

Este folleto es para ayudarte a entender qué es la Anencefalia, qué pruebas necesitas y las implicaciones que este diagnóstico puede tener para ti y tu bebé después del nacimiento.

¿Qué es la anencefalia?

La anencefalia es un defecto de nacimiento grave en el que el feto se desarrolla sin partes importantes del cerebro y gran parte del cráneo. Desafortunadamente, la anencefalia siempre es mortal, y el bebé no puede sobrevivir mucho tiempo después del nacimiento. La acrania es otra malformación congénita grave, pero a diferencia de la anencefalia, el cerebro de los fetos con acrania es normal o casi normal en su desarrollo. La característica distintiva de la acrania es la ausencia parcial o total del cráneo, dejando al cerebro expuesto o cubierto solo por una fina membrana.

¿Qué causa la anencefalia?

La anencefalia es un defecto del tubo neural (DTN) que ocurre durante el primer mes de embarazo, cuando la parte superior de la médula espinal del bebé no se cierra correctamente. Aunque la causa exacta a menudo no se conoce, se cree que estos defectos resultan de una combinación de factores genéticos, nutricionales y ambientales, como la falta de ácido fólico, el uso de medicamentos que interfieren con el ácido fólico, la obesidad materna y la diabetes. Para ayudar a prevenir estos defectos, se recomienda que las mujeres que planean quedar embarazadas tomen suplementos diarios de ácido fólico.

¿Debería hacerme más pruebas?

La anencefalia se diagnostica prenatalmente mediante ecografía, la cual puede revelar la ausencia de partes del cerebro y del cráneo desde el primer trimestre del embarazo. Es posible encontrar otras anomalías asociadas, como espina bífida, labio o paladar hendido, anomalías gastrointestinales, del tracto urinario, defectos cardíacos y polihidramnios.

Un aumento en el nivel de alfafetoproteína (AFP) en el suero materno también puede indicar la presencia de anencefalia. Se aconseja consultar a un médico o a un especialista en medicina materno-fetal para determinar si la interrupción del embarazo es la opción más adecuada para ti y tu familia. Además, se recomienda asesoramiento genético y pruebas adicionales, como la amniocentesis o la toma de muestras de vellosidades coriónicas (CVS) para descartar anomalías cromosómicas. También podrían considerarse otras pruebas más detalladas, como la prueba de microarrays cromosómicos o la secuenciación completa del exoma.

¿Qué aspectos debo tener en cuenta durante el embarazo?

Los controles regulares durante el embarazo son cruciales. Si tu bebé tiene diagnóstico de anencefalia y decides continuar con el embarazo, el cuidado prenatal será más detallado y es posible que tengas visitas más frecuentes. Informa a tu médico de inmediato si experimentas síntomas inusuales o cambios en tu salud.

¿Qué significa esto para mi bebé después de nacer?

Lamentablemente, la anencefalia es un defecto congénito letal. La mayoría de los bebés con anencefalia mueren en el útero, y aunque algunos pueden nacer vivos, la ausencia de partes cruciales del cerebro y el cráneo provoca la muerte del bebé en cuestión de horas o días después del nacimiento. Los bebés con anencefalia suelen ser ciegos, sordos, inconscientes e incapaces de sentir dolor.

¿Volverá a ocurrir?

El riesgo de tener otro embarazo afectado por anencefalia u otro defecto del tubo neural puede aumentar hasta un 2%. En tales casos, se recomienda asesoría genética para evaluar los riesgos y explorar opciones para futuros embarazos. Tomar suplementos de ácido fólico antes y durante el inicio del embarazo reduce significativamente el riesgo de defectos del tubo neural. Se recomienda que todas las mujeres que puedan quedar embarazadas tomen un suplemento diario de ácido fólico de 0,4 a 0,8 miligramos. Para aquellas con un mayor riesgo, se recomienda una dosis más alta de 4 mg al día.

¿Qué otras preguntas debo hacer?

- ¿Mi bebé con anencefalia puede sentir dolor?
- ¿Existe una base genética para la anencefalia de mi bebé?
- ¿Qué opciones de tratamiento y atención están disponibles durante y después del embarazo?
- ¿Cuáles son mis riesgos para futuros embarazos y cómo puedo controlarlos?
- ¿Cuándo debo consultar a un proveedor de atención médica si quiero quedar embarazada nuevamente?
- ¿Qué servicios de apoyo están disponibles para las familias que experimentan este diagnóstico?

Última actualización: mayo de 2024