



Los Centros de Investigación y Prevención de Defectos de Nacimiento (CDBRP) y los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC) distribuyen BD-STEPs News.

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

## Sobre el Estudio de Defectos de Nacimiento para Evaluar las Exposiciones durante el Embarazo

El Estudio de Defectos de Nacimiento para Evaluar las Exposiciones durante el Embarazo (BD-STEPs) toma como base los hallazgos del Estudio Nacional de Prevención de Defectos de Nacimiento (NBDPS), cuyos investigadores han estado estudiando las posibles causas de los defectos de nacimiento por más de 25 años.

Mediante el BD-STEPs, los investigadores estudian los factores que podrían influir en el riesgo de tener un bebé con un defecto de nacimiento. El BD-STEPs se concentra en los factores que pueden cambiarse para reducir las probabilidades de tener un bebé que nazca con un defecto de nacimiento. Los factores que podrían afectar el riesgo de defectos de nacimiento incluyen:

- Diabetes y obesidad
- Viajes y estilo de vida
- Tratamientos para afecciones de larga duración (como asma o presión arterial alta)
- Tratamientos para la infertilidad
- Otros medicamentos usados durante el embarazo

En el 2016, algunos sitios del estudio ampliaron sus sistemas de vigilancia de defectos de nacimiento para encontrar todos los embarazos que terminan en muerte fetal. Estos programas están dedicados a lo siguiente:

- Buscan nuevas maneras de encontrar y estudiar las muertes fetales
- Entrevistan a mujeres que perdieron al bebé durante el embarazo
- Encuentran experiencias y exposiciones en común entre esas mujeres
- Comparten esta información con la comunidad médica y el público

El BD-STEPs comenzó a hacer entrevistas telefónicas a mujeres de siete estados (Arkansas, California, Carolina del Norte, Georgia, Iowa, Massachusetts y Nueva York) en julio del 2014, y comenzó a financiar un octavo estado (Texas) en el 2023. Los entrevistadores llamaron a mujeres que habían tenido embarazos afectados por defectos de nacimiento y mujeres cuyos embarazos no fueron afectados por estos defectos. El BD-STEPs también realizó entrevistas telefónicas a mujeres de dos estados (Arkansas y Massachusetts) que tuvieron embarazos que terminaron en muerte fetal, en los que el bebé no tenía defectos de nacimiento. Estas comenzaron en el 2016, y en el 2023 se añadió financiamiento para un tercer estado (Nueva York). A través de estas entrevistas, los investigadores recopilan información sobre los factores mencionados antes y cómo estos podrían relacionarse con los defectos de nacimiento, la muerte fetal o ambos. Cuando se recopila suficiente información, los investigadores analizan los datos y publican artículos científicos sobre sus hallazgos.



Sobre el Estudio de Defectos de Nacimiento para Evaluar las Exposiciones durante el Embarazo..... 1

Hallazgos recientes del Estudio de Defectos de Nacimiento para Evaluar las Exposiciones durante el Embarazo y del Estudio Nacional de Prevención de Defectos de Nacimiento ..... 2

Enfoque en los centros de investigación del BD-STEPs ..... 6

Directorio de los centros de investigación..... 8



## Hallazgos recientes del Estudio de Defectos de Nacimiento para Evaluar las Exposiciones durante el Embarazo y del Estudio Nacional de Prevención de Defectos de Nacimiento

Actualmente se están analizando los datos del BD-STEPS provenientes de unas 9000 entrevistas. Las entrevistas para el NBDPS finalizaron en marzo del 2013, pero los investigadores continúan estudiando la información. Durante los 14 años de entrevistas, más de 43 000 mujeres de 10 estados (Arkansas, California, Carolina del Norte, Georgia, Iowa, Massachusetts, Nueva Jersey, Nueva York, Texas y Utah) participaron en el NBDPS. Más de 23 000 familias proporcionaron muestras de células de las mejillas que se usan para estudiar cuál es el papel de la genética en los defectos de nacimiento. Los investigadores han publicado más de 445 artículos científicos usando datos del NBDPS y del BD-STEPS. A continuación se presentan algunos de los hallazgos recientes de las investigaciones.



### El uso de medicamentos recetados es común durante el primer trimestre del embarazo

- El uso de medicamentos durante el embarazo es común para el tratamiento de una variedad de condiciones médicas.
- Los investigadores hallaron que la proporción de mujeres que tomaban al menos un medicamento recetado aumentó del 37 % en el periodo 1997-2001 (durante el NBDPS) al 50 % en el periodo 2014-2018 (en el BD-STEPS).
- Este aumento fue más evidente en los medicamentos usados para tratar las náuseas y los vómitos, que pasaron del 3.8 % al 14.8 %. También se observó un aumento en los medicamentos usados para tratar infecciones, depresión o ansiedad, infertilidad, enfermedad de la tiroides, diabetes y epilepsia.
- Se halló que el uso de cualquier medicamento recetado al principio del embarazo fue más común entre las mujeres mayores, de raza blanca no hispanas y con mayor nivel educativo.

[Werler MM, Kerr SM, Ailes EC, et al. Patterns of Prescription Medication Use during the First Trimester of Pregnancy in the United States, 1997-2018. Clin Pharmacol Ther. 2023;114\(4\):836-844. doi:10.1002/cpt.2981](#)



### Exploración de las conexiones entre la dieta baja en carbohidratos y los defectos del tubo neural

- Consumir alimentos fortificados con ácido fólico o tomar vitaminas con ácido fólico ayuda a prevenir defectos de nacimiento graves del cerebro y la columna vertebral, conocidos como defectos del tubo neural (DTN). Este estudio examinó la dieta de las mujeres durante el embarazo y cómo esta podría influir en su riesgo de defectos del tubo neural.
- Dos estudios anteriores mostraron una posible conexión entre las dietas bajas en carbohidratos y el riesgo de defectos del tubo neural. Los investigadores esperaban identificar nuevas pistas sobre esta conexión.
- Usando un enfoque de inteligencia artificial para examinar los datos, los investigadores analizaron más de 200 exposiciones. No se encontró ninguna variable que explicara la conexión entre las dietas bajas en carbohidratos y el riesgo de defectos del tubo neural.
- Estudios adicionales podrían ayudar a identificar por qué una dieta baja en carbohidratos podría aumentar el riesgo de defectos del tubo neural.

[Shaw GM, Yang W, Weber KA, Olshan AF, Desrosiers TA: National Birth Defects Prevention Study. A search for factors associated with reduced carbohydrate intake and NTD risk in two population-based studies. Birth Defects Res. 2024;116\(3\):e2328. doi:10.1002/bdr2.2328](#)



## El uso de medicamentos antifúngicos durante el embarazo es común

- Las infecciones por hongos son comunes durante el embarazo, pero con qué frecuencia ocurren y qué tratamientos se usan es menos conocido.
- Este estudio usó datos del BD-STEPS para analizar la incidencia de infecciones por hongos durante el primer trimestre y qué tipos de medicamentos se usaron como tratamiento.
- Los investigadores hallaron que el 9.8 % de las participantes en el estudio informaron haber tenido infecciones por hongos durante el primer trimestre del embarazo, y el 8.6 % usó un medicamento antifúngico para tratar la infección.
- Aproximadamente la mitad (52.7 %) de las participantes informó haber usado un medicamento antifúngico recetado, y el 45.0 % informó haber usado un medicamento de venta sin receta.

[Papadopoulos EA, Howley MM, Fisher SC, et al. Patterns of Yeast Infections and Antifungal Use in the First Trimester of Pregnancy: Findings from the Birth Defects Study to Evaluate Pregnancy exposureS, 2014-2019. J Womens Health \(Larchmt\). 2025;34\(10\)1232-1239. doi:10.1177/15409996251363394](#)

## La craneosinostosis coronal y la genética

- La craneosinostosis coronal no sindrómica (cNCS, por sus siglas en inglés) es una condición médica en la que los huesos del cráneo se fusionan demasiado pronto durante el desarrollo del bebé, lo que causa complicaciones a largo plazo para el crecimiento y el funcionamiento normales del cerebro y del cráneo.
- Los investigadores usaron datos del NBDPS para examinar los factores genéticos que causan la cNCS.
- El estudio halló seis genes asociados con la cNCS, incluidos cuatro que se encuentran en el mismo cromosoma.
- Se encontró que estos genes son importantes en la formación del cerebro y del cráneo, así como en los niveles de minerales en los huesos.
- Los investigadores también encontraron asociaciones similares al examinar el papel de estos genes en modelos animales.

[Nicoletti P, Zafer S, Matok L, et al. Regulatory elements in SEM1-DLX5-DLX6 \(7q21.3\) locus contribute to genetic control of coronal nonsyndromic craniosynostosis and bone density-related traits. Genet Med Open. 2024;2:101851. doi:10.1016/j.gimo.2024.101851](#)



## La actividad física materna y el riesgo de defectos de nacimiento no cardíacos

- La actividad física incluye el ejercicio y el movimiento del cuerpo a lo largo del día, como subir las escaleras o limpiar la casa de manera activa.
- La actividad física antes y durante el embarazo ayuda a mantener un peso saludable y a reducir el riesgo de presentar problemas de salud, como la diabetes. Sin embargo, no existe mucha información sobre si los diferentes tipos o cantidades de actividad física influyen en las probabilidades de tener un bebé con un defecto de nacimiento.
- Los investigadores usaron datos del NBDPS y del BD-STEPS para estudiar la actividad física, como caminar o hacer ejercicio de nivel medio a alto. Descubrieron que las madres que eran más activas físicamente antes de quedar embarazadas tenían un menor riesgo de tener un bebé con defectos de nacimiento de la médula espinal (espina bífida), la cara o la boca (paladar hendido), el sistema urinario (hipospadias), el recto (atresia anorrectal) y los brazos o las piernas (deficiencias transversales en las extremidades). Sin embargo, mayores cantidades de actividad física también se vincularon a algunos defectos de nacimiento, como la gastrosquisis.
- En general, estos hallazgos indican que ser físicamente activa antes del embarazo podría reducir las probabilidades de tener un bebé con ciertos defectos de nacimiento.
- Más estudios podrían ayudar a los investigadores a comprender las razones por las que la actividad física podría ayudar a prevenir algunos tipos de defectos de nacimiento y no otros.

[Evenson KR, Mowla S, Olshan AF, et al. Maternal physical activity, sitting, and risk of non-cardiac birth defects. \*Pediatr Res.\* 2024;95\(1\):334-341. doi:10.1038/s41390-023-02768-y](#)



## La diarrea y el riesgo de que ocurran defectos de nacimiento

- Un estudio previo observó una asociación entre la diarrea materna y los defectos del tubo neural. Otros dos estudios observaron asociaciones entre las infecciones gastrointestinales maternas y otros tipos de defectos de nacimiento.
- Los investigadores del NBDPS analizaron datos sobre la asociación entre la diarrea materna y 32 categorías de defectos de nacimiento. También evaluaron si el consumo de multivitaminas tenía algún impacto en estos resultados.
- Encontraron asociaciones pequeñas entre episodios breves de diarrea y nueve categorías de defectos de nacimiento. No encontraron ninguna asociación significativa entre las mujeres que informaron periodos más prolongados de diarrea. Tampoco observaron ningún cambio en los resultados en función de si las mujeres informaron haber consumido multivitaminas.
- Los resultados de este análisis siguen respaldando la teoría de que la diarrea o una infección gastrointestinal al principio del embarazo pueden causar un mayor riesgo de que ocurran ciertos defectos de nacimiento estructurales. Esto podría deberse al efecto de la fiebre o de la inflamación provocada por una infección gastrointestinal. Otra posible explicación podría ser que las infecciones gastrointestinales provoquen una menor absorción de vitaminas tanto de los alimentos como de los suplementos vitamínicos.

[Waller DK, Mohan Dass NL, Oluwafemi OO, et al. Maternal Diarrhea During the Periconceptional Period and the Risk of Birth Defects. \*National Birth Defects Prevention Study, 2006-2011.\* \*Birth Defects Res.\* 2025;117\(2\):e2438. doi:10.1002/bdr2.2438](#)



## La evaluación de los casos de muerte fetal es limitada en Arkansas

- El Colegio Estadounidense de Obstetras y Ginecólogos (ACOG) recomienda que se realicen ciertas pruebas y procedimientos cuando una mujer presente una muerte fetal.
- Los investigadores del sitio del BD-STEPS de Arkansas examinaron con qué frecuencia los profesionales de atención médica seguían estas directrices recomendadas.
- Entre el 2015 y el 2020, se identificaron más de 1000 muertes fetales en Arkansas. Solo al 2 % de ellas les hicieron las cuatro evaluaciones recomendadas por el ACOG y el 15 % no recibió ninguna.
- Entre los obstáculos para estas evaluaciones se encontraban la falta de cobertura de seguro médico para algunas de las pruebas y la ausencia de protocolos uniformes para evaluar y clasificar los casos de muerte fetal.
- Los investigadores concluyeron que se necesita una mayor educación para que los proveedores comuniquen la importancia de las pruebas y procedimientos recomendados por el ACOG.

[Whitcombe DD, Magann EF, Fahr EC, Ramseyer A, Ounpraseuth S, Nembhard WN. Examination of a Stillbirth Workup: A Rural Statewide Experience. South Med J. 2022;115\(11\):818-823. doi:10.14423/SMJ.0000000000001471](#)

## Recolectar información directamente es fundamental para comprender las causas de los defectos de nacimiento

- Muchos estudios sobre los factores de riesgo de los defectos de nacimiento usan información de registros médicos o reclamaciones al seguro médico. Sin embargo, este tipo de datos podría no tener información completa sobre cuándo, en qué cantidad, con qué frecuencia o por qué motivo se usó un medicamento.
- Los investigadores del BD-STEPS indicaron que recolectar información directamente de las mujeres es una fuente importante de ciertos datos sobre la exposición a medicamentos.
- Al hablar con las mujeres, el BD-STEPS y otros estudios similares pueden recolectar detalles sobre cuándo tomaron realmente un medicamento. También pueden obtener información sobre medicamentos de venta sin receta y suplementos a base de hierbas. Estos tipos de exposiciones rara vez se registran en las bases de datos de atención médica.
- Dado que las mujeres embarazadas no se incluyen en los estudios clínicos de medicamentos, el BD-STEPS y otros estudios similares desempeñan un papel crucial para comprender la seguridad de los medicamentos durante el embarazo.

[Ailes EC, Werler MM, Howley MM, Jenkins MM, Reefhuis J. Real-world data are not always big data: the case for primary data collection on medication use in pregnancy in the context of birth defects research. Am J Epidemiol. 2024;193\(9\):1211-1214. doi:10.1093/aje/kwae060](#)

## Enfoque en los centros de investigación del BD-STEPS

Los centros de investigación del BD-STEPS trabajan juntos para recolectar y analizar datos. A continuación, puede leer información acerca de cada centro de investigación.

### ARKANSAS

En Arkansas, cada año nacen alrededor de 1300 bebés con un defecto de nacimiento. El Centro de Investigación y Prevención de Defectos de Nacimiento de Arkansas recolecta datos del [Sistema de Monitoreo de Salud Reproductiva de Arkansas](#), uno de los más antiguos sistemas activos de monitoreo de defectos de nacimiento. La investigación que hace el Centro de Arkansas se centra en los factores relacionados con el estilo de vida (como fumar) y los factores genéticos (hereditarios) que podrían aumentar el riesgo de que ocurran defectos de nacimiento, específicamente [los defectos cardíacos congénitos](#) y el [hipospadias](#). Además, el Centro de Arkansas lleva a cabo múltiples investigaciones e iniciativas comunitarias para entender los factores de riesgo socioeconómicos, demográficos y genéticos que aumentan el riesgo de muerte fetal.

### CALIFORNIA

En California, cada año nacen cerca de 13 000 bebés con un defecto de nacimiento. El Centro de Investigación y Prevención de Defectos de Nacimiento de California en la Universidad de Stanford se une en colaboración al [Programa de Monitoreo de Defectos de Nacimiento de California](#) en el Departamento de Salud Pública de California para participar en el BD-STEPS. El Centro de California lleva a cabo estudios sobre numerosos tipos de defectos de nacimiento para entender cómo nuestra alimentación, las circunstancias ambientales y nuestra genética podrían influir en el riesgo de tener bebés con defectos de nacimiento.

### GEORGIA/CDC

En Georgia, cada año nacen alrededor de 4000 bebés con defectos de nacimiento. Los CDC coordinan las actividades del BD-STEPS y funcionan como el Centro de Investigación y Prevención de Defectos de Nacimiento de Georgia. Los CDC hacen seguimiento de la cantidad de defectos de nacimiento en Atlanta a través del [Programa de Defectos Congénitos del Área Metropolitana de Atlanta](#), que ha recolectado datos en esa ciudad desde 1968 y continúa siendo un modelo para los otros sistemas estatales de seguimiento de defectos de nacimiento. Los CDC estudian cuántos tipos de factores, como el uso de medicamentos durante el embarazo, los genes, las exposiciones ocupacionales y las infecciones, podrían afectar el riesgo de que ocurran defectos de nacimiento. Los CDC también coordinan y dirigen estudios sobre los factores de riesgo de muerte fetal.

### IOWA

En Iowa, cada año más de 1200 embarazos están afectados por defectos de nacimiento. El Centro de Investigación y Prevención de Defectos de Nacimiento de Iowa estudia los embarazos en todo el estado. Los estudios incluyen a residentes de áreas urbanas y rurales con diferencias en comportamientos personales, como fumar, consumo de alcohol y exposición a productos químicos agrícolas y 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 una persona podrían afectar el riesgo de defectos de nacimiento. Para el BD-STEPS, el Centro de Iowa analizará el impacto que tienen los comportamientos personales, las exposiciones ambientales y los genes en los defectos de nacimiento.

### MASSACHUSETTS

En Massachusetts, cada año alrededor de 2800 embarazos están afectados por defectos de nacimiento. 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, la Facultad de Salud Pública de la Universidad de Boston y el Hospital General de Niños de Massachusetts. El Centro de Massachusetts tiene expertos en una amplia variedad de áreas de investigación, que incluyen [defectos cardíacos congénitos](#), deficiencias en las extremidades, gastrosquisis y otros defectos de nacimiento. También lleva a cabo estudios de investigación sobre la salud perinatal de niños y mujeres embarazadas, con experiencia especializada en el uso de medicamentos, nutrición, obesidad y muerte fetal, tanto con como sin defectos de nacimiento.

### NUEVA YORK

Cada año nacen en Nueva York más de 7000 bebés con defectos de nacimiento. Los expertos del Centro de Investigación y Prevención de Defectos de Nacimiento de Nueva York estudian enfermedades maternas, el uso de medicamentos y otras exposiciones ambientales que podrían causar defectos de nacimiento. El Centro de Nueva York colabora con profesores y estudiantes de la Facultad de Ciencias de la Salud Integradas de la Universidad de Albany. Además, el Centro de Nueva York colabora con científicos del [Centro Wadsworth](#), el laboratorio de salud pública del Departamento de Salud del Estado de Nueva York, en análisis genéticos de muestras de sangre seca tomadas para pruebas de evaluación del recién nacido, con el fin de comprender las causas de los defectos de nacimiento. Los investigadores en Nueva York han ampliado recientemente su enfoque para incluir la comprensión de los factores de riesgo de muerte fetal.

## CAROLINA DEL NORTE

En Carolina del Norte, cada año nacen más de 4000 bebés con defectos de nacimiento. El Centro de Investigación y Prevención de Defectos de Nacimiento de Carolina del Norte es una colaboración entre el Departamento de Epidemiología de la Universidad de Carolina del Norte, en Chapel Hill, y el Programa de Monitoreo de Defectos de Nacimiento en la División de Salud Pública de Carolina del Norte. El Centro de Carolina del Norte tiene un grupo de investigadores multidisciplinarios que trabajan para identificar de qué manera la genética afecta el riesgo de que ocurran defectos de nacimiento, así como para identificar factores de riesgo ambientales y del comportamiento sobre los que se podría actuar y que pueden servir como objetivos para intervenciones clínicas o de salud pública a fin de prevenir defectos de nacimiento en el futuro.

## TEXAS

Aproximadamente uno de cada diez bebés en los Estados Unidos nace en Texas, y se estima que 24 000 se ven afectados por defectos de nacimiento cada año. El [Centro de Investigación y Prevención de Defectos de Nacimiento de Texas](#) es parte de la Subdivisión de Epidemiología y Vigilancia de Defectos de Nacimiento del Departamento de Servicios de Salud Estatales de Texas. Los investigadores llevan a cabo estudios epidemiológicos poblacionales para comprender las causas de defectos de nacimiento específicos, centrándose en las diferencias de salud entre los distintos grupos de la población, especialmente entre las personas que viven en la frontera con México en comparación con las que viven en zonas no fronterizas.



## Directorio de los centros de investigación

Para comunicarse con un coordinador del estudio BD-STEPS, envíe un mensaje electrónico a [BD-STEPS@cdc.gov](mailto:BD-STEPS@cdc.gov). A continuación puede encontrar la información de contacto de cada centro que participa en el BD-STEPS.

### ARKANSAS

**Wendy N. Nembhard, PhD, MPH**  
Universidad de Arkansas para las Ciencias Médicas  
Correo electrónico: [ar@bdsteps.org](mailto:ar@bdsteps.org)  
Sito web: <https://publichealth.uams.edu/research/arkansas-center-for-excellence-in-birth-defects-research-and-prevention/>

### CALIFORNIA

**Gary Shaw, DrPH**  
Universidad de Stanford  
Correo electrónico: [ca@bdsteps.org](mailto:ca@bdsteps.org)  
Sito web: <https://www.cdph.ca.gov/Programs/CFH/DGDS/Pages/cbdmp/default.aspx>

### GEORGIA/CDC

**Elizabeth Ailes, PhD**  
Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades  
Correo electrónico: [ga@bdsteps.org](mailto:ga@bdsteps.org)  
Sito web: <https://www.cdc.gov/birth-defects/research/>

### IOWA

**Paul Romitti, PhD**  
Universidad de Iowa  
Correo electrónico: [ia@bdsteps.org](mailto:ia@bdsteps.org)  
Sito web: <http://www.public-health.uiowa.edu/ircid>

### MASSACHUSETTS

**Mahsa Yazdy, PhD**  
Departamento de Salud Pública de Massachusetts  
Correo electrónico: [ma@bdsteps.org](mailto:ma@bdsteps.org)  
Sito web: <http://www.mass.gov/dph/birthdefects>

### NEW YORK

**Meredith Howley, PhD, MS**  
Departamento de Salud del Estado de Nueva York  
Correo electrónico: [ny@bdsteps.org](mailto:ny@bdsteps.org)  
Sito web: [www.health.ny.gov/birthdefects](http://www.health.ny.gov/birthdefects)

### NORTH CAROLINA

**Tania Desrosiers, PhD, MPH**  
Universidad de Carolina del Norte en Chapel Hill  
Correo electrónico: [nc@bdsteps.org](mailto:nc@bdsteps.org)  
Sito web: <http://www.schs.state.nc.us/units/bdmp/>

### TEXAS

**A.J. Agopian, PhD**  
Centro de Ciencias de la Salud de la Universidad de Texas en Houston  
Correo electrónico: [tx@bdsteps.org](mailto:tx@bdsteps.org)  
Sito web: <https://www.dshs.texas.gov/texas-birth-defects-epidemiology-surveillance>

Para obtener más información o para saber más sobre los defectos de nacimiento, visite el sitio web del BD-STEPS <http://bdsteps.org/>

## 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 o BD-STEPS,
- 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.

