

# Carta de la FUNDACIÓN 1000 sobre defectos congénitos

Abril 2008

## Sumario:

- ✓ Investigación: avances y novedades.
  - Alteraciones crípticas de la estructura de los cromosomas como causa de defectos congénitos.
  - Apoyo de la Fundación 1000 a la investigación del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC).
- ✓ Servicio de Información Telefónica para la Embarazada (SITE).
  - Suplementación con yodo durante el embarazo.
  - Resultados del SITE.
- ✓ Para que nazca sano.
  - Educar para la prevención.
  - Resultado Económico del Ejercicio 2007.
  - 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 de la Fundación 1000:

Los defectos congénitos son la principal causa de mortalidad infantil en los países desarrollados, y una causa importante de morbilidad y dependencia de por vida. Esto supone, en muchos casos, una carga psicológica y afectiva para el individuo y su familia, junto con un alto coste económico. Aunque en su gran mayoría los defectos congénitos son individualmente poco frecuentes, en conjunto representan un problema sustancial de la salud pública de una nación. Esto ha llevado a los países desarrollados y a muchos en vías de desarrollo, a establecer programas de investigación y de prevención de defectos congénitos. En España, la labor pionera del ECEMC en esos aspectos desde hace más de tres décadas, es ampliamente reconocida en los medios científicos internacionales. Pero, aunque cuenta con importantes apoyos institucionales, necesita otras fuentes de financiación. En todo el mundo, la ayuda financiera no gubernamental es esencial para que los programas de investigación puedan continuar, y expandir sus esfuerzos, para adaptarse a los espectaculares avances de la biomedicina, así como para la difusión de los resultados a los profesionales sanitarios y al público en general.

En el año 1938, en Estados Unidos se organizó la Fundación "March of Dimes" dirigida a conseguir aportaciones de dinero de la población general para ayudar a combatir la poliomielitis. Una vez vencida ésta (demostrando que esas aportaciones individuales producen beneficios tangibles para la sociedad), la actividad se enfocó hacia la prevención de los defectos congénitos. La Fundación 1000 sobre defectos congénitos en España, está también enfocada a patrocinar la investigación sobre los mismos que realiza el ECEMC. Para ello, busca contribuciones, no sólo de otras fundaciones y de grandes cantidades provenientes de patrocinadores importantes, sino fundamentalmente de grandes grupos de individuos de la población general. Además, esto es, en sí mismo, una forma de concienciar sobre estas patologías poco frecuentes, usando el acto de donación, como un compromiso a unirse a la lucha para prevenirlas. Una prevención que no se limita a impedir que se produzcan las alteraciones del desarrollo, sino también a paliarlas cuando aparecen mediante la atención médica y diagnóstico precoces, junto con su plena incorporación social. El programa "Para que Nazca Sano" de la Fundación 1000, es una muestra de lo que puede lograrse en este sentido, ya que ha propiciado que el ECEMC haya atendido un promedio de 50 pacientes/año, y la difusión de medidas preventivas al alcance de todos, (planificar el embarazo, no consumir bebidas alcohólicas, tomar diariamente 0,4 miligramos de ácido fólico...).

Todo esto hace que la Fundación 1000 sea merecedora de nuestra ayuda no sólo como donantes (aunque estemos tan lejos), sino también como voluntarios, dando a conocer sus fines y sus logros, y ayudando a conseguir otros contribuyentes. Esto puede ser difícil para algunos, pero se hace más fácil si recordamos las palabras de un filántropo Norteamericano, que dijo "Nunca te disculpes por pedirle a alguien que contribuya a una causa valiosa. Piensa, más bien, que le estás dando la oportunidad de participar en una inversión de alto rendimiento."

Jaime L. Frías, MD

Profesor Emérito de Pediatría. Universidad de South Florida  
Visiting Scientist: National Center on Birth Defects and Developmental Disabilities.  
Centers for Disease Control and Prevention  
Atlanta, EEUU.

## *Alteraciones crípticas de la estructura de los cromosomas como causa de defectos congénitos*

Durante el año 2007 se descubrió que tanto la estructura como el funcionamiento del genoma humano son altamente complejos. Aunque ya sabíamos que el número de genes del ser humano es muy similar al de ciertos animales inferiores, lo que ahora se ha demostrado es que las diferencias se deben más a la complejidad estructural y funcional de la parte del genoma humano que no forma los genes propiamente dichos, que al propio número de genes.

De hecho, con el desarrollo de las nuevas técnicas moleculares se ha podido detectar que en nuestro genoma existen gran cantidad de zonas repetidas e, incluso, perdidas, sin que aparentemente tengan relación con alguna patología, por lo que se han llamado polimorfismos (o variaciones sin efecto adverso).

Sin embargo, las personas que tienen ciertos tipos de esas variaciones, bajo ciertas circunstancias, pueden dar lugar a gametos que lleven otras alteraciones que afectan a ciertos genes y que, por tanto, producen una patología. Estos aspectos son muy importantes para investigar en aquellos pacientes que presentan varios

defectos congénitos de causa desconocida, si los defectos que presentan podrían ser debidos a que tuvieran pequeñísimas anomalías del genoma que se pudieran haber producido como consecuencia de ciertas variaciones polimórficas de alguno de sus padres.

---

*En todo niño con varios defectos congénitos, se debe realizar, al menos, un estudio con cromosomas de alta resolución (de unas 850 bandas). También a las parejas que tengan abortos de repetición*

---

En el grupo del ECEMC, se ha podido observar que alguno de estos tipos de variaciones polimórficas (incluso tan grandes que se podían identificar en un cariotipo de alta resolución), de uno de los padres que no tenía ningún problema, dieron lugar tanto a hijos con defectos congénitos, como a sucesivos abortos.

Aunque aún se necesitan muchos más estudios sobre estos aspectos, algunos de los datos que ya existen tienen aplicación práctica. Así, en la actualidad, uno de los análisis que se deberían hacer a las parejas que tienen abortos de repetición, es un estudio cromosómico de alta resolución (de 850 bandas), y si éste es normal aplicar ciertas técnicas de citogenética molecular, para detectar si tienen alguna de las alteraciones más frecuentes.

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

**L**a Fundación 1000, en cumplimiento de uno de sus objetivos, ha contribuido económicamente al mantenimiento de la actividad del ECEMC, especialmente para la realización del Boletín del ECEMC y de la Reunión Científica Anual que tuvo lugar en Alicante. Además, mediante esa ayuda se ha podido atender y, en su caso, hacer el estudio con cromosomas de alta resolución, a 68 familias que acudieron al ECEMC en busca de un diagnóstico para alguno de sus hijos nacidos con defectos.

En cuanto a los resultados de la investigación, que han sido parcialmente patrocinados por la Fundación 1000, se encuentran los trabajos que se han incluido en el último número del "Boletín del ECEMC: Revista de Dismorfología y Epidemiología". Esta Revista, que es anual, 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. Además, se encuentra disponible en la web de la biblioteca virtual de la salud, del Instituto de Salud Carlos III.



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: Suplementación con yodo durante del embarazo

Muchas mujeres están consultando al SITE porque les preocupa la conveniencia o no de tomar suplementos de yodo durante el embarazo. El yodo es esencial para la síntesis de las hormonas tiroideas, indispensables para el correcto crecimiento y desarrollo del ser humano, especialmente del sistema nervioso central. El déficit materno de yodo durante el embarazo, incluso leve, conlleva un riesgo para problemas irreversibles en el hijo como retraso mental, microcefalia y defectos auditivos.

La principal fuente de yodo son los alimentos marinos (pescados, mariscos, algas...) y, además, la Organización Mundial de la Salud (OMS) recomienda que se utilice exclusivamente la sal yodada. En España no está regulado el uso de la sal yodada en la alimentación, siendo su consumo inferior al 30% de la población en muchas autonomías. Por tanto, sin la universalización del empleo de la sal yodada, es difícil cubrir el incremento de las necesidades de yodo durante el embarazo y la lactancia. En consecuencia, tanto la OMS y la UNICEF, como varias sociedades científicas españolas, recomiendan el empleo de suplementos farmacológicos de yodo por las mujeres embarazadas y las que planean una gestación. Se sugie-

re iniciar la ingestión de yodo al menos un mes antes de la concepción, o en las primeras semanas del embarazo porque, desde momentos muy precoces, el sistema nervioso central del embrión necesita la hormona tiroidea materna para su adecuado desarrollo.

Los requerimientos de yodo durante la gestación son de entre 250-300 microgramos/día, por lo que la suplementación con dosis de 100-200 microgramos/día es muy improbable que produzca efectos perjudiciales sobre la salud materno/fetal. La toxicidad del yodo sólo se produce ante exposiciones a grandes cantidades, como ocurriría con el empleo de soluciones antisépticas yodadas o por la administración de isótopos de yodo con fines diagnósticos o terapéuticos.

Las alteraciones del desarrollo ocasionadas por deficiencia de yodo durante el embarazo son EVITABLES, por lo que es fundamental que las mujeres en edad fértil reciban el aporte adecuado. Parece pues razonable que mientras que no esté universalizado el empleo de la sal yodada, se ingiera yodo, ya sea de forma aislada o como parte de polivitamínicos específicamente formulados para el embarazo, que son los que tienen las dosis adecuadas.

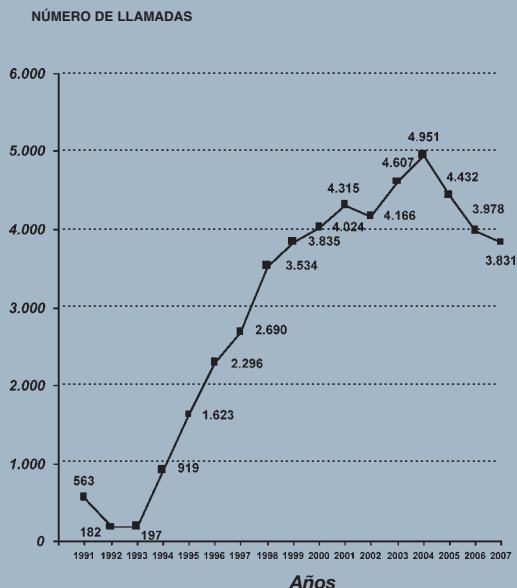
**Llamadas al SITE:** El descenso del número de llamadas recibidas en el SITE en los últimos años, se ha producido por dos motivos. El primero por problemas en la línea telefónica ocasionados por las obras de construcción de los rascacielos que se están realizando en el antiguo polideportivo del Real Madrid, que está junto al Instituto de Salud Carlos III, donde se encuentra el SITE. El segundo, por problemas para renovación de personal del SITE.

### SITE SERVICIO DE INFORMACIÓN TELEFÓNICA PARA LA EMBARAZADA Clasificación de las llamadas por Motivo de la consulta

Motivo de la Consulta	N.º	%
<b>Problemas Médicos (*)</b>	<b>2.290</b>	<b>48,99</b>
- Medicamentos	1.735	37,12
- Enfermedades	407	8,71
- Agentes Físicos	148	3,17
<b>Medio Doméstico</b>	<b>567</b>	<b>12,13</b>
- Agentes Químicos	302	6,46
- Agentes Físicos	218	4,66
- Agentes Biológicos	47	1,01
<b>Medio Laboral</b>	<b>181</b>	<b>3,87</b>
- Agentes Químicos	105	2,25
- Agentes Físicos	73	1,56
- Agentes Biológicos	3	0,06
<b>Estilo de vida</b>	<b>228</b>	<b>4,88</b>
- Alcohol	31	0,66
- Tabaco	18	0,39
- Cafeína	10	0,21
- Drogas	20	0,43
- Alimentación	149	3,19
<b>Otros Motivos</b>	<b>1.408</b>	<b>30,12</b>
- Edad Materna	10	0,21
- Exposición Paterna	45	0,96
- Problema Genético	69	1,48
- Informe General	12	0,26
- Diagnóstico Prenatal	354	7,57
- Lactancia	68	1,45
- Otros	850	18,19
<b>TOTAL MOTIVOS</b>	<b>4.674</b>	<b>100</b>
<b>TOTAL LLAMADAS</b>	<b>3.831</b>	

(\*) 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

Como cada año, el programa "Para que nazca sano" ha seguido difundiéndose mediante cursos y conferencias, impartidas por 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 15.000 ejemplares de folletos sobre medidas preventivas.

Durante el año 2007, los medios de comunicación han seguido difundiendo los conocimientos científicos encaminados a la prevención de defectos congénitos. Entre esos medios nos constan los siguientes: **Radio:** Punto Radio. **Prensa diaria escrita:** El Mundo, El País, ABC de Valencia, El Mundo Valencia, Diario Las Provin-

cias, Diario Levante, Valencia Hui, Úbeda Información, Diario Médico, 20 Minutos, La Verdad de Murcia, "Qué", Diario Metro Directo, Diario de Alcalá. **Revistas:** Guía del Niño, Ser Padres, Madrigal, Cermi.es. **Periódicos electrónicos:** ABC.es, Jano On-Line, elmundosalud.com.



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

La página web de la Fundación 1000 ([www.fundacion1000.es](http://www.fundacion1000.es)), está siendo muy visitada, mostrando una progresión creciente muy importante. Así, en el año 2002 se recibieron 46.218 visitas y en el 2007 han sido 63.619.

La página de la Fundación 1000 cumple los criterios de accesibilidad a la web, con una versión para navegación en modo sólo de texto.

## Fundación 1000. Resultado Económico del Ejercicio 2007

### INGRESOS:

- Cuotas periódicas y unitarias .....34.147,82 €
- Ingresos financieros ..... 1.742,55 €

**TOTAL INGRESADO .....35.890,37 €**

### GASTOS:

- Ayudas monetarias al ECEMC ..... 7.638,10 €
- Gastos de personal ..... 17.502,57 €
- Amortizaciones, provisiones y otros gastos..... 10.749,70 €

**TOTAL GASTOS ..... 35.890,37 €**

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).

La Fundación 1000 está contribuyendo, no sólo a la investigación sobre defectos congénitos, sino también a que podamos atender a familias de niños afectados para las que, en muchas ocasiones, no tendríamos posibilidades. Por ello, queremos hacer un llamamiento a todos aquellos que podrían **ser patrocinadores** de esta labor social y sanitaria de la Fundación 1000, siendo coparticipes en que los niños nazcan sanos.

### Nuestros Apoyos: Julio 1992 - Diciembre 2007

