

VENTAJAS Y LIMITACIONES DE LAS PRUEBAS GENÉTICAS PRENATALES NO INVASIVAS

DVANTAGES AND LIMITATIONS OF NON-INVASIVE PRENATAL GENETIC TESTING

Katherine Briggith Caiza Cuello¹, Iván Marcelo Cantuña Vallejo², María Carolina Figueroa
Miranda³

{briggith.caiza@unach.edu.ec¹ ivan.cantuna@unach.edu.ec², maria.figueroa@unach.edu.ec³}

Fecha de recepción: 01/02/2026 / Fecha de aceptación: 09/02/2026 / Fecha de publicación: 10/02/2026

RESUMEN: La detección temprana de anomalías cromosómicas prenatales es esencial para reducir riesgos y mejorar la toma de decisiones durante el embarazo. Las pruebas genéticas no invasivas ofrecen una alternativa frente a métodos invasivos, evitando complicaciones. Sin embargo, es necesario comprender sus ventajas y limitaciones para garantizar un uso adecuado y ético. La detección de anomalías cromosómicas prenatales mediante la obtención de ADN libre circulante en sangre materna es una innovación importante en el análisis cromosómico de algunas patologías. Estas pruebas buscan reducir riesgos y mejorar la toma de decisiones. El objetivo del estudio es describir las ventajas y limitaciones de las pruebas genéticas prenatales no invasivas, considerando su precisión, seguridad, alcance diagnóstico y aspectos éticos y prácticos. Se realizó una revisión sistemática de artículos publicados entre 2019 y junio de 2024 en bases de datos como Scopus, Science Direct, PubMed, Springer y Scielo. Se incluyeron estudios en inglés y español que abordaran ventajas y limitaciones de estas pruebas. Tras aplicar criterios de inclusión y exclusión, se analizaron 8 estudios. Dentro de las ventajas se considera la seguridad porque no implican riesgo de aborto, a diferencia de métodos como la amniocentesis. Además, pueden realizarse desde la semana décima y ofrecen alta sensibilidad y especificidad para trisomías comunes, especialmente la trisomía 21. Sin embargo, no constituyen un diagnóstico definitivo; los resultados deben confirmarse mediante pruebas invasivas por la posibilidad de falsos positivos y negativos. Factores como edad gestacional temprana, obesidad materna y mosaicismo placentario afectan su precisión. También presentan limitaciones para detectar microdeleciones y mutaciones específicas,

¹Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad Nacional de Chimborazo - Ecuador, <https://orcid.org/0009-0009-9959-1413>; +593991539831.

²Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad Nacional de Chimborazo - Ecuador, <https://orcid.org/0000-0003-4975-1596>; +593984740074.

³Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad Nacional de Chimborazo - Ecuador, <https://orcid.org/0009-0009-0422-4814>; +593958844687.

requieren asesoramiento genético y plantean dilemas éticos relacionados con aborto selectivo y acceso desigual. Estas técnicas no invasivas son una herramienta poderosa y segura para la detección temprana de anomalías cromosómicas, pero siempre deberán considerarse complementarias y deben acompañarse de asesoramiento especializado.

Palabras clave: Diagnóstico prenatal, test no invasivo, trisomía, anomalías cromosómicas

ABSTRACT: Early diagnosis of prenatal chromosomal abnormalities is essential to reduce risks and improve decisions in pregnancy. Non-invasive genetic tests offer an alternative to invasive methods, avoiding complications. However, it's necessary to understand their advantages and limitations to ensure proper and ethical use. Chromosomal abnormalities detection through the analysis of cell-free DNA in maternal blood is an important innovation in the chromosomal analysis of certain pathologies. These tests aim to reduce risks and improve decision-making. The objective of this study is to describe the advantages and limitations of non-invasive prenatal genetic tests, considering their accuracy, safety, diagnostic scope, ethical and practical aspects. A systematic review of articles published between 2019 and June 2024 was made in databases such as Scopus, Science Direct, PubMed, Springer, and Scielo. Studies in English and Spanish about the advantages and limitations of these tests were included. After applying inclusion and exclusion criteria, eight studies were included. The advantages, safety is highlighted because they do not involve the risk of miscarriage, like other methods such as amniocentesis. In addition, they can be performed from the tenth week and offer high sensitivity and specificity for common trisomies, especially trisomy 21. However, their diagnosis is not definitive; results must be confirmed through invasive tests due to the possibility of false positives and negatives. Factors such as early gestational age, maternal obesity, and placental mosaicism affect their accuracy. They also have limitations in detecting microdeletions and specific mutations, require genetic counseling, and raise ethical dilemmas related to selective abortion and unequal access. These non-invasive techniques are a powerful and safe tool for early detection of chromosomal abnormalities, but they should always be considered complementary and accompanied by specialized counseling.

Keywords: Prenatal diagnosis, non-invasive test, trisomy, chromosomal abnormalities

INTRODUCCIÓN

El Diagnóstico Genético Prenatal (DGP) es parte de las herramientas diagnósticas desde 1970, que inicio con el objetivo de permitir a las familias que previamente habían tenido hijos afectados

con trastornos congénitos graves a tomar «decisiones reproductivas» (a través del aborto

selectivo). En esos años, cuando la tendencia tecnológica era más invasiva, las pruebas de detección prenatal consistían principalmente en la amniocentesis, muestra de vellosidades coriónicas y cordocentesis, por lo que se produjo un debate dividido y extenso sobre la conveniencia del DGP desde el punto de vista ético, médico, legal y filosófico (1).

Hoy en día, el diagnóstico genético prenatal consiste en pruebas no invasivas e invasivas. Las pruebas no invasivas (Tri-test, ultrasonido y más recientemente, el ADN libre de células) son pruebas de detección y tienen un valor predictivo positivo moderado; esto significa que son probabilísticas y necesitan ser confirmadas por pruebas invasivas (amniocentesis o muestra de vellosidades coriónicas) que conllevan un pequeño riesgo (0.5-1.5%) de aborto espontáneo (2).

Durante décadas, gran parte de los esfuerzos del diagnóstico prenatal ha estado orientado a identificar las aneuploidías de algunos fetos. La aneuploidía es un término que hace referencia a un número anormal de cromosomas en las células de los humanos. La aneuploidía más común a nivel mundial es la trisomía 21 (Síndrome de Down), que afecta aproximadamente a 1/700 embarazos a término. Le siguen la trisomía 18 (Síndrome de Edwards) la segunda más frecuente (1/6 000) y la trisomía 13 (Síndrome de Patau) (1/10 000) (3).

En la década de los 60, se empezaron a realizar los primeros cariotipos fetales en el líquido amniótico, lo que llevó a reportar los primeros casos de diagnóstico prenatal de aneuploidías. Por lo tanto, surgió entonces la tarea de empezar a investigar métodos de cribado que tengan mayor sensibilidad y especificidad principalmente para embarazos de alto riesgo ya que por los trabajos de G. Shuttleworth se sabía que, por poner ejemplo, a mayor edad de las gestantes, mayor era el riesgo de presentar un feto con trisomía 21(4).

Durante la década de los 80 se comenzó a popularizar el método bioquímico o prueba triple (triple test), que mide la presencia de tres hormonas: estriol no conjugado, BhCG (subunidad beta de la hormona gonadotropina coriónica) y AFP (alfa-feto proteína). En algunas partes del mundo se adiciona la medición de inhibina A o prueba cuádruple (quadruple test). Con este método de tamizaje se logra una detección de 60 a 70%, pero aún con una tasa de falsos positivos que puede alcanzar hasta un 5% (4).

Las pruebas prenatales no invasivas (NIPT), también conocidas como pruebas de ADN libre de células y detección prenatal no invasiva (NIPS), son una adición importante a la gama de pruebas de detección de anomalías cromosómicas fetales desarrolladas. Para la trisomía 21 en particular, la NIPT es superior a otras modalidades de detección. Sin embargo, la NIPT tiene limitaciones y complejidades que los médicos y sus pacientes deben comprender (5).

El objetivo del diagnóstico prenatal es reducir tanto la incidencia como la prevalencia de enfermedades hereditarias, que tienen un fuerte impacto tanto en el aspecto psicológico así como el económico tanto de los pacientes enfermos, de sus padres o de sus familias; además de ser una carga económica para el país y a los sistemas de salud.

La prueba prenatal no invasiva (NIPT) es la última innovación en el campo del diagnóstico prenatal que está destinada a ayudar tanto a los profesionales en el manejo del embarazo y su asesoramiento, así como a los futuros padres a desarrollar decisiones conscientes e informadas con respecto al riesgo de enfermedades hereditarias del feto. De hecho, el objetivo de esta revisión es describir las ventajas y limitaciones de las pruebas genéticas no invasivas prenatales (6).

MATERIALES Y MÉTODOS

Se llevó a cabo una revisión sistemática de artículos publicados entre los años 2019 y 2024, con el objetivo de analizar las ventajas y limitaciones de las pruebas genéticas prenatales no invasivas (NIPT). La búsqueda se realizó en bases de datos científicas de alta relevancia, incluyendo Scopus, Science Direct, PubMed, Springer y Scielo, seleccionadas por su prestigio y por contener literatura especializada en genética, obstetricia y diagnóstico prenatal. Estas plataformas fueron elegidas para garantizar la inclusión de estudios con rigor metodológico y evidencia actualizada.

Para la búsqueda, se emplearon términos específicos en español e inglés, tales como: “*pruebas genéticas no invasivas*”, “*ventajas NIPS*”, “*limitaciones NIPS*” y “*Advantages and limitations of prenatal non-invasive genetic testing*”. Se utilizó el operador booleano AND para combinar conceptos y refinar los resultados, asegurando que los artículos recuperados abordaran simultáneamente las ventajas y limitaciones del NIPT. Además, se aplicaron filtros por idioma (español e inglés) y por tipo de documento, priorizando publicaciones científicas revisadas por pares.

Los criterios de inclusión fueron definidos para garantizar la pertinencia y calidad de la información: se consideraron artículos en inglés y español, incluyendo meta-análisis, revisiones sistemáticas, estudios prospectivos y retrospectivos, investigaciones de cohortes, casos y controles, ensayos clínicos, así como estudios descriptivos y analíticos que respondieran directamente al objetivo planteado. Por otro lado, se establecieron criterios de exclusión para evitar fuentes no confiables o de baja rigurosidad científica, descartando tesis de pregrado y posgrado, blogs, publicaciones en redes sociales y literatura gris en general. De esta manera, se aseguró que los estudios seleccionados provinieran de fuentes académicas verificadas y con respaldo metodológico.

El debido proceso en la selección de los estudios se realizó en varias etapas. En primer lugar, se examinó el título y el resumen de cada artículo para identificar aquellos que incluían las palabras clave relacionadas con pruebas genéticas prenatales no invasivas. Posteriormente, se verificó que el contenido cumpliera con los criterios establecidos, especialmente en lo referente a la descripción de ventajas y limitaciones del NIPT. Aquellos artículos que cumplieran con estos requisitos fueron analizados en su totalidad para extraer información relevante. Finalmente,

tras aplicar los filtros de inclusión y exclusión, se seleccionaron ocho estudios que aportaron evidencia significativa sobre el tema.

Además, se elaboró un flujograma siguiendo la declaración PRISMA para revisiones sistemáticas, con el fin de documentar el proceso de búsqueda y selección. Este esquema permitió visualizar el número de registros identificados, los duplicados eliminados, los estudios excluidos y los finalmente incluidos en la revisión. La aplicación de PRISMA asegura transparencia y reproducibilidad en la metodología empleada.

Este enfoque metodológico permitió obtener una visión integral y actualizada sobre el estado del conocimiento en torno a las pruebas genéticas no invasivas, considerando tanto sus beneficios clínicos como sus desafíos técnicos y éticos. La revisión sistemática no solo identificó la alta sensibilidad y especificidad del NIPT para la detección de trisomías comunes, sino también las limitaciones relacionadas con factores maternos, la necesidad de confirmación invasiva y las implicaciones sociales y legales de su aplicación. En conjunto, esta metodología asegura que las conclusiones del estudio se basen en evidencia científica sólida y representativa, contribuyendo a la toma de decisiones informadas en el ámbito del diagnóstico prenatal.

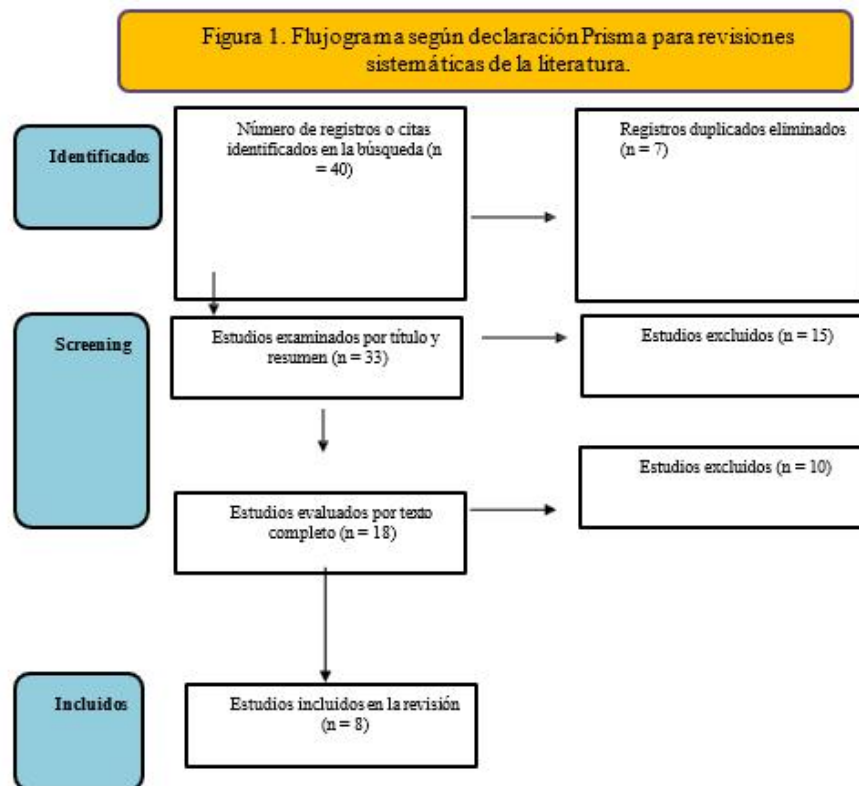


Figura 1. Flujograma según declaración Prisma para revisiones sistemáticas de la literatura.

RESULTADOS

La Tabla 1 que se visualiza a continuación resume de una manera ordenada los hallazgos más sobresalientes de los estudios considerados.

Tabla 1. Características y hallazgos principales de los estudios incluidos en la revisión.

Ventajas	Limitaciones	Ref.
<ul style="list-style-type: none"> ● La prueba no constituye un riesgo para el feto, a diferencia de las pruebas invasivas, que tienen un riesgo de aborto del 1 al 3%. ● Analiza las alteraciones del número de copias en el ADN placentario libre en el plasma sanguíneo materno. ● La sensibilidad de la NIPT para la trisomía 21 generalmente se indica como 99,3%, para la trisomía 18,97,4% y para la trisomía 13, 97,4% ● Especificidad del 99,9% para la trisomía 21. ● Se puede realizar a partir de la décima semana de gestación y se espera un resultado en 2 semanas por lo que la información del estado de salud fetal se puede obtener unas semanas antes, comparado con FTS o los métodos invasivos. 	<ul style="list-style-type: none"> ● La precisión puede variar significativamente dependiendo del tipo de trisomía evaluada. ● Los resultados positivos o no concluyentes deben confirmarse mediante pruebas invasivas debido a la posibilidad de obtener falsos positivos. ● La falta de asesoramiento genético produce estrés y ansiedad durante el embarazo. ● La NIPT para síndromes de microdelección o microduplicación y mutaciones genéticas específicas puede generar numerosos falsos positivos. 	(7)

VENTAJAS Y LIMITACIONES DE LAS PRUEBAS GENÉTICAS PRENATALES NO INVASIVAS

<ul style="list-style-type: none"> • Detecta triploidía y potencialmente interpreta resultados de gestaciones múltiples, basándose en la cigosidad de cada feto. 	<ul style="list-style-type: none"> • Resultados erróneos por baja fracción de ADN fetal libre circulante, debidos a factores maternos y fetales (edad gestacional temprana, obesidad materna, ciertas condiciones médicas de la madre, técnicas de reproducción asistida). Las trisomías 13, 18 y la monosomía X pueden cursar con un menor volumen placentario, lo que reduce la cantidad de ADN fetal circulante, afectando la precisión de la prueba. • La presencia de neoplasias maternas, como el cáncer de mama, puede afectar los resultados al influir en la composición del ADN circulante. • El mosaicismo fetoplacentario puede generar falsos positivos o negativos. • Acceso limitado a consejería genética de calidad o falta de profesionales capacitados que interpreten y proporcionen adecuada información a los padres. 	(8)
<ul style="list-style-type: none"> • Métodos de diagnóstico menos invasivos que detectan trastornos cromosómicos prenatales. • Análisis de sangre sin riesgo. 	<ul style="list-style-type: none"> • El uso de ADN fetal circulante para detectar anomalías cromosómicas en embarazos gemelares aún no está aprobado por el Colegio Estadounidense de Obstetras y Ginecólogos, el Colegio Estadounidense de Genética Médica y otras organizaciones profesionales. La cantidad de cffDNA puede ser considerablemente diferente entre gemelos dicigóticos, lo cual complica la interpretación de los resultados. • En embarazos con trisomía 18 y otras anomalías, la fracción fetal puede ser menor, afectando la precisión de la prueba. • El cffDNA proviene de las vellosidades placentarias y no siempre refleja exactamente el ADN fetal, lo que requiere una interpretación cuidadosa de los resultados. • La capacidad de detección actual del NIPT está limitada a desequilibrios cromosómicos de al menos 3 a 6 Mb, lo que no cubre todas las posibles anomalías genéticas. 	(9)

VENTAJAS Y LIMITACIONES DE LAS PRUEBAS GENÉTICAS PRENATALES NO INVASIVAS

<ul style="list-style-type: none"> • El ADN derivado de la placenta puede examinarse en una etapa gestacional muy temprana para detectar las aberraciones cromosómicas más frecuentes durante el primer y segundo trimestre. 	<ul style="list-style-type: none"> • El resultado positivo en NIPT requiere una prueba invasiva para confirmar el diagnóstico. • Un resultado de NIPT negativo y ecografía normal, requiere una prueba invasiva para descartar mosaicismo placentario. • La máxima fiabilidad está disponible principalmente para la trisomía 21, otras alteraciones tienen tasas de falsos positivos más altas. • El ADN fetal en la sangre materna puede ser insuficiente, en particular en embarazos tempranos o en gestantes obesas. 	(10)
<ul style="list-style-type: none"> • El análisis de células fetales de sangre materna periférica es más eficaz para ayudar a identificar aneuploidías fetales, síndromes de microdelección, hemoglobinopatía y grupos sanguíneos que el ADNcf, debido a su genoma fetal intacto, libre de contaminación del ADN materno. 	<ul style="list-style-type: none"> • La cantidad limitada de células fetales en la sangre materna, su origen incierto y la dificultad para aislarlas adecuadamente debido a la falta de marcadores específicos y la fragilidad de estas células. • Las células fetales en la sangre materna tienen características distintas a las células maternas, lo que dificulta su separación y puede afectar la precisión de las investigaciones. • Condiciones como aneuploidías, preeclampsia, isoimmunización materno-fetal, diabetes gestacional y sangrado pueden aumentar el número de células fetales de diversos tipos en la circulación materna, complicando aún más el aislamiento y la interpretación de resultados. 	(11)

VENTAJAS Y LIMITACIONES DE LAS PRUEBAS GENÉTICAS PRENATALES NO INVASIVAS

<ul style="list-style-type: none"> • Permite diagnosticar en el feto una variante heredada de la madre, enfermedades recesivas y/o ligadas al cromosoma X, así como las mutaciones dominantes heredadas de la madre. • Ofrece información confiable en la que basar decisiones. 	<ul style="list-style-type: none"> • La secuenciación de nueva generación (NGS) puede tener baja cobertura en genes clave, lo que puede resultar en falsos negativos. Además, puede detectar hallazgos incidentales no relacionados con el fenotipo deseado y puede no ser capaz de detectar ciertas variantes patogénicas. • La interpretación de las variantes identificadas puede ser difícil y llevar a la identificación de variantes de significado incierto, lo que complica la toma de decisiones y genera estrés y ansiedad en la paciente gestante. • La concentración de ADN fetal puede verse afectada por factores como la obesidad materna, procesos inflamatorios, neoplasias maternas u otros factores que alteren la fracción fetal. Es crucial proporcionar un asesoramiento genético exhaustivo antes de realizar cualquier prueba prenatal para educar adecuadamente a los pacientes sobre los posibles resultados y limitaciones asociadas. 	<p align="center">(12)</p>
<ul style="list-style-type: none"> • Tiene como objetivo disminuir la tasa de incidencia y los niveles de prevalencia de afecciones que se heredan al nacer. • Actualmente es un método de detección líder para aneuploidías autosómicas viables comunes, la mayoría de las cuales son trisomía 21. • Puede detectar aneuploidías cromosómicas, y la expansión de NGS permite la detección de muchos trastornos de un solo gen. 	<ul style="list-style-type: none"> • NIPT es un procedimiento costoso en comparación con otras metodologías de cribado. • Existen tasas significativas de análisis fallidos en NIPT, por lo que se requiere confirmación mediante métodos invasivos como la amniocentesis. • La expansión del NIPT ha generado preocupaciones sobre la toma de decisiones informada, planteando dilemas éticos. 	<p align="center">(13)</p>

<ul style="list-style-type: none"> • Prueba de detección confiable para la trisomía 13, 18 y 21, y en la determinación del sexo fetal y el genotipo RhD. 	<ul style="list-style-type: none"> • Enfoque comercial de centros no especializados que priorizan el lucro y no enfatizan adecuadamente que el cf- DNA es un test probabilístico, con posibilidad de arrojar falsos positivos. Esto puede llevar a la decisión errónea de interrumpir embarazos de fetos sanos. • En países con legislación permisiva sobre el aborto, el cf-DNA se utiliza selectivamente para abortar con enfermedades genéticas menores. El uso para determinar el sexo fetal desde las 7 semanas de gestación, puede llevar a decisiones de aborto selectivo basadas en preferencias de género, especialmente en ciertos países asiáticos. • Resultados confusos debido a factores como mosaicismo placentario, desaparición de gemelos o presencia de ADN materno derivado de la placenta. Preocupaciones legales, particularmente en jurisdicciones anglosajonas, donde se discute la "calidad de vida" de los niños nacidos con discapacidades, aumentando las demandas por negligencia reproductiva. 	<p>(14)</p>
---	---	-------------

DISCUSIÓN

Estudios sobre la participación en el cribado prenatal han demostrado la existencia de dificultad en la toma de decisiones, respecto a la realización de pruebas invasivas que suponen un riesgo para la integridad fetal. Esta limitación ha sido superada gracias a la implementación de técnicas como el Test Prenatal No Invasivo (NIPT), una prueba de tamizaje que analiza el ADN fetal proveniente de la placenta, presente aproximadamente en un 3-6% en la sangre materna. Esta técnica se utiliza sobre todo para detectar aneuploidías en los cromosomas 21, 18, 13, X e Y del feto, que son la causa de los principales síndromes de morbimortalidad (15). Por otro lado, existen varios países que lo consideran como un método de detección secundario en lugar de una prueba primaria para la trisomía 21, 18 y 13 (16).

En el plasma de una mujer en estado de gestación circula ADN libre de células derivado de la placenta junto con ADN libre de células maternas, este ADN derivado del sinciotrofoblasto, se puede detectar más temprano a las ~4,5 semanas de gestación y puede alcanzar el 30% del ADN libre de células en una mujer embarazada durante el tercer trimestre (17). Sin embargo, el NIPT presenta varias limitaciones y consideraciones no solo en la parte

experimental, sino también en la parte ética, que deben ser evaluadas.

De acuerdo con los estudios analizados, se pudo observar que la variabilidad en la precisión del NIPT depende generalmente de la anomalía genética evaluada, por lo que se necesita la confirmación de los resultados con pruebas invasivas debido a la posibilidad de falsos positivos o negativos. En NIPT para microdeleciones, microduplicaciones y mutaciones, puede existir mayor porcentaje de falsos positivos, aumentando el requerimiento de pruebas invasivas. En todos los estudios mencionan factores como la edad gestacional temprana, obesidad materna y ciertas condiciones médicas (neoplasias maternas, deficiencia de vitamina B12, enfermedades autoinmunes, trasplantes y el mosaicismo fetoplacentario), que afectan la precisión de la prueba debido a que existe una menor fracción de ADN fetal libre circulante (18,19).

La posibilidad de obtener resultados falsos positivos o falsos negativos tiene consecuencias importantes en la toma de decisiones. En el primer caso, se ha comprobado que un resultado falso positivo genera estrés y ansiedad en los padres, así como puede orientar a la toma de decisiones sobre el término del embarazo. En el caso de los falsos negativos, generan una falsa seguridad en los padres, razón por la cual omiten la atención y el seguimiento del embarazo. En el caso de NIPT para ciertos síndromes de microdelección, estudios muestran un alto valor predictivo negativo, sin embargo, su aplicación clínica aún no está recomendada debido a que no existen suficientes estudios para su validación clínica (20,21).

Otra limitación importante descrita en la implementación del NIPT, se refiere a la consejería genética, un proceso esencial en la interpretación de los resultados y la posterior toma de decisiones. El asesoramiento debería proporcionar información imparcial, considerando creencias culturales, religiosas y éticas de cada paciente, de forma que se asegure su autonomía (22,23).

Entre las consideraciones éticas asociadas con el NIPT, se puede destacar la relación del resultado de la prueba con el impacto psicológico que puede generar en la paciente que se somete al test y en su entorno familiar. Además, la aplicación generalizada del NIPT podría incrementar la presión social para que las mujeres se realicen la prueba, con la finalidad de interrumpir el embarazo en caso de que se detectara una anomalía (24).

La implementación de NIPT en Ecuador representa un gran desafío debido a diversos factores sociales, económicos y legales. En primer lugar, no existe un acceso equitativo a la atención médica, sobre todo en el área rural y poblaciones de bajos recursos, por lo que la implementación de estas pruebas solo estaría disponible para grupos poblacionales limitados. Además, es un país cuya legislación no permite ampliamente el aborto, por lo que no se podría saber con certeza como se abordarían los casos con resultados desfavorables. Finalmente, una correcta implementación de NIPT requiere personal médico capacitado

acerca de las condiciones técnicas, éticas y legales, en Ecuador existe un número limitado de especialistas expertos en genética, lo que merma la capacidad de acceder a una asesoría genética prenatal adecuada.

CONCLUSIONES

Las pruebas prenatales no invasivas son en la actualidad herramientas poderosas en el campo de la medicina prenatal, estas ofrecen varias ventajas principalmente en la seguridad, debido a que no presentan riesgos de aborto espontáneo u otras complicaciones asociadas con las pruebas invasivas como la amniocentesis o la biopsia de vellosidades coriónicas, ya que se basa en la utilización de una muestra de sangre materna. Además, se pueden realizar a partir de la semana 10 del embarazo proporcionando resultados tempranos que permite una mejor toma de decisión, presentando una alta precisión en la detección de anomalías cromosómicas principalmente en la trisomía 21 y también en la trisomía 18 y 13.

Las pruebas prenatales no invasivas son una opción segura y precisa para la detección temprana de ciertas anomalías genéticas durante el embarazo, pero es importante entender sus limitaciones y considerar los resultados como una herramienta complementaria a la atención prenatal tradicional, ya que aunque sean altamente precisas no debe ser considerado como un diagnóstico definitivo puesto que, debe ser confirmado con pruebas invasivas debido a que puede dar falsos positivos o falsos negativos y no detectar todas las anomalías genéticas o cromosómicas, además que pueden ser más costosas en relación con otros tipos de pruebas de detección prenatal.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Wright D, Taylor A, Wright A, Nicolaides KH. Clinical performance of cell-free DNA testing for fetal aneuploidy. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2015;45(1):94–101.
2. Sabry MS, Aziz E, Ahmed S, Abdel S. Non invasive prenatal testing (NIPT) for common aneuploidies and beyond. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.* 2021;258:424–9.
3. Nicolaides K. Screening for fetal aneuploidies at 11 to 13 weeks. *Prenat Diagn.* 2011;31(1):7–15.
4. Ventura W. Diagnóstico prenatal no invasivo basado en ADN libre fetal: actualización. *Rev Peru Ginecol Obstet.* 2014;60(3):233–8.
5. Harraway J. Non-invasive prenatal testing. *Med Fam Aust.* 2017;46(10):735–9.

6. Carbone L, Cariati F, Sarno L, Conforti A, Bagnulo F, Strina I, et al. Non-Invasive Prenatal Testing: Current Perspectives and Future Challenges. *Genes*. 2020;12(1):15.
7. Liehr T. False-positives and false-negatives in non-invasive prenatal testing (NIPT): what can we learn from a meta-analyses on > 750,000 tests? *Mol Cytogenet*. 2022;15(1):36.
8. Guseh SH. Noninvasive prenatal testing: from aneuploidy to single genes. *Hum Genet*. 2020;139(9):1141–8.
9. Samura O. Update on noninvasive prenatal testing: A review based on current worldwide research. *J Obstet Gynaecol Res*. 2020;46(8):1246–54.
10. Liehr T. Non-invasive Prenatal Testing, What Patients Do Not Learn, May Be Due to Lack of Specialist Genetic Training by Gynecologists and Obstetricians? *Front Genet*. 2021;12:682980.
11. Sabbatinelli G, Fantasia D, Palka C, Morizio E, Alfonsi M, Calabrese G. Isolation and Enrichment of Circulating Fetal Cells for NIPD: An Overview. *Diagnostics*. 2021;11(12):2239.
12. Prior-de Castro C, Gómez-González C, Rodríguez-López R, Macher HC. Diagnóstico genético prenatal de enfermedades monogénicas. *Adv Lab Med*. 2022;4(1):40–51.
13. Abedalthagafi M, Bawazeer S, Fawaz RI, Heritage AM, Alajaji NM, Faqeih E. Non-invasive prenatal testing: a revolutionary journey in prenatal testing. *Front Med*. 2023;10:1265090.
14. Gallo P. Dilemas éticos del diagnóstico genético prenatal no invasivo utilizando la tecnología de ADN fetal libre. *Med Ética*. 2022;33(2):323–56.
15. Dilemas bioéticos en diagnóstico prenatal: test prenatal no invasivo y nuevas tecnologías. *Cuad Bioét*. 2023;34(111).
16. Lostchuck E. Population-based trends in invasive prenatal diagnosis. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2018.
(Referencia obtenida del documento Studocu, ajustada al formato original del artículo citado.)
17. Lau TK, Cheung SW, Lo PSS, Pursley AN, Chan MK, Jiang F, et al. Non-invasive prenatal testing for fetal chromosomal abnormalities by low-coverage whole-genome sequencing of maternal plasma DNA: review of 1982 consecutive cases. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2014;43(3):254–64.
18. Okoror CEM, Arora S. Prenatal diagnosis after high chance non-invasive prenatal testing

for trisomies 21, 18 and 13: experience from a district general hospital. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol X*. 2023;19:100211.

19. Jeppesen LD, Hatt L, Singh R, Schelde P, Andreasen L, Markholt S, et al. Screening for fetal aneuploidy and sex chromosomal anomalies in a pregnant woman with mosaicism for Turner syndrome. *Front Genet*. 2021;12:741752.
20. Chandrasekharan S, Minear MA, Hung A, Allyse M. Noninvasive prenatal testing goes global: challenges and opportunities. *Trends Mol Med*. 2014;20(11):623–31.
21. Abel DE, Alagh A. Benefits and limitations of noninvasive prenatal aneuploidy screening. *JAAPA*. 2020;33(4):49–52.
22. Taboada Lugo N. Consideraciones éticas en el diagnóstico prenatal y el asesoramiento genético. *Humanidades Médicas*. 2017;17(1):2–16.
23. Stevens C, Llorin H, Gabriel C, Mandigo C, Gochyyev P, Studwell C. Genetic counseling for fetal sex prediction by NIPT: challenges and opportunities. *J Genet Couns*. 2023;32(5):945–56.
24. Norton ME, Jacobsson B, Swamy GK, Laurent LC, Ranzini AC, Brar H, et al. Cell-free DNA analysis for noninvasive examination of trisomy. *N Engl J Med*. 2015;372(17):1589–97.