



45 AÑOS del ESTUDIO COLABORATIVO ESPAÑOL de MALFORMACIONES CONGÉNITAS

Los defectos congénitos son alteraciones del embrión o del feto que se manifiestan durante el embarazo, en el nacimiento o en el curso de la infancia. Los defectos congénitos son físicos o funcionales. He aquí algunos ejemplos: anencefalia, cardiopatías, espina bífida, polidactilia, síndrome de Down, trastornos del espectro alcohólico fetal...

Los defectos congénitos de origen genético no pueden ser prevenidos, pero si pueden prevenirse -tanto en la fase de planificación del embarazo como durante el mismo- los que tienen su causa en factores ambientales como, por ejemplo: 1) malos hábitos higiénicos; 2) consumos de riesgo (frutas y verduras sin lavar o mal lavadas; productos cárnicos y pescados poco cocinados; alcohol, tabaco y otros tóxicos); 3) actividades y ambientes laborales inadecuados; 4) ciertos medicamentos. Además, algunos defectos congénitos se evitan mediante medicamentos, como el ácido fólico y los suplementos yodados.

<http://www.fundacion1000.es/para-que-nazca-sano>

Por supuesto, la prevención de los defectos congénitos requiere su conocimiento clínico y epidemiológico. En los años 70 del pasado siglo, en España, tal conocimiento adolecía de importantes limitaciones. Lo cual fue afrontado por el programa Estudio Colaborativo Español de

Malformaciones Congénitas (ECEMC). El mismo vendría a ser muy importante por dos factores principales: sus logros científicos y sanitarios y su ejemplaridad social. La reseña de dicho programa que sigue está basada: para sus primeros 25 años, en un testimonio escrito no publicado de María Luisa Martínez-Frías, fundadora y directora del ECEMC; para el tiempo siguiente, además de la citada, me facilitó información Eva Bermejo Sánchez, coordinadora científica del programa en la actualidad.

María Luisa Martínez-Frías, tras concluir su licenciatura en biología, y con ocasión de la preparación de su tesis doctoral, tuvo conocimiento, en Buenos Aires, del Estudio Colaborativo Latino-Americano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC). Tras regresar a España presentó su tesis y, siendo profesora contratada de la Facultad de Medicina de la Universidad Autónoma de Madrid, inició, en 1975, la organización del citado ECEMC. Lo hizo sin respaldo institucional y solo con la colaboración inicial de una colega.

En enero de 1976, Martínez-Frías envió más de cien cartas a médicos de hospitales del ámbito nacional. Comenzó el programa con la colaboración de diez de los que contestaron. Los primeros datos enviados correspondían a niños nacidos en abril de 1976. Año tras año, el equipo y la actividad fueron creciendo. Los médicos de hospitales -Grupo Periférico- lo hicieron -y siguen haciéndolo- en régimen gratuito. Para el análisis de la información y la elaboración de resultados se constituyó el Grupo Coordinador, con sede en Madrid.

En 1979, el ECEMC constituyó una entidad científica con personalidad jurídica y no lucrativa: la *Asociación Española para el Registro y Estudio de las Malformaciones Congénitas* (ASEREMAC). En la misma se integraron -y siguen integrándose- una parte importante de los colaboradores del ECEMC. La asociación viene cumpliendo una importante función de soporte institucional y gestor del ECEMC.



Entrega, por su titular a la profesora Martínez-Frías, del Premio Reina Sofía 1988 de Investigación sobre Prevención de las Deficiencias.

El ECEMC viene prestando su asesoramiento y difundiendo los resultados de su investigación por medios propios y ajenos usuales. Pero, además, se dotó de dos servicios de información telefónica que vendrían a ser muy importantes.

En 1991 el ECEMC puso en marcha su Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos Español (SITTE), dirigido a los profesionales sanitarios. Posteriormente creó el Servicio de Información Telefónica (SITE), abierto a la población general.

En sus primeros 25 años de trabajo, el Grupo Periférico registró los datos de más de 30.000 casos, y de otros tantos controles.

En los 20 años siguientes, el ECEMC ha mantenido su estructura y ha continuado su labor. Veamos algunos datos indicativos de las mismas.

En diciembre de 2019, el programa contaba con la colaboración de 163 hospitales; su registro de casos era superior a los 52.000, como también el de controles; sus partícipes habían publicado 370 trabajos científicos en

revistas españolas y 302 en extranjeras. En diciembre de 2020, mediante el SITTE se habían atendido 24.517 consultas y 91.252 por el SITE.

El pasado 18 de junio, el ECEMC celebró, en formato telemático, una Jornada conmemorativa de sus 45 años. Enhorabuena a sus partícipes y muy en especial a su fundadora, la profesora María Luisa Martínez-Frías.

Demetrio Casado
(Director del SIPOSO)