

ÍNDICE

Editorial	V
“The Clinical Delineation of Malformation Syndromes: Historical Prospective and Future Direction” (La delimitación clínica de los síndromes malformativos: Evolución histórica y perspectivas futuras). <i>J.C. Carey</i>	
I.- Dismorfología y Genética Clínica.	1
• Síndrome de Coffin-Lowry: Presentación de un caso y Guías Diagnóstico-evolutivas y Anticipatorias. <i>A. Sanchis, F. Martínez Castellano, M. Aleu, G. Pí, E. Ballester.</i>	2
• Síndrome de Desorganización: Características y descripción del primer caso registrado en el ECEMC. <i>J. González de Dios, E. Bermejo, J. Mestre, C. Ruipérez, M. Moya, L. Cuevas, M.L. Martínez-Frías</i>	9
• Fosa nasal supernumeraria, una extraña malformación congénita. Primer caso registrado por el ECEMC. <i>P. Cid Galache, J. M. Gómez Vida, L. Olivares Sánchez, R. Pérez lañez, J. Casas Gómez, S. Broncano Lupiáñez, A. Rodríguez Leal.</i>	15
• Análisis clínico-epidemiológico 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, L. Cuevas, Grupo Periférico del ECEMC.</i>	20
II.- Citogenética y Genética molecular	43
• ¿Qué hay en el ADN no codificante?	44 <i>J.L. Gómez-Skarmeta.</i>
• ¿Qué son los Microarrays? Aplicación al diagnóstico de anomalías congénitas. <i>M.D. Sánchez-Izquierdo, M.L. Martínez-Fernández, M.L. Martínez-Frías.</i>	48
• Análisis clínico-epidemiológico de las niñas recién nacidas con síndrome de Turner y de aquellas con tres cromosomas X... <i>I. Aceña, A. MacDonald, M.L. Martínez-Fernández, E. Bermejo, M.L. Martínez-Frías.</i>	55
III.- Aspectos Epidemiológicos	67
• Informe de Vigilancia Epidemiológica de anomalías congénitas en España: Datos registrados por el ECEMC en el período 1980-2009. <i>E. Bermejo, L. Cuevas, Grupo Periférico del ECEMC, M.L. Martínez-Frías.</i>	68
IV.- Teratología Clínica	101
• Consumo de Cafeína en el Embarazo en Nuestro Medio y Riesgo para el Desarrollo Embrionario/Fetal. <i>E. Rodríguez Pinilla, M^a. M. Real Ferrero, C. Mejías, M^a.R. García Benítez, P. Fernández, Grupo Periférico del ECEMC y M.L. Martínez-Frías.</i>	102
V.- Otros Resultados: Actividad Traslacional	111
• Actividad de los Servicios de Información sobre Teratógenos (SITTE y SITE) durante el año 2009. Análisis de la utilización del SITTE por los distintos especialistas médicos. <i>C. Mejías Pavón, E. Rodríguez-Pinilla, P. Fernández Martín, M^a. M. Real Ferrero, M^a.R. García Benítez, M.L. Martínez-Frías.</i>	112
• Resúmenes de los Posters presentados en la XXXIII Reunión Anual del ECEMC.	118
VI.- Otros aspectos	129
• Hot Spots (Investigaciones importantes)	130
• Trabajos de lectura recomendada	132
• Noticias del ECEMC.....	133
• Fundación 1000 sobre defectos congénitos.....	134
VII.- Publicaciones del ECEMC en el período 2008-Septiembre 2010	137
VIII.- Equipo de Colaboradores del Grupo Periférico del ECEMC en 2010	143
IX.- Centros hospitalarios participantes en el ECEMC en el periodo 1976-2010	149