



LA GENÉTICA Y LA ESPINA BÍFIDA

¿Qué es la espina bífida?

La espina bífida es un defecto de nacimiento en el que la columna no se forma completamente. Siete de cada 10.000 bebés que nacen en los Estados Unidos tiene espina bífida. Esto quiere decir que cada día aproximadamente 8 bebés nacen con espina bífida. La espina bífida ocurre en el 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 la espina bífida es causada por una combinación de factores genéticos (de uno o más genes) y ambientales. Por lo tanto, es posible que cuando una persona tiene genes heredados que la hacen propensa a tener la espina bífida, haya también algo en el ambiente que haga que la espina bífida se desarrolle.

¿Cómo se puede prevenir la espina bífida?

No hay un método garantizado para evitar los defectos de nacimiento, pero existen formas de reducir el riesgo. Según algunos estudios, cuando una mujer toma ácido fólico (una vitamina B que se disuelve en agua) antes de quedar embarazada y durante el primer trimestre del embarazo, se pueden reducir hasta en un 75 por ciento las probabilidades de que el bebé nazca con espina bífida. Por eso, se recomienda que todas las mujeres en edad fértil tomen 0,4 miligramos (400 microgramos) de ácido fólico cada día, especialmente un mes antes de quedar embarazadas y durante el primer trimestre del embarazo. A las mujeres que ya han tenido un embarazo con espina bífida se les aconseja una dosis mayor de ácido fólico – deben tomar 4,0 miligramos cada día. Esta dosis de 4,0 miligramos de ácido fólico debe ser recetada y supervisada por el médico. Una dosis así de alta no se debe obtener aumentando la dosis de un complejo multivitamínico que contenga ácido fólico, puesto que los altos niveles de las otras vitaminas pueden ser nocivos. Sin embargo, algunas mujeres a pesar de complementar su alimentación con ácido fólico aún pueden tener un bebé con espina bífida. El ácido fólico no previene todos los casos de espina bífida.

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

En los Estados Unidos hay aproximadamente 64 millones de mujeres en edad fértil. Cualquier mujer que pueda quedar embarazada podría 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 las personas que la tienen no presentan antecedentes personales ni familiares de espina bífida.

¿Hay factores que aumenten las probabilidades de tener un embarazo con espina bífida?

Sí. La genética, los factores ambientales y ciertas enfermedades o medicinas, entre otros, afectan el resultado de un embarazo. Estos factores incluyen:

- Un embarazo anterior con espina bífida (lo cual aumenta de 20 a 50 veces las probabilidades de que una mujer vuelva a tener un embarazo afectado)
- Antecedentes familiares de espina bífida en otros parientes, aunque sean familiares lejanos, tales como hermanos, padres, tíos/tías, abuelos, primos, etc.
- Si la madre tiene diabetes que requiere insulina
- Si la madre consume ciertos medicamentos anticonvulsivos
- Si la madre tiene obesidad diagnosticada por un médico
- La raza/el grupo étnico (la espina bífida es más frecuente entre los blancos que entre los afroamericanos y más común entre los hispanos que entre los no hispanos)

Otros factores que no son tan comunes pero que también pueden aumentar las probabilidades de que la mujer tenga un bebé con espina bífida son:

- Exponerse a altas temperaturas al comienzo del embarazo (por ej., altas fiebres prolongadas y usar jacuzzis y saunas por mucho tiempo)
- Si el padre ha estado expuesto al Agente Naranja

¿La investigación genética puede ayudar?

La comunidad científica reconoce que hay una relación con la genética. Actualmente, los investigadores están intentando identificar el gene o genes específicos que ayudan a que se desarrolle la espina bífida. Se espera que estos descubrimientos puedan en un momento dado ayudar a entender mejor cómo se desarrolla la espina bífida y así encontrar mejores tratamientos e incluso una cura. Los descubrimientos genéticos también podrían originar nuevos exámenes genéticos para determinar la probabilidad de que un individuo o pareja tenga un bebé con espina bífida.

¿Debo hablar con un asesor en genética?

Si quiere saber más sobre sus probabilidades de tener un bebé con espina bífida u otro defecto del tubo neural, hable con un asesor en genética. Un asesor en genética puede sugerirle las pruebas adecuadas, explicarle los procedimientos y los resultados de las pruebas, presentarle opciones y responderle sus preguntas.

¿Cómo puedo encontrar un asesor genético?

Para encontrar un asesor genético en su área, por favor comuníquese con la Nacional Society of Genetics Counselors (Sociedad Nacional de Asesores en Genética):

233 Canterbury Drive
Wallingford, PA 19086-76708
(610) 872-7608
nsgc@aol.com

<http://www.nsgc.org>

Colaborador de esta hoja informativa:

Elizabeth C. Melvin, MS, CGC, Asesora en Genética Certificada

¿Tiene alguna pregunta?

Llame al 800-621-3141

En Internet: www.spinabifidaassociation.org

Esta información no constituye un consejo 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.

Revisado: abril de 2007