



# 2016 Boletín informativo

national • birth • defects • prevention • study

NBDPS News es un boletín informativo periódico de 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).

## Recientes hallazgos del estudio NBDPS

El Estudio Nacional de Prevención de Defectos de Nacimiento (NBDPS) terminó de entrevistar a participantes en marzo del 2013, pero la abundancia de información obtenida se seguirá analizando por muchos años. Durante los 14 años de entrevistas, participaron en el estudio 43 000 mujeres de 10 estados. También tenemos kits de células bucales (muestras genéticas) de más de 23 500 familias, que se usarán para aprender sobre el rol que tienen los genes en los defectos de nacimiento. Ya se han publicado más de 300 artículos científicos y médicos en los que usaron los datos del NBDPS. Estos son algunos de los recientes hallazgos de la investigación:

### Genética y defectos cardiacos de nacimiento<sup>1</sup>

Los defectos cardiacos de nacimiento (CHD, por sus siglas en inglés) son el tipo de defecto de nacimiento más común; afectan a cerca de uno de cada 100 bebés que nacen en los Estados Unidos. Se cree que la mayoría son causados por una compleja relación entre el ambiente de la madre, su estilo de vida y los genes.

Mediante el uso de las muestras genéticas provistas por las familias que participaron en el estudio NBDPS, los investigadores del Centro de Arkansas analizaron los genes de la madre (maternos) y los genes del bebé (fetales) que podrían relacionarse con los defectos cardiacos de nacimiento. Se encontró que variaciones en un gen fetal combinado con variaciones en dos genes maternos aumentaba el riesgo de que el bebé tuviera un defecto cardiaco de nacimiento. Estos hallazgos sugieren que la combinación de determinados genes maternos y fetales podría influir en el riesgo de que el bebé presente un defecto cardiaco de nacimiento



### La obesidad materna y la calidad de la alimentación<sup>2</sup>

En estudios anteriores basados en el NBDPS se encontró que los índices de masa corporal (IMC) altos de la madre aumentaban el riesgo de algunos defectos de nacimiento en el bebé. El IMC es una medida que se basa en la relación del peso corporal y la altura. Refleja si una persona tiene un peso normal, sobrepeso o es obesa. Los estudios del NBDPS también mostraron que tener una alimentación de baja calidad antes del embarazo se relacionaba con un mayor riesgo de ciertos defectos de nacimiento. La calidad de la alimentación es una medida general para evaluar la calidad de la alimentación de la madre y refleja su consumo de una variedad de grupos alimentarios (como frutas y verduras) y nutrientes (como folato y calcio), que son importantes durante el embarazo.

El interés de los investigadores del Centro de California se enfocaba en el análisis de los efectos combinados de múltiples factores que podrían modificar el riesgo de que se produjera un defecto de nacimiento, en lugar de analizar solamente los efectos de ciertos factores de a uno. Estudiaron 16 defectos de nacimiento diferentes entre los bebés que nacieron de mujeres con sobrepeso u obesidad y que también tuvieron una alimentación de baja calidad, y los que nacieron de mujeres con un IMC normal y una alimentación de calidad normal. En comparación con las mujeres que tenían un IMC más bajo, una alimentación de mejor calidad, o ambos, las que tenían un IMC alto (eran obesas) y también una alimentación de baja calidad tuvieron un riesgo mayor de que se produjeran los defectos de nacimiento



## en esta



Recientes hallazgos del estudio NBDPS	1
Mención especial: los centros de investigación del NBDPS y los investigadores principales	4
Punto de vista de los padres	7
De bebé a adulto: Nota especial para las participantes del estudio	7
Listado de centros de investigaciones	9



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

<sup>1</sup>Li M, Li J, Wei C, Tang X, Erickson SW, MacLeod SL, Hobbs CA. A three-way interaction among maternal and fetal variants contributing to congenital heart defects. *Ann Hum Genet.* 2016 Jan;80(1):20–31.

<sup>2</sup>Carmichael SL, Yang W, Gilboa S, Ailes E, Correa, A, Botto LD, Feldkamp ML, Shaw GM; National Birth Defects Prevention Study. Elevated body mass index and decreased diet quality among women and risk of birth defects in their offspring. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol.* 2016 Mar;106(3):164–71.

estudiados. Estos tipos de estudios (de mujeres con múltiples factores que podrían modificar el riesgo de defectos de nacimiento) pueden ayudar a entender mejor qué los causa, quiénes están en mayor riesgo antes de comenzar su embarazo y, por último, cuál es la mejor forma de reducir algunos de los riesgos.

### Una mirada más cercana al vínculo entre determinados ISRS y los defectos de nacimiento<sup>3</sup>

Los inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina (ISRS) son medicamentos que se usan para tratar la depresión y otras afecciones mentales. Hay estudios previos que proporcionaron evidencia contradictoria acerca del posible vínculo entre el uso de este tipo de medicamento durante el embarazo y ciertos defectos de nacimiento. En un estudio reciente, los investigadores del NBDPS del Centro de Georgia pudieron refutar algunos de los vínculos reportados previamente, pero confirmar otros observados entre los defectos de nacimiento y algunos inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina.



Los investigadores encontraron que algunos defectos de nacimiento eran entre 2 y 3 veces más comunes entre los bebés nacidos de mujeres que tomaron ciertos medicamentos de este tipo, como fluoxetina (Prozac) y paroxetina (Paxil) en las primeras etapas del embarazo. Sin embargo, el vínculo entre los defectos de nacimiento y otros inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina, como la sertralina (Zoloft), no se observó en este estudio realizado por el Centro de Investigación de Georgia (CDC). Este análisis puede ayudar a guiar a los proveedores de atención médica y a las mujeres en cuanto a las opciones más seguras para el tratamiento adecuado de la depresión o de otras afecciones mentales durante el embarazo mientras se reduce a un mínimo el riesgo de defectos de nacimiento importantes en el bebé en gestación.

### El consumo de alcohol durante el embarazo y los defectos cardíacos de nacimiento<sup>4</sup>

Los [defectos cardíacos de nacimiento](#) (CHD, por sus siglas en inglés) son la principal causa de mortalidad infantil debida a defectos de nacimiento. El consumo de alcohol durante el embarazo se sabe que causa un grupo de afecciones denominadas [trastornos del espectro alcohólico fetal](#). Los estudios con animales también parecen indicar que hay un vínculo entre la exposición al alcohol durante el embarazo y los defectos cardíacos de nacimiento, pero los hallazgos en los estudios con humanos han sido mixtos. Los investigadores del NBDPS analizaron ocho [tipos de defectos cardíacos de nacimiento](#) (por ejemplo, defectos conotruncuales, defectos en los tabiques, defectos por obstrucciones en el tracto de salida del ventrículo izquierdo y derecho) para determinar si existía un vínculo entre los defectos cardíacos de nacimiento y el informe



<sup>3</sup>Reefhuis J, Devine O, Friedman JM, Louik C, Honein MA; National Birth Defects Prevention Study. Specific SSRIs and birth defects: Bayesian analysis to interpret new data in the context of previous reports. *BMJ* 2015 Jul 8;351:h3190.

<sup>4</sup>Zhu Y, Romitti PA, Caspers Conway KM, Shen DH, Sun L, Browne ML, Botto LD, Lin AE, Druschel CM; National Birth Defects Prevention Study. Maternal periconceptional alcohol consumption and congenital heart defects. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*. 2015 Jul;103(7):617-29.

de las madres de haber consumido alcohol en las primeras etapas del embarazo. Algunos embarazos estuvieron afectados por un solo tipo de defecto cardíaco de nacimiento, pero otros por más de uno.

Los investigadores no encontraron un fuerte vínculo entre los defectos cardíacos de nacimiento y el informe de consumo de alcohol de las madres. Algunos tipos de defectos cardíacos de nacimiento eran más comunes si las madres reportaban haber consumido una mayor cantidad de bebidas alcohólicas en una misma oportunidad (cuatro o más bebidas en la misma oportunidad) o haber consumido un tipo más fuerte de bebida alcohólica, como un licor destilado. Se necesita hacer estudios adicionales para entender mejor cómo la cantidad y el tipo de alcohol que las mujeres beben durante las primeras etapas del embarazo puede aumentar el riesgo de que el bebé tenga un defecto cardíaco de nacimiento. No obstante, debido a que se sabe del riesgo de que el alcohol cause trastornos del espectro alcohólico fetal, no hay una cantidad que se considere seguro consumir durante el embarazo, o cuando se esté intentando concebir, ni un momento del embarazo en el que se considere seguro.

### La gastrosquisis y el lugar de residencia de la madre durante las primeras etapas del embarazo<sup>5</sup>

La [gastrosquisis](#) es un defecto de nacimiento en la pared abdominal (área del estómago), en el cual los intestinos del bebé salen del cuerpo a través de un orificio al lado del ombligo. Este orificio puede ser pequeño o grande y a veces también pueden salir otros órganos, como el estómago o el hígado. No se conocen las causas de la gastrosquisis, pero ha habido informes de grupos de bebés nacidos con gastrosquisis en la misma área geográfica.



Los investigadores del NBDPS usaron información sobre el lugar en el que vivían las madres en las primeras etapas del embarazo a fin de investigar si había algún agrupamiento dentro de determinadas áreas de Arkansas, California y Utah. El estudio de patrones en los defectos de nacimiento puede ayudar a determinar si hay factores ambientales que puedan aumentar el riesgo de que se produzcan. Los investigadores encontraron patrones en determinadas áreas donde vivían las madres, pero no pudieron descartar la posibilidad de que fueran el resultado de una probabilidad al azar. Se necesita hacer más investigación sobre si la gastrosquisis se produce de manera agrupada por zona geográfica.

### Los defectos de nacimiento en bebés de sexo masculino y femenino<sup>6</sup>

Los investigadores del NBDPS compararon la frecuencia de determinados defectos de nacimiento en bebés de sexo masculino y de sexo femenino. Esta comparación, conocida como cociente por sexo, puede ayudar a identificar cómo se producen los defectos de nacimiento. Los investigadores analizaron los cocientes por sexo de todos los bebés incluidos en el NBDPS que tenían un solo defecto y los que tenían múltiples, así como los cocientes por sexo de los bebés de cada uno de los grupos raciales o étnicos.

<sup>5</sup>Yazdy MM, Werler MM, Feldkamp ML, Shaw GM, Mosley BS, Vieira VM; National Birth Defects Prevention Study. Spatial analysis of gastroschisis in the National Birth Defects Prevention Study. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*. 2015 Jun;103(6):544-53.

<sup>6</sup>Michalski AM, Richardson SD, Browne ML, Carmichael SL, Canfield MA, VanZutphen AR, Anderka MT, Marshall EG, Druschel CM. Sex ratios among infants with birth defects, National Birth Defects Prevention Study, 1997-2009. *Am J Med Genet A*. 2015 May;167A(5):1071-81.

Varios de los defectos cardiacos de nacimiento como [la estenosis aórtica](#), [la coartación de la aorta](#) y [la dextrotransposición de las grandes arterias](#), se produjeron con mayor frecuencia en los bebés de sexo masculino que en los de sexo femenino. Los casos de [labio hendido con paladar hendido](#) y de [craneosinostosis](#) (un defecto de nacimiento en el cráneo) también fueron más frecuentes entre los bebés de sexo masculino que entre los de sexo femenino. Otros defectos cardiacos de nacimiento, como [la estenosis de la válvula pulmonar](#) y [la comunicación interauricular](#) se produjeron con más frecuencia en los bebés de sexo femenino que en los de sexo masculino. Los casos de atresia coanal (un defecto de nacimiento de la nariz) y de extrofia cloacal (un defecto de nacimiento del abdomen y los genitales) fueron también más comunes en los bebés de sexo femenino. Se observaron diferencias en el cociente por sexo por grupo racial o étnico de algunos defectos de nacimiento, pero no de todos. Estos resultados podrían fundamentar la investigación futura que tenga el objetivo de descubrir cómo se producen ciertos defectos de nacimiento.



#### La exposición ocupacional a solventes y el bajo peso al nacer<sup>7</sup>

Los solventes orgánicos son sustancias químicas que se encuentran en productos que se usan en el hogar y en el lugar de trabajo, como pinturas, combustibles, pegamentos, soluciones limpiadoras y pesticidas. La investigación previa del estudio NBDPS parece indicar que hay un vínculo entre el contacto con solventes en el lugar de trabajo (exposición ocupacional) y tener un bebé con un defecto de nacimiento. En ese estudio, los investigadores examinaron la posible asociación entre la exposición ocupacional a solventes durante el embarazo y el bajo peso al nacer en los bebés que no tenían un defecto de nacimiento. Los bebés que nacieron más pequeños de lo normal podrían afrontar tasas más altas de enfermedad (morbilidad) y de muerte (mortalidad) en la infancia o más adelante en la vida.

Los investigadores encontraron que aproximadamente el 10 % de las mujeres que participaron en el estudio NBDPS tenían trabajos que implicaban exposición a solventes. Los trabajadores que más comúnmente están expuestos a solventes son los que trabajan en la limpieza de hogares o edificios, el control de plagas, las industrias textiles, de vestimenta y de revestimientos, y los técnicos que trabajan en la atención médica. En este estudio, los investigadores no encontraron que hubiera un vínculo entre la exposición a solventes y el peso al nacer. El desarrollo de los bebés durante el embarazo no pareció estar afectado por la exposición ocupacional a solventes. En otros estudios se han encontrado resultados distintos, y se necesita más investigación para entender mejor el efecto de los solventes en el bebé en gestación.



<sup>7</sup>Desrosiers TA, Lawson CC, Meyer RE, Stewart PA, Waters MA, Correa A, Olshan AF; National Birth Defects Prevention Study. Assessed occupational exposure to chlorinated, aromatic and Stoddard solvents during pregnancy and risk of fetal growth restriction. *Occup Environ Med.* 2015 Aug;72(8):587–93.

#### La exposición ocupacional materna a radiación ionizante y los defectos de nacimiento<sup>8</sup>

Se sabe que la radiación ionizante causa cáncer y cambios en los genes (mutaciones), pero se sabe relativamente poco acerca de su posible relación con los defectos de nacimiento. Los investigadores del NBDPS del Centro de Texas examinaron si el trabajo en ciertas ocupaciones con posible exposición a radiación ionizante se vinculaba a ciertos defectos de nacimiento.

Algunas personas pueden exponerse a radiación ionizante en su trabajo, como las que trabajan con equipos de radiografía, en plantas nucleares o en ciertos laboratorios de investigación. Las madres que estuvieron expuestas a radiación ionizante en su lugar de trabajo mostraron un aumento pequeño en el riesgo de tener un bebé que estuviera afectado por varios tipos de defectos de nacimiento en comparación con las otras madres del estudio que trabajaban. Sin embargo, estas madres tenían un riesgo reducido de tener un bebé con un tipo específico de defecto de nacimiento del cerebro. Los resultados deben interpretarse con cuidado, pero pueden ser útiles para estudios futuros.



#### Factores relacionados con el síndrome de Dandy-Walker, un defecto de nacimiento raro del cerebro<sup>9</sup>

Los investigadores del NBDPS del Centro de Utah analizaron determinados factores que podrían aumentar el riesgo de tener un bebé con el síndrome de Dandy-Walker (DWM, por sus siglas en inglés), un defecto de nacimiento raro que afecta la parte de atrás del cerebro. Estudiaron muchos factores distintos, como la raza de la madre y el padre, el nivel de estudios y la edad de la madre y ciertas exposiciones de la madre antes y durante su embarazo, como su exposición al tabaco, al alcohol y a infecciones. Encontraron que la mayoría de estos factores no se relacionaban con tener un bebé con el síndrome de Dandy-Walker. Los investigadores sí identificaron algunos factores que eran más comunes en los bebés que tenían el síndrome de Dandy-Walker en comparación con los que no lo tenían, e incluían que la madre fuera de raza negra no hispana, tuviera un embarazo gemelar y se hubiese hecho tratamiento para la infertilidad. Se necesita hacer estudios en el futuro para examinar más profundamente el papel que desempeñan la raza, los embarazos gemelares, la infertilidad, el tratamiento para la infertilidad y los genes en el síndrome de Dandy-Walker.



<sup>8</sup>Lim H, Agopian AJ, Whitehead LW, Beasley CW, Langlois PH, Emery RJ, Waller DK, and the National Birth Defects Prevention Study. Maternal occupational exposure to ionizing radiation and major structural birth defects. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol.* 2015 Apr;103(4): 243–54.

<sup>9</sup>Reeder MR, Botto LD, Keppler-Noreuil KM, Carey JC, Byrne JL, Feldkamp ML; National Birth Defects Prevention Study. Risk factors for Dandy-Walker malformation: A population-based assessment. *Am J Med Genet A.* 2015 Sep;167(9):2009–16.

# Mención especial: los centros de investigación del NBDPS y los investigadores principales

El NBDPS terminó su última entrevista en el 2013, pero todos los centros de investigación del NBDPS trabajan juntos para continuar analizando la información recogida. Asimismo, muchos de estos centros continúan el trabajo de investigación sobre los defectos de nacimiento en el [Estudio de Defectos de Nacimiento para Evaluar las Exposiciones durante el Embarazo, o BD-STEPS](#), que comenzó las entrevistas en el 2014. Lea a continuación para obtener más información acerca de los centros del NBDPS y los investigadores principales de estos centros.

## ARKANSAS

En Arkansas, nacen aproximadamente 1300 bebés con un defecto de nacimiento al año y de esos bebés más de 100 morirán debido al defecto. El Centro de Investigación y Prevención de Defectos de Nacimiento de Arkansas recoge datos del defectos cardiacos de nacimiento e hipospadias. El Centro de Arkansas también estudia los genes y cómo pueden ser afectados por los hábitos en el estilo de vida de las mujeres y sus exposiciones a, por ejemplo, el humo del tabaco.

La investigación que hace el Centro de Arkansas se centra en los factores genéticos (hereditarios) que podrían aumentar el riesgo de que se presenten defectos de nacimiento, específicamente [defectos cardiacos de nacimiento](#) e [hipospadias](#). El Centro de Arkansas también estudia los genes y cómo pueden ser afectados por los hábitos en el estilo de vida de las mujeres y sus exposiciones a, por ejemplo, el humo del tabaco.

**Charlotte Hobbs, MD, PhD** se ha desempeñado como la investigadora principal del Centro de Arkansas y la directora médica del Sistema de Monitoreo de Salud Reproductiva de Arkansas desde 1997. Ha dedicado su carrera al estudio y la prevención de los defectos de nacimiento.



## CALIFORNIA

En California, nacen aproximadamente 17 000 bebés con un defecto de nacimiento al año y de esos bebés, casi 2000 morirán en su primer año de vida. El Centro de Excelencia de California es una asociación entre la Escuela de Medicina de la Universidad de Stanford y el [Programa de Monitoreo de Defectos de Nacimiento de California](#) del Departamento de Salud Pública. Este centro recoge datos de mujeres que viven en ocho condados ubicados en el Valle Central. Desde 1997, el centro ha sido parte de los Centros de Investigación y Prevención de Defectos de Nacimiento, que son financiados por los CDC. El Centro de California estudia la manera en que la alimentación, las exposiciones ambientales y los genes influyen en el riesgo de que se presenten defectos de nacimiento.

**Gary Shaw, DrPH**, y **Suzan Carmichael, PhD**, son los coinvestigadores principales del Centro de California. El Dr. Shaw ha hecho investigaciones sobre los defectos de nacimiento por más de 25 años. La Dra. Carmichael ha concentrado su investigación en los defectos de nacimiento durante los últimos 15 años. Ellos estudian cómo la alimentación, la obesidad, las drogas, el alcohol, el estrés, la contaminación, el trabajo y los genes afectan el riesgo de que se presenten defectos de nacimiento.



## GEORGIA (CDC)

Una cantidad estimada de 4000 nacimientos al año son afectados por defectos de nacimiento en Georgia. Los CDC coordinan las actividades de investigación del NBDPS y el BD-STEPS y sirven como sitio del estudio en Georgia. Los CDC estudian el uso de medicamentos entre las mujeres embarazadas y la forma en que ciertos medicamentos podrían afectar el riesgo de que se presenten defectos de nacimiento. El Centro de Georgia también hace seguimiento de la cantidad de defectos de nacimiento en Atlanta, a través del [Programa de Defectos de Nacimiento del Área Metropolitana de Atlanta](#), el cual ha recogido datos en esa ciudad desde 1968 y sirve como modelo para otros sistemas estatales de seguimiento de defectos de nacimiento.

Más de 3000 mujeres en Georgia han ayudado a los CDC a entender las causas de los defectos de nacimiento al participar en el NBDPS.

La investigadora principal del Centro de Georgia es **Sarah Tinker, PhD** (*Representado en la parte superior*). Ella supervisa la recolección de datos y evalúa los datos de los participantes del estudio locales y se asegura de que el estudio en el sitio de Georgia marche sin problemas.



**Jennita Reefhuis, PhD** es la investigadora principal de los centros del BD-STEPS y NBDPS en el sitio de los CDC. Trabaja con un equipo de programadores, especialistas en comunicación y científicos a fin de coordinar la logística del estudio. Sus investigaciones se centran en estudiar cómo los tratamientos para la infertilidad y otros medicamentos afectan el riesgo de las mujeres de tener un bebé con un defecto de nacimiento.



## IOWA

En Iowa hay más de 1500 embarazos al año afectados por defectos de nacimiento. El área de estudio del NBDPS y el BD-STEPS incluye a más de 3 millones de personas y comprende a residentes de zonas urbanas y rurales que tienen diferentes comportamientos personales, como consumir tabaco, consumir alcohol y estar expuestas a sustancias químicas agrícolas y a otras toxinas. El [Registro de Trastornos Congénitos y Hereditarios de Iowa](#) fue establecido en parte para estudiar la manera en que los genes y los comportamientos de las personas pueden afectar el riesgo de que se presenten defectos de nacimiento.

**Paul Romitti, PhD** es el investigador principal del Centro de Iowa y encabeza el Registro de Trastornos Congénitos y Hereditarios de Iowa. El Dr. Romitti ha trabajado en el registro desde 1989.



Sus investigaciones se centran en las exposiciones ambientales y en el rol que desempeñan los genes en los defectos de nacimiento.

**MASSACHUSETTS**

En Massachusetts hay más de 1700 embarazos afectados por defectos de nacimiento al año. El [Centro de Investigación y Prevención de Defectos de Nacimiento de Massachusetts](#) comenzó a operar 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 General de Niños de Massachusetts. El Centro de Massachusetts tiene expertos en muchas áreas de investigación que incluyen la investigación sobre los [defectos cardíacos de nacimiento](#) y otros defectos de nacimiento.

El Centro de Massachusetts es un líder en la investigación de la seguridad y los riesgos del uso de medicamentos en el embarazo, la cual incluye un estudio que muestra que el uso de medicamentos durante el embarazo ha aumentado notablemente en los últimos 30 años.

**Mahsa Yazdy, PhD** (*Representado en la parte superior*) es la investigadora principal y la directora del Centro de Massachusetts en el Departamento de Salud Pública de Massachusetts. Tiene más de 10 años de experiencia en la investigación de los defectos de nacimiento y reemplaza a



**Marlene Anderka, ScD**, quien se jubiló después de 37 años de trabajo en el área de la salud materno-infantil. La Dra. Anderka (a la derecha) tuvo un rol clave en la ampliación del Centro de Massachusetts, y se desempeñó como investigadora principal y directora por 15 años. Continúa trabajando con el equipo de Massachusetts en proyectos relacionados con el BD-STEPS y el NBDPS. La Dra. Yazdy trabaja muy de cerca con dos coinvestigadores: Allen Mitchell, MD, director emérito del Centro de Epidemiología Slone de la Universidad de Boston, y Lewis Holmes, MD, director emérito de la Unidad de Genética del Hospital General de Niños de Massachusetts.



**NUEVA JERSEY**

El Departamento de Salud y Servicios para Personas Mayores de Nueva Jersey fue parte del NBDPS entre 1998 y el 2003. Se identificaron los embarazos afectados por defectos de nacimiento a través del [Registro Especial de Servicios de Salud Infantil](#). Los datos y especímenes que se recogieron de más de 2200 familias de Nueva Jersey fueron incluidos en muchos estudios y siguen ayudando a identificar las causas de los defectos de nacimiento. Si usted es de Nueva Jersey y desea comunicarse con un coordinador del estudio, por favor contacte el Centro de Investigación de Georgia (CDC)

**NUEVA YORK**

En el estado de Nueva York, cada año nacen más de 12 000 bebés con un defecto de nacimiento importante. Los expertos del Centro de Nueva York estudian el uso de medicamentos en el embarazo, así como las exposiciones ambientales en el trabajo y en otros lugares, que podrían causar defectos de nacimiento. El centro colabora frecuentemente con el Centro Wadsworth, que es el laboratorio de salud pública del [Departamento de Salud del Estado de Nueva York](#) enfocado en la investigación. Sus colegas de

Wadsworth han desarrollado maneras de hacer análisis genéticos y ambientales con las muestras de sangre seca obtenidas para las pruebas de detección del recién nacido, a fin de hacer investigación sobre los defectos de nacimiento.

**Marilyn Browne, PhD** (*Representado en la parte superior*) y **Charlotte Druschel, MD, PhD**, se desempeñaron como

investigadoras principales del Centro de Nueva York del NBDPS. La Dra. Druschel fue una parte integral del Centro de Nueva York durante 17 años y se jubiló en el 2014. Tiene más de 25 años de experiencia en la investigación sobre los defectos de nacimiento. Sus publicaciones más recientes se centran en la relación entre las enfermedades que tuvieron las madres o los medicamentos que tomaron durante el embarazo y el riesgo de que se presentaran defectos de nacimiento. También tratan sobre la exposición ambiental y el rol de los genes en determinados defectos de nacimiento. La Dra. Browne ha trabajado en la investigación sobre defectos de nacimiento por más de 15 años. Su trabajo se centra en las brechas existentes en el conocimiento médico sobre los riesgos y beneficios de las diferentes maneras de tratar las afecciones de larga data en las mujeres.



Ha publicado estudios sobre el consumo de cafeína y el uso de butalbital y de medicamentos para la tiroides y las migrañas durante el embarazo. Ella y su equipo hacen seguimiento de adolescentes y adultos con [defectos cardíacos de nacimiento](#) para aprender acerca de sus necesidades de atención médica y estudiar la manera en que los genes afectan el riesgo de que se presenten defectos de nacimiento.

**CAROLINA DEL NORTE**

En Carolina del Norte nacen más de 3500 bebés al año con defectos de nacimiento mayores. El Centro de Carolina del Norte hace investigación sobre los defectos de nacimiento en 33 condados de la zona central del estado. Identifica a los niños con defectos de nacimiento a través del [Programa de Monitoreo de Defectos de Nacimiento de Carolina del Norte](#), que ha sido operado 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 Programa de Monitoreo de Defectos de Nacimiento de Carolina del Norte del Centro Estatal de Estadísticas de Salud de la División de Salud Pública, en Raleigh.

El Centro de Carolina del Norte trabaja para identificar qué exposiciones durante las primeras etapas del embarazo ponen a las mujeres en mayor riesgo de tener un bebé con un defecto de nacimiento. Los investigadores se concentran en estudiar los factores modificables que aumentan el riesgo de que se presenten defectos de nacimiento (como la alimentación, la obesidad, el ejercicio y las exposiciones ocupacionales), así como el rol que desempeñan los genes y su forma de interactuar con las exposiciones ambientales, y métodos nuevos para el estudio de los defectos de nacimiento.

**Andrew F. Olshan, PhD** (Representado en la parte superior) y **Robert Meyer, PhD**, lideran el Centro de Carolina del Norte como coinvestigadores principales. El Dr. Olshan investiga la manera en que los genes y el ambiente afectan la reproducción, los defectos de nacimiento y el cáncer. Estuvo entre los primeros investigadores que exploraron la forma en que la ocupación del padre (su ambiente laboral) podría aumentar el riesgo de que los hijos tuvieran defectos de nacimiento, y 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 y supervisa las actividades de recolección de datos clínicos del centro. La investigación que hace se centra en las posibles causas ambientales de los defectos de nacimiento, y los resultados a largo plazo en los niños afectados y sus familias, lo cual incluye supervivencia, logros educacionales y calidad de vida.



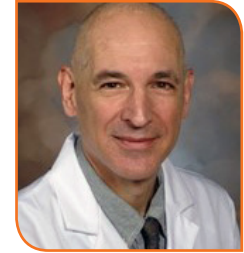
**TEXAS**

En Texas el [Registro de Defectos de Nacimiento de Texas \(TBDR, por sus siglas en inglés\)](#) registrará un defecto de nacimiento importante en más de 20 000 nacimientos al año. Este registro ha estado en operación desde 1994 y se encuentra ubicado en el Departamento de Servicios Estatales de Salud de Texas. El Centro de Investigación y Prevención de Defectos de Nacimiento de Texas está compuesto por personal del TBDR y por socios en todo el estado, que incluyen las escuelas de Salud Pública y de Medicina de la Universidad de Texas (varias localidades), la Universidad de Texas (Austin), la Universidad Southwestern 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 Baylor de Medicina (Houston).

Los investigadores del Centro de Texas hacen investigación acerca de las siguientes cuestiones:

- 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 [espinia bífida](#) (defectos de nacimiento graves del cerebro y la columna vertebral).
- El efecto combinado en los defectos de nacimiento de los genes y la alimentación o los factores ambientales.
- Qué sucede con los niños que tienen defectos de nacimiento: qué calidad de vida tienen y cuánto viven.
- Los factores de riesgo ocupacionales y ambientales que podrían aumentar el riesgo de que se presenten defectos de nacimiento (factores como las sustancias químicas que se producen en el lugar de trabajo o que resultan de la desinfección del agua).
- La exposición a otras sustancias químicas que podrían aumentar el riesgo de que se produzcan defectos de nacimiento (sustancias como nitratos u otras sustancias similares que se encuentran en los alimentos, el agua y ciertos medicamentos).

**Peter Langlois, PhD** (Representado en la parte superior) y **Mark A. Canfield, PhD** han trabajado en el TBDR desde el primer año en que se fundó y se desempeñan como coinvestigadores principales en el Centro de Investigación y Prevención de Defectos de Nacimiento de Texas. En el 2016, el Centro de Texas recibió el Premio Estatal por Liderazgo otorgado por la Red Nacional de Prevención de Defectos de Nacimiento.



**UTAH**

En Utah, nacen aproximadamente 1200 bebés al año con un defecto de nacimiento y cerca de 75 mueren en su primer año de vida a causa de los defectos de nacimiento. El Centro de Investigación y Prevención de Defectos de Nacimiento de Utah comenzó a operar en el 2002, como una asociación entre la [Red de Defectos de Nacimiento de Utah](#) 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 en su investigación a las mujeres embarazadas, de todo el estado, con fechas probables de parto que cayeran entre el 2003 y el 2011. Los investigadores del Centro de Utah han centrado sus esfuerzos en mejorar los conocimientos que se tienen sobre los factores de riesgo ambientales y genéticos (hereditarios) que podrían aumentar el riesgo de [defectos cardiacos de nacimiento](#), [gastroquisis](#) y [labio y paladar hendidos](#). Los defectos cardiacos de nacimiento son comunes y representan aproximadamente 1 de cada 4 defectos de nacimiento en Utah. Aunque la gastroquisis no sea tan común, la cantidad de casos entre todos los bebés ha aumentado por motivos que todavía no quedan claros. Las tasas de labio y paladar hendidos en Utah están entre las más altas del país y del mundo. Descubrir las causas de estos defectos de nacimiento ayudará a los investigadores a saber cómo reducir el riesgo de que se produzcan 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 del Centro de Utah. El interés de la Dra. Feldkamp se centra en la contribución de los genes, las infecciones de la madre y la [inflamación](#), como factores que podrían aumentar el riesgo de que se produzcan defectos de nacimiento. La investigación del Dr. Botto analiza los genes y los factores ambientales que aumentan el riesgo de que se produzcan defectos cardiacos de nacimiento.



## Punto de vista de los padres

En el 2012, me preguntaron si participaría en el Estudio Nacional de Prevención de Defectos de Nacimiento (NBDPS). Los temas de salud materno infantil son algo que me toca muy de cerca. Con mucho gusto participé en la entrevista telefónica y más tarde incluso proporcioné hisopados (muestras de células bucales) de toda la familia. Fue solo una pequeña forma de contribuir con una causa que me toca profundamente.

Una de las razones por la que me toca tan profundamente es que una muchacha con la que iba a la iglesia tuvo un hijo con un defecto cardíaco. Al final el hijo murió, y eso me hizo ver que eran algo muy real. Vi lo duro que fue para ella y para su esposo. Si de ese dolor salió algo positivo, fue la motivación para que yo participara en el NBDPS. Mi propio hijo era apenas un bebé entonces, e hizo que me diera cuenta de lo precioso que era el regalo de tenerlo y que son todos los niños.

Mi corazón de mamá está con los padres de todos los niños con defectos de nacimiento. Rezo por que algún día ningún padre tenga que pasar por ese dolor. Esa es la razón por la que alentaría a otras madres a participar en el estudio.

La vida se mueve a un ritmo muy rápido. Ahora soy mamá de dos niños pequeños. Como madres (y padres) todos pertenecemos a la misma tribu, y somos fuertes cuando nos mantenemos unidos

Con mucho cariño,

Elly York



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

El NBDPS ha entrevistado a madres por más de ¡16 años! Los bebés de algunas de las primeras participantes tienen ya 18 años. Las participantes pueden retirarse del estudio o retirar a sus hijos en cualquier momento. Asimismo, cuando los niños cumplen los 18 años, también pueden decidir retirarse del estudio en cualquier momento. Para los niños, retirarse del estudio significa que se destruirá la muestra de células bucales y los datos de la muestra, que recibimos cuando eran bebés. Esto quiere decir que la muestra ya no se usará. Para retirarse del estudio, llame al 404-498-4315 o envíe un mensaje de correo electrónico a [NBDPS2@cdc.gov](mailto:NBDPS2@cdc.gov). No usaremos en el futuro la información de las personas que se retiren del estudio. La información derivada de los hallazgos o artículos que ya fueron publicados no se podrá eliminar; sin embargo, en ninguna de las publicaciones se proporciona información identificatoria específica que pueda vincularse con ninguna de las personas en particular.



## 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.

### Medicina y embarazo

El **Colegio Estadounidense de Alergias, Asma e Inmunología** tiene información sobre el asma y las alergias durante el embarazo. <http://acaai.org/resources/connect/letters-editor/letters-to-web-editor-5>

El sitio web de **Mother to Baby** contiene una biblioteca de hojas informativas en inglés y en español sobre diferentes medicamentos, y si son seguros para usar durante el embarazo y la lactancia. <https://mothertobaby.org/es/hojas-informativas/>

La iniciativa **Tratamiento para Dos: Uso Más seguro de Medicamentos Durante el Embarazo** de los CDC tiene el objetivo de proporcionar mejor información a las mujeres y a los proveedores de atención médica acerca del uso de medicamentos durante el embarazo. <http://www.cdc.gov/treatingfortwo/>

### El estrés y el embarazo

El sitio web de **March of Dimes** contiene una biblioteca de hojas informativas en inglés y en español sobre diferentes medicamentos, y si son seguros para usar durante el embarazo y la lactancia. <http://www.marchofdimes.org/pregnancy/stress-and-pregnancy.aspx>

El sitio web de **Mother to Baby** tiene una hoja informativa sobre el estrés en el embarazo. Describe lo que es el estrés, explica si las futuras mamás deben preocuparse por el estrés, cómo reducirlo y dónde buscar ayuda. <http://www.mothertobaby.org/files/stress.pdf>

### Defectos cardíacos de nacimiento

El sitio web de los CDC tiene información sobre los defectos cardíacos de nacimiento que, entre otros recursos útiles, incluye información acerca de defectos cardíacos específicos, investigación y estadísticas. <https://www.cdc.gov/ncbddd/spanish/birthdefects/types.html>

El sitio web de los CDC también tiene información sobre los **defectos cardíacos de nacimiento graves**. La página web contiene información sobre las pruebas de detección, las actividades de investigación en curso e información para proveedores de atención médica. <https://www.cdc.gov/ncbddd/spanish/birthdefects/types.html>

### Labio y paladar hendidos

La página web de los CDC sobre el **labio y el paladar hendidos** proporciona información sobre lo que son estas afecciones, algunas de sus causas conocidas, y su diagnóstico y opciones de tratamiento. <http://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/cleftlip.html>

La **Fundación del Paladar Hendido** tiene información para los padres de los niños con labio hendido con o sin paladar hendido. <http://www.cleftline.org/es/en-espanol/>

La **Asociación Craneofacial Infantil** tiene información sobre los defectos de nacimiento de 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** proporciona fondos e información general y relacionada con la investigación de la atresia coanal, un defecto de nacimiento de los conductos nasales. <http://choanalatresia.org/index.html>

### Gastrosquisis

La información de los CDC sobre la gastrosquisis explica qué es esta afección y cómo se diagnostica y trata. <https://www.cdc.gov/ncbddd/Spanish/birthdefects/Gastroschisis.html>

La **Fundación de Gastrosquisis de los Ángeles de Avery** ayuda a los niños y las familias afectados por la gastrosquisis. Su sitio web contiene recursos para comunicarse con otras familias e información sobre cómo crear conciencia acerca de este defecto de nacimiento. <http://www.averysangels.org/>

### Genética

El sitio web de los CDC sobre **antecedentes familiares de salud y genética** tiene información sobre la manera en que los genes afectan los antecedentes familiares de salud. También tiene información sobre las pruebas de detección del recién nacido. <http://www.cdc.gov/ncbddd/genetics/>





## Listado de centros de investigaciones

Para comunicarse con un coordinador del estudio NBDPS por teléfono, por favor llame al (404) 498-4315. A continuación puede encontrar la información de contacto de cada centro que participa en el NBDPS.

### ARKANSAS

**Charlotte Hobbs, MD, PhD**

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

### CALIFORNIA

**Suzan Carmichael, PhD**

**Gary Shaw, DrPH**

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

### CAROLINA DEL NORTE

**Andrew Olshan, PhD**

University of North Carolina, Chapel Hill

**Robert Meyer, PhD**

North Carolina Department of Health & Human Services  
Correo electrónico: [nc@bdsteps.org](mailto: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](mailto:ga@bdsteps.org)  
<http://www.cdc.gov/ncbddd>

### IOWA

**Paul Romitti, PhD**

Universidad de Iowa  
Correo electrónico: [ia@bdsteps.org](mailto: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](mailto:ma@bdsteps.org)  
<http://www.mass.gov/dph/birthdefects>

### NUEVA JERSEY

Para comunicarse con un coordinador del estudio, por favor contacte al Centro de Georgia (CDC).

### NEUVA YORK

**Marilyn Browne, PhD**

Departamento de Salud del Estado de Nueva York  
Correo electrónico: [ny@bdsteps.org](mailto:ny@bdsteps.org)  
[http://www.health.ny.gov/diseases/congenital\\_malformations/](http://www.health.ny.gov/diseases/congenital_malformations/)

### TEXAS

**Mark Canfield, PhD**

**Peter Langlois, PhD**

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

### UTAH

**Lorenzo Botto, MD**

**Marcia Feldkamp, PhD, PA, MSPH**

Universidad de Utah  
Correo electrónico: [ut@nbdps.org](mailto: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.