

Ausencia del Hueso Nasal

Serie de Información para el Paciente – Lo que debe saber, lo que debe preguntar.

Este folleto está diseñado para ayudarle a entender qué es la ausencia del hueso nasal, la causa, qué pruebas necesita y las implicaciones de haber recibido este diagnóstico para su bebé.

¿Cuál es la causa de la ausencia del hueso nasal?

El hueso presente en la nariz de su bebé debería estar desarrollado entre las 11 y 14 semanas de gestación y ser visible en la ecografía realizada en ese momento del embarazo. El hueso nasal aparece en la vista de perfil de la cara fetal como una línea blanca delgada. Se ha observado que cuando el hueso nasal no es visible en el ultrasonido, hay una mayor probabilidad de que el bebé pueda tener una anomalía cromosómica, como el síndrome de Down (cromosoma 21 adicional) u otras anomalías cromosómicas.

La presencia o ausencia del hueso nasal también puede usarse para mejorar el cálculo del riesgo de que su bebé tenga un problema cromosómico y mejorar la precisión de una prueba de detección estándar, como la prueba combinada. Esta prueba combina la medición de la translucencia nuchal del bebé con las hormonas del embarazo medidas en su sangre y calcula el riesgo de una anomalía cromosómica en su bebé.

Hay variaciones entre países, pero generalmente un riesgo igual o superior a 1:100 se considera alto. El médico discutirá con usted lo que significa el riesgo y le ayudará a interpretar el resultado de la prueba. En última instancia, la interpretación del riesgo es altamente individual, y únicamente usted puede decidir qué riesgo es aceptable para usted y si desea continuar con una prueba diagnóstica confirmatoria, como tomar una pequeña muestra de la placenta o de líquido amniótico alrededor del bebé (muestreo de vellosidades coriónicas/amniocentesis) para analizar los cromosomas.

¿Debo realizarme la prueba no invasiva (NIPT)?

Su médico le aconsejará si califica para la prueba NIPT o si debería considerar hacerse una prueba invasiva como la amniocentesis o la biopsia de vellosidades coriónicas (BVC).

¿Cómo están relacionados los cromosomas con la ausencia del hueso nasal?

Los cromosomas son donde se guarda la mayor parte de nuestra información genética. Generalmente tenemos 46 cromosomas emparejados: 23 provienen de la madre y los otros 23 del otro padre. Por ejemplo, las personas con síndrome de Down tienen un cromosoma adicional, el número 21. Los bebés con una anomalía cromosómica, generalmente un cromosoma 21, 18 o 13 adicional, a menudo muestran un engrosamiento de la translucencia nuchal (NT) y un hueso nasal delgado o ausente. Esto también puede suceder cuando el bebé tiene un defecto genético muy pequeño a nivel del gen. Por eso su médico puede sugerir hacer un examen aún más profundo del material genético de su bebé.

En las mujeres de origen afrocaribeño, el desarrollo del hueso nasal en el bebé es más lento y, por lo tanto, existe una mayor probabilidad de que aún no sea visible entre las 11 y 14 semanas.

Ausencia del Hueso Nasal

Serie de Información para el Paciente – Lo que debe saber, lo que debe preguntar.

¿Debo realizarme más pruebas?

Si el resultado de la prueba diagnóstica es normal, es probable que el médico sugiera una ecografía fetal avanzada para analizar todas las estructuras del feto en busca de anomalías estructurales.

¿Qué debo vigilar durante el embarazo?

Si todas las pruebas son negativas, significa que no se han encontrado problemas con su bebé y su embarazo puede considerarse normal, por lo que no necesita cuidados especiales adicionales durante el embarazo. El hueso nasal se hará visible en una etapa posterior del embarazo y la explicación de que no fuera visible al principio del embarazo es que probablemente su desarrollo fue más lento que en otros embarazos, sin ninguna razón especial.

¿Volverá a ocurrir?

Por lo general, la ausencia del hueso nasal no volverá a ocurrir en el próximo embarazo, pero si el bebé tuvo una anomalía cromosómica, el riesgo puede aumentar ligeramente en su próximo embarazo.

¿Qué otras preguntas deberían hacer?

- ¿Cuál es la probabilidad de que mi bebé tenga una anomalía cromosómica si su hueso nasal no es visible?
- ¿Puedo hacerme la prueba combinada y obtener el cálculo del riesgo de que mi bebé tenga una anomalía cromosómica?
- ¿Califico para una prueba de sangre no invasiva?
- Si el riesgo es alto, ¿qué prueba invasiva debería elegir (biopsia de vellosidades coriónicas o amniocentesis)?
- ¿Cuál es el riesgo asociado con estas pruebas invasivas?
- ¿Qué investigaciones genéticas se van a realizar?
- ¿Estas pruebas van a diagnosticar otros problemas genéticos pequeños?
- ¿El médico va a programar otras ecografías especializadas durante el embarazo para verificar si el hueso nasal se hace visible más adelante en el embarazo y si hay otras anomalías?

Última actualización abril 2023