

¿Qué es la espina bífida?

La espina bífida es un defecto en los huesos que forman la columna vertebral (vértebras). Este defecto deja expuestos los nervios que se encuentran dentro de la columna y que van desde el cerebro hacia todo el cuerpo (médula espinal). Existen dos tipos de espina bífida; la espina bífida abierta, en la que no hay piel cubriendo el orificio que afecta las vértebras, y la espina bífida cerrada, en la que el defecto se encuentra completamente cubierto por piel.

¿Cómo ocurre la espina bífida?

La espina bífida se produce por un fallo en la formación de la columna vertebral del bebé durante el primer mes del embarazo. La mayoría de los casos de espina bífida abierta, se presentan como una lesión en forma de saco, lleno de líquido, que sobresale considerablemente a través del defecto vertebral. Las paredes del saco están compuestas principalmente por las meninges (membrana que recubre todos los nervios del cuerpo) y en parte también por los propios nervios espinales malformados.

Este tipo de lesiones reciben el nombre de mielomeningocele. Con menor frecuencia, los nervios están expuestos a través del defecto, pero no protruyen en forma de saco, sino que se mantienen al ras de la piel sin involucrar las meninges; en este caso la lesión recibe el nombre de mielocelo. Las causas de la espina bífida son variables y varios factores podrían contribuir con la anomalía.

La falta de ácido fólico (un tipo de vitamina), aumenta el riesgo de espina bífida, por esto es importante que cuando esté planeando tener un bebé, comience a tomar un suplemento de ácido fólico tres meses antes de la concepción.

Las anomalías en la cantidad o la conformación de los cromosomas (estructuras celulares que contienen el ADN) y otros problemas genéticos son más frecuentes en los bebés con espina bífida. En la mayoría de los casos no se encontrará una explicación de por qué ocurrió la espina bífida.

¿Debería realizarme otros exámenes?

Los principales problemas asociados con la espina bífida son las anomalías del cerebro y las deformidades en los pies. En casi todos los casos de espina bífida, se presenta un cambio en la posición de las estructuras de la zona posterior del cerebro que se conoce como malformación de Arnold-Chiari, lo que puede ocasionarle muchas complicaciones al bebé, como por ejemplo un exceso de la cantidad de líquido dentro del cerebro.

Los pies a menudo se presentan con una rotación anormal respecto del eje de la pierna que se conoce como pie zambo o talipes. Algunos bebés pueden presentar además otras malformaciones en otras partes del cuerpo. Por esta razón, se recomienda la realización de una ecografía detallada por personal especializado, para evaluar correctamente al bebé.

Ya que las anomalías en la cantidad de los cromosomas (estructuras celulares que contienen el ADN) son más frecuentes en los bebés con espina bífida, se puede ofrecer a las pacientes una evaluación genética mediante amniocentesis. Esto se realiza extrayendo por punción una pequeña muestra del líquido que rodea al feto (líquido amniótico) para estudiar la cantidad de cromosomas del bebé.

En casos raros, la espina bífida está asociada a alteraciones de algunos genes puntuales (porciones de ADN dentro de los cromosomas) como por ejemplo en el síndrome de Meckel, el síndrome Jarcho-Levin y el síndrome De Currarino. Estas enfermedades se sospecharán al encontrar en la ecografía otras malformaciones características que acompañan a la espina bífida. En estos casos, luego de una consulta con un especialista en genética, podría sugerirse buscar también estas enfermedades genéticas en el material genético extraído durante la amniocentesis.

¿Qué consecuencias puede tener este hallazgo para mi bebé después de nacer?

Las consecuencias de esta malformación en la salud del bebé son extremadamente variables, dependiendo del lugar y el tamaño de la lesión, el grado de afección de la médula espinal y de la presencia o no de otras anomalías. La mayoría de los bebés sobrevivirán, pero algunos morirán después de nacer.

Aquellos que sobreviven pueden presentar problemas tales como parálisis de las extremidades, pérdida del control de esfínteres (incontinencia fecal y de orina), disfunción sexual y problemas del aprendizaje. Un aumento severo del líquido en el cerebro y la presencia de deformidades en los pies (talipes) y en la curvatura de la columna (escoliosis) se asocian con mayor cantidad de complicaciones después del nacimiento.

Después del nacimiento su bebé necesitará cirugía para reparar el defecto en la columna y controles a largo plazo para detectar y tratar complicaciones asociadas con la malformación de la columna y los nervios espinales. Muchos pacientes necesitarán cirugías múltiples a medida que crecen.

¿Puede ocurrir nuevamente?

El riesgo de tener otro bebé con espina bífida o problemas similares en un futuro embarazo es de alrededor de un 2-4%. En pacientes con antecedente de espina bífida en algún embarazo, una dosis más alta de la suplementación preconcepcional con ácido fólico puede disminuir este riesgo.

En aquellos casos en los que se encontró una causa genética para la espina bífida, el riesgo de que ocurra nuevamente puede ser mayor y dependerá del tipo de anomalía genética detectada, por lo que debe consultar con un genetista.

¿Qué otras preguntas debo hacer?

- ¿Esta espina bífida es abierta o cerrada?
- ¿Se pueden ver otras malformaciones (como Arnold-Chiari, talipes, escoliosis)?
- ¿Qué exámenes genéticos están disponibles?
- ¿Con qué frecuencia se me harán ecografías?
- ¿La cirugía intrauterina durante el embarazo es una opción?
- ¿Dónde se puede realizar la cirugía después de que el bebé nazca?
- ¿Dónde debería nacer mi bebé?
- ¿Dónde puede recibir mi bebé la mejor atención luego del nacimiento?
- ¿Puedo reunirme previo al parto con el equipo de médicos que asistirán a mi bebé cuando nazca?

Espina bífida

Información para pacientes – Lo que debería saber, lo que debería preguntar

Descargo de responsabilidad:

El contenido de [este folleto / nuestro sitio web] se proporciona sólo para información general. Usted debe acceder al asesoramiento médico individual profesional o especializado en relación con su situación personal antes de tomar, o abstenerse de tomar, cualquier decisión basada en el contenido de [este folleto / nuestro sitio web]. Aunque hacemos esfuerzos razonables para actualizar la información en nuestros folletos, no declaramos ni garantizamos, ya sea en forma expresa o de manera implícita, que el contenido de [nuestros folletos / sitio web] sea preciso, completo o actualizado.

Última actualización octubre 2022