

Carta de la FUNDACIÓN 1000 sobre defectos congénitos

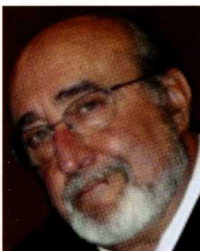
Marzo 2016

Sumario:

- Investigación: avances y novedades.
 - *Identificado el primer paciente del ECEMC con un síndrome de microdelección (pérdida de material genético) en el cromosoma 17q.*
 - *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: Tratamientos crónicos en el embarazo*
 - *Resultados del SITE.*
- Para que nazca sano
 - *Educación para la prevención primaria.*
 - *Resultado Económico del Ejercicio 2015.*
 - *Nuestros recursos.*

Redacción:

Dra. M. L. Martínez-Frías
Facultad de Medicina.
Universidad Complutense.
Dirección de la Fundación 1000:
Isaac Peral 12, 1º B, 28015 Madrid.
Diseño gráfico:
Cristina Bajo y Marisa Domínguez



Queridos amigos de la Fundación 1000

En 1977 tuve la fortuna de conocer a María Luisa Martínez Frías. Yo era, entonces, responsable del modesto Servicio de Pediatría del Hospital Comarcal de Valdepeñas, que era una sección integrada por dos pediatras cuyo trabajo consistía en practicar la humilde rutina clínica de una comarca manchega que apenas rebasaba los 100.000 habitantes. María Luisa llegaba con una propuesta para que participáramos con el recién nacido registro del ECEMC; abriéndonos la posibilidad de colaborar en un trabajo de investigación lleno de perspectivas en el campo de la Dismorfología Clínica, y naturalmente aceptamos.

Recuerdo que le dije a María Luisa (más o menos), aquella bendita tarde: *“me parece tan fantástico tu sueño, que, a pesar de que creo que en España, hoy por hoy, una tarea como esta no tiene el más mínimo futuro, estoy dispuesto a colaborar con toda mi alma en tan notable empeño”*. Craso error; 40 años después, el registro del ECEMC controla más de 3 millones de recién nacidos, y ha producido cientos de publicaciones en revistas científicas de ámbito nacional e internacional del más alto impacto, amén de una relación con muchos grupos internacionales. Esta realidad muestra la ausencia de base para mis dudas iniciales sobre la realización del sueño de María Luisa.

Desgraciadamente, vivimos en el eterno país del desdén y, por ello, no nos han faltado enemigos. ¿Y qué nos importan a nosotros las insidias y la cortedad de miras de algunas personas? Este es el país que obligó a D. Santiago Ramón y Cajal a romper la hucha de Dña. Silveria, su esposa, para acudir al Congreso de la Sociedad Anatómica Alemana de 1889 con sus preparaciones de lo que serían los primeros resultados del primer español en recibir el Premio Nobel de Medicina.

Para obtener el objetivo de la investigación del ECEMC de que los niños nazcan sanos, María Luisa creó: un sistema de vigilancia epidemiológica de malformaciones congénitas en España, basado en un registro que es reconocido en el mundo científico; un servicio de información telefónica gratuito para las madres (SITE), y otro sobre teratógenos para médicos (SITE); amén de otras actividades científicas, y la fructífera colaboración con programas de investigación de élite del sector, tanto en España como fuera de ella. Y en el horizonte siempre la Prevención Primaria.

Paralelamente, el ECEMC emprendió desde sus primeros días, un sistema docente de primer orden para médicos interesados en Dismorfología y Genética Clínica, con reuniones anuales y cursos que, año tras año, cohesionan poderosamente a los médicos que formamos parte del ECEMC, y a los del Grupo Coordinador, cuya sede actual está en el ISCIII. Gracias a esta labor, las malformaciones congénitas han dejado de ser un arcano místico para constituirse en rutina cotidiana clínica y sanitaria para multitud de médicos de nuestro país. Además, las dificultades de financiación, por las que siempre hemos pasado, lo han hecho arduo pero no han conseguido dar al traste con tan ingente tarea porque sabemos que, en España, gana aquel que resiste.

2016 – Héctor Huertas Camacho
Miembro del ECEMC desde 1977.

Pediatra jubilado y sempiterno miembro de la JD de ASEREMAC.

