

Carta de la FUNDACIÓN 1000 sobre defectos congénitos

Abril 2009

Sumario:

- ✓ Investigación: avances y novedades.
 - *Síndrome de Alström. El problema de un síndrome raro, desconocido y muy parecido a otros más conocidos.*
 - *Apoyo de la Fundación 1000 a la investigación del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC)*
- ✓ Servicio de Información Telefónica para la Embarazada (SITE).
 - *Casos del SITE: Consumo de cafeína durante la gestación.*
- ✓ Para que nazca sano.
 - *Educación para la prevención.*
 - *Resultado Económico del Ejercicio 2008.*
 - *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:

Corría el año 1982 cuando conocí a María Luisa Martínez-Frías, era yo entonces un estudiante de Doctorado en la Facultad de Medicina de la Universidad Autónoma de Madrid. Allí asistí a dos cursos que cambiaron mi manera de entender las cosas: uno era el del “Método Científico” que impartía Alberto Sols (qepd) y otro el de “Genética Humana” que impartía María Luisa. Hay que instalarse en aquellos primeros ochenta para entender el privilegio que teníamos aquellos estudiantes de doctorado. Hoy la genética está en boca de todos, pero en aquel entonces solo unos pocos pioneros eran capaces de entender la importancia que hoy le damos a la genética en el origen de las enfermedades. Como farmacólogo tenía muy presente la triste tragedia de la Talidomida, y gracias a aquellas enseñanzas aprendí la importancia de la Farmacogenética en los efectos de los medicamentos. En 1990 María Luisa me presentó a W. Lenz, que estaba de visita en Madrid. Me produjo una intensa emoción poder charlar con el que había sido capaz de detectar la epidemia de focomelia y su asociación causal con la Talidomida.

En la vida siempre hay algunos pioneros que desbrozan el camino. Me resulta todavía difícil creer que en aquella España hubiera alguien capaz de atisbar la importancia que la epidemiología y la genética tienen como herramientas básicas para prevenir los defectos congénitos, pero más todavía que lo llevara a la práctica poniendo en marcha el Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC). Aquella pionera, nunca suficientemente reconocida, fue María Luisa. Años después, siguiendo la senda de otros pioneros (los que pusieron en marcha en Estados Unidos la Fundación “March of Dimes”), creó la Fundación 1000 para recabar fondos para el estudio de las causas y la prevención de los defectos congénitos.

Resulta difícil imaginar una actividad humana más merecedora de ayuda por la sociedad que la labor que lleva a cabo el ECEMC con los fondos de la Fundación 1000, entre otros. A sus actividades de investigación, cuyas publicaciones científicas avalan, hay que añadir su actividad asistencial a través de los servicios de asesoramiento a embarazadas y a profesionales sanitarios. Solo hay que escuchar a los usuarios de este servicio para comprender la munificencia de su trabajo.

Por todo ello os animo a todos a colaborar con la Fundación, a poner vuestra piedra en este gran edificio en el que cabemos y debemos estar todos.

Fernando García Alonso

Director de Market Access en Bristol-Myers Squibb
Ex Director del Fondo de Investigaciones Sanitarias (FIS), de la Agencia Española del Medicamento y de la Dirección General de Farmacia del Ministerio de Sanidad.

Síndrome de Alström. El problema de un síndrome poco frecuente, desconocido, y muy parecido a otros más conocidos

El mes pasado celebramos el 1^{er} Día Mundial de las Enfermedades Raras, que son aquellas cuya frecuencia es menor de 5 por 10.000 individuos. Esa baja frecuencia es la base de su nombre y de otros problemas añadidos, como dificultades para el diagnóstico, pronóstico y tratamiento. Además, si las características clínicas aparecen progresivamente desde la infancia, y son parecidas a las de otros síndromes más frecuentes entre los raros, la posibilidad de un diagnóstico erróneo es alta. Este es el caso del síndrome de Alström (SA), cuya frecuencia se estima en 1 por 100.000 recién nacidos. En las personas afectadas los problemas van apareciendo progresivamente desde los primeros años de vida, como ceguera progresiva, problemas cardiacos, renales, hepáticos, partes muy pigmentadas de la piel en zonas de pliegues (acantosis nigricans), sordera, obesidad, diabetes, etc. Pero estas alteraciones y su forma de aparición son muy parecidas a las de otros síndromes, siendo el más conocido y parecido el de Bardet-Biedl. El SA se diferencia de éste, entre otras cosas, en que no suele tener

retraso mental, que es una constante en el Bardet-Biedl.

Cuando un niño con SA no es diagnosticado correctamente, puede ser tratado como si tuviera retraso mental, una confusión que puede ser más fácil si el niño ya ha empezado a presentar problemas visuales y de audición.

Ante un niño con cardiopatía (miocardiopatía dilatada), infecciones pulmonares, problemas visuales y/o auditivos, obesidad, diabetes, y sin retraso mental, el SA es uno de los primeros que se deben sospechar.

El error diagnóstico va a retrasar el tratamiento anticipatorio de las diferentes alteraciones, con la consiguiente disminución de la calidad de vida del niño. Aunque es fácil comprender el drama que este error supone tanto para el paciente

afectado como para su familia, y mucho más si es considerado retrasado mental sin serlo, es muy difícil llegar a imaginar cómo es ese sufrimiento.

La Fundación 1000, nos ha permitido atender varios casos con SA y diagnosticarlos incluso con análisis molecular. El SA se hereda de forma recesiva. Es decir, que los padres de un niño afectado tienen un 25% de probabilidad de repetición en cada embarazo.

El diagnóstico precoz es la mejor forma de aumentar la calidad de vida de estos pacientes.

Apoyo de la Fundación 1000 a la investigación del ECEMC

La Fundación 1000, en cumplimiento de uno de sus objetivos, ha contribuido económicamente al mantenimiento de la actividad del ECEMC, especialmente a las que se indican seguidamente.

La realización del “Boletín del ECEMC: Revista de Dismorfología y Epidemiología” y los trabajos incluidos en este último número, correspondiente al año 2008. 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 ISCIII.

La organización de la Reunión Científica Anual,

que tuvo lugar en Burgos. Ésta incluye un curso de Educación Médica Continuada que está acreditado con más de 2 créditos, y acudieron más de un centenar de médicos de todo el país.

También se ha podido atender, y hacer los análisis necesarios, a 73 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 casos con síndrome de Alström, y se ha hecho una publicación en la revista *Medicina Clínica* para dar a conocer el síndrome, junto con unas guías para el diagnóstico anticipatorio.



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 Educación Política Social y Deporte. Por Solidaridad Otros Fines de Interés Social.

Casos del SITE: Consumo de cafeína durante la gestación

La cafeína es una sustancia con un amplio consumo en el mundo a través de distintos productos (café, té, cacao, nuez de cola, mate...). A dosis elevadas produce insomnio, nerviosismo, excitación, aumento de producción de orina y problemas gastrointestinales.

En las mujeres que toman cafeína, especialmente a dosis elevadas, se ha observado mayor dificultad para quedarse embarazadas que las que no la toman, o lo hacen en cantidades pequeñas. Además, la cafeína pasa fácilmente de la madre al feto a través de la placenta y, en consumidoras de cafeína, se ha descrito un incremento del riesgo para abortos espontáneos y partos prematuros. Los resultados de investigaciones recientes han mostrado que la ingestión de bebidas con cafeína durante la gestación conlleva un claro incremento del riesgo para que el bebé nazca con bajo peso, siendo mayor el efecto sobre el peso cuanto mayor es el consumo de cafeína. Incluso, se ha observado muerte fetal en madres que consumieron más de 8 tazas

de café al día. Por otra parte, en mujeres que ingieren grandes cantidades de mate diariamente y en forma continua durante el embarazo, el niño puede presentar un síndrome de abstinencia al nacimiento.

Esos efectos de la cafeína durante la gestación son poco conocidos por la población. De hecho, son pocas las mujeres que preguntan si se puede tomar café, té o refrescos de cola durante el embarazo, sin riesgo para el futuro hijo. Por ejemplo, durante el año 2008 sólo 15 mujeres de 3.967 (0,38%) que consultaron al SITE, lo hicieron por el consumo de cafeína durante la gestación. Sin embargo, es importante que las mujeres que están planeando quedarse embarazadas, y las que ya lo están, sepan que la cantidad de cafeína que ingieran no debe superar los 200mg al día. Esto equivale a 2 tazas de café diarias, excluyendo todo el resto de bebidas con cafeína (te, bebidas de cola y energizantes, mate, entre otros). Por todo esto, queremos aprovechar esta tribuna para propiciar su difusión.

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. El segundo, por problemas debidos a la renovación de personal del SITE y su entrenamiento.

SITE SERVICIO DE INFORMACIÓN TELEFÓNICA PARA LA EMBARAZADA

Clasificación de las llamadas por Motivo de la consulta

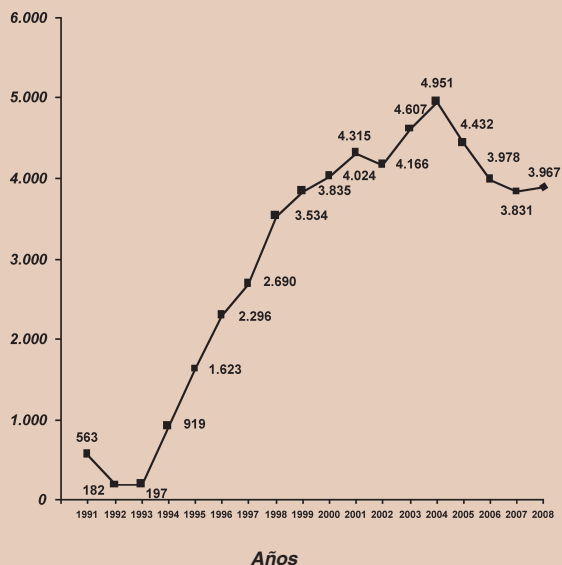
2008

Motivo de la Consulta	Nº	%
Problemas Médicos (*)	2.619	53,57
- Medicamentos	1.833	37,49
- Enfermedades	638	13,05
- Agentes Físicos	148	3,03
Medio Doméstico	598	12,23
- Agentes Químicos	337	6,89
- Agentes Físicos	238	4,87
- Agentes Biológicos	23	0,47
Medio Laboral	170	3,48
- Agentes Químicos	95	1,94
- Agentes Físicos	70	1,43
- Agentes Biológicos	5	0,10
Estilo de Vida	309	6,32
- Alcohol	37	0,76
- Tabaco	14	0,29
- Cafeína	15	0,31
- Drogas	10	0,20
- Alimentación	233	4,77
Otros Motivos	1.193	24,40
- Edad Materna	11	0,22
- Edad Paterna	2	0,04
- Exposición Paterna	58	1,19
- Problema Genético	60	1,23
- Informe General	16	0,33
- Diagnóstico Prenatal	294	6,01
- Lactancia	61	1,25
- Otros	691	14,13
TOTAL MOTIVOS	4.889	100
TOTAL LLAMADAS	3.967	

(*) 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



Educación para la Prevención

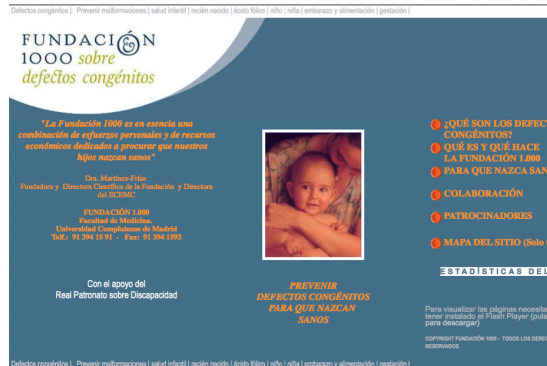
Como cada año, el programa “Para que nazca sano” ha seguido difundiéndose mediante cursos y conferencias, impartidas por los integrantes del grupo del ECEMC, en diferentes provincias de todo el país. En estas actividades, junto con envíos por correo, se han repartido más de 14.000 ejemplares de folletos sobre medidas preventivas.

Durante el año 2008, 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:** Cadena Ser, La COPE. **Prensa diaria escrita:** El Mundo, El País, Dia-

rio de Burgos, Diario Médico. **Periódicos electrónicos:** Diario de Burgos digital, Confidencial.com, laopiniondezamora.es. **Revistas:** Saber Vivir, Ser Padres. **Televisión:** TVE1, TVE2, Canal 4 TV.

La página Web (que se está modificando) de la Fundación 1000 (www.fundacion1000.es), está siendo muy visitada, mostrando una progresión creciente muy importante. En el año 2008 el número de visitas han sido de 60.953.

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



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

Fundación 1000. Resultado Económico del Ejercicio 2008

INGRESOS:

- Cuotas periódicas y unitarias..... 34.451,16 €
- Ingresos financieros 1.390,71 €

TOTAL INGRESADO..... 35.841,87 €

GASTOS:

- Ayudas monetarias al ECEMC 3.000,00 €
- Gastos de Personal..... 17.989,39 €
- Amortizaciones, provisiones y otros gastos..... 14.852,48 €

TOTAL INGRESADO..... 35.841,87 €

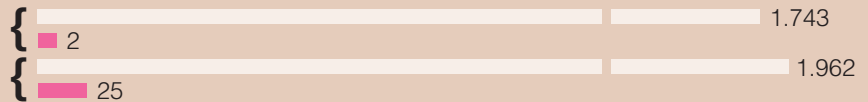
De estos gastos, revierten directamente en el objeto social de la Fundación 1000: la totalidad de las ayudas monetarias (para las aplicaciones indicadas anteriormente) y el 70% aproximadamente de los otros dos renglones (para la campaña educativa principalmente).

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 2008

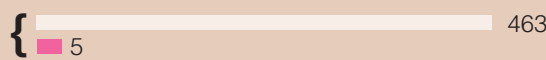
Amigos

- 6,01 Euros por una sola vez
- Más de 6,01 Euros por una sola vez



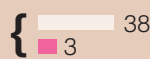
Colaboradores

- Entre 6 y 100 euros



Protectores

- Entre 101 y 600 Euros



Patrocinadores

- Más de 600 Euros



■ Activos a finales de 2007 (1992-2007)
■ Altas en 2008