



national • birth • defects • prevention • study

2015-2016

NEWS

NBDPS News es distribuido por los Centros de Investigación y Prevención de Defectos de Nacimiento, financiados por los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC).

El propósito de este boletín es informar a las personas que participan en el estudio y al público acerca de las actividades de los centros y las noticias actuales sobre los defectos de nacimiento (congénitos).

Próximos pasos en el NBDPS

Gracias por participar en el "Estudio nacional sobre prevención de defectos de nacimiento" (NBDPS, por sus siglas en inglés). Como las entrevistas en el NBDPS han finalizado, seguiremos analizando los datos de este estudio durante los próximos años. Estamos emocionados por haber lanzado un nuevo estudio para seguir obteniendo más información acerca de las causas de los defectos de nacimiento. Este nuevo estudio se llama "Estudio de defectos de nacimiento para evaluar las exposiciones durante el embarazo", o BD-STEPS, por sus siglas en inglés. El BD-STEPS profundiza el trabajo de otros estudios, como el NBDPS, que se han llevado a cabo durante más de 25 años.

Acerca del BD-STEPS

El BD-STEPS comenzó a hacer entrevistas telefónicas a mujeres que viven en siete estados: Arkansas, California, Carolina del Norte, Georgia, Iowa, Massachusetts y Nueva York. Entre las participantes del BD-STEPS se encuentran mujeres que han tenido un embarazo afectado por un defecto de nacimiento, así como madres de bebés que no tienen estos defectos.

La entrevista del BD-STEPS se centra en una variedad de temas. Un área de atención importante son los factores de riesgo modificables, los cuales son factores de riesgo de defectos de nacimiento que se podrían cambiar para reducir la probabilidad de tener un hijo con un defecto congénito. Por ejemplo, los entrevistadores del BD-STEPS les hacen preguntas detalladas a las mujeres acerca de los medicamentos que usan para afecciones de larga duración como el asma y la presión arterial alta. Sabemos que muchas mujeres deben usar medicamentos para tratar estas afecciones. Sin embargo, una mujer podría usar un medicamento diferente con un riesgo menor de causar defectos de nacimiento. En este caso, usar uno diferente es un ejemplo de un factor de riesgo modificable que ella puede cambiar antes y durante el embarazo. El BD-STEPS espera descubrir qué medicamentos podrían presentar menos riesgos de que ocurran defectos congénitos.

El BD-STEPS se basa en los conocimientos obtenidos en estudios previos como el NBDPS. Los investigadores del NBDPS identificaron algunos riesgos de defectos de nacimiento que necesitan más investigación. Por ejemplo, los investigadores del NBDPS aprendieron que la obesidad y la diabetes pueden aumentar el riesgo de una mujer de tener un hijo con cierto tipo de defectos de nacimiento. Y con el BD-STEPS, los investigadores estudiarán más la obesidad y la diabetes, y se centrarán en los comportamientos que las mujeres pueden cambiar. Esta nueva investigación les dará a las mujeres más información acerca de cómo pueden reducir su riesgo de tener un hijo con un defecto de nacimiento.

En la actualidad, el BD-STEPS usa principalmente entrevistas telefónicas para recolectar información. Sin embargo, el BD-STEPS está buscando maneras mejores y más fáciles para que las mujeres participen en el estudio. Así que a algunas mujeres se les puede pedir que completen las encuestas del BD-STEPS en Internet a fin de ayudarnos a crear nuevas maneras de investigar los defectos de nacimiento.

Aprender sobre estos defectos toma tiempo y requiere la participación de muchas personas. Aprendemos algo de cada entrevista, pero todavía hay mucho trabajo por hacer. El BD-STEPS es parte de un compromiso fuerte y continuo de los investigadores para aprender incluso más sobre las causas de los defectos de nacimiento.

En esta



- Próximos pasos en el NBDPS.....1
- Recientes hallazgos del NBDPS.....2
- Análisis de la relación entre los medicamentos y los defectos de nacimiento.....5
- Con la atención en los centros de investigación del NBDPS y los investigadores principales.....6
- Punto de vista de los padres.....10
- De bebé a adulto: Nota especial para las participantes del estudio.....10
- Sección de recursos.....11
- Directorio de centros de investigación.....12

Recientes hallazgos del NBDPS

El NBDPS ya no está entrevistando a participantes. A lo largo de 14 años de entrevistas, 43 000 mujeres de 10 estados participaron en el estudio. También tenemos kits de células bucales (muestras genéticas) de más de 25 000 familias, que se usarán para entender cómo la genética tiene un rol en los defectos de nacimiento.

Aunque la recolección de datos del NBDPS ha terminado, seguiremos analizando esta rica fuente de información durante los próximos años. Ya se han publicado más de 200 artículos científicos y médicos que usaron los datos del NBDPS. Estos son algunos de los recientes hallazgos de la investigación:

Hidrocarburos aromáticos policíclicos (HAP) y hendiduras orales

Los hidrocarburos aromáticos policíclicos (HAP) son sustancias químicas que se forman durante la quema del carbón, el petróleo, el gas y la basura, o al fumar cigarrillos, puros o pipas, o al asar carne a la parrilla. Hay muchas maneras de entrar en contacto con los HAP en la casa o en el trabajo. Los investigadores del NBDPS buscaron evidencia de una relación entre los HAP en el lugar de trabajo de una mujer y las hendiduras orales (hendiduras del labio y el paladar) en sus bebés.



Entre las mujeres entrevistadas para el NBDPS, los investigadores encontraron que no era muy común que ellas trabajaran en lugares con HAP. La exposición a los HAP ocurre con más frecuencia entre las mujeres que trabajan en la preparación y el servicio de alimentos. Las mujeres embarazadas que trabajaban en lugares con cualquier tipo de HAP tenían más probabilidades de tener bebés con labio leporino, con o sin paladar hendido. Las mujeres embarazadas que trabajaban en lugares con niveles de HAP más altos tenían incluso más probabilidades de tener bebés con labio leporino que las mujeres que trabajaban en áreas con niveles de HAP más bajos. Debido a que este fue el primer estudio en mostrar esta relación, es necesario hacer más investigaciones para comprenderlo totalmente.

Langlois PH, Hoyt AT, Lupo PJ, et al. Maternal occupational exposure to polycyclic aromatic hydrocarbons and risk of oral cleft-affected pregnancies. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal*. 2013;50(3): 337-46.

Uso de butalbital y defectos de nacimiento

El butalbital es un ingrediente en algunos medicamentos (por ejemplo, Fioricet®, Fiorinal®) que se recetan para el tratamiento de la migraña y los dolores de cabeza producidos por la tensión. Poco se sabe acerca de la seguridad o el riesgo de usar butalbital durante el embarazo. Los investigadores del NBDPS analizaron los datos para ver si hay una relación entre el uso del butalbital y los defectos de nacimiento.

Los investigadores hallaron que el uso del butalbital es muy raro entre las mujeres en el NBDPS. Los investigadores también descubrieron una relación entre el uso del butalbital durante el embarazo y ciertos defectos cardiacos

congenitos. En el estudio, los defectos cardiacos relacionados con el uso de este medicamento incluyen la tetralogía de Fallot, la estenosis de la válvula pulmonar y la comunicación interauricular. Este estudio es el primero en mostrar estas relaciones. Es necesario hacer más investigaciones para obtener más información acerca de los riesgos y beneficios del uso del butalbital en las mujeres embarazadas.



Browne ML, Van Zutphen AR, Botto LD, et al. Maternal butalbital use and selected defects in the National Birth Defects Prevention Study. *Headache*. 2014;54(1):54-66.

Medicamentos antiherpéticos y gastroquiasis

La gastroquiasis es un defecto de nacimiento de la pared abdominal (estómago). Los intestinos del bebé están fuera de su cuerpo a través de una abertura al lado del ombligo. Las causas de la gastroquiasis no se conocen, pero se cree que las exposiciones en los primeros meses del embarazo podrían tener un rol clave.

Las infecciones por herpes pueden ocurrir durante el embarazo y para tratarlas a veces se usan medicamentos antiherpéticos. Los investigadores usaron datos del NBDPS para ver si el uso de medicamentos antiherpéticos en los primeros meses del embarazo está relacionado con el riesgo de gastroquiasis. Este estudio halló que el riesgo de gastroquiasis podría ser más alto en los niños nacidos de mujeres con infecciones por herpes que usaron medicamentos antiherpéticos.



Es necesario hacer más investigaciones para determinar los riesgos del herpes y de los medicamentos antiherpéticos en el embarazo.

Ahrens KA, Anderka MT, Feldkamp ML, et al. Antiherpetic medication use and the risk of gastrochisis: findings from the National Birth Defects Prevention Study, 1997-2007. *Pediatric and Perinatal Epidemiology*. 2013 Jul; 27:340-5.

Genética y defectos cardiacos congénitos

Los defectos cardiacos congénitos (DCC) son el tipo de defecto de nacimiento más común; afectan a cerca de uno de cada 100 bebés que nacen en los Estados Unidos. Los científicos trabajan intensamente para conocer las causas de los DCC. La mayoría de los DCC se deben a una compleja relación entre el medioambiente, el estilo de vida y factores genéticos.

Usando las muestras genéticas que proporcionaron las familias que participaron en el NBDPS, los investigadores de este estudio detectaron cambios (a veces llamados variantes) en varios genes que estaban relacionados con los DCC. Se descubrió que las variantes en cuatro genes aumentan el riesgo de tener defectos cardiacos. Es necesario hacer más investigaciones para entender la función de estos genes y para confirmar los hallazgos del estudio en distintos grupos. Este estudio es uno de los primeros en el NBDPS que analiza genes de bebés y sus madres.

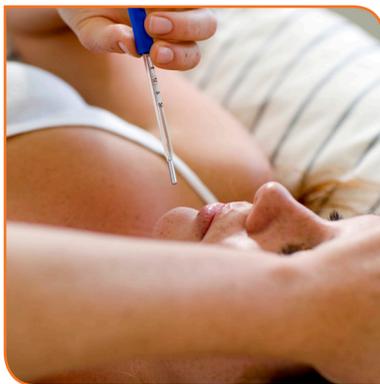


Li M, Cleves MA, Mallick H, et al. A genetic association study detects haplotypes associated with obstructive heart defects. *Human Genetics*. Sep 2014;133(9):1127-38.

Fiebre durante el embarazo y defectos cardiacos congénitos

Tener fiebre durante los primeros meses del embarazo es común. Entre el 5 al 10 % de las mujeres reporta tener fiebre durante el primer trimestre. Los defectos cardiacos congénitos (DCC) son el defecto de nacimiento más común. Los investigadores del NBDPS analizaron los datos para ver si hay una relación entre la fiebre durante el embarazo y los DCC.

Entre las mujeres que tenían un bebé sin defectos de nacimiento, una de cada 13 tuvo fiebre durante los primeros meses del embarazo. Entre las mujeres que tenían un bebé con un DCC, cerca de una de cada 12 tuvo fiebre durante los primeros meses del embarazo. Los investigadores hallaron que el riesgo de tener



DCC era mayor si la fiebre se debía a una infección urinaria o a enfermedad inflamatoria pélvica que si era causada por una enfermedad respiratoria parecida a la influenza. El riesgo mayor se observó en ciertos tipos de DCC, tales como la heterotaxia y algunos defectos cardiacos obstructivos. Los resultados de este estudio sugieren que el riesgo de tener estos defectos cardiacos podría ser más bajo en las mujeres que estaban tomando multivitaminas antes de quedar embarazadas.

Botto LD, Panichello JD, Browne ML, et al. Congenital heart defects after maternal fever. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*. 2014 Apr;210(4):359.e1-359.e11.

Contaminación del aire y defectos cardiacos congénitos

Muchas mujeres embarazadas, especialmente aquellas que viven en áreas urbanas, están expuestas a distintos contaminantes del aire. Aunque la Agencia de Protección Ambiental establece estándares de calidad del aire para limitar la cantidad de contaminación en él, todavía no sabemos si la cantidad de contaminación a la que las mujeres están expuestas puede afectar a su bebé en gestación.

Los investigadores del NBDPS descubrieron que las exposiciones más altas a los contaminantes del aire relacionados con el tráfico vehicular —específicamente el dióxido de nitrógeno— eran más comunes entre las madres de bebés nacidos con ciertos tipos de defectos cardiacos congénitos (DCC). Es necesario hacer más investigaciones para conocer qué niveles de contaminación del aire afectan a los bebés en gestación.



Stingone JA, Luben TJ, Daniels JL, et al. Maternal exposure to criteria air pollutants and congenital heart defects in offspring: results from the National Birth Defects Prevention Study. *Environmental Health Perspectives*. 2014 Aug;122(8):863-72.

El posible impacto de la prueba de oximetría de pulso en los recién nacidos

En los Estados Unidos, anualmente, nacen cerca de 7200 bebés que tienen enfermedades cardíacas congénitas graves, también conocidas como CCHD, por sus siglas en inglés. Las CCHD son el tipo más grave de defectos cardíacos congénitos (DCC). Las CCHD a menudo producen bajos niveles de oxígeno en los recién nacidos. Se puede detectar un bajo nivel de oxígeno en un bebé al hacerle pruebas para medir el nivel de oxígeno 24 horas después de su nacimiento.



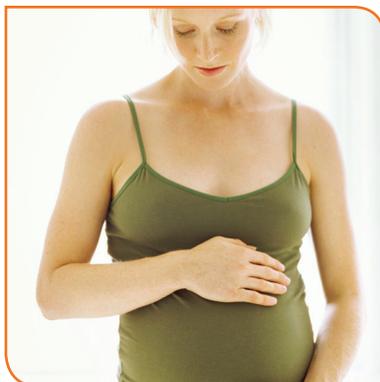
Los investigadores del NBDPS descubrieron que cerca del 30 % de los bebés con CCHD recibieron un diagnóstico más de tres días después de su nacimiento. El porcentaje de bebés con más de tres días de atraso en el diagnóstico varió según el tipo de CCHD —desde cerca del 8 % en los bebés con atresia pulmonar hasta el 62 % en los bebés con coartación de la aorta. Si a estos bebés se les hubieran hecho las pruebas de CCHD de 24 a 48 horas después de su nacimiento, como ahora se ordena hacer en muchos programas estatales de pruebas de detección para recién nacidos, algunos de ellos podrían haber recibido un diagnóstico más temprano, lo que habría llevado a un tratamiento más temprano.

Peterson C, Ailes E, Riehle-Colarusso T, et al. Late detection of critical congenital heart disease among US infants: estimation of the potential impact of proposed universal screening using pulse oximetry. *Journal of the American Medical Association (JAMA) Pediatrics*. 2014;168(4):361-70.

Factores de riesgo de la atresia coanal en el NBDPS

La atresia coanal es un estrechamiento de las vías aéreas nasales y puede causar graves problemas para respirar en los recién nacidos. Es una de las principales causas de cirugía nasal. La atresia coanal es muy poco común y no se sabe mucho acerca de sus factores de riesgo. Los investigadores del NBDPS buscaron las razones que podrían aumentar el riesgo de tener un bebé con atresia coanal.

Los investigadores descubrieron que el riesgo de tener un bebé con atresia coanal era más alto cuando las mujeres fumaban cigarrillos, tomaban tres o más tazas de café con cafeína al día o usaban medicamentos para la tiroides durante los primeros meses del



embarazo. Este estudio es uno de los primeros que analizaron los factores de riesgo de la atresia coanal, por lo que es necesario hacer más investigaciones para confirmar estos hallazgos.

Kancherla V, Romitti PA, Sun L, et al. Descriptive and risk factor analysis for choanal atresia: the National Birth Defects Prevention Study, 1997–2007. *European Journal of Medical Genetics*. 2014;57(5):220-9.

Participación en el componente genético del NBDPS

La mayoría de las mujeres (63 %) que finalizaron una entrevista telefónica del NBDPS también proporcionaron muestras genéticas en este estudio al hacerse frotis de células bucales. Los investigadores del NBDPS hallaron que la participación en la parte genética del estudio variaba por centro. La participación fluctuó entre el 50 y el 74 % en los diferentes sitios.

La participación también varió por raza o grupo étnico. Entre las mujeres blancas y las hispanas, aquellas con un mayor nivel de educación y con un bebé con un defecto de nacimiento tenían más probabilidades de completar la recolección de células bucales que las mujeres de otras razas o grupos étnicos. En todos los grupos raciales o étnicos, un incentivo de 20 dólares extra y un periodo más corto entre la fecha prevista para el parto y la entrevista telefónica se vincularon con mujeres que estaban más dispuestas a participar. Los investigadores pueden usar esta información para aumentar la participación en estudios similares en el futuro.



Gliedewell J, Reefhuis J, Rasmussen S, et al. Factors affecting maternal participation in the genetic component of the National Birth Defects Prevention Study—United States, 1997–2007. *Genetics in Medicine*. 2014 Apr;16(4):329-37.

Análisis de la relación entre los medicamentos y los defectos de nacimiento

Muchas mujeres toman medicamentos durante el embarazo. De hecho, del NBDPS y otros estudios aprendimos que casi el 90 % de las mujeres en los Estados Unidos toma uno o más medicamentos durante el embarazo, incluida una gran cantidad que toma medicamentos recetados. Incluso más mujeres toman medicamentos que se venden sin receta, también llamados “de venta libre”. Las razones para tomar medicamentos varían desde para tratar afecciones de larga duración —como la diabetes, la presión arterial alta y el asma— hasta para tratar problemas de corta duración como una infección urinaria o un resfriado.

Como hay tantas mujeres tomando medicamentos durante el embarazo, es muy importante saber lo más que se pueda acerca de si estos productos podrían causar daños (o ayudar) al embarazo. Ahora sabemos que algunos medicamentos pueden causar defectos de nacimiento si la mujer los toma mientras está embarazada. Por ejemplo, la talidomida, la isotretinoína (Accutane) y el metotrexato pueden dañar al bebé en gestación. Al mismo tiempo, hemos aprendido que algunas vitaminas pueden reducir el riesgo de que se presenten ciertos defectos de nacimiento. Por ejemplo, se ha demostrado que el [ácido fólico](#) reduce el riesgo de que se presenten graves defectos de nacimiento en la columna vertebral y el cerebro. Sin embargo, en el caso de la mayoría de los medicamentos, sabemos muy poco acerca de los efectos que pueden tener cuando se toman durante el embarazo. Las mujeres y sus proveedores de atención médica necesitan saber qué medicamentos deben tratar de evitar y cuáles son los más seguros para tomar durante el embarazo.

Nuestro nuevo estudio, el BD-STEPS, analiza los medicamentos al hacer preguntas durante la entrevista acerca de todos los que se usan durante el primer trimestre del embarazo. Nos concentramos en el primer trimestre porque es cuando ocurre la mayoría de los defectos de nacimiento. Les pedimos a las mujeres que nos digan todos los medicamentos que tomaron, incluidos los que se venden con o sin receta, las vitaminas, los suplementos y los productos herbarios. Queremos saber acerca de los medicamentos que vienen en pastillas y líquidos, así como de las inyecciones, los supositorios y los medicamentos que se inhalan. Después les pedimos a las mujeres que nos digan en qué momento del embarazo usaron estos productos y con qué frecuencia. También les pedimos que miren sus calendarios y frascos de medicamentos recetados para que traten de reportar las fechas lo más precisamente posible.

Debido a que la mayoría de los defectos de nacimiento son muy raros, debemos recolectar datos de muchas mujeres. Vamos a combinar la información sobre los medicamentos que ya se obtuvo en las entrevistas del NBDPS con los nuevos datos que se obtengan del BD-STEPS; esto fortalecerá enormemente la información acerca de los defectos de nacimiento. Una vez que hayamos estudiado estos datos cuidadosamente, los investigadores del BD-STEPS podrán ayudar a las mujeres y a sus proveedores de atención médica a tomar mejores decisiones acerca de los medicamentos que las mujeres decidan usar durante el embarazo.



Con la atención en los centros de investigación del NBDPS y los investigadores principales

¿Sabía que todos los centros de investigación del NBDPS trabajan juntos para seguir analizando los datos, pero que cada centro es único? Muchos de estos centros seguirán trabajando en la investigación de los defectos de nacimiento en el BD-STEPS. Lea a continuación para obtener más información acerca de los centros del NBDPS y de los investigadores principales en estos centros.

ARKANSAS

Cada año, en Arkansas nacen cerca de 1300 bebés con defectos de nacimiento y más de 100 bebés mueren por su causa. El Centro de Investigación y Prevención de Defectos de Nacimiento de Arkansas busca reducir la cantidad de casos de defectos de nacimiento en ese estado y el país. Este centro recolecta sus datos a través del Sistema de Monitoreo de Salud Reproductiva de Arkansas (ARHMS, por sus siglas en inglés), uno de los sistemas de vigilancia de defectos de nacimiento activos más antiguos.

Las investigaciones en el Centro de Arkansas analizan factores genéticos que podrían aumentar el riesgo de defectos de nacimiento. Su participación en el NBDPS y el BD-STEPS proporciona la oportunidad de analizar más detalladamente los genes, el estilo de vida de las mujeres, y la interacción entre los genes y las exposiciones en el ambiente en que ellas se encuentren que podrían producir defectos de nacimiento. La meta de la investigación es detectar las exposiciones en los primeros meses del embarazo que podrían prevenirse.

La investigadora principal del Centro de Arkansas es **Charlotte Hobbs, MD, PhD**. Desde 1997, la Dra. Hobbs ha sido la investigadora principal del Centro de Arkansas (durante el NBDPS y ahora en el BD-STEPS) y la directora médica del ARHMS. La Dra. Hobbs supervisa los análisis del estudio, presenta los hallazgos en las reuniones y revistas científicas, y asume un rol de liderazgo como guía de nuevos investigadores de defectos de nacimiento. La Dra. Hobbs ha dedicado su carrera al estudio y la prevención de los defectos de nacimiento.



impacto que tienen la nutrición, las exposiciones ambientales y la genética en los riesgos de defectos de nacimiento.

Gary Shaw, DrPH, y Suzan Carmichael, PhD, son los investigadores principales en el Centro de California. El Dr. Shaw ha realizado investigaciones sobre los defectos de nacimiento por más de 25 años. La Dra. Carmichael se ha concentrado en la investigación de los defectos de nacimiento durante los últimos 15 años. Ambos son líderes en la investigación de los defectos de nacimiento y han escrito cientos de artículos científicos sobre el tema. Han investigado las causas relacionadas con la alimentación, la obesidad, las drogas, el alcohol, el estrés, la contaminación, el trabajo y los genes.



CAROLINA DEL NORTE

Cada año, en Carolina del Norte nacen más de 3500 bebés con defectos de nacimiento graves. A pesar de los nuevos hallazgos, las causas de la mayoría de los defectos de nacimiento todavía se desconocen. El Centro de Carolina del Norte investiga los defectos de nacimiento en 33 condados del centro del estado. Los niños con defectos de nacimiento son identificados a través del Programa de Monitoreo de Defectos de Nacimiento de Carolina del Norte (NCBDMP, por sus siglas en inglés) que ha sido administrado por el estado desde 1995. El Centro de Carolina del Norte tiene dos socios: el Departamento de Epidemiología de la Escuela de Salud Pública Global Gillings de la Universidad de Carolina del Norte (UNC) en Chapel Hill, y el NCBDMP en el Centro Estatal de Estadísticas de Salud, División de Salud Pública, en Raleigh.

El Centro de Carolina del Norte trabaja para detectar las exposiciones durante los primeros meses del embarazo que ponen a las mujeres en mayor riesgo de tener un bebé con un defecto de nacimiento. Esta investigación puede llevar a esfuerzos de salud pública para prevenir futuros defectos de nacimiento. Por ejemplo, el Centro de Carolina del Norte ha estudiado el impacto de la nutrición (incluida la alimentación y la obesidad) y de las toxinas en el aire y en el agua potable en los embarazos en relación con los defectos de nacimiento. En el BD-STEPS, como en el NBDPS, los investigadores de Carolina del Norte se concentrarán en estos temas:

CALIFORNIA

El quince por ciento de todos los nacimientos en los Estados Unidos ocurre en California. Cada año, nacen 17 000 bebés con defectos de nacimiento en California, y hasta 2000 de estos bebés mueren en su primer año de vida. El Centro de Excelencia de California es una asociación con la Escuela de Medicina de la Universidad de Stanford y el Programa de Monitoreo de Defectos de Nacimiento de California en el Departamento de Salud Pública. Este centro recolecta datos de mujeres que viven en ocho condados en el Valle Central. Desde 1997, el centro ha sido parte de los Centros de Investigación y Prevención de Defectos de Nacimiento financiados por los CDC. El Centro de California concentra su investigación en el

- factores de riesgo de defectos de nacimiento durante el embarazo que podrían modificarse, como la alimentación, la obesidad, el ejercicio y las exposiciones laborales;
- el rol de los genes y de factores genético-ambientales; y
- nuevos métodos de estudio de los defectos de nacimiento.

Andrew F. Olshan, PhD, y Robert Meyer, PhD, lideran el Centro de Carolina del Norte como coinvestigadores principales. Las investigaciones del Dr. Olshan analizan la manera en que los genes y el medioambiente afectan la reproducción, los defectos de nacimiento y el cáncer. Él fue de los primeros investigadores que analizaron cómo el trabajo del padre podría ser un factor de riesgo de defectos de nacimiento. Como su investigador principal, el Dr. Olshan dirige las investigaciones, el personal y las actividades relacionadas con el estudio en el Centro de Carolina del Norte.



El Dr. Meyer dirige el Programa de Monitoreo de Defectos de Nacimiento de Carolina del Norte (NCBDMP). Su principal rol en el Centro de Carolina del Norte es supervisar las actividades de recolección de datos clínicos del centro y participar en el diseño y la realización de estudios locales y mancomunados usando los datos del NBDPS. Los objetivos actuales de sus investigaciones se centran en comprender las posibles

causas ambientales de los defectos de nacimiento y los resultados a largo plazo en los niños y las familias, incluida la supervivencia, los logros educacionales y la calidad de vida.



GEORGIA (CDC)

Los CDC coordinan el manejo y análisis de los datos del NBDPS y las actividades del estudio BD-STEPS, y sirven como el sitio de estudio en Georgia. Los CDC aportan mucha experiencia, como el estudio del uso de medicamentos en las mujeres embarazadas y el descubrimiento de nuevas maneras de analizar los datos. Además, los CDC hacen seguimiento a los defectos de nacimiento en Atlanta a través del Programa de Defectos de Nacimiento del Área Metropolitana de Atlanta (MACDP, por sus siglas en inglés). El MACDP ha recolectado datos en Atlanta desde 1968 y sirve de modelo para otros

sistemas de seguimiento de defectos de nacimiento estatales.

Más de 3000 mujeres de Georgia nos han ayudado a entender las causas de los defectos de nacimiento al participar en el NBDPS. El Centro de Georgia está ansioso por hacerles seguimiento a los hallazgos de la investigación del NBDPS con el BD-STEPS.



La investigadora principal en el Centro de Georgia es **Sarah Tinker, PhD.** La Dra. Tinker se centra en la recolección de datos de alta calidad provenientes de sujetos de estudios locales. Ella trabaja con quienes participan en el sitio de Georgia para garantizar que el estudio se haga sin problemas. También analiza los datos concentrándose en el uso de métodos estadísticos nuevos.

Jennita Reefhuis, PhD, es la investigadora principal general en los CDC para los centros colaboradores del NBDPS y el BD-STEPS. Ella sigue trabajando con un equipo de programadoras, especialistas en comunicaciones y científicos para coordinar la logística general del estudio BD-STEPS, como lo hizo con el NBDPS. Los temas de interés de la investigación de la Dra. Reefhuis incluyen los tratamientos de fertilidad y los medicamentos, y cómo estos se relacionan con los defectos de nacimiento.



IOWA

Las áreas de estudio del NBDPS y el BD-STEPS en Iowa incluyen a todo el estado de más de 3 millones de personas. Iowa tiene una mezcla de habitantes en zonas urbanas y rurales, y cada uno exhibe diferencias en conductas personales, tales como el hábito de fumar y el consumo de alcohol. Además, algunos habitantes de Iowa están expuestos a sustancias químicas provenientes de granjas y a otras toxinas en el medioambiente. Los investigadores de Iowa crearon el Registro de Trastornos Congénitos y Hereditarios de Iowa (IRCID, por sus siglas en inglés) en parte para estudiar cómo estas exposiciones se relacionan con los defectos de nacimiento. Cada año, el IRCID monitorea más de 40 000 nacimientos vivos y muertes fetales en Iowa, y cada año más de 1500 embarazos son afectados por defectos de nacimiento.

El centro de Iowa tiene experiencia en el estudio de hábitos de conductas personales (hábito de fumar y consumo



de alcohol) y de sustancias químicas y toxinas, como factores de riesgo de defectos de nacimiento. El Centro de Iowa también ha sido líder en el estudio de genes que podrían tener un rol en los defectos de nacimiento. Para el NBDPS y el BD-STEPS, el centro de Iowa analizará el impacto que tienen las conductas personales y las exposiciones ambientales, junto

con los genes, en los defectos de nacimiento.

Paul Romitti, PhD, lidera el Centro de Iowa como el investigador principal. También encabeza el IRCID y ha trabajado con el registro desde 1989. La investigación del Dr. Romitti se centra en las exposiciones ambientales y en el rol de los genes en los defectos de nacimiento. También ha investigado métodos de estudio y dirigió un seguimiento a largo plazo de niños con defectos de nacimiento.

MASSACHUSETTS

El Centro de Massachusetts se creó en 1997 y es una asociación entre el Departamento de Salud Pública de Massachusetts, el Centro de Epidemiología Slone de la Universidad de Boston y la Unidad de Genética del Hospital de Niños MassGeneral. El Centro de Massachusetts tiene expertos en muchas áreas de investigación. Estas áreas incluyen el seguimiento de salud pública, estudios de la salud de niños y mujeres embarazadas, y defectos cardiacos.

El Centro de Massachusetts también es líder en el estudio de los efectos del uso de medicamentos durante el embarazo. Los investigadores de Massachusetts demostraron que el uso de medicamentos en el embarazo ha aumentado durante los últimos 30 años. A menudo no se conocen los efectos de los medicamentos recetados y de venta libre, y de los suplementos herbarios en los bebés. Como parte del NBDPS, el Centro de Massachusetts sigue estudiando los efectos del uso de medicamentos durante el embarazo.

Marlene Anderka, ScD, MPH, es la investigadora principal y la directora del Centro de Massachusetts en el Departamento de Salud Pública de Massachusetts desde el 2001. Ella dirige el trabajo del centro en el NBDPS y el BD-STEPS, y decide qué investigaciones planea hacer el centro. Ella trabaja muy de cerca con dos coinvestigadores: Allen Mitchell, MD, director del Centro de Epidemiología Slone en la Universidad de Boston, y Lewis Holmes, MD, director (emérito) de la Unidad de Genética del Hospital de Niños MassGeneral.



NUEVA YORK

En el estado de Nueva York, hay cerca de 250 000 nacimientos al año. Más de 12 000 de esos bebés tienen un defecto de nacimiento grave. El Centro de Nueva York tiene expertos que estudian el uso de medicamentos durante el embarazo, así como también las exposiciones ambientales en el trabajo y otros lugares que podrían producir defectos de nacimiento. El centro colabora a menudo con el Centro Wadsworth, el laboratorio de salud pública de investigación intensiva en el Departamento de Salud del Estado de Nueva York. Sus colegas en Wadsworth han creado maneras innovadoras de hacer análisis genético y ambiental con muestras de sangre extraídas del talón del recién nacido para la investigación de los defectos de nacimiento.

Charlotte Druschel, MD, MPH, y Marilyn Browne, PhD,

fueron las investigadoras principales en el Centro de Nueva York para el NBDPS. La Dra. Druschel fue parte fundamental del Centro de Nueva York durante 17 años y se jubiló en el 2014. La Dra. Druschel es una epidemióloga reproductiva y perinatal que tiene más de 25 años de experiencia en la investigación de defectos de nacimiento. Sus más recientes publicaciones se han centrado en las enfermedades maternas y los medicamentos, y en la identificación de factores de riesgo ambientales y genéticos de defectos de nacimiento específicos. La Dra. Druschel también ha tenido un rol clave en la elaboración de metodología para el seguimiento del síndrome alcohólico fetal (SAF) y la distrofia muscular.



La Dra. Browne es la investigadora principal para el BD-STEPS. La Dra. Browne ha trabajado en la investigación de los defectos de nacimiento durante más de 15 años. Su enfoque es la falta de conocimientos acerca de los riesgos y beneficios de las distintas maneras de tratar las afecciones de larga duración en las mujeres.

En el BD-STEPS, como en el NBDPS, la Dra. Browne y su equipo esperan usar sus investigaciones para obtener más información acerca de qué medicamentos pueden usar de manera segura las mujeres embarazadas para tratar problemas de salud de larga duración. La Dra. Browne ha publicado estudios sobre el uso de medicamentos para la tiroides durante el embarazo y el uso del medicamento para las migrañas butalbital, así como estudios sobre el consumo de cafeína durante el embarazo. También participa en el seguimiento de adolescentes y adultos con defectos cardiacos congénitos para obtener más información sobre sus necesidades de atención médica, y en estudios de factores de riesgo genéticos de defectos de nacimiento.

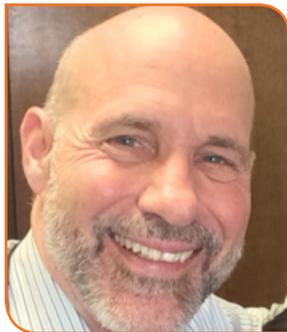
TEXAS

Hay aproximadamente 380 000 nacimientos al año en Texas. Más de 20 000 de ellos presentan un defecto de nacimiento grave anotado en el Registro de Defectos de Nacimiento de Texas (TBDR, por sus siglas en inglés). El TBDR ha funcionado desde 1994 y se encuentra ubicado en el Departamento de Servicios de Salud Estatal de Texas. El Centro de Investigación y Prevención de Defectos de Nacimiento de Texas tiene personal en el TBDR y socios en todo el estado, incluidas las escuelas de Salud Pública y de Medicina de la Universidad de Texas, la Universidad de Texas (Austin), la Universidad del Suroeste de Texas (Dallas), la Universidad Estatal de Texas (San Marcos), el Instituto de Investigación de Políticas Públicas y la Escuela de Salud Pública de la Universidad A&M de Texas (College Station) y la Escuela de Medicina Baylor (Houston).

Los investigadores en el Centro de Texas están interesados en analizar lo siguiente:

- por qué ciertos grupos raciales o étnicos tienen mayor riesgo de presentar defectos de nacimiento;
- qué causa los defectos de nacimiento, como la [anencefalia](#) y la [esпина bífida](#) (graves defectos de nacimiento en la columna vertebral y el cerebro);
- la interacción entre los genes y la alimentación o factores ambientales en los defectos de nacimiento;
- qué sucede con los niños con defectos de nacimiento: cuánto tiempo viven, su calidad de vida;
- factores de riesgo ocupacionales y ambientales de defectos de nacimiento, tales como sustancias químicas presentes en el lugar de trabajo o que se producen al desinfectar el agua; y
- otras sustancias químicas como posibles factores de riesgo de defectos de nacimiento, como el nitrato o sustancias similares que se encuentran en los alimentos, el agua y ciertos medicamentos.

Mark A. Canfield, PhD, y Peter Langlois, PhD, han trabajado con el TBDR desde su primer año y son los coinvestigadores principales del Centro de Investigación y Prevención de Texas.



UTAH

El Centro de Investigación y Prevención de Defectos de Nacimiento de Utah fue creado en el 2002 como una asociación entre la Red de Defectos de Nacimiento de Utah (UBDN, por sus siglas en inglés) en el Departamento de Salud de Utah y el Departamento de Pediatría de la Universidad de Utah. La Universidad de Washington se unió al grupo en el 2005. El Centro de Utah incluyó a mujeres de todo el estado desde el 2003 hasta el 2011. Los investigadores del Centro de Utah han centrado sus esfuerzos en mejorar los conocimientos de los factores de riesgo ambientales y genéticos de los defectos cardíacos congénitos, la [gastrosquisis](#) y el [labio leporino y el paladar hendido](#). Los defectos cardíacos congénitos son comunes y representan el 25 % de todos los defectos de nacimiento en Utah. Los casos de gastrosquisis, que no son tan comunes, han aumentado en los bebés por motivos que todavía no están claros. Las tasas de labio leporino y paladar hendido en Utah están entre las más altas del país y del mundo. Descubrir las causas de estos defectos de nacimiento nos ayudará a entender la manera de disminuir el riesgo de tener defectos de nacimiento y ayudará a las familias a tener bebés sanos.

Marcia Feldkamp, PhD, PA, MSPH, y Lorenzo Botto, MD, son los coinvestigadores principales en el Centro de Utah. La Dra. Feldkamp, una profesora adjunta de Pediatría en la Universidad de Utah, está interesada en la contribución de la genética y las infecciones e inflamaciones maternas como factores de riesgo de defectos de nacimiento. El Dr. Botto es profesor de Pediatría en la Universidad de Utah y es un genetista pediátrico y epidemiólogo médico certificado cuyas investigaciones se centran en los factores genéticos y ambientales que aumentan el riesgo de que se presenten defectos cardíacos congénitos.



Punto de vista de los padres

Nuestra hija, Shelby, nació en el 2007 con paladar blando hendido aislado que no se detectó en la ecografía de las 20 semanas.

La noche en que ella nació, la pusieron en mi pecho para que la amamantara. Después de varios intentos sin ningún éxito para que succionara correctamente el pezón, la enfermera la examinó más detenidamente y descubrió que Shelby tenía paladar hendido. Yo no tenía idea de lo que era el paladar hendido. Había escuchado hablar del labio leporino, pero no sabía que alguien podía nacer sin el techo de la boca. Al hablar con la especialista en lactancia, me decepcioné mucho al enterarme de que no podría amamantarla para nada. Dijeron que para ella sería como beber con una pajilla con un agujero porque no podría succionar bien. Decidí sacarme la leche para alimentarla, lo cual pude hacer con éxito durante un año entero.



Además del paladar hendido, Shelby tenía un mentón muy pequeño. Casi parecía que su cara terminaba en la boca, una afección llamada secuencia de Pierre Robin. Tenía que alimentarse con biberones especiales con unos chupetes llamados "Pigeon". Tenía que ser sostenida en posición vertical para comer. Tenía que dormir boca abajo para no aspirar líquidos (para que no le llegaran líquidos a los pulmones) y para que su lengua no le bloqueara las vías respiratorias mientras durmiera. Necesitaba estar conectada a un monitor para asegurarse de que recibiera suficiente oxígeno. Aunque no estábamos preparados para todo esto antes de que ella naciera, para nosotros no había otra opción que no fuera mantenernos positivos e informados. Para cuando salimos del hospital dos días más tarde, ya teníamos una cita programada para la semana siguiente con un cirujano craneofacial (un cirujano que se especializa en reparar defectos de nacimiento de la cabeza y la cara) en el hospital de niños.

La primera noche que pasamos con Shelby en casa fue definitivamente la más difícil. Cuando devolvía la leche, le salía por la nariz. A veces, salía de una sola vez toda la leche que había tomado. Sentía que lo único que hacía era sacarme la leche y alimentarla para que no se muriera de hambre, y tener leche extra para cuando la devolviera toda.

A los seis meses, la operaron para repararle el paladar. Dijeron que no necesitaría otras operaciones. También es una práctica común

que cuando se repara el paladar se pongan tubos en los tímpanos del niño para sacar el líquido que se acumula detrás de ellos y que podría causar problemas de audición. Así que le pusieron los tubos. Después de la operación, no estábamos seguros de qué esperar en el futuro. ¿Cómo hablaría? ¿Le saldrían los dientes de manera normal?

Ella comenzó a hablar como cualquier otro niño. ¡De hecho, su habla y su vocabulario eran mayores que el promedio! Le han colocado tres pares de tubos en los oídos y, desafortunadamente, todavía los necesita. Sus dientes salieron como debían, aunque su boca todavía era muy pequeña. Por eso comenzamos el tratamiento con un ortodoncista pediátrico (un dentista que se especializa en prevenir y corregir los dientes chuecos). En los últimos meses, se le comenzaron a caer los dientes de leche y no hay mucho espacio para los dientes definitivos, así que estamos a punto de comenzar la próxima etapa en su tratamiento de ortodoncia. Todavía no estamos muy seguros cuánto durará el tratamiento de ortodoncia, pero sabemos que será muy extenso (y caro). En cuanto a la secuencia de Pierre Robin, su mandíbula creció por sí sola y no necesitó una operación para moverla hacia adelante. Le hicieron pruebas y se determinó que no tenía ninguna otra complicación que se puede producir con la secuencia de Pierre Robin.



Hemos tenido mucha suerte de contar con una excelente atención médica y educación a lo largo del camino. Es muy importante que el personal en los hospitales y en los consultorios médicos estén informados y actualizados para que les puedan dar a las personas en esta situación las herramientas que necesiten. También es muy útil contar con un sistema de apoyo fuerte. Hace mucho tiempo, esto hubiera sido una situación realmente aterradora. En la actualidad, es algo que se puede manejar. No tiene que ser algo devastador. Hasta ahora, ¡Shelby ha salido airoso de cada desafío! Es una niña de siete años energética, tenaz, pícaro e inteligente, que hace payasadas. Me siento muy honrada de poder compartir nuestra historia con los demás y espero que otras familias se motiven para ser proactivas por sus hijos y sepan que hay recursos para guiarlos por el proceso.

Nota del editor: Esta familia nos permitió compartir su historia. La privacidad de las personas que participan en el estudio es importante para nosotros. No daremos el nombre de ninguna persona que haya participado en este estudio, ni en ningún informe o publicación, a menos que se nos permita hacerlo.

Las historias familiares son una parte importante de nuestros boletines informativos y sitios web. Esperamos que otras familias compartan sus historias con nosotros

De bebé a adulto: Nota especial para las participantes del estudio

¡El NBDPS ha entrevistado a madres por más de 16 años! Algunos bebés de las primeras participantes se están acercando a los 18 años. Las participantes pueden retirarse del estudio o retirar a sus hijos en cualquier momento. Además, cuando un niño cumple los 18 años, también puede decidir retirarse del estudio en cualquier momento. El retiro de un niño significa que destruiremos la muestra de células bucales

y los datos de la muestra que recibimos cuando era bebé. Esto quiere decir que la muestra no se volverá a usar. Para retirarse del estudio, llame al 404-498-4315 o envíe un mensaje de correo electrónico a NBDPS2@cdc.gov. En el caso de cualquier persona que se retire del estudio, no utilizaremos sus datos en el futuro, pero no podemos retirar sus datos de los hallazgos o de los artículos que ya se hayan publicado.

Sección de recursos

A continuación hay varios recursos que pueden ser de interés. Los centros no se hacen responsables del contenido que aparezca en estos sitios web.

Medicamentos y embarazo

El **Colegio Estadounidense de Alergias, Asma e Inmunología** (American College of Allergy, Asthma, and Immunology) tiene una página web sobre el asma y las alergias durante el embarazo. Este sitio proporciona directrices para las mujeres embarazadas que lidian con estas afecciones.

http://www.acaai.org/allergist/liv_man/pregnancy/Pages/default.aspx

El sitio web **De madre a bebé** (Mother to Baby) contiene una biblioteca de hojas de datos sobre diferentes medicamentos. Estas hojas de datos responden preguntas sobre el uso de cada medicamento durante el embarazo y la lactancia materna.

<http://www.mothersbaby.org/fact-sheets-s13037>

Los CDC y sus socios trabajan juntos para proporcionarles mejor información a las mujeres y a sus proveedores de atención médica acerca del uso de medicamentos durante el embarazo. **Tratamiento para dos** (Treating For Two) es un sitio de CDC.gov que proporciona esta información y otros recursos.

<http://www.cdc.gov/treatingfortwo/>

Estrés y embarazo

El sitio web de **March of Dimes** sobre los cambios en la vida durante el embarazo habla sobre las causas del estrés y las maneras de reducirlo durante el embarazo.

http://www.marchofdimes.com/pregnancy/lifechanges_indepth.html

El sitio web **De madre a bebé** (Mother to Baby) tiene una hoja informativa sobre el estrés durante el embarazo, en inglés y en español. Describe lo que es el estrés, explica si las futuras mamás deben preocuparse por el estrés que tienen, cómo reducirlo y dónde buscar ayuda.

http://www.mothersbaby.org/files/stress_sp.pdf

Defectos cardíacos congénitos

El sitio web de los CDC tiene todo un índice de páginas web sobre los **defectos cardíacos congénitos**, incluida información acerca de defectos cardíacos específicos, investigaciones y estadísticas, entre otros recursos útiles.

<http://www.cdc.gov/ncbddd/heartdefects/>

El sitio web de los CDC también tiene una página web sobre los **defectos cardíacos congénitos graves**. Esta página web contiene información sobre las pruebas de detección, las actividades actuales de las investigaciones e información para los proveedores de atención médica.

<http://www.cdc.gov/ncbddd/heartdefects/cchd-facts.html>

Labio leporino y paladar hendido

El sitio web de los CDC tiene una página web acerca del labio **leporino y el paladar hendido** que proporciona información sobre lo que son estas afecciones, algunas de sus causas conocidas, y el diagnóstico y opciones de tratamiento.

<http://www.cdc.gov/ncbddd/Spanish/birthdefects/CleftLip.html>

La **Fundación del Paladar Hendido** tiene información para los padres de niños con labio leporino con o sin paladar hendido.

<http://www.cleftline.org/es/en-espanol/>

El sitio web de la **Asociación Craneofacial Infantil** (Children's Craniofacial Association) tiene información sobre los defectos de nacimiento en la cara y la cabeza. También tiene recursos para comunicarse con otros padres y familias, así como información sobre cada afección.

<http://www.ccakids.com>

Atresia coanal

La **Fundación de Atresia Coanal Infantil** (Children's Choanal Atresia Foundation) tiene un sitio web que proporciona información, apoyo y datos de investigaciones acerca de la atresia coanal o los defectos de nacimiento de los conductos nasales.

<http://choanalatresia.org/index.html>

Gastrosquisis

El sitio web de los CDC tiene una página sobre la **gastrosquisis** que describe lo que es esta afección, cuán frecuente es, cómo se diagnostica y cómo se trata.

<http://www.cdc.gov/ncbddd/Spanish/birthdefects/Gastroschisis.html>

Los Ángeles de Avery (Avery's Angels) es una fundación que ayuda a los niños y familias afectados por la gastrosquisis. Su sitio web tiene recursos para comunicarse con otras familias y maneras de aumentar la concientización sobre este defecto de nacimiento.

<http://www.averysangels.org/>

Genética

Los CDC tienen un índice único de páginas web de **antecedentes familiares de salud y genética** que proporcionan gran cantidad de información sobre el rol que tiene la genética en la salud de las familias, las pruebas de detección para recién nacidos y muchos otros recursos útiles.

<http://www.cdc.gov/ncbddd/genetics/>

Directorio de centros de investigación

Para comunicarse con un coordinador de los estudios NBDPS o BD-STEPS por teléfono, por favor llame al (404) 498-4315. Vea a continuación la información de contacto específica de cada centro del BD-STEPS.

ARKANSAS

Charlotte Hobbs, MD, PhD

Universidad de Arkansas para las Ciencias Médicas
Hospital de Niños de Arkansas
Correo electrónico: ar@bdsteps.org
<http://arbirthdefectsresearch.uams.edu>

CALIFORNIA

Suzan Carmichael, PhD

Gary Shaw, DrPH

Universidad de Stanford
Correo electrónico: ca@bdsteps.org
<http://www.cdph.ca.gov/programs/cbdmp/Pages/default.aspx>

CAROLINA DEL NORTE

Andrew Olshan, PhD

Universidad de Carolina del Norte, Chapel Hill

Robert Meyer, PhD

Departamento de Salud y Servicios Humanos de Carolina del Norte
Correo electrónico: nc@bdsteps.org
<http://www.schs.state.nc.us/units/bdmp/>

GEORGIA/CDC

Jennita Reefhuis, PhD

Sarah Tinker, PhD

Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades
Correo electrónico: ga@bdsteps.org
<http://www.cdc.gov/ncbddd/Spanish/index.html>

IOWA

Paul Romitti, PhD

Universidad de Iowa

Correo electrónico: ia@bdsteps.org
<http://www.public-health.uiowa.edu/ircid>

MASSACHUSETTS

Marlene Anderka, ScD, MPH

Departamento de Salud Pública de Massachusetts
Correo electrónico: ma@bdsteps.org
<http://www.mass.gov/dph/birthdefects>

NUEVA YORK

Marilyn Browne, PhD

Departamento de Salud del Estado de Nueva York
Correo electrónico: ny@bdsteps.org
http://www.health.ny.gov/diseases/congenital_malformations/

Nota: Charlotte Druschel fue una de las investigadoras principales para el NBDPS, pero se jubiló y ahora no puede ser contactada a través del Centro de Nueva York.

TEXAS

Mark Canfield, PhD

Peter Langlois, PhD

Departamento de Servicios Estatales de Salud de Texas
Correo electrónico: tx@nbdps.org
<http://www.dshs.state.tx.us/birthdefects/>

UTAH

Lorenzo Botto, MD

Marcia Feldkamp, PhD, PA, MSPH

Departamento de Salud de Utah
Correo electrónico: ut@nbdps.org
<http://health.utah.gov/ubdn/>

Comparta sus historias

Ideas para el boletín y envío:

Por favor comuníquese con el centro de su estado, que aparece en el directorio, si usted:

- desea compartir su experiencia acerca del NBDPS,
- ya no quiere recibir este boletín,
- necesita actualizar su dirección postal, o
- quiere recibir este boletín por correo electrónico.

También cuéntenos si tiene ideas de temas para futuras ediciones.



Centers for Disease Control and Prevention
National Center on Birth Defects and Developmental Disabilities