

ÍNDICE

Editorial:

El Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC). *Prof. Federico Mayor Zaragoza*. V

I.- Dismorfología, Citogenética y Clínica: Resultados de estudios sobre los datos del ECEMC 1

• Epidermolisis bullosa (EB): Patogénesis, aspectos clínicos, diagnósticos y genéticos, base molecular, aspectos epidemiológicos, manejo del paciente con EB e implicaciones translacionales del análisis de mutaciones. 2
E. Bermejo y colaboradores

• Trisomía parcial 7q y monosomía subtelomérica 20p. Presentación clínica de un caso y revisión 14
L. Rodríguez, M.L. Martínez-Fernández, E. Mansilla, P. Blanco, F. Martín Sanz, M.L. Martínez-Frías

• Análisis de los principales aspectos clínico-epidemiológicos de los recién nacidos con defectos congénitos registrados en el ECEMC 19
E. Bermejo, J. Mendioroz, L. Cuevas, E. Mansilla, M.L. Martínez-Frías

• Síndromes muy poco frecuentes. *J. Mendioroz y colaboradores* 36

- Síndrome de macrocefalia-cutis marmorata telangiectásica
- Síndrome de Van der Woude
- Síndrome de Hay-Wells
- Síndrome de Zellweger
- Síndrome de Jeune
- Síndrome de Laurin-Sandrow

• Aproximación al concepto de prevención cuaternaria en Genética y Dismorfología Clínica 40
J. González de Dios

II.- Teratología 47

• La vacuna de la rubéola y el embarazo 48
P. Fernández Martín, C. Mejías Pavón, E. Rodríguez-Pinilla, M. Acle, M.L. Martínez-Frías

• Luces y sombras de los estudios de casos y controles. Impacto sobre el conocimiento de las malformaciones congénitas 52
C. Ochoa Sangrador

III.- Resultados de Vigilancia Epidemiológica de los defectos congénitos sobre los datos del ECEMC 61

• Anomalías Congénitas en España: Vigilancia epidemiológica en el último cuarto de siglo (1980-2004) 62
E. Bermejo, L. Cuevas, J. Mendioroz, M.L. Martínez-Frías

IV.- Artículo especial 87

• Recetas médicas para nuestro lenguaje enfermo. Con un pequeño glosario de dudas y dificultades inglés-español para dismorfólogos, teratólogos y médicos afines 88
F.A. Navarro

V.- Resultados de otras actividades del ECEMC 105

• Resultados de la actividad de los Servicios de Información Telefónica sobre Teratógenos (SITTE y SITE) durante el año 2004 y análisis del nivel cultural de la población usuaria 106
E. Rodríguez-Pinilla, C. Mejías Pavón, P. Fernández Martín, M. Acle, M.L. Martínez-Frías

• Posters presentados en la XXVIII Reunión del ECEMC 113

VI.- Otros aspectos 125

• Hot Spots (Investigaciones importantes) Hallazgo de una mutación en casos familiares con ictiosis tipo feto arlequín. Identificación del gen que causa el síndrome de Roberts 126

• Noticias 127

• Fundación 1000 sobre defectos congénitos 128

VII.- Publicaciones del ECEMC 131

VIII.- Equipo de Colaboradores del Grupo Periférico en 2004 135

IX.- Centros hospitalarios participantes en el ECEMC 141