

Carta de la FUNDACIÓN 1000 sobre defectos congénitos

Marzo 2006

Sumario:

- ✓ Investigación: avances y novedades.
 - *Diagnóstico genético en un caso con síndrome Dyggve-Melchior-Clausen (DMC), con una mutación de posible origen español.*
 - *Apoyo de la Fundación 1000 a la investigación del ECEMC.*
- ✓ Servicio de Información Telefónica para la embarazada (SITE).
 - *Vacunas, embarazo y mujeres inmigrantes.*
- ✓ Para que nazca sano.
 - *Educación para la prevención.*
 - *Resultado Económico del Ejercicio 2005.*
 - *Nuestros recursos.*

Redacción:

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



Editorial

Queridos amigos:

Quisiera aprovechar esta oportunidad que me brinda la Fundación 1000 para enviar un saludo a los colaboradores y patrocinadores de la Fundación pero, sobre todo, para agradecerles profundamente desde la Federación Española de Enfermedades Raras, el apoyo a la investigación en el área de las anomalías congénitas, que esa fundación presta. Como es de sobra conocido, en el seno de las anomalías congénitas, existe un amplio grupo de ellas que pueden ser reconocidas como enfermedades de baja prevalencia, también denominadas enfermedades raras, por eso agradezco la invitación y quiero desde estas líneas brindar todo el apoyo de nuestro colectivo a su fundación.

En la lucha, que nuestra propia Federación también mantiene, por alcanzar unos niveles de atención sanitaria adecuados, así como garantizar el acceso a un diagnóstico que no se dilate en el tiempo y la búsqueda de tratamientos para nuestras enfermedades, la labor desarrollada por la Fundación 1000, es una ayuda encomiable para todas las familias que cuentan en su seno con algún hijo o hija afectado por alguna de estas patologías. Además la Fundación 1000 cubre un espacio que no está en estos momentos defendido por ninguna otra organización ni institución, y que no es otro que el de promover actividades orientadas a la prevención, pero también en la tarea de ganar conocimientos y poder facilitar la mejora de la calidad de vida, añorada por las familias y los propios afectados.

Sin duda el sufrimiento de ver nacer un hijo con una patología de la cual los padres, en la mayoría de los casos, nunca antes habían oído hablar de ella y que supone un difícil reconocimiento y diagnóstico, entraña cargas emocionales y afectivas adicionales al problema que sólo los familiares conocen de forma plena. Al mismo tiempo, la presión sobre el profesional, que tiene que dar respuestas a los interrogantes de futuro que se plantean sobre los padres, complica la situación y añaden mayores dificultades a la propia existencia de la enfermedad.

Por todo ello, la actividad que la Fundación 1000 desarrolla, apoyada por los servicios del Estudio Colaborativo Español sobre Malformaciones Congénitas, así como por el Servicio de Información Telefónica para la embarazada y el Servicio de Información sobre Teratógenos, suponen un fantástico abanico de posibilidades para hacer frente a la tarea de prevenir aquellas anomalías sobre las que hoy sabemos algo sobre su etiología. Lamentablemente, los conocimientos científicos no llegan a todas las posibles enfermedades que se pueden presentar y es por ello que el esfuerzo de los profesionales que colaboran con la Fundación 1000 así como la de sus socios, además de ser de alto contenido científico, merecen todo el reconocimiento desde la propia FEDER.

Solamente me queda animaros a todos a seguir colaborando con esta importante labor y a unir los esfuerzos en un futuro ya realidad en acciones conjuntas entre organizaciones y fundaciones que persiguen aspectos complementarios sobre un conjunto de patologías que tienen problemas similares.

Un fuerte abrazo y ánimo a todos.

Moisés Abascal
Presidente de FEDER

Diagnóstico genético en un caso con síndrome Dyggve-Melchior-Clausen (DMC), con una mutación de posible origen español

Con la ayuda de la Fundación 1000, sobre Defectos Congénitos, hemos podido estudiar el caso de un niño con el síndrome de DMC. Este, consiste en una displasia ósea evolutiva, ya que los niños al nacer no presentan ningún problema físico, pero a los pocos meses o, incluso, en los dos o tres primeros años de vida, muestran una serie de alteraciones esqueléticas que incluyen, estatura muy baja (enanismo), tórax ancho y protruyente, problemas en las caderas y otras articulaciones que, en muchos casos les impiden caminar. La cabeza es muy pequeña (microcefalia), y pueden tener retraso mental desde leve a muy profundo. El síndrome está causado por un gen autosómico recesivo, lo que implica que sus padres son portadores de la mutación, y el niño recibió la mutación tanto de su padre como de su madre.

Los estudios moleculares de síndromes genéticos raros, permiten también indagar el origen de las mutaciones

A través del ECEMC, los investigadores extranjeros que habían identificado el gen del síndrome, hicieron el estudio molecular de este niño. El resultado confirmó el diagnóstico, lo que permitió una adecuada información a la familia.

Además, la mutación que tenía uno de los padres, es muy poco frecuente, habiéndose descrito sólo en dos o tres casos de países por los que estuvo la expedición de Magallanes; esto llevó a sus autores a sugerir

que esa mutación pudo ser diseminada por los integrantes de esta expedición de origen español. Esos aspectos, junto con la baja frecuencia del síndrome y que puede confundirse clínicamente con otros (como el síndrome de Morquio), nos hace pensar que es posible que existan más casos en España que no hayan sido diagnosticados.

Apoyo de la Fundación 1000 a la investigación del ECEMC

Durante el año 2005, el ECEMC en cumplimiento de uno de los objetivos de la Fundación 1000, 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 Alicante. Además, hemos podido hacer el estudio con cromosomas de alta resolución a alguna de las cerca de 80 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 publicado un nuevo número de la revista "*Boletín del ECEMC: Revista de Dismorfología y Epidemiología*". Esta 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, dos trabajos en la revista *Medicina Clínica (Barcelona)*, uno sobre la evolución de la frecuencia de tratamientos de fertilidad, partos múltiples y cesáreas en España, [2005;124:132-139], y otro sobre el consumo de tabaco durante el embarazo en España y su evolución secular [2005;124:86-92], cuyos resultados mostraron que el 30% de las mujeres embarazadas fuman. Por otra parte, se ha publicado en la revista *American Journal of Medical Genetics* [2005; 132A:41-48] un trabajo sobre cuatro niños con un raro síndrome, que se ha descrito en muy pocos casos y todos con antecedentes familiares españoles.

(*) Si alguien está interesado en estos trabajos, puede solicitarlos al ECEMC (Teléfono: 91 822 24 24)



Teléfono del SITE: **91 822 24 36**

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: Vacunas, embarazo y mujeres inmigrantes

Cuando durante una gestación la mujer sufre por primera vez alguna infección, existe la posibilidad de que llegue al embrión y el feto, pudiendo ocasionar abortos, malformaciones congénitas y/o muertes fetales. Sin embargo, el desarrollo de las vacunas y las campañas de vacunación de la población han supuesto no sólo el control e, incluso, la erradicación de algunas enfermedades infecciosas, sino la prevención de defectos congénitos.

Aunque en España la gran mayoría de la población está vacunada, últimamente se viene detectando un incremento de casos de ciertas infecciones, como la rubéola, que se atribuyen al colectivo de población inmigrante. Este está constituido por personas jóvenes procedentes de países con precarios sistemas sanitarios. Por ello, algunos servicios de salud están aconsejando que estas personas reciban las vacunas correspondientes en su primer contacto con el sistema sanitario español,

independientemente del motivo por el que consulten. Sin embargo, en el SITE, se ha constatado que a las mujeres que se les indica que deben vacunarse, preguntan cuanto tiempo deben esperar tras la vacunación para quedarse embarazadas, y los riesgos para el bebé si se vacunan durante un embarazo aún no conocido.

En general, y como medida tranquilizadora, se sugiere esperar unos 28 días para buscar un embarazo. Sin embargo, esta espera es necesaria sólo para ciertas vacunas como las de la rubéola, la parotiditis, el sarampión y la varicela, que, aunque no se ha detectado que incrementen el riesgo para el bebé si se administran durante el embarazo, por precaución se deben evitar en las mujeres embarazadas. Por ello, toda mujer que planifica un embarazo debería conocer, mediante un análisis de sangre, si está o no inmunizada y, en su caso, vacunarse antes de buscar un embarazo.

SITE

SERVICIO DE INFORMACIÓN TELEFÓNICA PARA LA EMBARAZADA

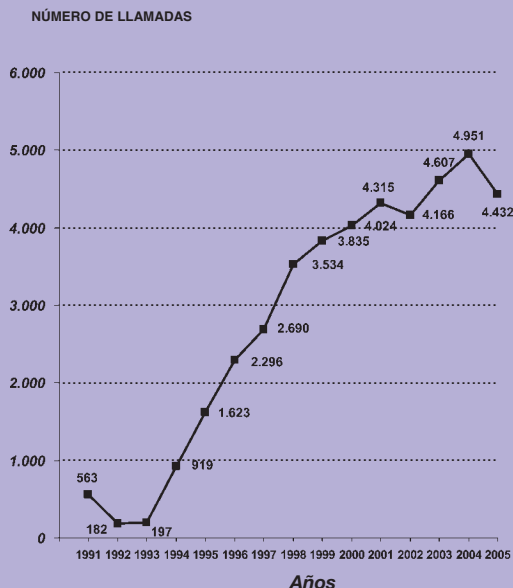
Clasificación de las llamadas por motivo de la consulta

Motivo de la Consulta	2005	
	N.º	%
Problemas Médicos (*)	2.518	45,74
- Medicamentos	1.840	33,42
- Enfermedades	499	9,06
- Agentes Físicos	179	3,25
Medio Doméstico	666	12,10
- Agentes Químicos	361	6,56
- Agentes Físicos	267	4,85
- Agentes Biológicos	38	0,69
Medio Laboral	194	3,52
- Agentes Químicos	119	2,16
- Agentes Físicos	70	1,27
- Agentes Biológicos	5	0,09
Estilo de vida	212	3,85
- Alcohol	19	0,35
- Tabaco	13	0,24
- Cafeína	7	0,13
- Drogas	19	0,35
- Alimentación	154	2,80
Otros Motivos	1.915	34,79
- Edad Materna	7	0,13
- Edad Paterna	1	0,02
- Exposición Paterna	36	0,65
- Problema Genético	86	1,56
- Informe General	26	0,47
- Diagnóstico Prenatal	500	9,08
- Lactancia	101	1,83
- Otros	1.158	21,04
TOTAL MOTIVOS	5.505	100
TOTAL LLAMADAS	4.432	

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

SITE

EVOLUCIÓN DEL NÚMERO DE LLAMADAS POR AÑOS



Educar para la prevención

El programa “Para que nazca sano” ha seguido difundiéndose mediante cursos y conferencias, de todos los integrantes del grupo del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC), en diferentes provincias de todo el país.

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 unos 30.000.

Durante el año 2005, los medios de comunicación han seguido difundiendo los conocimientos encaminados a la prevención primaria de defectos congénitos, tanto mediante noticias, como con artículos, aunque en la mayoría de los casos fueron por entrevistas. Nos consta la colaboración de los medios que se relacionan seguidamente: **Radio:** Radio Onda regional de Murcia, Cadena Ser, Radio Cataluña Cultu-

ra, Onda Ciudadana de Granada, y La COPE. **Prensa diaria escrita:** ABC, El Mundo (en 4 ocasiones), El País (en dos ocasiones), La Vanguardia, La Nueva España de Asturias, El Ideal de Granada, y Diario Médico. **Revistas:** Revista Embarazo Sano, Revista Perfiles, Información al Día del Grupo Astra Séneca. **Periódicos electrónicos:** Periódico Cermi.es, de la discapacidad, elemundosalud.com, Jano On-Line.



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

La página web de la Fundación 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. El sitio cumple los criterios de accesibilidad a la web, con una versión para navegación en modo sólo texto.

La página (que por diversos motivos, no se ha podido actualizar) está siendo muy visitada, con entradas procedentes de muchos países, como puede apreciarse en las estadísticas de la propia web.

Fundación 1000. Resultado Económico del Ejercicio 2005

INGRESOS:

- Cuotas periódicas y unitarias 35.353,60 €
- Ingresos financieros..... 617,13 €

TOTAL INGRESADO 35.970,73 €

GASTOS:

- Ayudas monetarias al ECEMC 4.400,00 €
- Gastos de personal..... 16.519,12 €
- Amortizaciones, provisiones y otros gastos 14.963,58 €

TOTAL GASTOS 35.882,70 €

Durante el año 2005 continuó disminuyendo las aportaciones fijas, porque varios patrocinadores (de la industria farmacéutica) anulaban 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.

EXCEDENTE POSITIVO DEL EJERCICIO..... 88,03 €

Nuestros Recursos: Julio 1992 - Diciembre 2005

