



La Genética y la Espina Bífida

Ed. por Elizabeth C. Melvin, MS, CGC, Asesora genética certificada del Centro Médico de la Universidad Duke, Centro de Genética Humana

¿Qué es la espina bífida?

La espina bífida es un defecto congénito que implica una formación incompleta de la columna. Uno de cada 1.000 nacimientos en los Estados Unidos corresponde a un bebé con espina bífida. La espina bífida ocurre dentro del primer mes de embarazo, antes de que la mayoría de las mujeres se enteren de que están embarazadas.

¿Qué causa la espina bífida?

Se desconoce la causa exacta de la espina bífida. Se cree que tanto factores genéticos (uno o más genes) como ambientales interactúan de modo tal que originan la espina bífida. Por lo tanto, es posible que los individuos hereden múltiples genes que los hagan susceptibles a desarrollar espina bífida, sin embargo, existe algún factor ambiental que desencadena el desarrollo de la espina bífida.

¿Cómo se puede prevenir la espina bífida?

Si bien no existe ningún método garantizado para evitar que un bebé tenga un defecto de nacimiento, hay métodos para reducir el riesgo. Algunos estudios demuestran que el ácido fólico, una vitamina soluble en agua del grupo B, puede reducir la posibilidad de que un bebé tenga espina bífida hasta en un 70 por ciento cuando la mujer lo consume antes de quedar embarazada y durante el primer trimestre. Por lo tanto, se recomienda que todas las mujeres en edad fértil consuman 400 microgramos (mcg), también expresado como 0,4 miligramos (mg), de ácido fólico todos los días, en especial un mes antes de quedar embarazadas y durante el primer trimestre. A las mujeres que ya han tenido un embarazo con espina bífida se les aconseja tomar una dosis aun mayor de ácido fólico, de 4.000 mcg (4,0 mg) por día. Los 4,0 mg de ácido fólico se deben consumir únicamente con receta y supervisión del médico. Esta alta dosis no se debe ingerir aumentado la dosis de un complejo multivitamínico que contenga ácido fólico porque los altos niveles de otras vitaminas pueden resultar nocivos. Sin embargo, algunas mujeres, a pesar del suplemento dietario activo con ácido fólico, pueden, no obstante, tener un bebé con espina bífida. El ácido fólico no previene todos los casos de espina bífida.

¿Quién corre riesgo de tener un bebé con espina bífida?

Hay alrededor de 60 millones de mujeres en edad fértil en los Estados Unidos. Toda mujer que pueda quedar embarazada puede tener un bebé con espina bífida. En la actualidad no es posible predecir qué mujeres tendrán un bebé con espina bífida. El 95 por ciento de los individuos con espina bífida no tienen antecedentes personales ni familiares de espina bífida.

¿Existen factores que aumentan la posibilidad de tener un embarazo con espina bífida?

Sí. Muchos factores afectan el resultado de un embarazo, incluso la genética, los factores ambientales y ciertas enfermedades y medicaciones. Entre dichos factores se encuentran:

1. Un embarazo anterior con espina bífida (esto aumenta la posibilidad de que la mujer tenga otro embarazo posterior afectado en 20-50 veces).
2. Antecedentes familiares de espina bífida en otros parientes, incluso lejanos, tales como hermanos, padres, tíos, abuelos, primos, etc.
3. La madre tiene diabetes que es insulino dependiente.
4. La madre usa ciertos medicamentos anticonvulsivos.
5. La madre ha sido clínicamente diagnosticada como obesa.
6. Raza/etnia (la espina bífida prevalece más entre los caucásicos que entre los afroamericanos y es más común entre los hispanos que entre los no hispanos).

Entre algunos otros factores que pueden aumentar la posibilidad de que la mujer tenga un bebé con espina bífida, pero que tampoco están caracterizados, se encuentran:

1. Exposición a altas temperaturas en la etapa temprana del embarazo (es decir, fiebres altas prolongadas y baños calientes largos o uso de saunas durante mucho tiempo).
2. Exposición al Agente Naranja en el padre.

¿Puede ayudar la investigación genética?

La comunidad científica reconoce que existe un vínculo genético. En la actualidad, los investigadores están tratando de identificar el gen o genes específicos que contribuyen al desarrollo de la espina bífida. Se espera que estos descubrimientos, con el tiempo, lleven a un mejor entendimiento de cómo se desarrolla la espina bífida de modo que puedan encontrarse mejores tratamientos, o incluso una cura. Los descubrimientos genéticos también pueden conducir a futuras pruebas genéticas para determinar la posibilidad de que una persona o pareja tenga un bebé con espina bífida.

¿Debo consultar con un asesor genético?

Para obtener mayor información sobre sus posibilidades personales de tener un bebé con espina bífida u otro defecto del tubo neural, no dude en consultar con su asesor genético. Dicho asesor genético puede sugerir las pruebas adecuadas, explicar los procedimientos y los resultados de las pruebas, presentarle las opciones y responder a sus preguntas.

¿Cómo puedo encontrar un asesor genético?

Para encontrar a un asesor genético en su zona, contáctese con la *National Society of Genetics Counselors* (Sociedad Nacional de Asesores Genéticos):

233 Canterbury Drive
Wallingford, PA 19086-76708
(610) 872-7608
E-mail: nsgc@aol.com <http://www.nsgc.org>

¿Tiene alguna pregunta?

Llame al (800) 621-3241

URL: <http://www.sbaa.org>

Esta información no constituye un asesoramiento médico. Dado que los casos específicos pueden apartarse de la información general presentada en este documento, la SBA aconseja a los lectores consultar a un médico u otro profesional calificado.

Asociación de Espina Bífida • 4590 MacArthur Boulevard, NW • Suite 250 •
Washington, DC 20007-4226

Tel: 202.944.3285 • Fax: 202.944.3295 • Centro Nacional de Recursos: 800.621.3141
Sitio web: www.sbaa.org • E-Mail: sbaa@sbaa.org