

Trabajo Fin de Grado
Curso 2015-2016



Universidad de Valladolid

Facultad de Enfermería

GRADO EN ENFERMERÍA

**ESPINA BÍFIDA:
prevención y abordaje
actual de este trastorno.**

Autor/a: Susana de Santos Hernández

Tutor/a: Miguel Ángel Madrigal Fernández

Agradecimientos

Primeramente, me gustaría agradecer a mi tutor, Miguel Ángel su dedicación durante este periodo. Sus consejos y ayuda han sido claves en la realización de este trabajo fin de grado.

De obligada mención es también mi familia, por su apoyo y cariño durante todos estos años hasta haber llegado al final de la carrera.

RESUMEN

Con este trabajo lo que se pretende es contextualizar en primer lugar, las malformaciones congénitas y posteriormente y de forma más extensa, hablar de la espina bífida en concreto: definición, tipos y como tema principal, la prevención primaria y la actuación enfermera.

Durante el desarrollo embrionario se produce el cierre del tubo neural en torno a las 6 semanas tras la concepción. Los llamados defectos del tubo neural (DTN) se producen como consecuencia de alteraciones en el cierre de éste y pueden tener lugar a dos niveles: cerebro y columna vertebral. Este defecto a nivel de la columna vertebral constituye la espina bífida, cuya característica común es una hendidura a nivel de la columna vertebral que puede ir acompañada de un prolapso de las meninges, lo que se denomina meningocele o incluso de la médula espinal originando el mielomeningocele.

Las causas no se conocen con exactitud, pero se piensa que presentan origen multifactorial, pudiendo influir factores genéticos y ambientales. El componente genético es complejo y no bien conocido. En cuanto a los factores ambientales, según múltiples investigaciones epidemiológicas, constituyen una de las causas más importantes de los DTN, siendo el déficit de ácido fólico la circunstancia más firmemente relacionada.

La incidencia europea de la espina bífida es de 5.09 por cada 10.000 nacimientos, mientras que en España la prevalencia de los DTN es de 8 por 10.000 nacidos vivos, de los cuales la mitad padecen espina bífida.

Con los importantes avances e investigaciones de hoy en día, se puede reducir en un 35-70% las probabilidades de que el recién nacido padezca espina bífida, por lo que es muy importante una buena educación para la salud y la participación y formación del personal sanitario para prevenir este problema.

PALABRAS CLAVE: malformación, espina bífida, ácido fólico, prevención.

ÍNDICE

1. CONTEXTO Y JUSTIFICACIÓN	4
• Historia de la teratología	4
2. OBJETIVOS	8
3. METODOLOGÍA	8
4. MALFORMACIONES. GENERALIDADES	9
• Definición	9
• Factores de riesgo	10
• Epidemiología	10
• Clasificación.....	11
• Espina bífida	13
○ Definición	13
○ Incidencia en España y Europa.....	13
○ Factores de riesgo	14
○ Tipos de espina bífida	14
○ Prevención	15
○ Recomendaciones nutricionales	16
○ Situación en diferentes países europeos	20
○ Otras terapias.....	22
5. DISCUSIÓN / IMPLICACIONES EN LA PRÁCTICA	23
6. CONCLUSIONES Y RESUMEN DE LA EVIDENCIA	23
7. BIBLIOGRAFÍA.....	25
8. ANEXOS	28

1. CONTEXTO Y JUSTIFICACIÓN

Historia de la teratología^{1,2}

Los monstruos y las malformaciones congénitas han fascinado a la humanidad por siglos. Muchas de las explicaciones tenían origen fantástico y otras se basaban en teorías biológicas, pero ahora se relaciona con el estilo de vida, el consumo de alcohol y una adecuada alimentación.

Los babilonios consideraban que el nacimiento de hijos anormales tenía un valor predictivo para los asuntos económicos y políticos del país. Fue en Mesopotamia y más concretamente en Babilonia donde se encuentran los primeros registros sobre estas patologías.

En la cultura griega, se atribuían los nacimientos anormales a causas naturales o accidentes de la naturaleza y se consideraban augurios de acontecimientos futuros. Otra explicación, era la creencia de que los defectos congénitos eran resultado del apareamiento de seres humanos con demonios, brujas, y otros elementos malignos. Los griegos integraron en su mitología casos de anomalías congénitas, que constituyeron algunas figuras mitológicas como el cíclope Polifemo.

La teratología es la ciencia que estudia las causas y mecanismos que causan malformaciones en los embriones.

El primer estudio teratológico del que se tiene constancia es de Ambroise Paré (considerado padre de la cirugía francesa) quien dedicó una sección en su “Chirurgie” publicado en 1579, a los monstruos y prodigios, en la que describe varias deformidades y anomalías del recién nacido.

Fue quien dio los principios de las teorías multifactoriales de las anomalías congénitas, hablando sobre la influencia de factores ambientales, dietéticos, farmacológicos y genéticos como la causa de las malformaciones.

El término fue utilizado por primera vez por Geoffroy St. Hilaire en su “Traité de tératologie” del siglo XIX (1832), que tuvo como primer título “Histoire générale et particulière des anomalies de l’organisation chez l’homme et les animaux”.

Es a partir de este momento cuando los médicos iniciaron un extenso estudio sobre las enfermedades que en la actualidad se consideran como congénitas y aunque la teratología sólo se considera como ciencia descriptiva empieza a tener nuevos adeptos hasta su nuevo cambio en el siglo XX.

En 1900 había influencia de corrientes tecnológicas y científicas, se descubrió el origen de las enfermedades infecciosas y las leyes de Mendel sobre genética clásica volvieron a resurgir. La mezcla de todos estos conocimientos favoreció el inicio de la experimentación embriológica y se pudo establecer el origen de los defectos y anomalías:

- Genético
- Multifactorial: debido al contacto con agentes teratógenos que alteren la genética del organismo, afectando así al desarrollo celular del embrión.

Dentro de los agentes teratógenos tenemos como fechas importantes los siguientes descubrimientos:

- 1933: Se descubre que la carencia de retinol (Vitamina A) produce defectos en el desarrollo ocular.
- 1941-Se descubre, por una epidemia de rubeola, que los embriones expuestos a este virus presentan anomalías como cataratas, defectos cardíacos, sordera y retraso mental.
- 1960-Se descubre que el calmante para embarazadas conocido como talidomida provoca meromelia y amelia.

Centrando la historia en la espina bífida, Pérez Turpin y Suárez Llorca señalan en su libro los siguientes datos históricos:

Los primeros esqueletos en los que fue reconocida la espina bífida fueron encontrados hace 12.000 años al noroeste de Marruecos.

Nicolás Tulp, médico holandés, describe en su libro publicado en 1652 unos abultamientos que se observan en niños con afectación neurológica,

denominándola espina bífida. En este concepto englobaba un amplio grupo de malformaciones caracterizadas por la falta de cierre de la línea media vertebral.

En 1791, Morgani estableció la relación entre hidrocefalia y espina bífida.

En 1836, Geoffroy St. Hilaire en su recopilación y clasificación de monstruosidades, hace mención a esta malformación.

En 1862, Virchow observó que las lesiones quísticas de la región caudal, tenían un hoyuelo central que marcaba el final exageradamente bajo de la medula espinal, que no había podido ascender a causa de la fijación de las paredes del quiste. Consideraba, además que el aumento de producción de líquido era la causa de la malformación.

Ahlfeld, en 1880, en una recopilación de malformaciones que editó, afirmaba que esta malformación se debía a un exceso de líquido.

En 1881, Lebedff fue el primero que opinó que la espina bífida se producía por un fallo del cierre del tubo neural en sus fases más precoces, y que iba acompañado por un crecimiento exagerado del tejido neural.

Morton comenzó en Inglaterra el tratamiento de estos niños mediante la inyección de una solución yodada con glicerina dentro del tumor. En 1887, publicó su libro en el que explicaba el tratamiento que había seguido, lo que motivó que aumentara el interés y el estudio sobre esta malformación y su tratamiento.

Por ello en 1883, Cleland publicó una gran obra en la que desarrollaba la descripción anatómica, notificando el primer caso en un recién nacido. En esta obra, se describió por primera vez la deformidad de Arnold-Chiari que es la que motiva la hidrocefalia, y se realizó una magnífica clasificación de la enfermedad englobándola bajo el nombre de espina bífida quística.

En 1882 la Sociedad Clínica de Londres nombró un Comité, el primero en la historia de la espina bífida, para investigar sobre esta enfermedad y su tratamiento por el método Morton.

A principios del siglo XX, se comenzaron a realizar los tratamientos quirúrgicos sobre esta malformación, obteniendo buenos resultados. El primer trabajo quedó reflejado en la tesis doctoral de Leveuf en 1937.

Hacia finales de 1950 con la implantación de la válvula de Spitz-Holter y la derivación ventrículo-atrial para el tratamiento de la hidrocefalia, comenzó una nueva era en el tratamiento de la espina bífida.³

En la actualidad y pese a los avances en cirugía y técnicas, continúan existiendo problemas en el manejo y tratamiento de esta malformación, aunque debido a las medidas de prevención y la educación para la salud (EpS), se ha reducido considerablemente el número de recién nacidos con espina bífida.

Hoy en día, los profesionales de enfermería juegan un papel muy importante en la prevención de las malformaciones.

El objetivo de la asistencia de Enfermería en Maternidad es ayudar a cada mujer en el embarazo y el parto con molestias mínimas, con salud y bienestar óptimos, así como mantener a su hijo antes y después de nacer en el mejor estado de salud posible.

También es su función informar a los progenitores de la serie de medidas que se deben tomar y los cambios que deben hacer en su estilo de vida para reducir al máximo las probabilidades de que su futuro hijo pueda nacer con alguna de estas patologías. La atención primaria es primer nivel de contacto de la población con los servicios de salud, por lo que presenta una situación privilegiada para ofrecer esta información a los progenitores.

Aunque es el genoma quien tiene más influencia sobre la aparición de las mismas y se tiene poca capacidad de actuar e influir sobre él a pesar de los numerosos avances científicos que hay sobre él.

2. OBJETIVOS

a. OBJETIVO GENERAL

Obtener un conocimiento más amplio sobre la espina bífida y su prevención.

b. OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Conocer la evolución sobre el estudio de las malformaciones.
- Averiguar la magnitud del problema.
- Mejorar el conocimiento sobre la prevención.
- Mostrar el papel de enfermería en estas patologías
- Profundizar en el conocimiento de una de ellas, la espina bífida.

3. METODOLOGÍA

Se realizó una revisión bibliográfica a través de la búsqueda en diversas fuentes, sobre todo, informáticas.

Las principales fueron PubMed y Google académico. Otras búsquedas se realizaron en Cochrane Library o en webs de asociaciones con personas con esta patología.

La base de datos internacional PubMed incluye más de 23 millones de citas de literatura biomédica de MEDLINE, revistas de ciencias biomédicas y libros en línea, por lo que para acotar la información, se utilizaron criterios de búsqueda como por ejemplo “folic acid supplementation”, “spina bifida prevention”; y también criterios de inclusión como por ejemplo, que los artículos no tuvieran más de 5 años de antigüedad o que fueran publicaciones de revistas.

Al utilizar Google académico, se buscan los artículos introduciendo los datos en español, a diferencia de PubMed. Alguno de los criterios de búsqueda fueron “prevención espina bífida”, “enfermería en enfermedades congénitas”, “DTN” o

“ácido fólico en embarazadas”; como criterios de inclusión, también fue el año de publicación, al igual que PubMed.

De todos los artículos que aparecían, se seleccionó los más relacionados con la prevención de la espina bífida en países desarrollados y aquellos que señalasen nuevas formas de prevención o actuación enfermera ante este problema.

Otro método para buscar información fue buscar la información en páginas web de asociaciones de personas con este problema. Algunas de ellas fueron la Asociación Española de Espina Bífida e Hidrocefalia (www.febhi.org) o la Federación de Asociaciones de Espina bífida de Andalucía (www.faeba.es).

4. MALFORMACIONES. GENERALIDADES.

En las últimas décadas, sobre todo en los países desarrollados, la salud ha sufrido mejoras muy importantes, reflejadas en un descenso de la mortalidad tanto infantil como maternal, propiciando así un cambio en los objetivos de salud materno-infantiles. Esta nueva situación ha originado un cambio de prioridades, teniendo como primer objetivo los accidentes y las malformaciones congénitas, ya que constituyen una de las primeras causas de mortalidad infantil en los países desarrollados.

Definición

Las malformaciones congénitas (o también anomalías o enfermedades congénitas) se definen como una enfermedad estructural o funcional que están presentes en el momento del nacimiento. Algunas de ellas son reversibles y pueden curar espontáneamente, otras requieren cirugía para su reparación y otras son permanentes.

La OMS define “anomalías congénitas” o también llamados defectos del nacimiento, trastornos congénitos o malformaciones congénitas, como “anomalías estructurales o funcionales que ocurren durante la vida intrauterina

y se detectan durante el embarazo, en el parto o en un momento posterior a la vida".⁴

El adecuado desarrollo embrionario se ve afectado por diversos factores llamados teratógenos, también pueden ser causados por una alteración genética o por la acción conjunta de ambos.

*Factores de riesgo*⁵

La mayoría de las malformaciones congénitas son de causa desconocida y sólo en algunos casos se les pueden asociar factores de riesgo, como por ejemplo:

- Trastornos genéticos o hereditarios.
- Mujer gestante de mayor edad.
- Ambiente, radiaciones, consumo de tóxicos.
- Medicamentos.
- Enfermedades o infecciones maternas.
- Alimentación materna.

Epidemiología

Las anomalías congénitas en muchos países son motivo importante de mortalidad infantil, discapacidad y afecciones crónicas.

Haciendo referencia a datos de la OMS, se puede afirmar que casi 3 millones de fetos y recién nacidos nacen con alguna anomalía congénita mayor, generando alrededor de 500.000 muertes en el mundo. En 2013, las anomalías congénitas constituyeron un 10% del total de muertes neonatales a nivel mundial.

Clasificación

Se puede clasificar los trastornos congénitos en:

- **Metabólicos** ⁶ (o errores innatos del metabolismo).
 - Hipotiroidismo congénito: si hay un descenso de hormonas tiroideas, causa retraso mental. El tratamiento sustitutivo es permanente.
 - Fenilfetonuria: el aumento de fenilalanina y derivados neurotóxicos causa retraso mental. Limitar en la dieta ese aminoácido es fundamental.
 - Fibrosis quística: se produce una viscosidad anormal de las secreciones, dificultándose así su expulsión y produciéndose así una obstrucción pulmonar crónica, infecciones y alteraciones digestivas.
 - Hiperplasia suprarrenal congénita: causada por un déficit de 21 hidroxilasa. No hay suficiente producción de cortisol y aldosterona y además se producen demasiados andrógenos, causando así una masculinidad del aparato genital femenino.

En Castilla y León existe el “Programa de Detección Precoz de Enfermedades Congénitas”. Las anteriores enfermedades se detectan mediante la realización de la prueba del talón (cribado o screening neonatal), que se realiza a todos los recién nacidos mediante la obtención de unas gotas de sangre del talón con la punción de una lanceta. La toma para dicha prueba se realiza en Maternidad o en el Centro de Salud entre las 48 y 72 horas de vida y después se envía la muestra a laboratorio. [Anexo 1]

El objetivo de esta prueba es disminuir las deficiencias físicas y psíquicas que estas enfermedades producen y así poderlas tratar a tiempo.

- **Fisiológicos o funcionales**: anomalías congénitas que interrumpen procesos biológicos sin implicar un cambio macroscópico de forma; involucran alteraciones metabólicas, hematológicas, del sistema inmune, entre otras. Ejemplos: *hipotiroidismo congénito*, *discapacidad intelectual*,

tono muscular disminuido, ceguera, sordera, convulsiones de inicio neonatal.

- **Físicos o estructurales** ⁷: conllevan cambios estructurales.
 - Defectos genéticos: como su nombre indica, hay una afectación de los genes (fragmentos de ADN). Tienen una incidencia del 2%. Algunos ejemplos son la fibrosis quística o el síndrome de Rett.
 - Defectos cromosómicos: afecta a los cromosomas (estructura de ADN). Forma el 10% de las anomalías congénitas y puede ser causa del 50% de los abortos espontáneos. Algunos ejemplos son el *síndrome de Down* (trisomía del par 21) o el *síndrome de Turner* (presencia de un solo cromosoma X).

Pero también las anomalías congénitas estructurales se pueden clasificar ⁸ según la severidad en:

- *Anomalía mayor*: defecto que compromete significativamente la vida y la calidad de vida del recién nacido de no ser corregido. Tienen gran impacto social, problemas estéticos y psicológicos, pudiendo interferir en la sociedad y requieren en muchos casos cirugía. Como ejemplo, *labio leporino, cardiopatías congénitas o la espina bífida, de la que se hablará más adelante.*
- *Anomalía menor*: defecto que no compromete la vida del recién nacido. Son problemas estéticos, que pueden ser corregidos y en otros casos ni siquiera requieren tratamiento quirúrgico ni farmacológico. Como ejemplos, *pliegue palmar único, polidactilia o hipospadias.*

Con este trabajo pretendo obtener un conocimiento más profundo sobre la espina bífida y su prevención, por lo que esta parte del trabajo se centrará en ello.

Espina bífida

*Definición*⁹

La espina bífida es una malformación congénita (o también llamada defecto congénito) que consiste en el cierre defectuoso o incompleto de la columna vertebral. Esto puede dar lugar a daños irreparables en la columna vertebral y afectar al sistema nervioso. Puede afectar a cualquier región de la columna vertebral, aunque es más frecuente su aparición en región lumbar y sacro.

El proceso de desarrollo completo del tubo neural ocurre en la semana 28 de embarazo; si se produjese alguna alteración durante este proceso pueden ocurrir trastornos nerviosos llamados defectos del tubo neural (DTN), en los que está incluida la espina bífida. Ésta puede ser diagnosticada antes del nacimiento o descubierta a través de una ecografía, por la determinación de alfafetoproteína en el líquido amniótico (amniocentesis en la 13-16 semana de gestación) y a través de la acetilcolinesterasa que estarán elevadas en los DTN abiertos.¹⁰

La espalda del bebé presenta un aspecto anormal, pudiendo variar desde una pequeña zona cubierta de vello, un hoyuelo o una marca de nacimiento hasta una protuberancia en forma de saco a lo largo de toda la espalda.

Otros problemas que puede causar son: parálisis de las EEII, problemas funcionales del intestino y la vejiga, problemas cardiacos y óseos, malformación de Chiari tipo II, hidrocefalia (en torno al 80% de las personas con espina bífida presentan hidrocefalia), alergia al látex, discapacidades para el aprendizaje, meningitis, problemas de piel, médula espinal anclada, infecciones el tracto urinario (ITU) y otras como obesidad, problemas de digestión, en las relaciones sexuales, de visión y depresión.

Incidencia de la espina bífida en España y Europa

Según datos extraídos de la Guía de Prevención de Defectos Congénitos y del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas , la prevalencia

de recién nacidos con DTN es de 8 y 10 por cada 10.000 recién nacidos, de los cuales, más de la mitad padecen espina bífida.

En Europa, la incidencia de espina bífida (EB) es de 5.09 por cada 10.000 nacimientos, según datos de la web de enfermedades raras y medicamentos huérfanos. ¹¹

Factores de riesgo ¹²

Aunque tiene causa desconocida, tiene un origen multifactorial:

- Predisposición genética (anomalías poligénicas).
- Déficit de ácido fólico o vitamina B₉.
- Existencia previa de familiares afectados como el segundo o tercer hijo. El riesgo de presentar un DTN aumenta cuando existen antecedentes familiares, de forma que mujeres con un embarazo previo afectado presentan un riesgo de recurrencia del 2-3% (10 veces más que la población general) y con dos embarazos previos de un 10-15%.
- Factores ambientales (localización geográfica por ejemplo).
- Epilepsia en tratamiento con carbamazepina, fenitoína o ácido valproico.

Tipos de espina bífida

Los tipos más frecuentes de presentación de la espina bífida son:

✚ **Espina bífida oculta:** es la forma más común y leve y raramente causa discapacidad o síntomas. La abertura vertebral es pequeña y está cubierta por una capa de piel, permaneciendo la médula espinal y los nervios en su lugar. En la piel que está sobre la abertura puede aparecer un hoyuelo, vellosidad localizada, mancha oscura o protuberancia, siendo estos signos motivo de aviso al pediatra. Muchos afectados desconocen que la padecen y



es mediante rayos X como se descubre.

✚ **Meningocele:** es la forma menos frecuente y causa pocas secuelas neurológicas. Existe un error de fusión de las vértebras y las meninges asoman por la abertura, formando así un saco lleno de líquido (meningocele). Las meninges están afectadas pero la médula espinal está en estado. El meningocele puede eliminarse mediante cirugía.



✚ **Mielomeningocele (o espina bífida abierta):** es la forma más común y más grave de espina bífida. Parte de la médula sobresale junto con las meninges a través de una abertura entre vértebras, formando un saco en la espalda del recién nacido. Existe daño neurológico y la médula y los nervios están dañados. Puede causar parálisis de las zonas por debajo de la abertura espinal y por lo tanto, le impedirá caminar, pudiendo tener incluso disfunción urinaria e intestinal. Se puede reparar con cirugía antes de nacer o nada más nacer. Durante la cirugía se recolocan las estructuras pero no se repara el daño producido. El líquido amniótico probablemente contendrá niveles altos de alfafetoproteína.



Prevención

Las primeras evidencias sobre la relación entre déficit de vitaminas y DTN fue documentada por Smithells y cols en 1976.

Posteriormente, Lawrence y cols demostraron que las mujeres gestantes que tomaban un suplemento de 400 µg/día de ácido fólico disminuían la incidencia de DTN respecto al grupo sin suplemento. El ensayo clave fue el llevado a cabo en gestantes de alto riesgo con un hijo previo afectado de DTN, que

demonstró que con esa cantidad de folato disminuía la recurrencia del defecto en un 72%.¹³

Las recomendaciones que tienen como objetivo la prevención de la espina bífida se hacen a diferentes niveles:

- Prevención primaria: llevada a cabo en la consulta preconcepcional y cuyo objetivo es minimizar y evitar el desarrollo de la enfermedad. El papel de la enfermera o matrona es fundamental en la prevención, por ello se debe hacer especial hincapié en la educación sanitaria que reciben las madres.
- Prevención secundaria: actuando ya en el periodo gestacional para evitar que el bebé nazca con dicha enfermedad.
- Prevención terciaria: consiste en prevenir las limitaciones físicas, funcionales y sociales causadas por las enfermedades crónicas (Zeneton A.S., 2015).

Centrando el tema en la prevención, se citan las siguientes recomendaciones nutricionales y médicas a seguir para la prevención de este DTN.

Recomendaciones nutricionales

➤ *Suplementación de ácido fólico (vit B₉)*

La suplementación de ácido fólico es la principal seña de identidad en la prevención de esta enfermedad, aunque la recomendación es que las dietas, además, sean ricas en hierro, zinc y otras vitaminas. El ácido fólico también tiene otras funciones como las que se reflejan en el Anexo 3.

La desventaja que ofrece el ácido fólico que está presente en los alimentos es que tienen un índice de absorción bajo, por eso se procede a la suplementación con complejos vitamínicos.

Es en el embarazo cuando aumentan las necesidades de ácido fólico por parte de la madre, ya que se va a producir la síntesis de ácidos nucleicos y proteínas

en el proceso de embriogénesis; del mismo modo, hay una gran velocidad de crecimiento y desarrollo fetal durante los primeros meses de gestación.

Las políticas de suplementación de vitamina B9 recomendadas en las estrategias y programas propuestos por Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad es de 0.4 mg. Pero en el caso de que existan antecedentes familiares de DTN, la cantidad ascenderá a 4 mg.

La suplementación con ácido fólico se recomienda a las mujeres a nivel internacional desde el momento en que están tratando de concebir hasta las 12 semanas de embarazo. Por lo tanto, este periodo se considera un momento importante para realizar intervenciones que promuevan la salud de la madre y, por ende, aumenten la probabilidad de obtener desenlaces positivos del embarazo.¹⁰

Otra opción recomendada por la Organización Mundial de la Salud (OMS) es que las mujeres en edad reproductiva tomen intermitente hierro (semanal) y suplementos de ácido fólico, especialmente en las poblaciones donde la prevalencia de la anemia es superior al 20 %. La suplementación puede reducir también otros defectos congénitos como labio leporino, con o sin paladar hendido y defectos cardiovasculares congénitos, pero todavía hay que seguir investigando sobre este tema, señala el estudio de De-Regil et al.³

Sin embargo, un estudio sobre la suplementación de folatos (Sanfélix, Ferreros y Peiró)¹⁴ afirma que existe, en un porcentaje alto de embarazadas, un consumo de dosis elevadas de esta vitamina (10 mg/día o más). Investigando sobre los posibles beneficios de estas cantidades de folatos, el estudio de Regil et al.¹⁵ que trata sobre los efectos y la seguridad de los suplementos de ácido fólico periconcepcional para prevenir defectos de nacimiento, afirma que no existen beneficios adicionales demostrados pero pueden llegar a tener efectos negativos sobre la salud.

El tiempo que se debe estar tomando estos suplementos va desde 4 semanas antes de la concepción hasta el final del primer trimestre como mínimo, aunque existe una tendencia actual a consumirlo durante todo el embarazo.

La toma debe ser diaria y de forma ininterrumpida, ya que su consumo irregular disminuye o anula el efecto protector. El consumo de esta coenzima reduce entre un 35 y un 70% el riesgo de que el recién nacido padezca un DTN.

Riesgo de la madre	Factores que influyen en el desarrollo de E.B. en gestantes	Información médica a las embarazos	Toma de suplementos antes del embarazo	Forma de de la toma de suplementos	Cantidad recomendada de ácido fólico
Con riesgo de DTN	Descendencia con DTN	Riesgo de embarazo posterior	4 semanas antes del embarazo y durante el primer trimestre	Bajo prescripción médica	4 mg/día
	Antecedentes familiares	Consultar al médico tan pronto como planifique nuevo embarazo			No existe recomendación en diabéticas, epilépticas, VIH; (valorar beneficio/riesgo)
	Vegetariana				
	Enfermas de VIH				
	Diabéticas				
Epilépticas					
Sin riesgo de DTN	Si no existe descendencia DTN	-	4 semanas antes del embarazo y durante el primer trimestre	Bajo prescripción médica	0.4 mg/día
	Sin riesgo embarazo DTN				

Tabla 1: Recomendaciones de la toma de ácido fólico en mujeres en la etapa periconcepcional y concepcional. [Fuente: Gomes S. et al., 2015]

Consulta preconcepcional y recomendaciones médicas

El objetivo a alcanzar con la consulta preconcepcional es identificar factores de riesgo tanto para la madre como para el feto, en definitiva, tener un embarazo sano; por lo tanto la mujer debe acudir a la consulta cuando se plantee quedarse embarazada o cuanto antes ante la sospecha de embarazo.

La educación sanitaria, en este caso, corre a cargo de la matrona o enfermera, quien informará a la futura madre y recogerá datos relevantes de ella sobre los siguientes aspectos:

- Realizará una correcta anamnesis y recogida de datos sobre los antecedentes obstétricos, familiares, hábitos de vida... y la hará partícipe de campañas y planes de control del embarazo.
- Dará la información necesaria a la mujer que tiene antecedentes de un embarazo con un feto o recién nacido con un DTN sobre el aumento de

riesgo en un embarazo posterior, y que dicho riesgo se puede reducir con la toma de suplementos de ácido fólico. También la aconsejará sobre una consulta con su médico.

- Identificación de factores de riesgo para el desarrollo de un DTN.
- Aparte la suplementación de ácido fólico en la dosis y durante el tiempo recomendado y realizar la educación sanitaria que esto conlleva, las autoridades responsables de la salud deberán fomentar una alimentación equilibrada y promover la ingesta de alimentos ricos en esta vitamina como por ejemplo zumo de naranja y otros cítricos, cereales, legumbres, frutas (naranja, aguacate), vegetales de hoja verde (espinacas, guisantes, coles de Bruselas, judías), hígado, frutos secos (nueces, almendras)... [Anexo 2]
- En consultas posteriores se realizarán pruebas complementarias y exploraciones para el control del embarazo.
- Evitar ingesta de tóxicos y fármacos teratógenos durante este periodo.
- Evitar periodos excesivos de exposición solar.
- No fumar ni beber alcohol.
- Vacunación de la rubeola para prevenir defectos congénitos en caso de que la madre contraiga dicha enfermedad.
- Acudir a su médico y realizarse un examen físico completo.

No está de menos saber que la Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia (SEGO) recomienda a todos los ginecólogos hacer especial hincapié en la potenciación de la consulta preconcepcional y en la suplementación de ácido fólico necesaria.

La enfermera tendrá como función incluir a la mujer en la Cartera de Servicios de atención primaria para el seguimiento del embarazo y la preparación al parto (actividades sanitarias de prevención, promoción de la salud, atención familiar y atención comunitaria).

- Se deberá realizar una vigilancia epidemiológica para llevar un control de la incidencia de la espina bífida y ver su variabilidad a lo largo de los años.

- Seguir investigando sobre los posibles efectos negativos sobre el consumo excesivo de esta vitamina y que el personal sanitario advierta de los mismos.

Situación en diferentes países europeos

- **Holanda:** un estudio de Timmermans et al ¹⁶ sobre el uso del ácido fólico en periodo preconcepcional ha llegado a la conclusión de que en este periodo, la suplementación sigue siendo demasiado baja y demandan que es muy necesaria la implantación de programas preconcepcionales y otras estrategias de salud pública.
- **Dinamarca:** Rasmussen y Clemmensen señalan en un estudio ¹⁷ sobre la suplementación de ácido fólico en mujeres embarazadas afirma que el conocimiento sobre la suplementación de ácido fólico es alto pero la correcta administración tiene un índice muy bajo. Señalan que se deben realizar campañas de concienciación y educación para las mujeres con bajo nivel socioeconómico. Por último, señalan que se debe hacer una difusión mayor de la información sobre este tema.
- **Reino Unido:** tras revisar un artículo ¹⁸ sobre la influencia del estatus materno y la utilización del ácido fólico como prevención de los DTN, se puede señalar que el uso de suplementos antes de la concepción sigue siendo bajo, especialmente entre las personas socialmente desfavorecidas, por eso es necesario un mayor fomento de esta prevención en este nivel de población.

Maher y Keriakos en su estudio ¹⁹ para conocer la evolución del conocimiento de los beneficios del ácido fólico antes y después de las visitas convencionales, se refleja que una alta proporción de mujeres no conoce el uso del folato antes de la concepción y señala que la solución sería una mayor EpS en la escuela, en la atención primaria y en los

servicios de planificación familiar para una mayor información sobre este tema.

- **Francia:** revisando un estudio de Timbolschi et al. ²⁰ para controlar los datos clínicos y epidemiológicos de los defectos del tubo neural y para evaluar la eficacia de la corriente del diagnóstico prenatal en la región de Alsacia, se puede afirmar que falta un programa de fortificación y que la suplementación periconcepcional es mal adoptada por las mujeres y se obtuvieron, además unos datos relativos de ingesta de ácido fólico muy bajos. Esto puede deberse a una escasa conciencia de la población sobre los DTN, la prescripción tardía en embarazos no deseados y el bajo cumplimiento del tratamiento.

Revisando el estudio ²¹ de Tort et al sobre los resultados de la Encuesta Nacional Perinatal de 2010 sobre los resultados de la administración de ácido fólico en Francia, que fue realizado en todas las unidades de maternidad del país, se puede señalar que las mujeres con nivel socioeconómico y cultural más alto y las primíparas fueron las que más cumplieron las pautas de suplementación, pero aún así y pese a que acuden las gestantes a la consulta periconcepcional, hay un bajo nivel de consumo de folato entre las gestantes. Esto indica que debe haber más campañas de promoción de su consumo que no sólo implique a las gestantes, sino también a los profesionales de la salud involucrados en el control de la natalidad y la atención obstétrica antes del embarazo.

Otras terapias alternativas

- ✚ **Inositol (o vitamina B8) y la prevención de defectos del tubo neural (DTN).** El artículo fue publicado en el British Journal of Nutrition. Y fue realizado por UCL Institute of Child Health por el Profesor Andrew Copp.

En los últimos años se ha estado difundiendo la ingesta de ácido fólico para evitar los defectos del tubo neural, pero se ha visto que en algunos casos el ácido fólico no ha funcionado, ya sea que no se absorbe de manera natural o por otras causas.

Es por ello que en un estudio piloto en Reino Unido llamado “Prevención de defectos del tubo neural por Inositol”, se ha estado estudiando esta vitamina en un grupo de 99 madres con un embarazo previo cuyo recién nacido padecía DTN a pesar de haber realizado suplementación vitamínica y que planeaban tener otro embarazo en próximo año.

El estudio se realizó creando 2 grupos. Uno de ellos recibió inositol y ácido fólico, y el otro grupo, placebo y ácido fólico.

Tras firmar el consentimiento para participar en dicho estudio, se les realizó una muestra de orina y otra 6 meses después. La suplementación consistía en 5 mg de folato y 1 gr de inositol para el primer grupo y el segundo grupo 5 mg de folato y 1 gr de placebo.

Al final del estudio 33 de los embarazos aleatorios hubo recurrencia en 1 embarazo con defecto del tubo neural en el grupo de Placebo y Ácido Fólico; en el grupo de Inositol y Ácido Fólico no hubo recurrencia.

En informes anteriores de uso de inositol en los embarazos humanos con alto riesgo de defectos del tubo neural no detectaron efectos adversos en cualquiera de las madres o bebés.

Este estudio en ningún momento propone la eliminación de la ingesta del ácido fólico, más bien plantea la adición de la vitamina B8 inositol para una mayor reducción de la probabilidad de presentar embarazos con defectos del tubo neural.

Este estudio proporciona un impulso para seguir evaluando el inositol para la prevención primaria de los defectos del tubo neural.²²

5-MTHF²³

Recientemente, 5 -metil- tetrahidrofolato (5 - MTHF) ha sido propuesta como una alternativa a la administración de suplementos de ácido fólico. Esto es

porque la mayoría folato en la dieta y el ácido fólico son metabolizados a 5 - MTHF. Algunas mujeres tienen características de genes que reducen la concentración de folato en la sangre.

En este estudio se señala la necesidad de investigar más acerca de esta alternativa al ácido fólico.

5. DISCUSIÓN E IMPLICACIONES EN LA PRÁCTICA

El cuidado preconcepcional debe hacerse extensivo a toda mujer en edad reproductiva, como actividad de la atención primaria.

Es el mejor método para realizar actividades preventivas, valorar posibles riesgos y realizar actividades de educación para la salud y prevención de la enfermedad.

Conociendo los beneficios de la vitamina B9 o ácido fólico en la salud materno infantil, sabiendo que con su administración se reduce el número de nacimientos de individuos con defectos congénitos y habiéndose formado en este tema el personal sanitario, merece la pena abordar y concienciar a la población de la necesidad de tomar este suplemento vitamínico y además, de hacerlo en la forma correcta.

6. CONCLUSIONES Y RESUMEN DE LA EVIDENCIA

- La prevención primaria deberá comenzar por la información y la educación, y complementarse con un aporte medicamentoso previo y hasta el primer trimestre de embarazo.
- Es necesaria una amplia formación y capacitación de los agentes de salud y que se les brinde los elementos adecuados para realizar educación sanitaria.
- Deberá asegurarse el cumplimiento terapéutico en toda mujer que quiera quedarse embarazada o ya lo esté. Deben tomar la dosis pautada de ácido fólico en la dosis y el tiempo correctos:

- Dosis: 0,4 mg ó 4 mg si existen antecedentes familiares de DTN.
- Tiempo: 4 semanas antes de concebir hasta el final del 1^{er} trimestre.
- Aparte de recomendar el suplemento vitamínico, la enfermera o matrona deberá hacer hincapié en que la mujer lleve un estilo de vida saludable, una alimentación equilibrada e informar de los alimentos ricos en esta vitamina, fomentar el deporte y realizarse un examen médico completo.

*Resumen de la evidencia*²⁴

Los estudios epidemiológicos más recientes llevados a cabo en toda España y en algunas Comunidades Autónomas reflejan que el nivel de cumplimiento de las recomendaciones de consumo de suplementos de ácido fólico es insuficiente y, en algunos casos, inadecuado.

Asimismo también se refleja la evidencia de que hay un porcentaje considerable de embarazadas que empieza a tomar los suplementos de esta vitamina de forma tardía y a dosis superiores de las que recomienda el Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad.

Otros errores que comenten son que se prolonga la suplementación durante toda la gestación y que, en muchas ocasiones lo toman en preparaciones combinadas con yodo y vitamina B.

Como ya se señaló anteriormente, no hay evidencias suficientes sobre los beneficios que pueda producir una suplementación con cantidades más elevadas de ácido fólico.

7. BIBLIOGRAFÍA

1. <http://www.sld.cu/galerias/pdf/sitios/embriologia/historia5.pdf>
2. Embiología humana (Internet) [5 de junio de 2011]. Disponible en: http://embriologiahumanaenmyh.blogspot.com.es/2011/06/breve-historia-de-la-teratologia_05.html
3. Perez Turpin J.A., Suarez Llorca C. Educación física para la integración de alumnos con espina bífida. Editorial Club Universitario. 2004.
4. Centro de prensa de la Organización Mundial de la Salud (OMS). Abril 2015. Nota descriptiva. [Internet]. Disponible en: <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs370/es/>
5. Soriguer Escofet F.J., Arena Ansotegui J., Orera Clemente M., Rodriguez Rozalén M.Á., Bailón Muñoz E., Gallo Vallejo M. Guía para la prevención de defectos congénitos. Ministerio de Sanidad y Consumo. 2006.
6. Calderón López G.M, Jiménez Parrilla F., Losada Martínez A., Screening neonatal. Servicio de Neonatología. H. Infantil. Virgen del Rocío de Sevilla. 2008
7. Elbebe.com. España (Internet). [2015]. Disponible en: <http://www.elbebe.com/embarazo/tipos>
8. Anomalíascongénitas.org (Internet).Bogotá [Mayo 2010]. Disponible en: http://www.anomaliascongenitas.org/app/webroot/blog/?page_id=7
9. Alberní J., Albert C.,Alcover J., Aluart E., Bada J.L., Bou D., et al. Guía médica. Mallorca. Salvat Editores S.A. 1984
10. Aparicio Meix J.M. Espina bífida. Sección de Neuropediatría. Hospital Ramón y Cajal, Madrid.AEP.
11. Guía para la prevención de defectos congénitos. Ministerio de Sanidad y Consumo. 2006. Disponible en: <http://www.msssi.gob.es/profesionales/prestacionesSanitarias/publicaciones/docs/GuiaPrevencionDDCC.pdf>
12. García Lucas I, Pellicer Alonso M, Paniagua Román S, Gálvez Domínguez D.M, Arcas Patricio M.A, León Castro J.C. Manual de fisioterapia neurología, pediatría y fisioterapia respiratoria. Sevilla: Editorial Mad; 2004.

13. López Rodríguez MJ., Sánchez Méndez JI., Sánchez Martínez MC, Calderay Domínguez M. Suplementos en embarazadas: controversias, evidencias y recomendaciones. I.T. del Sistema Nacional de Salud. Volumen 34, Nº 4/2010.
14. Sanfélix Gimeno G., Ferreros I., Librero J., Peiró S. Caracterización de la suplementación de folatos en el embarazo a partir de la combinación de sistemas de información sanitaria. Gaceta Sanitaria. 2012. 26:512-8.
15. De-Regil LM, Fernández-Gaxiola AC, Dowswell T, Peña-Rosas JP. Effects and safety of periconceptional folate supplementation for preventing birth defects. Cochrane Database Syst Rev. 2010;(10):CD007950.
16. Timmermans S., Jaddoe V.W, Mackenbach J.P., Hofman A., Steegers-Theunissen R.P., et al. Determinants of folic acid use in early pregnancy in a multi-ethnic urban population in The Netherlands: the Generation R study. 2008 Oct;47(4).
17. Rasmussen M.M., Clemmensen D. Folic acid supplementation in pregnant women. 2010 Jan;57(1)
18. L. Brough G. A. Rees, M. A. Crawford, E. K. Dorman. Social and ethnic differences in folic acid use preconception and during early pregnancy in the UK: effect on maternal folate status. 2009 Feb; Vol. 22
19. Mark Maher and Remon Keriakos. Women's Awareness of Periconceptional Use of Folic Acid Before and After Their Antenatal Visits. Clinical Medicine Insights: Women's Health 2014;7 9-15.
20. Timbolschi D, Schaefer E, Monga B, Fattori D, Dott B, Favre R et al. Neural tube defects: the experience of the registry of congenital malformations of Alsace, France. Fetal Diagn Ther. 2015; 37(1):6-17.
21. Tort J., Lelong N., Prunet C., Khoshnood B., Blondel B. Maternal and health care determinants of preconceptional use of folic acid supplementation in France: results from the 2010 National Perinatal Survey. 2013 Dec; 120 (13).
22. Blog Espina bifida. Publicación de Febrero de 2016. Disponible en: <http://www.espina-bifida.org/inositol-y-la-prevencion-de-defectos-del-tubo-neural/>

23. De-Regil L.M., Peña-Rosas J.P., Fernández-Gaxiola A., Rayco-Solon P. Effects and safety of periconceptional oral folate supplementation for preventing birth defects. Cochrane Pregnancy and Childbirth Group. 2015. 14 DEC.
24. Jalón M., Rebagliato M., Espada M., Castilla A M., Arrizabalaga J J., Barona C., Murcia M., et al. Suplementación con yodo y ácido fólico durante el embarazo y la lactancia. Resumen y recomendaciones del taller llevado a cabo en Bilbao 2012.
25. elnortedecastilla.es [Internet]. España. El Norte. 2016. Disponible en: <http://www.elnortedecastilla.es/castillayleon/201601/03/sanidad-suma-cuatro-nuevas-20160103110542.html>
26. Lardoyt Ferrer R., Taboada Lugo N., Torres Sánchez Y., Viñas Portilla C. Fundamentos del ácido fólico en la prevención primaria farmacológica de defectos congénitos. Rev Cubana Med Gen Integr v.21 n.1-2 Ciudad de La Habana ene.-abr. 2005.
27. Blog natalben. [Internet]. Disponible en: <http://www.natalben.com/malformaciones-congenitas-en-el-embarazo/principales-malformaciones>

8. ANEXOS

Anexo 1. NOTICIA EL NORTE DE CASTILLA PRUEBA DEL TALÓN 4 de ENERO de 2016

“Sanidad suma cuatro nuevas enfermedades a la prueba del talón en los recién nacidos”

“La Consejería de Sanidad incorporará este mes de enero la detección de cuatro nuevas enfermedades en recién nacidos por medio de la llamada prueba del talón, que permite conocer de forma precoz con una simple muestra de sangre si el bebé las padece.”

“A las enfermedades de hipotiroidismo, fenilcetonuria, fibrosis quística e hiperplasia suparrenal congénita, se sumarán, a partir de enero, las de deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media; deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga; acidemia glutárica de tipo I y la anemia falciforme.”

“Lo cierto es que si las primeras patologías son poco frecuentes, éstas otras aún lo son menos. Se estima, por ejemplo, que en el caso de la anemia falciforme se podría detectar un caso por cada 20 millones de personas. En las dos primeras, con un afectado por cada 250.000 nacidos, se estima un caso en once años.”

“La medida responde a una decisión técnica que fue respaldada por las autonomías en el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud y que, en todo caso, permite cuando se detecta la instauración precoz de un tratamiento preventivo que evite o disminuya las consecuencias de la enfermedad.”

“Con este paso se avanza en el programa de detección precoz de enfermedades congénitas, para el que la Consejería de Sanidad ampliará el crédito en 400.000 euros -hasta alcanzar los 720.000 euros-, no sólo porque se amplían las pruebas, sino porque se incorporan técnicas analíticas y diagnósticas diferentes que también son más caras.”²⁵

Anexo 2. TABLA ALIMENTOS ÁCIDO FÓLICO

CONTENIDO DE FOLATOS DE ALGUNOS ALIMENTOS	
Alimento	µg/100 g
Soja	240
Hígado	227
Legumbres	180
Acelgas, espinacas	140
Almendras, avellanas	110
Remolacha, puerro	90
Guisantes y habas	78
Nueces	77
Naranja, mango	37
Lechuga, escarola, espárrago	34
Tomate, maíz	26
Huevo de gallina	24
Harina de trigo, pan	22
Plátano, mandarina	21
Queso manchego	20
Sardinas, arenques	16
Alcachofas, calabacín	13

Anexo 3. OTRAS FUNCIONES DEL ÁCIDO FÓLICO

- Participa en la producción de glóbulos rojos; su déficit puede provocar un tipo de anemia megaloblástica.
- Permite el rápido crecimiento de la placenta y del feto; su déficit está relacionado con la placenta previa.
- Es necesario para producir ADN nuevo a medida que se multiplican las células.
- Estudios recientes sugieren que previene enfermedades cardíacas y accidentes vasculares encefálicos.
- Ayuda a prevenir ciertos procesos malignos, especialmente el cáncer de colon.²⁶

PRINCIPALES MALFORMACIONES CONGÉNITAS ²⁷

<p>Malformaciones congénitas del sistema nervioso</p>	<p>Anencefalia y encefalocele Espina bífida Microcefalia</p>
<p>Malformaciones congénitas del ojo, del oído, de la cara y el cuello</p>	<p>Ectropión y entropión congénitos Micro y macroftalmias Catarata congénita Colomoba de iris Ausencia congénita de pabellón auditivo Orejas supernumerarias</p>
<p>Malformaciones congénitas del sistema circulatorio</p>	<p>Trasposición de grandes vasos Tetralogía de Fallot Síndrome de Eisenmenger Valvulopatías congénitas</p>
<p>Malformaciones congénitas del sistema respiratorio</p>	<p>Atresia de coanas Laringomalacia congénita Quiste pulmonar congénito Secuestro de pulmón Hipoplasia y displasia pulmonar</p>
<p>Fisura del paladar y labio leporino</p>	
<p>Otras malformaciones congénitas del sistema digestivo</p>	<p>Macroglosia Atresia de esófago Hernia de hiato congénita Divertículo de Meckel Atresia de los conductos biliares Enfermedad quística del hígado Páncreas anular</p>
<p>Malformaciones congénitas de los órganos genitales</p>	<p>Ausencia, quiste o torsión de ovario Útero unicorne y bicorne Ausencia congénita de la vagina</p>

	<p>Himen imperforado</p> <p>Testículo no descendido</p> <p>Hermafroditismo y</p> <p>pseudohermafroditismo</p>
<p>Malformaciones congénitas del sistema urinario</p>	<p>Agenesia renal y Síndrome de Potter</p> <p>Enfermedad quística del riñón</p> <p>Hidronefrosis congénita</p> <p>Riñón supernumerario</p> <p>Persistencia del uraco</p> <p>Divertículo congénito de la vejiga</p>
<p>Malformaciones y deformidades congénitas del sistema Osteomuscular</p>	<p>Luxación congénita de la cadera</p> <p>Pie plano congénito</p> <p>Pie cavus</p> <p>Dolicocefalia</p> <p>Plagiocefalia</p> <p>Escoliosis congénita</p> <p>Tórax excavado</p> <p>Polidactilia y sindactilia</p> <p>Ausencia congénita completa del (de los) miembro(s) superior(es) o inferior(es)</p> <p>Focomelia</p> <p>Craneosinostosis</p> <p>Hipertelorismo</p> <p>Acondroplasia</p> <p>Síndrome de Ehlers–Danlos</p> <p>Malformaciones congénitas de la piel</p>