

Investigadores, clínicos y pacientes comparten conocimientos y experiencias en la 44ª Reunión del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas

24/10/2023



Foto de familia de la 44ª Reunión del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas.

Esta semana se ha celebrado en Ávila la 44ª Reunión Anual del **Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC)**, junto a un nuevo Curso de Actualización sobre la Investigación de los Defectos Congénitos. Ambos eventos se han organizado gracias a la colaboración entre el Grupo Coordinador del ECEMC, que desarrolla su actividad en el Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), en Madrid, y el equipo de Pediatría del Hospital Nuestra Señora de Sonsoles, en Ávila.

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, entre otros muchos.

El ISCIII cuenta con 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**, directora del IIER y 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 más del 25% de las muertes antes de los 5 años se deben a defectos congénitos".

El ECEMC comenzó su andadura en 1976 y, desde entonces, pediatras, obstetras y anatomopatólogos, entre otros profesionales científicos y sanitarios, se han ido uniendo a esta red clínica de investigación cooperativa coordinada desde el ISCIII, que tiene un carácter multidisciplinar y que cuenta con un numeroso registro, de base hospitalaria, de casos con malformaciones y otros defectos congénitos.

Los defectos congénitos son en su mayoría enfermedades raras, teniendo en cuenta su escasa frecuencia entre la población, pero se trata de patologías muy relevantes por diferentes razones, según explica la directora del IIER-ISCIII: "Tienen un gran impacto individual y colectivo porque además, con frecuencia generan discapacidad, un factor relevante, ya que los años vividos con discapacidad han aumentado en los últimos tiempos. Su atención y cuidados implican, por otra parte, elevados costes. Por todo ello, es fundamental seguir impulsando la investigación sobre sus causas para tratar de prevenirlos".

Red clínica por toda España

Este fomento de la investigación es la principal premisa con la que trabaja el grupo del ECEMC desde hace más de 47 años. El ECEMC cuenta, además de con el citado Grupo Coordinador desde el ISCIII, con una Red Clínica o Grupo Periférico formado por alrededor de 300 médicos de diferentes hospitales de toda España, que mantienen constantes niveles de comunicación, cooperación y trabajo conjunto. La reunión anual del ECEMC permite actualizar los resultados de este trabajo cooperativo y, además, añade el citado Curso de Actualización sobre la Investigación de los Defectos Congénitos, que facilita la incorporación de jóvenes profesionales gracias a su carácter formativo.

La 44ª Reunión del ECEMC, y el Curso, ha reunido a 13 ponentes de alto nivel en un programa estructurado en 8 sesiones. El congreso ha contado con una Clase Magistral de apertura a cargo del profesor Salvador Martínez, del Instituto de Neurociencias de Alicante, que ha abordado las bases neurobiológicas de la epilepsia congénita y sus comorbilidades, y una conferencia de clausura, en la que el doctor Fernando Centeno ha revisado el panorama actual de las cardiopatías congénitas.

En la primera sesión, que ha contado con las craneosinostosis y ciertas disostosis como tema central, se han presentado los resultados del trabajo de un equipo multidisciplinar integrado por neurocirujanos del Hospital Universitario Gregorio Marañón, en Madrid, y por bioingenieros de la Universidad Carlos III de Madrid y del Children's National Hospital de Washington (Estados Unidos). Esta línea de investigación sobre cirugía craneofacial personalizada guiada por imagen está financiada por el ISCIII, el Ministerio de Ciencia e Innovación y Horizonte Europa, y comprende tanto el diagnóstico como la planificación y ejecución personalizada de la cirugía, según cada morfología, incidiendo en la traslación de los resultados de investigación a la práctica clínica innovadora.

Otra de las sesiones, sobre el síndrome de Kleefstra, ha contado con la participación de un clínico, pediatra y dismorfólogo de la Red Clínica del ECEMC, de una investigadora del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras del ISCIII y de una persona representante de los pacientes y familias con este síndrome, facilitando así una comunicación integral de los conocimientos y necesidades en torno a esta enfermedad.

La directora del IIER-ISCIII ha presentado en el congreso dos destacadas colaboraciones internacionales en las que participa el ECEMC, en las que se estudian la mortalidad y aspectos epidemiológicos de la hidrocefalia y de las fisuras orales en casos de labio leporino con paladar hendido.

En cuanto a los talleres formativos y metodológicos, el primero se ha centrado en la labor de la Red Clínica del ECEMC. En un segundo taller, sobre causas prevenibles de los defectos congénitos, se han presentado dos estudios sobre una terapia basada en un antibiótico ampliamente usado en el embarazo y sobre el uso preventivo de ácido fólico. En un tercer taller, focalizado en aspectos genéticos y moleculares de los defectos congénitos, se han explicado las posibilidades de los organoides de hígado como modelo para la investigación de dos enfermedades raras, el déficit de alfa-1-antitripsina y la enfermedad de Niemann-Pick tipo B, se han presentado resultados sobre el manejo del síndrome DDX3X a través de un caso clínico particular, y se han revisado los aspectos clínicos y moleculares de las deleciones y duplicaciones del brazo largo del

cromosoma 7. Finalmente, el congreso ha contado con una sesión destinada a la presentación de posters, con intervenciones de sus autores y participación de todas las personas asistentes.

Según concluye Eva Bermejo, todas las cuestiones tratadas en la reunión han facilitado que clínicos, investigadores y pacientes compartan conocimientos y experiencias, un modelo que consolida una de las vías más relevantes para que la investigación de este amplio grupo de enfermedades raras tenga como resultado avances para las personas afectadas y sus familias”.