

Defectos de nacimiento frente a anomalías cromosómicas: ¿cuál es la diferencia?

Sara se puso en contacto con nosotros a través del servicio de chat de MotherToBaby después de ser remitida por su obstetra/ginecólogo, quien le dijo que el Paxil (marca del medicamento paroxetina) que estaba tomando podría causar un defecto cardíaco. Tenía 14 semanas de embarazo y quería saber más, pero estaba confundida porque todos los resultados de sus pruebas genéticas habían resultado normales. Ella preguntó: “¿Cómo podría mi bebé tener un defecto cardíaco si mi prueba prenatal no invasiva (NIPT) fue negativa?”

Durante el embarazo, se realizan muchas pruebas para comprobar la salud y el desarrollo de su bebé. Puede ser difícil estar al tanto de lo que todas buscan y por qué son importantes. Para comprender estas pruebas, puede ser útil conocer las diferencias entre un defecto de nacimiento y una anomalía cromosómica y lo que cada uno significa para la salud de su bebé.

Todos los embarazos tienen un riesgo previo de defectos de nacimiento del 3 al 5%, pero ciertas exposiciones pueden aumentar el riesgo de defectos de nacimiento por encima de este estimado básico. La mayoría de los defectos de nacimiento ocurren durante el primer trimestre mientras el **bebé crece y se desarrolla**. Es posible que una determinada parte del cuerpo (como el corazón, el cerebro o las extremidades) no se desarrolle correctamente y que el cuerpo del bebé se vea o funcione de manera diferente a lo que debería. Es posible que haya oído hablar de un bebé que nace con un agujero en el corazón o con algo llamado labio hendido. Estos son dos ejemplos de defectos de nacimiento que pueden ocurrir durante el embarazo. Los defectos de nacimiento pueden variar de leves a graves, y la salud del bebé dependerá de dónde se produzca el defecto de nacimiento y de la gravedad del problema.

Ciertas pruebas realizadas durante el embarazo pueden observar a su bebé para ver si hay defectos de nacimiento. Por ejemplo, la mayoría de las personas embarazadas se someterán a una exploración de anatomía entre las semanas 18 y 22, donde el proveedor de atención médica observará al bebé mediante un ultrasonido. La mayoría de las personas saben que este es el momento en el que pueden conocer el sexo del bebé, pero el ultrasonido también examinará detalladamente los órganos y partes del cuerpo del bebé, incluidos el corazón, el cerebro, la cara y el estómago, para detectar defectos de nacimiento. Si bien se trata de una prueba de detección importante, no es perfecta y es posible que defectos menores pasen desapercibidos hasta el nacimiento.

Las anomalías cromosómicas son cambios en el ADN del bebé que ocurren en el momento de la concepción. La mejor manera de entender el ADN es pensar en él como un libro de recetas que contiene todas las recetas para el crecimiento y desarrollo de diferentes partes del cuerpo. Si una receta en particular requiere una barra de mantequilla, pero el libro impreso dice accidentalmente dos barras de mantequilla, la receta resultará diferente. De la misma manera, a veces las personas tienen cantidades adicionales o faltantes de ADN que pueden provocar cambios en el desarrollo. Por ejemplo, las personas que tienen una anomalía cromosómica conocida como síndrome de Down tienen tres copias de su cromosoma 21 en lugar de sólo dos. Esta cantidad extra de ADN es lo que causa las diferencias de desarrollo en las personas con síndrome de Down.

Durante su embarazo, su proveedor de atención médica puede sugerirle que se reúna con un asesor genético para que le realice la prueba prenatal no invasiva, o NIPT. Esta prueba se puede realizar tan pronto como a las 10 semanas. Durante el embarazo, algo del ADN del bebé ingresa al torrente sanguíneo de la persona embarazada. A través de tomar una pequeña muestra de sangre de la madre, un laboratorio puede observar el ADN del bebé y determinar si tiene ciertas anomalías cromosómicas, como el síndrome de Down. Cuando se reúna con un asesor genético, repasará todos los pros y las contras de esta prueba, así como sus antecedentes familiares, y se reunirá nuevamente con usted para revisar los resultados.

De vuelta en el servicio de chat en vivo, Sara preguntó: “Entonces, debido a que mis resultados NIPT fueron normales, es poco probable que el bebé tenga una anomalía cromosómica. Sin embargo, aún podría haber ocurrido un defecto de nacimiento en el primer trimestre, y necesito esperar hasta mi escaneo de anatomía para obtener esos resultados, ¿verdad? Eso es exactamente correcto, respondí. Luego continué explicándole que, aunque en algunos estudios se ha demostrado que el Paxil (paroxetina) aumenta el riesgo de defectos cardíacos, otros estudios no sugieren ningún riesgo, por lo que la probabilidad general de que el bebé se vea afectado es baja.

Cuando terminamos nuestro chat, Sara compartió que se sentía mucho más informada sobre la diferencia entre un defecto de nacimiento y una anomalía cromosómica. Pudo dar un suspiro de alivio porque sus resultados NIPT fueron normales, lo que indica un riesgo bajo de condiciones como el síndrome de Down. También se sintió mucho más segura al someterse a su exploración de anatomía en unas pocas semanas sabiendo que esta prueba, aunque no es perfecta, sería la mejor manera de identificar defectos de nacimiento antes de que nazca su bebé.

Si usted tiene alguna pregunta sobre los defectos de nacimiento o exposiciones durante el embarazo, hable con un especialista de MotherToBaby por teléfono, mensaje de texto, chat en vivo o correo electrónico. Si tiene alguna pregunta sobre las pruebas genéticas durante el embarazo o para encontrar un asesor genético en su área, visite el sitio web de la Sociedad Nacional de Asesores Genéticos para buscar un asesor genético (este sitio está disponible solo en inglés): <https://findageneticcounselor.nsgc.org/>

¿Preguntas? Llame al 866.626.6847 | Texto 855.999.3525 | Correo electrónico o chat en MotherToBaby.org .

Descargo de responsabilidad: las hojas informativas de MotherToBaby están destinadas a fines de información general y no deben reemplazar los consejos de su proveedor de atención médica. MotherToBaby es un servicio de la Organización sin fines de lucro de Especialistas en Información de Teratología (OTIS). Copyright de OTIS, 31 de octubre de 2023.