



Medicina de Familia  
**SEMERGEN**

www.elsevier.es/semergen



## EDITORIAL

# La prevención de defectos congénitos en Atención Primaria

## Prevention of Congenital Defects in Primary Care

Los 3 niveles clásicos de prevención aplicados a los defectos y malformaciones congénitas, muestran unos resultados desiguales. Así, mientras que el nivel terciario (mejora de la calidad de vida e incorporación social de las personas afectadas) viene mostrando una creciente, aunque todavía insuficiente, aplicación a través de las estructuras sanitarias y sociales, el nivel secundario (detección, diagnóstico y atención precoz) aunque está avanzando aún no ha llegado a los niveles deseables. Esto posiblemente se debe a que los distintos tipos de defectos y malformaciones congénitas son muy poco frecuentes (las frecuencias individuales para muchos de ellos están por debajo de 1 por cada 100.000 nacimientos), y su reconocimiento precoz no es tan sencillo. Sin embargo, el nivel de prevención *primaria* (procurar y propiciar que el desarrollo embrionario y fetal no se altere) sigue estando reducido a una serie de normas cuya difusión no está bien regulada y cuya aplicación recae sobre las mujeres que desean tener un hijo o ya están embarazadas. Esto implica que la consecución de este importante nivel de prevención va a depender no solo de la voluntad de las propias mujeres, sino de otros muchos y diferentes factores como son: el nivel social y cultural de cada mujer, el lugar donde resida, la forma y el medio de donde reciba la información, entre otros, lo que resta eficacia a su aplicación. Además, las medidas de prevención primaria están íntimamente ligadas a la evolución de los conocimientos científicos de diferentes áreas de investigación, que no suelen ser considerados por quienes deberían facilitar y normalizar su difusión, hasta que las mismas son ampliamente demandadas (y no siempre), retrasando su aplicación y sus efectos preventivos.

Sin embargo, la estructura sanitaria de nuestro país dispone de un sistema excelente para que sean eficaces los dos niveles más importantes de prevención de defectos congénitos: el primario y el secundario. Este sistema es el constituido por los todos los médicos cuya actividad se

centra en la atención primaria (AP), porque son los únicos profesionales sanitarios que llegan a *toda* la población incluyendo la de los lugares más pequeños de nuestra geografía. Estos profesionales sanitarios son los que conocen el nivel socio-cultural de cada persona de su zona de actividad y son los que pueden transmitir la información preventiva en forma adecuada a cada uno de sus pacientes. ¿Qué necesitan para ello? Dos cosas: a) un sistema de educación médica continuada sobre las medidas de prevención que se van modificando con especial rapidez en los últimos años. b) Un poco más de tiempo en la consulta que les permita trasladar la información preventiva a los pacientes, especialmente a los que están en edad reproductiva.

Con el objetivo de facilitar el cumplimiento de la primera de esas 2 necesidades, hemos diseñado un curso titulado «*La prevención de defectos congénitos desde la atención primaria*», que vamos a incluir en la sección de Formación Continuada de la Revista de SEMERGEN. Este curso se ha estructurado para desarrollarlo en 9 capítulos, con los que se pretende ofrecer un resumen actualizado de una serie de aspectos generales que permitan entender las bases biológicas de las medidas de prevención que se deben aplicar y difundir. Los contenidos de los capítulos se esquematizan como sigue.

Los 4 primeros capítulos resumirán algunos de los actuales conocimientos sobre las bases genéticas del desarrollo. Para ello, es necesario iniciar el curso con un primer capítulo que exponga el significado y la razón de ser de la terminología actual de los defectos y malformaciones congénitas. En el segundo, se abordará la actualización de los procesos de formación de los gametos y primeras fases del desarrollo, desde la meiosis y la fecundación, hasta la implantación del embrión. El tercer capítulo resumirá algunos aspectos importantes sobre la estructura del ADN y los procesos de transcripción, así como de los distintos tipos de mutaciones

génicas. El siguiente capítulo, continuará con los procesos epigenéticos, incluyendo el *imprinting*, junto con los agentes que pueden alterarlos y sus consecuencias.

La evolución de las técnicas de citogenética y moleculares, junto al valor que tienen para la identificación de alteraciones cromosómicas estructurales pequeñas, y extremadamente pequeñas de la estructura del ADN, se abordarán en los capítulos quinto y sexto. En estos, se incluyen algunas pautas que permitan a los médicos de AP sospechar cuándo un niño podría tener alguno de esos tipos de alteraciones que no se pueden sospechar al nacimiento.

Los dos capítulos siguientes mostrarán resultados de estudios epidemiológicos y su utilidad práctica. Así, en el capítulo séptimo, se presentarán las frecuencias de diferentes defectos congénitos en nuestro medio, su comportamiento temporal y espacial, junto con la importancia que tiene el conocimiento de esos indicadores epidemiológicos. En el siguiente capítulo se resumirán los conocimientos actuales sobre cómo debe ser el tratamiento farmacológico de la mujer en edad reproductiva, en la que busca un embarazo, y en la que ya está embarazada. Se hará especial referencia a los fármacos que están contraindicados en cada una de esas 3 situaciones.

En el capítulo final, se abordarán las diferentes formas de prevención de defectos congénitos que hoy conocemos. Se incluirán también unas guías para que desde la AP se pueda propiciar tanto la prevención primaria de defectos y malformaciones congénitas, como una eficaz prevención secundaria. Consideramos que esto es especialmente importante, porque es en este nivel sanitario de AP donde se puede (y deben) detectar, lo antes posible, aquellos casos que no se identificaron durante el periodo neonatal y, sobre todo, los que tienen defectos congénitos de aparición evolutiva, ya que no podrán ser detectados al nacer.

El curso va a ser realizado por investigadores del grupo coordinador del Estudio colaborativo español de Malformaciones Congénitas (ECEMC). Este grupo del ECEMC, ha sido pionero en nuestro país en el desarrollo de la investigación sobre las alteraciones del desarrollo embrionario y fetal. De hecho, ya en el año 1976 lo organizamos como una red de investigación multicéntrica y multidisciplinaria para identificar las causas de estas alteraciones. Unas patologías cuya frecuencia individual es tan baja (la mayoría alrededor de 1/100.000), que constituyen un paradigma de las que hoy se llaman enfermedades raras. Hoy, 34 años después, se puede constatar que ha sido todo un éxito, tanto por su supervivencia y resultados científicos, como por su gran actividad translacional. En este momento, los profesionales sanitarios que lo forman, tanto del grupo coordinador como del grupo periférico (integrado por los médicos participantes de cerca de 73 hospitales de todo el país), constituyen el grupo de más experiencia en diagnóstico y atención de los niños que nacen con anomalías del desarrollo. Hay que destacar que han podido estudiar más de 39.000 niños con defectos congénitos de todo tipo. De hecho, el grupo del ECEMC ha adquirido su consideración como grupo de investigación de excelencia científica, al haber sido uno

de los seleccionados en la primera convocatoria para integrar el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER). Además, es el único de los más de 60 grupos que integran el CIBERER que aborda la investigación de todos los defectos congénitos detectables al nacimiento desde un enfoque multidisciplinar.

Los objetivos con los que hace 34 años se organizó este grupo eran investigar las causas por las que se producen defectos congénitos, para establecer medidas de prevención primaria. Por ello, desde hace años venimos tratando de publicar trabajos en revistas científicas de nuestro país, así como organizando cursos (y difundiendo folletos) para hacer llegar los nuevos conocimientos a los profesionales sanitarios. Sin embargo, aun siendo una actividad importante, en la mayoría de los casos sólo se llega a la pequeña fracción del personal sanitario que puede asistir a ellos. Por esto, nos pareció una idea excelente la sugerencia que nos hizo el Dr. Zarco para realizar este curso en la revista de SEMERGEN, y lo hacemos con la esperanza de que se traduzca en que muchos niños nazcan sanos por la actividad preventiva realizada por los médicos de AP.

Por último, para facilitar el cumplimiento de la segunda necesidad de que los médicos de AP puedan disponer de más tiempo para desarrollar esta labor preventiva, ofrecemos las siguientes consideraciones y argumentos. 1) La prevención primaria de defectos y malformaciones congénitas más costo-efectiva se obtiene en la AP, por los aspectos expuestos al principio de este editorial. 2) Por cada niño que nace sano por la difusión y aplicación de esas medidas, se va a obtener una enorme disminución del gasto, tanto sanitario como social. 3) En la valoración del incremento del tiempo que se pueda dedicar a cada paciente para aplicar estas medidas preventivas, deberían incluirse las siguientes consideraciones: a) Que el rendimiento que va a tener ese pequeño incremento de tiempo en la disminución del coste sanitario es enorme, porque supone favorecer que los niños nazcan sin defectos congénitos, en lugar de con distintas alteraciones del desarrollo. b) Que la prevención primaria derivada de ese tiempo, que se traduce en propiciar que una persona nazca sin defectos, evita también la dependencia. Porque, en la mayoría de los casos, los niños que nacen con defectos van a ser personas dependientes de por vida.

Todo esto, sin entrar a considerar que prevenir cualquier patología, representa la razón de ser de las políticas de Salud Pública y, por tanto, su máximo triunfo. Porque solo la prevención primaria evita el sufrimiento; un sufrimiento que es muy importante cuando esa prevención no se produce, porque la pareja, se enfrentan a 2 únicas y dramáticas opciones: interrumpir el embarazo de un feto que ya se siente como hijo o tener un hijo con graves defectos.

M.L. Martínez-Frías♦

*Departamento Farmacología Facultad de Medicina,  
Universidad Complutense, Centro de Investigación de  
Anomalías Congénitas (CIAC), ISCIII, Madrid, España  
Correo electrónico: mlmartinez.frias@isciii.es*

♦ Fundadora y Directora del ECEMC, de los Servicios SITTE y SITE, y del CIAC, Instituto de Salud Carlos III. Investigadora principal del Grupo del ECEMC en el CIBERER