

# ÍNDICE

EL Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas (CIAC) y el ECEMC .....	VII
Antonio Campos	
Introducción a la nueva estructura del Boletín.....	IX
María Luisa Martínez-Frías	
I. Dismorfología, Citogenética y Clínica: Resultados sobre los datos del ECEMC.....	1
• Defecto de la Zona de Desarrollo primaria del esqueleto axial (Síndrome de Jarcho-Levin, "Fenotipo Jarcho-Levin") .....	2
M.L. Martínez-Frías, E. Bermejo, E. Rodríguez-Pinilla	
• Resultados del laboratorio de citogenética del ECEMC del año 2001. Nuevas técnicas de FISH y su implicación clínica .....	9
L. Rodríguez, F. López, E. Mansilla, M.L. Martínez-Frías	
• Aspectos Clínico-Epidemiológicos.....	14
M.L. Martínez-Frías, E. Bermejo, L. Rodríguez, L. Cuevas, F. López, E. Rodríguez-Pinilla	
• Síndromes muy poco frecuentes.....	27
M.L. Martínez-Frías, E. Bermejo, L. Rodríguez, E. Rodríguez-Pinilla, M. Blanco, A. Foguet, C. Goñi, A. Sanchis, A. Ayala, L. Cuevas, F. López	
– Síndrome de Leprechaunismo	
– Síndrome de Branquio-oculo-facial	
– Síndrome de Triada de Currarino	
– Síndrome de Paquioniquia congénita	
– Síndrome de Senter	
– Síndrome de Proteus	
II. Epidemiología y Teratología: Resultados de estudios sobre los datos del ECEMC .....	33
• Conceptos básicos sobre metodología bioestadística: Aclaración sobre los términos proporciones, frecuencias relativas, porcentajes y riesgos relativos .....	34
L. Prieto, D. Prieto	
• Porcentaje de la recurrencia de los defectos del tubo neural (DTN) y sus frecuencias en España: Evolución temporal de las mismas y sus posibles causas .....	36
M. L. Martínez-Frías, E. Bermejo, E. Rodríguez-Pinilla, A. Sanchis	
• Defectos congénitos oculares: Algunos aspectos clínicos y epidemiológicos .....	43
E. Bermejo, M.L. Martínez-Frías	
• Utilización de Corticosteroides por vía tópica durante la gestación .....	49
E. Rodríguez-Pinilla, C. Mejías Pavón, G.V. Dequino, P. Fernández Martín, M.L. Martínez-Frías.	

III. Resultados de Vigilancia epidemiológica de los defectos congénitos sobre los datos del ECEMC.....	55
• Vigilancia Epidemiológica de Anomalías Congénitas en España durante el período 1980–2001 .....	56
E. Rodríguez–Pinilla, E. Bermejo, L. Cuevas, C. Mejías, M.L. Martínez–Frías	
IV. Resultados de otras actividades del ECEMC .....	97
• Resultados de las Llamadas Recibidas por el Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos Español (SITTE) y por el Servicio de Información Telefónica para la Embarazada (SITE) durante el año 2001 .....	98
C. Mejías Pavón, E. Rodríguez–Pinilla, P. Fernández Martín, G. V. Dequino, B. Rato Barrio, M.L. Martínez–Frías	
V. Otros aspectos .....	105
• Noticias del ECEMC .....	106
– Convenios con las Comunidades Autónomas	
– Proyectos del CIAC	
• Noticias candentes.....	106
– Clasificaciones teratológicas de los medicamentos	
– Fundación 1.000 para la Investigación sobre Defectos Congénitos	
VI. Publicaciones del ECEMC .....	109
VII. Equipo de Colaboradores del Grupo Periférico en el año 2002.....	117
VIII. Centros hospitalarios participantes en el ECEMC de cada Comunidad Autónoma.....	123