas por 10.000 nacidos vivos. CIE-10: clasificación internacional de las enfermedades, versión 10. IC 95%: intervalo de confianza del 95%. DTN: defectos del tubo neural. FOF: fisuras orofaciales. FP: fisura palatina. FL: fisura labial. DPA: defectos de la pared abdominal. CC: cardiopatías congénitas.

y 2019, se registraron 4.627 RNV con AC entre 369.086 partos ingresados al SNIP lo que equivale aproximadamente al 57% de los nacimientos país en el mismo periodo (651.105). En 2017, la prevalencia en RNV de defectos del tubo neural (DTN) fue de 7,7 por 10.000 nacidos vivos, similar a la reportada en la Región Metropolitana entre 2001 y 2015, durante el monitoreo de la fortificación de harina con ácido fólico^{8,9}. En 2018, esta prevalencia disminuyó significativamente (-32,4%; p = 0,014), manteniéndose estable entre 2018 y 2019 (-4,7%; p = 0,790). Esta reducción se debió a una caída en los casos de anencefalia (-63,2%; p = 0,001) y encefalocele (-58,8%; p = 0,029), probablemente relacionada con la entrada en vigor de la Ley N° 21.030, que permite la interrupción del embarazo en casos de anomalías fetales incompatibles con la vida. Entre 2017 y 2019, la prevalencia de fisuras orofaciales también disminuyó significativamente (-21,4%; p = 0,040), debido principalmente a la reducción de fisuras labio palatinas entre 2018 y 2019 (-58%; p = 0,001), lo que podría deberse a interrupciones de embarazos asociados con trisomías 13 y 18 o a un posible subregistro de casos. En contraste, las cardiopatías congénitas aumentaron significativamente en 2019 (+55,5%; p = 0,001), reflejando mejoras en la detección pre y postnatal y en los procesos de registro clínico.

El RENACH, sin embargo, enfrenta desafíos que limitan su potencial. Es necesario mejorar el soporte informático, la capacidad de los servidores y fortalecer la capacitación continua del personal, especialmente ante

su alta rotación y a las mejoras y cambios en el CAPNV. Asimismo, se requiere revisar y actualizar las variables recolectadas y promover una participación más activa de los equipos de salud en el proceso de registro.

A nivel internacional, el RENACH se unió en 2019 a la International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR) y está avanzando en un convenio con la Red Latinoamericana de Malformaciones Congénitas (ReLAMC)^{6,7}. Estas alianzas son valiosas para intercambiar experiencias y adoptar mejores prácticas en la vigilancia de AC.

Conclusión

El RENACH ha demostrado ser una herramienta fundamental para el monitoreo de AC en Chile, proporcionando datos esenciales para investigación, políticas públicas y atención en salud. Sin embargo, para maximizar su impacto, es importante superar los desafíos operativos y fortalecer su implementación. Con un compromiso sostenido, el RENACH puede consolidarse como un referente regional, mejorando no solo la salud infantil en Chile, sino también la vigilancia de AC en América Latina.

Conflictos de intereses

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

Referencias

- Kancherla V. Neural tube defects: a review of global prevalence, causes, and primary prevention. *Childs Nerv Syst*. 2023;39(7):1703-10.
- Strong K, Robb-McCord J, Walani S, Mellado C, Botto LD, Lay-Son G, et al. Action against birth defects: if not now, when? *Glob Health Action*. 2024;17(1):2354002.
- Global Burden of Disease Collaborative Network. Global Burden of Disease Study 2021 (GBD 2021) Results. [Internet]. Seattle, United States: Institute for Health Metrics and Evaluation (IHME), 2022.; 2022. Available from: <https://vizhub.healthdata.org/gbd-results/>.
- Departamento de Estadísticas e Información en Salud (DEIS). Ministerio de Salud de Chile (MINSAL).
- Defunciones y mortalidad infantil [Internet]. Ministerio de Salud de Chile (MINSAL); 2024. Available from: https://informesdeis.minsal.cl/SASVisualAnalytics/?reportUri=%2Freports%2Freports%2F48f6c1ec-770a-44fe-84cd-817c02561dec§ionIndex=1&sso_guest=true&sas>Welcome=false
- Bedregal P, Margozzini P, González C, Aguilera X, González C, Rajas D. Informe final estudio de carga de enfermedad y carga atribuible [Internet]. Ministerio de Salud de Chile (MINSAL). 2007. Available from: https://diprece.minsal.cl/wrdprss_minsal/wp-content/uploads/2016/02/Estudio-de-Carga-de-Enfermedad-y-Carga-Atribuible..pdf
- Organización Mundial de la Salud. 63º Asamblea Mundial de la Salud [Internet]. 2010 [cited 2024 Aug 29]. Available from: https://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/
- WHA63-REC1/A63_REC1-sp.pdf
- Ministerio de Salud de Chile (MINSAL). Decreto 1245 exento. Aprueba norma técnica N°183 sobre el registro nacional de anomalías congénitas de Chile (RENACH) [Internet]. Biblioteca del Congreso Nacional de Chile (BCN); 2016. Available from: <https://www.bcn.cl/leychile/navegar?i=1086654&f=2016-01-16>
- Cortés F, Mellado C, Pardo RA, Villarroel LA, Hertrampf E. Wheat flour fortification with folic acid: changes in neural tube defects rates in Chile. *Am J Med Genet A*. 2012;158A(8):1885-90.
- Pardo R, Vilca M, Villarroel L, Davalji T, Obrycki JF, Mazumdar M, et al. Neural tube defects prevalence does not increase after modification of the folic acid fortification program in Chile. *Birth Defects Res*. 2022;114(7):259-66.