

## **PUBLICACIONES DEL ECEMC: PUBLICACIONES EN ESPAÑOL**

Las publicaciones han sido ordenadas por año de publicación. La numeración de las publicaciones es correlativa a lo largo de los años, siguiendo el orden alfabético de primeros autores.

### **Año 1977**

1. Caballero Borda A, Martínez-Frías ML, Salgado C. Avance de los resultados de un estudio sobre malformaciones congénitas de las extremidades, por defectos de las estructuras. Bol ECEMC 1977; 2:7-15.
2. Morán Cabré MA, Martínez-Frías ML. Malformaciones congénitas: I. Introducción a los programas preventivos y factores exógenos causales: Agentes químicos. Bol ECEMC 1977; 1:7-12.

### **Año 1978**

3. García Fernández A. Problemática de malformaciones congénitas en una residencia comarcal en la Seguridad Social. Bol ECEMC 1978; 3:9-16.
4. Martínez-Frías ML, Rodríguez A, Salgado C, Marcitllach ML, Cara R, Seara ML, Gil MT. El estudio de las malformaciones congénitas detectables durante los tres primeros días de vida. Epidemiología y prevención. Ed. Dept. de Estudios y Publicaciones SEREM. Serv. Publicaciones Ministerio Sanidad y Seguridad Social. 1978 Madrid.
5. Martínez-Frías ML, Salgado Morales C, Marcitllach Aranda ML. La incidencia de muertes infantiles por malformaciones congénitas como problema de salud pública en España. Bol ECEMC 1978; 4:7-17.
6. Morales C, López S, Duque R. A propósito de un caso de síndrome de Wiedemann-Beckwith. Bol ECEMC 1978; 4:19-24.

### **Año 1979**

7. Díaz-Faes Fernández J. Deficiencia femoral proximal congénita. Bol ECEMC 1979; 5:7-15.
8. Martínez-Frías ML. Manual Operacional. Suplemento nº 1 del Boletín del ECEMC. Ed. ML Martínez-Frías. Madrid, 1979.
9. Martínez-Frías ML. Estudio epidemiológico y causal de las malformaciones congénitas que limitan la incorporación social del individuo. Bol Soc Canaria de Pediatría, Año XIII 1979; 4:129-158.

### **Año 1981**

10. Henríquez Esquiroz J, Machín Jiménez A, Pérez González C, Plata Rocío E. Osteogénesis imperfecta. Estudio genético y odontológico en una familia. Bol ECEMC 1981; 10:11-18.

## **PUBLICACIONES DEL ECEMC: PUBLICACIONES EN ESPAÑOL**

11. Martínez Santana S, Bach C, Bergada A, Alabern, Adrados M, Taramona A. Caso clínico: Otocefalia (Agnatia): A propósito de un caso. Bol ECEMC 1981; 9:10-14.

### **Año 1982**

12. Antelo J, Blanco M, Salvador J, Taramona A, Martínez-Frías ML. Caso clínico. Bol ECEMC II 1982; 1:15-18.
13. Félix V, Sánchez de León L, Ureta A. Asociación CHARGE. Bol ECEMC II 1982; 2:9-14.
14. Frías JL. Artrogriposis múltiple congénita. Bol ECEMC II 1982; 1:9-13.
15. Martínez-Frías ML. Editorial: Asociación CHARGE. Bol ECEMC II 1982; 2:7-8.
16. Martínez-Frías ML, Salvador J, Prieto L, Zaplana J. Incidencia de gastrosquisis y onfalocele en España. Rev San Hig Pub 1982; 56:107-118.
17. Prieto Valiente L. Revisión de la Metodología Bioestadística: Importancia de los factores no controlados. Bol ECEMC II 1982; 1:19-24.
18. Prieto Valiente L. Revisión de Metodología Bioestadística: Riesgo relativo (1): Concepto e interpretación. Bol ECEMC II 1982; 2:20-25.
19. Salvador J, Martínez-Frías ML. Edad materna y Síndrome de Down en España. Rev Esp Pediatr 1982; 38:205-214.
20. Salvador J, Sánchez de León L, Félix V, Frías J, Martínez-Frías ML. Caso clínico. Bol ECEMC II 1982; 2:15-19.
21. Taramona A, Zaplana J, Peque M, Martínez-Frías ML. Inestabilidad de las caderas. Estudio genético-epidemiológico. Rev Esp Pediatr 1982; 38:327-336.

### **Año 1983**

22. García Alonso F, Martínez-Frías ML. Editorial: Efecto teratogénico de los derivados de la vitamina A (retinoides). Bol ECEMC II 1983; 4:7-9.
23. Martínez-Frías ML. Editorial: Incremento de la prevalencia de atresia de esófago (AE) en recién nacidos vivos (RNV) en España. Bol ECEMC II 1983; 3:7-8.
24. Martínez-Frías ML, Salvador J, Peque M, Adán Fernández A. Factores ambientales y malformaciones congénitas: Aspectos epidemiológicos. Rev Esp Pediatr 1983; 39:277-300.

## **PUBLICACIONES DEL ECEMC: PUBLICACIONES EN ESPAÑOL**

25. Prieto Valiente L. Revisión de Metodología Bioestadística: Riesgo relativo II: Cálculo e inferencias. Bol ECEMC II 1983; 3:29-37.
26. Prieto Valiente L. Revisión de Metodología Bioestadística: Riesgo relativo III: Estudio simultáneo de dos factores. Bol ECEMC II 1983; 4:23-29.
27. Sainz MP, Gómez MA, Pinel I, Tebar R, Sánchez CM, García de León R, Domingo R, González-Moro L, Salvador J, Martínez-Frías ML. Caso clínico: Holoprosencefalia y síndrome de Down. Bol ECEMC II 1983; 4:19-21.
28. Salvador J. Caso clínico: El "espectro" Facio-Aurículo-Vertebral. Bol ECEMC II 1983; 3:21-28.
29. Salvador J, Mirada P, Taramona A, Alonso MD, Martínez-Frías ML. Gemelaridad incompleta simétrica. Bol ECEMC II 1983; 3:9-19.
30. Sánchez Fernández de la Vega J, Rodríguez González JI. Patología renal congénita: Clasificación en base a la anatomía patológica. Bol ECEMC II 1983; 4:11-17.

### **Año 1984**

31. Martínez-Frías ML, Salvador J. Edad materna y síndrome de Down (Mongolismo): Situación en España, cuantificación de los riesgos y prevención. Rev Iberoam Fertil 1984; 4:34-37.
32. Martínez-Frías ML, Salvador J, Taramona A, Alonso MD, Prieto L. Estudio epidemiológico descriptivo de las anomalías congénitas del Sistema Nervioso Central en España (1976-1982). An Esp Pediatr 1984; 21:810-821.

### **Año 1985**

33. Cereijo A, Prieto L, Martínez-Frías ML. Efecto de la consanguinidad y la endogamia sobre la mortalidad y la fecundidad en una población española. Genét Ibér 1985; 37:207-219.
34. Cereijo A, Salvador J, Alonso D, Prieto L, Martínez-Frías ML. Gripe materna y defectos del cierre del tubo neural en el recién nacido. Prog Obst Gin 1985; 28:279-284.
35. Martínez-Frías ML, Salvador J. Epidemiología del síndrome de Down en España. I. Edad materna. Aplicación de los resultados en programas sanitarios de prevención primaria. Rev San Hig Pub 1985; 59:325-336.
36. Rodríguez-Pinilla E, Salvador J, Alonso FG, Martínez-Frías ML. Antiepilépticos y malformaciones congénitas: Estudio en una población española (1976-1983). Farmacoterapia 1985; 2:34-39.
37. Salvador J, Martínez-Frías ML, Borreguero M, Cereijo A, Adán A. Estudio epidemiológico descriptivo de las anomalías del sistema genitourinario en España durante el periodo 1976-1982. Rev Esp Pediatr 1985; 41:53-62.

## **PUBLICACIONES DEL ECEMC: PUBLICACIONES EN ESPAÑOL**

38. Salvador J, Martínez-Frías ML, Taramona A. Epidemiología de la atresia de esófago en España (1976-1983). *Rev Esp Pediatr* 1985; 41,6:466-474.

### **Año 1986**

39. Cereijo AI, Garcés A, Ramos MA, Moro C, Salvador J, Guerrero C, González F. Caso clínico: Iniencefalia. *Bol ECEMC II* 1986; 5:26-31.
40. Cereijo A, Prieto L, Martínez-Frías ML. Consanguinidad y endogamia: sus efectos en la descendencia. *Genét Ibér* 1986; 38:183-194.
41. Martínez-Frías ML. Editorial: Tetrasomía 12p (Mosaico de Pallister, Síndrome de Teschler-Nicola-Killian). *Bol ECEMC II* 1986; 5:11-12.
42. Martínez-Frías ML, Salvador J, Adán A, Frías JL. Frecuencia de defectos congénitos en España: 1976-1983. *An Esp Pediatr* 1986; 25:145-153.
43. Prieto Valiente L. Revisión de Metodología Bioestadística: Riesgo relativo IV: Análisis estratificado. *Bol ECEMC II* 1986; 5:32-39.
44. Rodríguez-Pinilla E, Salvador J, Alonso FG, Martínez-Frías ML. Relación entre la ingesta de benzodiazepinas durante el embarazo y la aparición de hendiduras orales en el recién nacido: Un estudio caso-control. *Med Clin* 1986; 87:741-743.

### **Año 1987**

45. Jiménez Bustos JM, Jiménez Alegre JJ, Herreros Alvaro MI, Cuevas Santos J, García García A. A propósito de una observación de síndrome de T.A.R. *Bol ECEMC II* 1987; 6:13-21.
46. Lamamie de Clairac P, Gil Calvo M, Avilla Hernández JM, García-Alix A, Omeñaca F. Caso clínico: Síndrome de Meckel. *Bol ECEMC II* 1987; 6:23-28.
47. Martínez-Frías ML. Editorial: Alteraciones cromosómicas localizadas como causa de anomalías aisladas del desarrollo. *Bol ECEMC II* 1987; 6:11-12.
48. Martínez-Frías ML y Salvador J. Manual Operacional del ECEMC. Ed. ML Martínez-Frías. Madrid, 1987.
49. Martínez-Frías ML, Salvador J. Factores Ambientales. En Carrera JM y cols.: *Diagnóstico Prenatal* (pp. 71-80). Ed. Salvat. Barcelona, 1987.
50. Martínez-Frías ML, Salvador J. Importancia Médico-social de los defectos congénitos. En Carrera JM y cols.: *Diagnóstico Prenatal* (pp.15-18). Ed. Salvat. Barcelona, 1987.
51. Prieto Valiente L, Herranz I. Revisión de Metodología Estadística: Riesgo relativo V: Interacción y confusión de dos factores dicotómicos. *Bol ECEMC II* 1987; 6:29-35.

## **PUBLICACIONES DEL ECEMC: PUBLICACIONES EN ESPAÑOL**

52. Sainz MP, Rodríguez-Pinilla E, Martínez-Frías ML. Progestágenos y estrógenos a altas dosis (pruebas hormonales de embarazo): Riesgo de aparición de espina bífida y anencefalia. *Med Clin (Barc)* 1987; 89:272-274.
53. Salvador J, Martínez-Frías ML. Mecanismos de Teratogénesis. En Carrera JM y cols.: *Diagnóstico Prenatal* (pp. 81-97). Ed. Salvat. Barcelona, 1987.
54. Martínez-Frías ML, Salvador J. Efecto de la vitamina A sobre el desarrollo humano: Aspectos epidemiológicos en una población española. *Inf Ter Segur Soc* 1987; 11,10:177-182.

### **Año 1988**

55. Bermejo Sánchez E, Egüés Jimeno J, Frías JL, Martínez-Frías ML. Caso clínico: Síndrome de Shwachman. *Bol ECEMC II* 1988; 7:15-20.
56. Díaz de Bustamante A, Mori MA, Pinel I, Urioste M, Martínez-Frías ML. Translocaciones recíprocas familiares: Estimación del desbalance más probable en la descendencia. *An Esp Pediatr* 28:55-58.
57. García-Alix A, Peláez Gutiérrez R, Fernández Tejada E, Cabello A, Olivares A, Omeñaca F. Anoftalmía clínica. *Bol ECEMC II* 1988; 7:11-14.
58. García-Alonso F, Rodríguez-Pinilla E, Martínez-Frías ML. El uso del dietilestilbestrol en España. *Med Clin (Barc)* 1988; 91:436.
59. García-Alonso F, Rodríguez-Pinilla E, Martínez-Frías ML, Marcos-Herrero F, Salvador J, Levy-Mafhoda M, Dal Re Saavedra M. Utilización de hormonas sexuales en la embarazada en España durante el periodo 1976-1984. *Med Clin* 1988; 90:183-185.
60. Martínez-Frías ML. Editorial: Anomalías de la pigmentación y mosaicismo cromosómico en fibroblastos. *Bol ECEMC II* 1988; 7:9-10.
61. Prieto Valiente L, Herranz I. Revisión de Metodología Estadística: Diseños con muestreo apareado en los estudios caso-control. *Bol ECEMC II* 1988; 7:21-25.
62. Ramos Arroyo MA, Rodríguez-Pinilla E, Marcos Herrero F, Martínez-Frías ML. Factores determinantes del desarrollo intrauterino en gemelos: Posible efecto de la edad gestacional, sexo y tipo de gemelos. *An Esp Pediatr* 1988; 29:127-131.

### **Año 1989**

63. Bermejo Sánchez E, Martínez-Frías ML. ¿Defecto de desarrollo de zona acro-pectoro-renal? *Bol ECEMC II* 1989; 8:15-23.
64. Fernández-Llebarez J, Ruiz López-Rúa R, Rodríguez Herrera A, Ayala Garcés A. Caso clínico: Síndrome de Waardenburg. *Bol ECEMC II* 1989; 8:24-33.

## **PUBLICACIONES DEL ECEMC: PUBLICACIONES EN ESPAÑOL**

65. Martínez-Frías ML. Prevención de malformaciones congénitas. Programa de investigación epidemiológica en España (1976-1988). *An Esp Pediatr* 1989; 31:97-99.
66. Martínez-Frías ML. Defectos Congénitos en España: Diez años de Vigilancia Epidemiológica. *Estudios Sanitarios*. Ed. Dirección General de Planificación Sanitaria. Ministerio de Sanidad y Consumo. Madrid, 1989.
67. Martínez-Frías ML. Medicamentos y Teratogenia: Revisión bibliográfica y situación en España. *Monografías Técnicas nº 12*. Ed. Dirección General de Farmacia y Productos Sanitarios. Ministerio de Sanidad y Consumo. Madrid, 1989.
68. Martínez-Frías ML. Prevención de Malformaciones Congénitas. Investigación epidemiológica en España (1976-1988). *Documentos 18/89*. Ed. Real Patronato de Prevención y de Atención a Personas con Minusvalía. Ministerio de Asuntos Sociales 1989.
69. Martínez-Frías ML, Parralo JA, Rodríguez-Pinilla E *Ortopedia Infantil: Epidemiología Descriptiva de las Amputaciones Congénitas de las Extremidades del Hombre*. En: "Libro Homenaje al Doctor Bernardo Esteban Múgica" (pp. 159-165). Ed. Servicio de Ortopedia Pediátrica del Hospital Infantil "La Paz". Madrid, 1989.
70. Prieto Valiente L. Revisión de Metodología Estadística: Factor de exposición con más de dos niveles. *Bol ECEMC II* 1989; 8:34-40.
71. Salvador J, Martínez-Frías ML. Estudio Epidemiológico del Síndrome de Down en España. *Estudios Sanitarios*. Ed. Dirección General de Planificación Sanitaria. Ministerio de Sanidad y Consumo. Madrid, 1989.
72. Salvador J, Martínez-Frías ML, Rodríguez-Pinilla E. Consumo de medicamentos por la mujer embarazada en España. Perfil de una muestra de la población en los años 1976-1986. *Monografía de Divulgación nº 7*. Ed. Dirección General de Farmacia y Productos Sanitarios. Ministerio de Sanidad y Consumo. Madrid, 1989.

### **Año 1990**

73. Cereijo AI. Resultados de la vigilancia epidemiológica del ECEMC. *Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol III* 1990; 1:41-59.
74. Huertas Camacho H, Guindas Ruiz A. Angiomas presentes al nacimiento. *Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol III* 1990; 1:22-31.
75. Martínez-Frías ML, Frías JL. Teratógenos Humanos: Nuevos Aspectos. *Boletín de la Fundación Jiménez Díaz* 1990; 14,1:45-49.
76. Martínez-Frías ML, Prieto Valiente L, Bermejo Sánchez E, Gayá Moreno F. Estudio del peso al nacimiento sobre una población de niños sin defectos congénitos. I. Curvas de percentiles de peso por edad gestacional. *An Esp Pediatr*. 1990; 33,1:12-15.

## **PUBLICACIONES DEL ECEMC: PUBLICACIONES EN ESPAÑOL**

77. Martínez-Frías ML, Prieto Valiente L, Bermejo Sánchez E, Gayá Moreno F. Estudio del peso al nacimiento sobre una población de niños sin defectos congénitos. II. Efecto del tabaco y número de gestaciones de la madre sobre el peso del recién nacido. *An Esp Pediatr.* 1990; 33,1:16-20.
78. Plaja Román P, Heras Martín E, Teixidor Feliu R, Urioste Azcorra M. Síndrome de Williams: A propósito de un caso. *Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol III* 1990; 1:13-21.
79. Prieto Valiente L. Aspectos Metodológicos: Distribución normal y teorema central del límite. *Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol III* 1990; 1:33-40.
80. Urioste M, Villa A, Rodríguez L, Solís C. Trisomía parcial 8 (p21-pter): ¿Existe un fenotipo reconocible? *Prog Diagn Pren* 1990; 2:151-156.

### **Año 1991**

81. Cereijo AI. Resultados de la vigilancia epidemiológica del ECEMC. *Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol III* 1991; 2:39-59.
82. Cereijo AI, Espinosa MJ, Franganillo A. Síndrome de Coffin-Siris: A propósito de un caso. *Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol III* 1991; 2:13-20.
83. Huertas Camacho H, Reales Figueroa P. Nevus pigmentarios presentes al nacimiento. *Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol III* 1991; 2:21-33.
84. Martínez-Frías ML. Estudio de la frecuencia del Síndrome de Down en España. Análisis secular de la frecuencia de Síndrome de Down (primera parte). Ed. Fundació Catalana Síndrome de Down. "Síndrome de Down: Artículos y resúmenes científicos" 1991; 12:1-11.
85. Martínez-Frías ML, Bermejo E. Factores de riesgo y prevención prenatales. *Infancia y Sociedad*; 1991, N° 11: 19-32. Ed. Ministerio de Asuntos Sociales, Dirección General de Protección Jurídica del Menor.
86. Prieto Valiente L. Aspectos Metodológicos: Riesgos atribuibles: I. Concepto e interpretación. *Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol III* 1991; 2:35-38.
87. Rodríguez-Pinilla E, De la Cruz Rodríguez MA. Editorial: Azul de Metileno. *Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol III* 1991; 2:11-12.
88. Rodríguez-Pinilla E, Martínez-Frías ML, Prieto L. Estudio epidemiológico de la atresia de esófago en España (1977-1988). *Estudios Sanitarios*. Ed. Dirección General de Salud Pública. Ministerio de Sanidad y Consumo. Madrid, 1991.

### **Año 1992**

89. Cereijo AI, Bermejo E, Martínez-Frías ML. Resultados de la vigilancia epidemiológica del ECEMC. *Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol* 1992; III (N° 3):33-71.

## **PUBLICACIONES DEL ECEMC: PUBLICACIONES EN ESPAÑOL**

90. Díaz-Faes J, Cereijo A. Fémur corto congénito: Frecuencia en el ECEMC, etiología y tratamiento. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 1992; III (Nº 3):19-28.
91. Martínez-Frías ML. Epidemiología de los defectos del tubo neural. Prog Diagn Pren 1992; 4:60-61.
92. Martínez-Frías ML. Prevención de los defectos del tubo neural. Prog Diagn Pren 1992; 4:76-78.
93. Martínez-Frías ML. Embriopatología como un análisis más (Carta al Director). Prog Diagn Pren 1992; 4:258.
94. Martínez-Frías ML. Estudio de la frecuencia del Síndrome de Down en España: Análisis de la Distribución Geográfica de la Frecuencia del Síndrome de Down (Segunda parte). Ed. Fundació Catalana Síndrome de Down. "Síndrome de Down: Artículos y Resúmenes Científicos" 1992; 13:1-7.
95. Martínez-Frías ML, Bermejo E, Rodríguez-Pinilla E. El Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC) y La Vigilancia del Medicamento. Capítulo 7 del libro "La Farmacovigilancia en España" (pp. 89-100). Ed. F de Abajo, M Madurga, JF Olalla y R Palop. Instituto de Salud Carlos III. Madrid, 1992. ISBN 84-606-1092-6.
96. Prieto Valiente L. Aspectos Metodológicos: Riesgos atribuibles: II. Estimación en estudios caso-control. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 1992; III (Nº 3):29-32.
97. Rodríguez-Pinilla E. Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos Español (SITTE): Primer año de funcionamiento. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 1992; III (Nº 3):75-76.
98. Rodríguez-Pinilla E, Salvador J, Martínez-Frías ML. Consumo de medicamentos por la mujer embarazada. En "La Mujer y la Salud en España. Informe Básico", Volumen 2 (pp. 120-145). Ed. Instituto de la Mujer. Ministerio de Asuntos Sociales, 1992. ISBN 84-7799-051-4.
99. Urioste Azcorra M. Editorial: Estudios citogenéticos en recién nacidos muertos. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 1992; III (Nº 3):11-12.
100. Urioste M, Blanco M, Antelo J, Ocampo MS. Síndrome de Roberts. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 1992; III (Nº 3):13-18.
101. Villar J, de Onís M, Martínez-Frías ML. Embarazo y salud perinatal. En "La Mujer y la Salud en España. Informe Básico", Volumen 2 (pp. 91-119). Ed. Instituto de la Mujer. Ministerio de Asuntos Sociales, 1992. ISBN 84-7799-051-4.

### **Año 1993**

102. Cereijo AI, Martínez-Frías ML. Vigilancia epidemiológica de malformaciones congénitas. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 1993; III (Nº 4):47-86.



## **PUBLICACIONES DEL ECEMC: PUBLICACIONES EN ESPAÑOL**

103. Martínez-Frías ML. Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC). ¿Qué es, cuál es su estructura, cómo y para qué se realiza? En el libro "10 Años del Premio Reina Sofía de Investigación sobre Prevención de las Deficiencias" (pp. 13-24). Documentos 40/93. Ed. Real Patronato de Prevención y de Atención a Personas con Minusvalías. Madrid, 1993.
104. Martínez-Frías ML. Editorial: Defectos por reducción de extremidades. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 1993; III (Nº 4):1-2.
105. Martínez-Frías ML. Asociación VACTERL: Su diferencia de un síndrome (Carta al Editor). Prog Diagn Pren 1993; 5:18.
106. Martínez-Frías ML. Malformaciones Congénitas en la Población Gitana: Estudio Epidemiológico en un grupo de la Población Española. Documentos 38/93. Ed. Real Patronato de Prevención y de Atención a Personas con Minusvalías. Madrid, 1993.
107. Prieto Valiente L. Aspectos Metodológicos: Análisis de la posible asociación preferencial entre dos malformaciones determinadas. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 1993; III (Nº 4):39-46.
108. Rodríguez-Pinilla E. Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos Español (SITTE): Resumen de las llamadas recibidas durante 1992. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 1993; III (Nº 4):87-88.
109. Rodríguez-Pinilla E, Bermejo Sánchez E, Martínez-Frías ML. Medicamentos de uso más frecuente durante la gestación. I ANTIANEMICOS Y VITAMINAS: Estudio epidemiológico. Ed. Dirección General de Farmacia y Productos Sanitarios. Ministerio de Sanidad y Consumo. Madrid, 1993.

### **Año 1994**

110. Bermejo E, Cuevas Catalina L, Martínez-Frías ML. Vigilancia epidemiológica de anomalías congénitas. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 1994; III (Nº 5):37-78.
111. Gómez Málaga CM, Galán Gómez E, Rincón Rodero P, Mauduit Astolfi JI, Cabañes Andrés A, Cardesa García JJ, Martínez-Frías ML. Síndrome costilla corta polidactilia tipo I. A propósito de una nueva observación. An Esp Pediatr 1994; 40:225-228.
112. Huertas H, López Lozano Y, Velasco Arribas R, Félix V, Reales P. Condrodisplasia metafisaria de tipo McKusick con anemia de Blackfan-Diamond y déficit inmunológico celular. Aportación de un caso y revisión de la literatura. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 1994; III (Nº 5):17-24.
113. López-Olmos J, Pérez-Aytés A, Benac A, Urioste M, Prieto F. Anencefalia en tres generaciones consecutivas. Caso clínico y consideraciones sobre el asesoramiento genético. Prog Diagn Pren 1994; 6:263-266.
114. Martínez-Frías ML. Editorial: "Haciendo camino". Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol III 1994; 5:1-2.

## **PUBLICACIONES DEL ECEMC: PUBLICACIONES EN ESPAÑOL**

115. Martínez-Frías ML. Aspectos metodológicos: Conceptos básicos del análisis epidemiológico de los defectos congénitos. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 1994; III (Nº 5):25-36.
116. Martínez-Frías ML. Malformaciones Congénitas y Ruralidad. Estudio sobre malformaciones congénitas en zonas rurales de tipo marginal en España. Documentos 43/94. Ed. Real Patronato de Prevención y de Atención a Personas con Minusvalías. Madrid, 1994.
117. Rodríguez-Pinilla E, Duque Herráiz MM, Pavón de Paz MT. Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos Español (SITTE): Resumen de las llamadas recibidas durante 1993. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 1994; III (Nº 5):79-82.
118. Sanchis Calvo A, Beltrán Marqués M, Valverde Mordt C, Escrivá Aparici A, Urioste Azcorra M. Síndrome de TAR (Trombocitopenia y aplasia radial). An Esp Pediatr 1994; 41:415-418.
119. Urioste Azcorra M. Nuevos mecanismos de producción de enfermedades genéticas: Herencia no tradicional. Piel 1994; 9:330-337.

### **Año 1995**

120. Bermejo Sánchez E, Cuevas Catalina L, Martínez-Frías ML. Vigilancia epidemiológica de anomalías congénitas. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 1995; III (Nº 6):37-80.
121. Bermejo E, Martínez-Frías ML. Estudio de la prevalencia de recién nacidos con anoftalmía/microftalmía en España (1980-1993). Prog Diagn Pren. 1995; Nº 7:211-222.
122. Martínez-Frías ML. Manual Operacional del ECEMC. Ed. ML Martínez-Frías y E Bermejo. Madrid, 1995.
123. Martínez-Frías ML. Propuesta del Comité de Epidemiología de la SIADP. Creación en España de un registro nacional de interrupciones voluntarias del embarazo por malformaciones congénitas. Prog Diagn Pren 1995; 7:198-200.
124. Martínez-Frías ML, Bermejo E. Impacto del diagnóstico prenatal sobre la frecuencia al nacimiento de los defectos del tubo neural en España. Prog Diagn Pren 1995; 7:397-406.
125. Pavón de Paz MT, Rodríguez-Pinilla E. Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos Español (SITTE) y Servicio de Información Telefónica para la Embarazada (SITE): Resumen de llamadas recibidas durante 1994. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 1995; III (Nº 6):81-86.
126. Prieto Valiente L. Metodología: Tamaño de muestra necesario para estimar una proporción. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 1995; III (Nº 6):33-36.
127. Sanchis Calvo A, Andreu Alapont E, Juan Martínez J, Cánovas Martínez A, Martínez-Frías ML. Síndrome de Langer-Giedion o Trico-Rino-Falángico tipo II. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 1995; III (Nº 6):9-14.

## **PUBLICACIONES DEL ECEMC: PUBLICACIONES EN ESPAÑOL**

128. Villa Milla A, Martín Bermejo M, Rodríguez Martínez L, Pardo Romero M, Soga García MJ, Urioste Azcorra M, Martínez-Frías ML. Discrepancias citogenéticas en el estudio de diferentes tejidos de un mismo paciente: ¿Mosaicismo verdadero o pseudomosaicismo? Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 1995; III (Nº 6):15-20.

### **Año 1996**

129. Bermejo Sánchez E, Ayala Garcés A, Félix Rodríguez V, Martín Bermejo M, Blanco García M, Egüés Jimeno J, Huertas Camacho H, Jiménez Muñoz-Delgado N, Paisán Grisolia L, Martínez-Frías ML. Anoftalmía/microftalmía en síndromes: Estudio epidemiológico en recién nacidos en España. An Esp Pediatr 1996; 45:269-275.
130. Bermejo Sánchez E, Cuevas Catalina L, Martínez-Frías ML. Vigilancia epidemiológica de anomalías congénitas. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 1996; IV (Nº 1):57-118.
131. Bermejo Sánchez E, Martínez-Frías ML. Gemelos acoplados simétricos (siameses): Estudio epidemiológico en España. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 1996; IV (Nº 1):19-30.
132. Herranz Tejedor I, Prieto Valiente L. Reducción de la potencia de los tests al reducir datos cuantitativos a categorías. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 1996; IV (Nº 1):53-56.
133. Lorda Sánchez I, Urioste Azcorra M, Martínez Santana S, Félix Rodríguez V, Ayala Garcés A, Martínez-Frías ML. Hipofosfatasa congénita perinatal: Presentación de tres casos, prevalencia en España y consideraciones sobre el modo de herencia. An Esp Pediatr 1996; 44:601-604.
134. Martínez-Frías ML. Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC): 20 años de estudio de los defectos congénitos en España. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 1996; IV (Nº 1):9-12.
135. Martínez-Frías ML. Bases de la Dismorfología (alteraciones de la morfogénesis): Conceptos actuales y definiciones. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 1996; IV (Nº 1):13-18.
136. Martínez-Frías ML. Posibles mecanismos biológicos a través de los cuales la suplementación periconcepcional con folatos previene la aparición de DTN. Revisión de la literatura reciente. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 1996; IV (Nº 1):49-52.
137. Martínez-Frías ML. Frecuencia al nacimiento de niños con síndrome de Down en España: Análisis por años y por Comunidades Autónomas. Efecto del diagnóstico prenatal. Prog Diagn Pren 1996; 8:327-337.
138. Martínez-Frías ML, Arroyo Carrera I, Jiménez Muñoz-Delgado N, Nieto Conde C, Rodríguez-Pinilla E, Urioste Azcorra M, Omeñaca Teres F, García Alix A. Síndrome de Adams-Oliver en nuestro medio: Aspectos epidemiológicos. An Esp Pediatr 1996; 45:57-61.
139. Martínez-Frías ML, Bermejo E, Prieto L. Valores del riesgo para trisomías 13, 18, y 21 para cada año de edad materna en nuestra población: Tablas para asesoramiento genético. Prog Diagn Pren 1996; 8:271-280.

## **PUBLICACIONES DEL ECEMC: PUBLICACIONES EN ESPAÑOL**

140. Martínez-Frías ML, Bermejo Sánchez E, Rodríguez- Pinilla E. Diagnóstico clínico del síndrome de Down basado en 11 rasgos. Análisis epidemiológico de la especificidad de los rasgos estudiados. *An Esp Pediatr* 1996; 45:522-526.
141. Martínez-Frías ML, Blanco García M, Urioste Azcorra M, Rodríguez-Pinilla E, Villa Milla A. Síndrome MMT (microcefalia, mesobraquifalanga y fístula traqueoesofágica). Primer caso descrito en España y revisión de la literatura. *An Esp Pediatr* 1996; 45:87-89.
142. Martínez-Frías ML, Félix Rodríguez V, Hernández Ramón F, Martín Bermejo M, López Soler JA, Ayala Garcés A, Bermejo Sánchez E, Rodríguez-Pinilla E. Síndromes con defectos del tubo neural: Análisis epidemiológico en España. *An Esp Pediatr* 1996; 45:276-280.
143. Martínez-Frías ML, Martín Bermejo M, Ayala Garcés A, Pardo Romero M, Bermejo Sánchez E, Urioste Azcorra M. Síndrome de Hay-Wells, frecuencia en España y revisión de la literatura. *An Esp Pediatr* 1996; 45:101-104.
144. Martínez-Frías ML, Rodríguez-Pinilla E, Bermejo Sánchez E, Urioste Azcorra M, Villa Milla A, Lorda Sánchez I, Frías JL. Distribución etiológica de los niños con defectos congénitos. *An Esp Pediatr* 1996; 45:635-638.
145. Martínez-Frías ML, Sanchis A. Teoría de los múltiples puntos de cierre del tubo neural. Tipos y análisis de las frecuencias de los defectos de los diferentes puntos de cierre. *Prog Diagn Pren* 1996; 8:161-172.
146. Rodríguez-Pinilla E, Martínez-Frías ML. Consumo de medicamentos durante la gestación. *Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol* 1996; IV (Nº 1):39-47.
147. Rodríguez-Pinilla E, Pavón MT, Mejías C, Martínez-Frías ML. Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos Español (SITTE) y Servicio de Información Telefónica para la Embarazada (SITE): Resumen de las llamadas recibidas durante 1995. *Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol* 1996; IV (Nº 1):119-125.
148. Rodríguez-Pinilla E, Rodríguez Martínez L, Martínez-Frías ML. Consumo de tabaco por la embarazada y defectos congénitos en el recién nacido: Un estudio caso-control. *Prog Diagn Pren* 1996; 8:67-74.
149. Villa Milla A, Lorda Sánchez I. Citogenética y Genética Molecular: 15 años de actividad del laboratorio de Genética del ECEMC. *Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol* 1996; IV (Nº 1):31-38.

### **Año 1997**

150. Arroyo Carrera I, Barrio Sacristán AR, Cimadevilla Sánchez CE, Bermejo Sánchez E, Martínez-Frías ML. Síndrome de Wiedemann-Beckwith. *Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol* 1997; IV (Nº 2):9-19.
151. Bermejo Sánchez E, Martínez-Frías ML. Incidencia versus prevalencia de defectos congénitos al nacimiento. *Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol* 1997; IV (Nº 2):39-42.

## **PUBLICACIONES DEL ECEMC: PUBLICACIONES EN ESPAÑOL**

152. Bermejo Sánchez E, Martínez-Frías ML. Vigilancia epidemiológica de anomalías congénitas. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 1997; IV (Nº 2):43-114.
153. Martínez-Frías ML, Bermejo E, Prieto L. Valores del riesgo para trisomías 13, 18, y 21 para cada año de edad materna en nuestra población: Tablas para asesoramiento genético (Carta al Director). Prog Diagn Pren 1997; 9:42-43.
154. Martínez-Frías ML, Bermejo E, Rodríguez-Pinilla E. Acerca de un caso de sirenomelia (Carta al Director). Prog Diagn Pren 1997; 9:354.
155. Martínez-Frías ML, Bermejo Sánchez E, Rodríguez Pinilla E, Villa A. Bajo peso al nacimiento como una indicación más para el estudio cromosómico. An Esp Pediatr 1997; 46:593-596.
156. Martínez-Frías ML, Rodríguez-Pinilla E, Bermejo E, Gallo M. Suplementación periconcepcional con folatos y prevención de defectos congénitos. Prog Diagn Pren 1997; 9:555-563.
157. Martínez-Frías ML, Rodríguez-Pinilla E, Pavón MT, Mejías C Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos Español (SITTE): Resultados de los seis primeros años de funcionamiento. Prog Obst Gin 1997; 40:603-610.
158. Mejías Pavón C, Rodríguez-Pinilla E, Pavón de Paz MT, Martínez-Frías ML. Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos Español (SITTE) y Servicio de Información Telefónica para la Embarazada (SITE): Resumen sobre las llamadas recibidas durante 1996. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 1997; IV (Nº 2):115-122.
159. Rodríguez-Pinilla E, Pavón de Paz MT, Mejías Pavón C, Martínez-Frías ML. Consumo de antibióticos durante la gestación. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 1997; IV (Nº 2):29-37.
160. Urioste Azcorra M, Aparicio Lozano P. Síndrome de von Voss-Cherstvoy (DK-Focomelia): Primera descripción en España y revisión de la literatura. An Esp Pediatr 1997; 46:299-302.
161. Villa Milla A, Rodríguez Martínez L. Portadores de alteraciones cromosómicas balanceadas con fenotipo anómalo. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 1997; IV (Nº 2):21-27.

### **Año 1998**

162. Bermejo E, Martínez-Frías ML. Vigilancia epidemiológica de anomalías congénitas. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 1998; IV (Nº 3):37-116.
163. Climent C, Lorda-Sánchez I, Urioste M, Gairi JM, Rodríguez JI, Rubio V. Acondroplasia: Estudio molecular de 28 pacientes. Med Clin (Barc) 1998; 110:492-494.
164. Galán Gómez E, Garrido Cañada MJ, Cardesa García JJ. Síndrome de Rubinstein-Taybi. A propósito de un caso de diagnóstico neonatal. Revisión y comentarios. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol IV 1998; 3:9-15.

## **PUBLICACIONES DEL ECEMC: PUBLICACIONES EN ESPAÑOL**

165. Martínez-Frías ML. Análisis del riesgo que para defectos congénitos tienen diferentes grupos étnicos de nuestro país. *An Esp Pediatr* 1998; 48:395-400.
166. Martínez-Frías ML. Frecuencia de las Malformaciones Congénitas en Poblaciones Marginadas. Documentos 48/98. Ed. Real Patronato de Prevención y de Atención a Personas con Minusvalía. Madrid, 1998.
167. Martínez-Frías ML, Bermejo E, Blanco M, Antelo Cortizas J, Gorlin RJ. Displasia metatrópica: Presentación de un caso, consideraciones etiológicas y prevalencia en nuestro medio. *An Esp Pediatr* 1998; 49:174-176.
168. Martínez-Frías ML, Bermejo Sánchez E, Félix V, Calvo Celada R, Ayala Garcés A, Hernández Ramón F. Síndrome de Fraser: Frecuencia en nuestro medio y aspectos clínico-epidemiológicos de una serie consecutiva de casos. *An Esp Pediatr* 1998; 48:634-638.
169. Martínez-Frías ML, Bermejo E, Félix V, Jiménez N, Gómez-Ullate J, López JA, Aparicio P, Ayala A, Gairi JM, Galán E, Suárez ME, Peñas A, de Tapia JM, Nieto C, de la Serna E. Síndrome de Brachmann de Lange en nuestro medio: Características clínicas y epidemiológicas. *An Esp Pediatr* 1998; 48:293-298.
170. Martínez-Frías ML, Bermejo Sánchez E, García García A, Pérez Fernández JL, Cucalón Manzanos F, Calvo Aguilar MJ, Ripalda Crespo MJ. Estudio epidemiológico del síndrome de trombocitopenia con aplasia de radio (TAR) en España. *An Esp Pediatr* 1998; 49:619-623.
171. Martínez-Frías ML, Bermejo Sánchez E, Martínez Santana S, Nieto Conde C, Egüés Jimeno J, Pérez Fernández JL, Foguet Vidal A. Síndromes de Jarcho-Levin y Casamassima: Diagnóstico diferencial y frecuencias en España. *An Esp Pediatr* 1998; 48:510-514.
172. Martínez-Frías ML, Bermejo E, Paisán L, Blanco M, Félix V, Egüés J, Hernández F, Martín M, Martínez S, Ayala A, Aparicio P, Rodríguez-Pinilla E. Niños con reducción de extremidades en una población de 25.193 recién nacidos malformados: Causas reconocidas. *An Esp Pediatr* 1998; 48:49-53.
173. Martínez-Frías ML, Bermejo E, Rodríguez-Pinilla E, Jiménez N, Suay M, Mújica I. Características epidemiológicas de las gestaciones de mujeres con útero bicorne. *Prog Obstet Ginecol* 1998; 41:505-509.
174. Martínez-Frías ML, Bermejo Sánchez E, Rodríguez-Pinilla E, Martínez Santana S, Paisán Grisolia L, Egüés Jimeno J, Arroyo Carrera I, Blanco García M, López Soler JA, Martín Bermejo M, Gairi Tahull JM, Moral García A, Galán Gómez E, Frías JL. Aspectos epidemiológicos de los hijos de mujeres con útero bicorne. *An Esp Pediatr* 1998; 48:159-162.
175. Martínez-Frías ML, Rodríguez-Pinilla E, Mejías C, Pavón de Paz MT. Sobrevaloración de riesgos para el desarrollo embrio-fetal y sus consecuencias (Carta al Editor). *Prog Obstet Ginecol* 1998; 41:557-558.

## **PUBLICACIONES DEL ECEMC: PUBLICACIONES EN ESPAÑOL**

176. Mejías Pavón C, Rodríguez-Pinilla E, Pavón de Paz MT, Martínez-Frías ML. Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos Español (SITTE) y Servicio de Información Telefónica para la Embarazada (SITE): Resumen de las llamadas recibidas durante 1997. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 1998; IV (Nº 3):117-123.
177. Prieto Valiente L. Resultados estadísticamente significativos con muestras pequeñas. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 1998; IV (Nº 3):33-36.
178. Rodríguez-Pinilla E, Mejías Pavón C, Pavón de Paz MT, Martínez-Frías ML. Consumo de benzodicepinas durante la gestación. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 1998; IV (Nº 3):25-31.
179. Rodríguez-Pinilla E, Mejías Pavón C, Pavón de Paz MT, Martínez-Frías ML. Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos Español (SITTE). (Carta al Editor). Med Clin (barc.) 1998; 111,3:117-118.
180. Villa Milla A. Variantes citogenéticas encontradas en pacientes con el síndrome de Turner: Relación cariotipo-fenotipo. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol IV 1998; 3:17-23.

### **Año 1999**

181. Arroyo Carrera I, Martínez-Frías ML, Marco Pérez JJ, Paisán Grisolia L, Cárdenes Rodríguez A, Nieto Conde C, Félix Rodríguez V, Egüés Jimeno JJ, Morales Fernández MC, Gómez-Ullate Vergara J, Pardo Romero M, Peñas Valiente A, Oliván del Cacho MJ, Lara Palma A. Síndrome de Apert: Análisis clínico-epidemiológico de una serie consecutiva de casos en España. An Esp Pediatr 1999; 51:667-672.
182. Arroyo Carrera I, Martínez-Frías ML, Egüés Jimeno J, García Martínez MJ, Cimadevilla Sánchez CE, Bermejo Sánchez E. Síndrome de Wiedemann-Beckwith: Análisis clínico-epidemiológico de una serie consecutiva de casos en España. An Esp Pediatr 1999; 50:161-165.
183. Bermejo E, Martínez-Frías ML (1999): Vigilancia epidemiológica de anomalías congénitas en el período 1980-1998 en España. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 1999; IV (Nº 4):35-103.
184. González de Dios J, Martínez-Frías ML, Egüés Jimeno J, Gairi Tahull JM, Gómez Sabrido F, Morales Fernández MC, Paisán Grisolia L, Pardo Romero M, Medina Rams M. Estudio epidemiológico de la distrofia miotónica congénita de Steinert: Características dismorfológicas. An Esp Pediatr 1999; 51:389-396.
185. Martínez-Frías ML. Análisis del riesgo de defectos congénitos debidos a la ingesta de drogas durante el embarazo. Med Clin (Barc) 1999; 112:41-44.
186. Martínez-Frías ML. Medicamentos durante el embarazo. En: Derecho a la información de los ciudadanos en los prospectos de los medicamentos (pp. 85-101). Ed. Asociación Española de Derecho Farmacéutico (A.S.E.D.E.F.), y Juste S.A.Q.F. Madrid, 1999.

## **PUBLICACIONES DEL ECEMC: PUBLICACIONES EN ESPAÑOL**

187. Martínez-Frías ML. Prevención de defectos congénitos de origen ambiental. En "Curso sobre prevención de deficiencias. Materiales". Documentos 33/99 (pp. 45-58). Ed. Real Patronato de Prevención y de Atención a Personas con Minusvalía. Madrid, 1999.
188. Martínez-Frías ML, Bermejo E. Tendencia secular de la frecuencia de síndrome de Down en España. Impacto del diagnóstico prenatal en 1998. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 1999; IV (Nº 4):31-34.
189. Martínez-Frías ML, Bermejo E. Frecuencia basal de defectos congénitos en España y su evolución en el tiempo: Utilidad y significado de las distintas cifras de frecuencia. Med Clin (Barc) 1999; 113:459-462.
190. Martínez-Frías ML, Bermejo Sánchez E, Arroyo Carrera I, Pérez Fernández JL, Pardo Romero M, Burón Martínez E, Hernández Ramón F. Síndrome de Townes-Brocks en España: Aspectos epidemiológicos en una serie consecutiva de casos. An Esp Pediatr 1999; 50:57-60.
191. Martínez-Frías ML, Rodríguez-Pinilla E. Suplementación con ácido fólico y prevención de defectos congénitos: Pautas sobre las dosis y su correcta administración (Carta al Editor). Prog Obstet Ginecol 1999; 42:342-343.
192. Martínez-Frías ML, Rodríguez-Pinilla E, Bermejo E. Exposición prenatal a vasoprotectores y antivaricosos por vía sistémica y riesgo para defectos congénitos: Estudio caso-control. Prog Obstet Ginecol 1999; 42:535-541.
193. Mejías Pavón C, Rodríguez-Pinilla E, Pavón de Paz MT, Dequino GV, Martínez-Frías ML. Perfil de consumo de analgésicos y antiinflamatorios no esteroideos durante la gestación. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 1999; IV (Nº 4):19-25.
194. Mejías Pavón C, Rodríguez-Pinilla E, Pavón de Paz MT, Dequino GV, Martínez-Frías ML. Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos Español (SITTE) y Servicio de Información Telefónica para la Embarazada (SITE): Resumen de las llamadas recibidas durante 1998. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 1999; IV (Nº 4):105-110.
195. Prieto Valiente L. Introducción al análisis de varianza. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 1999; IV (Nº 4):27-30.
196. Rodríguez-Pinilla E, Mejías C, Pavón MT, Martínez-Frías ML. Antimicóticos imidazólicos y embarazo. Prog Obstet Ginecol 1999; 42:359-364.
197. Trujillo Fagundo A, Martínez Santana S, Pérez Alvarez F, López Bonet E. Síndrome de Hallermann-Streiff-François: A propósito de un caso. Revisión de la literatura. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 1999; IV (Nº 4):7-12.
198. Villa Milla A, Rodríguez Martínez L. Cromosomas marcadores: Caracterización citogenética y significado clínico. Experiencia del ECEMC. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 1999; IV (Nº 4):13-18.



## **PUBLICACIONES DEL ECEMC: PUBLICACIONES EN ESPAÑOL**

### **Año 2000**

199. Bermejo Sánchez E. Valoración de teratógenos. En Monografía: "Protocolos diagnósticos y terapéuticos en Pediatría. Tomo 1: Genética Clínica - Dismorfología, y Neurología". Ed. Asociación Española de Pediatría. Bilbao, 2000.
200. Bermejo E, Martínez-Frías ML. Vigilancia epidemiológica de anomalías congénitas en España en el período 1980-1999. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2000; IV (Nº 5):27-98.
201. Dequino GV, Mejías Pavón C, Rodríguez-Pinilla E, Martínez-Frías ML. SITTE (Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos Español) y SITE (Servicio de Información Telefónica para la Embarazada). Resumen de las llamadas recibidas durante 1999. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2000; IV (Nº 5):99-104.
202. Martínez-Frías ML, Bermejo Sánchez E, Rodríguez-Pinilla E. Prevención de los defectos congénitos cardiovasculares. En: Cardiología preventiva: Libro de la Sección de Cardiología Preventiva y Rehabilitación (pp. 379-398). Ed. DOYMA (Scientific Medical Communications), 2000.
203. Martínez-Frías ML, Blanco M, Rodríguez L, Antelo J, Villa A, Formigo E. ¿Cuándo se debe repetir un estudio cromosómico en casos con un estudio previo normal? Presentación de dos hermanos con una alteración cromosómica estructural con estudio previo normal realizado hace años. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2000; IV (Nº 5):13-17.
204. Martínez-Frías ML, Gómez-Ullate J, Valdor C, Bermejo E. Significado de las cifras de frecuencia de defectos del tubo neural y de síndrome de Down en recién nacidos, corregidas y no corregidas por las interrupciones de la gestación tras el diagnóstico prenatal de esos defectos congénitos. Prog Obstet Ginecol 2000; 43:403-409.
205. Mejías Pavón C, Rodríguez Pinilla E, Dequino GV, Blázquez Ludeña R, Martínez-Frías ML. Teratogenicidad del misoprostol. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2000; IV (Nº 5):19-22.
206. Prieto Valiente L. Tests no paramétricos. ¿Deben usarse más frecuentemente en lugar de los paramétricos? Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2000; IV (Nº 5):23-26.
207. Suárez E, Haro N, Hernando JC, Vázquez JA. ¿Síndrome de Neu-Laxova? Presentación de un caso. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2000; IV (Nº 5):9-12.

### **Año 2001**

208. Bermejo E, Martínez-Frías ML. Vigilancia epidemiológica de anomalías congénitas en España en los últimos 21 años (período 1980-2000). Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2001; IV (Nº 6): 47-119.
209. Delgado Rubio, A. Recién nacido de madre diabética. "Un gigante con pies de barro". Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2001; IV (Nº 6):27-30.
210. García Alonso F, Rodríguez-Pinilla E. Exposición a antiinflamatorios no esteroideos y alteraciones de la fertilidad femenina. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2001; IV (Nº 6):35-38.

## **PUBLICACIONES DEL ECEMC: PUBLICACIONES EN ESPAÑOL**

211. Martínez-Frías ML. Introducción. En: Fármacos y Embarazo (pp. 1-3). Ed. Asociación Española de Derecho Farmacéutico (ASEDEF). Madrid, 2001.
212. Martínez-Frías ML, Rodríguez-Pinilla E. Fármacos durante la gestación. En: Fármacos y Embarazo (pp. 23-40). Ed. Asociación Española de Derecho Farmacéutico (ASEDEF). Madrid, 2001.
213. Martínez-Frías ML, Rodríguez-Pinilla E. Información que se debería transmitir a la mujer en edad reproductiva que va a ser tratada con medicamentos. En: Fármacos y Embarazo (pp. 69-71). Ed. Asociación Española de Derecho Farmacéutico (ASEDEF). Madrid, 2001.
214. Mejías Pavón C, Dequino GV, Fernández P, Rodríguez-Pinilla E, Martínez-Frías ML. SITTE (Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos Español) y SITE (Servicio de Información Telefónica para la Embarazada). Resumen de las llamadas recibidas durante 2000. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2001; IV (Nº 6):121-126.
215. Rodríguez Martínez L, Jiménez-Muñoz Delgado N, Nieto C, Martínez Carrascal A, López Grondona F, Martínez-Frías ML. Duplicación invertida del brazo corto del cromosoma 8. An Esp Pediatr 2001; 55:458-462.
216. Rodríguez-Pinilla E, Martínez-Frías ML. Principios básicos de teratología: Identificación de teratógenos en el ser humano. En: Fármacos y Embarazo (pp. 5-14). Ed. Asociación Española de Derecho Farmacéutico (ASEDEF). Madrid, 2001.
217. Sáez Hurtado J, Galán Gómez E, Carbonell Pérez JM, Villa Milla A, Rodríguez Martínez L, Agulla Rodiño E, Cardesa García JJ. Trisomía 18q parcial derivada de translocación recíproca 4;18 materna. An Esp Pediatr 2001; 55:61-66.
218. Sanchis Calvo A, Martínez-Frías ML. Estudio clínico epidemiológico de los defectos del tubo neural clasificados por los cinco puntos de cierre del mismo. An Esp Pediatr 2001; 54:165-173.

### **Año 2002**

219. Bermejo E, Martínez-Frías ML. Defectos congénitos oculares: Algunos aspectos clínicos y epidemiológicos. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2002; V (Nº 1):43-48.  
[http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2002.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2002.pdf)
220. González de Dios J, Martínez-Frías ML, Arroyo Carrera I, Fondevilla Sauci J, Sanchís Calvo A, Hernández Ramón F, Martínez Guardia N, García González MM. Importancia diagnóstica de los signos de hipocinesia fetal en la atrofia muscular espinal de presentación neonatal. An Esp Pediatr 2002; 56:233-240.
221. Martínez-Frías ML, Bermejo E, Rodríguez-Pinilla E. Defecto de la Zona de Desarrollo primaria del esqueleto axial (Síndrome de Jarcho-Levin, "Fenotipo Jarcho-Levin"). Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2002; V (Nº 1):2-8.  
[http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2002.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2002.pdf)

## **PUBLICACIONES DEL ECEMC: PUBLICACIONES EN ESPAÑOL**

222. Martínez-Frías ML, Bermejo E, Rodríguez L, Cuevas L, López F, Rodríguez-Pinilla E. Aspectos clínico-epidemiológicos. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2002; V (Nº 1):14-26.  
[http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2002.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2002.pdf)
223. Martínez-Frías ML, Bermejo E, Rodríguez L, Rodríguez-Pinilla E, Blanco M, Foguet A, Goñi C, Sanchis A, Ayala A, Cuevas L, López F. Síndromes muy poco frecuentes. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2002; V (Nº 1):27-31.  
[http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2002.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2002.pdf)
224. Martínez-Frías ML, Bermejo E, Rodríguez-Pinilla E, Sanchis A. Porcentaje de la recurrencia de los defectos del tubo neural (DTN) y sus frecuencias en España: Evolución temporal de las mismas y sus posibles causas. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2002; V (Nº 1):36-42.  
[http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2002.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2002.pdf)
225. Martínez-Frías ML, Rodríguez-Pinilla E, Mejías C, Dequino G. Prevención primaria de defectos del tubo neural: ¿Acido fólico o ácido levofolínico? Med Clin (Barc) 2002; 118(9):358-359.
226. Mejías Pavón C, Rodríguez-Pinilla E, Fernández Martín P, Dequino GV, Rato Barrio B, Martínez-Frías ML. Resultados de las llamadas recibidas por el Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos Español (SITTE) y por el Servicio de Información Telefónica para la Embarazada (SITE) durante el año 2001. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2002; V (Nº 1):98-103.  
[http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2002.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2002.pdf)
227. Prieto L, Prieto D. Conceptos básicos sobre metodología bioestadística: Aclaración sobre los términos proporciones, frecuencias relativas, porcentajes y riesgos relativos. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2002; V (Nº 1):34-35.  
[http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2002.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2002.pdf)
228. Rodríguez Pinilla E, Bermejo E, Cuevas L, Mejías C, Martínez-Frías ML. Vigilancia epidemiológica de anomalías congénitas en España durante el período 1980-2001. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2002; V (Nº 1):56-95.  
[http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2002.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2002.pdf)
229. Rodríguez L, López F, Mansilla E, Martínez-Frías ML. Resultados del laboratorio de citogenética del ECEMC del año 2001. Nuevas técnicas de FISH y su implicación clínica. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2002; V (Nº 1):9-13.  
[http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2002.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2002.pdf)
230. Rodríguez L, López F, Mansilla E, Martínez-Frías ML. Trisomía 22: Hallazgos ecográficos precoces (Carta al Director). Prog Diag Prenat 2002;14:17-20
231. Rodríguez-Pinilla E, Mejías Pavón C, Dequino GV, Fernández Martín P, Martínez-Frías ML. Utilización de Corticosteroides por vía tópica durante la gestación. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2002; V (Nº 1):49-54.  
[http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2002.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2002.pdf)

## **PUBLICACIONES DEL ECEMC: PUBLICACIONES EN ESPAÑOL**

232. Sanchis Calvo A, Martínez-Frías ML. Comparación de las características epidemiológicas de los defectos del tubo neural clasificados según el fallo de los distintos puntos de cierre. *An Esp Pediatr* 2002; 57(5):457-465.

### **Año 2003**

233. Bermejo E, Cuevas L, Mendioroz J, Martínez-Frías ML. Vigilancia epidemiológica de anomalías congénitas en España en los últimos 23 años (periodo 1980-2002). *Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol* 2003; V (Nº 2):60-100.
234. Bermejo E, Mendioroz J, Cuevas L, López F, Rodríguez-Pinilla E, Martínez-Frías ML. Aspectos clínicos-epidemiológicos de los recién nacidos con anomalías congénitas. *Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol* 2003; V (Nº 2):15-29.
235. López F, Rodríguez L, Mansilla E, Martínez-Fernández ML, Arteaga RM, Gómez-Ullate J, Martínez-Frías ML. Monosomía 1p36: Un síndrome clínicamente reconocible. *Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol* 2003; V (Nº 2):11-14.
236. Martínez-Frías ML. Definición de la terminología molecular que es necesaria para la dismorfología y la genética clínica. *Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol* 2003; V (Nº 2):2-3.
237. Martínez-Frías ML. Anomalía de Möebius y el concepto de secuencia malformativa: Importancia del conocimiento y uso adecuado de la terminología. *Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol* 2003; V (Nº 2):4-10.
238. Martínez-Frías ML, Aparicio P, Arroyo I, Ayala A, Blanco M, Castro S, Cucalón F, Egués J, Félix V, Galiano J, García A, Gómez-Ullate J, González de Dios J, Jiménez N, Juliani J, Lara A, Nieto C, Paisán L, Rosa A, Vázquez MS. Aspectos clínicos y epidemiológicos de los síndromes de Apert y Crouzon en España. *Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol* 2003; V (Nº 2):44-50.
239. Martínez-Frías ML, Bermejo E, Rodríguez-Pinilla E. Evolución temporal y por comunidades autónomas del consumo de diferentes cantidades de alcohol durante el embarazo. *Med Clin (Barc)* 2003; 120(14):535-541.
240. Martínez-Frías ML, Bermejo E, Rodríguez-Pinilla E, Cuevas L y Grupo Periférico del ECEMC. Evolución de ciertas características demográficas de las madres de niños sin defectos congénitos a lo largo de los últimos 26 años y por Comunidades Autónomas. *Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol* 2003; V (Nº 2):36-43.
241. Martínez-Frías ML, Mendioroz J, López-Grondona F, Bermejo E, Rodríguez-Pinilla E, Aparicio P, Blanco M, Centeno F, Cuevas L, Foguet A, López JA, Playa P, Pantoja A, Rodríguez L, Rodríguez A, Valdivia L, Vázquez MS. Síndromes muy poco frecuentes. *Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol* 2003; V (Nº 2):30-33.
242. Martínez-Frías ML, Rodríguez-Pinilla E, Bermejo E. Diagnóstico prenatal temprano del síndrome de regresión caudal asociado con la diabetes mellitus (Carta al Director). *Prog Obstet Ginecol* 2003; 46(9):421-422.

## **PUBLICACIONES DEL ECEMC: PUBLICACIONES EN ESPAÑOL**

243. Martínez-Frías ML, Rodríguez-Pinilla E, Bermejo E. Análisis de la situación en España sobre el consumo de ácido fólico/folinato cálcico para la prevención de defectos congénitos. *Med Clin (Barc)* 2003; 121(20):772-775.
244. Martínez-Frías ML, Rodríguez-Pinilla E, Bermejo Sánchez E. Consideraciones generales de teratogenia: Principales agentes teratogénicos. Capítulo 22 de "Tratado de Ginecología, Obstetricia y Medicina de la Reproducción. Tomo I (pp. 967-976). Ed. Editorial Médica Panamericana S.A. ISBN: 84-7903-756-3. 84-7903-754-7. Madrid, 2003.
245. Mejías C, Rodríguez-Pinilla E, Dequino G del V, Fernández P, Rato B, Martínez-Frías ML. Resultados de las llamadas recibidas por el Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos Español (SITTE) y por el Servicio de Información Telefónica para la Embarazada (SITE) durante el año 2002. *Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol* 2003; V (Nº 2):102-111.
246. Rodríguez-Pinilla E. Utilización de medicamentos durante el tercer trimestre de la gestación. *Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol* 2003; V (Nº 2):51-58.

### **Año 2004**

247. Bermejo E, Cuevas L, Mendioroz J, Martínez-Frías ML. Vigilancia epidemiológica de las anomalías congénitas en España, en los últimos 24 años. *Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol* 2004; V (Nº 3):58-81.
248. Bermejo E, Mendioroz J, Cuevas L, López F, Rodríguez-Pinilla E, Martínez-Frías ML. Aspectos clínicos-Epidemiológicos de los recién nacidos con anomalías congénitas registrados en el ECEMC. *Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol* 2004; V (Nº 3):25-43.
249. Canduela Martínez V, Mongil Ruiz I, de Diego García EM, Fernández Jiménez I. ¿Cuál es su diagnóstico?: Recién nacida con masa quística interlabial. *An Pediatr (Barc)* 2004; 61(3):273-274.
250. Carbonell Pérez JM, Galán Gómez E, Sáez Hurtado J, Rodríguez Martínez L, Cardesa García JJ, Martínez-Frías ML. Duplicación parcial de novo del segmento distal del brazo largo del cromosoma 5 (q31→qter). *An Pediatr (Barc)* 2004; 60(1):80-84.
251. Dequino GV, Rodríguez-Pinilla E, Rato Barrio B, Mejías Pavón C, Fernández Martín P, Martínez-Frías ML. Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos Español (SITTE) y por el Servicio de Información Telefónica para la Embarazada (SITE): Resultados del año 2003. *Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol* 2004; V (Nº 3):84-90.
252. Fernández P, Rodríguez-Pinilla E, Rato Barrio B, Dequino GV, Mejías Pavón C, Martínez-Frías ML. Intoxicación crónica por monóxido de carbono durante el embarazo. Presentación de un caso. *Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol* 2004; V (Nº 3):54-56.
253. López-Grondona F, Rodríguez L, Mansilla E, Martínez-Fernández ML, Martínez-Frías ML. Deleción 14q proximal. Presentación de dos casos y revisión de la literatura. *Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol* 2004; V (Nº 3):18-24.

## **PUBLICACIONES DEL ECEMC: PUBLICACIONES EN ESPAÑOL**

254. Mendioroz J, Bermejo E, López-Grondona F, Félix Rodríguez V, Valdivia L, Rosa A, Blanco M, Sanchis A, Centeno F, Espinosa Pérez MJ, Ayala A, Pérez JL, Mousallem D, Burón Martínez E, Vázquez García MS, Rodríguez-Pinilla E, Martínez-Frías ML. Síndromes muy poco frecuentes. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2004; V (Nº 3):14-17.
255. Martínez-Frías ML. La prevención prenatal de la dependencia. Cap. 8, pp. 229-245. En: Respuestas a la dependencia: La situación en España. Propuestas de Protección Social y Prevención. Dirigido por D. Casado Pérez. Ed Editorial CCS. Madrid, 2004.
256. Martínez-Frías ML. Editorial: Biología del desarrollo y genética molecular de los síndromes malformativos: Luces y sombras de un Sistema Altamente Complejo. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2004; V (Nº 3):V-VIII.
257. Martínez-Frías ML, Bermejo E, López-Grondona F, Rodríguez-Pinilla E, Mendioroz J, Cuevas L, Barcia JM, Oliván del Cacho MJ, Espinosa MJ, Gómez F, Aparicio P, Félix V, García A, García MJ, Vázquez MS, Centeno F, García MM, Marco JJ, Galán E, Gómez H, Blanco M, López Soler JA, Paisán L. Aspectos diagnósticos, etiológicos y genéticos de las ictiosis congénitas al nacimiento: Características de los casos registrados en el ECEMC. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2004; V (Nº 3):2-13.
258. Martínez-Frías ML, Bermejo E, Rodríguez-Pinilla E, Scala I, Andria G, Botto L y el Grupo de Trabajo del ECEMC. Frecuencia de la mutación 677C-T del gen de la metilentetrahidrofolato reductasa en una muestra de 652 recién nacidos de toda España. Med Clin (Barc) 2004; 122(10):361-364.
259. Martínez-Frías ML, Rodríguez-Pinilla E, Bermejo E, y grupo Periférico del ECEMC. Problemática del diagnóstico de los niños malformados cuyas madres son diabéticas. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2004; V (Nº 3):46-53.
260. Pérez Belmonte, Ochoa Sangrador C, Marugán Isabel V, Casanueva Pascual, Carrascal Tejado A. Secuencia de Poland y dextrocardia. (Carta al Director). An Pediatr 2004; 61(4):350-351.

### **Año 2005**

261. Bermejo E, Cuevas L, Mendioroz J, Martínez-Frías ML. Anomalías congénitas en España: Vigilancia epidemiológica en el último cuarto de siglo (1980-2004). Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2005; V (Nº 4):62-85.  
<http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=02/08/2012-6d6dfa82eb>
262. Bermejo E, Marco JJ, Paisán L, Félix V, Marugán V, Huertas H, Aparicio P, Sanchis A, Centeno F, Ayala A, Pérez JL, Peñas A, Gomar JL, Lertxundi MM, Burón E, Vázquez MS, Gómez H, Barcia JM, Hernández F, Martínez-Frías ML. Epidermolisis bullosa (EB): Patogénesis, aspectos clínicos, diagnósticos y genéticos, base molecular, aspectos epidemiológicos, manejo del paciente con EB e implicaciones translacionales del análisis de mutaciones. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2005; V (Nº 4):2-13.  
<http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=02/08/2012-6d6dfa82eb>

## **PUBLICACIONES DEL ECEMC: PUBLICACIONES EN ESPAÑOL**

263. Bermejo E, Mendioroz J, Cuevas L, Mansilla E, Martínez-Frías ML. Análisis de los principales aspectos clínico-epidemiológicos de los recién nacidos con defectos congénitos. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2005; V (Nº 4):19-35.  
<http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=02/08/2012-6d6dfa82eb>
264. Fernández Martín P, Mejías Pavón C, Rodríguez-Pinilla E, Acle M, Martínez-Frías ML. La vacuna de la rubéola y el embarazo. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2005; V (Nº 4):48-51.  
<http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=02/08/2012-6d6dfa82eb>
265. González de Dios J. Aproximación al concepto de prevención cuaternaria en Genética y Dismorfología Clínica. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2005; V (Nº 4):40-46.  
<http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=02/08/2012-6d6dfa82eb>
266. Martínez-Frías ML. Editoriales: Esterilidad masculina y microdeleciones del cromosoma Y. Med Clin (Barc) 2005; 125(19):736-739.
267. Martínez-Frías ML, Bermejo E, Rodríguez-Pinilla E, Dequino G y Grupo Periférico del ECEMC. Evolución secular y por autonomías de la frecuencia de tratamientos de fertilidad, partos múltiples y cesareas en España. Med Clin (Barc). 2005; 124(4):132-139.
268. Martínez-Frías ML, Rodríguez-Pinilla E, Bermejo E, y Grupo periférico del ECEMC. Consumo de tabaco durante el embarazo en España: Análisis por años, comunidades autónomas y características maternas. Med Clin (Barc). 2005; 124(3):86-92.
269. Martínez-Frías ML, Rodríguez-Pinilla E, Bermejo E. Cartas al Editor: Respuesta de los autores a los comentarios de Mateos y Aranda sobre 'Consumo de tabaco durante el embarazo en España: Análisis por años, comunidades autónomas y características maternas'. Med Clin (Barc). 2005; 125(15):598-599.
270. Mendioroz J, Bermejo E, Martínez Santana S, De La Serna E, Gómez-Ullate J, Alcaraz M, Ayala A, Félix V, García San Miguel M, Lara A, Sanchis A, Vega M, Mansilla E, Cuevas L, Martínez-Frías ML. Síndromes muy poco frecuentes. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2005; V (Nº 4):36-39.  
<http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=02/08/2012-6d6dfa82eb>
271. Ochoa Sangrador C. Luces y sombras de los estudios casos y controles. Impacto sobre el conocimiento de las malformaciones congénitas. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2005; V (Nº 4):52-60.  
<http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=02/08/2012-6d6dfa82eb>
272. Rodríguez L, Martínez-Fernández ML, Mansilla E, Blanco P, Martín Sanz F, Martínez-Frías ML. Trisomía parcial 7q y monosomía subtelomérica 20p. Presentación clínica de un caso y revisión. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2005; V (Nº 4):14-18.  
<http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=02/08/2012-6d6dfa82eb>
273. Rodríguez-Pinilla E, Mejías Pavón C, Fernández Martín P, Acle M, Martínez-Frías ML. Resultados de la actividad de los Servicios de Información Telefónica sobre Teratógenos (SITTE y SITE) durante el año 2004 y análisis del nivel cultural de la población usuaria. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2005; V (Nº 4):106-112.  
<http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=02/08/2012-6d6dfa82eb>

## PUBLICACIONES DEL ECEMC: PUBLICACIONES EN ESPAÑOL

### Año 2006

274. Bermejo E, Cuevas L, Mendioroz J, Martínez-Frías ML y Grupo Periférico del ECEMC. Vigilancia epidemiológica de anomalías congénitas en España: treinta años de existencia del registro del ECEMC. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2006 V (Nº 5):58-81.  
<http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=02/08/2012-42aa2bc0>
275. Bermejo E, Mendioroz J, Cuevas L, Martínez-Frías ML. Integración de los aspectos clínicos en el análisis epidemiológico de los recién nacidos con defectos congénitos registrados en el ECEMC: 30 años preparándonos para el futuro. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2006 V (Nº 5):26-43.  
<http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=02/08/2012-42aa2bc0>
276. Centeno Malfaz F, Bello Martínez B, Beltrán Pérez AI, Alcalde Martín C, López García C. Síndrome de intervalo QT largo congénito. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2006 V (Nº 5):84-90.  
<http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=02/08/2012-42aa2bc0>
277. Cuevas L, Barcia Ruiz JM, López Soler JA, Félix Rodríguez V, Sanchis Calvo A, Aparicio Lozano P, Arroyo Carrera I, Ayala Garcés A, Conde Nieto MC, Egüés Jimeno J, García González MM, Rosal Roig J, Vázquez García S, Zuazo Zamalloa E, Mendioroz J, Bermejo E, Martínez-Frías ML. Síndromes muy poco frecuentes. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2006 V (Nº 5):44-48.  
<http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=02/08/2012-42aa2bc0>
278. Mansilla E, Rodríguez L, Martínez-Fernández ML, Rodríguez de Cía J, García Vicent C, Martínez-Frías ML. Monosomía parcial 10p en un caso con fenotipo similar al síndrome de Ritscher-Schinzel. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2006 V (Nº 5):18-25.  
<http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=02/08/2012-42aa2bc0>
279. Martínez-Frías ML. Técnicas de reproducción asistida y defectos congénitos: ¿riesgo “teratogénico” o genético? Evid Pediatr 2006; 2:66.
280. Martínez-Frías ML, Bermejo E, Mendioroz J, Rodríguez-Pinilla E, Grupo Periférico del ECEMC y Grupo de Trabajo de REPIER. Análisis comparativo de las frecuencias de ciertos defectos congénitos y su evolución secular en 11 comunidades autónomas. Prog Obstet Ginecol. 2006; 49(5):221-237.
281. Martínez-Frías ML, Bermejo-Sánchez E, Rodríguez-Pinilla E, Prieto-Merino D y Grupo Periférico del ECEMC. Características de los neonatos con y sin arteria umbilical única. Análisis de dos series consecutivas de recién nacidos con y sin defectos congénitos. An Pediatr (Barc) 2006; 65(6):541-550.
282. Mendioroz J, Cuevas L, Bermejo E, Martínez-Frías ML. Revisión: Aspectos clínicos y genéticos de las hamartoneoplasias que pueden ser diagnosticadas en los tres primeros días de vida. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2006 V (Nº 5):2-17.  
<http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=02/08/2012-42aa2bc0>
283. Rodríguez-Pinilla E, Fernández Martín P, Mejías Pavón C, Lucas V, Martínez-Frías ML. Resultados de la actividad de los Servicios SITTE y SITE durante el año 2005 y análisis de las llamadas por etnia materna. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2006 V (Nº 5):92-107.  
<http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=02/08/2012-42aa2bc0>



## **PUBLICACIONES DEL ECEMC: PUBLICACIONES EN ESPAÑOL**

284. Rodríguez-Pinilla E, Mejías C, Fernández P, Lucas V, Martínez-Frías ML y Grupo de Trabajo del ECEMC. Análisis de la utilización de medicamentos y otros datos demográficos en la población inmigrante (período 2000-2004). Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2006 V (Nº 5):50-55.  
<http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=02/08/2012-42aa2bcdc0>
285. Rodríguez-Pinilla E, Prieto-Merino D, Dequino G, Mejías C, Fernández P, Martínez-Frías ML y Grupo del ECEMC. Exposición prenatal a glucocorticoides para acelerar la maduración pulmonar fetal y su repercusión sobre el peso, la talla y el perímetro cefálico del recién nacido. Med Clin (Barc). 2006; 127(10):361-367.
286. Zurriaga Lloréns O, Martínez García C, Arizo Luque V, Sánchez Pérez MJ, Ramos Aceitero JM, García Blasco J, Ferrari Arroyo MJ, Perestelo Pérez L, Ramalle Gómara E, Martínez-Frías ML, Posada de la Paz M. Los Registros de Enfermedades en la Investigación Epidemiológica de las Enfermedades Raras en España. Rev Esp Salud Pública 2006; 80:249-257.

### **Año 2007**

287. Arroyo Carrera I. Síndrome de Smith-Lemli-Opitz. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2007; V (Nº 6):2-11.  
<http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=02/08/2012-92818633bf>
288. Bermejo E, Cuevas L, Mendioroz J, Martínez-Frías ML y Grupo Periférico del ECEMC. Vigilancia epidemiológica de anomalías congénitas en España: Análisis de los datos del ECEMC en el período 1980-2006. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2007; V (Nº 6):54-80.  
<http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=02/08/2012-92818633bf>
289. Cuevas Catalina L, Aparicio Lozano P, Arroyo Carrera I, Ayala Garcés A, Blanco García M, Burón Martínez E, Centeno Malfaz F, Félix Rodríguez V, García García A, García Vicent C, Hernández Ramón F, Lara Palma A, López Mendoza S, López Soler JA, Marco Pérez JJ, Martín Sanz F, Mayoral González B, Mestre Ricote JL, Nieto Conde MC, Oliván del Cacho MJ, Paisán Grisolia L, Peñas Valiente A, Rodríguez Leal A, Sanchis Calvo A, Vázquez García S, Vizcaíno Díaz C, Mendioroz Peña J, Bermejo Sánchez E. Síndromes muy poco frecuentes. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2007; V (Nº 6):36-42.  
<http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=02/08/2012-92818633bf>
290. Mansilla E, Rodríguez L, Martínez-Fernández ML, Lara Palma A, Torres A, Morcillo L, Esteban Marfil MV, Martínez-Frías ML. Deleción parcial 5p y duplicación parcial 5q derivadas de una inversión pericéntrica familiar. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2007; V (Nº 6):12-19.  
<http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=02/08/2012-92818633bf>
291. Martínez-Frías ML. Editorial: Reflexiones sobre las Bases Físico-Matemáticas de los Sistemas Biológicos y del Genoma. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2007; V (Nº 6):VII-XII.  
<http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=02/08/2012-92818633bf>
292. Martínez-Frías ML. El Genoma Humano: Un Sistema Altamente Complejo. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2007; V (Nº 6):82-91.  
<http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=02/08/2012-92818633bf>

## **PUBLICACIONES DEL ECEMC: PUBLICACIONES EN ESPAÑOL**

293. Martínez-Frías ML y Grupo de Trabajo de ECEMC. Adecuación de las dosis de ácido fólico en la prevención de defectos congénitos. *Med Clin (Barc)*. 2007; 128(16):609-616.
294. Martínez-Frías ML, Bermejo E, Rodríguez-Pinilla E, Rodríguez L, López Grondona F, Mansilla E, Martínez-Fernández ML, Cuevas L, Grupo Periférico del ECEMC y Grupo de Trabajo de REpIER. Evolución secular y por comunidades autónomas de la frecuencia de síndrome de Down al nacimiento en madres jóvenes. *Prog Obstet Ginecol*. 2007; 50(2):67-80.
295. Martínez-Frías ML, Cormier-Daire V, Cohn DH, Mendioroz J, Bermejo E, Mansilla E. Síndrome de Dyggve-Melchior-Clausen: Presentación de un caso con una mutación de posible origen español. *Med Clin (Barc)*. 2007; 128(4):137-140.
296. Mejías C, Rodríguez-Pinilla E, Fernández Martín P, Martínez-Frías ML. Efectos adversos de los inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina durante el tercer trimestre de la gestación y guías de prevención. *Med Clin (Barc)* 2007; 128(15):584-589.
297. Mejías Pavón C, Rodríguez-Pinilla E, Fernández Martín P, Martínez-Frías ML. Vitamina A y embarazo: Revisión de la literatura y estimación del riesgo teratogénico. *Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol* 2007; V (Nº 6):44-52.  
<http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=02/08/2012-92818633bf>
298. Rodríguez-Pinilla E, Bermejo E, Mendioroz J, Cuevas L. Aspectos clínicos y distribución etiológica de los recién nacidos con defectos congénitos registrados en el ECEMC. *Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol* 2007; V (Nº 6):20-35.  
<http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=02/08/2012-92818633bf>
299. Rodríguez-Pinilla E, Mejías Pavón C, Fernández Martín P. Resultados de la actividad de los Servicios de Información sobre Teratógenos (SITTE y SITE) durante el año 2006 y análisis de la edad materna y el número de embarazos planeados. *Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol* 2007; V (Nº 6):94-99.  
<http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=02/08/2012-92818633bf>

### **Año 2008**

300. Bermejo Sánchez E, Martínez-Frías ML. Capítulo 2: "Epidemiología de la Aniridia congénita. Revisión de la literatura y análisis de los datos del ECEMC (Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas)". Monografía: "Protocolos de Actuación en Pacientes con Aniridia". Ed. ENE Ediciones. Madrid, 2008. pp. 16-27 (ISBN 978-84-85395-73-6).
301. Bermejo E, Cuevas L, Mendioroz J, Grupo Periférico del ECEMC y Martínez-Frías ML. Frecuencia de anomalías congénitas en España: Vigilancia epidemiológica en el ECEMC en el período 1980-2007. *Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol* 2008; V (Nº 7):58-87.  
<http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=02/08/2012-656e5d54a9>
302. Fernández Martín P, Rodríguez-Pinilla E, Mejías Pavón C, García Benítez R, Real M, Martínez-Frías ML. Tratamiento farmacológico de la Toxoplasmosis durante la gestación. *Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol* 2008; V (Nº 7):50-55.  
<http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=02/08/2012-656e5d54a9>

## **PUBLICACIONES DEL ECEMC: PUBLICACIONES EN ESPAÑOL**

303. Martínez-Frías ML, Bermejo E, Mendioroz J, Cuevas L. Análisis clínico de los recién nacidos con defectos congénitos registrados en el ECEMC: Distribución por etiología y por grupos étnicos. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2008; V (Nº 7):28-47.  
<http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=02/08/2012-656e5d54a9>
304. Martínez-Frías ML, Bermejo E, Pérez B, Desviat LR, Castro M, Leal F, Mansilla E, Martínez-Fernández ML, Rodríguez-Pinilla E, Rodríguez L, Ugarte M y Grupo de Trabajo del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC). Análisis de las frecuencias de todas las combinaciones genotípicas de 4 polimorfismos de genes implicados en el ciclo del folato en la población española. Med Clin (Barc). 2008; 131(3):81-88.
305. Martínez-Frías ML, Martínez S. Uso de mapas de expresión génica para identificar genes candidatos de patrones clínicos morfogenéticos: Análisis de la Unidad de Desarrollo Acro-renal. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2008; V (Nº 7):2-9.  
<http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=02/08/2012-656e5d54a9>
306. Martínez-Fernández ML, Rodríguez L, López Mendoza S, Aceña MI, Lapunzina P, Martínez-Frías ML. Síndrome de Prader-Willi por disomía uniparental materna y cariotipo mos 47,XX,+mar/46,XX. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2008; V (Nº 7):22-27.  
<http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=02/08/2012-656e5d54a9>
307. Mendioroz J, Bermejo E. Anomalía de Duane: Descripción y Guía Anticipatoria. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2008; V (Nº 7):14-21.  
<http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=02/08/2012-656e5d54a9>
308. Mendioroz J, Bermejo E, Marshall JD, Naggert JK, Collin GB, Martínez-Frías ML. Presentación de un caso con síndrome de Alström: Aspectos clínicos, moleculares y guías diagnósticas y anticipatorias. Med Clin (Barc). 2008; 131(19):741-746.
309. Rodríguez-Pinilla E, Mejías Pavón C, Fernández Martín P, García Benítez R, Real Ferrero MM, Martínez-Frías ML. Actividad de los Servicios de Información sobre Teratógenos (SITTE y SITE) durante el año 2007 y análisis de los datos sobre técnicas de reproducción asistida. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2008; V (Nº 7):114-118.  
<http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=02/08/2012-656e5d54a9>
310. Sanchis Calvo A, Cerveró Martí L, Martínez-Frías ML. Carta al Editor: Síndrome de Aicardi-Goutières. Resumen de las bases genéticas y sus mecanismos. An Pediatr (Barc) 2008; 69(5):496-497.

### **Año 2009**

311. Aceña MI, MacDonald A, Rodríguez L, Martínez-Fernández ML, Martínez Carrascal A, Zollino M, Martínez-Frías ML. Reordenamientos cromosómicos complejos (CCRs): Presentación de un nuevo caso con 5 puntos de rotura entre los cromosomas 4 y 8. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2009; V (Nº 8):54-62.  
[http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2009.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2009.pdf)

## **PUBLICACIONES DEL ECEMC: PUBLICACIONES EN ESPAÑOL**

312. Bermejo E, Cuevas L, Grupo Periférico del ECEMC, Martínez-Frías ML. Vigilancia epidemiológica de anomalías congénitas en España: Análisis de los datos del registro del ECEMC en el período 1980-2008. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2009; V (Nº 8):64-91.  
[http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2009.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2009.pdf)
313. Bermejo E, Martínez-Frías ML. Situación actual en España sobre el diagnóstico etiológico en fetos procedentes de abortos por defectos congénitos. Directrices para un protocolo mínimo. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2009; V (Nº 8):18-23.  
[http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2009.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2009.pdf)
314. Carrascosa Romero MC, Barros Angueira F, Castillo Serrano A, Fernández Córdoba MS, Sorli García S, Quintanilla Mata ML. Síndrome de Mowat-Wilson con una deleción en el gen ZEB2 no descrita previamente. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2009; V (Nº 8):9-17.  
[http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2009.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2009.pdf)
315. Esteban Marfil MV, Martínez Espinosa N, Santiago Gutiérrez C, Sierra Córcoles C, Cruz Moreno J. de la, Sanchis Calvo A, Crow YJ, Martínez-Frías ML. Síndrome de Aicardi-Goutières de presentación neonatal simulando infección congénita. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2009; V (Nº 8):2-8.  
[http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2009.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2009.pdf)
316. Fernández Martín P, Rodríguez-Pinilla E, Mejías Pavón C, García Benítez MR, Real Ferrero MM, Ortega Mateo A, Martínez-Frías ML. Actividad de los servicios de información sobre teratógenos (SITTE y SITE) durante el año 2008. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2009; V (Nº 8):116-119.  
[http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2009.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2009.pdf)
317. González de Dios J, Aleixandre-Benavent R. El análisis cuantitativo de las publicaciones biomédicas sobre genética y dismorfología clínica. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2009; V (Nº 8):134-145.  
[http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2009.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2009.pdf)
318. Iglesias Escalera G, Carrasco Marina ML, Martín Del Valle F, Martínez Guardia N, Rodríguez L, Martínez-Fernández ML. Carta al Editor: Síndrome de Miller-Dieker. An Pediatr (Barc) 2009; 70(3):304-306.
319. Martínez-Fernández ML, Aceña MI, MacDonald A, Centeno Malfaz F, Delicado A, Palomares M, Lapunzina P, Martínez-Frías ML. Paciente con Síndrome de Cri-Du-Chat y de Beckwith-Wiedemann originados por un derivado de translocación paterna. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol. 2009; V (Nº 8):46-53.  
[http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2009.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2009.pdf)
320. Martínez-Frías ML. Comentario editorial: El lado “perverso” del factor de impacto en la investigación biomédica en nuestro país. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2009; V (Nº 8):132-133.  
[http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2009.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2009.pdf)
321. Martínez-Frías ML, Bermejo E. Análisis clínico de los recién nacidos con defectos congénitos registrados en el ECEMC: Distribución por etiología y por grupos étnicos. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2009; V (Nº 8):24-44.  
[http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2009.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2009.pdf)

## **PUBLICACIONES DEL ECEMC: PUBLICACIONES EN ESPAÑOL**

322. Martínez-Frías ML, Bermejo E, Grupo Periférico del ECEMC. Características de las madres que siguieron técnicas de reproducción asistida. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2009; V (Nº 8):92-103.  
[http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2009.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2009.pdf)
323. Martínez-Frías ML, Rodríguez-Pinilla E. Editorial: Gripe A (H1N1) en mujeres embarazadas: Hechos conocidos, desconocidos, y evaluación beneficios-riesgos. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2009; V (Nº 8):V-X.  
[http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2009.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2009.pdf)
324. Mejías Pavón C, Rodríguez-Pinilla E, Fernández Martín P, Ortega Mateo A, García Benítez MR, Real Ferrero MM, Grupo Periférico del ECEMC, Martínez-Frías ML. Fármacos antipsicóticos y embarazo: resumen de la literatura y experiencia en el ECEMC. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2009; V (Nº 8):106-113.  
[http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2009.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2009.pdf)

### **Año 2010**

325. Aceña I, MacDonald A, Martínez-Fernández ML, Bermejo E, Martínez-Frías ML. Análisis clínico-epidemiológico de las niñas recién nacidas con síndrome de Turner y de aquellas con tres cromosomas X. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2010, V (Nº 9):55-66.  
[http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2010.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2010.pdf)
326. Bermejo Sánchez E. Frecuencias de defectos congénitos al nacimiento en España y su comportamiento temporal y por comunidades autónomas. Causas de las variaciones de las frecuencias. Semergen. 2010; 36(8):449-455.
327. Bermejo E. Valoración de teratógenos y pautas a seguir ante el niño prenatalmente expuesto a un teratógeno. En: Protocolos diagnósticos y terapéuticos en Pediatría. Tomo 1: Genética Clínica, Dismorfología y Neurología. 2nd. ed. Ed. Exlibris, 2010; 1:107-115 (ISSN: 2171-8172).
328. Bermejo E, Cuevas L, Grupo Periférico del ECEMC, Martínez-Frías ML. Informe de Vigilancia Epidemiológica de anomalías congénitas en España: Datos registrados por el ECEMC en el período 1980-2009. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2010; V (Nº 9):68-100.  
[http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2010.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2010.pdf)
329. Climent Alcalá FJ, Molina Rodríguez MA, González Casado I, Osona Bris L, Salamanca Fresno L, Guerrero-Fernández J, **Martínez-Frías ML**, Gracia Bouthelier R. Deleción 9p-. Disgenesia gonadal asociada a retraso mental e hipoplasia del cuerpo caloso. ¿Síndrome de genes contiguos? An Pediatr (Barc). 2010; 72(3):210-214.
330. Cid Galache P, Gómez Vida JM, Olivares Sánchez L, Pérez Iañez R, Casas Gómez J, Broncano Lupiañez S, Rodríguez Leal A. Fosa nasal supernumeraria, una extraña malformación congénita. Primer caso registrado por el ECEMC. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2010; V (Nº 9):15-19.  
[http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2010.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2010.pdf)

## **PUBLICACIONES DEL ECEMC: PUBLICACIONES EN ESPAÑOL**

331. González de Dios J, Bermejo E, Mestre J, Ruipérez C, Moya M, Cuevas L, Martínez-Frías ML. Síndrome de Desorganización: Características y descripción del primer caso registrado en el ECEMC. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2010; V (Nº 9):9-14.  
[http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2010.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2010.pdf)
332. Martínez-Fernández ML, Bermejo E, Martínez-Frías ML. Ejemplos clínicos de alteraciones crípticas del ADN, y guías para sospechar que un niño pueda tener alguna alteración críptica o molecular. Semergen. 2010; 36(10):573-578.
333. Martínez-Fernández ML, Sánchez-Izquierdo MD, Martínez-Frías ML. Resumen de la evolución de las técnicas de citogenética y genética molecular para la identificación de las alteraciones genéticas del desarrollo embrionario. Semergen. 2010; 36(9):520-525.
334. Martínez-Frías ML. Editorial: La prevención de defectos congénitos en Atención Primaria. Semergen. 2010; 36(3):119-120.
335. Martínez-Frías ML. Características generales de los defectos congénitos, terminología y causas. Semergen. 2010; 36(3):135-139.
336. Martínez-Frías ML. Actualización de conocimientos sobre formación de los gametos. Procesos de meiosis y fecundación. Semergen. 2010; 36(4):216-220.
337. Martínez-Frías ML. Estructura y función del ADN y de los genes. I Tipos de alteraciones de la función del gen por mutaciones. Semergen. 2010; 36(5):273-277.
338. Martínez-Frías ML. Estructura y función del ADN y de los genes II. Tipos de alteraciones de la función del gen por procesos epigenéticos. Semergen. 2010; 36(6):332-335.
339. Martínez-Frías ML, Bermejo E, Cuevas L, Grupo Periférico del ECEMC. Análisis clínico-epidemiológico de los recién nacidos con defectos congénitos registrados en el ECEMC: Distribución por etiología y por grupos étnicos. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2010; V (Nº 9):20-42.  
[http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2010.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2010.pdf)
340. Mejías Pavón C, Rodríguez-Pinilla E, Fernández Martín P, Real Ferrero MM, García Benítez MR, Martínez-Frías ML. Actividad de los Servicios de Información sobre Teratógenos (SITTE y SITE) durante el año 2009. Análisis de la utilización del SITTE por los distintos especialistas médicos. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2010; V (Nº 9):112-117.  
[http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2010.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2010.pdf)
341. Rodríguez-Pinilla E, Martínez-Frías ML. Tratamiento farmacológico de la mujer embarazada: fármacos contraindicados durante el embarazo. Semergen. 2010; 36(10):579-585.
342. Rodríguez-Pinilla. Riesgo y uso racional de analgésicos y antidepresivos durante la gestación. Rev Soc Esp Dolor; 2010; 17 (Espec Cong):169-170.

## **PUBLICACIONES DEL ECEMC: PUBLICACIONES EN ESPAÑOL**

343. Rodríguez-Pinilla E, Real Ferrero MM, Mejías C, García Benítez MR, Fernández P, Grupo Periférico del ECEMC y Martínez-Frías ML. Consumo de Cafeína en el Embarazo en Nuestro Medio y Riesgo para el Desarrollo Embrionario/Fetal. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2010; V (Nº 9):102-110. [http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2010.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2010.pdf)
344. Sánchez-Izquierdo MD, Martínez-Fernández ML, Martínez-Frías ML. ¿Qué son los Microarrays? Aplicación al diagnóstico de anomalías congénitas. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2010; V (Nº 9):48-54. [http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2010.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2010.pdf)
345. Sanchis A, Martínez Castellano F, Aleu M, Pí G, Ballester E. Síndrome de Coffin-Lowry: Presentación de un caso y Guías Diagnóstico-evolutivas y Anticipatorias. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2010; V (Nº 9):2-8. [http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2010.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2010.pdf)

### **Año 2011**

346. Aldea Romero AE, López Dueñas A, Rubio Jiménez ME, Hernández Bejarano MJ, García García A, Martínez-Fernández ML, Bermejo-Sánchez E, Martínez-Frías ML. Descripción de un nuevo caso de síndrome de Bohring-Opitz (o de Oberklaid-Danks). Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2011; VI (Nº 1):18-26. <http://revista.isciii.es/index.php/ecemc/article/viewFile/720/773>
347. Arias-Rico J, Bermejo-Sánchez E, Grupo Periférico del ECEMC, Martínez-Frías ML. Consumo de antihistamínicos-H1 por la mujer embarazada en España y riesgo para defectos congénitos en el recién nacido. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2011; VI (Nº 1):148-162. <http://revista.isciii.es/index.php/ecemc/article/viewFile/727/787>
348. Arroyo Carrera I, García García MJ, Lozano Rodríguez JA, Polo Antúnez A, Zunzunegui JL, Alvarez T, Martínez-Fernández ML, Bermejo-Sánchez E. Síndrome de Sörsby: Descripción de un caso que representa la segunda familia descrita. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2011; VI (Nº 1):27-32. <http://revista.isciii.es/index.php/ecemc/article/viewFile/721/775>
349. Bermejo-Sánchez E, Cuevas L, Grupo Periférico del ECEMC, Martínez-Frías ML. Informe anual del ECEMC sobre vigilancia epidemiológica de anomalías congénitas en España: Datos del período 1980-2010. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2011; VI (Nº 1):84-121. <http://revista.isciii.es/index.php/ecemc/article/viewFile/724/781>
350. Fernández Martín P, García Benítez MR, Real Ferrero MM, Bermejo-Sánchez E, Martínez-Frías ML. Actividad de los Servicios de Información Telefónica sobre Teratógenos (SITTE y SITE) durante el año 2010. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2011; VI (Nº 1):164-171. <http://revista.isciii.es/index.php/ecemc/article/viewFile/728/789>

## **PUBLICACIONES DEL ECEMC: PUBLICACIONES EN ESPAÑOL**

351. García-Benítez MR, Real MM, Fernández P, Grupo Periférico del ECEMC, Bermejo-Sánchez E, Martínez-Frías ML. Análisis Epidemiológico de las infecciones urinarias y la exposición a Fosfomicina durante el embarazo en madres de niños con y sin defectos congénitos: Distribución por años y por Comunidades Autónomas. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2011; VI (Nº 1):134-147. <http://revista.isciii.es/index.php/ecemc/article/viewFile/726/785>
352. Martínez-Fernández ML, MacDonald A, Aceña I, Bermejo-Sánchez E, Grupo Periférico del ECEMC, Martínez-Frías ML. Análisis de alteraciones cromosómicas estructurales y su distribución por cromosomas en la serie de recién nacidos con defectos congénitos del ECEMC. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2011; VI (Nº 1):66-82. <http://revista.isciii.es/index.php/ecemc/article/viewFile/723/779>
353. Martínez-Frías ML, Bermejo-Sánchez E. Otros aspectos de vigilancia epidemiológica del ECEMC: Evolución temporal y por Comunidades Autónomas, de los nacimientos de la población inmigrante. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2011; VI (Nº 1):122-132. <http://revista.isciii.es/index.php/ecemc/article/viewFile/725/783>
354. Martínez-Frías ML, Cuevas L, Grupo Periférico del ECEMC, Bermejo-Sánchez E. Análisis clínico-epidemiológico de los recién nacidos con defectos congénitos registrados en el ECEMC: Distribución por etiología y por grupos étnicos. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2011; VI (Nº 1):33-64. <http://revista.isciii.es/index.php/ecemc/article/viewFile/722/777>
355. Martínez-Frías ML, Rodríguez-Pinilla E, Bermejo E, Martínez-Fernández ML. Pautas de prevención de defectos congénitos con especial referencia a los niveles primario y secundario. Guías de actuación preventiva desde la atención primaria. Semergen. 2011; 37(8):412-417.
356. Sanchis Calvo A, Salido Capilla C, Porcar Almela M, Aracil Pedro M, Martínez-Frías ML. Síndrome lumbocostovertebral (Carta al Editor). Acta Pediatr Esp. 2011; 69(5):247-248.

### **Año 2012**

357. Bermejo-Sánchez E, Cuevas L, Grupo Periférico del ECEMC, Martínez-Frías ML. Informe de vigilancia epidemiológica de anomalías congénitas en España sobre los datos registrados por el ECEMC en el período 1980-2011. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2012; VI (Nº 2):73-110. (In Spanish. Abstract in English). <http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=05/02/2014-c33cee7f92>
358. Fernández Martín P, García Benítez MR, Real Ferrero MM, Martínez-Frías ML. Actividad de los Servicios de Información Telefónica sobre Teratógenos (SITTE y SITE) durante el año 2011. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2012; VI (Nº 2):132-139. (In Spanish. Abstract in English). <http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=05/02/2014-c33cee7f92>
359. MacDonald A, Martínez-Fernández ML, Aceña I, Serrano Madrid ML, Romero Gil R, Bermejo-Sánchez E, Martínez-Frías ML. Un nuevo paciente con delección 10p y revisión de la literatura. Estudio de la correlación genotipo-fenotipo. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2012; VI (Nº 2):57-71. (In Spanish. Abstract in English). <http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=05/02/2014-c33cee7f92>



## **PUBLICACIONES DEL ECEMC: PUBLICACIONES EN ESPAÑOL**

360. Martínez-Frías ML. Talidomida: 50 años después. *Med Clin (Barc)*. 2012; 139(1):25-32.
361. Martínez-Frías ML. Prescripción de fármacos durante el embarazo: ¿Cuáles son los “teratógenos” que siempre se deben evitar? *Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol*. 2012; VI (Nº 2):112-122. (In Spanish. Abstract in English).  
<http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=05/02/2014-c33cee7f92>
362. Martínez-Frías ML, Arteaga R, Martínez-Fernández ML, Bermejo-Sánchez E. Síndrome de Johnson-McMillin: Descripción del primer paciente de España. *Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol* 2012; VI (Nº 2):12-17. (In Spanish. Abstract in English).  
<http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=05/02/2014-c33cee7f92>
363. Martínez-Frías ML, Cuevas L, Grupo Periférico del ECEMC, Bermejo-Sánchez E. Análisis clínico-epidemiológico de los recién nacidos con defectos congénitos registrados en el ECEMC: Distribución por etiología y por grupos étnicos. *Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol* 2012; VI (Nº 2):18-55. (In Spanish. Abstract in English).  
<http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=05/02/2014-c33cee7f92>

### **Año 2013**

364. Sanchis Calvo A, Roselló-Sastre E, Marcos Puig B, Balanzá Chancosa R, Pérez Ebri ML, Alcover Barrachina I, Camarasa Lillo N, Bermejo-Sánchez E, Escandón Álvarez J. Defectos congénitos en recién nacidos y fetos procedentes de interrupción del embarazo tras diagnóstico prenatal en el período 1982-2009. *Med Clin (Barc)*. 2013; 141(4):152-158. (In Spanish. Abstract in English).

### **Año 2014**

365. Arroyo Carrera I, López Cuesta MJ, Lozano Rodríguez JA, Martínez-Fernández ML. Síndrome orofacio-digital tipo II: Caso clínico y diagnóstico diferencial (Carta al Editor). *An Pediatr (Barc)* 2014; 80(3):e71-e73. <http://dx.doi.org/10.1016/j.anpedi.2013.06.021>
366. Beseler-Soto B, Jiménez-Candel MI, Pedrón-Marzal G, Pérez-García B, Carpena-Lucas PJ. Microdelección y microduplicación inversa de presentación familiar con array-CGH. *Rev Neurol* 2014; 59(12):551-554.
367. Martín Fernández R, Pitarch Esteve V, Solares Cambres J, Arroyo Carrera I. Escroto accesorio. *An Pediatr (Barc)* 2014; 81(3):190-191. <http://dx.doi.org/10.1016/j.anpedi.2013.10.054>

### **Año 2015**

368. Arroyo-Carrera I, De Zaldívar-Tristancho MS, Martín-Fernández R, Hernández-Martín R, López-Lafuente A, Rodríguez-Revenga L. Microdelección 12p12 que incluye el gen *SOX5*: un nuevo síndrome con alteración del neurodesarrollo. *Rev Neurol* 2015; 60:453-456.

## **PUBLICACIONES DEL ECEMC: PUBLICACIONES EN ESPAÑOL**

### **Año 2020**

369. Del Castillo Velilla I, Ludeña Del Río M, López-Menchero Oliva JC, Ramos Navarro C, Bermejo-Sánchez E, Bejarano Ramírez N. Isquemia miocárdica neonatal y calcificaciones, presentación de un caso de calcificación arterial generalizada de la infancia. Rev Esp Cardiol. 2020. <https://doi.org/10.1016/j.recesp.2020.05.026>.