

ÍNDICE

Editorial	V
Gripe A (H1N1) en Mujeres Embarazadas: Hechos Conocidos, Desconocidos, y Evaluación Beneficios-Riesgos. <i>María Luisa Martínez-Frías, Elvira Rodríguez-Pinilla.</i>	
I.- Dismorfología y Genética Clínica.	1
• Síndrome de Aicardi-Goutieres de presentación neonatal simulando infección congénita. <i>M.V. Esteban Marfil, N. Martínez Espinosa, C. Santiago Gutiérrez, C. Sierra Córcoles, J. de la Cruz Moreno, A. Sanchís Calvo, Y.J. Crow, M.L. Martínez-Frías.</i>	2
• Síndrome de Mowat-Wilson con una delección en el gen ZEB2 no descrita previamente. <i>M.C. Carrascosa Romero, F. Barros Angueira, A. Castillo Serrano, M.S. Fernández Córdoba, M. Sorli García, M. L. Quintanilla Mata.</i>	9
• Situación actual en España sobre el diagnóstico etiológico en fetos procedentes de abortos por defectos congénitos. Directrices para un protocolo mínimo. <i>E. Bermejo, M.L. Martínez-Frías.</i>	18
• Análisis clínico de los recién nacidos con defectos congénitos registrados en el ECEMC: Distribución por etiología y por grupos étnicos. <i>M.L. Martínez-Frías, E. Bermejo.</i>	24
II.- Citogenética y Genética molecular	45
• Paciente con Síndrome de Cri-Du-Chat y de Beckwith-Wiedemann originado por un derivado de translocación paterna. <i>M.L. Martínez-Fernández, L. Rodríguez, M.I. Aceña, A. MacDonald, F. Centeno, P. Lapunzina, M.L. Martínez-Frías.</i>	46
• Reordenamientos cromosómicos complejos (CCRs): Presentación de un nuevo caso con 5 puntos de rotura entre los cromosomas 4 y 8. <i>M.I. Aceña, A. MacDonald, L. Rodríguez, M.L. Martínez-Fernández, A. Martínez Carrascal, M. Zollino, M.L. Martínez-Frías.</i>	54
III.- Aspectos Epidemiológicos	63
• Vigilancia epidemiológica de anomalías congénitas en España: Análisis de los datos del registro del ECEMC en el período 1980-2008. <i>E. Bermejo, L. Cuevas, Grupo Periférico del ECEMC, M.L. Martínez-Frías.</i>	64
• Características de las madres que siguieron técnicas de reproducción asistida. <i>M.L. Martínez-Frías, E. Bermejo, Grupo Periférico del ECEMC.</i>	92
IV.- Teratología Clínica	105
• Fármacos antipsicóticos y embarazo: resumen de la literatura y experiencia en el ECEMC. <i>C. Mejías Pavón, E. Rodríguez-Pinilla, P. Fernández Martín, A. Ortega Mateo, M.R. García Benítez, M.M. Real Ferrero, Grupo Periférico del ECEMC, M.L. Martínez-Frías.</i>	106
V.- Otros Resultados: Actividad Traslacional	115
• Actividad de los servicios de información sobre teratógenos (SITTE y SITE) durante el año 2008. <i>P. Fernández Martín, E. Rodríguez-Pinilla, C. Mejías Pavón, M.R. García Benítez, M. M. Real Ferrero, A. Ortega Mateo, M.L. Martínez-Frías.</i>	116
• Resúmenes de los Pósters presentados en la XXXII Reunión del ECEMC.	120
VI.- Artículo Especial	131
• Comentario editorial: el lado "perverso" del factor de impacto en la investigación biomédica en nuestro país. <i>M.L. Martínez-Frías.</i>	132
• El análisis cuantitativo de las publicaciones biomédicas sobre genética y dismorfología clínica. <i>J. González de Dios, R. Alexandre-Benavent.</i>	134

VII.- Otros aspectos	147
• Hot Spots	148
• Publicaciones de lectura recomendada	150
• Noticias	151
• Fundación 1000	152
• Propositus	154
VIII.- Publicaciones del ECEMC del período (2007-2009)	155
IX.- Equipo de colaboradores del Grupo Periférico del ECEMC en 2009	159
X.- Centros Hospitalarios participantes en el ECEMC en el periodo 1976-2009	165

ORGANISMOS Y ENTIDADES QUE DURANTE EL AÑO 2009, HAN CONTRIBUIDO AL MANTENIMIENTO DEL ECEMC Y SUS ACTIVIDADES INCLUYENDO LOS DOS SERVICIOS DE INFORMACIÓN TELEFÓNICA

Todos los trabajos incluidos en este Boletín (salvo los que se especifican en el texto) se han realizado con las ayudas recibidas de las siguientes Instituciones:

- Instituto de Salud Carlos III. Madrid.
- Real Patronato sobre Discapacidad. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales.
- Consejerías de Sanidad y Servicios de Salud de las siguientes Comunidades Autónomas:
 - Andalucía
 - Principado de Asturias
 - Cantabria
 - Castilla-La Mancha
 - Castilla y León
 - Comunidad Valenciana
 - Galicia
 - Región de Murcia
- Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales “Por Solidaridad Otros fines de Interés Social”.
- Fundación 1000 sobre Defectos Congénitos.
- Universidad Complutense de Madrid.
- CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER). CIBERER es una iniciativa del Instituto de Salud Carlos III.
- Laboratorios Italfármaco, por su colaboración en la edición de este Boletín.