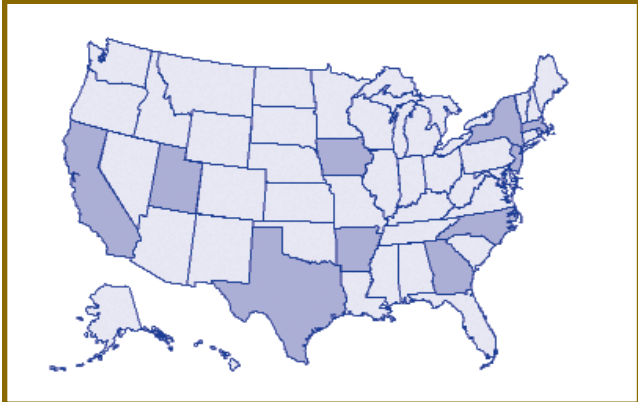


Centros Para la Investigación y Prevención de los Defectos de Nacimiento

El milagro de la vida... afortunadamente, la mayoría de los bebés nacen saludables. Sin embargo, uno de cada 33 bebés nace con un defecto de nacimiento. Nosotros sabemos que ciertos factores genéticos y del medioambiente causan cerca del 30% de los defectos de nacimiento. Los científicos no pueden explicar las causas del otro 70%. En el pasado, ha sido difícil identificar las causas de los defectos de nacimiento porque muchos de estos son raros. De cualquier manera, en 1996 y 1997, los centros para la investigación de los defectos de nacimiento fueron creados para combinar esfuerzos para encontrar las causas. Estos centros están localizados en Arkansas, California, Carolina del Norte, Georgia, Iowa, Massachusetts, Nueva Jersey, Nueva York, Texas y Utah.

CENTROS PARA LA INVESTIGACIÓN Y PREVENCIÓN DE LOS DEFECTOS DE NACIMIENTO



Estudio Nacional Para La Prevención De Los Defectos De Nacimiento

Los centros están participando en el estudio nacional para la prevención de los defectos de nacimiento (NBDPS). Este estudio es uno de los más grandes que se hayan realizado sobre las causas de los defectos de nacimiento. Los centros entrevistarán a más de 16,000 mujeres. Estas mujeres son madres que han tenido bebés o embarazos afectados por defectos de nacimiento, así como madres de bebés sin defectos de nacimiento. A las madres también se les pide recolectar muestras de células de las mejillas de su familia. Estas células de las mejillas serán usadas para estudios genéticos.

Los científicos más destacados de los centros usarán la información del NBDPS (estudio para la prevención de

los defectos de nacimiento). Para explicar por qué ocurren ciertos defectos de nacimiento. Estos incluyen defectos del corazón, cerebro y espina dorsal, de los miembros (brazos, piernas), ojos, oídos (orejas), músculos, esqueleto, vías urinarias, y abdomen. Algunas preguntas de la investigación incluyen:

- ¿El fumar, la dieta, el agua de la llave, o algunos medicamentos causan defectos de nacimiento?
- ¿El tomar multivitaminas ayuda a prevenir algunos tipos de defectos de nacimiento?
- ¿Interactúan los factores en el medioambiente con nuestros genes para causar defectos de nacimiento?

Prevención

Mientras los centros aprenden más acerca de los defectos de nacimiento, nosotros estaremos compartiendo nuestros hallazgos con el público y con otros científicos. Estudios como el nuestro encontraron un enlace entre la vitamina B "ácido fólico" y los defectos del cerebro y de la médula espinal del bebé. El ácido fólico podría ayudar a prevenir hasta el 70% de estos defectos. Nosotros ahora recomendamos que todas las mujeres que pueden quedar embarazadas tomen 400 microgramos (400 mcg o 0.4 mg) de ácido fólico todos los días.

Su participación y apoyo continuo son vitales para el trabajo de los centros para identificar las causas de los defectos de nacimiento. Nosotros los mantendremos al día sobre el progreso de las actividades de los centros.

Perfiles de los Centros Para la Investigación y Prevención de los Defectos de Nacimiento



El Centro de Georgia, CDC

Los Centros para la Prevención y el Control de Enfermedades (CDC) es el lugar designado para las investigaciones de Georgia sobre el Estudio Nacional para la Prevención de los Defectos de Nacimiento. Este también coordina las actividades del centro.

El CDC trae consigo muchos años de experiencia en la investigación de los defectos de nacimiento. Desde

1967, científicos y doctores en el CDC han llevado a cabo estudios relacionados a los defectos de nacimiento. Estos estudios observan los enlaces entre los defectos de nacimiento y las vitaminas, el agua de la llave, la dieta, el fumar, el alcohol, medicamentos y genes.



El Centro De Arkansas

El Centro de Arkansas está localizado en la Universidad de Arkansas para las Ciencias Médicas (UAMS) en Little Rock. El Centro de Arkansas está compuesto por empleados del Sistema de Monitoreo de la Salud Reproductiva de Arkansas (ARHMS), el Departamento de Pediatría en UAMS, el Departamento de Salud de Arkansas, y el Hospital Infantil de Arkansas. Su misión es la de reducir la frecuencia de los defectos de nacimiento y su impacto social y psicológico mediante vigilancia, investigación y prevención. ARHMS fue fundado en 1980. Este es el sistema de los defectos de nacimiento más antiguo de los Estados Unidos. Sus empleados visitan los hospitales en Arkansas que ofrecen servicios de salud para mujeres embarazadas y sus bebés. Los servicios de salud especiales son encontrados principalmente en Little Rock o en clínicas relacionadas con el Hospital Infantil de Arkansas.

El Centro tiene tres equipos de investigadores trabajando para encontrar las causas de los defectos de nacimiento. Estos equipos se enfocan en la interacción de los genes y el medioambiente, epidemiología y vigilancia e investigación de los servicios de salud.



El Dr. Krakowiak del Centro de Arkansas es uno de los investigadores que estudian los defectos de nacimiento.



El Centro De California

El Centro de California está localizado dentro del Programa de Monitoreo de los Defectos de Nacimiento de California (CBDMP) en Berkeley. Desde 1982, El (CBDMP) ha mantenido un registro de los defectos de nacimiento y ha conducido estudios para identificar las causas de los defectos de nacimiento.

La población tan diversa de California le permite al Centro estudiar los factores de riesgo para los defectos de nacimiento entre los Hispanos y Asiáticos. Algunas de sus preguntas de investigación son:

- ¿Por qué los Hispanos tienen un riesgo más alto para los defectos de nacimiento del cerebro y médula espinal?
- ¿Por qué el ácido fólico no es de tanta ayuda para prevenir los defectos de nacimiento entre los Hispanos?
- ¿Qué papel juegan los genes y la nutrición en los riesgos de los defectos de nacimiento?



El Centro De Iowa

El Centro de Iowa está localizado en los Colegios de Medicina y Salud Pública en la Universidad de Iowa en la Ciudad de Iowa. El Centro de Iowa está compuesto por empleados del Registro de Defectos de Nacimiento de Iowa, El Centro de Encuestas y Muestreo de Iowa y El Departamento de Pediatría de la Universidad de Iowa.

El Registro monitorea el índice de defectos de nacimiento. También provee al Centro con datos de los defectos de nacimiento. El Centro de Encuestas y Muestreo recluta sujetos para el estudio, conduce entrevistas telefónicas, colectan las muestras de células de las mejillas (bucales) y conducen análisis de datos del medioambiente. Científicos en el Departamento de Pediatría conducen análisis de datos genéticos.



El Centro De Massachusetts

El Centro de Massachusetts está compuesto por empleados del Departamento de Salud Pública Familiar y Salud de la Comunidad, La Unidad de Epidemiología Slone de la Universidad de Boston, El Programa de Vigilancia Activa de Malformaciones del Hospital Brigham y de las Mujeres.

Los empleados del Centro tienen más de 20 años de experiencia combinada en investigación de los defectos de nacimiento. Los campos en los que son expertos incluyen técnicas de vigilancia, investigación de los defectos del corazón y las drogas, y valoración del servicio de la salud.



El Centro De Nueva Jersey

El Centro de Nueva Jersey es parte del Departamento de Salud y Servicios Superiores en Trenton. El Centro usa el Registro de Defectos de Nacimiento de Nueva Jersey para identificar a bebés con defectos de nacimiento para el estudio. Este registro fue creado en 1928 y es el registro estatal más

--continuación de la página 2

antiguo en el país. Cada año el registro identifica a cerca de 5,000 bebés con defectos de nacimiento, y 5,000 con otras necesidades de salud especiales. Todos los niños registrados son referidos a los Servicios Especiales de Dirección de Casos de los Niños.

El estado de Nueva Jersey es el estado más densamente poblado en los Estados Unidos y cuenta con una gran diversidad de grupos étnicos y raciales. Los campos en los que son expertos los empleados del Centro incluyen salud ambiental, medicina fetal, trastornos endocrinos (las glándulas), y el VIH/SIDA entre las mujeres embarazadas.



El Centro De Nueva York

El Centro de Nueva York es parte del Departamento de Registros de Malformaciones Congénitas del Estado de Nueva York y el Centro Wadsworth para Laboratorios e Investigación. Este registro es uno de los registros de defectos de nacimiento más grandes en la nación. Este cubre alrededor de 270,000 nacimientos cada año.

Las áreas de experiencia de los empleados del Centro incluyen sistemas de información geográfica, estudios de exposición, investigación ambiental, metabolismo del ácido fólico, genética, y factores sociales relacionados con los defectos de nacimiento.



El Centro De Carolina Del Norte

El centro de Carolina del Norte es el resultado de un esfuerzo conjunto de la Escuela de Salud Pública de la Universidad de Carolina del Norte (University of North Carolina -UNC) en Chapel Hill, y la División de Salud Pública de Carolina del Norte (North Carolina Division of Public Health - NCDPH). El Programa para el monitoreo de los defectos congénitos (Birth Defects Monitoring Program) de NCDPH hace seguimiento a los bebés que nacen con defectos congénitos a través de su sistema estatal. La UNC es líder mundial en la investigación y capacitación epidemiológicas. Su participación enriquecerá los estudios de defectos congénitos. El personal del centro cuenta con experiencia en el estudio de la embriología, la teratología y la genética médica.



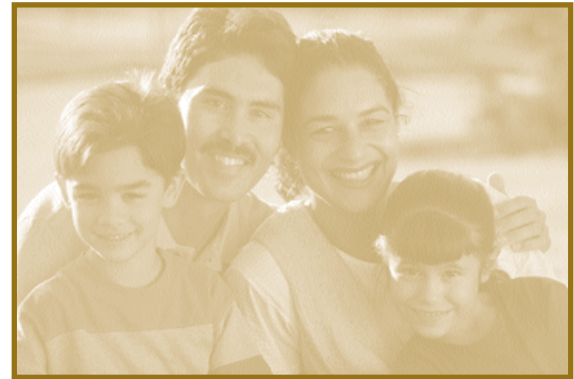
El Centro De Texas

El Centro de Texas está localizado dentro del Departamento de Salud de Texas en Austin. El Departamento de Salud fundó el registro de

defectos de nacimiento de Texas en 1994. Este registro cubre todos los nacimientos en Texas y alrededor de 330,000 nacimientos cada año.

El Centro usa la información del registro para realizar diferentes estudios. A menudo, estos estudios investigan las causas de los defectos de nacimiento asociados con la etnicidad, genética, y el medioambiente. Por ejemplo, un estudio está analizando la forma en la que la genética, el metabolismo, y el medioambiente pueden causar ciertos defectos de nacimiento del cerebro y la espina dorsal.

Las áreas de experiencia de los empleados del Centro incluyen investigación sobre los defectos del cerebro y espina dorsal, factores demográficos relacionados a los defectos de nacimiento, investigaciones de encuestas, y genética.



El Centro De Utah

El centro de Utah es parte de la Red de Defectos Congénitos del Departamento de Salud de Utah (Utah Department of Health's Birth Defects Network - UBDN). Este centro cuenta con un personal proveniente del Departamento de Salud de Utah, el Departamento de Pediatría de la Universidad de Utah y la Universidad Estatal de Utah. El personal de este centro tiene experiencia en factores de riesgos genéticos y ambientales.

UBDN fue fundada en 1994 y se ocupa de todos los nacimientos a mujeres residentes de Utah; el personal de UBDN visita todos los hospitales de Utah. La misión de UBDN es monitorear los defectos congénitos en el estado, determinar los factores de riesgo y establecer estrategias de prevención, y ayudar a las familias y sus proveedores de asistencia médica a prevenir discapacidades. UBDN ofrece servicios de remisión a las familias según sea necesario. UBDN también le suministra al centro datos sobre los defectos congénitos.

Cancelación 22 q y Cómo Puede Afectarle

En 1997, empezamos el NBDPS, para encontrar, por qué uno de cada 33 bebés nace con un defecto de nacimiento grave. Ahora, sabemos las causas de cerca de un tercio de los defectos de nacimiento. Tanto factores genéticos como de otros tipos pueden desempeñar un papel. Por ejemplo:

- La condición de los pulmones, fibrosis quística, es causada por un gen anormal.
- El accutane®, es un medicamento para el acné, que frecuentemente causa defectos de nacimiento si se toma al principio del embarazo.
- La vitamina ácido fólico, si se toma antes o al principio del embarazo, puede reducir las posibilidades de algunos defectos de nacimiento graves.

Nuestra investigación nos ayuda a aprender más acerca del papel que los genes desempeñan en causar los defectos de nacimiento. Cada célula tiene una "biblioteca" con un conjunto de instrucciones conocido como ADN. El ADN está empaquetado en los cromosomas. Cada cromosoma es una larga hebra de ADN y contiene muchos genes. Los genes dirigen como se deben ver las partes del cuerpo, como crecen, o como trabajan. Cuando hablamos de causas "genéticas" de los defectos de nacimiento, queremos decir que un cambio en los genes o cromosomas influye que el defecto de nacimiento ocurra. En las familias, algunas veces un cambio en los genes o cromosomas pasa por primera vez en el bebé; otras veces, éste ha sido pasado de un padre al hijo.

Las personas tienen 23 pares de cromosomas, numerados del 1 hasta el 22, y un 23avo par que define el sexo del bebé. Los bebés con ciertos tipos de defectos de nacimiento tienen un cromosoma extra o les falta un cromosoma, afectando muchos genes.

Los defectos de nacimiento también pueden pasar aún cuando haya solamente un pedazo de cromosoma extra o que falte. Un ejemplo de esto es, "la cancelación 22q", donde una parte de un cromosoma en el par 22 (en la posición 11) falta. Los investigadores han descubierto que la cancelación 22q está relacionada con algunos defectos de nacimiento, incluyendo el paladar hendido y defectos

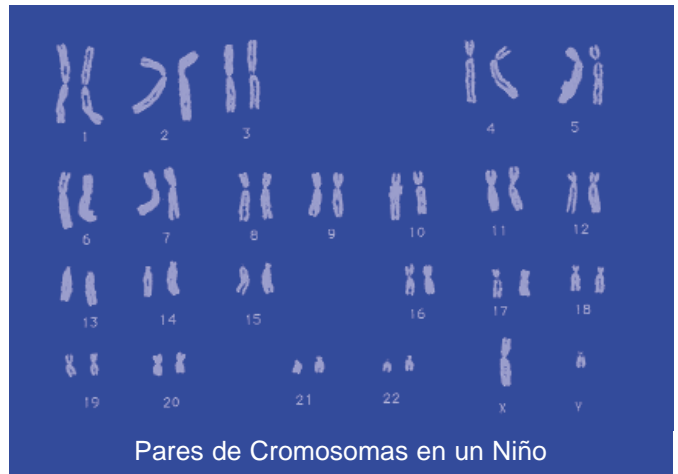


Hebra de ADN



Cromosomas

del corazón. Algunos niños con la cancelación 22q pueden también tener problemas de aprendizaje y problemas de alimentación. El saber si un niño tiene la cancelación 22q puede ayudar en su cuidado médico y el plan para su educación. Usualmente cuando un niño tiene la cancelación 22q, esto es visto en la familia por primera vez, y ninguno de los dos padres lo tiene. Algunas veces uno de los padres también tiene la can-



Pares de Cromosomas en un Niño

cancelación 22q. Si es así, ese padre puede pasar la cancelación a sus futuros hijos. Por lo tanto, el saber que un padre tiene la cancelación 22q pudiese ser importante para la familia.

Debido a que las pruebas de cromosomas pueden ser muy útiles en la identificación de las causas de ciertos defectos de nacimiento, muchos de los bebés con defectos de nacimiento que están en nuestro estudio, han tenido ya una prueba de cromosomas. Esta prueba se puede hacer mediante pruebas de sangre o células en el líquido amniótico a través de una prueba llamada amniocentesis. Puede ser que a algunas madres les hayan hecho este estudio cuando estaban embarazadas. En la mayor parte de los casos, la cancelación 22q es muy pequeña para ser vista en un estudio de cromosomas regular. Una prueba llamada FISH (fluorescence in situ hybridization) debe ser ordenada específicamente por un doctor para buscar la cancelación 22q. Los doctores han sabido acerca de la cancelación 22q por cerca de 10 años solamente. Conforme se hagan más estudios de investigación, aprenderemos más acerca de la cancelación 22q, por qué sucede, y los problemas que ésta puede causar.

Los participantes del NBDPS proveen muestras de células bucales que permiten a los investigadores estudiar estos genes que pueden desempeñar un papel en causar defectos de nacimiento. Nosotros esperamos que el NBDPS nos dé más información acerca de la cancelación 22q y cómo puede afectar a los niños.

Cancelación 22q y Como Puede Afectarle

—continuación de la página 4

participantes del NBDPS para la cancelación 22q. Sin embargo puede ser que nosotros probemos algunas muestras del NBDPS en el futuro. Nosotros compartiremos con usted los resultados resumidos, mediante este boletín informativo. Por ejemplo, es posible que le demos el porcentaje de los niños con un defecto de nacimiento particular que tengan la cancelación 22q. Conforme nosotros aprendamos más, también compartiremos los resultados resumidos con otros doctores escribiendo artículos en las revistas médicas.

Preguntas Hechas Frecuentemente Acerca de la Cancelación 22q

Pregunta: ¿Cómo sé si mi hijo debe ser probado para la cancelación 22q?

Respuesta: La cancelación 22q puede afectar a los niños de diferentes maneras. La mayor parte de los niños que se ha encontrado que tienen esta cancelación tienen ciertos tipos de defectos del corazón, o problemas con el paladar como hendiduras. Algunos niños que tienen la cancelación 22q tienen problemas tragando y alimentándose y puede que no aumenten de peso o crezcan como los otros niños de su edad. Otros pueden tener muchas infecciones y problemas combatiendo esas infecciones. Algunos también pueden tener problemas al hablar o de aprendizaje. Los niños con la cancelación 22q también pueden tener algunas diferencias en sus caras o sus orejas. Estos cambios con frecuencia son muy suaves y solamente obvios para un doctor quien ha visto muchos niños con esta condición.

Si su hijo/a tiene problemas que hacen que usted esté preocupada acerca de la cancelación 22q, usted debe hablar con el doctor de su hijo/a para ver si su hijo/a necesita ser probado. El doctor de su hijo/a puede ordenar la prueba de FISH o él o ella pueden mandarlo/a con un especialista (un genetista clínico). El seguro médico u otros programas usualmente cubren el costo de esta prueba. Si usted o el doctor de su hijo/a tiene preguntas acerca de esta prueba, por favor llame al (510) 450-7646.

Pregunta: ¿Por qué debo enterarme sobre la cancelación 22q? ¿Puede ésta ser corregida?

Respuesta: No se conoce cura para la cancelación 22q. Pero hay tres razones principales para saber si su hijo/a tiene este problema. Primero, es posible que el doctor de su hijo/a pueda lograr un mejor cuidado de su hijo/a. El doctor de su hijo/a entonces sabrá acerca de los problemas médicos, del habla o de aprendizaje que debe evaluar en su hijo/a para obtener el cuidado especial rápidamente para éstos. Segundo, cuando sabemos la causa de un defecto de nacimiento, nos es posible darle información a las familias acerca de los riesgos potenciales que pueden ocurrir en sus futuros embarazos. Finalmente, muchas familias encuentran que ayuda el saber la causa del defecto de su hijo/a. El saber las causas le permite a la familia saber acerca de otros problemas que pueden ocurrir en el futuro. Los padres entonces pueden hablar con otros padres de niños que tienen problemas similares. Y saber las causas del problema de su hijo/a puede hacerle más fácil el conseguir servicios especiales para tratar los problemas médicos y de desarrollo de su hijo/a.

Pregunta: ¿Hay alguna razón para que no se le haga la prueba a mi hijo/a?

Respuesta: Si su hijo/a no tiene características de la cancelación 22q, probablemente no hay necesidad de que sea probado. El doctor de su hijo/a puede ayudarle a decidir esto. Algunas personas están preocupadas acerca de que su hijo/a sea "calificado" como que tiene un problema. Algunos están preocupados de que se pueda discriminar en contra de su hijo/a en la escuela o en los seguros o futuros empleos. Usted debe hablar con el doctor de su hijo/a acerca de estas cuestiones, si usted está pensando en que se haga esta prueba.



¿Qué Pasos Pueden Seguir las Mujeres Para Tener Bebés Sanos?

Aún cuando la causa de la mayoría de los defectos de nacimiento se desconoce, una mujer puede aumentar sus probabilidades de tener un bebé saludable. Muchos defectos de nacimiento ocurren temprano en el embarazo, algunas veces incluso antes de que la mujer sepa que está embarazada. Recuerde que alrededor de la mitad de todos los embarazos NO son planeados.

Por lo tanto, toda mujer debería:

- Tomar una multivitamina que contenga 400 mcg (microgramos) de ácido fólico todos los días.
- Tener revisiones médicas regularmente.
- Hablar con su médico o persona que le da atención de la salud acerca de cualquier problema médico y uso de medicamentos (de ambos tipos con o sin receta). Preguntar acerca de evitar cualquier sustancia, ya sea en la casa o en el trabajo, que pueda ser perjudicial para un bebé en desarrollo.



- Mantenga sus vacunas al día.
- Coma una dieta balanceada y saludable.
- Evite comer carne cruda o mal cocida
- Evite el alcohol, el tabaco, y las drogas (narcóticos).

Mientras Esté Embarazada:

- Mantenga hábitos saludables.
- Obtenga atención prenatal temprana y vaya a cada cita.
- Evite usar tinas calientes (baños calientes) y baños sauna.
- Tómese rayos-x (radiografías) solamente si son necesarios

