

## Editorial

**La investigación en anomalías congénitas y el Sistema Nacional de Salud****Joaquín Arenas Barbero***Director del Instituto de Salud Carlos III en el momento de edición de este Boletín*

Bol ECEMC Rev Dismor Epidemiol VI (n.º 2): 10-10 (2012)

Han transcurrido más de diez años desde que se inició la colaboración entre el Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) y la organización Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC), cuyo grupo coordinador está ubicado en el Centro de Investigación de Anomalías Congénitas del ISCIII, centro que lideró desde su creación la Dra. M<sup>a</sup> Luisa Martínez-Frías y que pasa a estar a cargo de su colega, la Dra. Eva Bermejo. Como parte del compromiso que el ISCIII ha venido teniendo con las líneas de trabajo desarrolladas por ECEMC, desde el año 2011 nuestra institución incorpora la edición digital de su boletín dentro de nuestro programa editorial, asegurando una difusión de su actividad a toda la comunidad de profesionales y especialistas del ámbito de la salud.

ECEMC es un claro ejemplo de trabajo en red de forma multidisciplinaria y traslacional, que apuesta por integrar el potencial científico y humano de profesionales de numerosos ámbitos (médicos, biólogos, especialistas en informática y personal auxiliar). Su misión fundamental es desarrollar a nivel nacional un programa de investigación sobre las causas por las que se producen alteraciones del desarrollo embrionario y fetal, cuyo resultado es la generación de malformaciones congénitas en niños recién nacidos. La frecuencia de estas alteraciones en el nacimiento se sitúa en torno a un 2-3% a nivel mundial y se encuadran, en la gran mayoría de los casos, dentro de la definición de enfermedades raras (ER), al tratarse de patologías que presentan una frecuencia mucho menor de 5 casos por cada 10.000 individuos.

La labor que ECEMC ha estado desarrollando desde hace casi 40 años, es muy relevante por múltiples razones. A través de su registro de recién nacidos con defectos congénitos, se determina no sólo la frecuencia de las alteraciones, sino sus posibles causas mediante estudios clínicos y epidemiológicos multidisciplinarios. Además, a través del SITTE (Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos Español) y el SITE (Servicio de Información Telefónica para la Embarazada), dirigidos respectivamente a profesionales médicos y a la población general, llevan a cabo la difusión de la información científica obtenida y actualizada hacia quienes deben ponerla en práctica.

Resulta por ello indiscutible, que el destacado valor que genera el ECEMC se encuentra en la difusión y traslación que hacen de sus resultados de investigación, al Sistema Nacional de Salud y a toda la sociedad. El conocimiento que generan permite la planificación y distribución eficiente de los recursos disponibles en la atención de los pacientes; la priorización de líneas asistenciales; una mejor formación de los profesionales sanitarios lo que se traduce en una mejora de la calidad asistencial y del bienestar del paciente y sus familias y, sin duda alguna, un incremento de la cultura sanitaria de la sociedad.

No obstante y a pesar de los logros conseguidos en todos estos años, debemos ser conscientes de que aún queda mucho camino por recorrer. Factores como el efecto que el incremento de la edad parental posee sobre la aparición de defectos congénitos así como las preguntas que aún quedan por resolver en cuanto a las causas genéticas de muchas de las patologías registradas, son sólo algunos de los aspectos en los que estoy seguro que el grupo ECEMC seguirá investigando como lo han hecho hasta la fecha: con rigor científico, con orientación multidisciplinaria, realizado de forma altruista y prestando a toda la población un gran servicio para la mejora de nuestro Sistema Nacional de Salud.