

Los defectos congénitos, que causan en España una de cada cuatro muertes antes de los 5 años, buscan mayor visibilidad

| 02/03/2021 |



Eva Bermejo, investigadora del ISCIII, en su despacho del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER).

Este miércoles se celebra el **Día Mundial de los Defectos Congénitos**, con el objetivo de aumentar el conocimiento general sobre estas alteraciones del desarrollo prenatal -que pueden ser evidentes desde el nacimiento o aparecer de forma más tardía- y favorecer el desarrollo e implantación de programas de prevención primaria, investigación de posibles tratamientos y mejora de los cuidados y servicios para todas las personas afectadas.

Los defectos, anomalías o malformaciones congénitas son muy diversos, pueden estar causados por factores genéticos, ambientales o por la interacción de ambos, y la mayoría están considerados enfermedades raras. Entre ellos se encuentra la espina bífida, el labio leporino, diversas cardiopatías, el síndrome de Down, algunas metabolopatías y síndromes como los de Beckwith-Wiedeman, Kleefstra, Wolf-Hirschhorn, Williams y Treacher-Collins.

El Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) tiene una unidad específica de investigación sobre los defectos congénitos, que forma parte del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER). Está dirigida por la científica Eva Bermejo, responsable del **Programa de Investigación sobre Anomalías Congénitas**, que explica que estas

alteraciones del desarrollo prenatal pueden afectar a la forma y función de cualquier estructura o sistema corporal: "Algunas están presentes desde el nacimiento y otras se manifiestan en otras etapas del desarrollo. Generan importantes discapacidades y un alto nivel de mortalidad: se estima que en España el 27% de las muertes antes de los 5 años se deben a defectos congénitos".

La Unidad de Investigación sobre Anomalías Congénitas del ISCIII coordina el **Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC)**, que cuenta con una red clínica de más de 300 pediatras de todo el Sistema Nacional de Salud, y que dispone de información de más de 46.000 recién nacidos y de otros tantos niños y niñas sanos como grupo de comparación. El objetivo es, desde un punto de vista multidisciplinar, investigar las causas, vigilar su incidencia y promover la prevención.

El Día Mundial de los Defectos se celebra sólo unos días después del **Día Mundial de las Enfermedades Raras**, y está impulsado por la **Red ICBDSR** (International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research), entidad que agrupa 43 programas de vigilancia e investigación de los defectos congénitos en 36 países de todo el mundo, entre ellos el ECEMC en España. Un total de 12 organizaciones internacionales de referencia constituyen el comité organizador de este Día Mundial.

Para este Día Mundial, Bermejo explica que los organizadores llevan tiempo preparando diversas actividades en colaboración con March of Dimes, Los Centros para la Prevención y Control de Enfermedades de Estados Unidos (CDC) y la Organización Mundial de la Salud (OMS). Entre otras acciones, este miércoles se celebra un webinar online sobre anomalías congénitas con la OMS, un Twittee chat con March of Dimes y el CDC y un evento vía Facebook con la organización MotherToBaby.

Estudios diagnósticos, epidemiológicos y clínicos

Entre otras líneas de estudio, el ECEMC investiga en torno a los aspectos clínicos, diagnósticos y epidemiológicos de síndromes con defectos congénitos; la formación clínica sobre los diferentes tipos de patologías; la experiencia en la consulta pediátrica y obstétrica; la información sobre teratógenos, y las causas ambientales de los defectos congénitos.

Bermejo explica que en el momento actual, y en colaboración con la Red ICBDSR, el ECEMC está desarrollando diversos estudios sobre la mortalidad de ciertas malformaciones congénitas como la extrofia de vejiga (un grave defecto genitourinario en el que la vejiga sale a través de la pared abdominal), y ha

constatado una elevada cifra de mortalidad en el período neonatal temprano y una estrecha vinculación de ésta con la existencia de otros defectos concomitantes.

El ECEMC, que desarrolla su actividad en el ISCIII, lleva funcionando desde 1976. Su objetivo general es impulsar la investigación, la transmisión del conocimiento, la formación continuada de profesionales sanitarios, el establecimiento de interacciones entre clínicos y, en definitiva, la mejora del Sistema Nacional de Salud en la prevención de las malformaciones congénitas. El Día Mundial que se celebra este miércoles es una nueva oportunidad para fomentar la difusión del conocimiento en torno a este tipo de enfermedades.