Machine Translated by Google
RCMOS – Revista Científica Multidisciplinaria El Conocimiento.
ISSN: 2675-9128. São Paulo-SP.

Año VII, vol. 1 2026 | Envío: 15/05/2026 | Aceptado: 18/05/2026 | Publicación: 21/05/2026

Aplicaciones de la biología molecular en el diagnóstico prenatal de enfermedades hereditarias.
Aplicaciones de la biología molecular en el diagnóstico prenatal de enfermedades hereditarias
Aplicaciones de la biología molecular en el diagnóstico prenatal de enfermedades hereditarias

Giovanna Victoria Silva Alves
Dr. Jhones Do Nascimento Dias

RESUMEN

Introducción: El diagnóstico prenatal desempeña un papel fundamental en la identificación temprana de alteraciones genéticas y enfermedades hereditarias durante el embarazo. Este estudio tuvo como objetivo analizar las aplicaciones de las técnicas de biología molecular en el diagnóstico prenatal, destacando sus beneficios, limitaciones y el rol del profesional biomédico en este contexto. Metodología: Se trata de un estudio de investigación cualitativa desarrollado a través de una revisión bibliográfica. La búsqueda se realizó en las bases de datos Google Scholar, SciELO, LILACS y PubMed, utilizando los descriptores "Diagnóstico prenatal", "Biología molecular" y "Mutación", combinados con los operadores booleanos AND y OR.
Tras aplicar los criterios de inclusión y exclusión, se seleccionaron 10 artículos publicados entre 2020 y 2025. Resultados: Los estudios demostraron que técnicas como PCR, FISH, NGS, secuenciación del exoma y pruebas prenatales no invasivas presentan una alta sensibilidad para detectar alteraciones genéticas fetales. Las pruebas prenatales no invasivas destacaron por reducir los procedimientos invasivos y aumentar la seguridad materno-fetal. La secuenciación del exoma y del genoma permitió identificar mutaciones asociadas a enfermedades hereditarias y anomalías cromosómicas. Las tecnologías recientes también han demostrado una mayor precisión diagnóstica en alteraciones genéticas complejas. Asimismo, se observó la importancia del profesional biomédico en la ejecución, validación e interpretación de las pruebas moleculares.
Discusión: Los avances en biología molecular han aumentado la precisión diagnóstica y fortalecido la medicina de precisión. Sin embargo, persisten desafíos relacionados con el costo de las tecnologías, la infraestructura de laboratorio y la interpretación de las variantes genéticas. Consideraciones finales: Se concluye que las técnicas de biología molecular constituyen herramientas esenciales para mejorar el diagnóstico prenatal de enfermedades hereditarias.
Descriptores: Diagnóstico prenatal; Biología molecular; Enfermedades hereditarias; Secuenciación de nueva generación; Pruebas prenatales no invasivas.

1. INTRODUCCIÓN

El diagnóstico prenatal es una herramienta importante en la medicina moderna.
permitiendo la detección temprana de alteraciones genéticas y cromosómicas, así como
malformaciones fetales, incluso durante el embarazo. Este enfoque permite no solo
un seguimiento adecuado de la salud materna y fetal, pero también asesoramiento genético y...
toma de decisiones reproductivas más seguras (SANSEVERINO; KESSLER; BURIN, 2020;
SILVA et al., 2022).

Tradicionalmente, la atención prenatal comprende una serie de acciones clínicas y de laboratorio.
incluyendo pruebas de imagen, como ecografía morfológica, y pruebas bioquímicas maternas,
utilizado para la detección de anomalías fetales, especialmente trisomías. A pesar de su
A pesar de su relevancia, estos métodos presentan limitaciones en cuanto a la precisión diagnóstica, lo que ha impulsado...
el desarrollo de técnicas más sensibles y específicas (YANG; TAN, 2020; PETERSEN et al.,

Este artículo se publica en acceso abierto bajo la licencia Creative Commons Attribution, que permite el uso, la distribución y la reproducción sin restricciones en cualquier medio, siempre que se cite correctamente la obra original.

Machine Translated by Google
RCMOS - Revista Científica Multidisciplinaria El Conocimiento.
ISSN: 2675-9128. São Paulo-SP.

Año VII, vol. 1 2026 | Envío: 15/05/2026 | Aceptado: 18/05/2026 | Publicación: 21/05/2026

2021).

En este contexto, la biología molecular ha revolucionado el diagnóstico prenatal mediante la introducción de métodos capaces de analizar directamente el material genético fetal. Técnicas como Reacción en cadena de la polimerasa (PCR), hibridación in situ por fluorescencia (FISH) y la La secuenciación de nueva generación (NGS) ha ampliado significativamente las capacidades de detección. de alteraciones genéticas, lo que permite la identificación de todo, desde aneuploidías hasta mutaciones puntuales asociadas. enfermedades hereditarias (BERISHA, 2020).

Uno de los mayores avances recientes es el desarrollo de pruebas prenatales no invasivas. (NIPT), basado en el análisis del ADN fetal libre circulante (cffDNA) en el plasma materno. Este método Presenta una alta sensibilidad y especificidad para la detección de anomalías cromosómicas. reduciendo la necesidad de procedimientos invasivos como la amniocentesis y la biopsia de vellosidades coriónicas. muestreo de vellosidades coriónicas, asociado con riesgos gestacionales (MORTAZAVIPOUR, 2022; MOFFARREJ; BIANCHI, 2023).

Además de las aneuploidías, las técnicas de biología molecular han permitido la identificación inicio temprano de varias enfermedades hereditarias, incluidas las hemoglobinopatías, enfermedades monogénicas y Enfermedades raras. En Brasil, destaca la importancia del diagnóstico de enfermedades como la anemia. La anemia falciforme y las talasemias, especialmente en poblaciones con una mayor prevalencia genética, refuerzan la importancia de la detección selectiva en parejas portadoras (MINISTERIO DE SALUD, 2022; BENDER; HOBBS; WARE, 2021).

La incorporación de tecnologías como NGS y microarrays cromosómicos también Amplió el espectro diagnóstico, permitiendo la identificación de microdeleciones, microduplicaciones y Variantes genéticas con mayor precisión. Estos enfoques aumentan el rendimiento diagnóstico. especialmente en casos de fetos con malformaciones estructurales, contribuyendo a una mejor comprender la correlación genotipo-fenotipo (BORRELL, 2023).

A pesar de los avances tecnológicos, el uso de estas herramientas requiere integración entre profesionales de la salud, infraestructura de laboratorio adecuada e interpretación cuidadosa de Resultados. Cuestiones éticas, como el manejo de hallazgos incidentales y variaciones en el significado. La incertidumbre también los hace cada vez más relevantes en este escenario (LI; WANG; ZHANG, 2023).

En este contexto, el papel del profesional biomédico en la implementación, ejecución y... Validación de pruebas moleculares. Este profesional participa desde la selección de metodologías y la... Control de calidad, análisis bioinformático e interpretación de datos, siguiendo las directrices establecidas. establecido para garantizar la fiabilidad de los resultados de laboratorio (ZHONG, 2021; BUSTIN, 2023).

Además, la consolidación de la medicina genómica ha contribuido a la estandarización de

Este artículo se publica en acceso abierto bajo la licencia Creative Commons Attribution, que permite el uso, la distribución y la reproducción sin restricciones en cualquier medio, siempre que se cite correctamente la obra original.

Machine Translated by Google
RCMOS – Revista Científica Multidisciplinaria El Conocimiento.
ISSN: 2675-9128. São Paulo-SP.

Año VII, vol. 1 2026 | Envío: 15/05/2026 | Aceptado: 18/05/2026 | Publicación: 21/05/2026

protocolos de diagnóstico y para ampliar el acceso a las tecnologías, incluso en contextos con Recursos limitados. Integración entre servicios de salud, laboratorios especializados y políticas. El acceso público es esencial para garantizar diagnósticos más precisos, accesibles y equitativos (LEISTNER, 2022; BRASIL, 2022).

Por lo tanto, el presente trabajo tiene como objetivo analizar las aplicaciones de las técnicas de La biología molecular en el diagnóstico prenatal de enfermedades hereditarias, destacando su importancia. para el avance del diagnóstico precoz. Específicamente, busca investigar los principales métodos. utilizados en este contexto, evaluar sus beneficios y limitaciones en el diagnóstico clínico y analizar el La contribución del profesional biomédico a la aplicación, interpretación y validación de estas pruebas, destacando su... su papel en la mejora de la detección de enfermedades hereditarias.

2. METODOLOGÍA

Este estudio es un proyecto de investigación cualitativa, realizado mediante una revisión bibliográfica. centrándose en el diagnóstico prenatal y su importancia para la identificación temprana de enfermedades. hereditario. La búsqueda bibliográfica se realizó en la base de datos Google Scholar, Bases de datos SciELO, LILACS y PubMed, sin restricciones de idioma, que abarcan publicaciones de los últimos cinco años. años (2020 a 2025). Se utilizaron los descriptores "Diagnóstico prenatal", "Biología molecular" y. "mutación", obtenida de los Descriptores de Ciencias de la Salud (DeCS), combinada con la Los conectores booleanos AND y OR se utilizan para refinar la búsqueda.

Los criterios de inclusión consideraron artículos publicados entre 2020 y 2025, ya sean artículos de revisión o Se excluyeron los artículos experimentales que guardaban una relación directa con el tema propuesto. pagados, aquellos con contenido incompleto o aquellos que se desviaron del tema. Aunque el plazo de Aunque la investigación se realizó entre 2020 y 2025, se incluyeron algunas referencias anteriores, consideradas esencial para la fundamentación teórica y la contextualización histórica del tema.

3 RESULTADOS

Basándose en una búsqueda estructurada realizada en las bases de datos, se identificaron 832 artículos. Tras leer los títulos y resúmenes y aplicar los criterios de inclusión y exclusión, se seleccionaron 10. artículos (Figura 1) para el corpus de análisis

Este artículo se publica en acceso abierto bajo la licencia Creative Commons Attribution, que permite el uso, la distribución y la reproducción sin restricciones en cualquier medio, siempre que se cite correctamente la obra original.

Machine Translated by Google
RCMOS - Revista Científica Multidisciplinaria El Conocimiento.
ISSN: 2675-9128. São Paulo-SP.

Año VII, vol. 1 2026 | Envío: 15/05/2026 | Aceptado: 18/05/2026 | Publicación: 21/05/2026

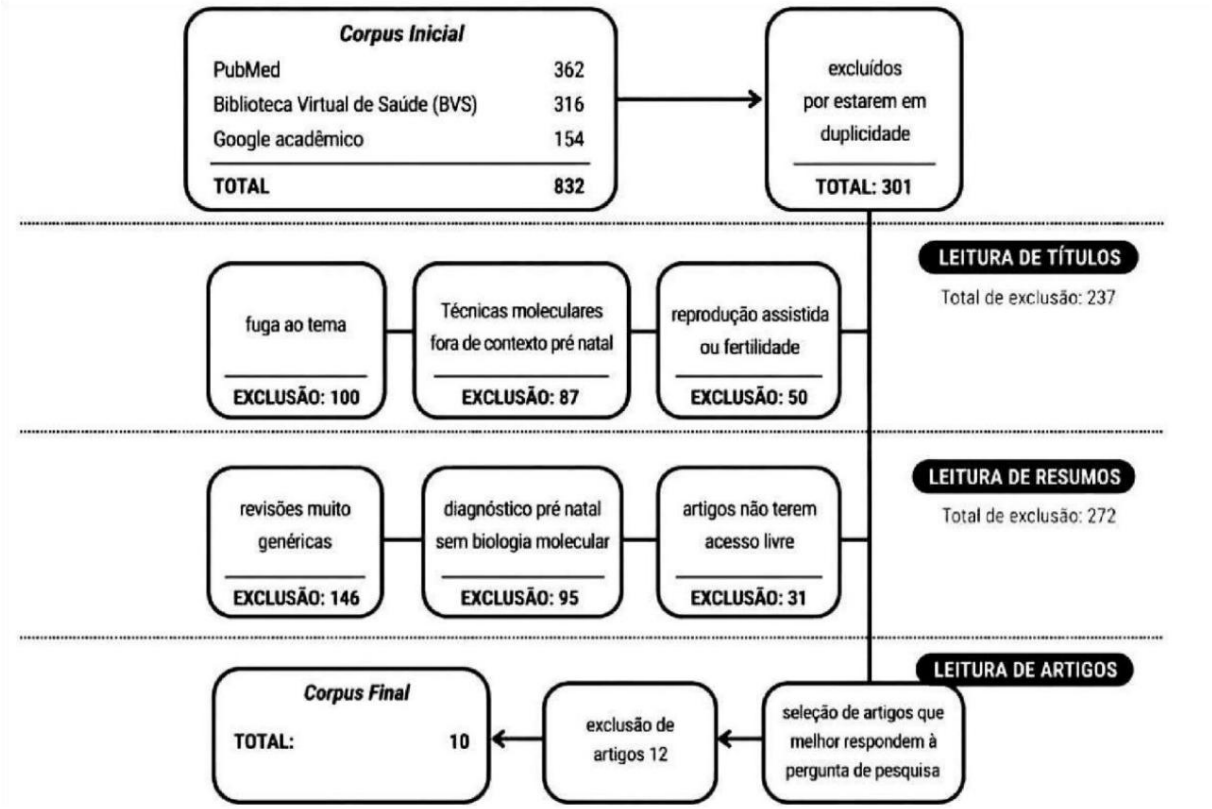


Figura 1. Diagrama de flujo de la selección de artículos.

Entre los 10 artículos seleccionados, se analizaron las principales técnicas de biología molecular.
Se utilizan en el diagnóstico prenatal de enfermedades genéticas, como NGS, exoma, genoma, PCR y análisis.
del ADN fetal libre de células. También se evaluaron el desempeño de estas técnicas, sus limitaciones y sus [incierto/incierto].
Aplicación clínica en mujeres embarazadas. Los detalles de los artículos evaluados están disponibles (información).
(en cuanto al título, autores, año de publicación, objetivos y resultados) en la Tabla 1

Tabla 1. Características de los artículos científicos seleccionados, según título, autores y año de publicación.
publicación, el objetivo y los resultados.

Título	Autores:	Año	objetivo 2025: Investigar si	Resultados
Utilidad de la secuenciación de lectura larga para delimitar una deleción rara y extensa del gen de la beta-globina no detectada por la secuenciación de Síndrome de Sanger en el diagnóstico prenatal en una familia con persistencia hereditaria de hemoglobina fetal.	Lee y otros.		la secuenciación de lectura larga de tercera generación (LRS) es eficaz para el diagnóstico prenatal de la persistencia hereditaria de la hemoglobina fetal (PHHF), una forma rara de beta talasemia que puede no detectarse mediante métodos tradicionales como la secuenciación de Sanger.	LRS mejora el diagnóstico prenatal de afecciones raras, como PHHF, superando a... Limitaciones de la secuenciación de Sanger. Los microarrays cromosómicos (CGH) también ayudan a identificar deleciones asociadas con la beta-talasemia. Solo LRS define con precisión el tamaño y los puntos de ruptura de las deleciones, con

Este artículo se publica en acceso abierto bajo la licencia Creative Commons Attribution, que permite el uso, la distribución y la reproducción sin restricciones en cualquier medio, siempre que se cite correctamente la obra original.

Machine Translated by Google
RCMOS – Revista Científica Multidisciplinaria El Conocimiento.
ISSN: 2675-9128. São Paulo-SP.

Año VII, vol. 1 2026 | Envío: 15/05/2026 | Aceptado: 18/05/2026 | Publicación: 21/05/2026

				Confirmación posible mediante PCR.
Translocación recíproca hereditaria desequilibrada con tetrasomía 18p11.32p11.21 y trisomía 9q34.3 en un feto, detectada mediante análisis de ADN fetal libre en sangre (ADNcf): caracterización citogenética y citogenómica en el diagnóstico prenatal.	ARDISIA y otros.	2024	Investigar y caracterizar las alteraciones cromosómicas en un feto de una mujer embarazada portadora de una translocación recíproca equilibrada, tras un resultado de alto riesgo en la prueba NIPT para aneuploidía del cromosoma 18, utilizando citogenética, FISH y microarrays.	Los resultados ponen de relieve la alta sensibilidad de la prueba prenatal no invasiva (NIPT) con secuenciación masiva en paralelo y la utilidad de las técnicas de citogenética, citogenómica y biología molecular, que trabajan de forma sinérgica, para caracterizar y confirmar los hallazgos. Resultados positivos de la prueba NIPT.
Diagnóstico prenatal y análisis genético molecular de la trisomía 18 materna recurrente en dos embarazos consecutivos.	CHEN y otros.	2023	Presentar el diagnóstico prenatal y el análisis genético molecular de la trisomía 18 materna recurrente en dos embarazos consecutivos.	El diagnóstico prenatal y el análisis genético molecular confirmaron la trisomía 18 materna recurrente en dos embarazos consecutivos. La prueba prenatal no invasiva (NIPT) resultó útil para el diagnóstico prenatal rápido de la trisomía 18 recurrente en estas circunstancias.
Pruebas prenatales no invasivas: un viaje revolucionario en las pruebas prenatales.	ABEDALTHAGAF Yo y otros.	2023	Presentar la evolución de las pruebas prenatales no invasivas (NIPT), destacando su base tecnológica y sus aplicaciones clínicas en la detección de anomalías genéticas fetales, especialmente aneuploidías.	La prueba NIPT revolucionó el cribado prenatal porque no es invasiva y ofrece una alta precisión en comparación con... otros métodos. A pesar de los avances, es necesario evaluar cuidadosamente los beneficios, los riesgos y la evidencia antes de ampliar su uso, especialmente en Enfermedades raras. Su expansión debe ser ética, basada en la evidencia y con el asesoramiento adecuado.
Análisis de secuenciación del exoma prenatal en fetos con diversos hallazgos ecográficos.	BORRELL y otros.	2023	Evaluar el uso de Secuenciación del exoma para detectar variaciones en el número de copias y mutaciones genéticas asociadas con trastornos del desarrollo en fetos con hallazgos ecográficos leves, pero sin una indicación previa para esta prueba.	Se evaluó a cincuenta y nueve mujeres embarazadas que se sometieron a exámenes invasivos debido a anomalías detectadas mediante ecografía fetal. Fueron identificados Se excluyeron del análisis diferentes tipos de anomalías y 6 casos de aneuploidías comunes.
Avances en medicina molecular: desentrañando la complejidad de las enfermedades y siendo pioneros en la medicina de precisión.	BUSTRANDO; JELLINGER	2023.	Aplicación de técnicas moleculares para detectar y analizar biomarcadores genéticos y moleculares en muestras de pacientes, definiendo la era de la medicina personalizada.	A medida que la tecnología de IA evoluciona, su integración en la medicina molecular impulsará mejoras significativas, dando forma al futuro de la atención médica hacia una atención más precisa y personalizada.

Este artículo se publica en acceso abierto bajo la licencia Creative Commons Attribution, que permite el uso, la distribución y la reproducción sin restricciones en cualquier medio, siempre que se cite correctamente la obra original.

Machine Translated by Google
RCMOS - Revista Científica Multidisciplinaria El Conocimiento.
ISSN: 2675-9128. São Paulo-SP.

Año VII, vol. 1 2026 | Envío: 15/05/2026 | Aceptado: 18/05/2026 | Publicación: 21/05/2026

Tecnología de secuenciación de nueva generación: tendencias y avances actuales.	SATAM y otros.	2023.	Panorama general exhaustivo de la tecnología NGS, destacando su impacto transformador en diversas áreas, incluyendo la genómica clínica, la investigación del cáncer, las enfermedades infecciosas, la vigilancia epidemiológica y el análisis del microbioma.	El futuro de la secuenciación de nueva generación (NGS) es muy prometedor, con el potencial de impulsar descubrimientos científicos y generar avances significativos en la salud, la agricultura, el medio ambiente y otras áreas diversas.
Tecnologías emergentes para el diagnóstico prenatal: la aplicación de la secuenciación del genoma completo y... ARN	LIU; VOSSAERT	2022	Proporcionar una visión general de los avances recientes y demostrar cómo pueden superar las limitaciones de los métodos clínicos actuales en el diagnóstico prenatal de enfermedades genéticas.	La experiencia del diagnóstico genético posnatal tiende a guiar y moldear las expectativas analíticas con respecto a su aplicación en el contexto prenatal.
Aplicación de la secuenciación de nueva generación en la medicina de laboratorio.	ZHONG y otros.	2021	Presentación de las tecnologías de secuenciación actuales (lectura breve y extensa) y resaltar la aplicación clínica de la secuenciación de nueva generación (NGS) en enfermedades hereditarias, oncología y enfermedades infecciosas.	Las tecnologías NGS y las herramientas bioinformáticas seguirán evolucionando y se convertirán en el principal medio de diagnóstico y el estándar de atención para los análisis genómicos, satisfaciendo las crecientes demandas de la medicina de precisión.
Pruebas prenatales no invasivas: perspectivas actuales y retos futuros	CARBONE y otros.	2021	Reducir tanto la incidencia como la prevalencia de las enfermedades hereditarias, que tienen un fuerte impacto en los aspectos psicológicos y económicos de la vida de las personas y representan una carga para los sistemas nacionales de salud.	Debido a problemas técnicos, la prueba NIPT sigue siendo una prueba de cribado y no una prueba de diagnóstico. Sin embargo, la creciente precisión de la metodología resulta prometedora, incluso para el uso generalizado de esta prueba en la detección de enfermedades monogénicas.

4. DISCUSIÓN

El diagnóstico prenatal desempeña un papel fundamental en la detección temprana de anomalías. enfermedades genéticas y hereditarias, contribuyendo al control adecuado del embarazo y a Toma de decisiones clínicas más seguras. En los últimos años, los avances en biología molecular... Han ampliado significativamente las capacidades de diagnóstico durante el embarazo, lo que permite una mayor... precisión en la detección de anomalías fetales mediante técnicas moleculares cada vez más sensibles y específicos (ABEDALTHAGAFI et al., 2023; LIU; VOSSAERT, 2022).

Los resultados de esta revisión demuestran que las técnicas de biología molecular han desempeñado un papel importante. un papel central en el avance del diagnóstico prenatal de enfermedades hereditarias, especialmente con la incorporación de tecnologías como la secuenciación de próxima generación (NGS), pruebas no prenatales

Este artículo se publica en acceso abierto bajo la licencia Creative Commons Attribution, que permite el uso, la distribución y la reproducción sin restricciones en cualquier medio, siempre que se cite correctamente la obra original.

Machine Translated by Google

Año VII, vol. 1 2026 | Envío: 15/05/2026 | Aceptado: 18/05/2026 | Publicación: 21/05/2026

Pruebas invasivas de penicilina (NIPT) y secuenciación del exoma. Estos hallazgos son consistentes con la literatura, que destaca una transición significativa de los métodos tradicionales a los enfoques Moléculas más sensibles y específicas, lo que amplía la capacidad de detectar cambios. genética fetal (ZHONG et al., 2021; SATAM et al., 2023).

La alta sensibilidad de la NIPT observada en los estudios analizados refuerza su relevancia como herramienta de cribado prenatal, especialmente para aneuploidías como la trisomía 18. Los resultados corroboran los hallazgos de Abedalthagafi et al. (2023), quienes señalan a la NIPT como una Tecnología revolucionaria debido a su precisión y naturaleza no invasiva. Sin embargo, como Como también lo destacan Carbone et al. (2021), la prueba aún debe interpretarse como un método. detección, que requiere confirmación a través de técnicas invasivas y complementarias, que Esto pone de relieve la importancia de integrar diferentes metodologías de diagnóstico.

Además, el uso de la secuenciación del exoma y del genoma ha demostrado un gran potencial para para identificar mutaciones asociadas con trastornos del desarrollo fetal, especialmente en casos con Hallazgos ecográficos no concluyentes. Este resultado coincide con el de Borrell et al. (2023). que demuestran el aumento en el rendimiento diagnóstico con el uso de estas tecnologías, lo que permite La detección de variantes genéticas que no serían identificadas mediante métodos convencionales. Por lo tanto, se observa un avance significativo en la correlación entre genotipo y fenotipo, lo que contribuye para diagnósticos más precisos.

Otro punto relevante identificado fue la superioridad de las tecnologías más recientes, como... La secuenciación de lectura larga (LRS) se utiliza en la detección de alteraciones genéticas complejas, como grandes deleciones genéticas. Como demostraron Lee et al. (2025), este enfoque supera la limitaciones de la secuenciación tradicional, como el método Sanger, que permite una mayor precisión en identificación de puntos de ruptura y variaciones estructurales. Este avance refuerza la tendencia de Evolución continua de las técnicas moleculares en el contexto del diagnóstico prenatal.

En este contexto, destaca el papel del científico biomédico en la aplicación de técnicas de biología molecular. Diagnóstico prenatal. Uso de metodologías avanzadas, como NGS, NIPT y secuenciación. La secuenciación del exoma requiere la participación de profesionales cualificados para realizar las pruebas y garantizar un control adecuado. control de calidad y análisis de los datos generados. De este modo, el profesional biomédico actúa directamente para garantizar... fiabilidad de los resultados de laboratorio, especialmente dada la complejidad de los análisis. genética y la necesidad de interpretación basada en evidencia científica (ZHONG et al., 2021; BUSTIN; JELLINGER, 2023).

A pesar de los avances, los estudios también ponen de manifiesto importantes limitaciones. Entre ellas, destacan las siguientes: si el alto costo de las tecnologías, la necesidad de infraestructura especializada y la complejidad en interpretación de variantes de significado incierto. Estos hallazgos son consistentes con los de Liu y

Este artículo se publica en acceso abierto bajo la licencia Creative Commons Attribution, que permite el uso, la distribución y la reproducción sin restricciones en cualquier medio, siempre que se cite correctamente la obra original.

Machine Translated by Google
RCMOS - Revista Científica Multidisciplinaria El Conocimiento.
ISSN: 2675-9128. São Paulo-SP.

Año VII, vol. 1 2026 | Envío: 15/05/2026 | Aceptado: 18/05/2026 | Publicación: 21/05/2026

Vossaert (2022), quienes enfatizan que, si bien las tecnologías emergentes amplían el potencial

Sin embargo, aunque todavía hay desafíos técnicos y analíticos que superar para su diagnóstico integral, aún quedan retos por superar.

implementación clínica.

Además de las limitaciones técnicas, las cuestiones éticas también están adquiriendo cada vez mayor relevancia.

especialmente con respecto al manejo de descubrimientos genéticos inesperados en el contexto de

diagnóstico prenatal. Como lo discuten Abedalthagafi et al. (2023), la expansión del uso de

La prueba NIPT debe realizarse con precaución, basándose en evidencia científica y acompañada de...

Un asesoramiento genético adecuado es fundamental para garantizar que los beneficios superen los riesgos potenciales.

Impactos psicológicos y sociales en los pacientes.

En cuanto a las implicaciones prácticas, los resultados de esta investigación indican que...

La incorporación de técnicas de biología molecular en el diagnóstico prenatal contribuye

significativamente para la medicina de precisión, permitiendo intervenciones más tempranas y

dirigidas. Además, estas tecnologías ayudan en la toma de decisiones clínicas y en

Asesoramiento genético para promover una mejor planificación reproductiva y la reducción de riesgos.

(BUSTIN; JELLINGER, 2023).

Por lo tanto, se hace evidente que el profesional biomédico desempeña un papel estratégico en la consolidación de

Medicina genómica y el avance del diagnóstico prenatal de enfermedades hereditarias. Su papel

Integrado en equipos multidisciplinarios, contribuye a la implementación segura y efectiva de estos

Tecnologías en la práctica clínica. Además, la formación continua de estos profesionales se vuelve...

Imprescindible para mantenerse al día con la evolución de las técnicas moleculares y garantizar la calidad de los servicios.

pruebas de laboratorio (SATAM et al., 2023; ZHONG et al., 2021).

Desde una perspectiva teórica, el avance de estas metodologías refuerza la consolidación de la genómica como

un pilar fundamental de la medicina moderna. La tendencia indica que la secuenciación de nueva generación (NGS) y otras tecnologías continuarán utilizándose.

evolucionando y convirtiéndose en estándar en el diagnóstico genético, ampliando aún más el acceso a estos

herramientas en diferentes contextos clínicos (ZHONG et al., 2021).

Finalmente, los hallazgos de esta revisión refuerzan la idea de que las técnicas de biología molecular son...

transformando significativamente el diagnóstico prenatal, aumentando la precisión en la detección de

enfermedades hereditarias y contribuyendo a la consolidación de la medicina de precisión. Sin embargo, para

Para que estos avances se incorporen eficazmente a la práctica clínica, aún es necesario seguir progresando.

de desafíos relacionados con la estandarización de métodos, la interpretación de variantes genéticas y la

ampliar el acceso a las tecnologías. En este contexto, los estudios futuros deberían centrarse en

mejora de las herramientas bioinformáticas y en la validación clínica de estas metodologías,

especialmente en el diagnóstico de enfermedades monogénicas y afecciones raras, con el fin de realizar la

El diagnóstico prenatal es cada vez más seguro, accesible y efectivo (SATAM et al., 2023; LIU;

Este artículo se publica en acceso abierto bajo la licencia Creative Commons Attribution, que permite el uso, la distribución y la reproducción sin restricciones en cualquier medio, siempre que se cite correctamente la obra original.

Machine Translated by Google

Año VII, vol. 1 2026 | Envío: 15/05/2026 | Aceptado: 18/05/2026 | Publicación: 21/05/2026

VOSSAERT, 2022).

CONSIDERACIONES FINALES

Este estudio nos permitió analizar las aplicaciones de la biología molecular en el diagnóstico prenatal de enfermedades hereditarias, destacando la relevancia de estas técnicas para la detección temprana de Cambios genéticos y cromosómicos durante el embarazo. Con base en la revisión de la literatura realizada, Se observó que métodos como PCR, FISH, NGS, secuenciación del exoma y pruebas prenatales no... Las pruebas invasivas de penicilina (NIPT) representan avances significativos en la medicina diagnóstica, proporcionando una mayor Sensibilidad, especificidad y seguridad en la evaluación fetal.

Los resultados analizados demostraron que las tecnologías moleculares han estado contribuyendo a la Detección precoz de enfermedades hereditarias, incluidas aneuploidías, hemoglobinopatías y otras enfermedades. monogénico, lo que permite un mejor seguimiento del embarazo y un asesoramiento genético más eficaz. más asertivo. Además, se descubrió que la NIPT revolucionó la detección prenatal mediante para reducir la necesidad de procedimientos invasivos, disminuir los riesgos maternos y fetales y ampliar la precisión diagnóstica.

A pesar de los avances tecnológicos, aún existen limitaciones relacionadas con el alto costo de la tecnología. metodologías, la necesidad de infraestructura de laboratorio especializada y la interpretación de También se han identificado variantes genéticas de significado incierto. Asimismo, se han identificado desafíos éticos relacionados. al uso de estas tecnologías, especialmente en lo que respecta al manejo de hallazgos incidentales y la expansión de Acceso a pruebas moleculares.

En este contexto, la importancia del profesional biomédico en la ejecución, validación y Interpretación de pruebas moleculares, garantizando la calidad, fiabilidad y seguridad de los resultados. resultados. El científico biomédico desempeña un papel fundamental en el desarrollo de la medicina genómica y en Integración de nuevas tecnologías en el diagnóstico clínico.

Finalmente, se concluye que la biología molecular desempeña un papel esencial en la mejora diagnóstico prenatal, que contribuye a una medicina más precisa, personalizada y preventiva. Se sugiere que futuras investigaciones exploren la ampliación de la aplicabilidad clínica de la secuenciación. genética, así como estrategias que promuevan la democratización del acceso a las tecnologías Tecnologías moleculares en el sistema sanitario.

REFERENCIAS

BENDER, M.; CARLBERG, K. Enfermedad de células falciformes. Guía práctica: diagnóstico de anomalías congénitas en la atención prenatal y al nacer — Ministerio de Salud.

Este artículo se publica en acceso abierto bajo la licencia Creative Commons Attribution, que permite el uso, la distribución y la reproducción sin restricciones en cualquier medio, siempre que se cite correctamente la obra original.

Machine Translated by Google

Año VII, vol. 1 2026 | Envío: 15/05/2026 | Aceptado: 18/05/2026 | Publicación: 21/05/2026

BERISHA, SZ et al. Pruebas de diagnóstico citogenético y molecular asociadas con defectos congénitos prenatales y postnatales. Birth Defects Research, vol. 112, n.° 4, págs. 293-306, marzo de 2020.

BORRELL, A. et al. Análisis de secuenciación del exoma prenatal en fetos con diversos hallazgos ecográficos. Journal of Clinical Medicine, vol. 13, n.º 1, pág. 181, 28 de diciembre de 2023.

BUSTIN, SA; KA, J. Avances en medicina molecular: desentrañando la complejidad de las enfermedades y siendo pioneros en la atención médica de precisión. Revista Internacional de Ciencias Moleculares, vol. 24, n.° 18, págs. 14168–14168, 16 de septiembre de 2023.

CARBONE, L. et al. Pruebas prenatales no invasivas: perspectivas actuales y retos futuros. Genes, vol. 12, n.º 1, pág. 15, 24 de diciembre de 2020.

CHEN, Chih-Ping et al. Diagnóstico prenatal y análisis genético molecular de la trisomía 18 recurrente de origen materno en dos embarazos consecutivos. Revista Taiwanesa de Obstetricia y Ginecología, vol. 62, n.º 3, págs. 444-447, 2023.

HAIMILA, K. Descripción general de la genotipificación no invasiva del grupo sanguíneo fetal. Annals of Blood, vol. 0, enero de 2021.

HANSEN, K.; MISCHE LAWSON, L.; WILPERS, A. Detección de malestar psicosocial prenatal en mujeres con embarazos complicados por anomalías fetales. Journal of Personalized Medicine, vol. 15, n.º 7, pág. 322, 18 de julio de 2025.

LEE, D.-J. et al. Utilidad de la secuenciación de lectura larga para delimitar una deleción grande y poco frecuente del gen de la beta-globina que no se detectó mediante secuenciación de Sanger en el diagnóstico prenatal en una familia con persistencia hereditaria de hemoglobina fetal. Revista Taiwanesa de Obstetricia y Ginecología, vol. 64, n.º 6, págs. 1080-1084, 8 de noviembre de 2025.

LIU, P.; VOSSAERT, L. Tecnologías emergentes para el diagnóstico prenatal: la aplicación de la secuenciación del genoma completo y del ARN. Diagnóstico prenatal, vol. 42, n.º 6, 18 de abril de 2022.

MALAK ABEDALTHAGAFI et al. Pruebas prenatales no invasivas: un viaje revolucionario en las pruebas prenatales. Frontiers in Medicine, vol. 10, 9 de noviembre de 2023.

MARIA; LEISTNER, S.; MATTE, Ú. Protocolos de laboratorio para el análisis molecular en la investigación de enfermedades genéticas. Clinical and Biomedical Research, vol. 21, n.º 3, 2022.

MORTAZAVIPOUR, MM; MAHDIAN, R.; SHAHBAZI, S. Aplicaciones actuales del ADN fetal libre en el diagnóstico prenatal de enfermedades monogénicas: una revisión. International Journal of Reproductive BioMedicine (IJRM), vol. 20, n.º 8, 6 de septiembre de 2022.

MOUFARREJ, MN et al. Pruebas prenatales no invasivas mediante ADN y ARN circulantes: avances, desafíos y posibilidades. Annual review of biomedical data science, vol. 6, n.º 1, págs. 397-418, 10 de agosto de 2023.

OLIVERI, S. et al. Proceso de toma de decisiones sobre las pruebas genéticas prenatales: ¿cuánta información desean obtener las futuras madres de las pruebas prenatales no invasivas? BMC Pregnancy and Childbirth, vol. 23, n.º 1, 18 de enero de 2023.

SATAM, H. et al. Tecnología de secuenciación de próxima generación: tendencias y avances actuales. Biology, vol. 12, n.º 7, pág. 997, 1 de julio de 2023.

SILVA, PHA DA et al. Prevalencia del acceso a la atención prenatal en el primer trimestre del embarazo entre mujeres negras en comparación con otras razas/etnias: una revisión sistemática y metaanálisis. Public Health Reviews, vol. 43, 4 de julio de 2022.

TERESA, M. et al. Diagnóstico prenatal: avances y perspectivas. Clinical and Biomedical Research, vol. 21, n.º 3, 2022.

WERNER, R. et al. Implementación de un servicio de secuenciación de próxima generación acreditado según la norma ISO 15189 para el análisis de ácidos nucleicos totales libres de células (cfTNA) con el fin de facilitar la detección de mutaciones impulsoras en sangre: la experiencia de un laboratorio de diagnóstico clínico. Journal of clinical pathology, p. jcp-2024-209514, julio de 2024.

YANG, L.; TAN, WC. Cribado prenatal en la era de las pruebas prenatales no invasivas: una encuesta transversal a nivel nacional sobre los conocimientos, las actitudes y la práctica clínica de los obstetras. BMC Pregnancy and Childbirth, vol. 20, n.º 1, 1 de octubre de 2020.

Este artículo se publica en acceso abierto bajo la licencia Creative Commons Attribution, que permite el uso, la distribución y la reproducción sin restricciones en cualquier medio, siempre que se cite correctamente la obra original.

Machine Translated by Google

Año VII, vol. 1 2026 | Envío: 15/05/2026 | Aceptado: 18/05/2026 | Publicación: 21/05/2026

ZHANG, Y. et al. Aspectos epidemiológicos, cribado prenatal y diagnóstico de defectos cardíacos congénitos en Pekín. Frontiers in Cardiovascular Medicine, vol. 8, 20 de diciembre de 2021.

ZHONG, Y. et al. Aplicación de la secuenciación de próxima generación en medicina de laboratorio. Annals of Laboratory Medicine, vol. 41, n.º 1, págs. 25-43, 1 de enero de 2021.

w

Este artículo se publica en acceso abierto bajo la licencia Creative Commons Attribution, que permite el uso, la distribución y la reproducción sin restricciones en cualquier medio, siempre que se cite correctamente la obra original.