



Universidad Autónoma de Querétaro

Facultad de Medicina

PERFIL EPIDEMIOLOGICO DEL PACIENTE CON ESPINA BÍFIDA NACIDOS EN EL HOSPITAL DE ESPECIALIDADES DEL NIÑO Y LA MUJER EN EL PERIODO DEL 2012 - 2024

Tesis

Que como parte de los requisitos
para obtener el Diploma de la

ESPECIALIDAD EN PEDIATRIA
Presenta:

Marco Antonio Vargas Hernández

Dirigido por:
MNH. Josefina Montoya López

Co-Director
Med. Esp. Felipe Chavelas Ochoa

Querétaro, Qro. a Junio 2026

La presente obra está bajo la licencia:
<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/deed.es>



CC BY-NC-ND 4.0 DEED

Atribución-NoComercial-SinDerivadas 4.0 Internacional

Usted es libre de:

Compartir — copiar y redistribuir el material en cualquier medio o formato

La licenciante no puede revocar estas libertades en tanto usted siga los términos de la licencia

Bajo los siguientes términos:



Atribución — Usted debe dar [crédito de manera adecuada](#), brindar un enlace a la licencia, e [indicar si se han realizado cambios](#). Puede hacerlo en cualquier forma razonable, pero no de forma tal que sugiera que usted o su uso tienen el apoyo de la licenciante.



NoComercial — Usted no puede hacer uso del material con [propósitos comerciales](#).



SinDerivadas — Si [remezcla, transforma o crea a partir](#) del material, no podrá distribuir el material modificado.

No hay restricciones adicionales — No puede aplicar términos legales ni [medidas tecnológicas](#) que restrinjan legalmente a otras a hacer cualquier uso permitido por la licencia.

Avisos:

No tiene que cumplir con la licencia para elementos del material en el dominio público o cuando su uso esté permitido por una [excepción o limitación](#) aplicable.

No se dan garantías. La licencia podría no darle todos los permisos que necesita para el uso que tenga previsto. Por ejemplo, otros derechos como [publicidad, privacidad, o derechos morales](#) pueden limitar la forma en que utilice el material.



Universidad Autónoma de Querétaro
Facultad de Medicina

“PERFIL EPIDEMIOLOGICO DEL PACIENTE CON ESPINA BÍFIDA NACIDOS EN EL
HOSPITAL DE ESPECIALIDADES DEL NIÑO Y LA MUJER EN EL PERIODO DEL
2012 - 2024”

Tesis

Que como parte de los requisitos para obtener el Diploma de la

Especialidad en PEDIATRIA

Presenta:

Marco Antonio Vargas Hernández

Dirigido por:

MNH. Josefina Montoya López

Co-dirigido por:

_Med.Esp. Felipe Chavelas Ochoa

Med. Esp. Josefina Montoya López

Presidente

Med. Esp. Felipe Chavelas Ochoa

Secretario

Med. Esp. Anette Cristina Sánchez

Trejo

Vocal

Dr. Adrián Enrique Hernández Muñoz

Suplente

Med. Esp. Laura Mónica Del Llano

Feregrino

Suplente

Centro Universitario, Querétaro, Qro.

Junio 2026.

México.

Resumen

Introducción:

Los defectos del tubo neural constituyen un grupo de anomalías congénitas originadas por el cierre incompleto del tubo neural durante el desarrollo embrionario temprano. La espina bífida es la forma más frecuente y se asocia con importantes secuelas neurológicas, discapacidad y carga socioeconómica. Su etiología es multifactorial, destacando factores genéticos, ambientales y nutricionales, especialmente la deficiencia de ácido fólico.

Objetivo:

Describir el perfil epidemiológico de la espina bífida en nacidos en el Hospital de Especialidades del Niño y la Mujer durante el periodo 2012–2024.

Material y métodos:

Se realizó un estudio observacional, descriptivo, retrospectivo y transversal. La población estuvo conformada por expedientes clínicos de neonatos con diagnóstico de espina bífida nacidos en el periodo de estudio, incluyéndose un total de 444 casos mediante muestreo no probabilístico por conveniencia. Se analizaron variables como consumo materno de ácido fólico, edad materna, sexo, edad gestacional, tipo y localización de la espina bífida. La recolección de datos se realizó mediante hoja estructurada y el análisis estadístico incluyó medidas descriptivas (frecuencias, porcentajes, medidas de tendencia central y dispersión). El estudio se apegó a principios éticos internacionales y fue clasificado como investigación sin riesgo.

Resultados:

El 87.2% de las madres reportó consumo de ácido fólico, predominantemente iniciado posterior al periodo crítico de neurulación. El mielomeningocele fue el tipo más frecuente (76.4%), seguido de espina bífida oculta (19.8%). La localización más común fue lumbar (48.3%) y lumbosacra (42.2%). Se observó ligera predominancia femenina (50.1%) y mayor frecuencia de nacimientos a término (76.6%). En términos funcionales, una proporción importante de pacientes presentó limitaciones en la deambulacion, con mejores resultados en aquellos sometidos a intervencion prenatal.

Conclusiones:

La espina bífida representa un problema relevante de salud pública con predominio del mielomeningocele y localización lumbar. El inicio tardío del consumo de ácido fólico limita su efecto preventivo, destacando la necesidad de intervenciones preconcepcionales. La atención prenatal oportuna puede mejorar los desenlaces funcionales.

Palabras clave: Espina bífida; defectos del tubo neural; ácido fólico; epidemiología; mielomeningocele.

Summary

Introduction:

Neural tube defects are a group of congenital anomalies resulting from incomplete closure of the neural tube during early embryonic development. Spina bifida is the most common form and is associated with significant neurological sequelae, disability, and socioeconomic burden. Its etiology is multifactorial, involving genetic, environmental, and nutritional factors, particularly folic acid deficiency.

Objective:

To describe the epidemiological profile of spina bifida in newborns at the Hospital de Especialidades del Niño y la Mujer during the period 2012–2024.

Material and Methods:

An observational, descriptive, retrospective, and cross-sectional study was conducted. The study population consisted of clinical records of newborns diagnosed with spina bifida, including a total of 444 cases selected through non-probabilistic convenience sampling. Variables analyzed included maternal folic acid intake, maternal age, sex, gestational age, type, and anatomical location of spina bifida. Data were collected using a structured form. Statistical analysis included descriptive measures (frequencies, percentages, and measures of central tendency and dispersion). Ethical principles were followed, and the study was classified as risk-free research.

Results:

A total of 87.2% of mothers reported folic acid intake, although most initiated supplementation after the critical period of neurulation. Myelomeningocele was the most frequent type (76.4%), followed by spina bifida occulta (19.8%). The most common anatomical locations were lumbar (48.3%) and lumbosacral (42.2%). A slight female predominance was observed (50.1%), and most births occurred at term (76.6%). Functionally, a considerable proportion of patients presented limitations in ambulation, with better outcomes observed in those who underwent prenatal intervention.

Conclusions:

Spina bifida remains a significant public health concern, with a predominance of myelomeningocele and lumbar involvement. Delayed initiation of folic acid supplementation

limits its preventive effect, highlighting the need for preconceptional interventions. Early diagnosis and prenatal management may improve functional outcomes.

Keywords: Spina bifida; neural tube defects; folic acid; epidemiology; myelomeningocele.

Dedicatorias

A mi esposa, mi principal pilar de apoyo, mi refugio y mi todo.

Agradecimientos

A mis padres que cultivaron con cariño y paciencia todos los días lo que soy el día de hoy.

Índice

Contenido	Página
Resumen	i
Summary	ii
Dedicatorias	iii
Agradecimientos	iv
Índice	v
Índice de cuadros	vii
Abreviaturas y siglas	viii
I. Introducción	xii
II. Antecedentes/estado del arte	xv
II.1	xv
III. Fundamentación teórica	xxix
III.1	xxix
IV. Hipótesis o supuestos	xxx
V. Objetivos	xxxix
V.1 General	xxxix
V.2 Específicos	xxxix
VI. Material y métodos	xxxix
VI.1 Tipo de investigación	xxxix
VI.2 Población o unidad de análisis	xxxix
VI.3 Muestra y tipo de muestra	xxxix
VI. Técnicas e instrumentos	xxxix
VI. Procedimientos	xxxix
VII. Resultados	xxxviii
VIII. Discusión	xlvi
IX. Conclusiones	xlix
X. Propuestas	1

XI. Bibliografía

li

XII. Anexos

lv

Índice de cuadros

Cuadro		Página
1	Cuadro No. 1	34

Índice de figuras

Figura		Página
1	Figura No. 1	38
2	Figura No. 2	39
3	Figura No. 3	40
4	Figura No. 4	41
5	Figura No. 5	42
6	Figura No. 6	43
7	Figura No. 7	43
8	Figura No. 8	44
9	Figura No. 9	45
10	Figura No. 10	45

Abreviaturas y siglas

No aplica en la presente tesis.

Introducción

La espina bífida es una malformación congénita consistente en el cierre incompleto del tubo neural (al final del 1.er mes de vida embrionaria), tras lo cual se produce un cierre incompleto de las últimas vértebras. En países como Francia, la frecuencia es de 1/2.000 nacimientos. La mayor incidencia se produce en los países anglosajones (hasta 6/1.000) (estos datos deberán revisarse, debido a los futuros avances en la detección y prevención). Los factores favorecedores conocidos en la actualidad son genéticos (gen PAX 3), carenciales (falta de vitamina B9 y de zinc durante el 1.er mes de la gestación), metabólicos (diabetes materna insulino dependiente) y térmicos (fiebre y baños demasiado calientes durante el 1.er mes de la gestación). La detección prenatal mediante ecografía sólo tiene un 69% de fiabilidad. Es de esperar un avance significativo con las imágenes en tres dimensiones. Las consecuencias son de gravedad variable. Algunas de ellas son distales a la malformación: parálisis sensitivomotora de las extremidades inferiores (de S2 a T12), deformaciones ortopédicas (pie talo, flexo de rodilla, displasia de cadera con riesgo elevado de luxación para el nivel L4, hiperlordosis, escoliosis), osteoporosis con riesgo de fractura espontánea de las extremidades inferiores, trastornos vesicoesfinterianos (incontinencia y retención), problemas genitosexuales (sobre todo en el varón). Otras son proximales a la malformación: hidrocefalia (que requiere a menudo una derivación precoz), malformación de Arnold-Chiari de tipo II (que a menudo repercute sobre las funciones superiores y sobre la visión) (Forci K et al, 2021).

Ante este panorama epidemiológico cambiante se hacen necesarios estudios realizados en el entorno local que permitan contar con datos actualizados, considerando la importancia clínica del objetivo del presente protocolo, los resultados esperados de éste protocolo una vez aceptado, son identificar la prevalencia actual de espina bífida en la población pediátrica en el Hospital de Especialidades del Niño y la Mujer esperando que se encuentre en porcentajes similares a la literatura. El beneficio de conocer el perfil epidemiológico recae en que al contar con estos datos se pueden realizar medidas de atención terapéutica así como procesos de tamizaje en población de riesgo para una

correcta identificación del padecimiento y una intervención en tiempo y forma adecuadas para evitar consecuencias de un diagnóstico tardío o de complicaciones severas. Algunas de las complicaciones que se pudieran evitar a raíz de un diagnóstico y tratamiento oportuno son trastornos vesicoesfinterianos, incapacidad de la marcha, hidrocefalia, etc.

Antecedentes

Los defectos del tubo neural son el segundo defecto congénito más común en humanos, y se originan como resultado del cierre incompleto del cerebro o la médula espinal en la tercera o cuarta semana de embarazo. Se estima que cerca de 200,000 neonatos nacen cada año con defectos del tubo neural en países de ingresos bajos y medios (Ssentongo P et al, 2022).

Los defectos del tubo neural se asocian con múltiples consecuencias médicas y socioeconómicas. Pueden dar lugar a aproximadamente el 50% de interrupciones voluntarias del embarazo, malformaciones fetales o muerte fetal. De los nacidos vivos afectados por defectos del tubo neural a nivel mundial, aproximadamente el 75% resulta en la muerte de menores de 5 años, así como discapacidades. Además, alrededor del 10% de la mortalidad neonatal también se debe a malformaciones del sistema nervioso en el período embrionario. Las consecuencias de los defectos del tubo neural son especialmente evidentes en países con recursos limitados, donde las medidas preventivas y la atención de calidad a largo plazo para los pacientes sobrevivientes son limitadas. La espina bífida es el tipo más común de defecto del tubo neural y el paciente generalmente presenta déficits neurológicos, como vejiga neurógena, alteración del hábito intestinal, problemas ortopédicos y úlceras por presión (Bitew ZW et al, 2020).

En las últimas tres décadas, los avances en el diagnóstico por imagen prenatal y la atención neonatal han mejorado significativamente la supervivencia de los niños con espina bífida, de los cuales el 75 % alcanza la edad adulta. Los estudios indican una alta carga económica que los defectos del tubo neural representan para los sistemas de salud, la cual puede reducirse sustancialmente con medidas preventivas, como la harina fortificada con ácido fólico. La mayoría de los análisis económicos del coste de estos trastornos se han realizado en el contexto de países de altos ingresos, lo que tiende a no reflejar la carga económica que representan los defectos del tubo neural en los países de bajos y medianos ingresos (Rodríguez VB et al, 2023).

Se estima que hasta el 70% del riesgo de defectos del tubo neural es atribuible a factores genéticos, aunque estas estimaciones se realizaron hace más de 40 años, antes de la suplementación dietética con ácido fólico. Existen múltiples líneas de evidencia que respaldan el defecto del tubo neural como una enfermedad genética, pero la falta de herencia mendeliana en la mayoría de los casos sugiere que se trata de una enfermedad genéticamente compleja. La mayor parte de la evidencia proviene de estudios con gemelos, donde se observó una mayor concordancia en gemelos del mismo sexo (que incluye gemelos monocigóticos y dicigóticos) que en gemelos de sexo opuesto (1.93 frente a 1.00 por 1,000) (Lee S & Gleeson JG, 2020).

Formación del tubo neural

La neurulación es el proceso de formación del tubo neural, que se convertirá en el cerebro y la médula espinal. En los humanos, comienza en la tercera semana después de la fecundación y requiere que las capas superiores del disco germinal embrionario se eleven en pliegues y se fusionen en la línea media. El fenómeno es complejo, involucra numerosos procesos celulares y a menudo se altera, lo que resulta en defectos del tubo neural, como la anencefalia y la espina bífida. Debido a su complejidad, la mayoría de los defectos se consideran de origen multifactorial y, si bien se conoce mucho sobre los eventos celulares responsables de la neurulación, se sabe mucho menos sobre los controles moleculares (Sadler TW, 2005).

La formación del tubo neural es un proceso crucial en el desarrollo embrionario de los vertebrados. Es un proceso rápido y complejo que involucra señales genéticas, morfogenéticas, epigenéticas, mecánicas y ambientales. Durante la neurulación, múltiples procesos celulares se coordinan estrechamente en el tiempo y el espacio para convertir la placa neural plana en el tubo neural, que dará origen a los sistemas nerviosos central y periférico (Finnell RH et al, 2021).

Neurulación primaria y secundaria

En embriones de aves y mamíferos, el tubo neural se forma a través de dos fases distintas: neurulación primaria y secundaria. Durante la neurulación primaria, los extremos laterales de la placa neural se elevan y se fusionan para formar el tubo neural primario. Tras el cierre del neuroporo posterior (la última parte del tubo neural primario en fusionarse), el tubo neural secundario se desarrolla mediante la elongación y cavitación de la yema caudal. Este proceso se denomina neurulación secundaria (Saitsu H et al, 2004).

La formación del encéfalo y la médula espinal comienza con el desarrollo del tubo neural, a través del proceso embrionario de neurulación. La placa neural se origina como un engrosamiento del ectodermo de la superficie dorsal que se pliega y se fusiona en la línea media para crear el tubo neural. En los mamíferos, el cierre del tubo neural se inicia secuencialmente a diferentes niveles del eje corporal. La secuencia en el ratón ha sido estudiada con mayor intensidad, donde el cierre se inicia en el límite entre el rombencéfalo y la columna vertebral (cierre 1). La fusión se extiende bidireccionalmente hacia el rombencéfalo y a lo largo de la región espinal. Los sitios de inicio del cierre se encuentran en el límite entre el mesencéfalo y el prosencéfalo (cierre 2) y en el extremo rostral del prosencéfalo (cierre 3). La progresión de la fusión («cremallera») ocurre a lo largo de la columna vertebral, culminando en el cierre final en el neuroporo posterior, a la altura del segundo segmento sacro. Esto completa el proceso de neurulación “primaria” (por plegamiento neural) (Copp AJ & Freene ND, 2010).

La formación de la médula espinal a niveles sacros y caudales inferiores se logra mediante un proceso diferente, la neurulación «secundaria», en el cual una población celular multipotencial en la yema caudal (o eminencia caudal, derivada de la línea primitiva en la extremidad caudal) se diferencia para formar células con destino neural, que posteriormente se organizan en la parte dorsal de la yema caudal para crear un neuroepitelio que rodea una cavidad central. Este proceso, denominado «canalización», da lugar a un tubo neural sacrocaudal cuyo lumen se continúa con el lumen del tubo neural primario en sentido más rostral. El tubo neural secundario forma un modelo alrededor del cual las células esclerotomales laterales, también derivadas de la población

celular multipotencial de la yema caudal, se organizan para formar las vértebras sacras y coccígeas. El tubo neural se sustenta en la notocorda caudal y, más ventralmente, en el intestino caudal. Durante el desarrollo posterior, el tubo neural más caudal sufre degeneración por apoptosis. Los eventos de neurulación primaria y secundaria se conservan entre las especies de mamíferos, aunque existen algunas diferencias en la secuencia precisa de los eventos de cierre (Bronner ME & LeDouarin NM, 2012).

Sitios de cierre del tubo neural

En los humanos, probablemente existen cinco sitios de cierre del tubo neural. El cierre 1 se localiza en la unión de la médula espinal y el rombencéfalo (región cervical media) y este cierre se extiende bidireccionalmente. El cierre 2 se localiza en el límite entre el mesencéfalo y el prosencéfalo, y también se extiende bidireccionalmente. El cierre 3 se localiza en el extremo rostral de la placa neural, y el cierre se extiende caudalmente desde este sitio. El cierre 4 se localiza en el extremo caudal del rombencéfalo y se extiende rostralmente para encontrarse con el cierre caudal 2. El cierre 5 se localiza en el extremo más caudal del tubo neural y se extiende rostralmente para encontrarse con el cierre caudal 1 (Wang X, Yu J & Wang J, 2023).

Mecanismos de cierre en las regiones craneal y espinal

Aunque los principios de la neurulación se conservan a lo largo de la neurulación primaria, que implica la elevación y fusión de los pliegues neurales, el mecanismo detallado parece diferir notablemente según el nivel axial y la etapa de desarrollo. Por lo tanto, en la región craneal del embrión, la curvatura de los pliegues neurales durante el cierre es bastante diferente a la de la región espinal. Al elevarse inicialmente, alrededor de un punto de articulación en la línea media, los pliegues neurales adquieren una apariencia biconvexa en el mesencéfalo, con las puntas orientadas en dirección opuesta a la línea media. Posteriormente, los pliegues cambian de orientación para adoptar una forma bicóncava, en la que las puntas se aproximan en la línea media, lo que permite la fusión. La neurulación espinal contrasta con el cierre craneal al carecer de una fase biconvexa de elevación del pliegue neural (Greene ND & Copp AJ, 2009). En cambio, los

pliegues neurales espinales presentan un patrón estereotípico de flexión con puntos de articulación en dos ubicaciones: el punto de articulación medio, que recubre la notocorda y crea el surco neural en la línea media con su sección transversal en forma de V, y los puntos de articulación dorsolaterales, que crean surcos longitudinales que acercan las puntas del pliegue neural en la línea media dorsal. Se utilizan diferentes combinaciones de puntos de flexión a medida que el cierre progresa por el neuroeje espinal (Yamaguchi Y & Miura M, 2013).

Definición de espina bífida

La espina bífida es un grupo de afecciones que varían en gravedad e incluyen mielomeningocele (protrusión de la médula espinal y las meninges a través de un defecto espinal), meningocele (protrusión de las meninges a través de un defecto espinal) y espina bífida oculta (defecto espinal sin ninguna protrusión) (Barry MJ et al, 2023).

Clasificación de los fenotipos de espina bífida

Existen tres fenotipos de espina bífida abierta: meningocele, mielomeningocele y mielosquisis, según la posición de la médula espinal y su presentación como un tubo neural cerrado o una placa neural embrionaria abierta. Se define un meningocele cuando la médula espinal se encuentra dentro del canal espinal y solo la duramadre, la aracnoides y la piamadre se hernian a través de las vértebras abiertas. En los casos de mielomeningocele, el cele también contenía la médula espinal, además de las meninges (Schindelmann KH et al, 2021). La mielosquisis se caracteriza por dos características constantes: un defecto cutáneo focal "cerrado" en la línea media y un tallo fibroneural adherido a la lesión cutánea desde la médula espinal (Kim JW et al, 2020).

El disrafismo espinal cerrado está cubierto por piel intacta y se presenta con o sin una masa subcutánea. El disrafismo espinal cerrado con una masa subcutánea se debe a lipomielomeningocele o lipomeningocele. El disrafismo espinal cerrado sin masa subcutánea se subclasifica en formas simples (lipoma intradural, lipoma filar, filum terminale estrecho, ventrículo terminal persistente y seno dérmico) y formas complejas, relacionadas con defectos de la integración notocordal de la línea media y la formación

notocordal segmentaria (fístula entérica dorsal, quiste neurentérico, diastematomielia, agenesia caudal y disgenesia espinal segmentaria) (Leibovitz Z, Lerman T & Haddad L, 2022).

En la espina bífida con mielomeningocele generalmente hay una pérdida de sensibilidad dermatomal correspondiente junto con una parálisis parcial o completa del músculo esquelético. La parálisis de la vejiga o del esfínter anal se asocia con meningomielocele lumbosacro, que también puede derivar en anestesia en silla de montar. El defecto provoca incontinencia de orina y heces, parálisis de las piernas, anestesia de la piel y deformidades de las caderas, rodillas y pies. Pocos casos de meningomielocele se asocian con craneolacunia, que son regiones no osificadas en las superficies internas del cráneo. Más del 90% de los casos presentan hidrocefalia asociada debido a la coexistencia de una malformación de Arnold-Chiari. La mayoría de los pacientes requieren desviación quirúrgica del LCR para evitar complicaciones relacionadas con la presión intracraneal alta (Ravi KS et al, 2021).

Etiología de los defectos del tubo neural

Los defectos del tubo neural se originan por un fallo en el cierre del tubo neural embrionario. La causa principal es la alteración del crecimiento celular en el neuroepitelio de la placa neural y el pliegue neural. Naturalmente, un crecimiento celular rápido requiere una síntesis suficiente de ácidos nucleicos. Curiosamente, el folato está muy involucrado en la síntesis de ácidos nucleicos. El metabolismo monocarbonado del folato comprende una red de reacciones enzimáticas necesarias para la síntesis de purinas y timidilato para la síntesis de ADN (Gober J, Thomas SP & Gater DR, 2022).

Además, el sistema de escisión de la glicina (GCS), un complejo enzimático clave en el metabolismo monocarbonado del folato y muy importante para la síntesis de ADN, se expresa con gran intensidad y funciona en el neuroepitelio, lo que sugiere que estas células altamente proliferantes necesitan una síntesis suficiente de ácidos nucleicos y altas cantidades de folato. Por otro lado, una ingesta adecuada de folato es

particularmente importante para las mujeres embarazadas, cuyas necesidades de folato son entre 5 y 10 veces mayores que las de las mujeres no embarazadas. Por lo tanto, es fácil que se presenten deficiencias de folato en las células neuroepiteliales de la placa neural y el pliegue neural, lo que resulta en defectos del tubo neural (Sato K, 2020).

Factores de riesgo

Los factores que causan defectos del tubo neural son genéticos, nutricionales, ambientales o una combinación de estos. Se han identificado algunos factores de riesgo específicos, como la deficiencia de ácido fólico, el tratamiento de la madre con algunos antiepilépticos, la obesidad materna, la diabetes materna no controlada antes del embarazo, la deficiencia de vitamina B12 y ciertas anomalías genéticas (Oumer M, Tazebew A & Silamsaw M, 2021; Wakoya R & Afework M, 2023).

Tratamiento

El tratamiento neuroquirúrgico de los defectos del tubo neural incluye la reparación prenatal o posnatal del mielomeningocele, la reparación del encefalocele, la descompresión de Chiari, el tratamiento a largo plazo de la hidrocefalia asociada y la liberación de la médula anclada, y la atención multidisciplinaria coordinada para otros efectos asociados (Shlobin NA et al, 2020).

Pronóstico

Este grupo de defectos representa una forma menos grave de malformación: con mayor frecuencia, este problema puede detectarse solo en etapas posteriores de la vida, ya que los nervios y la médula espinal no se ven afectados y, por lo tanto, no suele causar discapacidades. En otros casos, pueden presentarse anomalías de la médula espinal, como hidromielia (sobredistensión del canal central), diplomalia (duplicación longitudinal de la médula espinal), diastematomielia (división longitudinal de la médula espinal) y anclaje del extremo inferior de la médula. Los síntomas neurológicos comienzan cuando

se produce el daño o la tracción de la médula (Avagliano L et al, 2019). Durante la vida intrauterina, la médula espinal crece más lentamente que la columna vertebral. La médula espinal caudal (también llamada como medular) alcanza su nivel normal solo después del nacimiento, y los síntomas pueden comenzar durante la vida extrauterina cuando la médula sufre daño. A veces, esto ocurre en la infancia; otras veces, ocurre más adelante en la vida, en caso de engrosamiento del filum terminale (aumento de la fibrosis que conduce a una pérdida progresiva de elasticidad), aumento de la actividad física, desarrollo de estenosis espinal o traumatismo lumbar. La intervención neuroquirúrgica es el tratamiento de elección en pacientes sintomáticos con deterioro neurológico (Lara L et al, 2022).

Ácido fólico y desarrollo del tubo neural

Se ha demostrado que uno de los procesos celulares involucrados en la formación normal del tubo neural en algunos vertebrados es la división celular orientada. Esta permite que el tejido neural en desarrollo adquiera masa crítica y proporciona la orientación rostrocaudal preferida, de modo que estas divisiones contribuyen a la elongación del tubo neural en desarrollo en los embriones. Además, el folato es necesario para el metabolismo de aminoácidos, la biosíntesis de neurotransmisores y la biosíntesis de fosfolípidos (Tola FS, 2024).

El ácido fólico es la molécula esencial de todos los folatos, pero no está presente en los alimentos naturales. Cabe destacar que el ácido fólico es más estable que el folato natural y, si se añade a los alimentos, no se destruye al cocinarlos ni calentarlos, como ocurre con el folato natural. El término "folato" suele incluir tanto el folato natural como el ácido fólico sintético. Recientemente, la vitamina B9 se ha utilizado para referirse a "folato" y, en ocasiones, como "fortificación con vitamina B9" cuando se refiere a la fortificación con ácido fólico, y como "suplementos de vitamina B9" cuando se refiere a los suplementos de ácido fólico (Wald NJ, 2022).

Se recomienda una dosis diaria de 400 µg de ácido fólico para la prevención de la espina bífida y la anencefalia prevenibles con ácido fólico. Por ello, desde 1998, Estados

Unidos ha implementado la fortificación obligatoria de productos de cereales enriquecidos con ácido fólico, lo cual ha demostrado ser altamente efectivo. Se ha demostrado que se evitan aproximadamente \$150 en costos de atención médica relacionados con la espina bífida por cada dólar invertido en fortificación. Además, se ha estimado el costo por muerte evitada mediante la fortificación obligatoria con ácido fólico en \$957 y el costo por año de vida ajustado por discapacidad en \$14.90 (Kancherla V et al, 2021).

Biomarcadores de folatos en el cuerpo

El cuerpo humano almacena entre 15 y 30 mg de folato en el hígado, la sangre y los tejidos corporales. El suero es el biomarcador más utilizado para medir el folato en el organismo. Los niveles séricos de folato indican una medida a corto plazo de la concentración de folato en el organismo, basándose en el nivel de la ingesta dietética reciente. Un umbral poblacional medio de folato sérico de 25.5 nmol/L (obtenido de mujeres sin anemia ni deficiencia de vitamina B12) predice un mayor riesgo de defectos del tubo neural en la población. Por otro lado, la concentración de folato en los eritrocitos proporciona una medida a largo plazo de las reservas de folato en el organismo, y se debe alcanzar un umbral poblacional de folato en los eritrocitos de 906 nmol/L para una prevención adecuada de los defectos del tubo neural. Para lograr la mayor reducción posible en la prevalencia de defectos del tubo neural, el umbral de concentración de folato en los glóbulos rojos debe ser superior a 400 ng/ml (906 nmol/l) (Kancherla V, 2023).

Absorción de ácido fólico

Las principales fuentes de folato en los mamíferos son alimentos como las verduras de hoja verde, las legumbres, los cítricos y el hígado. El folato presente en los alimentos se encuentra principalmente en forma de poliglutamatos, una forma de folato donde se unen múltiples moléculas de glutamato. Estos poliglutamatos no pueden atravesar las membranas celulares si la cadena de glutamato tiene más de tres moléculas de glutamato. En el intestino delgado humano, donde se absorbe el folato,

una enzima llamada glutamato carboxipeptidasa II (GCPII), descompone los poliglutamatos en monoglutamatos, que son moléculas de folato con un solo glutamato unido. Esta enzima se encuentra en la superficie de las células intestinales. Una vez descompuesto, el monoglutamil folato se transporta al interior de las células a través de tres vías principales (West AA, Caudill MA y Bailey LB, 2020). La primera vía implica el intercambio aniónico facilitado, donde una proteína llamada transportador de folato reducido, ayuda a transportar el folato al interior de las células. Este transportador prefiere el folato reducido, la forma activa del folato, al ácido fólico, la forma sintética. La segunda vía utiliza receptores de folato, que son proteínas en la membrana celular que captan el folato y lo introducen en la célula mediante un proceso llamado endocitosis. Estos receptores tienen una marcada preferencia por el ácido fólico. La tercera vía es la difusión pasiva, donde el folato se introduce de forma natural en las células sin necesidad de energía ni proteínas. Este proceso es más común cuando los niveles de folato son muy altos, como ocurre con suplementos o medicamentos (Puspitasari MK et al, 2025).

Metabolismo del folato

Los seres humanos generalmente dependen de fuentes externas de grupos metilo de un carbono, necesarios para los procesos celulares básicos. El término folato se utiliza para describir las formas naturales y sintéticas de la vitamina B9. Es esencial para el crecimiento celular, así como para la síntesis y metilación del ADN, y su deficiencia provoca roturas de la doble cadena del ADN, lo que desencadena la apoptosis. El folato es particularmente importante para prevenir la anemia megaloblástica debido a los altos requerimientos de folato necesarios para mantener un recuento sanguíneo adecuado. Además de la relación causal con los defectos del tubo neural, estudios epidemiológicos han demostrado que un nivel bajo de folato se asocia con enfermedades cardíacas y un mayor riesgo de la mayoría de los cánceres (West AA, Caudill MA & Bailey LB, 2020).

El folato dietético natural existe tanto en forma de monoglutamato como de poliglutamato. Para ser absorbido a través de la mucosa intestinal, el folato dietético poliglutamato debe convertirse en 5-metiltetrahidrofolato (5-MTHF), una forma monoglutamática de folato que es la forma principal captada por las células del tejido

periférico. Una vez en las células, el 5-MTHF debe poliglutamarse para ser retenido y funcionar como una coenzima de ciclo de un carbono. Para lograr esta función, la metionina sintasa (MS) convierte el 5-MTHF en tetrahidrofolato (THF). El ácido fólico sintético es una forma monoglutamática de folato que se transporta fácilmente a través del epitelio intestinal. La enzima dihidrofolato reductasa reduce el AG a dihidrofolato y THF (Crider KS et al, 2022).

Una vez formado a partir del folato dietético o del AG, el THF puede convertirse en 5,10-metilen-THF mediante la serina hidroximetiltransferasa, una reacción dependiente de la vitamina B6. De importancia para la vía de un carbono, la metilentetrahidrofolato reductasa (MTHFR) puede catalizar la conversión de 5,10-metilen-THF a 5-MTHF, que sirve como donante de carbono en la conversión de homocisteína a metionina dependiente de vB12 por MS. La metionina es un aminoácido esencial utilizado para la síntesis de proteínas y como sustrato para la S-adenosilmetionina (SAM), que es necesaria para muchas reacciones de metilación de ADN, ARN, lípidos, neurotransmisores y hormonas. Además, el 5,10-metilen-THF es un cofactor para la metilación de desoxiuridilato a timidilato, que es catalizada por la timidilato sintasa. El timidilato es un metabolito esencial necesario para la síntesis y reparación del ADN. El ciclo de un carbono del folato está estrechamente regulado por varios cofactores y metabolitos, incluidos SAM, vitamina B2, vitamina B6 y vB12 (Ledet LF et al, 2024).

Excreción de folato

El folato es una vitamina con una larga tasa de recambio y eliminación, con una vida media que puede superar los 100 días en total. El folato se excreta mínimamente en la orina y solo se excreta en las heces en una pequeña proporción a través de la bilis. La gran mayoría del folato (más del 99 %) en el tejido se encuentra en forma de poliglutamato. El catabolismo de la forma de poliglutamato implica la escisión en el enlace C9-N10, que genera p-aminobencil poliglutamato y una fracción pterina. Los p-aminobenzoil poliglutamatos se excretan en la orina como N-acetil-

aminobenzoilmoliglutamato, producto de una reacción de hidrólisis catalizada por la enzima glutamilhidrolasa lisosomal. Además, es la fracción pterina la que se excreta en las heces a través de la bilis (Ledet LF et al, 2024).

Estudios previos

En el año 2020 Alageb et al. realizó un estudio que tuvo como objetivo identificar la epidemiología y los factores de riesgo de la espina bífida en el Hospital Soba, Sudán, para ello se estudiaron 47 pacientes con espina bífida en la Unidad de Cirugía Pediátrica de Sudán entre septiembre de 2011 y enero de 2014. La incidencia de espina bífida en mujeres fue mayor que en hombres (59.6%). El 51.1% de los niños con espina bífida se diagnosticaron prenatalmente y el resto, postnatalmente. El menengiomilocele fue el tipo más común, afectando al 78.7% de los casos, mientras que el meningocele afectó al 21.3%. La mayoría de los casos se asociaron con hidrocefalia (76.6%) y encefalocele (6.4%). El 40.4% de los casos se relacionaron con la ingesta regular de ácido fólico durante el embarazo. El 19.1% de las madres tomó medicamentos, los cuales no afectaron el desarrollo del tubo neural. Los padres con consanguinidad presentaron un mayor porcentaje (51.1%) que aquellos sin consanguinidad (Alageb NAA & Satte M, 2020).

En el año 2021 Forci et al. llevó a cabo un estudio descriptivo de 5 años y medio que incluyó todos los nacimientos en el Hospital de Maternidad y Salud Reproductiva “Les Orangers” de Rabat, con notificación de casos de defectos del tubo neural, ya sean aislados o asociados a otras anomalías. Durante el período de estudio, se registraron 43,923 nacimientos, incluidos 44 casos de defectos del tubo neural, con una tasa de incidencia de 1 por 1,000 nacimientos. Se halló una frecuencia de espina bífida del 38.6%. Los factores de riesgo detectados durante este estudio incluyen consanguinidad (34%), consumo de fenogreco u otras plantas (36%), diabetes (4.5%) y medicación (2.2%). Se reportaron antecedentes familiares de malformación en el 6.8% de los casos y entre hermanos en el 4.5% (Forci K et al, 2021).

En el año 2024 Abdelmageed et al. por medio de una revisión sistemática donde de 392 publicaciones, 32 estudios cumplieron los criterios de inclusión. Los períodos de estudio abarcaron desde 1955 hasta 2020. Se incluyó a un total de 50,382 pacientes con espina bífida, de los cuales 13,209 se identificaron como hispanoamericanos (26.2%). Cinco estudios reportaron una mayor prevalencia de espina bífida al nacer por cada 10,000 nacimientos en hispanoamericanos en comparación con individuos blancos no hispanos, mientras que uno no reportó diferencias significativas (2.11 frente a 2.24). Los factores de riesgo asociados con la espina bífida incluyeron exposiciones prenatales, factores sociodemográficos y características clínicas maternas. Un menor nivel de educación, edad e ingresos maternos se asoció con un mayor riesgo de espina bífida (Abdelmageed S et al, 2024).

En el año 2023 Kidane et al. realizó un estudio transversal institucional que se llevó a cabo de junio a septiembre de 2021. Los datos se recopilaron mediante un cuestionario estructurado adaptado de la literatura previa. De 253 recién nacidos, solo 9 (3.6%) presentaron defectos del tubo neural. El más común (n=7, 77.7%) se atribuyó a la espina bífida, la región toracolumbar fue la más común donde se localizó la espina bífida (n=4, 57.4%) (Kidane M et al, 2023).

Para nuestro país, López et al. en el año 2020 en un estudio observacional, prospectivo, descriptivo, transversal reportó que en el estado de Guanajuato de 16,658 nacimientos registrados entre los años 2006 y 2010, hubo una incidencia de 140 malformaciones congénitas; 8.4 x /1000 nacimientos vivos; de los cuales se reportaron 21 malformaciones en el sistema nervioso, de las cuales la espina bífida representó el 19.05% (López NL et al, 2020).

García et al. en un análisis de series de tiempo de casos y defunciones de defectos del tubo neural en Hidalgo de 2013-2018 generadas a partir de la base de datos de la Dirección General de Vigilancia Epidemiológica de Defectos del Tubo Neural y Craneofaciales directamente por la Secretaría de Salud del Estado de Hidalgo, incluyó 187 casos con defectos del tubo neural que nacieron y residen en el Estado, durante el

periodo de estudio se reportaron 12 casos de espina bífida, lo que se corresponde con una incidencia acumulada de 3.77 (Garcia A et al, 2020).

Finalmente, Cortés et al. en el año 2022 mediante los datos de los boletines epidemiológicos de la Secretaria de Salud desde el año 2000 se encontró que la espina bífida mostró una incidencia estable desde 2004, con aproximadamente 8 casos por cada 100,000 nacimientos en 2011 y 2012. A partir de ese año, la incidencia comenzó a aumentar hasta alcanzar aproximadamente 16 casos por cada 100,000 nacimientos en 2019 (Cortés OD et al, 2022).

Fundamentación teórica

Cada año, más de 300,000 niños nacen con defectos del tubo neural. Los defectos del tubo neural son un grupo de anomalías congénitas que aún causan cientos de miles de muertes en el grupo de edad de 0 a 4 años, mientras que un número similar de niños sobrevivientes quedan discapacitados de por vida. Uno de los Objetivos de Desarrollo del Milenio iniciado por las Naciones Unidas se dedicó a reducir las tasas globales de mortalidad infantil de este grupo de edad. Desde 1990, la mortalidad infantil mundial ha estado disminuyendo en gran medida debido al enfoque en las enfermedades transmisibles, que incluyó la expansión de los programas de inmunización, la promoción de la lactancia materna y el aumento del suministro de mosquiteros en muchos países del mundo. Esta reducción de la mortalidad ha llevado a la exposición de las causas de mortalidad infantil desatendidas, incluidas las anomalías congénitas.

El factor de riesgo más conocido para el desarrollo de defectos del tubo neural es la deficiencia materna de folato, derivada de los bajos niveles de vitamina B9 (ácido fólico). Recientemente se ha demostrado que la deficiencia materna de vitamina B12 contribuye de forma independiente al riesgo de defectos del tubo neural. Otros factores de riesgo para el desarrollo de defectos del tubo neural incluyen los antecedentes familiares, el tabaquismo y la contaminación del aire en interiores causada por la calefacción con carbón y biomasa, utilizada predominantemente en países en desarrollo, el nivel socioeconómico materno, la educación, la zona de residencia y la deficiencia nutricional u obesidad materna.

Por el origen multifactorial de los defectos del tubo neural, es necesario determinar las características de los neonatos, esto con el fin de desarrollar políticas sobre los restantes factores de riesgo de defectos del tubo neural, por lo que se puede resumir el planteamiento del problema en la siguiente pregunta de investigación:

¿Cuál es el perfil epidemiológico del paciente con espina bífida nacido en el Hospital de Especialidades del Niño y La Mujer en el periodo 2012 - 2024?

Hipótesis

Hipótesis nula: La prevalencia obtenida por medio del perfil epidemiológico del paciente con espina bífida nacidos en el Hospital de especialidades del Niño y la Mujer en el periodo del 2012 – 2024 será diferente a lo reportado en la literatura ($p > 0.05$).

Hipótesis alternativa: La prevalencia obtenida por medio del perfil epidemiológico del paciente con espina bífida nacidos en el Hospital de especialidades del Niño y la Mujer en el periodo del 2012 – 2024 será similar a lo reportado en la literatura ($p < 0.05$).

Objetivos

Objetivo general

Describir el perfil epidemiológico de la espina bífida en nacidos en el Hospital de especialidades del Niño y la Mujer en el periodo del 2012 – 2024.

Objetivos específicos

- Describir las características demográficas de las madres de los pacientes con espina bífida del Hospital de especialidades del Niño y la Mujer en el periodo del 2012 – 2024.
- Describir sexo y edad de los niños con diagnóstico de espina bífida del Hospital de especialidades del Niño y la Mujer en el periodo del 2012 – 2024.
- Describir el tipo de espina bífida de los niños con diagnóstico de espina bífida del Hospital de especialidades del Niño y la Mujer en el periodo del 2012 – 2024.
- Describir la ubicación anatómica de espina bífida de los pacientes estudiados con diagnóstico de espina bífida del Hospital de especialidades del Niño y la Mujer en el periodo del 2012 – 2024.
- Describir el tratamiento en los pacientes estudiados con diagnóstico de espina bífida del Hospital de especialidades del Niño y la Mujer en el periodo del 2012 – 2024.

Material y métodos

1. Diseño y tipo de estudio

Se realizará un estudio observacional, descriptivo, retrospectivo, transversal.

2. Definición del universo

El universo de población se conformará por todos los expedientes clínicos de neonatos nacidos vivos con defectos del tubo neural.

3. Tamaño de la muestra

Dado que se va a trabajar con la población completa, la cuál se obtendrá de expedientes de pacientes con espina bífida nacidos vivos en el Hospital de especialidades del Niño y la Mujer en el periodo del 2012 - 2024, no es necesario el calculo de una muestra en especifico. Ante ello, se estudiará a toda la población con las características que se describirán en la sección de criterios de la población pero la ausencia de un calculo previo de la muestra no amerita la omisión de un tipo de muestreo. El tipo de muestreo se describirá en la sección de tipo de muestreo, pero se comenta que será un muestreo no probabilístico a conveniencia, se incluirán a las unidades de estudio de manera consecutiva y sin ceguedad.

4. Tipo de muestreo

El muestreo será no probabilístico a conveniencia, se incluirán a las unidades de estudio de manera consecutiva y sin ceguedad.

5. Definición de las unidades de observación

Expedientes de niños con diagnóstico de espina bífida nacidos en el Hospital de especialidades del Niño y la Mujer en el periodo 2012 - 2024.

6. Definición del grupo control

No Aplica en este protocolo al tratarse de un estudio epidemiológico.

7. Criterios de selección

Criterios	de	Inclusion
Expedientes clínicos de pacientes con diagnóstico confirmado de espina bífida		
Expedientes clínicos de pacientes cuyas madres presentaron esquema de suplementación con ácido fólico durante el embarazo.		

Criterios	de	Exclusión
Expedientes clínicos		incompletos
Expedientes clínicos de pacientes con espina bífida nacidos sin vida		
Expedientes clínicos de pacientes cuyas madres tuvieron control prenatal no adecuado según la guía de práctica clínica		

Criterios	de	Eliminación
No se proponen dado que se trata de un estudio transversal que no dará seguimiento.		

8. Definición de las variables y unidades de medida

Las variables que se estudiarán serán la presencia de espina bífida para incluir únicamente a pacientes con dicho padecimiento, el consumo materno de ácido fólico ya que representa el principal factor de riesgo asociado a esta patología, sexo para describir si existe alguna prevalencia respecto al sexo, edad gestacional para identificar grupos de riesgo, segmento afectado para identificar cuál segmento es el mayormente afectado,

clasificación de espina bífida para identificar por tipo de defecto de espina bífida y edad materna para describir la prevalencia de este padecimiento de acuerdo a la edad materna.

Cuadro No. 1					
Tabla de operacionalización de variables					
Nombre de la variable	Definición conceptual	Definición operacional	Tipo de variable (Escala de medición)	Unidad de medición	Indicador (Instrumento que se utilizará)
Presencia de espina bífida	Afección en la cubierta protectora de la médula espinal y los nervios raquídeos protruyen al nacimiento y forma un saco en la espalda del recién nacido	Reporte en el expediente clínico de diagnóstico de espina bífida al nacimiento	Cualitativa nominal dicotómica	Si No	Hoja de recolección de datos
Consumo materno de ácido fólico	Toma de vitamina hidrosoluble esencial para el correcto funcionamiento celular y el crecimiento de los tejidos	Reporte en el expediente clínico de suplementación materna de ácido fólico a dosis mínima de 400 ug/día	Cualitativa nominal dicotómica	Adecuado No Adecuado	Hoja de recolección de datos
Sexo	Características biológicas y fisiológicas que definen a hombres y mujeres	El asentado en el expediente clínico	Cualitativa nominal dicotómica	Femenino Masculino	Hoja de recolección de datos
Edad gestacional	Medida de la duración del embarazo, contada desde el primer día del último período menstrual de	Las semanas de gestación determinadas por el método de Capurro asentadas en el expediente clínico	Cuantitativa discreta	Semanas	Hoja de recolección de datos

	la mujer hasta la fecha actual				
Segmento afectado	Sección o parte de un órgano, tejido o estructura del cuerpo que ha sido comprometida por una enfermedad, lesión o condición médica.	El reportado en el expediente clínico	Cualitativa nominal dicotómica	Torácico Lumbar Sacro	Hoja de recolección de datos
Clasificación de espina bífida	División o separación de un conjunto de elementos, estableciendo clases, grupos o series	La clasificación reportada en el expediente clínico	Cualitativa nominal polifónica	Rasquisquisis Mielomeningo cele Meningocele Espina bífida protegida	Hoja de recolección de datos
Edad materna	Edad de la madre en el momento del nacimiento de su hijo	Años cumplidos por la madre al momento del nacimiento	Cuantitativa discreta	Años	Hoja de recolección de datos

CAPÍTULO IV. SELECCIÓN DE LAS FUENTES, MÉTODOS, TÉCNICAS Y PROCEDIMIENTOS DE RECOLECCIÓN DE LA INFORMACIÓN

El primer paso en la realización del estudio consistirá en someter a aprobación por parte del comité de ética e investigación del Hospital de especialidades del Niño y la Mujer el presente protocolo de investigación, sólo hasta obtener la aprobación para ser llevado a cabo se procederá con la consulta del expediente clínico del hospital para recabar aquellos que cumplen con las criterios de selección de la muestra; estos expedientes serán recuperados y las variables de estudio serán registradas en la hoja de recolección de datos (Anexo 1), posteriormente estas hojas de datos eran capturadas en el software estadístico SPSS de IBM en su versión 25 para llevar a cabo los análisis de datos correspondientes, una vez realizados los análisis de resultados serán sometidos a discusión para finalmente generar las conclusiones del estudio.

CAPÍTULO V. PRUEBA PILOTO

No Aplica en este protocolo al tratarse de un estudio epidemiológico

CAPÍTULO VI. DEFINICIÓN DEL PLAN DE PROCESAMIENTO Y PRESENTACIÓN DE LA INFORMACIÓN

El análisis de datos se realizará mediante el cálculo de frecuencias y porcentajes para las variables de tipo cualitativo, y para las variables de tipo cuantitativo se calcularán medidas de tendencia central y de dispersión según la distribución de la variable: para variables con distribución normal se calcularán media y desviación estándar, mientras que para variables con distribución no normal se calcularán mediana y rango intercuartílico.

Consideraciones éticas

El estudio, se diseñó en pleno apego a las normas de investigación establecidas en el Código de Nuremberg, observará los principios enunciados en la declaración de Helsinki de la Asociación Médica Mundial, adoptada por la 18ª Asamblea General, Finlandia, Junio 1964 y enmendada por la 29ª Asamblea, Tokio, Japón, Octubre 1975 y se apagará a las normas éticas propuestas en el reglamento de la Ley General de Salud

en Materia de Investigación para la Salud, que la clasifica como: “Investigación sin riesgo”, ya que contempla como unidad de población los expedientes clínicos, por lo que no se compromete la integridad física o mental de los pacientes. Dado que es un estudio retrospectivo que involucra únicamente la revisión de expedientes, no es necesario la elaboración o firma de un consentimiento informado, sin embargo, se solicitó al hospital la autorización de excepción de carta de consentimiento informado.

Esta investigación, en todas sus etapas, estará basada en los principios éticos del Informe Belmont de 1979, ya que se basa en mantener el respeto a su autonomía, confidencialidad y beneficencia, donde se asegura que durante el proceso de la investigación se evitará el daño, y se buscará intencionadamente un máximo beneficio y se procurará justicia bajo igualdad y sus necesidades individuales.

La base de datos que concentrará la información personal de los pacientes, así como su información de contacto, existirá en una única copia resguardada por los investigadores y será manejada con estricta confidencialidad.

Se mantendrá la confidencialidad de datos haciendo uso exclusivo de los datos de interés para el estudio y evitando utilizar datos sensibles y personales de los pacientes y sus familiares, los pacientes serán identificados dentro del estudio únicamente por códigos numéricos.

VII. Resultados

De los resultados analizados, se encontró que antes del embarazo hubo un 16% de consumo de ácido fólico, un 28% al primer mes, más del 17% en el segundo, pero que este se reducía a partir de los tres meses. A partir de este mes se redujo hasta menos del 12%, continuando con un 6.1% después del cuarto mes, con menos del 0.7% al quinto mes y menos del 13%, siendo 12.8% exactos, no consumió ácido fólico en el embarazo (Figura No. 1). Del total de casos fueron 444 pacientes estudiados.

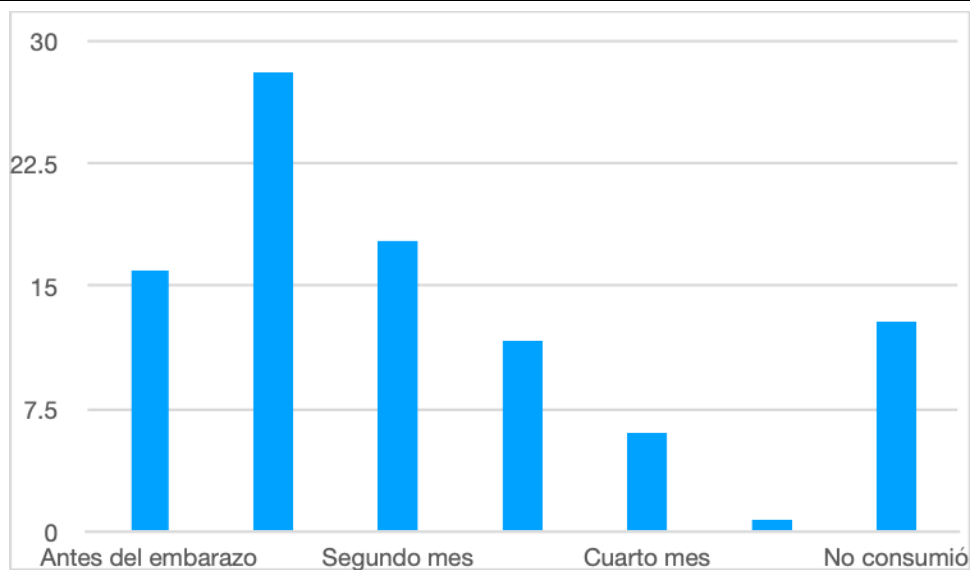


Figura No.1
Consumo de ácido fólico durante diferentes etapas

Por otro lado, al analizar los datos de presencia de mielomeningocele se encontró que fue uno de los defectos de tener más probabilidad de aparecer, siendo un 76.4% de prevalencia la que tuvo, seguido de la espina bífida con un 19.8%, un 7.9% raquisquisis y un 3.8% de meningocele (Figura No.2).

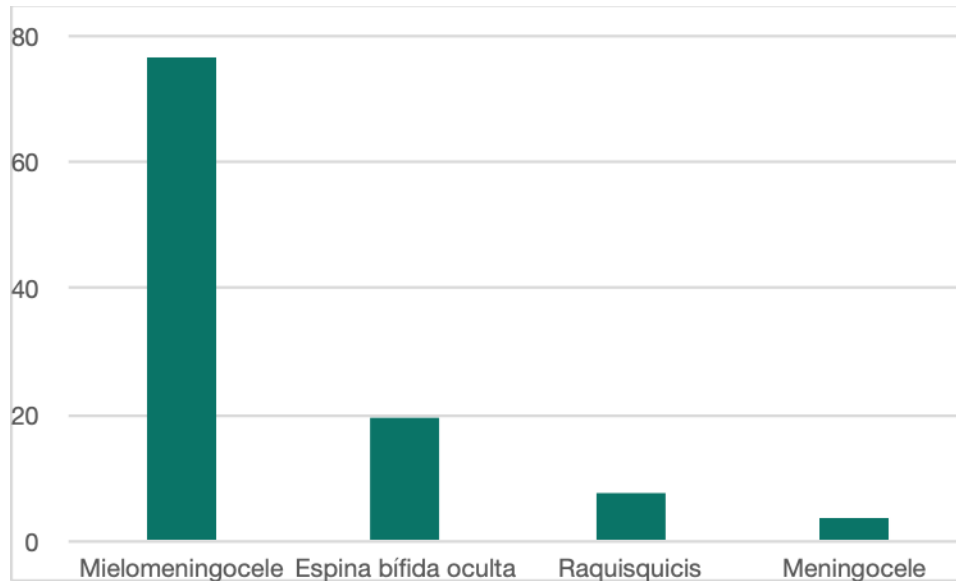


Figura No.2
Prevalencia de patologías neurológicas

Por otro lado, el segmento más afectado fue el lumbar, con una prevalencia del 48.3%, seguido de la zona lumbosacra en un 42.2%, zona torácica y torcolumbar representan el 2.9%, mientras que el resto de las zonas representan menos del 1% (Figura No. 3). Al momento de obtener el valor de riesgo relativo, se encontró un valor de 6.1, con un valor de p menor al 0.46, lo que quiere decir es que la posibilidad de tener un defecto lumbar o lumbosacro es 6 veces más alto que en cualquier otro segmento.

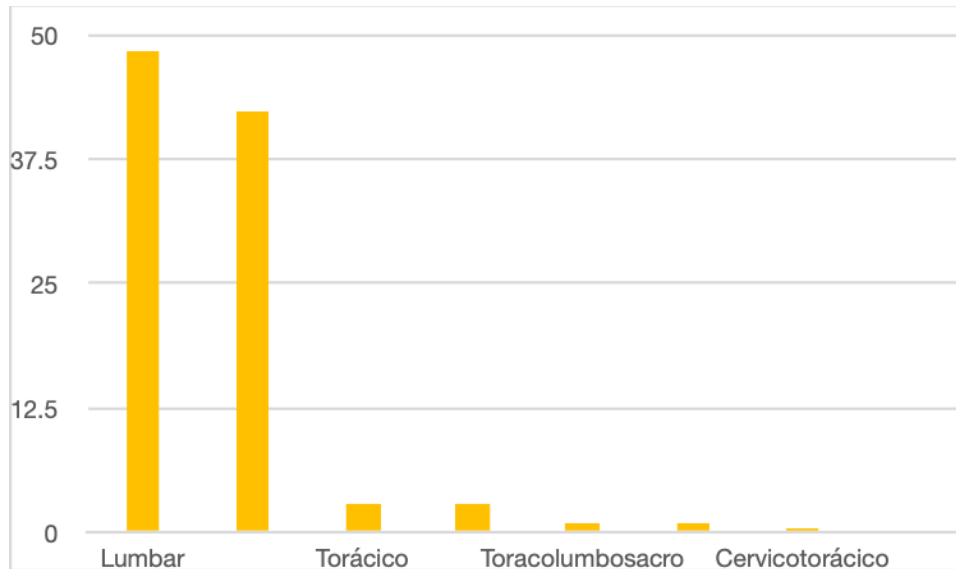


Figura No.3
Prevalencia de zonas afectadas

En otra situación, menos del 50% fueron pacientes masculinos, mientras que el 50.1% eran pacientes femeninos. La edad materna, al sacarse en porcentaje, demostró que el rango más prevalente fue de entre 25 a los 29 años, seguido de los 30 a los 34 años con un 26.5% y de 19 a 24 años en tercer lugar con edades entre los 19 y 24 años. Por otro lado, las edades menos frecuentes fueron de 25 años o más con un 12.3% y menos de 18 años con un 4.5% (Figura No. 4).

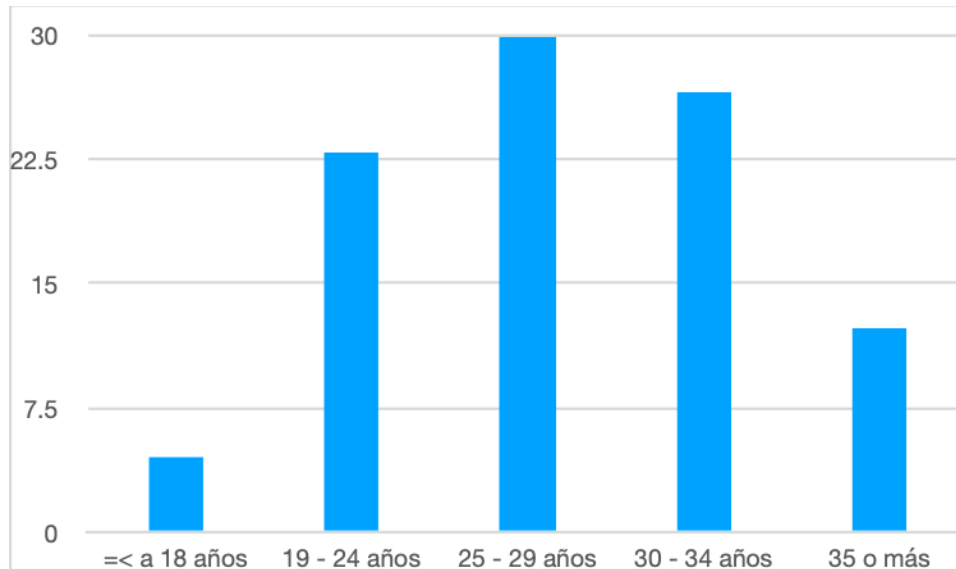


Figura No.4
Distribución de las edades maternas

Con respecto a la edad gestacional, el promedio de edad fue de 37 años, con extremos entre las 24 semanas a las 41 semanas como rangos. La cantidad de pacientes pretérminos representaban el 23.4%, mientras que de edad a término eran del 76.6%. Sin embargo, al momento de identificar la presencia de procedimientos quirúrgicos, se identificó que casi el 60% de los procedimientos fueron posnatales y menos del 32% fueron prenatales, siendo un poco más frecuente los procesos de desanclaje (Figura No. 5).

La cirugía pre natal prevaleció sobre la postnatal, significando que se operan cada vez más de forma pre natal que post natal. Igualmente, se encontró que, sin importar el tipo de defecto la mayoría de las lesiones se va a desarrollar en la región lumbar o lumbosacra-

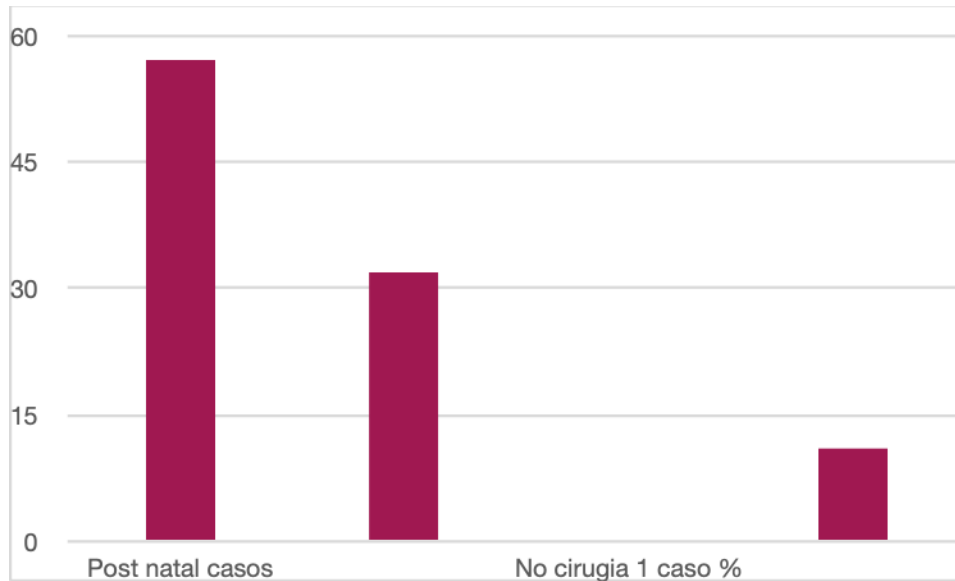


Figura No.5
Distribución de las cirugías

Con respecto a los antecedentes de los pacientes, solo 9% de los padres se habían divorciado. Y de acuerdo con datos como la discapacidad, casi 40% de los pacientes no caminan, mientras que 52% necesitan asistencia como ortesis, andadera y bastón, y 8.5% caminan libres (Figura No. 6). Esta última evaluación se hizo a los 36 meses.

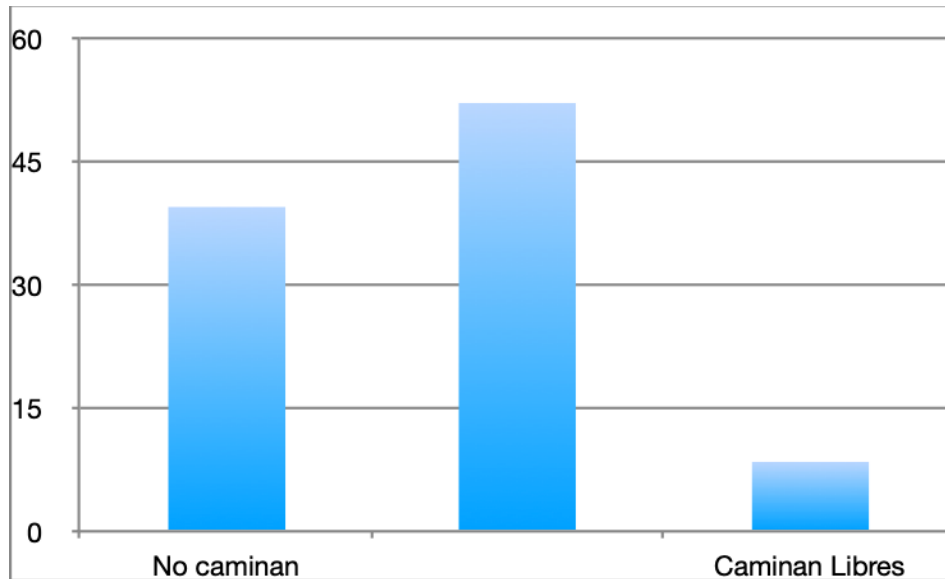


Figura No.6
Características de los pacientes con respecto a la deambulacióm

De los operados de forma extrauterina se encontró que el 4.9% caminan libres, 43% caminan con asistencia y el 52% no caminan. (Figura No. 7) Por otro lado, de los operados pre natal, se encontró que el 11.4% caminan libres, 65.5% caminan con asistencia y 22.9% no camina.

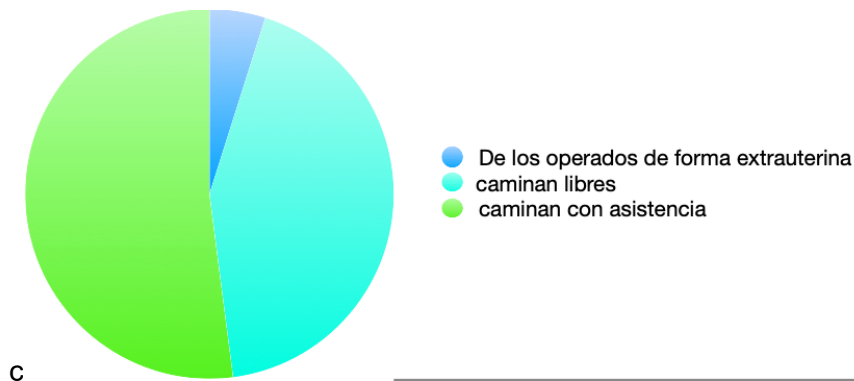


Figura No.7
Características de los pacientes operados de manera extrauterina

Con respecto a la espina bífida oculta, todos los pacientes son operados de tipo post-natales con las características de 22.7% que caminan libres, 75% caminan con asistencia y 2% no caminan (Figura No. 8).

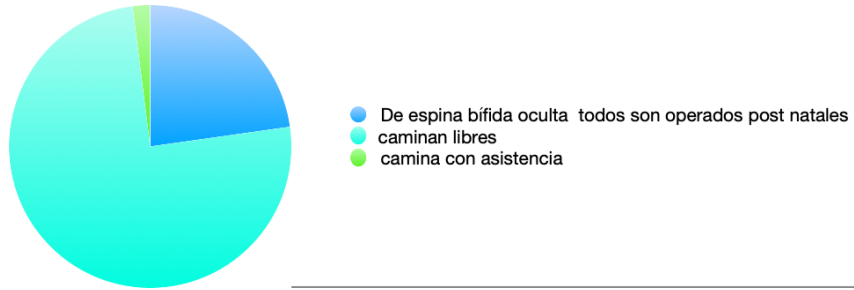


Figura No.8
Características de los pacientes operados postoperados con espina bifida

Finalmente, con respecto a la cirugía postanal, se encontró que 36% controlaban esfínter anal, mientras que menos del 20% presentan control de esfínter vesical (Gráfica No. 9). Por otro lado, con respecto a la cirugía postanal, menos del 30% presentaban el control de esfínter anal, y más del 20% tenían el control en zona vesical (Gráfica No. 10). A quienes le va mejor en control de esfínteres es a los pacientes con espina bífida oculta; igualmente, hay una tendencia a que tienen menos deterioro neurológico en esfínter anal en pacientes con espina bífida oculta, pero el resultado de este análisis no fue significativo ($p = .630$).

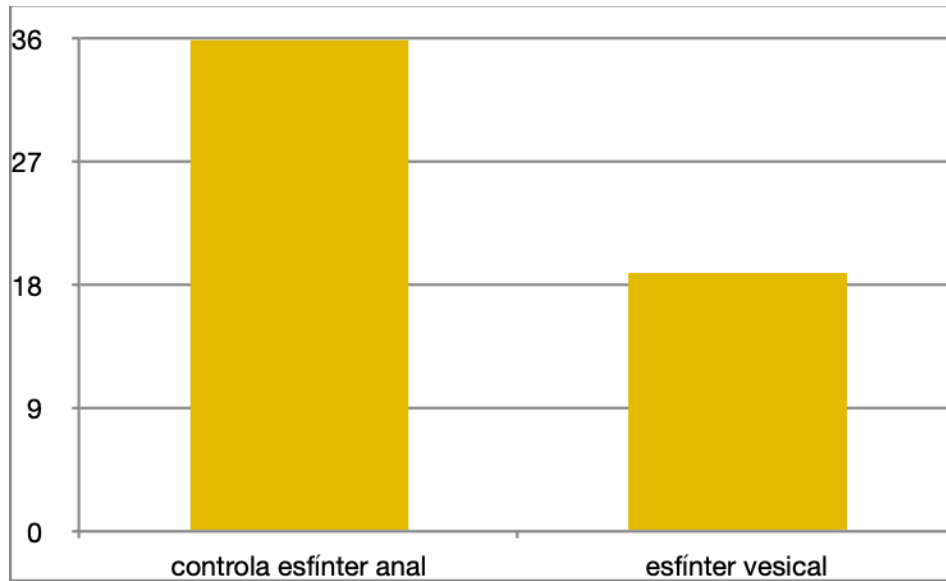


Figura No.9
Características de los pacientes con cirugía posnatal

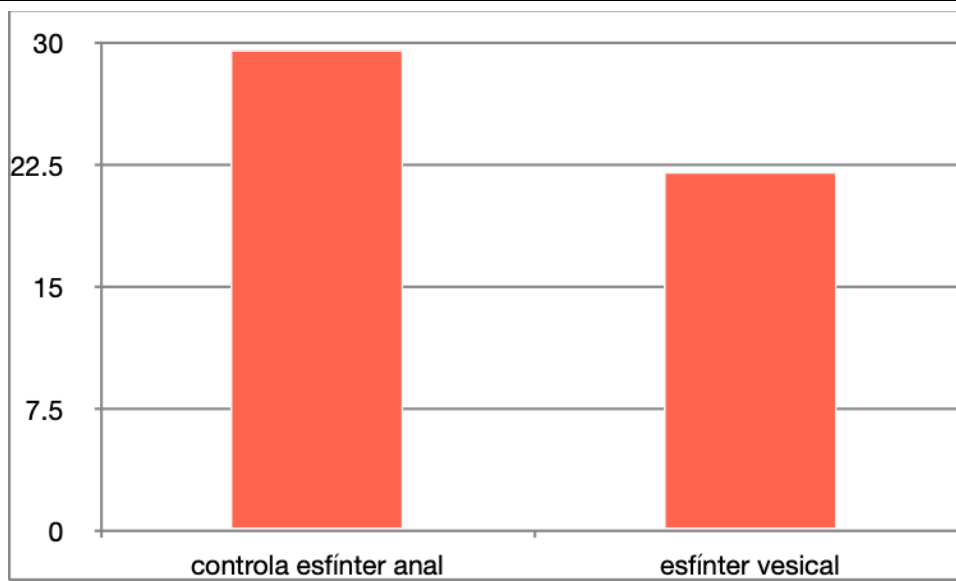


Figura No.10
Características de los pacientes con cirugía prenatal

Discusión

Los defectos del tubo neural son un grupo de anomalías congénitas que comprenden aproximadamente 300,000 niños nacidos vivos por año. Representa una enfermedad con una alta tasa de morbilidad, con consecuencias graves tanto orgánicas como psicosociales. En el presente estudio se determinó el perfil epidemiológico de pacientes nacidos con espina bífida en el Hospital de Especialidades del Niño y la Mujer de Querétaro durante el periodo del 2012 al 2024.

En relación al sexo se encontró en el presente estudio que el 47.4% fueron del sexo masculino, 50.1% del sexo femenino y un 2.5% de sexo indeterminado, lo cual difiere con la literatura a nivel nacional en donde se establecen como características bien conocidas la diferencia de la prevalencia entre sexos, siendo más común la espina bífida en el sexo masculino (Instituto Mexicano del Seguro Social & Secretaría de Salud, 2013).

La edad gestacional al nacimiento más frecuente en nuestro estudio fue a las 37 semanas de gestación, encontrándose la mayoría de los casos en edad gestacional a término (37 semanas a 41 semanas de gestación) con un 76.6% de los casos y un 23.4% prematuros (36 o menos semanas de gestación) con ningún caso de edad gestacional clasificada como postérmino (>42 semanas de gestación) lo cual coincide con la literatura internacional en donde se documenta la mayor prevalencia de nacidos vivos con defectos de espina bífida a término, tanto por parto como por cesárea programada (Leslie A. et al, 2017).

La edad materna tuvo como media los 28 años, encontrándose la mayor cantidad de embarazadas entre los 25 a 29 años de edad, representado un 29.9% de los casos. El número de casos en mujeres embarazadas menores de 19 años fue de 4.5% y mayores de 35 años un 12.3%, representando en conjunto un 16.8% del total de casos, lo cual difiere con la literatura en donde se reporta según un meta-análisis de 33 estudios por

Vieria y Taucher una mayor prevalencia de espina bífida en madres menores de 19 años y mayores de 40 años (Vieira & Taucher, 2005).

En cuanto al consumo de ácido fólico, está bien establecido dentro de la literatura el importante factor protector que confiere el consumo de ácido fólico antes o iniciando la gestación para prevenir defectos del tubo neural, pudiendo reducir hasta un 70% el riesgo si la madre lo consume en tiempo y cantidad suficiente. (Instituto Mexicano del Seguro Social & Secretaría de Salud, 2013). En el presente estudio se encontró que de los 444 casos, 87.2% sí consumió ácido fólico; 16% iniciando de forma prenatal, 28% iniciando el primer mes, 17.8% iniciando el segundo mes, 11.7% iniciando el tercer mes, 6.1% iniciando el cuarto mes y 0.7% iniciando el quinto mes, dejando así un total de 12.8% de embarazadas sin consumo de ácido fólico prenatal ni durante la gestación. Es importante destacar el gran porcentaje de consumo de ácido fólico y su relación con la prevalencia de espina bífida ya que si bien el consumo representa un factor protector importante esta patología se considera de etiología multifactorial, siendo los factores genéticos, ambientales y nutricionales los más destacados, en relación a los factores genéticos, se ha descrito en la literatura la identificación en la población mexicana de una mayor prevalencia de la variante del gen de la MTHFR, el C677T, lo cual podría explicar la alta frecuencia de defectos del tubo neural observada en nuestro país a pesar del consumo de ácido fólico y ser considerada como un factor de riesgo específico para la población mexicana. (Valdés-Hernández J. 2010)

El tipo de defecto de espina bífida más común que encontramos en nuestro estudio fue el mielomeningocele con una prevalencia del 76.4% seguida de espina bífida oculta en un 19.4%, raquisquisis en un 7.9% y meningocele en un 3.8%. Esto similar a lo reportado en la literatura en donde la mayor prevalencia es el mielomeningocele, pero con un mayor porcentaje de defectos de espina bífida oculta con un 19.4% en relación a estudios nacionales en donde se establece un aproximado del 10% de todos los defectos de espina bífida (Gobierno de México, 2013).

En cuanto al segmento medular más afectado encontramos que la mayor parte se dio a nivel lumbar con una prevalencia de 48.3% a nivel lumbar, 42.2% a nivel lumbosacro,

2.9% a nivel torácico, 2.9% a nivel toracolumbar, 0.9% a nivel toracolumbosacro y 0.9% a nivel sacro, lo cual coincide con lo reportado en la literatura internacional como el estudio realizado en Japón por Takahashi et al en 2019 en donde reportaron que el segmento mayormente afectado es el lumbar y en la literatura nacional en donde Medina Salas et al en 2001 reportaron que el segmento más frecuentemente afectado en pacientes de diferentes estados de la Republica Mexicana fue la dorsolumbar seguido de la lumbosacra y lumbar aislada (Takahashi et al, 2019; Medina Salas et al, 2001).

Conclusiones

El presente estudio permitió caracterizar el perfil epidemiológico de la espina bífida en un hospital de referencia, evidenciando que el mielomeningocele constituye la forma más prevalente y que la localización lumbar y lumbosacra son las más frecuentemente afectadas, en concordancia con la literatura internacional.

A pesar de que una alta proporción de madres reportó consumo de ácido fólico, este no siempre se inició en el periodo crítico de la neurulación, lo cual limita su efecto protector. Esto refuerza la naturaleza multifactorial de los defectos del tubo neural, donde intervienen factores genéticos, ambientales y nutricionales.

Finalmente, los hallazgos funcionales sugieren que la intervención prenatal podría asociarse con mejores resultados en la deambulación y funcionalidad, lo que resalta la importancia de un diagnóstico temprano y manejo oportuno en estos pacientes.

Propuestas

Se recomienda fortalecer las estrategias de salud pública orientadas a la suplementación preconcepcional con ácido fólico, así como implementar programas de educación dirigidos a mujeres en edad reproductiva. Asimismo, es necesario promover el diagnóstico prenatal oportuno y el acceso a intervenciones especializadas, además de fomentar futuras investigaciones que integren factores genéticos y ambientales para una mejor comprensión de la enfermedad.

Bibliografía

- Ssentongo, P., Heilbrunn, E. S., Ssentongo, A. E., Ssenyonga, L. V., & Lekoubou, A. (2022). Birth prevalence of neural tube defects in eastern Africa: a systematic review and meta-analysis. *BMC neurology*, 22(1), 202.
- Bitew, Z. W., Worku, T., Alebel, A., & Alemu, A. (2020). Magnitude and associated factors of neural tube defects in Ethiopia: a systematic review and meta-analysis. *Global pediatric health*, 7, 2333794X20939423.
- Rodrigues, V. B., Silva, E. N. D., Dos Santos, A. M., & Santos, L. M. P. (2023). Prevented cases of neural tube defects and cost savings after folic acid fortification of flour in Brazil. *PloS one*, 18(2), e0281077.
- Lee, S., & Gleeson, J. G. (2020). Closing in on mechanisms of open neural tube defects. *Trends in neurosciences*, 43(7), 519-532.
- Sadler, T. W. (2005, May). Embryology of neural tube development. In *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics* (Vol. 135, No. 1, pp. 2-8). Hoboken: Wiley Subscription Services, Inc., A Wiley Company.
- Finnell, R. H., Caiaffa, C. D., Kim, S. E., Lei, Y., Steele, J., Cao, X., ... & Wlodarczyk, B. J. (2021). Gene environment interactions in the etiology of neural tube defects. *Frontiers in Genetics*, 12, 659612.
- Saitsu, H., Yamada, S., Uwabe, C., Ishibashi, M., & Shiota, K. (2004). Development of the posterior neural tube in human embryos. *Anatomy and embryology*, 209(2), 107-117.
- Copp, A. J., & Greene, N. D. (2010). Genetics and development of neural tube defects. *The Journal of Pathology: A Journal of the Pathological Society of Great Britain and Ireland*, 220(2), 217-230.
- Bronner, M. E., & LeDouarin, N. M. (2012). Development and evolution of the neural crest: an overview. *Developmental biology*, 366(1), 2-9.
- Wang, X., Yu, J., & Wang, J. (2023). Neural tube defects and folate deficiency: is DNA repair defective?. *International journal of molecular sciences*, 24(3), 2220.

- Greene, N. D., & Copp, A. J. (2009). Development of the vertebrate central nervous system: formation of the neural tube. *Prenatal Diagnosis: Published in Affiliation with the International Society for Prenatal Diagnosis*, 29(4), 303-311.
- Yamaguchi, Y., & Miura, M. (2013). How to form and close the brain: insight into the mechanism of cranial neural tube closure in mammals. *Cellular and molecular life sciences*, 70(17), 3171-3186.
- Barry, M. J., Nicholson, W. K., Silverstein, M., Chelmow, D., Coker, T. R., Davis, E. M., ... & US Preventive Services Task Force. (2023). Folic acid supplementation to prevent neural tube defects: US Preventive Services Task Force reaffirmation recommendation statement. *Jama*, 330(5), 454-459.
- Schindelmann, K. H., Paschereit, F., Steege, A., Stoltenburg-Didinger, G., & Kaindl, A. M. (2021). Systematic classification of spina bifida. *Journal of Neuropathology & Experimental Neurology*, 80(4), 294-305.
- Kim, J. W., Wang, K. C., Chong, S., Kim, S. K., & Lee, J. Y. (2020). Limited dorsal myeloschisis: reconsideration of its embryological origin. *Neurosurgery*, 86(1), 93-100.
- Leibovitz, Z., Lerman-Sagie, T., & Haddad, L. (2022). Fetal brain development: regulating processes and related malformations. *Life*, 12(6), 809.
- Ravi, K. S., Hassan, S. B., Pasi, R., Mittra, S., & Kumar, R. (2021). Neural tube defects: Different types and brief review of neurulation process and its clinical implication. *Journal of Family Medicine and Primary Care*, 10(12), 4383-4390.
- Gober, J., Thomas, S. P., & Gater, D. R. (2022). Pediatric spina bifida and spinal cord injury. *Journal of personalized medicine*, 12(6), 985.
- Sato, K. (2020). Why is folate effective in preventing neural tube closure defects?. *Medical hypotheses*, 134, 109429.
- Oumer, M., Tazebew, A., & Silamsaw, M. (2021). Birth prevalence of neural tube defects and associated risk factors in Africa: a systematic review and meta-analysis. *BMC pediatrics*, 21(1), 190.
- Wakoya, R., & Afework, M. (2023). Burden of Neural Tube Defects and Their Associated Factors in Africa: A Systematic Review and Meta-Analysis. *International Journal of Pediatrics*, 2023(1), 9635827.

- Shlobin, N. A., LoPresti, M. A., Du, R. Y., & Lam, S. (2020). Folate fortification and supplementation in prevention of folate-sensitive neural tube defects: a systematic review of policy. *Journal of Neurosurgery: Pediatrics*, 27(3), 294-310.
- Avagliano, L., Massa, V., George, T. M., Qureshy, S., Bulfamante, G. P., & Finnell, R. H. (2019). Overview on neural tube defects: From development to physical characteristics. *Birth defects research*, 111(19), 1455-1467.
- Lara-Ávila, L., Martínez-Rodríguez, M., Villalobos-Gómez, R., Gámez-Varela, A., Aguilar-Avidales, K., López-Briones, H., ... & Cruz-Martínez, R. (2022). Espina bífida abierta. Diagnóstico, pronóstico y opciones de corrección intrauterina por cirugía fetal abierta y fetoscópica. *Ginecología y obstetricia de México*, 90(1), 73-83.
- Tola, F. S. (2024). The concept of folic acid supplementation and its role in prevention of neural tube defect among pregnant women: PRISMA. *Medicine*, 103(19), e38154.
- Wald, N. J. (2022). Folic acid and neural tube defects: discovery, debate and the need for policy change. *Journal of medical screening*, 29(3), 138-146.
- Kancherla, V., Wagh, K., Pachón, H., & Oakley Jr, G. P. (2021). A 2019 global update on folic acid-preventable spina bifida and anencephaly. *Birth defects research*, 113(1), 77-89.
- Kancherla, V. (2023). Neural tube defects: a review of global prevalence, causes, and primary prevention. *Child's Nervous System*, 39(7), 1703-1710.
- West, A. A., Caudill, M. A., & Bailey, L. B. (2020). Folate. In *Present knowledge in nutrition* (pp. 239-255). Academic Press.
- Puspitasari, M. K., Irianti, S., Pramartirta, A. Y., Wirawan, W., Islamy, N., Maelissa, M. M., & Lumentut, A. M. (2025). Folate Metabolism and Its Implications in Pregnancy. *Journal La Medihealthico*, 6(2), 285-298.
- Cridler, K. S., Qi, Y. P., Yeung, L. F., Mai, C. T., Head Zauche, L., Wang, A., ... & Williams, J. L. (2022). Folic acid and the prevention of birth defects: 30 years of opportunity and controversies. *Annual review of nutrition*, 42(1), 423-452.
- Ledet III, L. F., Plaisance, C. J., Daniel, C. P., Wagner, M. J., Alvarez, I., Burroughs, C. R., ... & Plaisance, C. (2024). Spina bifida prevention: a narrative review of folic acid supplements for childbearing age women. *Cureus*, 16(1).

- Alageb, N. A., & Satte, M. (2020). Epidemiology and risk factors of spina bifida in Sudan. *Journal of Global Biosciences*, 9(6), 7528-35
- Forci, K., Bouaiti, E. A., Alami, M. H., Mdaghri Alaoui, A., & Thimou Izgua, A. (2021). Incidence of neural tube defects and their risk factors within a cohort of Moroccan newborn infants. *BMC pediatrics*, 21(1), 124.
- Abdelmageed, S., Votoupal, M., Lam, S. K., & Garcia, R. M. (2024). Epidemiology and morbidity of spina bifida in Hispanic Americans: a systematic review. *BMJ Public Health*, 2(1).
- Kidane, M., Sime, Y., Gashaw, A., & Chane, G. (2023). Neural tube defects among new Borns: a cross-sectional study. *Frontiers in Pediatrics*, 11, 1191556.
- López-Tamanaja, N. L., Reyes-Berlanga, M., Ríos-Ibarra, L. P., Gómez-Díaz, G. B., Reyes-Hernández, M. U., Santamaría-Arza, C., ... & Cuevas-López, L. L. (2020). Incidencia de malformaciones congénitas en un Hospital General de Zona, de Irapuato Guanajuato, México. *Salud Jalisco*, 7(1), 32-37.
- García Camacho, A., Martínez Campos, J. F., Bernal Vázquez, E., Ruvalcaba Ledezma, J. C., & Muñoz Pérez, V. M. (2020). Tendencia de los Defectos de Tubo Neural en el Estado de Hidalgo México del 2013-2018. *Journal of Negative and No Positive Results*, 5(11), 1444-1465.
- Cortés-Enríquez, O. D., López-Serna, N., Hernández-Gallegos, A., Yáñez-Caballero, M. T., Ibarra-Llamas, D. A., Zamarrón-Segura, I. A., ... & Ortiz-Ríos, A. M. (2022). Panorama de las anomalías congénitas de interés epidemiológico en México. *Perinatología y reproducción humana*, 36(1), 16-20.

Anexos

I. Instrumentos de Recolección de la Información

Hoja de recolección de datos

Folio interno: Agregar el número de expediente/folio a analizar

Edad Materna: Agregar el número de años cumplidos por la madre

Edad Gestacional: Agregar las semanas de gestación determinadas por el método Capurro asentadas en el expediente

Sexo: Agregar Masculino ó Femenino según lo asentado en el expediente

Consumo materno de ácido fólico: Asentar si fue Adecuado ó No Adecuado según reporte en el expediente clínico de suplementación materna a dosis mínima de 400 ug/día

Segmento afectado: Asentar la sección comprometida según si fue; Torácico, Lumbar o Sacro

Clasificación de espina bífida: Asentar según el tipo de división de elementos en Raquisquisis, Mielomeningocele, Meningocele, Espina Bífida Protegida.