

Marzo 2003

## Sumario:

- ✓ Investigación: avances y novedades.
  - *Estudios cromosómicos de alta resolución y con técnicas de citogenética molecular.*
  - *Apoyo de la Fundación 1000 a la investigación del ECEMC.*
- ✓ Servicio de Información Telefónica para la Embarazada (SITE).
  - *El problema de las interrupciones del embarazo por defectos congénitos en el feto.*
- ✓ Para que nazca sano.
  - *Educación para la prevención.*
  - *Resultado Económico del Ejercicio 2002.*
  - *Nuestros recursos.*

**Redacción:** Dra. M. L. Martínez-Frías  
Facultad de Medicina. Universidad  
Complutense. 28040 Madrid.  
Tel.: 91 394 15 87 - Fax: 91 394 15 92.  
Diseño gráfico: Cristina Bajo  
y Marisa Domínguez.



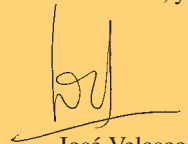
Queridos amigos:

La Fundación 1000 tiene como fin apoyar la producción de conocimientos sobre defectos congénitos, así como la aplicación de los mismos para **que nuestros niños nazcan sanos**. La Fundación Inocente-Inocente coincide con quienes piensan que esta labor debe estar financiada con recursos públicos, pero asumimos que esto no se ha logrado aun al 100% e, incluso, pensamos que cuando eso se logre no será ociosa la aportación complementaria de los particulares. Es un modo de participar más directamente que mediante el pago de los impuestos en algo que nos importa a todos.

La Fundación 1000 no cuenta con recursos propios para realizar su apoyo a la investigación en las alteraciones que pueden sufrir los embriones y los fetos, así como al asesoramiento a los médicos y a las futuras madres. Por ello, ha de trabajar permanentemente para captar suscripciones y donativos de personas y entidades que se identifican con su misión sanitaria. La respuesta que viene teniendo en esa campaña continua es un generoso goteo de aportaciones que forman cada año un estimable pero insuficiente fondo. La Fundación Inocente-Inocente ha tenido en dos ocasiones (1997 y 2000) la oportunidad de concentrar en una noche la comunicación al público de las preocupaciones de la Fundación 1000 y la recepción de una avalancha de donativos. Esto es posible por la eficacia de la televisión, desde luego, pero también por que el mensaje fue entendido por nuestros telespectadores y movió sus voluntades.

Todos sabemos que las causas más fáciles de comunicar son las que se encarnan en personas visibles y audibles. La causa de la Fundación 1000 es la de quienes aun no han nacido, de modo que parece difícil de transmitir. Sin embargo, es una causa convincente y conmovedora. **La inteligencia nos dice que no hay nada tan racional en asuntos de salud como la prevención. Y el corazón nos advierte que no hay causa más estimable que la de poner voz a la de quienes no tienen voz: los que van a nacer.**

La Fundación Inocente-Inocente lo ha comprendido y sentido así y se honra colaborando a que lo comprenda y lo sienta igualmente la sociedad española. No podía ser de otro modo: la palabra "inocente", en una de sus acepciones tradicionales, significa niño que aun carece de discernimiento, y nadie más inocente que quien está por nacer.



José Velasco  
Presidente Fundación Inocente-Inocente

## *Estudios cromosómicos de alta resolución y con técnicas de citogenética molecular*

Las técnicas para el estudio de los cromosomas han evolucionado espectacularmente, debido a la posibilidad de estudiar cromosomas muy largos que tienen hasta 850 bandas. Además, se pueden aplicar técnicas de citogenética molecular denominadas *hibridación fluorescente in situ* (o FISH, que son sus siglas en inglés). Con FISH, se puede marcar en color fluorescente una zona concreta más o menos grande, incluso críptica, de un determinado cromosoma, o algún cromosoma completo. De esta forma, podemos confirmar hallazgos anómalos que incluso en cromosomas de alta resolución no son muy cla-

ros, identificar el origen de zonas extra de ciertos cromosomas, o determinar si hay una alteración que es invisible con las otras técnicas.

Basados en nuestra propia experiencia, consideramos que, incluso en niños malformados que tengan un informe con cariotipo normal, si éste no es de alta resolución, se le debería repetir con las técnicas actuales. En muchos casos se identificarán alteraciones que no eran visibles con las técnicas anteriores.

---

*A todo niño que nace con defectos congénitos se le debería hacer, al menos, un cariotipo de alta resolución (550-850 bandas).*

---

Por otro lado, hoy día no hay justificación para no hacer este tipo de estudios a todo niño que nazca con malformaciones.

### *Apoyo de la Fundación 1000 a la investigación del ECEMC*

**D**urante el año 2002, el ECEMC recibió de la Fundación 1000 una ayuda económica de 18.000 €. Sin embargo, con la finalización de las transferencias sanitarias en este año, y aunque el ECEMC ha establecido convenios de colaboración con la mayoría de las Comunidades Autónomas, muchas de ellas no pudieron realizar la aportación económica dentro del ejercicio del 2002, por lo que se finalizó el año con déficit. Por este motivo, ante la solicitud del ECEMC a la Fundación 1000, se le otorgó una aportación extraordinaria de 24.000 €.

Como siempre, con la ayuda recibida de la Fundación 1000 se ha contribuido al mantenimiento de la actividad del ECEMC, se ha colaborado en la realización del Boletín del ECEMC y de la Reunión Científica Anual que tuvo lugar en Oviedo. Además, hemos podido hacer el estudio

con cromosomas de alta resolución a ciertas familias que acudieron a nosotros sin diagnóstico.

En cuanto a los resultados de la investigación(\*), este año hemos querido que la parte más importante de ellos llegara a nuestros profesionales sanitarios. Para ello, se han finalizado y se han publicado diez trabajos en el *“Boletín del ECEMC: Revista de Dismorfología y Epidemiología”*. Este Boletín tiene tan buena acogida que se ha debido incrementar la tirada a 7.000 ejemplares que se reparten gratuitamente a ginecólogos y pediatras de todo el país, y a otros profesionales médicos que nos lo solicitan.

Por otra parte, se ha publicado en la revista Americana *Am J Med Genet* [2002; 113:218-224] un trabajo sobre una rara anomalía cromosómica.

(\*) Si alguien está interesado en estos trabajos, puede solicitarlos a la Dra. M.L. Martínez-Frías.



Teléfono del SITE: **91 387 75 35**

Lunes a Viernes de 9 a 15 horas.

Con la colaboración del Real Patronato sobre Discapacidad y una ayuda del Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales. Por Solidaridad Otros Fines de Interés Social.

## Casos del SITE: El problema de las interrupciones del embarazo por defectos congénitos en el feto

Con relativa frecuencia se reciben llamadas en el SITE de parejas que habiendo hecho una interrupción de una gestación porque en el feto se detectó alguna malformación, están planificando un nuevo embarazo y nos preguntan por el riesgo que tienen de que el problema se repita de nuevo. En la inmensa mayoría de los casos la respuesta es que no podemos saberlo. La razón es porque, salvo honrosas excepciones de ciertos hospitales, los fetos abortados no se estudian ni desde el punto de vista anatómopatológico ni citogenético y mucho menos radiológico. Por tanto, no es posible conocer la severidad de la malformación detectada ecográficamente, ni si era el único defecto presente en el feto o se asociaba a otros defectos en otros órganos. Tampoco podemos saber si tenía un síndrome determinado, ni si los defectos eran debidos a alguna alteración cromosómica más o menos críptica, o a un factor externo al que hubiera estado expuesta la madre. Como en cada una de esas situaciones el potencial riesgo de repetición varía enormemente, no podemos saber cuál es el de cada pareja en concreto. Pero ese desconocimiento no sólo es para el riesgo de repetición en otros embarazos de la pareja, sino para los futuros hijos de sus hijos sanos ya nacidos, o que nazcan sanos posteriormente. Y lo más frustrante es que muchas mujeres no entienden esta respuesta, porque nadie se lo explicó antes.

Ante la detección de la existencia de malformaciones fetales, los padres deben recibir (y deben pedir) una detallada y clara

explicación de las mismas, así como de las limitaciones para identificar otros defectos que pueden tener las técnicas utilizadas. Y una de las cosas que se les debe explicar es si hay, o no, posibilidad de estudiar el feto tras la interrupción de la gestación, y sus implicaciones en cada caso. Hay que tratar de hacer comprender a todo el mundo, incluso (aunque parezca imposible) a los profesionales implicados, que cuando una pareja recibe la información de que el feto tiene malformaciones, se enfrenta a una situación tremendamente dolorosa y difícil de asumir. Además, esa información les lleva ineludiblemente a la encrucijada de tener que decidir entre dos únicas opciones: asumir lo que supone el nacimiento de un niño malformado, o decidir interrumpir el embarazo. Y ambas son muy difíciles y muy dolorosas. Además, si no se les informa adecuadamente sobre las futuras implicaciones que tendrá no estudiar el feto, el sufrimiento de esa decisión se planteará de nuevo cuando, una vez superado el problema, decidan tener otro hijo y se pregunten si se puede repetir la dura situación ya vivida.

Los padres que se han enfrentado a estas situaciones y los que puedan enfrentarse a las mismas, deberían exigir a las autoridades sanitarias que se estructure la fórmula adecuada que les asegure que esos fetos malformados sean estudiados adecuadamente.

### SITE

#### SERVICIO DE INFORMACIÓN TELEFÓNICA PARA LA EMBARAZADA

Clasificación de las llamadas por motivo de la consulta

2001

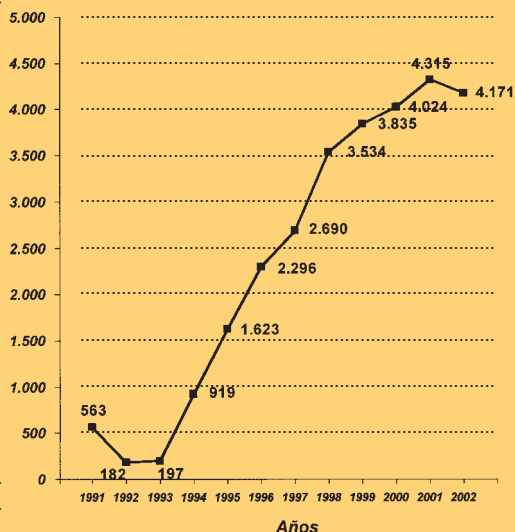
Motivo de la Consulta	N.º	%
<b>Problemas Médicos (*)</b>	<b>2.122</b>	<b>40,78</b>
- Medicamentos	1.487	28,58
- Enfermedades	467	8,98
- Agentes Físicos	168	3,23
<b>Medio Doméstico</b>	<b>490</b>	<b>9,42</b>
- Agentes Químicos	279	5,36
- Agentes Físicos	189	3,63
- Agentes Biológicos	22	0,42
<b>Medio Laboral</b>	<b>159</b>	<b>3,06</b>
- Agentes Químicos	105	2,02
- Agentes Físicos	51	0,98
- Agentes Biológicos	3	0,06
<b>Estilo de vida</b>	<b>197</b>	<b>3,79</b>
- Alcohol	26	0,50
- Tabaco	30	0,58
- Cafeína	9	0,17
- Drogas	21	0,40
- Alimentación	111	2,13
<b>Otros Motivos</b>	<b>2.235</b>	<b>42,96</b>
- Edad Materna	37	0,71
- Exposición Paterna	45	0,86
- Problema Genético	111	2,13
- Informe General	143	2,75
- Diagnóstico Prenatal	245	4,71
- Lactancia	34	0,65
- Otros	1.620	31,14
<b>TOTAL MOTIVOS</b>	<b>5.203</b>	<b>100</b>
<b>TOTAL LLAMADAS</b>	<b>4.171</b>	

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

### SITE

#### EVOLUCIÓN DEL NÚMERO DE LLAMADAS POR AÑOS

NÚMERO DE LLAMADAS



## Educar para la prevención

El programa "Para que nazca sano" ha seguido difundiéndose mediante el curso de Prevención de Deficiencias del Real Patronato sobre Discapacidad. En el año 2002, se impartió este curso en el INICO (Universidad de Salamanca), en la Universidad de Jaén, en la Universidad de Verano de Cantabria, en el Colegio de Farmacéuticos de Asturias y en Guatemala.

Se han repartido más de 10.000 ejemplares de los 3 folletos de la Fundación 1000 con información sobre medidas preventivas y de la campaña "para que nazca sano", así como de los del SITE y del ácido fólico.

Durante el año 2002, los medios de comunicación han seguido difundiendo los conocimientos científicos encaminados a la prevención primaria de defectos congénitos, tanto mediante noticias, como con artículos, aunque en la mayoría de los casos fueron entrevistas a María Luisa Martínez-Frías. Nos consta la colaboración de los medios que se relacionan seguidamente: **Radio:** La COPE (en dos ocasiones), Radio Vetusta de Oviedo, y Canal

ONCE de Onda Cero. **Televisión:** Madrid Directo de Telemadrid. **Revistas:** Revista Madrigal de la Fundación Síndrome de Down. Revista Polibea.

La página web de la Fundación ([www.fundacion1000.es](http://www.fundacion1000.es)) ofrece información sobre su origen y actividades y recoge especialmente una serie de recomendaciones de salud para prevenir la aparición de defectos congénitos en los recién nacidos. Estos están englobados en un programa promovido por el Real Patronato sobre Discapacidad, titulado "Para que Nazca Sano". El sitio cumple los criterios de accesibilidad a la web y existe una versión para navegación en modo sólo texto, destinada a facilitar el acceso a la información.

La página está siendo muy visitada. De hecho, a finales del año 2001, recibía unas 1000 visitas al mes, y en el último trimestre del año 2002, la media de visitas por mes era superior a 6700. Igualmente, se ha ampliado la procedencia, recibándose de todo el mundo, como puede apreciarse en las estadísticas de la propia web.



Carátula de la web de la Fundación 1000 ([www.fundacion1000.es](http://www.fundacion1000.es)).

## Fundación 1000. Resultado Económico del Ejercicio 2002

### INGRESOS:

• Aportaciones FIJAS.....	51.288,06
• Aportaciones AMIGOS .....	8.319,49
• Ingresos Financieros.....	1.860,70
<b>TOTAL INGRESADO .....</b>	<b>61.468,25</b>

### GASTOS:

• Promoción de la Fundación y campaña educativa....	15.779,85
• Gastos Generales y de Administración .....	3.865,67
• Personal .....	14.735,89
• Patrocinio al ECEMC.....	42.070,84
• Impuesto sobre sociedades.....	130,25

**TOTAL GASTOS .....** **76.582,50**

**RESULTADO NEGATIVO DEL EJERCICIO .....** **-15.114,25**

### Nuestros Recursos: Julio 1992 - Diciembre 2002

