

# Carta de la FUNDACIÓN 1000 sobre defectos congénitos

Marzo 2011

## Sumario:

- ✓ Investigación: avances y novedades.
  - *Nuevas técnicas de citogenética molecular.*
  - *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: Problemas de tiroides durante el embarazo.*
  - *Resultados del SITE.*
- ✓ Para que nazca sano.
  - *Educación para la prevención.*
  - *Resultado Económico del Ejercicio 2010.*
  - *Nuestros recursos.*

### Redacción:

Dra. M.L. Martínez-Frías

Facultad de Medicina. Universidad Complutense 28040, Madrid.

Diseño gráfico: Cristina Bajo y Marisa Domínguez.



## Editorial

El Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC) necesita y merece el apoyo de los organismos públicos responsables de la sanidad, que deben proveer la financiación total de su actividad básica. La misma consiste en registrar las alteraciones del desarrollo que se manifiestan en nuestros niños recién nacidos, así como en identificar sus causas y factores relacionados, tanto de carácter genético como ambiental –consumos inadecuados, trabajos insalubres, medicaciones dañinas...-. La acción sanitaria pública necesita de esas dos clases de conocimiento para su función más genuina: la prevención primaria de las deficiencias congénitas, la cual se ejerce por medios tales como el consejo genético previo al embarazo o la educación sanitaria en pro de estilos de vida saludables de las embarazadas y sus parejas. La relevancia social de tales acciones significa que los poderes públicos deben asegurar la producción del conocimiento científico que las guía.

El servicio público que presta el ECEMC se canaliza también mediante dos servicios de consultas individualizadas. El Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos (SITTE), que se ofrece a los médicos interesados en la valoración de posibles tratamientos para embarazadas y parejas que planean un embarazo. El Servicio de Información Telefónica para Embarazadas (SITE), en el que las mismas pueden despejar sus dudas concernientes a su gestación.

Hace unos 150 años, el Estado español creó el Instituto Nacional de Meteorología, que mediante una ley de 2006 se transformó en agencia estatal. La investigación que realiza dicho servicio le permite emitir predicciones y avisos de interés, por ejemplo: para las decisiones relativas a la actividad agraria y otras de carácter económico; para orientar la navegación por tierra, mar y aire; para las actividades de la defensa nacional; para la seguridad –y la comodidad- de las personas en su vida común. Por la importancia de tales aplicaciones, nadie discute la pertinencia de que el Estado español mantenga y financie la actividad investigadora –y el organismo- que las posibilite. Pues bien, yo entiendo que el ECEMC –y la estructura que lo gestiona- es acreedor del mismo régimen.

El ECEMC nació en 1976 por la iniciativa voluntaria de la profesora Martínez-Frías, que sigue dirigiéndolo de modo gratuito. La toma de datos de los casos de recién nacidos con malformaciones es realizada, igualmente mediante prestación voluntaria, por una red periférica integrada por más de trescientos médicos, los cuales se agrupan –con los investigadores del equipo coordinador- en la Asociación Española para el Registro y Estudio de las Malformaciones Congénitas (ASEREMAC). Desde el comienzo, la directora del ECEMC hubo de gestionar ayudas y acuerdos de y con entidades públicas –centrales y de las Comunidades Autónomas- y privadas para financiar el programa. La Fundación 1000 fue creada por la profesora Martínez-Frías para institucionalizar la promoción de apoyos de las personas físicas y las entidades, sobre todo privadas. Merecen reconocimiento las muchas de aquéllas –parte de las cuales son usuarias del SITE- y las pocas de éstas que vienen prestando su ayuda al ECEMC mediante la Fundación, pero necesitamos que se incrementen las aportaciones y los donantes.

Demetrio Casado Pérez  
Secretario del Patronato de la Fundación 1000 sobre Defectos Congénitos

## *Nuevas técnicas de citogenética molecular*

Con el desciframiento del genoma humano hace una década, el incremento del conocimiento sobre su estructura y función está siendo espectacular. Además, en la medida en que la metodología desarrollada para su desciframiento se ha ido aplicando para la detección de alteraciones del genoma en diferentes patologías, el diagnóstico molecular es ya una práctica habitual en los servicios de genética. En este sentido, ya se están generalizando los estudios mediante *arrays* de hibridación genómica comparativa, o CGH array (son las siglas de su denominación en inglés: *Comparative Genomic Hybridization*). Sin embargo, hay tres aspectos que se deben tener claros para no crear falsas expectativas: en primer lugar, que estas técnicas no sirven para identificar **todos** los tipos de alteraciones, ya que sólo detectan pérdidas y ganancias pequeñas de ma-

terial genético en distintas regiones del ADN, pero si la alteración no afecta a la cantidad de ADN, no la detecta. En segundo lugar, aún son muy caras, y junto con lo anterior, **NO** deben ser las primeras que se apliquen en los análisis de un niño con defectos congénitos, sino que deben utilizarse tras la exclusión de los

problemas más frecuentes. Por último, en el genoma humano existe una gran cantidad de pérdidas y ganancias que no se relacionan con patologías y se consideran variantes de la población, aunque aún no se conoce bien su significado y función. Por tanto, cuando se realiza un estudio con CGH array

a un niño con defectos congénitos, en muchas ocasiones no resulta fácil saber si alguna de las alteraciones que siempre se observan se relaciona, o no, con los problemas del niño.

---

*Con las técnicas de análisis del genoma humano, se está empezando a identificar alteraciones muy pequeñas del ADN relacionadas con defectos congénitos. No obstante, en muchos casos aún no resulta fácil su interpretación.*

---

### *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 parcialmente al mantenimiento de la actividad del ECEMC para la realización del Boletín del ECEMC. También ha permitido la atención diagnóstica y, en algunos casos hacer el estudio con cromosomas de alta resolución, a 15 familias que acudieron al ECEMC en busca de un diagnóstico para alguno de sus hijos nacidos con defectos. También ha participado en la elaboración de 5 de nuestras hojas informativas PROPOSITUS, para difundir los nuevos conocimientos

en relación a síndromes con defectos congénitos que tienen una frecuencia extremadamente baja, como son los siguientes: *síndrome de microdelección 22q11.2* (PROPOSITUS nº 21), *S. de Alström* (nº22), *S. de CLOVES* (nº23), *S. de Donohue* (*Leprechaunismo*) (nº 24) y *síndromes de microdelección* (nº25). Aunque muy pronto estarán disponibles en la Web de la Fundación 1000, que se está remodelando, ahora se pueden encontrar en:

[http://www.ciberer.es/index.php?option=com\\_docman&task=cat\\_view&gid=48&Itemid=194](http://www.ciberer.es/index.php?option=com_docman&task=cat_view&gid=48&Itemid=194)



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: Problemas de tiroides durante el embarazo

Con frecuencia se reciben llamadas de mujeres embarazadas en tratamiento con fármacos anti-tiroideos, porque les preocupa el efecto que podría tener la medicación sobre el feto.

Es necesario aclarar que la glándula tiroidea regula muchas funciones del organismo; por lo que cualquier alteración en su producción de hormonas, tanto por exceso (**hipertiroidismo**) como por defecto (**hipotiroidismo**), supone riesgos para la salud. Si esas alteraciones ocurren durante el embarazo, también son un riesgo para el embrión y feto.

Cuando la mujer tiene **hipotiroidismo** debe mantener un tratamiento (generalmente con levotiroxina); y si se queda embarazada debe mantenerlo durante el embarazo. Cuando el hipotiroidismo está mal controlado durante la gestación, se pueden producir complicaciones para la madre (como hipertensión), y para el embrión-feto (abortos, retraso del crecimiento intrauterino, afectación del sistema nervioso central con retraso mental, sordera, e hiperactividad). Cuando la mujer padece **hipertiroidismo**, si no se controla adecuadamente también tiene consecuencias para su salud (hipertensión arterial, insuficiencia cardíaca y crisis tirotóxica). Además, si es durante el embarazo, el hipertiroidismo puede ocasionar complicaciones como desprendimiento de placenta, aborto espontáneo, parto prematuro, muerte fetal, bajo peso al nacimiento, y posterior desarrollo de bocio e hipotiroidismo, entre otros. En general, es esencial

que las personas con hipertiroidismo sigan un tratamiento con carbimazol, tiamazol (también llamado metimazol) o propiltiouracilo. Sin embargo, cuando la mujer está embarazada **no debe utilizar** el carbimazol y tiamazol porque hay riesgo para que el futuro hijo tenga defectos congénitos (aplasia de cutis, atresia de coanas, atresia esofágica...). Esto implica que, **durante la gestación, el fármaco anti-tiroideo de elección es el propiltiouracilo.**

Por todo lo expuesto, las mujeres con problemas de tiroides deben planificar la gestación realizando una consulta pregestacional con el endocrinólogo. Las mujeres **hipotiroides** para que revalore las dosis de levotiroxina que deben utilizar; las que tienen **hipertiroidismo** y llevan un tratamiento con carbimazol o tiamazol, para que valore cambiar el tratamiento a propiltiouracilo antes del embarazo. Así, como la mujer aún no está embarazada, además de confirmar la tolerancia de la paciente al nuevo fármaco, puede ajustar la dosis mínima necesaria para tener niveles de hormonas que mantengan la T4 en el límite superior de la normalidad.

En aquellos casos en los que el embarazo no ha sido planeado, la paciente debe acudir **lo antes posible** al endocrino y comunicarle que está embarazada. **Nunca** debe ser la propia paciente la que decida suspender o modificar el tratamiento anti-tiroideo, ya que ello puede conllevar problemas para la salud materna y fetal.

**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 por las obras cercanas que causaron su descenso.

### SITE SERVICIO DE INFORMACIÓN TELEFÓNICA PARA LA EMBARAZADA

Clasificación de las llamadas por Motivo de la consulta

2010

Motivo de la Consulta	Nº	%
<b>Problemas Médicos (*)</b>	<b>2.927</b>	<b>54,87</b>
- Medicamentos	2.127	39,88
- Enfermedades	632	11,85
- Agentes Físicos	168	3,15
<b>Medio Doméstico</b>	<b>610</b>	<b>11,44</b>
- Agentes Químicos	331	6,21
- Agentes Físicos	246	4,61
- Agentes Biológicos	33	0,62
<b>Medio Laboral</b>	<b>200</b>	<b>3,75</b>
- Agentes Químicos	101	1,89
- Agentes Físicos	95	1,78
- Agentes Biológicos	4	0,07
<b>Estilo de Vida</b>	<b>351</b>	<b>6,58</b>
- Alcohol	40	0,75
- Tabaco	18	0,34
- Cafena	12	0,22
- Drogas	13	0,24
- Alimentación	268	5,02
<b>Otros Motivos</b>	<b>1.246</b>	<b>23,36</b>
- Edad Materna	4	0,07
- Exposición Paterna	54	1,01
- Problema Genético	47	0,88
- Informe General	5	0,09
- Diagnóstico Prenatal	278	5,21
- Lactancia	52	0,97
- Otros	806	15,11
<b>TOTAL MOTIVOS</b>	<b>5.334</b>	<b>100</b>
<b>TOTAL LLAMADAS</b>	<b>4.273</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 alrededor de 14.000 ejemplares de folletos sobre medidas preventivas. Durante el año 2010, los medios de comunicación han seguido difundiendo los conocimientos científicos encaminados a la prevención de defectos

congénitos. Entre esos medios nos constan los siguientes de **Prensa escrita, Internet, y Revistas:** Diario de León, EcoDiario, El País.com, Ciencia y Tecnología Madri+d, Serpadres.es, noticiadesalud.blogstop.com, elmundo.es, Revista Yo Dona.

La página Web de la Fundación 1000 ([www.fundacion1000.es](http://www.fundacion1000.es)) sigue estando en proceso de reforma, y seguirá cumpliendo 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](http://www.fundacion1000.es)). (en proceso de reforma)

## Fundación 1000. Resultado Económico del Ejercicio 2010

### INGRESOS:

• Cuotas periódicas y unitarias.....	29.041,31 €
• Ingresos financieros.....	84,57 €
<b>TOTAL INGRESADO.....</b>	<b>29.125,88 €</b>

### GASTOS:

• Ayudas monetarias al ECEMC .....	2.500,00 €
• Gastos de Personal.....	19.254,77 €
• Amortizaciones, provisiones y otros gastos.....	16.702,88 €
<b>TOTAL GASTOS.....</b>	<b>38.457,65 €</b>

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 2010

#### 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 2009 (1992-2009)  
■ Altas en 2010