

## Estudio Nacional para la Prevención de los Defectos de Nacimiento

Uno de cada 33 bebés en los Estados Unidos nace con un defecto de nacimiento. Los defectos de nacimiento son una de las causas principales de muerte en el primer año de vida y pueden afectar la forma en que se ve el niño, la manera en que actúa, o ambas. Aunque se conocen las causas de algunos defectos de nacimiento, no sabemos la causa de la mayoría de ellos. Los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC, por sus siglas en inglés) trabajan para encontrar las causas de

estos defectos a través del Estudio Nacional para la Prevención de los Defectos de Nacimiento (NBDPS, por sus siglas en inglés). Este estudio analiza los factores de riesgo y las posibles causas de los defectos de nacimiento. La comprensión de las posibles causas de los defectos de nacimiento puede llevar a recomendaciones, planificación de directrices y servicios que ayuden en su prevención. Este estudio es un primer paso importante para ayudar a que en el futuro nazcan menos bebés con defectos de nacimiento.

**¿Qué es el Estudio Nacional para la Prevención de los Defectos de Nacimiento?** El NBDPS es el estudio más grande que hay en los Estados Unidos sobre los posibles factores de riesgo y causas de los defectos de nacimiento. El NBDPS estudia los defectos de nacimiento que afectan la estructura de varias partes del cuerpo, como el corazón, la columna vertebral, el cerebro, la cara, el estómago y los intestinos. Por ejemplo, el estudio incluye algunos defectos de nacimiento que se conocen más comúnmente como el labio fisurado, la espina bífida y los defectos del corazón.

**¿En qué consiste el estudio?** Los investigadores del estudio hablan con mujeres que han tenido embarazos o bebés con defectos de nacimiento y con mamás de bebés que no presentan estos defectos, para saber sobre sus experiencias en el embarazo y su salud. También se toman muestras de células de la mejilla de las familias para examinar el efecto que tienen los genes en la salud del bebé, en especial aquellos genes que interactúan con el ambiente.

**¿Qué estados participan y por qué se incluye más de un sitio de estudio?** Los CDC patrocinan el estudio y recogen datos de los que obtienen los investigadores en los otros sitios de estudio del país. Los sitios participantes son: Arkansas, California, Carolina del Norte, Georgia (CDC), Iowa, Massachusetts, Nueva York, Texas y Utah. Nueva Jersey también ha sido parte del estudio. Debido a que muchos tipos de defectos de nacimiento no ocurren con mucha frecuencia, no es fácil hacer estudios que incluyan una cantidad suficiente de niños que presenten defectos de nacimiento específicos. El NBDPS ofrece una oportunidad única para crear un grupo de estudio grande con el que se pueda determinar qué factores ambientales, genéticos y conductuales causan o contribuyen a ciertos defectos de nacimiento.

**¿Qué harán los investigadores con los resultados?** Los resultados del estudio nos enseñarán más sobre los factores que pueden aumentar o disminuir el riesgo de tener bebés con defectos de nacimiento. Cuando sepamos las causas de los defectos de nacimiento, podremos elaborar políticas de salud pública y aumentar la concientización sobre lo que pueden hacer los padres y futuros padres para prevenirlos.

**¿El estudio es confidencial?** Los nombres, la identidad, las respuestas de las entrevistas y los resultados de las pruebas genéticas de las participantes del estudio son privados y confidenciales. Esta información se guarda bajo llave y nunca se la dará a personas que no tengan que ver con el estudio, como compañías de seguro u otras agencias gubernamentales. Los informes o publicaciones que se hagan del estudio nunca incluirán información personal de los participantes.

**¿Por qué es tan importante este estudio?** Entender las causas de los defectos de nacimiento nos puede ayudar a prevenirlos. El tamaño y el alcance de este estudio proporcionarán pistas importantes que nos ayuden en nuestra tarea de garantizar que todos los niños nazcan con el mejor estado de salud posible.

## Lo que usted necesita saber sobre su participación

**¿Cómo se selecciona a las participantes del estudio?** Debido a que los defectos de nacimiento son una preocupación seria de la salud pública, los estados autorizan a cada sitio de estudio a recoger información sobre los bebés con defectos de nacimiento. Así es como encontramos a la mayoría de las mujeres que forman parte del estudio. Las madres de bebés sin defectos de nacimiento se eligen de manera aleatoria de un grupo de mujeres que dieron a luz el mismo año de acuerdo con las actas de nacimiento del registro civil del estado. A estas familias se les contacta por teléfono para preguntarles si quieren participar en el estudio.

**¿Dónde se lleva a cabo el estudio?** La participación en el estudio es muy práctica; requiere de una entrevista telefónica y de la obtención de muestras de células de la mejilla. Esto lo puede hacer desde la privacidad de su hogar.

**¿Cómo se hace el estudio?** Los investigadores del sitio de estudio realizan una entrevista telefónica de 60 minutos a las mujeres seleccionadas para preguntarles sobre sus experiencias en el embarazo, su ambiente físico, su estilo de vida, información general de la familia, su salud y alimentación. A todas las participantes del estudio se les hacen las mismas preguntas de la misma manera. Después de la entrevista telefónica, las participantes recibirán un paquete para recoger muestras de células de la mejilla junto con las instrucciones sobre cómo tomar las muestras y enviarlas al sitio de estudio. Después de enviar por correo las muestras de las células de la mejilla, la participante ya no tiene que hacer nada más en el estudio.

**¿Cómo se obtiene el ADN?** El material genético o ADN se obtiene de los padres y bebés mediante un proceso sencillo en el que se toman muestras de células de la mejilla con un cepillo suave, lo cual se puede hacer desde el hogar y enviarse por correo al sitio del estudio. Las células de la mejilla se obtienen fácilmente frotando con el cepillo, la pared interior de la mejilla.

**¿Qué hacen los CDC con las muestras recolectadas?** Los investigadores estudian las muestras de células de la mejilla para ver si hay ciertos genes que causen o aumenten el riesgo de tener defectos de nacimiento. También determinan la manera en que los genes interactúan con el ambiente de una mujer y otros factores que se hayan obtenido durante la entrevista.

**¿Cuánto tiempo se conservarán las muestras?** Las muestras de células de la mejilla se guardan en los laboratorios de cada sitio de estudio en un lugar seguro sin ponerles el nombre de la participante. Algunas muestras serán estudiadas poco después de que se reciban; otras se almacenarán en un banco de especímenes para ser utilizadas en el futuro. Estas muestras son muy importantes para ayudarnos a determinar las causas de los defectos de nacimiento y cómo prevenirlos, por lo que se conservarán para su uso a menos que las participantes soliciten que se retiren y se destruyan.

**¿Las participantes recibirán los resultados de los análisis de sus muestras de la mejilla?**

No, para la mayoría de los hallazgos, las participantes no recibirán los resultados de sus pruebas. Por el contrario, los datos se combinan y los resultados se publican en revistas médicas. Debido a que los defectos de nacimiento son objeto de gran interés, los hallazgos a menudo también se divulgan en las noticias. También, pueden ser utilizados en materiales de educación para la salud. Además publicaremos resultados del estudio en un boletín que enviamos a las mujeres que participaron en el estudio. Este boletín informará a las familias sobre cualquier descubrimiento importante que se haya hecho, especialmente si los resultados del estudio pudieran ser útiles a aquellos miembros de la familia interesados en las pruebas genéticas.