

Carta de la FUNDACIÓN 1000 sobre defectos congénitos

Marzo 2012

Sumario:

- ✓ Investigación: avances y novedades.
 - *La prevención de defectos congénitos también depende del padre.*
 - *Apoyo de la Fundación 1000 a la investigación del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC)*
- ✓ Servicio de Información Telefónica para la Embarazada (SITE).
 - *Casos del SITE: Radiografías durante el embarazo.*
 - *Resultados del SITE.*
- ✓ Para que nazca sano.
 - *Educación para la prevención.*
 - *Resultado Económico del Ejercicio 2011.*
 - *Nuestros recursos.*

Redacción:

Dra. M. L. Martínez-Frías
Facultad de Medicina. Universidad
Complutense 28040, Madrid.
Diseño gráfico: Cristina Bajo y
Marisa Domínguez.



Editorial

La **Fundación 1000**, constituida en el año 1993, es una propuesta para que la sociedad ayude con su contribución económica a la investigación sobre defectos congénitos en los niños recién nacidos.

Sus **objetivos** se agrupan en tres grandes núcleos: 1) Ayudar a la investigación sobre defectos congénitos que realiza el ECEMC. 2) Educar e informar para la **prevención primaria** de los mismos, labor que se realiza con sus mensajes educativos que se difunden mediante folletos y por los medios de comunicación social (tradicionales y nuevos, como la Web social). 3) Ofrecer información gratuita mediante el Servicio de Información Telefónica para la Embarazada (SITE), en cuanto a los riesgos para estas patologías y su prevención.

El **ECEMC** es un programa de investigación y registro de defectos congénitos creado en 1976 y que ha estudiado ya más de 41.000 neonatos con defectos congénitos (y un número similar de controles sanos). Esto le convierte, por méritos propios, en uno de los registros más importantes (y con mayor trayectoria) en el mundo en su área de trabajo. Después de 36 años, el ECEMC está **muy vinculado a la Pediatría española** y los pediatras nos sentimos especialmente orgullosos del mismo, tanto por su importancia clínica (los defectos congénitos son un problema con gran relevancia individual, familiar y social), como por su impacto científico (cientos de publicaciones científicas nacionales e internacionales) y su calidad humana (mantener la vitalidad e ilusión del amplio grupo multihospitalario después de tantos años sólo es posible gracias a la capacidad de liderazgo de María Luisa Martínez-Frías, su Directora).

Actualmente el ECEMC forma parte del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), pero desde siempre este grupo ha trabajado en red (adelantándose a su tiempo), al constituirse en dos grupos multidisciplinares: un Grupo Coordinador (hoy ubicado en el Instituto de Salud Carlos III) y un Grupo Periférico (en el que participan más de 400 médicos -mayoritariamente pediatras- de 155 hospitales de toda España). Para mí, pertenecer al ECEMC y a través del mismo al CIBERER es un honor. Y el poder hoy escribir este editorial, en representación de los pediatras colaboradores del ECEMC, es un privilegio que no me gustaría desaprovechar para lanzar un mensaje muy claro. Un programa y registro como éste merece el apoyo de los organismos públicos responsables de la sanidad y la investigación, que deben proveer la financiación de su actividad básica. Esto ha sido muy complicado durante toda la trayectoria del ECEMC. Es más, **resulta un reto mantener el programa año a año**. Por eso nació la **Fundación 1000** y por ello solicitamos el apoyo de todos, bien en forma de colaboraciones personales o como patrocinadores. El ECEMC es un grupo que trabaja con CIENCIA y con CONCIENCIA por un grave problema que afecta a nuestra sociedad: los defectos congénitos de nuestros hijos. No permitamos que se pueda interrumpir su gran labor y, por ello, **solicitamos tu colaboración en la Fundación 1000** (más información en su página web. <http://www.fundacion1000.es/colabora>).

Gracias por entenderlo, porque a todos nos afecta.

Javier González de Dios
Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario de Alicante
Universidad Miguel Hernández
Co-director de la revista "Evidencias en Pediatría"
Miembro del ECEMC desde el año 1998

La prevención de defectos congénitos también depende del padre

Aunque ya hemos hablado de la importancia del padre en la prevención de defectos congénitos, vamos a comentar brevemente las bases que lo documentan.

La formación y maduración del óvulo y los espermatozoides incluye procesos bioquímicos, moleculares y morfológicos que son muy importantes para que tanto la fecundación como el desarrollo embrionario y fetal se realicen correctamente. Sin embargo, esos procesos son muy sensibles al efecto de la exposición a diferentes factores ambientales, que pueden dar lugar a mutaciones, alteraciones cromosómicas, modificaciones epigenéticas... Además, en los espermatozoides (cuya formación dura unos 3 meses) también alteran su forma, su movilidad y la densidad del líquido seminal, pudiendo alterar tanto la fertilidad (aunque suele ser transitoria), como el desarrollo embrio-fetal. Entre

esos factores se encuentran los estilos de vida, incluyendo la alimentación, y diferentes factores físicos y agentes químicos. De hecho, hay estudios en varones con graves problemas de fertilidad producidos por ciertas exposiciones y por otros, procesos en los que tras la ingestión de dosis bajas de ácido fólico durante varios meses, se observó que sus game-
tos habían recuperado la normalidad en un 75%.

Para prevenir malformaciones y otros defectos congénitos, las medidas preventivas deben seguirse tanto el futuro padre como la futura madre, desde 3 meses antes de iniciar la busca del embarazo.

Por tanto, los conocimientos actuales muestran claramente que la posibilidad de que un embarazo termine en un hijo sano o no, depende tanto del padre como de la madre, y no sólo por los genes que recibe de ambos. En este sentido, es importante destacar que las medidas de prevención deben incluir el periodo de formación y maduración de ambos gametos, y tienen que ser seguidas por ambos miembros de la pareja.

En conclusión, las medidas de prevención que conocemos deben seguirse tanto el varón como la mujer, desde tres meses antes de iniciar la búsqueda de un embarazo, para proteger a los gametos que darán lugar al futuro hijo. Estas medidas incluyen: tomar ácido fólico en cantidades que no deberían superar los 0,4 mg (o 400µg)/día, junto con una dieta equilibrada que incluya verduras, frutas, legumbres y pocas grasas animales; no ingerir alcohol ni consumir otras drogas; no fumar o estar en ambiente de fumadores; no tomar medicamentos sin consultar con su médico indicándole que desean buscar un embarazo; seguir rigurosamente las normas de protección de riesgos para las sustancias –y otros agentes– que se utilizan en el medio laboral... Por último, la mujer debe tener en cuenta no hacer esfuerzos físicos intensos o frecuentes y no tomar medicamento alguno sin consultar con su médico.

Apoyo de la Fundación 1000 a la investigación del ECEMC

Como cada año, y en cumplimiento de uno de los objetivos de la Fundación 1000, ésta ha contribuido parcialmente al mantenimiento de la actividad del ECEMC y la realización del Boletín del ECEMC. También ha permitido la atención diagnóstica y, en algunos casos hacer el estudio con cromosomas de alta resolución, a 10 familias que acudieron al ECEMC en busca de un diagnóstico para alguno de sus hijos nacidos con defectos.

También ha participado en la elaboración de 7 de las hojas informativas del ECEMC llamadas PROPOSITUS (números 25-31), para difundir los nuevos conocimientos en relación a aspectos clínicos, citogenéticos, y sobre diferentes fármacos y su uso durante el embarazo. Estos ya están disponibles en la nueva Web de la Fundación 1000 en la siguiente dirección:

<http://www.fundacion1000.es/boletines-ecemc>



Teléfono del SITE: **91 822 24 36**

Lunes a Viernes de 9 a 15 horas.

Con la colaboración del Real Patronato sobre Discapacidad y del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Por Solidaridad Otros Fines de Interés Social.

Casos del SITE: Radiografías durante el embarazo

Con mucha frecuencia se reciben en el SITE llamadas de mujeres embarazadas preocupadas e, incluso, muy alarmadas, porque necesitan hacerse una radiografía, o porque ya se la han hecho. Aunque es cierto que las radiaciones ionizantes (rayos-X) pueden repercutir sobre la salud, su efecto es muy dependiente de la cantidad de radiación absorbida. Esto implica que en cada exposición radiológica se debe reducir al mínimo posible la dosis de radiación.

En la actualidad se acepta que dosis altas de rayos-X suponen un riesgo para que el desarrollo del embrión se altere, siendo el incremento del riesgo progresivo según se aumenten las dosis. En general, en la actualidad las dosis de radiación diagnóstica suelen ser muy bajas. Sin embargo, hay que tener en cuenta que el efecto de las radiaciones es acumulativo, por lo que se deben limitar tanto el número de exposiciones como la dosis de radiación absorbida. Por ello, en mujeres en edad reproductiva o que ya están –o pueden estar– embarazadas, no se debe superar la dosis de 1 rad. De este modo la radiación absorbida por el útero tras la realización de una radiografía siguiendo la norma de utilizar la menor radiación posible, quedará muy por debajo de 1 rad, incluso aunque fuera una radiografía abdomino-pélvica. Sin embargo, cuando se va a realizar una radiografía a una mujer en edad reproductiva (que siempre puede estar embarazada sin ella saberlo), se deben considerar dos situaciones:

1. La exposición a rayos-X no es absolutamente necesaria. En esta situación, aunque la dosis de radiación sea extremadamente baja, dicha radiación está contraindicada.
2. La exposición a rayos-X es totalmente necesaria. En esta circunstancia, se debe tranquilizar a la mujer indicándole dos aspectos. Primero, que ella (como todas las mujeres) antes de recibir la radiación tiene un riesgo de un 6% para tener un hijo con defectos congénitos. Segundo, que la cantidad de radiación que va a recibir será muy pequeña, y no llegará a los límites en los que existe riesgo. Esto significa que si tiene un niño con defectos, no será por la radiación sino por el riesgo que tienen todas las parejas. No obstante, si la radiografía es en la cabeza, boca, tórax o en las extremidades, la mujer se debe poner un delantal de plomo. Si fuera una radiografía abdomino-pélvica, lo más importante es que la radiación absorbida por el útero sea lo menor posible; y si por razones objetivas se tuviera que usar mayor radiación, se debería tener un tipo máximo de 3 rads.

Las mujeres que están embarazadas o pudieran estarlo, deben conocer estos aspectos, y pedir que les indiquen la radiación absorbida en útero. Además, hay que valorar si el motivo por el que se requiere la radiografía puede conllevar más riesgo que la propia radiación.

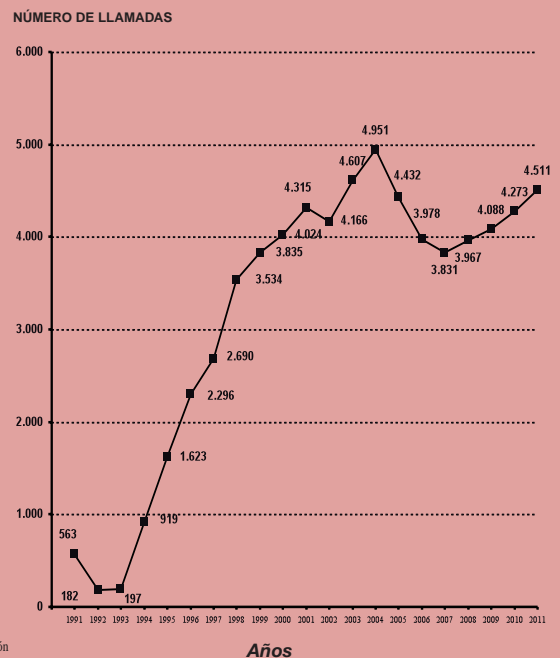
SITE SERVICIO DE INFORMACIÓN TELEFÓNICA PARA LA EMBARAZADA Clasificación de las Llamadas por Motivo de la consulta 2011

Motivo de la Consulta	Nº	%
Problemas Médicos (*)	2.995	54,23 (**)
- Medicamentos	2.256	40,85
- Enfermedades	569	10,30
- Agentes Físicos	170	3,08
Medio Doméstico	628	11,37
- Agentes Químicos	351	6,36
- Agentes Físicos	242	4,38
- Agentes Biológicos	35	0,63
Medio Laboral	195	3,53
- Agentes Químicos	93	1,68
- Agentes Físicos	96	1,74
- Agentes Biológicos	6	0,11
Estilo de Vida	354	6,41
- Alcohol	36	0,65
- Tabaco	17	0,31
- Cafeína	7	0,13
- Drogas	12	0,22
- Alimentación	282	5,11
Otros Motivos	1.351	24,46
- Edad Materna	8	0,14
- Edad Paterna	3	0,05
- Exposición Paterna	60	1,09
- Problema Genético	33	0,60
- Informe General	6	0,11
- Diagnóstico Prenatal	291	5,27
- Lactancia	110	1,99
- Otros	840	15,21
TOTAL MOTIVOS	5.223	100
TOTAL LLAMADAS	4.511	

(*) En estos motivos se solicita que la consulta se realice a través del Médico.

(**) En los últimos años, se viene incrementando este porcentaje, porque en las Comunidades Autónomas que han decidido no apoyar la atención al SITE, que es para profesionales sanitarios, ante ciertos problemas de salud de las embarazadas los médicos les indican que llamen al SITE.

SITE EVOLUCIÓN DEL NÚMERO DE LLAMADAS POR AÑOS

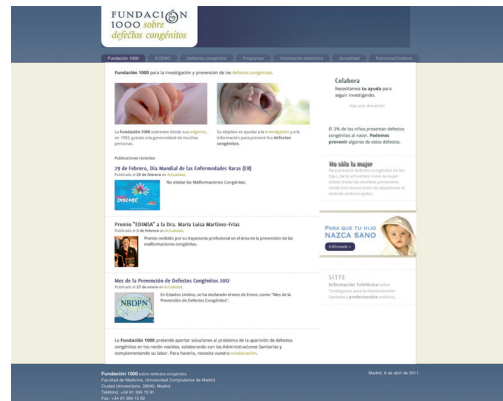


Educar para la Prevención

Las medidas de prevención primaria han seguido difundiéndose en diferentes provincias de todo el país, mediante cursos y conferencias impartidas por los integrantes del grupo del ECEMC. En estas actividades, junto con envíos por correo postal y electrónico, se han repartido alrededor de 13.000 ejemplares de folletos sobre dichas medidas preventivas. Durante el año 2011, los medios de comunicación se han hecho eco de ciertos resultados de la investigación del ECEMC. Entre esos medios nos constan los siguientes: laopiniondezamora.es (dos veces); malagaalminuto.com; no-

ticiasmedicas.es (dos veces); laopiniondemalaga.es; elprovincial.es/Albacete; lacerca.com/noticias/Albacete/ecemc; Tribuna de Albacete Digital; la-verdad.es; globalclm.com/jalbacete; globedia.com; Albacete.portaldetuciudad.com; La Tribuna de Albacete; Noticias Médicas, Noticias Salud.

En la página Web de la Fundación 1000 encontrará mucha información relacionada con el embarazo; sobre todo en relación a medidas preventivas, frecuencias de las diferentes malformaciones (en los Boletines del ECEMC) y en las Hojas Propositus.



Carátula de la web de la Fundación 1000 (www.fundacion1000.es). (En proceso de reforma)

Fundación 1000. Resultado Económico del Ejercicio 2011

INGRESOS:

• Cuotas periódicas y unitarias.....	26.857,51 €
• Ingresos financieros.....	0 €
TOTAL INGRESADO.....	26.857,51 €

GASTOS:

• Ayudas monetarias al ECEMC	9.000,00 €
• Gastos de Personal.....	9.053,92 €
• Amortizaciones, provisiones y otros gastos.....	14.807,93 €

TOTAL GASTOS..... 32.861,85 €

DIFERENCIA..... -6.004,34 €

La Fundación 1000 está contribuyendo, no sólo a la investigación sobre defectos congénitos, sino también a que podamos atender a algunas familias de niños afectados y realizar los estudios correspondientes. Por ello, queremos hacer un llamamiento a todos aquellos que podrían **ser patrocinadores** de esta labor social y sanitaria de la Fundación 1000, siendo copartícipes en que los niños nazcan sanos.

