

## Información sobre la Espina Bífida

### Espina bífida

La espina bífida es un defecto de nacimiento complicado que ocurre en los seres humanos desde hace miles de años. En los Estados Unidos, la espina bífida es el segundo defecto de nacimiento más común y afecta a aproximadamente uno de cada mil embarazos. En algunos bebés, aparentemente por una combinación de factores ambientales y genéticos, el desarrollo normal se ve interrumpido en algún punto entre el cerebro y el extremo de la médula espinal, lo que produce el defecto conocido como espina bífida (Figura 1). Este problema ocurre muy al principio del embarazo, probablemente en la tercera o cuarta semana luego de la concepción. Es posible que sólo los huesos de la columna vertebral estén desarrollados de manera incompleta y que los nervios debajo de éstos sean normales. Esta afección, llamada espina bífida oculta, no ocasiona problemas neurológicos como parálisis o debilidad y no es significativa desde el punto de vista clínico. No obstante, cuando la médula espinal en sí no está completamente formada, los nervios no se desarrollan como deberían y el bebé padece de *mielomeningocele*, la forma más grave de espina bífida (Figura 2a y 2b). Este tipo de espina bífida es el que se explica en esta página web.

### Causas de la espina bífida

Actualmente no se entienden del todo las causas de la espina bífida. En un pequeño número de mujeres, la causa parecen ser ciertos medicamentos, casi siempre anticonvulsivos. En algunos casos hay antecedentes familiares, pero esto es poco frecuente. En la mayoría de los casos la causa de la espina bífida no se llega a determinar nunca. Sin embargo, ahora se sabe que si la madre toma *ácido fólico*, una forma de vitamina B, *antes de quedar embarazada*, se reducen las probabilidades de que el bebé presente espina bífida y los problemas del cerebro y la médula espinal que ésta conlleva.

### Detección prenatal de la espina bífida

Existen varias pruebas que se pueden usar en las embarazadas para detectar la espina bífida antes de que nazca el bebé. La que se usa más comúnmente es el análisis de sangre llamado *alfafetoproteína sérica materna* (AFPSM) que se realiza con la sangre de la madre aproximadamente a la 16<sup>o</sup> semana de embarazo. Esta prueba determina la concentración de una proteína específica (alfafetoproteína) que se escurre del cerebro y la médula espinal en desarrollo hacia el líquido que rodea al bebé. Esta proteína normalmente se encuentra en el líquido amniótico, pero sus concentraciones son más elevadas si el bebé tiene espina bífida. Sin embargo, esta prueba no es específica para la espina bífida. Un error en la fecha del embarazo, un embarazo múltiple u otros defectos de nacimiento también pueden producir un valor anormal. Si la concentración de alfafetoproteína es anormal, se recomienda efectuar más pruebas.

### Principales efectos de la espina bífida sobre el cuerpo

#### - Efectos sobre la médula espinal

La espina bífida puede afectar adversamente muchos sistemas del cuerpo, inclusive el sistema nervioso. El punto en la médula espinal donde ocurre el área subdesarrollada se llama el "nivel" de la espina bífida (Figura 3). Cuanto más alto en la médula espinal está el

“nivel”, mayor es el efecto sobre la función nerviosa normal. Algunas personas con espina bífida en un nivel muy bajo pueden caminar con muy poca ayuda o sin ella mientras que aquellas que tienen un nivel más alto necesitarán aparatos ortopédicos para desplazarse y, si el nivel es muy alto, silla de ruedas.

#### **- Efectos sobre el cerebro**

La mayoría de las personas con espina bífida tendrán diferencias en el desarrollo del cerebro en sí. En las personas con espina bífida el cerebro generalmente está ubicado más abajo de lo que debería estar, hacia la parte superior de la columna vertebral. Este cambio de posición se debe a una afección llamada malformación de Chiari II. El tejido cerebral desplazado hacia la parte superior del canal espinal bloquea el flujo normal de líquido cefalorraquídeo (LCR). Esto produce una acumulación de líquido dentro de las cavidades o “ventrículos” del cerebro. Esta enfermedad se conoce con el nombre de *hidrocefalia* (Figura 4). En el 80 por ciento de las personas afectadas por espina bífida, la *hidrocefalia* sólo se puede tratar insertando un tubo de drenaje llamado “*derivación de líquido cefalorraquídeo*” (Figura 5). No existen medicamentos que puedan tratar la hidrocefalia con eficacia. La *derivación* se coloca debajo de la piel desde la cabeza hasta la cavidad abdominal, donde el exceso de líquido cefalorraquídeo es rápidamente reabsorbido por el cuerpo. Las *derivaciones* no son una solución perfecta para el tratamiento de la *hidrocefalia*, ya que pueden quebrarse, taponarse o infectarse y a veces es necesario cambiarlas a medida que el niño crece. Cuando la *derivación* falla, suele ser necesario reemplazarla. En la mayoría de los casos las *derivaciones* son necesarias durante toda la vida.

#### **- Efectos sobre los intestinos y la vejiga**

El funcionamiento de los intestinos y la vejiga es controlado por nervios que parten de los niveles más bajos de la columna vertebral. Por lo tanto, la mayoría de las personas con espina bífida tienen problemas para controlar el funcionamiento de los intestinos y la vejiga (Figura 6). Es esencial poner mucha atención al vaciamiento de la vejiga, tratar enseguida las infecciones urinarias y preservar el funcionamiento de los riñones para preservar la salud de las personas afectadas por espina bífida.

#### **- Efecto sobre los músculos y los huesos**

El efecto de la espina bífida sobre los músculos y los huesos es complejo y varía mucho según el nivel del defecto en la médula espinal. En la mayoría de los casos de espina bífida ocurre un cierto grado de parálisis (Tabla 1). Los niveles más altos pueden producir una pérdida más seria de la función muscular. Debido a que los músculos del cuerpo soportan los huesos y los mantienen en equilibrio, la pérdida de función muscular puede derivar en una diversidad de problemas como dislocación de las articulaciones, deformaciones de los huesos y curvatura de la columna vertebral. Los problemas ocasionados por la pérdida de la función muscular se controlan con una combinación de aparatos ortopédicos, fisioterapia y cirugía.

#### **- Otros problemas médicos**

Las personas con espina bífida también tienen mayor riesgo de otras afecciones que sufre la población general. Estos problemas incluyen fracturas, convulsiones, ojo perezoso (ambliopía), pubertad precoz y alergia al látex (goma natural).

### **Problemas no médicos importantes que afectan a las personas con espina bífida**

La espina bífida puede afectar el desarrollo educativo, social y psíquico.

#### **- Problemas educativos**

La inteligencia de las personas con espina bífida varía, del mismo modo que la de la población general. El coeficiente intelectual de las personas con espina bífida ronda los 70 – 90 puntos en comparación con los 100 de las personas sin este defecto de nacimiento. Los individuos afectados con frecuencia padecen de mala memoria a corto plazo y sus habilidades organizativas son deficientes. Algunos niños con espina bífida se desenvuelven bien en el aula de clases regular mientras que otros necesitan recibir enseñanza especializada.

### **- Problemas sociales**

En muchos casos, los bebés y niños con espina bífida requieren ser hospitalizados a temprana edad y con frecuencia. Esto puede interrumpir su desarrollo social normal. El desafío consiste en balancear las necesidades médicas con la necesidad de permitir al niño convertirse en un adulto seguro de sí mismo, autosuficiente e independiente.

### **- Problemas Psicológicos**

Los niños con necesidades especiales de cualquier tipo muchas veces se rebelan contra su discapacidad al darse cuenta de que no pueden deshacerse de ella por mucho que lo deseen. Pueden volverse deprimidos, desafiantes o ensimismados. Es crucial atender lo antes posible a estos problemas por medio de grupos de apoyo y/o psicoterapia a fin de lograr un desarrollo psicológico saludable.

### **Expectativa de vida de los niños nacidos con espina bífida**

Ésta es una pregunta difícil de responder ya que el tratamiento de las personas con espina bífida ha ido mejorando constantemente en las últimas décadas. En general, las personas que reciben tratamiento desde el comienzo y se someten a exámenes periódicos con especialistas familiarizados con los problemas médicos de las personas con espina bífida evolucionan mucho mejor que aquéllos que no lo hacen. Cuando no existen problemas serios con la *hidrocefalia*, problemas inusuales derivados de la malformación de Chiari II o daño renal significativo, la gran mayoría de las personas con espina bífida llegan a la madurez y tienen expectativas de vida normales o casi normales.

### **Tratamientos para los niños y adultos con espina bífida**

Debido a que la espina bífida afecta a tantos sistemas corporales distintos es importante consultar a profesionales de diversas especialidades a fin de lograr que la evaluación, el tratamiento y el apoyo médico, psíquico y social sean actualizados y completos. Hay muchas clínicas dedicadas a la espina bífida en todo el país que reúnen a los especialistas adecuados para brindar la atención necesaria.

La búsqueda de tratamientos más efectivos para las personas con espina bífida aún continúa. En muchos centros de todo el país desde hace varios años se vienen operando bebés con espina bífida para cerrar el defecto abierto en la columna mientras todavía se encuentran en el útero materno. Los resultados preliminares son alentadores, pero hasta ahora no se sabe qué es mejor, si la cirugía antes o después de nacer.