

Reportaje



Nicolás Tulp en su libro publicado en 1652 en Ámsterdam fue el primero que utilizó el nombre de espina bífida englobando en este término un amplio grupo de malformaciones caracterizadas por la falta de fusión de la línea media vertebral. Otro científico importante en este campo de investigación fue Morgani, quien en 1761 estableció la relación entre hidrocefalia y espina bífida. Hoy en día y dado los avances de la medicina las investigaciones tienden a buscar la causas exactas de esta malformación, funcionamiento y tratamiento y búsqueda de su erradicación, sobre todo a través de suministrar a la mujer en edad fértil ácido fólico.

MADRID

Cristina Fariñas

Fotos: M^a Ángeles Tirado

La Espina Bífida y, más concretamente, el mielomeningocele, es la malformación congénita del tubo neural más grave compatible con la vida y la segunda causa de discapacidad física en la infancia, después de la parálisis cerebral.

“El término espina bífida engloba diferentes formas de malformación del tubo neural que en la literatura científica se enmarcan bajo el término de Defectos del Tubo Neural (DTN)”, afirma la doctora Amparo Cuixart, coordinadora de la Unidad de Espina Bífida del Hospital Valle de Hebrón, de Barcelona.

En relación a diversos aspectos de la espina bífida, la doctora Cuixart, señala: “Los DTN incluyen malformaciones abiertas y cerradas. La malformación abierta más grave compatible con la vida es el mielomeningocele y entre los defectos cerrados destaca el lipomielomeningocele y el lipoma medular”.

“El mielomeningocele es un síndrome pluriforme complejo que afecta al sistema nervioso central, sistema geritourinario y aparato locomotor. Los defectos cerrados afectan a las extremidades inferiores con afectación pluri o uniradicular y al sistema urinario”, continúa la doctora.

A la izquierda, conmemoración del Día Mundial de la Espina Bífida y a la derecha, madre con niña con Espina Bífida leyendo

ESPINA E INVES

En España entre 8-10 de cada 10.000 nacidos vivos presenta alguna malformación del tubo neural de los cuales más de la mitad de ellos están afectados por espina bífida (según Estudio Colaborativo Español Congénitas), destacando por encima de la media las comunidades de Baleares, Comunidad Valenciana, Galicia, Murcia y País Vasco.

Por ello, y a pesar de que en los últimos años la incidencia de esta malformación ha descendido ligeramente, fundamentalmente gracias al uso del ácido fólico en la planificación del embarazo y gracias a las campañas de prevención dirigidas preferentemente a los profesionales sanitarios, podemos extrapolar que alrededor de 20.000 personas sufren en España este tipo de malformación.

Existe un indudable riesgo de aumento del número de casos, como



BÍFIDA, PREVENCIÓN TIGACIÓN

consecuencia de la inmigración (en el año 2006 de 7 recién nacidos con esta malformación hasta noviembre, 3 son inmigrantes), lo que hace necesario incrementar notablemente los esfuerzos en prevención que de forma inmediata deben acometer las asociaciones y las Administraciones Públicas.

INTERACCIÓN DE FACTORES GENÉTICOS Y AMBIENTALES

Los puntos prioritarios sobre los que se necesita una acción rápida son los siguientes: atención coordinada y multidisciplinar en los centros de salud, gratuidad en el material ortofarmacéutico cotidiano necesario para los afectados y campañas de prevención de esta malformación.

La espina bífida es un trastorno congénito en el cual el sistema de cierre del

tubo neural no se produce adecuadamente, originado por un defecto medial de las vértebras, generalmente en su arco posterior, consistente en la falta de fusión de uno o varios arcos vertebrales, con o sin profusión meníngea medular y por el cual el contenido del canal neural queda al exterior.

Estas anomalías van asociadas en un 50% de los casos a trastornos del Sistema Nervioso Central y en el 80% de los casos se acompaña de hidrocefalia.

La espina bífida se produce entre la segunda y tercera semana de gestación, entre los días 18 y 22 después de la concepción. Parece que el momento clave para la espina bífida abierta es el día 28 del desarrollo. A los diecinueve días, cuando el embrión tiene sólo 1,4 mm. de longitud, la piel que cubre la parte central de la espalda se engrosa para formar la placa neural que

habrá de convertirse en el cerebro y la médula espinal.

De cada 1.000 concepciones hay, aproximadamente, unos 150 abortos, y de los embarazos que llegan a término, 1 de cada 400 presenta una malformación por cierre incompleto que afecta al cordón espinal y al cerebro. Existen datos que apuntan una mayor incidencia de este tipo de malformación en fetos del sexo femenino con lo cual se habla de una base genética en el trastorno.

Se considera por todo ello, una malformación con afectación multisistémica, cuyo tratamiento debe ser abordado bajo la óptica multidisciplinar. Esta atención se basa en la colaboración de los diferentes especialistas, tanto para el análisis global de cada paciente como para la determinación conjunta de los objetivos terapéuticos.

Reportaje

La etiología de la espina bífida es desconocida y su origen heterogéneo. Habitualmente proviene de una predisposición genética, con un patrón multifactorial y un alto riesgo de recurrencia (aumento de la probabilidad de tener un segundo hijo con esta afectación).

La espina bífida es, en un gran porcentaje de casos, el resultado de una interacción entre factores genéticos y ambientales. Entre estas causas ambientales podemos señalar:

- Tratamiento materno con ciertos fármacos: ácido valproico (anticonvulsivante), etretinato (tratamiento de la psoriasis y acné), carbamazepina y medicamentos hormonales.
- Déficit de folatos en la madre
- Déficit de vitaminas en la madre
- Clase socioeconómica baja, con pobre nutrición
- Gripe materna en el primer trimestre del embarazo
- Causa genética

LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN

Las principales líneas de investigación sobre la espina bífida han tratado de hacer una descripción del diseño genético y de la estructura de la EB, la identificación de genes que incrementan el riesgo de una mujer de tener un bebé con DTN, avances en la cirugía prenatal para evitar mayores lesiones neurológicas, técnicas de diagnóstico y atención precoz y otros estudios sobre las consecuencias de la EB y sus tratamientos.

A través de estos estudios se podrían descubrir técnicas para identificar a aquellas mujeres que corren un mayor riesgo de tener un bebé con un DTN y mejores tratamientos, con el objetivo de prevenir aún más defectos del tubo neural de lo que es posible en la actualidad.

“Las líneas de investigación actuales en los DTN van dirigidas a la prevención de la malformación, especialmente en el campo de la genética. Los DTN son malformaciones que presentan una predisposición genética de tipo poligénico, y por ello la investigación se centra en la identificación de genes relacionados con este tipo de



Niña con Espina Bífida jugando con una pelota

malformación y con la hidrocefalia”, señala la doctora Cuixart.

La principal institución de apoyo a la investigación sobre la hidrocefalia en EE.UU. es el Instituto Nacional de Trastornos Neurológicos y Apoplejía (NINDS-National Institute of Neurological Disorders and Stroke). A través de esta institución se realizan investigaciones centradas en:

- Estudio del desarrollo cognoscitivo, los resultados académicos y el ajuste de comportamiento en los niños con hidrocefalia. Los investigadores esperan que este estudio arroje nue-

va luz sobre la influencia de la hidrocefalia en el desarrollo, así como la cuestión más general del efecto de lesiones tempranas en el cerebro.

- Estudio de un sistema de válvulas de autoajuste y no obstructivo. La meta de este estudio consiste en crear un sistema de válvulas que pueda reducir el número de revisiones del sistema de derivación en las personas que sufren hidrocefalia.
- Estudios básicos que exploran los mecanismos complejos del desarrollo normal del cerebro. El conocimiento obtenido de estos estudios



La Dra. Cuixart, en su despacho

proporciona la base para comprender cómo puede faltar este proceso y, por tanto, ofrece la esperanza de nuevos medios para tratar y prevenir los trastornos cerebrales de desarrollo, tales como la hidrocefalia.

Entre los niños afectados de un mielomeningocele hace unos 30 años, la mayoría morían por una meningitis o hidrocefalia. En la actualidad, los avances médicos y de atención han hecho descender el porcentaje considerablemente.

IMPORTANCIA DEL ÁCIDO FÓLICO

El recién nacido con esta malformación tendrá una serie de limitaciones, dependiendo de su afectación, como son una difícil y complicada deambulación, problemas vesicales y rectales (incontinencia urinaria). En los casos asociados a hidrocefalia puede haber afectación neurológica más o menos grave y es necesaria la implantación de una válvula para drenar el exceso del líquido céfalo-raquídeo. Así mismo también puede ir asociada a problemas cardíacos y ortopédicos (del hueso).

Las pruebas que ayudan a su diagnóstico durante el embarazo son las siguientes:

ÁCIDO FÓLICO, VITAMINA ESENCIAL PARA LA VIDA

El ácido fólico es una vitamina del complejo B que puede ayudar a prevenir defectos de nacimiento en el cerebro y la médula espinal denominados defectos del tubo neural (Neural Tube Defects-NTD) cuando se ingiere antes del embarazo y durante las primeras semanas del mismo.

Los estudios demuestran que las mujeres que consumen la cantidad recomendada de esta vitamina desde antes de la concepción y durante el primer mes de embarazo pueden reducir el riesgo de tener un bebé con defectos de nacimiento en el cerebro y la columna vertebral, los NTD's.

Los NTD's más comunes son la espina bífida y la anencefalia. La espina bífida es una de las causas principales de la discapacidad infantil. La anencefalia consiste en un serio subdesarrollo del cráneo y del cerebro en el recién nacido. Los estudios también sugieren que el ácido fólico puede ayudar a prevenir algunos otros defectos de nacimiento, como el labio leporino y la fisura palatina.

Se sabe también que el ácido fólico juega un papel fundamental en el proceso de multiplicación celular, por lo tanto es altamente necesario durante el embarazo. En un estudio se descubrió que las mujeres a quienes les faltaba ácido fólico tenían mayores probabilidades de dar a luz a un bebé prematuro y de bajo peso al nacer.



- **Analítica de sangre:** entre la semana 15 y 20 del embarazo haciendo una medida de los niveles de alfa-fetoproteína y otros marcadores bioquímicos.
- **Ecografía prenatal:** puede detectar un fallo en el cierre del tubo neural.
- **Amniocentesis:** examen del líquido amniótico.

La doctora Cuixart insiste en que toda mujer en edad fértil reciba el aporte suficiente diario de ácido fólico en la alimentación o en forma de preparado farmacéutico y es imprescindible que las mujeres con antecedentes familiares o personales de DTN reciban profilaxis precepcional (3 meses antes de quedarse embarazadas) con 4 mg de ácido fólico y hasta los 3 primeros meses de embarazo.

“La situación socio-sanitaria de las personas con espina bífida es de dificultades de inserción socio-laboral, dificultades en el ámbito escolar por las pérdidas que suponen los continuos tratamientos médicos”, afirma Federico Pozuelo, miembro del Consejo Rector de Febhi.

Margarita Mafle, afectada de la Asociación de Espina Bífida de Campo de Gibraltar, destaca los obstáculos que ella se encuentra en el día a día: “la falta de transporte accesible, las barreras arquitectónicas que impiden acceder a lugares públicos, ya sean ayuntamientos, centros de formación, lugares de ocio, etc”.

Los problemas que expone Margarita Mafle para su integración son el no poder acceder a un puesto de trabajo, puesto que ella considera que tienen las mismas obligaciones pero no tienen los mismos derechos. “Si se eliminasen las barreras sociales, -continúa- se eliminarían el resto de las barreras”.

El día 21 de noviembre se conmemora el Día Mundial de la Espina Bífida, El año pasado el mensaje de la Federación Española de Asociaciones de Espina Bífida e Hidrocefalia (FEB) se centró en destacar dos aspectos fundamentales: mejorar la calidad de vida de las personas afectadas y la importancia de la realización de campañas de prevención para evitar que nuevas familias se vean afectadas por este grave problema.