

# Carta de la FUNDACIÓN 1000 sobre defectos congénitos

Marzo 2005

## Sumario:

- ✓ Editorial: Hacia una prevención amplia.
- ✓ Investigación: avances y novedades.
  - Efectos del sobrepeso y la obesidad sobre el desarrollo embrionario.
  - Apoyo de la Fundación 1000 a la investigación del ECEMC.
- ✓ Servicio de Información Telefónica para la embarazada (SITE).
  - Información que se debe ofrecer sobre los riesgos de un uso inadecuado de la píldora postcoital.
- ✓ Para que nazca sano.
  - Educar para la prevención.
- ✓ Resultado Económico del Ejercicio 2004.
  - Nuestros recursos.

## Redacción y Edición:

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.



## Hacia una prevención amplia

Queridos amigos:

Agradezco la hospitalidad de la Fundación 1000 y de su Directora, la Doctora Martínez-Frías, que me han ofrecido esta página inicial de su órgano de expresión para compartir alguna perplejidad sobre eso que venimos llamando prevención. A diferencia de otros invitados anteriores, reputados especialistas médicos, investigadores, o responsables públicos sanitarios, poco o nada voy a poder aportar sobre las cuestiones médicas o sanitarias conectadas con el objeto de la Fundación 1000. Carezco de la mínima cualificación para ello, por lo que me limitaré a aquello sobre lo que tengo alguna noción o, mejor, noticia.

En estos momentos –primera semana de febrero de 2005- se trabaja en Nueva York, en el seno de la ONU, en los preparativos de lo que podrá ser en el futuro una Convención Internacional sobre los derechos de las personas con discapacidad. Será –si finalmente se hace efectivo- el primer instrumento internacional jurídicamente vinculante de escala mundial dedicado a la protección amplia e integral de los derechos de estas personas, un 10%, al menos, de la población. Pues bien, por lo que parece, dicha Convención va a omitir cualquier mención a la prevención de las deficiencias o de la discapacidad. No es un descuido o una imprevisión, no, se trata de una omisión deliberada.

Determinadas personas, no hay por qué ocultarlo, sobre todo en el movimiento asociativo articulado de la discapacidad, mantienen reservas respecto de la prevención médica de las discapacidades, tal como se ha venido conociendo. No es el momento de entrar aquí en examinar los fundamentos filosóficos, éticos y políticos en los que basan tales reparos. Prevenir, en esa concepción, lleva implícito el juicio de que aquello que se trata de evitar es malo o, al menos, no deseable. Es un juicio negativo tácito acerca de las personas que, por no haber sido objeto de prevención, presentan *ahora* una discapacidad. Se entiende que algunas de estas personas puedan no ver con buenos ojos el dispositivo preventivo que les dice que lo que son o presentan no es deseable.

Ante esto, que ya deja sentir sus efectos prácticos, por ejemplo, en el hecho de que la Convención de la ONU ni siquiera aborde la prevención, se cambia la perspectiva y se habla de prevención amplia: de evitar la generación de entornos, prácticas y actitudes discapacitantes. En esta visión, la discapacidad no es tanto un hecho personal como una situación inducida por el entorno. Preveengamos entonces los entornos hostiles.

Se trata de ideas nuevas, o poco conocidas, todavía, pero son índice de un debate moral que está lejos de haber concluido.

Luis Cayo Pérez Bueno  
Director Ejecutivo del CERMI Estatal

## *Efectos del sobrepeso y la obesidad sobre el desarrollo embrionario*

Hay varias situaciones que deben ser conocidas por las mujeres en edad reproductiva. Primero, que todas las parejas tienen, en cada embarazo, alrededor de un 5-6% de que el hijo presente defectos congénitos físicos y/o psíquicos. Este es un riesgo general que afecta a todas las poblaciones. Segundo, que el sobrepeso y la obesidad de la mujer cuando se queda embarazada, es también un factor de riesgo para el desarrollo del futuro hijo. Tercero, que es muy frecuente que las mujeres embarazadas tengan alteraciones de la glucosa durante el segundo trimestre del embarazo, llamada diabetes gestacional, que se suele controlar con dieta o con un tratamiento con insulina. En este grupo de mujeres con diabetes gestacional se viene midiendo una frecuencia de niños con defectos congénitos que es mayor que la que se observa en las mujeres que no tuvieron esa diabetes gestacional. Por último, que las mujeres con diabetes mellitus tienen más riesgo para niños con malformaciones congénitas.

En un reciente trabajo que se ha realizado en el ECEMC (que está en prensa\*), hemos constatado que la mayor frecuencia para defectos congénitos identificada en las madres con diabetes gestacional es exclusivamente en función de aquellas mujeres que al quedarse embarazadas tenían sobrepeso u obesi-

dad (1). La razón es posiblemente debida a que muchas de las madres con ese sobrepeso/obesidad, tuvieron una diabetes mellitus no detectada, ya que la obesidad es una característica relacionada con diabetes mellitus.

Por tanto, las mujeres en edad reproductiva deberían cuidar su dieta y si tuvieran sobrepeso, antes de buscar un embarazo deberían acudir a un endocrino para que evalúe su metabolismo de la glucosa y establezca las pautas necesarias tanto de tratamiento como nutricionales, antes de quedarse embarazada. De esta forma, podrán disminuir su riesgo para defectos congénitos en sus hijos, favoreciendo que nazcan sanos.

Estos resultados científicos favorecen la prevención primaria a través del cuidado del estado de salud de la madre, para que ese primer entorno embrionario no le sea "hostil".

(1) Para calcular el sobrepeso se hace mediante el llamado índice de masa corporal (IMC) de la siguiente forma: peso en kilos partido por la estatura en metros al cuadrado ( $\text{kg}/\text{metros}^2$ ). Los valores comprendidos entre 21-24 se consideran como peso adecuado, entre 25 y 29,99 sobrepeso, y 30 o más obesidad.

\* Martínez-Frías y cols. Pregestational Maternal Body Mass Index Predicts an Increased Risk of Congenital Malformations in Infants of Mothers with Gestational Diabetes. *Diabetic Medicine* (En prensa).

---

*El sobrepeso y la obesidad de la mujer cuando se queda embarazada, puede ser un factor de riesgo para el desarrollo del embrión*

---

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

**D**urante el año 2004, el ECEMC recibió de la Fundación 1000 una ayuda económica de 18.000 €. Además, recibió el presupuesto de tres donaciones, una de la compañía C&A y dos de la Fundación Raúl González Salas que se entregaron a la Fundación 1000 con destino, para que el ECEMC desarrolle tres proyectos de investigación. En cumplimiento de uno de los objetivos de la Fundación 1000, con la ayuda recibida en este año se ha contribuido al mantenimiento de la actividad del ECEMC, a la realización del Boletín del ECEMC y de la Reunión Científica Anual que tuvo lugar en Zamora. Esta reunión incluyó un curso de "Actualización sobre Defectos Congénitos" que fue acreditado por el Ministerio de Sanidad y Consumo, con 2,5 créditos de educación médica continuada. Al igual que el año pasado, se han podido realizar el estudio con cromosomas de alta resolución a alguna de las familias que acudieron al ECEMC en busca de un diagnóstico para sus hijos nacidos con defectos congénitos.

En cuanto a los resultados de la investigación patrocinados por la Fundación 1000 (\*), este año hemos seguido publicando una parte importante en revistas españolas

para hacer llegar la información en forma más directa y asequible a nuestros profesionales sanitarios. Así, se han publicado siete trabajos en el "*Boletín del ECEMC: Revista de Dismorfología y Epidemiología*". Este Boletín tiene una tirada de 7.000 ejemplares que se reparten gratuitamente a ginecólogos y pediatras de todo el país, y a otros profesionales médicos que lo solicitan. Se han publicado, además, un trabajo en la revista *Medicina Clínica (Barcelona)*, sobre la frecuencia en España y por comunidades autónomas, de una mutación relacionada con el metabolismo en el que interviene el ácido fólico. Otro trabajo sobre una alteración cromosómica críptica en la revistas *Anales Españoles de Pediatría*, y dos trabajos en la revista *American Journal of Medical Genetics*, uno de ellos sobre el riesgo para defectos congénitos que implica la ingestión de diferentes cantidades de bebidas alcohólicas durante el embarazo. El otro sobre la variación de la frecuencia de una anomalía de la salida del meato urinario en niños (hipospadias) en nuestro país.

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



Teléfono del SITE: **91 822 24 36 NUEVO TELÉFONO**

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: Información que se debe ofrecer sobre los riesgos de un uso inadecuado de la píldora postcoital*

Desde que el Ministerio de Sanidad y Consumo aprobó en el año 2001 la utilización de la "píldora postcoital" o "píldora del día después", el número de llamadas al SITE porque el embarazo había seguido adelante a pesar de haber tomado ese fármaco, ha ido aumentando paulatinamente. Por ello, creemos que es conveniente llamar la atención sobre varios aspectos.

Ante todo, es importante insistir en que la píldora postcoital es un método anticonceptivo **de emergencia**. Es decir, que se debe emplear sólo en situaciones puntuales, en las que ha habido una relación sexual sin protección con riesgo de embarazo y nunca como método anticonceptivo habitual. Porque, por un lado, la píldora postcoital (a diferencia del preservativo) no impide el contagio de enfermedades que se transmiten por vía sexual (SIDA, hepatitis B, hepatitis C, gonococia, tricomoniasis, etc). Por otro lado, porque se tiene que utilizar antes de que transcurran 72 horas después de la relación sexual sin protección. Además, si como parece, uno de sus posibles mecanismos de acción es impedir la ovulación, hay que insistir en que la mayor eficacia se obtendría sobre la mitad del ciclo (como promedio, catorce días después de la fecha de la última regla). Por último, y no menos importante, hay que considerar que, según algunas publicaciones científicas (y así consta en el prospecto

de los dos preparados comerciales que se utilizan en España), podría existir un incremento del riesgo para embarazo ectópico tras el fallo de este método, que puede ocurrir cuando se hace un uso inadecuado de esta píldora. A pesar de que no se ha cuantificado la frecuencia de ese efecto adverso (y aun asumiendo que fuera un riesgo pequeño), es importante que sea conocido por las usuarias puesto que puede conllevar situaciones de gravedad, con riesgo para la vida de la paciente, o de que afecte a su fertilidad posterior. El médico que prescribe, o el farmacéutico que dispensa, estos fármacos deben conocer estos efectos y advertir a la mujer. Debe informársele de que si a pesar de la toma de la píldora se quedara embarazada (con prueba de embarazo positiva), y en los días o semanas posteriores a la toma de la píldora tuviera dolor abdominal (que puede ser un signo de embarazo ectópico), debe acudir inmediatamente a urgencias para realizar el diagnóstico y el tratamiento de esta complicación de forma precoz.

Por todo lo expuesto, es esencial concienciar a la población en edad fértil de que debe tener una sexualidad responsable con el fin de evitar no sólo la elevada tasa de embarazos no deseados que existe en nuestro país, sino también problemas sanitarios tan importantes como el SIDA o la hepatitis C.

### SITE

#### SERVICIO DE INFORMACIÓN TELEFÓNICA PARA LA EMBARAZADA

Clasificación de las llamadas por motivo de la consulta

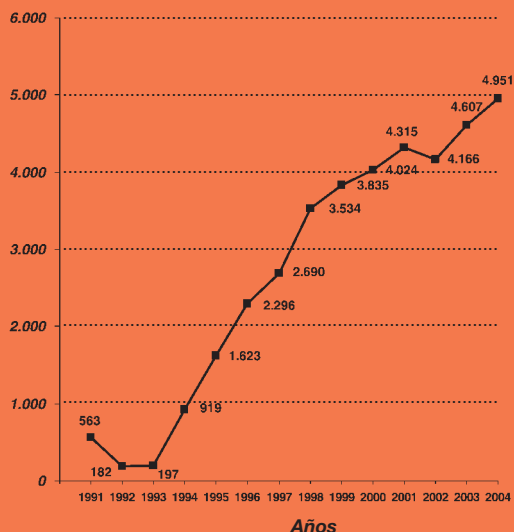
Motivo de la Consulta	2003	
	N.º	%
<b>Problemas Médicos (*)</b>	<b>2.726</b>	<b>44,00</b>
- Medicamentos	2.016	32,54
- Enfermedades	512	8,26
- Agentes Físicos	198	3,20
<b>Medio Doméstico</b>	<b>667</b>	<b>10,77</b>
- Agentes Químicos	337	5,44
- Agentes Físicos	288	4,65
- Agentes Biológicos	42	0,68
<b>Medio Laboral</b>	<b>234</b>	<b>3,78</b>
- Agentes Químicos	154	2,49
- Agentes Físicos	78	1,26
- Agentes Biológicos	2	0,03
<b>Estilo de vida</b>	<b>278</b>	<b>4,49</b>
- Alcohol	45	0,73
- Tabaco	36	0,58
- Cafeína	10	0,16
- Drogas	26	0,42
- Alimentación	161	2,60
<b>Otros Motivos</b>	<b>2.290</b>	<b>36,97</b>
- Edad Materna	23	0,37
- Edad Paterna	2	0,03
- Exposición Paterna	39	0,63
- Problema Genético	69	1,11
- Informe General	34	0,55
- Diagnóstico Prenatal	277	4,47
- Lactancia	91	1,47
- Otros	1.755	28,33
<b>TOTAL MOTIVOS</b>	<b>6.195</b>	<b>100</b>
<b>TOTAL LLAMADAS</b>	<b>4.951</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 y otras acciones formativas del Real Patronato sobre Discapacidad. Se han seguido repartiendo 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. Estimamos que se habrán repartido más de 16.000.

Durante el año 2004, 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:** Radio Nacional (en dos ocasiones), Radio Autónoma de Galicia, Onda Cero de Zamora, COPE de Zamora, Onda Cero (tres ocasiones). **Televisión:** Antena 3, TVE2 (en dos ocasiones), Canal 4

Zamora. **Prensa diaria escrita:** **Revistas:** Revista Ser Padres; Revista CUANTER, IMSERSO; Accesible; Jano-On-Line. **Periódicos:** Nueva España de Asturias; Diario Médico (tres ocasiones); elmundosalud.com; El Mundo, El País (Andalucía); Diario Jaén; El día de Valladolid; Diario de León; Expansión, El País; La Opinión de Zamora.

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, con una versión para navegación en modo sólo texto.

La página está siendo muy visitada, con entradas procedentes de muchos países, 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 2004

### INGRESOS:

• Cuotas periódicas y unitarias .....	44.292,57
• Subvenciones y donaciones.....	33.500,00
• Ingresos financieros.....	624,23
<b>TOTAL INGRESADO .....</b>	<b>78.416,80</b>

### GASTOS:

• Ayudas monetarias al ECEMC .....	57.500,00
• Gastos de personal.....	15.250,02
• Amortizaciones, provisiones y otros gastos .....	15.276,39
• Gastos extraordinarios .....	12,53
<b>TOTAL GASTOS .....</b>	<b>88.038,94</b>

<b>EXCEDENTE NEGATIVO DEL EJERCICIO.....</b>	<b>-9.622,14</b>
--	------------------

Durante el año 2004 disminuyeron las aportaciones fijas, porque varios patrocinadores (de la industria farmacéutica) anularon su colaboración.

Dada la gran labor que viene realizando la Fundación 1000, que está permitiendo que podamos atender a aquellas familias de niños afectados para las que, en muchas ocasiones, no tendríamos presupuesto, queremos hacer un llamamiento a todos aquellos que podrían ser patrocinadores de esta labor social de la Fundación 1000, y coparticipes de que los niños nazcan sanos.

### Nuestros Recursos: Julio 1992 - Diciembre 2004

