

# ÍNDICE

## Nota de la Editora:

Modificación del Comité Editorial	V
-----------------------------------	---

## Editorial:

Reflexiones sobre las Bases Físico-Matemáticas de los Sistemas Biológicos y del Genoma. <i>María Luisa Martínez-Frías</i>	VII
---	-----

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

• Síndrome de Smith-Lemli-Opitz <i>I. Arroyo Carrera</i>	2
• Delección parcial 5p y duplicación parcial 5q derivadas de una inversión pericéntrica familiar <i>E. Mansilla, L. Rodríguez, M.L. Martínez-Fernández, A. Lara Palma, A. Torres, L. Morcillo, M.V. Esteban Marfil, M.L. Martínez-Frías</i>	12
• Aspectos clínicos y distribución etiológica de los recién nacidos con defectos congénitos registrados en el ECEMC <i>E. Rodríguez-Pinilla, E. Bermejo, J. Mendioroz, L. Cuevas</i>	20
• Síndromes muy poco frecuentes <i>L. Cuevas y colaboradores</i>	36
— Síndrome de Crouzon	
— Síndrome Pfeiffer	
— Síndrome de Apert	
— Síndrome de Saethre-Chotzen	
— Síndrome de Carpenter	
— Síndrome de Muenke	

## II.- Teratología

• Vitamina A y embarazo: Revisión de la literatura y estimación del riesgo teratogénico <i>C. Mejías Pavón, E. Rodríguez-Pinilla, P. Fernández Martín, M.L. Martínez-Frías</i>	44
---	----

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

• Vigilancia epidemiológica de anomalías congénitas en España: Análisis de los datos del ECEMC en el período 1980-2006 <i>E. Bermejo, L. Cuevas, J. Mendioroz, M.L. Martínez-Frías y Grupo Periférico del ECEMC</i>	54
--	----

## IV.- Artículo especial

• El Genoma Humano. Un Sistema Altamente Complejo <i>M.L. Martínez-Frías</i>	82
---	----

## V.- Resultados de otras actividades del ECEMC

• Resultados de la actividad de los Servicios de Información sobre Teratógenos (SITTE y SITE) durante el año 2006 y análisis de la edad materna y del número de embarazos planeados. <i>E. Rodríguez-Pinilla, C. Mejías Pavón, P. Fernández Martín</i>	94
• Posters presentados en la XXX Reunión del ECEMC	100

## VI.- Otros aspectos

• Hot Spots (Investigaciones importantes)	112
• Trabajos de lectura recomendada	114
• Noticias del ECEMC	115
• In Memoriam	116
• Fundación 1000 sobre defectos congénitos	117

## VII.- Publicaciones del ECEMC 2005-2007

## VIII.- Equipo de Colaboradores del Grupo Periférico del ECEMC en 2007

## IX.- Centros hospitalarios participantes en el ECEMC (1976-2007)