

Carta de la FUNDACIÓN 1000 sobre defectos congénitos

Marzo 2010

Sumario:

- ✓ Investigación: avances y novedades.
 - *Nuevas pautas para la prevención primaria de defectos congénitos, tanto hereditarios como esporádicos*
 - *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: Uso de psicofármacos durante la gestación*
 - *Resultados del SITE*
- ✓ Para que nazca sano.
 - *Educación para la prevención.*
 - *Resultado Económico del Ejercicio 2009.*
 - *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:

Varias de las personas que han escrito el editorial de años anteriores (2008, 2009) han hecho referencia a la fundación americana llamada *March of Dimes* como el ejemplo que seguimos para crear la **Fundación 1000 sobre Defectos Congénitos** en el año 1993. Esta iniciativa fue motivada porque la crisis económica de esos años puso en peligro la supervivencia de nuestro grupo de investigación (que se había iniciado en 1976), denominado *Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC)*. Un grupo en el que participan más de 300 médicos del Sistema Sanitario de todo el país, cuyo trabajo, que realizan en forma altruista, está motivado por el deseo de ofrecer a sus pacientes la mejor y más actualizada medicina. Un grupo que, a lo largo de estos 34 años, no sólo ha recibido el reconocimiento de muchos padres de niños afectados por defectos congénitos, sino también varios premios de investigación, empezando por el *Premio Reina Sofía de Investigación sobre Prevención de las Deficiencias* en 1988.

Pero hay cosas que los editoriales anteriores no explicaron, que representan algunas de las más importantes razones por las que la **Fundación 1000** tiene menos patrocinadores, afiliados y presupuesto de lo que corresponde a la importancia de su labor; por lo que voy a resumirlas.

Cuando en el año 1938 el Presidente Franklin Delano Roosevelt trató de recabar fondos para organizar una Fundación que, sin trabas burocráticas, los destinara a la investigación de la poliomielitis, indicó que si la población actuaba junta aportando sólo un "dime", se podría solucionar el problema con muy poco esfuerzo de cada ciudadano. Esta idea fue potenciada por un famoso comediante de la época, Eddie Cantor, quien convenció a directivos de cadenas de radio y de Hollywood para que difundieran en forma continua la petición de que se enviara dinero para esa Fundación. Eddie Cantor denominó esa campaña como *The March of Dimes*, diciendo *La Marcha del Dime permitirá a todas las personas, incluso niños, mostrar a nuestro Presidente que están con él en la batalla contra esta enfermedad. Prácticamente todos pueden enviar un "dime", o varios. Sin embargo, sólo se necesitan 10 "dimes" para tener un dólar y si un millón de personas envían sólo un "dime", el total será de 100.000 dólares.* Aunque se recogieron varios millones de dólares, Eddie siguió colaborando en esta petición hasta los años 50, y la Fundación *March of Dimes* patrocinó y propició el descubrimiento de la vacuna contra la polio.

Basándonos en ese precedente, y convencida de que todo no puede salir de los presupuestos del Estado, en 1992 decidimos pedir 1000 pesetas a toda la población. Aunque no nos paramos a considerar que la petición la hacía una ciudadana anónima, en lugar de un Presidente de Estado. Además, o quizás por ello, tampoco tuvimos a un "Eddie Cantor" que se implicara en este proyecto.

Con la actual crisis económica, de nuevo la supervivencia del grupo del ECEMC se encuentra en riesgo. Por ello he querido contar la otra parte del éxito de la fundación americana, para pedirles ayuda, no sólo económica, sino para encontrar un "Eddie Cantor" español que, como aquel, nos ayude a conseguir que nuestros niños nazcan sanos.

María Luisa Martínez-Frías
Fundadora y Directora Científica
de la Fundación 1000 sobre Defectos congénitos, y del ECEMC
Profesora de la Facultad de Medicina de la UCM.

Nuevas Pautas para la prevención primaria de defectos congénitos, tanto hereditarios como esporádicos.

La investigación básica sobre los procesos que ocurren durante la fecundación y las primeras fases del desarrollo hasta la implantación en el útero materno, junto con los avances de la investigación molecular, están obteniendo resultados espectaculares. Unos resultados que permiten conocer los mecanismos por los que se puede alterar la información genética tanto en la estructura, como en la función del ADN. Es más, también está sirviendo para conocer cómo ciertos factores ambientales pueden producir alteraciones a) en la información genética de los gametos (lo que daría lugar a defectos hereditarios), b) en algunos mecanismos funcionales del ADN, produciendo desde abortos espontáneos hasta recién nacidos con defectos congénitos; incluso enfermedades que aparecerán durante la infancia o en algún momento de la vida.

Toda esta información analizada en conjunto, e integrando los hallazgos de los diferentes estudios, nos ha permitido establecer un nuevo enfoque en las pautas para la **prevención primaria** de defectos congénitos, que acaba de

ser publicado en la revista inglesa *Journal of Medical Genetics*. Desde la Fundación 1000 trataremos de incluir ese nuevo enfoque de las medidas preventivas en un folleto de divulgación, de las que exponemos aquí un breve resumen.

Un aspecto importante es que el cuidado del embarazo deberían iniciarlo, tanto el hombre como la mujer, 3 meses antes de abandonar el método anticonceptivo (o iniciar las relaciones sexuales), porque es el tiempo durante el que se forman y maduran los gametos masculinos y femeninos. Desde

Las medidas para la prevención de defectos congénitos tienen que ser seguidas tanto por el HOMBRE como por la mujer desde 3 meses antes de abandonar el método anticonceptivo hasta el nacimiento del bebé.

ese momento, deben mantenerse las medidas de prevención hasta el final del embarazo. Esas medidas incluyen: tomar dosis bajas de ácido fólico (0,4mg/día) añadido a una dieta sana y equilibrada, acudir al médico para determinar si deben vacunarse para algunas infecciones, no fumar, no ingerir bebidas alcohólicas ni consumir otras drogas, no ingerir medicamentos sin consultar con el médico, y seguir rigurosamente las normas de protección de riesgos laborales. Ante cualquier duda llamar al Servicio de Información Telefónica para la Embarazada (SITE).

Apoyo de la Fundación 1000 a la investigación del ECEMC

Como cada año, y en cumplimiento de uno de los objetivos de la Fundación 1000, ésta ha contribuido económicamente al mantenimiento de la actividad del ECEMC, parcialmente para la realización del Boletín del ECEMC y de la Reunión Científica Anual que tuvo lugar en Santander. Además, mediante esa ayuda se ha podido atender y, en su caso, hacer el estudio con cromosomas de alta resolución y técnicas de citogenética molecular, a 35 familias (menos que en otros años, porque en algunos se han aplicado nuevas técnicas de análisis que son mucho más caras) 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 alguno de los trabajos que se han incluido en el último número del “Boletín del ECEMC: Revista de Dismorfología y Epidemiología” (7.000 ejemplares) que se reparte gratuitamente a ginecólogos y otros profesionales médicos de todo el país. Además, se encuentra disponible en la Web de la biblioteca virtual de la salud, del Instituto de Salud Carlos III. También ha participado en tres trabajos científicos, dos publicados en la revista *American Journal of Medical Genetics*, y uno en la revista *Journal Pediatric Surgery*.



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 Sanidad y Política Social. Por Solidaridad Otros Fines de Interés Social.

Casos del SITE: Uso de psicofármacos durante la gestación

Durante los últimos años se viene observando un aumento en el consumo de psicofármacos, especialmente **antidepresivos** y **tranquilizantes**, por lo que cada vez hay más mujeres en edades reproductivas y, también embarazadas, en tratamiento con este tipo de medicamentos. Por la experiencia tanto en el Servicio de Información Telefónica para la Embarazada (SITE), como en el de los profesionales sanitarios (SITTE), sabemos que estos medicamentos crean una gran alarma en las mujeres embarazadas, y también en sus médicos. Alarma que con frecuencia conlleva decisiones sin fundamento científico, como la interrupción de embarazos deseados por haber seguido tratamientos que creen que son de riesgo, o la suspensión brusca del tratamiento con la consiguiente repercusión negativa sobre el bienestar materno y fetal. Por esto, es importante clarificar que hoy día existen psicofármacos que se **pueden utilizar** durante la gestación, si bien siempre bajo control médico.

La situación idónea para pacientes tratadas por ansiedad, insomnio, depresión u otras alteraciones psicológicas, es que

planifiquen sus embarazos. Es decir, que **antes** de abandonar el método anticonceptivo, acudan al psiquiatra, o al médico que las esté tratando, para comentarle su deseo de embarazo. En esta consulta pre-concepcional, el especialista puede decidir si es necesario o no, cambiar la medicación antes del embarazo. No obstante, si no se ha planeado la gestación y ya se está embarazada, la mujer debe comunicárselo lo antes posible al médico que le puso el tratamiento. **Nunca** debe ser la propia mujer la que decida interrumpir o modificar el tratamiento puesto por el médico.

Es importante insistir en que interrumpir bruscamente la medicación puede conllevar **serios problemas** para la salud materno/fetal. Igualmente, cuando el psiquiatra considere posible la retirada del tratamiento, ésta debe hacerse lentamente, disminuyendo la dosis poco a poco, pues así se evitarán síndromes de abstinencia (no sólo en la madre, sino también en el feto), y se disminuirá el riesgo para futuras recaídas de la enfermedad materna.

Llamadas al SITE: Como se aprecia en la Gráfica adjunta, el número de llamadas recibidas en el SITE sigue incrementándose, tras haber finalizado los problemas que causaron su descenso.

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

2009

Motivo de la Consulta	Nº	%
Problemas Médicos (*)	2.909	56,89 (**)
- Medicamentos	2.069	40,47
- Enfermedades	683	13,36
- Agentes Físicos	157	3,07
Medio Doméstico	549	10,74
- Agentes Químicos	269	5,26
- Agentes Físicos	252	4,93
- Agentes Biológicos	28	0,55
Medio Laboral	195	3,81
- Agentes Químicos	94	1,84
- Agentes Físicos	93	1,82
- Agentes Biológicos	8	0,16
Estilo de Vida	309	6,04
- Alcohol	43	0,84
- Tabaco	15	0,29
- Caféina	11	0,22
- Drogas	15	0,29
- Alimentación	225	4,40
Otros Motivos	1.151	22,51
- Edad Materna	7	0,14
- Edad Paterna	1	0,02
- Exposición Paterna	54	1,06
- Problema Genético	37	0,72
- Informe General	7	0,14
- Diagnóstico Prenatal	291	5,69
- Lactancia	51	1,00
- Otros	703	13,75

TOTAL MOTIVOS 5.113 100

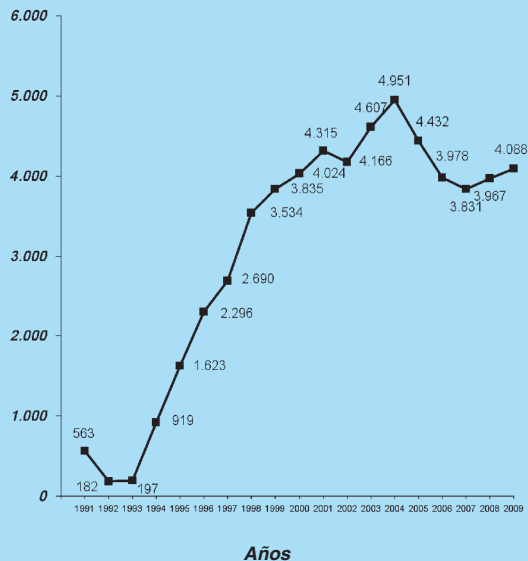
TOTAL LLAMADAS 4.088

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

(**) En los últimos años, se viene incrementando este porcentaje, porque en las Comunidades Autónomas que han decidido no apoyar la atención del SITTE, que es para profesionales sanitarios, ante ciertos problemas de salud de las embarazadas los médicos les indican que llamen al SITE.

SITE
EVOLUCIÓN DEL NÚMERO DE LLAMADAS POR AÑOS

NÚMERO DE LLAMADAS



Años

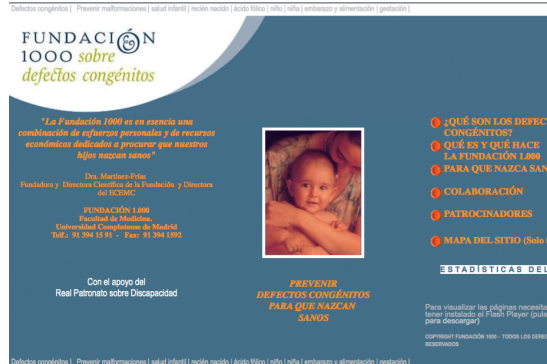
Educar para la Prevención

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 alrededor de 14.500 ejemplares de folletos sobre medidas preventivas. Durante el año 2009, 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:** Onda Madrid radio, Radio Intercontinental. **Prensa diaria escrita:** El Mundo, El País (dos ocasiones), ABC, La Crónica de Valladolid, Redacción Médica de Castilla y León, Europa Press de Castilla-La Mancha, Agencia EFE de Madrid, Diario Médico

(dos ocasiones), La Cerca de Albacete. **Periódicos electrónicos:** europapress.es (tres ocasiones), elmundo.es, golbedia.com, eldiariodecantabria.com, plataformasinc.es, elconfidencial.com, que.es, diariomedico.com, misionesonline.net, lostiempos.com, informe21.com, yahoo! noticias, juventudrebelde.cuba. **Revistas:** Super Nanny. **Televisión:** Televisión de castilla y león, Inter-economía TV.

La página Web (que está en proceso de ser reformada) de la Fundación 1000 (www.fundacion1000.es) está siendo muy visitada, mostrando una progresión creciente muy importante. En el año 2009 el número de visitas han sido más de 120.000.

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 2009

INGRESOS:

- Cuotas periódicas y unitarias..... 31.326,50 €
- Ingresos financieros 308,38 €

TOTAL INGRESADO..... 31.634,88 €

GASTOS:

- Ayudas monetarias al ECEMC 1.005,16 €
- Gastos de Personal..... 18.459,69 €
- Amortizaciones, provisiones y otros gastos..... 12.170,03 €

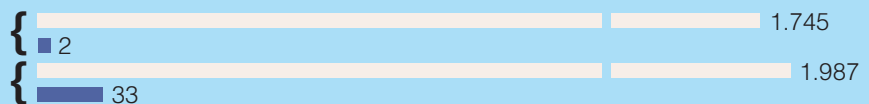
TOTAL GASTOS..... 31.634,88 €

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 así coparticipes en que los niños nazcan sanos.

Nuestros Apoyos: Julio 1992 - Diciembre 2009

Amigos

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



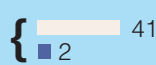
Colaboradores

- Entre 6 y 100 euros



Protectores

- Entre 101 y 600 Euros



Patrocinadores

- Más de 600 Euros



■ Activos a finales de 2008 (1992-2008)
■ Altas en 2009