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

Sara se comunicó con nosotros por recomendación de su ginecólogo/obstetra para hablar sobre la paroxetina que toma para su depresión. Sara quería saber si tomar paroxetina puede aumentar la probabilidad de tener un bebé con un defecto cardíaco. Estaba confundida porque su resultado de cribado genético fue normal. Preguntó: "¿Es posible que mi bebé tenga un defecto cardíaco si mi prueba prenatal no invasiva (NIPT) fue negativa?"

Existen muchas pruebas que pueden verificar el desarrollo de su bebé durante el embarazo. Puede ser difícil recordar qué busca cada una. Conocer las diferencias entre un defecto de nacimiento y una condición cromosómica puede ayudarle a comprender estas pruebas.

¿Qué son los defectos de nacimiento y cómo se detectan?

De todos los bebés que nacen cada año, aproximadamente 3 de cada 100 (3%) tendrán un defecto de nacimiento. Ciertas exposiciones, como medicamentos, pueden aumentar la probabilidad de defectos de nacimiento. La mayoría de los defectos de nacimiento ocurren durante el primer trimestre cuando los órganos (partes del cuerpo) del bebé están en desarrollo. Es posible que cierto órgano tenga un aspecto o funcionamiento diferente. Quizás haya escuchado sobre bebés que nacen con un orificio en el corazón. Este es un defecto de nacimiento común. Los ultrasonidos durante el embarazo pueden detectar defectos de nacimiento. Lea más sobre los ultrasonidos a través de nuestro blog aquí. La mayoría de las mujeres tendrán un ultrasonido anatómico entre las semanas 18 y 22 del embarazo. Puede conocer esta etapa como el momento en que puede saber el sexo del bebé. El objetivo de este ultrasonido es examinar en detalle los órganos del bebé para detectar defectos de nacimiento. También verificará el crecimiento del bebé. Si bien es una prueba de cribado importante, no es perfecta. Un ultrasonido anatómico normal no descarta que el bebé tenga un defecto de nacimiento u otros problemas relacionados con el embarazo.

Un defecto congénito puede ser un hallazgo aislado, es decir, no estar asociado a otros problemas de salud. También puede deberse a una alteración en la información genética del bebé, como una anomalía cromosómica.

¿Qué son las condiciones cromosómicas y cómo se detectan?

Las condiciones cromosómicas son genéticas, lo que significa que son un cambio en la información genética del bebé. Las condiciones cromosómicas generalmente no son hereditarias ni se transmiten en familias. Los cromosomas son como un libro de recetas que contiene todas las recetas para el desarrollo del bebé. Si una receta determinada requiere una barra de mantequilla, pero el libro dice accidentalmente dos barras de mantequilla, la receta quedará diferente. De la misma manera, a veces las personas tienen cromosomas adicionales o faltantes que pueden causar cambios en el desarrollo. Por ejemplo, las personas con la condición cromosómica conocida como síndrome de Down tienen tres copias del cromosoma 21 en lugar de dos. Esta cantidad adicional de información genética causa diferencias en el desarrollo. Los bebés que tienen el síndrome de Down a veces también presentan defectos de nacimiento que se observan en el ultrasonido. Otros bebés con síndrome de Down pueden tener ultrasonidos normales. Por lo tanto, el ultrasonido no es la mejor manera de detectar condiciones cromosómicas.

Su proveedor de atención de salud le ofrecerá cribado para las condiciones cromosómicas más comunes. Las pruebas para detectar una condición cromosómica incluyen un cribado llamado NIPT o pruebas de diagnóstico a través de procedimientos llamados CVS (muestreo de vellosidades coriónicas) o amniocentesis. La NIPT implica extraer sangre de usted desde las 8-10 semanas de embarazo. La NIPT puede indicarle si usted tiene una probabilidad alta o baja de tener un embarazo con ciertas condiciones cromosómicas. Las pruebas de diagnóstico pueden indicarle si su bebé

tiene una anomalía cromosómica. Estas pruebas implican un procedimiento que puede conllevar pequeños riesgos para el embarazo. Son opcionales. Su médico podría sugerirle que consulte con un asesor genético. Los asesores genéticos pueden hablar con usted sobre las ventajas y desventajas de estas pruebas, ayudarle a tomar decisiones e interpretar los resultados.

Durante nuestra conversación, Sara preguntó: “Entonces, como mis resultados de NIPT fueron de bajo riesgo, es poco probable que el bebé tenga una condición cromosómica. Sin embargo, un defecto de nacimiento podría haber ocurrido en el primer trimestre, y necesito esperar hasta mi ultrasonido anatómico para obtener esos resultados. ¿Es correcto?” ¡Exactamente! Aunque algunos estudios muestran una mayor probabilidad de defectos cardíacos con el uso de paroxetina en el embarazo, la mayoría de los otros estudios no muestran un mayor riesgo. Si existe una mayor probabilidad de defectos de nacimiento con el uso de paroxetina en el primer trimestre, se espera que sea pequeña. Consulte nuestra hoja informativa sobre Paxil® para obtener más detalles.

Sara compartió que se sentía más informada sobre la diferencia entre un defecto de nacimiento y una condición cromosómica. Se sintió aliviada de que sus resultados de NIPT mostraran bajo riesgo. También se sintió más tranquila de cara a su ultrasonido anatómico, sabiendo que esta prueba, aunque no es perfecta, sería la mejor manera de identificar defectos de nacimiento durante el embarazo.

Si tiene alguna pregunta sobre las exposiciones durante el embarazo, comuníquese con MotherToBaby. Para encontrar un consejero genético en su área, visite la página Encuentre un consejero genético en el sitio web de la Sociedad Nacional de Consejeros Genéticos.

Publicado originalmente el 31/10/23, actualizado el 3/6/26 por Nevena Krstic y Reka Muller.

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, 8 de septiembre de 2026.