

INTRODUCCIÓN A LA NUEVA ESTRUCTURA DEL BOLETÍN

Aunque hacía tiempo que lo veníamos pensando, han sido varios los acontecimientos que han motivado la decisión de cambiar la estructura del Boletín. El primero es que, este año 2002, el ECEMC ha iniciado una nueva andadura al haberse trasladado el Grupo Coordinador al Instituto de Salud Carlos III, donde constituye el Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas (CIAC), que esperamos se consolide pronto. El segundo, el incremento en la demanda del Boletín, lo que nos ha obligado a ir aumentando la tirada del mismo en los últimos años. De hecho, es una revista que la solicitan profesionales médicos de diferentes especialidades como ginecólogos, pediatras, perinatólogos y genetistas entre otros, incluso nos la piden desde el extranjero. El tercero, se basa en las frecuencias de las malformaciones y nuestros resultados sobre el impacto del diagnóstico prenatal.

Uno de los problemas que tiene el estudio de las malformaciones congénitas, es que individualmente son muy poco frecuentes; frecuencia que es aún menor para cierto tipo de síndromes polimalformativos. Si a esto le sumamos que cada vez nacen menos niños malformados debido a las interrupciones de muchas de las gestaciones tras el diagnóstico prenatal de malformaciones fetales, las frecuencias al nacimiento van siendo menores aún. Esta disminución de las frecuencias entre los recién nacidos hace que, en muchas situaciones, la mayoría de los pediatras y genetistas clínicos no estén preparados para poder hacer un diagnóstico rápido, establecer unas pautas de actuación médica, conocer el pronóstico y dar una buena información a la familia. De hecho, en las Asociaciones de afectados, muchos de los padres de niños con síndromes polimalformativos, suelen quejarse de que no les dan un diagnóstico o se ha tardado mucho en hacerlo, incluso no entien-

den cómo, el médico, no sabe qué decirles ni atender y curar a su hijo afectado.

Es difícil hacer entender a la población (incluso a ciertos profesionales), que para poder reconocer y saber qué ha producido un determinado síndrome, es necesario haber podido estudiar muchos casos similares; y aunque esto proporciona la experiencia clínica necesaria para identificar los nuevos casos, ni siquiera garantiza que se llegue a conocer la causa. Pero la situación es mucho más difícil cuando nos referimos a síndromes de frecuencia extremadamente baja y, generalmente, con un alto riesgo de muerte precoz.

La investigación biomédica, sobre todo en el área de las malformaciones congénitas, se basa siempre en la observación, ya que, lógicamente, no podemos efectuar experimentos en el ser humano. Por tanto, sólo estudiando en forma sistemática y mediante enfoques multidisciplinarios las características de muchos casos con la misma patología, es como podemos llegar a comprender sus bases biológicas y, en algunos casos, sus causas. Una de las muchas ventajas que tiene disponer de una base de datos grande, como la del ECEMC, que incluye una gran cantidad de información para cada caso, es que se tiene la posibilidad de conocer los síndromes menos frecuentes; y, aunque con pocos casos no podemos saber mucho sobre sus causas, con el tiempo se podrá abordar esa investigación clínico-epidemiológica.

Hace unos días, el Dr. Valentín Fuster, en su paso por la Universidad Menéndez Pelayo de Santander, y por Madrid, hacía unas declaraciones sobre la necesidad de potenciar la investigación biomédica. En ellas insistía en que en la investigación actual es necesaria una "excelente armonía" entre los clínicos y los científicos básicos, con unas buenas redes de comunicación entre ellos. Al leer esas declaraciones me sentí orgullosa de que el grupo del ECEMC haya sido pionero de ese enfoque en nuestro país, mostrando la gran perspectiva y la correcta planificación de su ya larga y productiva actividad. Porque hace ya 26 años que se desarrolló el ECEMC con un tipo de diseño que, hoy día, es el que se viene proponiendo no sólo por los investigadores de fuera de España, sino por aquellos que tratan de potenciar y promover la investigación biomédica en nuestro país. Todos ellos insisten en la necesidad de "*comunicación ágil y constante entre los científicos básicos y los clínicos, y del enfoque multidisciplinario que debe tener la investigación biomédica*". Incluso recientemente se han convocado ayudas para el desarrollo de *redes temáticas en investigación*. Sin embargo, en el año 1976 iniciamos el ECEMC, organizándolo como un grupo multidisciplinario constituido por clínicos de diferentes centros hospitalarios de todo el país y de distintas especialidades, e investigadores básicos de Biología y Medici-

na, con un objetivo: Investigar las causas de las malformaciones congénitas para prevenirlas. El funcionamiento del grupo se basó en una constante, rápida y ágil comunicación entre los clínicos de los diferentes hospitales, y el grupo de investigación básica de Madrid, en un permanente intercambio de opiniones, dudas y discusiones, a pesar de no contar con las facilidades que hoy existen con la comunicación electrónica. Y, precisamente en el esfuerzo realizado para obtener esa dinámica comunicación e intercambio constante de conocimientos, se ha basado el éxito científico de este proyecto, y que, desde el principio, todos los integrantes del grupo, fueran clínicos o no, se hayan sentido, y se sientan, parte de este equipo de investigación.

Por todo lo expuesto, hemos considerado oportuno cambiar la estructura del Boletín, para ofrecer resultados de cada una de las secciones y actividades que desarrolla el ECEMC en su enfoque multidisciplinario del estudio de las malformaciones congénitas. Creemos que puede ser muy útil ofrecer resultados de nuestra investigación, para que los pediatras (sobre todo los que no colaboran con el ECEMC), y otros especialistas médicos, conozcan el aspecto clínico de los síndromes muy poco frecuentes, así como de ciertas características clínico–epidemiológicas y de teratología clínica de las malformaciones congénitas. De esta forma, cuando se les presente un caso podrán conocer más fácilmente su diagnóstico, lo que redundará en la posibilidad de establecer una correcta información a la familia. Más aún, a través del grupo del ECEMC, se puede contactar con investigadores de otros países, para tratar de establecer no sólo el posible diagnóstico, sino las mejores medidas para su control médico y su evolución.

Con la nueva estructura pretendemos ofrecer todos esos resultados mediante una serie de secciones fijas. En esas secciones se ofrecerán al colectivo médico, los diferentes aspectos que es posible abordar gracias a las ventajas que supone disponer de una gran base de datos, que cuenta con una muy buena definición y documentación clínica y un diseño epidemiológico de tipo caso–control.

La primera Sección del Boletín se dedicará a los aspectos clínico genéticos, mostrando resultados de estudios dismorfológicos, citogenéticos y clínico–epidemiológicos. En ella se ofrecerán ejemplos sobre los datos del ECEMC, de los distintos enfoques del estudio basados en los conceptos dismorfológicos actuales y su importancia para el diagnóstico de niños polimalformados; de los resultados citogenéticos con técnicas de muy alta resolución; de los aspectos del análisis clínico–epidemiológico, y de síndromes de extraordinaria baja frecuencia que hemos identificado. Este apartado sobre síndromes constará de unas fotos de cada uno de los síndromes seleccionados, seguidas de la descripción de las caracte-

terísticas más importantes de cada uno. Los síndromes irán variando en los sucesivos Boletines, de forma que se podrán ir archivando y acumulando.

La siguiente Sección, será sobre aspectos epidemiológicos de ciertos tipos de defectos congénitos y sobre teratógenos. Le seguirá la de Vigilancia epidemiológica de los defectos congénitos, y las Secciones siguientes, que serán las mismas que se venían incluyendo hasta ahora en el Boletín.

Esperamos que esta nueva estructura sea de utilidad para todos los profesionales sanitarios relacionados, en una u otra forma, con los defectos congénitos y, muy especialmente, para las familias de los niños que presenten, no sólo alguno de los síndromes poco frecuentes, sino malformaciones congénitas de cualquier tipo. Para su atención y para poder llegar a prevenir esos problemas, es para lo que todo el grupo del ECEMC estamos trabajando.

María Luisa Martínez-Frías
Directora del ECEMC y del Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas (CIAC),
Instituto de Salud Carlos III. Departamento de Farmacología,
Facultad de Medicina, Universidad Complutense. Madrid.

Madrid, agosto 2002