

## EDITORIAL

### PERSPECTIVAS ESPERANZADORAS PARA LA PREVENCIÓN DE LA ESPINA BÍFIDA

*Las malformaciones del Sistema Nervioso Central, que afectan al tubo neural por defecto de cierre (DCTN), suponen en el caso de supervivencia extrauterina, un gran sufrimiento para el afecto y su familia. La espina bífida, como expresión global de los mielo-meningoceles, es el ejemplo más típico de esta situación, que conlleva para la vida futura, complicaciones no sólo neurológicas: hidrocefalia, retraso mental, parálisis extremidades inferiores, sino también nefrourológicas: vejiga neurógena, pielonefritis... y una gran atrición psíquica para el paciente.*

*Sin maximalismos triunfalistas, se puede hablar hoy día de una oferta de esperanza para la prevención de estas malformaciones. El descubrimiento de factores ambientales que pueden incidir sobre la predisposición genética de estas entidades, ha sido un avance ilusionante. De entre todos ellos, el ácido fólico parece ser una pieza clave en la prevención. Su administración a la futura madre, desde 4 semanas antes del inicio de la gestación, a 1 mgr/día, junto a alimentación rica en vegetales, disminución de grasas animales, evitando nitritos (conservantes cárnicos), y la prosecución de estas medidas hasta la 8 semana, se ha demostrado altamente eficaz como reductor en la incidencia de los DCTN en mujeres con hijo anterior afecto, frente a las que no siguieron esta profilaxis (1 y 2). La base de esta experiencia radica en el habitual hallazgo de bajos niveles de esta vitamina en las madres de niños con espina bífida así como en la necesidad de su corrección preventivamente debido a la precocidad con que se origina la malformación entre los días 20 a 28. Esta preparación para transmitir la vida, frente al clásico «caer embarazada», exige una información por parte de la Sanidad y una formación de la sociedad. No es solamente importante la profilaxis de la espina bífida, sino que la idea abarca a otras situaciones enmarcadas en el amplio concepto de Salud Pública y aplicadas a la vida prenatal del ser humano: vacunación de rubéola, detección de diabetes e hipertensión de infecciones urinarias, sífilis, herpes vaginal, virus del SIDA..., evitación de medicaciones innecesarias, eliminación del alcohol y tabaco... y conocimiento de posibles riesgos para el hijo, por la edad o por factores genéticos familiares. El saber que una mujer que reciba ác. valproico, trimetoprim, MTX, o que sea diabética o tome alcohol (3)... tiene mayor riesgo de sobrepasar el umbral malformativo poligénico para los DCTN en sus hijos y sea advertida de ello antes de la concepción, junto con la información de cómo se*

evita o disminuye en lo posible el riesgo, es el primer paso de una planificación informada, libre y responsable de la maternidad.

La Medicina Prenatal ha de adelantar sus posiciones y hacer de la prevención uno de sus pilares fundamentales. El consejo genético, la información y la preparación al embarazo, el diagnóstico prenatal y la naciente medicina y cirugía fetal, ya son en mayor o menor grado, realidades. Existen aún más vacíos que ofertas terapéuticas cuando se detecta una enfermedad o una malformación, pero los avances justifican el seguir abriendo camino. En lo que se refiere a la espina bífida, el programa sistemático de medición de alfa fetoproteína sérica materna entre las semanas 15 a 18 de embarazo (Fig. 1 y Tablas I y II) es el punto de arranque de su diagnóstico prenatal (4, 5).

Se puede pensar que esto es negativo porque presupone la terminación del embarazo si el diagnóstico es de malformación. La visión positiva del problema es la de informar a los padres y ofrecer toda la ayuda que la medicina puede dar. La coordinación de los esfuerzos de tocólogos, pediatras y neurocirujanos puede hacer que el porvenir de ese niño sea esperanzador. Nacido tras ser aceptado, evitado el trauma del canal del parto naciendo por cesárea, manipulado con delicadeza por el neonatólogo e intervenido precozmente con cirugía programada, su piel no se desgarrará, la infección podrá ser evitada, la parálisis no aparecerá o no progresará y la calidad de su vida futura no se habrá perdido irremediamente.

Por éstas y otras razones, hemos iniciado en Asturias un programa abierto a toda la población, de prevención y detección de la espina bífida, con la confianza de que sirva para disminuir la actual incidencia de los DCTN de 1,5/1000 RN vivos y ofrecer un porvenir más esperanzador a estos niños.

TABLA I. DETERMINACION DE ALFA-FETOPROTEINA MATERNA

FALSOS POSITIVOS

*Falso aumento:* Valoración en defecto de la edad gestacional

*Aumento de origen materno:*

- Hepatocarcinoma
- Carcinoma de ovario
- Degeneración del hepatocito: Hepatitis
- Tirosinemia
- Ataxia-Telangectasia

*Causas gestacionales:*

- Amenaza de aborto
- Toxemia

*Aumento de origen fetal:*

- Embarazo ectópico
- Embarazo múltiple
- Muerte intrauterina
- Anomalías fetales: Idem líquido anmniótico
- Isoinmunización Rh severa

FALSOS NEGATIVOS

*Falsa disminución:* Valoración en exceso de la edad gestacional. Diabetes materna\*

*De causa fetal:* Defectos cerrados del tubo neural. Peso bajo al nacer

\* NOTA: La Diabetes materna puede disminuir los valores de AFP en un 60 %.

TABLA II. DETERMINACION DE ALFA-FETOPROTEINA EN LIQUIDO AMNIOTICO

## FALSOS POSITIVOS

*Contaminación por sangre fetal* debido a amniocentesis traumática

*Sufrimiento fetal grave:* Muerte intrauterina

*Error cálculo tiempo de gestación*

*Anomalías fetales:*

— *Digestivas:*

- Páncreas anular
- Atresia duodenal, esofágica...
- Gastroquisis

— *Renales:*

- Nefrosis congénita
- Riñones poliquísticos
- Agenesia renal
- Obstrucciones tracto urinario...

— *Cardíacas:*

- Tetralogía de Fallot

— *Cutáneas:*

- Onfalocele
- Epidermolisis bullosa

— *Otras:*

- Síndrome de Turner
- Teratomas sacrococcígeos
- Osteogénesis imperfecta
- Fisura palatina
- Trisomía 13 con defecto en cuero cabelludo...

## FALSOS NEGATIVOS

*Problemas técnicos:*

- Análisis de orina materna por punción vesical en vez de amniótica.

*Defectos cerrados del tubo neural:*

- Espina bífida no ulcerada
- Encefalocele cerrado

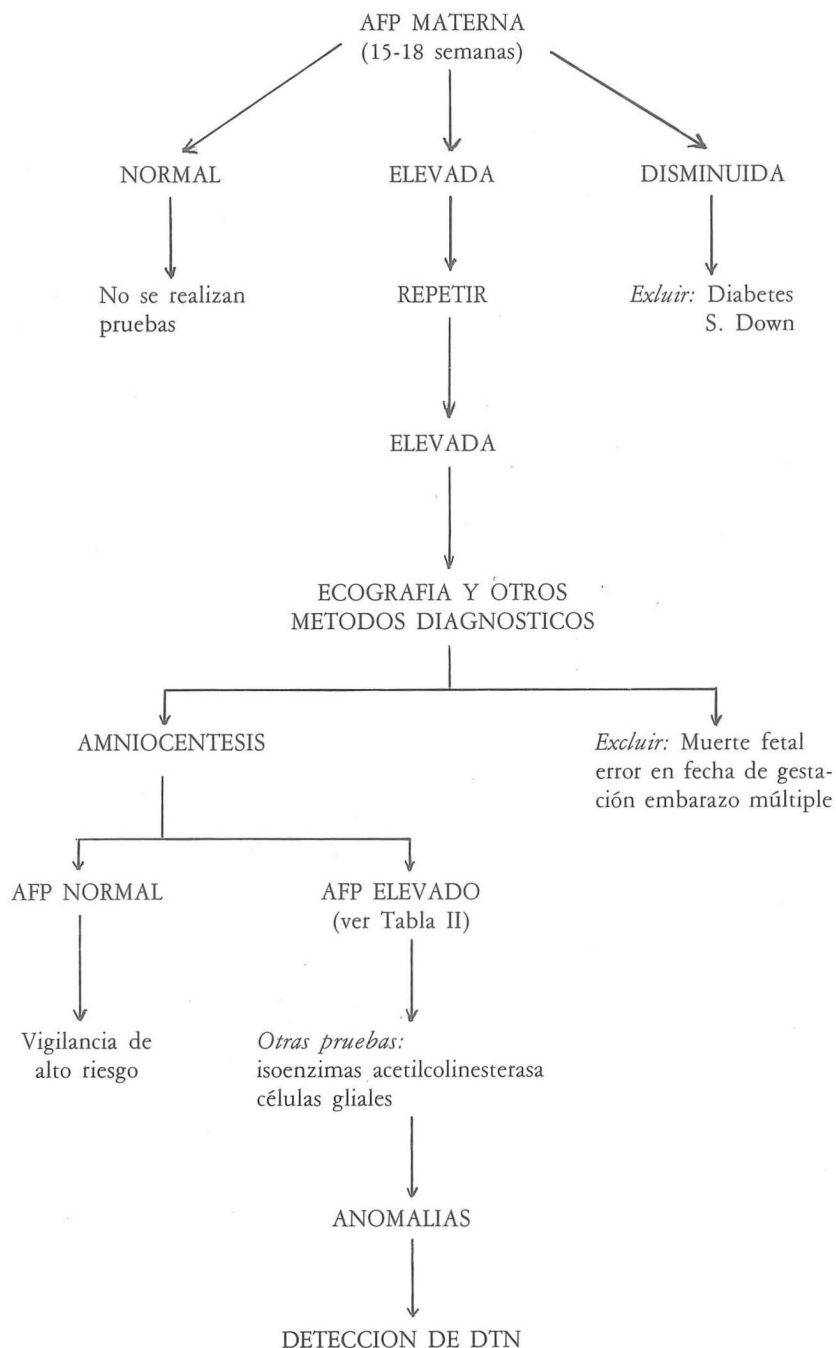


FIG. 1. Se determina la alfa-fetoproteína sérica materna entre las semanas 15-18 de gestación y en función de los resultados se incorpora al programa, determinándose la normalidad o alteración del feto.

## BIBLIOGRAFIA

1. SMITHELLS, R. W. y cols.: *Possible prevention of neural tube defects by preconceptional vitamin supplementation*. Lancet, 1980; I: 339.
2. LAMBOTTE, C.; VERLOES, A.: *Le traitement préventif des neurodysraphies*. J. Génét. Hum., 1986; 34: 354-358.
3. WEINBAUM, P. J. y cols.: *Prenatal detection of a neural tube defects after fetal exposure to valproic acid*. Obstetrics and Gynecol., 1986; 67: 31-33.
4. BROCK, D. J. H.; SUTCLIFFE, R. G.: *Alpha-fetoprotein in the antenatal diagnosis of anencephaly and spina bifida*. Lancet, 1972; II: 197.
5. U. K. Collaborative Study. First report: *Maternal serum alpha-fetoprotein measurement in antenatal screening for anencephaly and spina bifida in early pregnancy*. Lancet, 1977; I: 1323-1332.
6. MÜLLER, F. y cols.: *Diagnostic prénatal des défauts de fermeture du tube neural. Intérêt de l'électrophorèse des cholinestérases*. Presse Médicale, 1986; 15: 783-786.
7. ALVAREZ, F. V. y cols.: *Diagnóstico precoz de los defectos del tubo neural*. Instituto Nac. de la Salud y Consejería del Principado de Asturias. 1987. Oviedo.

R. VILLA ESTÉBANEZ

Becario de la Consejería de Sanidad del Princ. de Asturias

F. V. ALVAREZ

Jefe del Servicio de Bioquímica del Hospital San Agustín. Avilés

A. PLASENCIA AMELA

I. HERNANDO ÁCERO

J. FERNÁNDEZ TORAL

Sección de Genética Pediátrica del Hospital Ntra. Sra. de Covadonga. Oviedo