

# Carta de la FUNDACIÓN 1000 sobre defectos congénitos

Abril 2007

## Sumario:

- ✓ Investigación: avances y novedades.
  - Dosis adecuadas de ácido fólico para la prevención de defectos congénitos.
  - Apoyo de la Fundación 1000 a la investigación del ECEMC.
- ✓ Servicio de Información Telefónica para la Embarazada (SITE).
  - Vitamina A y embarazo.
  - Resultados del SITE.
- ✓ Para que nazca sano.
  - Educar para la prevención.
  - Resultado Económico del Ejercicio 2006.
  - 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:

Es un honor para mí dirigirme a vosotros desde esta tribuna que es la *Carta de la Fundación 1000* en la que me han precedido firmas mucho más pertinentes que la mía. Por tanto, sean mis primeras palabras para mostrar mi agradecimiento al Patronato de la Fundación por su invitación a redactar estas líneas.

Mi único mérito para ocupar este espacio es el de haber sido Protectora de la Fundación 1000 desde sus inicios.

Creo que es un deber de todo ser humano que se tenga por tal el de agradecerle a la vida aquello que ha recibido sin merecimiento alguno y solamente por el puro azar, que reparte dichas y desgracias en forma tan ilógica.

Y es por mi condición de madre de hijos sanos que creo que debo mostrar ese agradecimiento contribuyendo al trabajo de aquellos que dedican su esfuerzo a la prevención de tanto sufrimiento como generan los defectos congénitos. El nacimiento de un niño con malformaciones es una tragedia que afecta al propio sujeto, evidentemente, pero también a su familia **para siempre a lo largo de sus vidas**. La Fundación 1000, a través de los servicios a los que da apoyo económico, el Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas y los Teléfonos de Información de Teratógenos y de Información a la Embarazada, contribuye de la manera más efectiva a la prevención de los defectos congénitos, a la evitación, dentro de lo posible y a la luz de los conocimientos actuales permanentemente puestos al día, de esas tragedias a las que me referí más arriba.

Hay un segundo motivo por el que me siento sensibilizada al trabajo que realiza la Dra. Martínez-Frías y su grupo. En mi condición de psiquiatra he de tratar con mucha frecuencia con padres y madres que han sufrido la terrible experiencia de tener un hijo congénitamente enfermo, con la carga de dolor, culpa y desamparo que ello conlleva. Y les aseguro que supone un verdadero descenso a los infiernos el acto de acompañar a esos padres en la revisitación de su experiencia. Todo lo que se haga por evitar situaciones así es poco. Y la Fundación 1000 tiene el honor y el mérito de hacer *mucho de ese poco*.

También en mi calidad de profesional de la salud mental, a veces, he de acompañar a una mujer en el fantástico pero inquietante viaje hacia la maternidad. En esos casos, cuando las futuras madres se encuentran angustiadas por los excesos de la medicalización -por otro lado, imprescindible- de nuestro modo de tener niños (bombardeo exhaustivo de informaciones sobre alimentación, medicaciones, hábitos de vida), una llamada telefónica al SITE ha tenido siempre un efecto absolutamente tranquilizador tanto por la seriedad técnica del tratamiento de la paciente como por la calidad -y calidez- del trato humano, no siempre conseguido en nuestro sistema de atención clínica.

De nuevo mi felicitación a todos los miembros de la Fundación y una llamada más a colaborar con ella.

María Ángeles Fernández Galindo  
Protectora de la Fundación 1000

## *Dosis adecuadas de ácido fólico para la prevención de defectos congénitos*

En la actualidad, está demostrado que la ingestión de dosis bajas de ácido fólico (AF), que es la vitamina B<sub>9</sub>, desde antes de estar embarazada hasta finalizar el primer trimestre del embarazo, previene ciertos tipos de malformaciones congénitas, en especial la espina bífida. No obstante, aunque las pautas de cómo debe ser el consumo y las dosis a utilizar de esta vitamina fueron claramente establecidas desde el principio, por diversos motivos no se están siguiendo. De hecho, se utilizan dosis muchos mayores que la indicada para la población general, que es de 0,4 miligramos. El exceso de la dosis no preocupaba porque la vitamina B<sub>9</sub> es hidrosoluble y se inactiva por calor. Incluso algunos profesionales consideraban que cuanto más AF mejor.

Sin embargo, estudios recientes sobre la función y los mecanismos de actuación del AF sintético -que es el que se utiliza en las pastillas y en la fortificación de los alimentos- han mostrado que el organismo sólo metaboliza 0,4 miligramos/día. Si las dosis que se toman son superiores, la parte no metabolizada permanece en la sangre. Aunque hasta ahora no se ha observado que ese acú-

mulo de AF produzca algún efecto adverso sobre la salud, ha despertado la voz de alarma, ya que tampoco se puede descartar que pudiera tener algún efecto adverso a largo plazo. Esta preocupación es mayor en aquellas poblaciones en las que una gran proporción de personas estén tomando AF a dosis superiores a las recomendadas. Por ello, y como medida preventiva, es necesario difundir estos aspectos, para que las mujeres en edad reproductiva que no hayan tenido algún hijo/feto afectado de espina bífida (que en ese caso, sí deben tomar dosis superiores, concretamente de 4 miligramos/día), sólo deben utilizar pastillas que contengan 0,4 miligramos (que equivalen a 400 microgramos).

En un reciente trabajo hemos podido constatar que en la inmensa mayoría de las comunidades autónomas de nuestro país, más del 55% de las mujeres embarazadas están tomando dosis de AF que son más de 10 veces superiores a las internacionalmente recomendadas. Por ello es necesario que la población general conozca que el AF no se debe tomar a dosis altas, a menos que exista un problema médico importante que lo requiera.

---

*No se debe tomar ácido fólico a dosis superiores a 0,4 miligramos, cuando no existen antecedentes de hijos o embarazo afectado con espina bífida.*

---

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

**D**ebido a la baja de varios patrocinadores (laboratorios farmacéuticos), durante el año 2006, la Fundación 1000 también tuvo que reducir su ayuda económica al ECEMC (como se indica en el resultado económico que se incluye). Con esa ayuda, en cumplimiento de uno de los objetivos de la Fundación 1000, se ha contribuido al mantenimiento de la actividad del ECEMC, especialmente a la realización del Boletín del ECEMC y de la Reunión Científica Anual que tuvo lugar en Guadalajara. Además, se ha podido atender y hacer el estudio con cromosomas de alta resolución a alguna de las 72 familias que acudieron al ECEMC en busca de un diagnós-

tico para sus hijos nacidos con defectos congénitos.

En cuanto a los resultados de la investigación patrocinados por la Fundación 1000, se han realizado dos trabajos incluidos en la revista "Boletín del ECEMC: Revista de Dismorfología y Epidemiología" (páginas 18-25, y 50-56), así como el resumen de un trabajo (P14, página 104), presentado en la Reunión nacional del ECEMC(\*). Esta Revista 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.

(\*) Si alguien está interesado en estos trabajos, puede solicitarlos a la Fundación 1000.



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: Vitamina A y embarazo

Consumir dosis altas de vitamina A (o "retinol") durante la gestación puede incrementar el riesgo para malformaciones congénitas. Sin embargo, en el SITE se reciben consultas de embarazadas expuestas a dosis altas de esta vitamina, sola o en combinación con otras. La vitamina A es soluble en grasa, e interviene en gran cantidad de procesos biológicos, como la proliferación y diferenciación celular, el desarrollo embrionario, la visión, o la reproducción. Se encuentra en alimentos de origen animal (derivados lácteos, yema de huevo, aceite de hígado de pescado, hígado, etc.) y como provitamina A (también llamada caroteno) en los alimentos de origen vegetal (zanahorias, calabaza, espinacas, lechuga, etc). Las necesidades de esta vitamina varían según la edad, el sexo y la etapa de la vida de la persona, siendo la dosis de vitamina A recomendada durante el embarazo de 2.700 Unidades Internacionales (U.I.)/día, para llegar a unas 8.000 U.I. con la de los alimentos. Por estudios recientes, se considera que cuando la embarazada utiliza dosis **inferiores** a 10.000 U.I./día no debe preocuparse. Por el contrario, cuando ha estado expuesta a dosis

superiores a esta cantidad, y en especial por encima de 25.000 UI/día, puede existir un incremento del riesgo para defectos congénitos; riesgo que aún no ha sido cuantificado. Por tanto, a las embarazadas que han tomado dosis elevadas de vitamina A durante el primer trimestre de la gestación, se les recomienda que lo comenten con su ginecólogo, para que entre las semanas 18 y 20 de gestación, le realice un estudio ecográfico de alta resolución, detectando si existen defectos congénitos.

Como medida preventiva, la mujer embarazada no debe ingerir medicamentos sin ser prescritos por su médico, ni siquiera vitaminas, ya que no todos tienen las dosis adecuadas para la gestación. Igualmente, debe evitar comer con frecuencia todos aquellos alimentos que contienen grandes cantidades de vitamina A, en especial los patés y el hígado. Por otra parte las mujeres en edad fértil que sigan algún tratamiento con dosis elevadas de vitamina A (por problemas dermatológicos, de infecciones recurrentes...) han de saber que deben evitar quedarse embarazadas hasta haber finalizado el tratamiento.

**Llamadas al SITE:** El descenso de las llamadas recibidas en el SITE que se observa en los dos últimos años se debe a las numerosísimas ocasiones en que nos hemos quedado sin línea telefónica. Las causas: los repetidos cortes de cables telefónicos y de luz, causados por las obras de construcción de los rascacielos que se están realizando en el antiguo polideportivo del Real Madrid, que está junto al Instituto de Salud Carlos III, donde se encuentra el SITE.

### SITE

#### SERVICIO DE INFORMACIÓN TELEFÓNICA PARA LA EMBARAZADA

##### Clasificación de las llamadas por motivo de la consulta

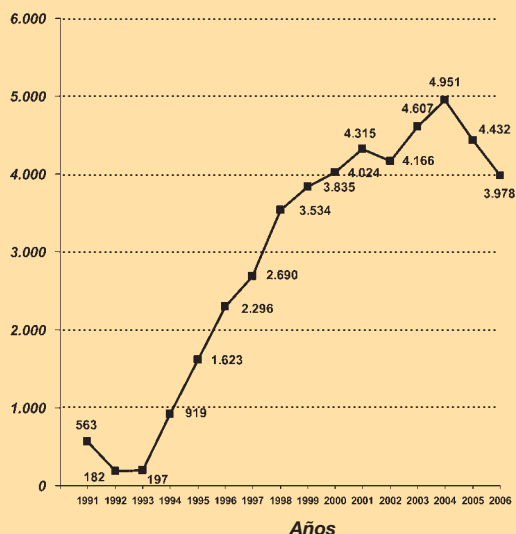
Motivo de la Consulta	2006	
	N.º	%
<b>Problemas Médicos (*)</b>	<b>2.482</b>	<b>49,97</b>
- Medicamentos	1.858	37,41
- Enfermedades	460	9,26
- Agentes Físicos	164	3,30
<b>Medio Doméstico</b>	<b>547</b>	<b>11,01</b>
- Agentes Químicos	291	5,86
- Agentes Físicos	231	4,65
- Agentes Biológicos	25	0,50
<b>Medio Laboral</b>	<b>193</b>	<b>3,89</b>
- Agentes Químicos	111	2,23
- Agentes Físicos	75	1,51
- Agentes Biológicos	7	0,14
<b>Estilo de vida</b>	<b>228</b>	<b>4,59</b>
- Alcohol	26	0,52
- Tabaco	14	0,28
- Cafeína	6	0,12
- Drogas	9	0,18
- Alimentación	173	3,48
<b>Otros Motivos</b>	<b>1.517</b>	<b>30,54</b>
- Edad Materna	20	0,40
- Edad Paterna	6	0,12
- Exposición Paterna	48	0,97
- Problema Genético	89	1,79
- Informe General	15	0,30
- Diagnóstico Prenatal	359	7,23
- Lactancia	84	1,69
- Otros	896	18,04
<b>TOTAL MOTIVOS</b>	<b>4.967</b>	<b>100</b>
<b>TOTAL LLAMADAS</b>	<b>3.978</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

Como viene siendo habitual, el programa “Para que nazca sano” ha seguido difundiéndose mediante cursos y conferencias, de todos los integrantes del grupo del ECEMC, en diferentes provincias de todo el país. En estas actividades, junto con envíos por correo, se han repartido más de 27.000 ejemplares de folletos, incluyendo los tres folletos de la Fundación 1000, sobre medidas preventivas, los del SITE y los del ácido fólico. Además, la Comunidad de Castilla y León ha reeditado el folleto sobre las 20 preguntas para la prevención, y lo está repartiendo por toda la Comunidad. Incluso lo ha traducido a 6 idiomas, para que pueda llegar a la población inmigrante. Además, nos ha cedido las traducciones, y el Real Patronato sobre Discapacidad, dentro del Programa de la Fundación 1000 “Para que nazca sano” con el que colabora, hará una gran tirada para repartirla por todo el país.

Queremos destacar que uno de los padres a los que atendimos mediante las posibilidades que nos ofrecía la ayuda de la Fundación 1000 consiguió que la recaudación del Roscón Solidario organizado en Alcalá de Henares (Madrid), fuera para la Fundación 1000. Desde aquí queremos expresar nuestro agradecimiento a todos los

que lo hicieron posible, así como resaltar la difusión de los folletos de la Fundación 1000 y de medidas preventivas que se hicieron con este acto.

Como en años anteriores, durante el año 2006, los medios de comunicación han seguido difundiendo los conocimientos científicos encaminados a la prevención primaria de defectos congénitos. Entre esos medios nos constan los siguientes: **Radio:** Onda Cero, La COPE, Radio Tentación, Onda Cero Alcalá de Henares, Onda Madrid. **Prensa diaria escrita:** El Mundo, El País, 20 Minutos, La Verdad de Murcia, “Qué”, Diario Metro Directo, Diario de Alcalá. **Revistas:** Guía del Niño, Ser Padres, Madrigal, Cermi.es. **Periódicos electrónicos:** Periódico Cermi.es de la discapacidad, el mundosalud.com, Jano On-Line.

La página web de la Fundación (www.fundacion1000.es) cumple los criterios de accesibilidad a la web, con una versión para navegación en modo sólo texto. La página, que está en proceso de renovación, está siendo muy visitada (en Marzo de 2007, ha habido 5.634 visitas, con una media diaria de 181), con entradas procedentes de muchos países, como puede apreciarse en la propia web.



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

## Fundación 1000. Resultado Económico del Ejercicio 2006

### INGRESOS:

• Cuotas periódicas y unitarias .....	37.857,20 €
• Ingresos financieros.....	1.092,21 €
<b>TOTAL INGRESADO .....</b>	<b>38.949,41 €</b>

### GASTOS:

• Ayudas monetarias al ECEMC .....	6.350,27 €
• Gastos de personal.....	16.513,68 €
• Amortizaciones, provisiones y otros gastos .....	16.085,46 €

**TOTAL GASTOS .....** **38.949,41 €**

De estos gastos, revierten directamente en el objeto social de la Fundación 1000: la totalidad de las ayudas monetarias (para las aplicaciones indicadas anteriormente) y el 70% aproximadamente de los otros dos renglones (para la campaña educativa principalmente).

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 coparticipen en que los niños nazcan sanos.

### Nuestros Apoyos: Julio 1992 - Diciembre 2006

