

Bol ECEMC Rev Dismor Epidemiol VI (n.º 1): 212-219 (2011)

## PUBLICACIONES DEL ECEMC (2009-2011)

Las publicaciones han sido agrupadas en apartados temáticos y, dentro de cada apartado, han sido ordenadas por año de publicación, y orden alfabético de primeros autores, separando las publicaciones en español y las publicaciones en inglés. Las publicaciones de años anteriores se pueden consultar en los Boletines publicados en los años 2000, 2002 (disponible en: [http://bvs.isciii.es/mono/pdf/CIAC\\_01.pdf](http://bvs.isciii.es/mono/pdf/CIAC_01.pdf)), 2003-2007 (disponibles en: [http://bvs.isciii.es/E/mono\\_tem.php#2](http://bvs.isciii.es/E/mono_tem.php#2)) y 2008-2010 (disponibles en: <http://www.fundacion1000.es/boletines-ecemc>).

### I. PUBLICACIONES SOBRE ASPECTOS CLÍNICOS

#### En español

Bermejo E, Martínez-Frías ML. Situación actual en España sobre el diagnóstico etiológico en fetos procedentes de abortos por defectos congénitos. Directrices para un protocolo mínimo. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2009;V,8:18-23. [http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2009.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2009.pdf)

Esteban Marfil MV, Martínez Espinosa N, Santiago Gutiérrez C, Sierra Córcoles C, Cruz Moreno J. de la, Sanchis Calvo A, Crow YJ, Martínez-Frías ML. Síndrome de Aicardi-Goutières de presentación neonatal simulando infección congénita. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2009;V,8:2-8. [http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2009.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2009.pdf)

Iglesias Escalera G, Carrasco Marina ML, Martín Del Valle F, Martínez Guardia N, Rodríguez L, Martínez-Fernández ML. Carta al Editor: Síndrome de Miller-Dieker. An Pediatr (Barc) 2009;70,3:304-306.

Martínez-Frías ML, Bermejo E. Análisis clínico de los recién nacidos con defectos congénitos registrados en el ECEMC: Distribución por etiología y por grupos étnicos. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2009;V,8:24-44. [http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2009.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2009.pdf)

Cid Galache P, Gómez Vida JM, Olivares Sánchez L, Pérez Iañez R, Casas Gómez J, Broncano Lupiáñez S, Rodríguez Leal A. Fosa nasal supernumeraria, una extraña malformación congénita. Primer caso registrado por el ECEMC. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2010;V,9:15-19. [http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2010.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2010.pdf)

González de Dios J, Bermejo E, Mestre J, Ruipérez C, Moya M, Cuevas L, Martínez-Frías ML. Síndrome de Desorganización: Características y descripción del primer caso registrado en el ECEMC. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2010;V,9:9-14. [http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2010.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2010.pdf)

Sanchis A, Martínez Castellano F, Aleu M, Pí G, Ballester E. Síndrome de Coffin-Lowry: Presentación de un caso y Guías Diagnóstico-evolutivas y Anticipatorias. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2010;V,9:2-8. [http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2010.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2010.pdf)

#### En inglés

Martínez-Frías ML. Conjoined twins presenting with different sex: Description of a second case that truly represents the earliest historical evidence in humans. Am J Med Genet Part A 2009;149A:1595-1596.

Garrido-Allepuz C, Haro E, González-Lamuño D, **Martínez-Frías ML**, Bertocchini F, Ros MA. A clinical and experimental overview of sirenómelia: insight into the mechanisms of congenital limb malformations. *Dis Model Mech* 2011;4,3:289-299.

Martínez-Frías ML, Egüés X, Puras A, Hualde J, de Frutos CA, Bermejo E, Nieto MA, Martínez S. Thanatophoric dysplasia type II with encephalocele and semilobar holoprosencephaly: Insights into its pathogenesis. *Am J Med Genet Part A* 2011;155:197-202.

## II. PUBLICACIONES SOBRE ASPECTOS CLÍNICO-EPIDEMIOLÓGICOS

### En español

Aceña I, MacDonald A, Martínez-Fernández ML, Bermejo E, Martínez-Frías ML. Análisis clínico-epidemiológico de las niñas recién nacidas con síndrome de Turner y de aquellas con tres cromosomas X. *Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol* 2010;V,9:55-66. [http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2010.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2010.pdf)

Martínez-Frías ML, Bermejo E, Cuevas L, Grupo Periférico del ECEMC. Análisis clínico-epidemiológico de los recién nacidos con defectos congénitos registrados en el ECEMC: Distribución por etiología y por grupos étnicos. *Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol* 2010;V,9:20-42. [http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2010.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2010.pdf)

### En inglés

Martínez-Frías ML and the ECEMC Working Group. Epidemiology of acephalus/acardius monozygotic twins: New insights into an epigenetic causal hypothesis. *Am J Med Genet Part A* 2009;149A:640-649.

Martínez-Frías ML, Bermejo E, Mendioroz J, Rodríguez-Pinilla E, Blanco M, Egüés J, Félix V, García A, Huertas H, Nieto C, López JA, López S, Paisán L, Rosa A, Vázquez MS. Epidemiological and clinical analysis of a consecutive series of conjoined twins in Spain. *J Pediatr Surg* 2009;44:811-820.

## III. PUBLICACIONES SOBRE ASPECTOS EPIDEMIOLÓGICOS

### En español

Bermejo E, Cuevas L, Grupo Periférico del ECEMC, Martínez-Frías ML. Vigilancia epidemiológica de anomalías congénitas en España: Análisis de los datos del registro del ECEMC en el período 1980-2008. *Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol* 2009;V,8:64-91. [http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2009.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2009.pdf)

Bermejo E, Cuevas L, Grupo Periférico del ECEMC, Martínez-Frías ML. Informe de Vigilancia Epidemiológica de anomalías congénitas en España: Datos registrados por el ECEMC en el período 1980-2009. *Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol* 2010;V,9:68-100. [http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2010.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2010.pdf)

### En inglés

Bermejo E, Mendioroz J, Cuevas L, Martínez-Frías ML. Congenital Defects Associated with Congenital Diaphragmatic Hernia (CDH): Multivariate Analysis on a Large Series of Newborn Infants in Spain. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol* 2009;85,3:240.

Bermejo-Sánchez E, Cuevas L, Amar E, Bakker MK, Bianca S, Bianchi F, Canfield MA, Castilla EE, Clementi M, Cocchi G, Feldkamp ML, Landau D, Leoncini E, Li Z, Lowry RB, Mastroiacovo P, Mutchinick OM, Rissmann A, Ritvanen A, Scarano G, Siffel C, Szabova

- E, Martínez-Frías ML. Amelia: A multi-center descriptive epidemiologic study in a large dataset from the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research, and overview of the literature. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2011;157:288-304.
- Bermejo-Sánchez E, Cuevas L, Amar E, Bianca S, Bianchi F, Botto LD, Canfield MA, Castilla EE, Clementi M, Cocchi G, Landau D, Leoncini E, Li Z, Lowry RB, Mastroiacovo P, Mutchinick OM, Rissmann A, Ritvanen A, Scarano G, Siffel C, Szabova E, Martínez-Frías ML. Phocomelia: A worldwide descriptive epidemiologic study in a large series of cases from the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research, and overview of the literature. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2011;157:305-320.
- Botto LD, Feldkamp ML, Amar E, Carey JC, Castilla EE, Clementi M, Cocchi G, de Walle HEK, Halliday J, Leoncini E, Li Z, Lowry RB, Marengo LK, **Martínez-Frías ML**, Merlob P, Morgan M, Muñoz LL, Rissmann A, Ritvanen A, Scarano G, Mastroiacovo P. Acardia: Epidemiologic findings and literature review from the International Clearinghouse of Birth Defects Surveillance and Research. *Am J Med Genet Part C Semin Med Genet* 2011;157:262-273.
- Feldkamp ML, Botto LD, Amar E, Bakker MK, **Bermejo-Sánchez E**, Bianca S, Canfield MA, Castilla EE, Clementi M, Csáky-Szunyogh M, Leoncini E, Li Z, Lowry RB, Mastroiacovo P, Merlob P, Morgan M, Mutchinick OM, Rissmann A, Ritvanen A, Siffel C, Carey JC. Cloacal exstrophy: An epidemiologic study from the International Clearinghouse of Birth Defects Surveillance and Research. *Am J Med Genet Part C Semin Med Genet* 2011;157:333-343.
- Mutchinick OM, Luna-Muñoz L, Amar E, Bakker MK, Clementi M, Cocchi G, da Graça Dutra M, Feldkamp M, Landau D, Leoncini E, Li Z, Lowry B, Marengo LK, **Martínez-Frías ML**, Mastroiacovo P, Métneki J, Morgan M, Pierini A, Rissman A, Ritvanen A, Scarano G, Siffel C, Szabova E, Arteaga-Vázquez J. Conjoined twins: A worldwide collaborative epidemiological study of the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research. *Am J Med Genet Part C Semin Med Genet* 2011;157:274-287.
- Orioli IM, Amar E, Bakker MK, **Bermejo-Sánchez E**, Bianchi F, Canfield MA, Clementi M, Correa A, Csáky-Szunyogh M, Feldkamp ML, Landau D, Leoncini E, Li Z, Lowry RB, Mastroiacovo P, Morgan M, Mutchinick OM, Rissmann A, Ritvanen A, Scarano G, Szabova E, Castilla EE. Cyclopia: An epidemiologic study in a large dataset from the International Clearinghouse of Birth Defects Surveillance and Research. *Am J Med Genet Part C Semin Med Genet* 2011;157:344-357.
- Orioli IM, Amar E, Arteaga-Vázquez J, Bakker MK, Bianca S, Botto LD, Clementi M, Correa A, Csáky-Szunyogh M, Leoncini E, López-Camelo JS, Li Z, Lowry RB, Marengo L, **Martínez-Frías ML**, Mastroiacovo P, Morgan M, Pierini A, Ritvanen A, Scarano G, Szabova E, Castilla EE. Sirenomelia: An epidemiologic study in a large data set from the International Clearinghouse of Birth Defects Surveillance and Research, and literature review. *Am J Med Genet Part C Semin Med Genet* 2011;157:358-373.
- Siffel C, Correa A, Amar E, Bakker MK, **Bermejo-Sánchez E**, Bianca S, Castilla EE, Clementi M, Cocchi G, Csáky-Szunyogh M, Feldkamp ML, Landau D, Leoncini E, Li Z, Lowry RB, Marengo LK, Mastroiacovo P, Morgan M, Mutchinick OM, Pierini A, Rissmann A, Ritvanen A, Scarano G, Szabova E, Olney RS. Bladder exstrophy: An epidemiologic study from the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research, and an overview of the literature. *Am J Med Genet Part C Semin Med Genet*. 2011;157:321-332.

## IV. PUBLICACIONES SOBRE CITOGENÉTICA Y GENÉTICA MOLECULAR

### En español

Aceña MI, MacDonald A, Rodríguez L, Martínez-Fernández ML, Martínez Carrascal A, Zollino M, Martínez-Frías ML. Reordenamientos cromosómicos complejos (CCRs): Presentación de un nuevo caso con 5 puntos de rotura entre los cromosomas 4 y 8. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2009;V,8:54-62. [http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2009.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2009.pdf)

Carrascosa Romero MC, Barros Angueira F, Castillo Serrano A, Fernández Córdoba MS, Sorli García S, Quintanilla Mata ML. Síndrome de Mowat-Wilson con una delección en el gen ZEB2 no descrita previamente. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2009;V,8:9-17. [http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2009.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2009.pdf)

Martínez-Fernández ML, Rodríguez L, Aceña MI, MacDonald A, Centeno F, Lapunzina P, Martínez-Frías ML. Paciente con Síndrome de Cri-Du-Chat y de Beckwith-Wiedemann originado por un derivado de translocación paterna. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2009;V,8:46-53. [http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2009.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2009.pdf)

Climent Alcalá FJ, Molina Rodríguez MA, González Casado I, Osona Bris L, Salamanca Fresno L, Guerrero-Fernández J, **Martínez-Frías ML**, Gracia Bouthelie R. Delección del cromosoma 9p-. Disgenesia gonadal asociada a retraso mental e hipoplasia del cuerpo calloso. ¿Síndrome de genes contiguos? An Pediatr (Barc) 2010;72,3:210-214.

Sánchez-Izquierdo MD, Martínez-Fernández ML, Martínez-Frías ML. ¿Qué son los Microarrays? Aplicación al diagnóstico de anomalías congénitas. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2010;V,9:48-54. [http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2010.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2010.pdf)

### En inglés

Alías L, Bernal S, Fuentes-Prior P, Barceló MJ, Also E, Martínez-Hernández R, Rodríguez-Alvarez FJ, Martín Y, Aller E, Grau E, Peciña A, Antiñolo G, **Galán E**, Rosa AL, Fernández-Burriel M, Borrego S, Millán JM, Hernández-Chico C, Baiget M, Tizzano EF. Mutation update of spinal muscular atrophy in Spain: molecular characterization of 745 unrelated patients and identification of four novel mutations in the SMN1 gene. Hum Genet 2009;125,1:29-39.

Rodríguez L, Martínez-Fernández ML, Aceña MI, López Mendoza S, Martín Fumero L, Rodríguez de Alba M, Gallego-Merlo J, Martínez-Frías ML. Dicentric inverted duplication of entire 4p arm with no apparent deletion and internal placing of the (-TTAGGG-)<sub>n</sub> sequence: Description of the first patient. Am J Med Genet Part A 2009;149A:1058-1061.

Valencia M, Lapunzina P, Lim D, Zannolli R, Bartholdi D, Wollnik B, Al-Ajlouni O, Eid SS, Cox H, Buoni S, Hayek J, **Martínez-Frías ML**, Antonio PA, Temtamy S, Aglan M, Goodship JA, Ruiz-Perez VL. Widening the mutation spectrum of EVC and EVC2: ectopic expression of Weyer variants in NIH 3T3 fibroblasts disrupts hedgehog signaling. Hum Mutat 2009;30,12:1667-1675.

Fernández-Toral J, Rodríguez L, Plasencia A, **Martínez-Frías ML**, Ewers E, Hamid AB, Ziegler M, Liehr T. Four small supernumerary marker chromosomes derived from chromosomes 6, 8, 11 and 12 in a patient with minimal clinical abnormalities: a case report. J Med Case Reports 2010;4:239.

MacDonald AH, Rodríguez L, Aceña I, Martínez-Fernández ML, Sánchez-Izquierdo D, Zuazo E, Martínez-Frías ML. Subtelomeric deletion of 12p: Description of a third case and review. Am J Med Genet Part A 2010;152A:1561-1566.

Martínez-Frías ML, de Frutos CA, Bermejo E, ECEMC Working Group, Nieto MA. Review of the recently defined molecular mechanisms underlying Thanatophoric Dysplasia and

their potential therapeutic implications for Achondroplasia. *Am J Med Genet Part A* 2010;152A:245-255.

Orrico A, Galli L, Faivre L, Clayton-Smith J, Azzarello-Burri SM, Hertz JM, Jacquemont S, Taurisano R, **Arroyo Carrera I**, Tarantino E, Devriendt K, Melis D, Thelle T, Meinhardt U, Sorrentino V. Aarskog-Scott syndrome: clinical update and report of nine novel mutations of the FGD1 gene. *Am J Med Genet A* 2010; 152A:313-318.

Romanelli V, Belinchón A, Benito-Sanz S, Martínez-Glez V, Gracia-Bouthelier R, Heath KE, Campos-Barros A, García-Miñaur S, Fernández L, Meneses H, López-Siguero JP, Guillén-Navarro E, Gómez-Puertas P, Wesselink J-J, Mercado G, **Esteban-Marfil V**, Palomo R, Mena R, Sánchez A, del Campo M, Lapunzina P. *CDKN1C* (*p57<sup>Kip2</sup>*) analysis in Beckwith-Wiedemann syndrome (BWS) patients: Genotype-phenotype correlations, novel mutations, and polymorphisms. *Am J Med Genet Part A* 2010;152A,6:1390-1397.

Arroyo Carrera I, García García MJ, Izquierdo Martín A, Martín Fernández R, Lapunzina Badía P, Orrico A. First reported splice site mutation (c.1935+3A>C) of the FGD1 gene in a patient with Aarskog-Scott syndrome. *Eur J Hum Genet* 2011; 19 Suppl 2:453. (Abstract de la European Human Genetics Conference 2011. Amsterdam, 2011).

Bonaglia MC, Giorda R, Beri S, De Agostini C, Novara F, Fichera M, Grillo L, Galesi O, Vetro A, Ciccone R, Bonati MT, Giglio S, Guerrini R, Osimani S, Marelli S, Zucca C, Grasso R, Borgatti R, Mani E, Motta C, Molteni M, Romano C, Greco D, Reitano S, Baroncini A, Lapi E, Cecconi A, Arrigo G, Patricelli MG, Pantaleoni C, D'Arrigo S, Riva D, Sciacca F, Dalla Bernardina B, Zoccante L, Darra F, Termine C, Maserati E, Bigoni S, Priolo E, Bottani A, Gimelli S, Bena F, Brusco A, di Gregorio E, Bagnasco I, Giussani U, Nitsch L, Politi P, **Martínez-Frías ML**, **Martínez-Fernández ML**, **Martínez Guardia N**, Bremer A, Anderlid BM, Zuffardi O. Molecular Mechanisms Generating and Stabilizing Terminal 22q13 Deletions in 44 Subjects with Phelan/McDermid Syndrome. *PLoS Genet* 2011 Jul;7(7):e1002173. Epub 2011 Jul 14.

Palomares M, Delicado A, Mansilla E, de Torres ML, Vallespín E, Fernández L, Martínez-Glez V, García-Miñaur S, Nevado J, Simarro FS, Ruiz-Perez VL, Lynch SA, Sharkey FH, Thuresson AC, Annerén G, Belligni EF, **Martínez-Fernández ML**, **Bermejo E**, Nowakowska B, Kutkowska-Kazmierczak A, Bocian E, Obersztyn E, **Martínez-Frías ML**, Hennekam RC, Lapunzina P. Characterization of a 8q21.11 Microdeletion Syndrome Associated with Intellectual Disability and a Recognizable Phenotype. *Am J Hum Genet* 2011;89,2:295-301.

Romanelli V, Meneses HN, Fernández L, Martínez-Glez V, Gracia-Bouthelier R, F Fraga M, Guillén E, Nevado J, Gean E, Martorell L, Esteban Marfil V, García-Miñaur S, Lapunzina P. Beckwith-Wiedemann syndrome and uniparental disomy 11p: fine mapping of the recombination breakpoints and evaluation of several techniques. *Eur J Hum Genet* 2011;19,4:416-21.

## V. PUBLICACIONES SOBRE ASPECTOS RELACIONADOS CON TERATÓGENOS

### En español

Fernández Martín P, Rodríguez-Pinilla E, Mejías Pavón C, García-Benítez MR, Real Ferrero MM, Ortega Mateo A, Martínez-Frías ML. Actividad de los servicios de información sobre teratógenos (SITTE y SITE) durante el año 2008. *Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol* 2009;V,8:116-119. [http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2009.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2009.pdf)

Martínez-Frías ML, Rodríguez-Pinilla E. Editorial: Gripe A (H1N1) en mujeres embarazadas: Hechos conocidos, desconocidos, y evaluación beneficios-riesgos. *Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol* 2009;V,8:V-X. [http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2009.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2009.pdf)

Mejías Pavón C, Rodríguez-Pinilla E, Fernández Martín P, Ortega Mateo A, García-Benítez MR, Real Ferrero MM, Grupo Periférico del ECEMC, Martínez-Frías ML. Fármacos antipsicóticos y embarazo: resumen de la literatura y experiencia en el ECEMC. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2009;V,8:106-113. [http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2009.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2009.pdf)

Bermejo E. Valoración de teratógenos y pautas a seguir ante el niño prenatalmente expuesto a un teratógeno. En: Protocolos diagnósticos y terapéuticos en Pediatría. Tomo 1: Genética Clínica, Dismorfología y Neurología. 2nd. ed. Ed. Exlibris, 2010. pp. 107-115 (ISSN: 2171-8172).

Mejías Pavón C, Rodríguez-Pinilla E, Fernández Martín P, Real Ferrero MM, García-Benítez MR, Martínez-Frías ML. Actividad de los Servicios de Información sobre Teratógenos (SITTE y SITE) durante el año 2009. Análisis de la utilización del SITTE por los distintos especialistas médicos. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2010;V,9:112-117. [http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2010.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2010.pdf)

Rodríguez-Pinilla E, Real Ferrero MM, Mejías C, García-Benítez MR, Fernández P, Grupo Periférico del ECEMC y Martínez-Frías ML. Consumo de Cafeína en el Embarazo en Nuestro Medio y Riesgo para el Desarrollo Embrionario/Fetal. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2010;V,9:102-110. [http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2010.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2010.pdf)

Martínez-Frías ML. Talidomida: 50 años después. Med Clin (Barc) 2011; doi: 10.1016/j.medcli.2011.10.011

### En inglés

Martínez-Frías ML. Correspondence to the authors: Topiramate in pregnancy: Preliminary experience from the UK Epilepsy and Pregnancy Register. Neurology 2009;72,23:2054-2055.

## VI. PUBLICACIONES SOBRE PREVENCIÓN

### En inglés

Bermejo E, Martínez-Frías ML. Prevention, diagnosis and services. Adv Exp Med Biol 2010; 686:55-75.

Bermejo E, Martínez-Frías ML. Capítulo: "Prevention, Diagnosis and Services". En el Libro: "Rare Diseases Epidemiology Book" (pp. 55-76). Advances in Experimental Medicine and Biology Series. Ed. M. Posada and SC Groft. Springer Science & Business Media B.V. Dordrecht, Heidelberg, London, New York, 2010. (ISBN: 978-90-481-9484-1; e-ISBN: 978-90-481-9485-8).

Martínez-Frías ML. Can our understanding of epigenetics assist with primary prevention of congenital defects? J Med Genet 2010;47:73-80.

## VII. PUBLICACIONES SOBRE OTROS ASPECTOS

### En español

González de Dios J, Aleixandre-Benavent R. El análisis cuantitativo de las publicaciones biomédicas sobre genética y dismorfología clínica. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2009;V,8:134-145. [http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2009.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2009.pdf)

Martínez-Frías ML, Bermejo E, Grupo Periférico del ECEMC. Características de las madres que siguieron técnicas de reproducción asistida. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2009;V,8:92-103. [http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2009.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2009.pdf)

Martínez-Frías ML. Comentario editorial: El lado “perverso” del factor de impacto en la investigación biomédica en nuestro país. Bol ECEMC: Rev Dismor Epidemiol 2009;V,8:132-133. [http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc\\_boletin\\_2009.pdf](http://www.fundacion1000.es/IMG/pdf/ecemc_boletin_2009.pdf)

## En inglés

Martínez-Frías ML, Bermejo E, Rodríguez-Pinilla E and ECEMC Working Group. Letter to the Editor: Human genetics selection for the MTHFR 677>T polymorfism: A leap in the dark. 2009 February. Acceso: <http://www.biomedcentral.com/1471-2350/9/104/comments>

Greenlees R, Neville A, Addor MC, Amar E, Arriola L, Bakker M, Barisic I, Boyd PA, Calzolari E, Doray B, Draper E, Emil Vollset S, Garne E, Gatt M, Haeusler M, Kallen K, Khoshnood B, Latos-Bielenska A, **Martínez-Frías ML**, Materna-Kirylyuk A, Matias Dias C, McDonnell B, Mullaney C, Nelen V, O'Mahony M, Pierini A, Queisser-Luft A, Randrianaivo-Ranjatoélina H, Rankin J, Rissmann A, Ritvanen A, Salvador J, Sipek A, Tucker D, Verellen-Dumoulin C, Wellesley D, Wertelecki W. Paper 6: EUROCAT member registries: Organization and activities. Birth Defects Res A Clin Mol Teratol 2011; 91: S51-S100.

## VIII. PUBLICACIONES QUE INTEGRAN EL CURSO DE FORMACIÓN CONTINUADA SOBRE PREVENCIÓN DE DEFECTOS CONGÉNITOS, PUBLICADO EN LA REVISTA SEMERGEN (CURSO ACREDITADO)

Bermejo Sánchez E. Frecuencias de defectos congénitos al nacimiento en España y su comportamiento temporal y por comunidades autónomas. Causas de las variaciones de las frecuencias. Semergen 2010;36:449-455.

Martínez-Fernández ML, Bermejo E, Martínez-Frías ML. Ejemplos clínicos de alteraciones crípticas del ADN, y guías para sospechar que un niño pueda tener alguna alteración críptica o molecular. Semergen 2010;36:573-578.

Martínez-Fernández ML, Sánchez-Izquierdo MD, Martínez-Frías ML. Resumen de la evolución de las técnicas de citogenética y genética molecular para la identificación de las alteraciones genéticas del desarrollo embrionario. Semergen 2010;36:520-525.

Martínez-Frías ML. Editorial: La prevención de defectos congénitos en Atención Primaria. Semergen 2010;36:119-120.

Martínez-Frías ML. Características generales de los defectos congénitos, terminología y causas. Semergen 2010;36:135-139.

Martínez-Frías ML. Actualización de conocimientos sobre formación de los gametos. Procesos de meiosis y fecundación. Semergen 2010;36:216-220.

Martínez-Frías ML. Estructura y función del ADN y de los genes. I Tipos de alteraciones de la función del gen por mutaciones. Semergen 2010;36:273-277.

Martínez-Frías ML. Estructura y función del ADN y de los genes. II Tipos de alteraciones de la función del gen por procesos epigenéticos. Semergen 2010;36:332-335.

Rodríguez-Pinilla E, Martínez-Frías ML. Tratamiento farmacológico de la mujer embarazada: fármacos contraindicados durante el embarazo. Semergen 2010;36:579-585.

Martínez-Frías ML, Rodríguez-Pinilla E, Bermejo E, Martínez-Fernández ML. Pautas de prevención de defectos congénitos con especial referencia a los niveles primario y secundario. Guías de actuación preventiva desde la atención primaria. Semergen 2011;37,8:412-417.

## IX. PROPOSITUS: HOJA INFORMATIVA DEL ECEMC

El objetivo de las Hojas Informativas “PROPOSITUS” es dar a conocer de forma sencilla y clara (su máxima extensión es de un folio) síndromes raros o nuevos, aspectos importantes sobre factores ambientales de riesgo para el embarazo, así como posibles pautas de prevención. Se incluye la lista de los *Propositus* realizados durante los 3 últimos años:

- N.º 15: Síndrome de delección 5p. 2010 (actualización).  
<http://www.fundacion1000.es/Sindrome-de-delecion-5p>
- N.º 16: Nuevos aspectos sobre el uso de glucocorticoides durante la gestación: Riesgo fetal y uso racional. 2009.  
<http://www.fundacion1000.es/Nuevos-aspectos-sobre-el-uso-de>
- N.º 17: Consumo de cafeína durante el embarazo. 2009.  
<http://www.fundacion1000.es/Consumo-de-cafeina-durante-el>
- N.º 19: Psicofármacos y embarazo. 2010.  
<http://www.fundacion1000.es/Psicofarmacos-y-embarazo>
- N.º 20: Síndrome de Wolf-Hirschhorn (delección 4p16.3). 2010.  
<http://www.fundacion1000.es/Sindrome-de-Wolf-Hirschhorn>
- N.º 21: Síndromes de DiGeorge, Velocardiofacial y Microdelección 22q11.2. 2010.  
<http://www.fundacion1000.es/Sindromes-de-DiGeorge>
- N.º 22: Síndrome de Alström: Características, Guías diagnósticas y anticipatorias. 2010.  
<http://www.fundacion1000.es/Sindrome-de-Alstrom>
- N.º 23: Síndrome de CLOVE(S): Características y Guía diagnóstica. 2010.  
<http://www.fundacion1000.es/Sindrome-de-CLOVE-S>
- N.º 24: Síndrome de Donohue (Leprechaunismo). 2010.  
<http://www.fundacion1000.es/Sindrome-de-Donohue-Leprechaunismo>
- N.º 25: Síndromes de microdelección. 2011.  
<http://www.fundacion1000.es/Sindromes-de-microdelecion>
- N.º 26: Prevención Primaria de Defectos Congénitos: ¿Qué medicamentos se pueden utilizar durante el embarazo? 2011.  
<http://www.fundacion1000.es/Que-medicamentos-se-pueden>
- N.º 27: Prevención de Defectos Congénitos: Tratamiento con Psicofármacos durante el embarazo. 2011.  
<http://www.fundacion1000.es/Tratamiento-con-Psicofarmacos>
- N.º 28: Prevención Primaria de Defectos Congénitos: ¿Cuáles son los fármacos que se consideran seguros para su uso durante el embarazo? 2011.  
<http://www.fundacion1000.es/Cuales-son-los-farmacos-que-se>
- N.º 29: Importancia de reconocer los distintos tipos de alteraciones del desarrollo prenatal: Definiciones y Tipos de Defectos Congénitos. 2011.  
<http://www.fundacion1000.es/Importancia-de-reconocer-los>
- N.º 30: Prevención de Defectos Congénitos: Tratamiento de las alteraciones de la función tiroidea durante el embarazo. 2011.  
<http://www.fundacion1000.es/Tratamiento-de-las-alteraciones-de>
- N.º 31: Prevención de Defectos Congénitos: Retinoides sintéticos y embarazo. 2011.  
<http://www.fundacion1000.es/Retinoides-Sinteticos-y-embarazo>
- N.º 32: Prevención de Defectos Congénitos: Tratamientos con antihistamínicos (H1A) durante el embarazo. 2011.  
<http://www.fundacion1000.es/Tratamientos-con-antihistaminicos>