Chapter 14 / Capítulo 14

Health and Professional Practice in Argentina: Applied Research in Patient Care, Workforce Training, and Health Interventions (Spanish Version)
ISBN: 978-9915-704-12-8
DOI: 10.62486/978-9915-704-12-8.ch14
Pages: 146-158

©2025 The authors. This is an open access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution (CC BY) 4.0 License.

Prenatal care in the genomic era / El Prenatal en la era genómica

Samila Sousa De Paula[1] ✉, José Vicente Postorivo Nauman[1] ✉

[1]Facultad de Medicina y Ciencias de la salud, Universidad Abierta Interamericana.

ABSTRACT

Introduction: with the advancement of fetal medicine, the genomic era has assumed a central role by enabling the reading of the genetic code and the early detection of hereditary anomalies. Technologies such as whole genome sequencing (WGS) and next-generation sequencing (NGS) have facilitated the identification of well-defined genetic disorders as well as multifactorial genetic predispositions during preconception and conception stages. This has allowed carriers and medical teams to assess the risks of mutation transmission and to make informed decisions regarding reproductive health. Moreover, both invasive and non-invasive tests in prenatal care remain key tools for screening and diagnosing genetic alterations at various stages of gestation, promoting essential care for maternal and fetal health.
Method: a literature review was conducted with the aim of analyzing advances in prenatal care within the context of the genomic era. The search was carried out between November 2024 and January 2025 in the PubMed, Google Scholar, SciELO, and Virtual Health Library (VHL) databases, covering publications from the past fifteen years.
Results: the review showed that many couples present with latent hereditary conditions that can be identified during the preconception period, and that both advanced and non-advanced genomic technologies are crucial for detecting numerous anomalies. Additionally, 95 % of professionals consider genetic counseling to be a key component in making informed reproductive decisions.
Conclusions: this review confirmed that genomics has significantly advanced prenatal care; however, its application must be ethical, accessible, and consistently guided by specialized professionals who support families through genetic counseling, helping them to understand, decide, and face potential challenges with responsibility and support.

Keywords: Fetal Anomalies; Genetic Sequencing; Prenatal Diagnosis; Genomic Technologies; Genetic Counseling.

RESUMEN

Introducción: con el avance de la medicina fetal, la era genómica destacó un papel central al permitir la lectura del código genético y la detección temprana de anomalías hereditarias. Tecnologías como la secuenciación de todo el genoma (GS) y la secuenciación de próxima generación (NGS) han facilitado la identificación de trastornos genéticos bien definidos y las predisposiones genéticas multifactoriales en las etapas preconcepcionales y concepcionales. Esto ha permitido a los portadores y al equipo médico evaluar los riesgos de transmisión de mutaciones y tomar decisiones informadas sobre la salud reproductiva. Además, las pruebas invasivas y no invasivas en el seguimiento prenatal siguen siendo herramientas clave para el rastreo y diagnóstico de alteraciones genéticas en diferentes etapas de la gestación, promoviendo cuidados esenciales para la salud materna y fetal.
Método: se realizó una revisión bibliográfica con el objetivo de analizar los avances del cuidado

prenatal en el contexto de la era genómica. La búsqueda se llevó a cabo entre noviembre de 2024 y junio de 2025 en las bases de datos PubMed, Google Académico, SciELO y Biblioteca Virtual en Salud (BVS), abarcando publicaciones de los últimos quince años.
Resultados: se evidenció que muchas de las parejas presentan condiciones hereditarias ocultas identificables en el período preconcepcional, y que las tecnologías genómicas avanzadas y no avanzadas son de suma importancia para el rastreo de las innumerables anomalías. Además, el 95 % de los profesionales destaca el asesoramiento genético como un componente clave para la toma de decisiones reproductivas informadas.
Conclusiones: esta revisión permitió verificar que la genómica há progresado el cuidado prenatal de manera significativa, pero que su aplicación debe ser ética, accesible y acompañada siempre por profesionales especializados, que ayuden a las familias mediante el asesoramiento genético a comprender, decidir y enfrentar los posibles desafíos con responsabilidad y apoyo.

Palabras clave: Anomalías Fetales; Secuenciación Genética; Diagnóstico Prenatal; Tecnologías Genómicas; Asesoramiento Genético.

INTRODUCCIÓN

El prenatal es un conjunto de acciones sistemáticas y periódicas que preceden al nacimiento para prevenir, diagnosticar y tratar los potenciales factores que condicionan a la mortalidad materna y perinatal.[1,2,3,4,5]

En los últimos años la medicina materno fetal ha avanzado significativamente en el ámbito de los estudios,[6,7,8,9,10] conocimientos y tecnologías que promueven un mejor control médico del embarazo, así como en la detección y el diagnóstico de enfermedades genéticas desde las cromosómicas y monogénicas hasta las anomalías congénitas durante el período preconcepcional y prenatal.[2,3,11,12,13,14,15]

Las enefermades genéticas cromosómicas son definidas por alteraciones en la cantidad o estructura de los cromosomas y pueden ser:[16,17,18]

- Numéricas: ej: Trisomía del par 21 y Monosomía X.
- Estructurales: ej: Síndrome de Cri du Chat.

También podemos definir las enfermedades genéticas monogénicas como aquellas causadas por mutaciones en un único gen específico. Pueden seguir herencia:[18]

- Autosómica dominante: ej: Acondroplasia.
- Autosómica recesiva: ej: Fibrosis quística.
- Ligado al X: ej: Hemofilia.

Podemos categorizar las anomalías congénitas en tres grupos diferentes según la causa:[3,4,6]

- Causas poligénicas o multifactoriales: se producen por la mutación conjunta de múltiples genes sumada a factores ambientales desencadenantes. Ej: fisura palatina.
- Causas genéticas: se producen por alteración de un gen principal o por cambios en el número o la estructura de un cromosoma. Ej: Síndrome de Down (trísomia del par 21), síndrome de Edwards (trísomia del par 18) y síndrome de Pateu (trísomia 13).
- Causas ambientales; se producen por la influencia de factores externos (teratógenos) que pueden interferir en el desarrollo del embrión o del feto durante la gestación.

La prevención de los trastornos genéticos a lo largo de la vida del paciente debe ser una prioridad de salud global. El impacto de estos trastornos durante la infancia y la vida adulta

puede ser sumamente limitante para algunas personas. Además, la constante búsqueda de respuesta para nombrar la "condición" representa una tarea ardua. Esto se debe a que, para realizar el diagnóstico, es necesaria una correcta interpretación de los resultados por parte del equipo médico, así como un amplio conocimiento del historial genético de los progenitores, la edad materna avanzada (EMA), los antecedentes de malformaciones congénitas (AMC), que alguno de los padres sea portador de anomalías cromosómicas (PAC), y los antecedentes de abortos habituales (AH) que es una de las complicaciones más comunes del embarazo temprano. Se estima que cerca de 60 % de los abortos espontáneos en el primer trimestre son causados por anomalías cromosómicas esporádicas, generalmente numéricas, y que entre el 6 % y el 12 % de los bebés nacidos muertos también presentan anomalías cromosómicas.[3,6,7,8,13]

Cada ves más, parejas buscan por una atención previa a la concepción. Esto se relaciona con cuestiones culturales y sociales propias de las nuevas generaciones; sin embargo, más allá de ello, también existen parejas con factores de riesgo genético que recurren al asesoramiento preconcepcional para evitar la transmisión de condiciones indeseadas.

Con las nuevas tecnologías de secuenciación de todo el genoma (GS) y secuenciación de próxima generación (NGS), es posible evaluar los riesgos de transmisión de trastornos monogénicos bien definidos, las predisposiciones genéticas multifactoriales, y los riesgos de salud reproductiva de la pareja. Es decir, se permite anticipar de los resultados reproductivos específicos, brindando a la pareja el conocimiento necesario sobre los riesgos de tener un hijo afectado y proporcionando alternativas, como las pruebas genéticas prenatales o el uso de gametos donantes para prevenir enfermedades en el niño.[4,7,8,9,10,13]

El análisis genético también es útil para el diagnóstico prenatal, especialmente cuando se detecta hallazgos ecográficos durante las consultas, lo cual ¨marca¨ ese embarazo como de alto riesgo. A partir de allí, el especialista puede comenzar a realizar una serie de estudios invasivas y no invasivas en diferentes etapas de la gestación para buscar por patologías genéticas bien marcadas.

Pueden evaluarse los marcadores ultrasonográficos, incluyendo la translucidez nucal. En el primer trimestre se toman muestras de la sangre materna para buscar por subunidad beta libre de gonadotropina coriónica humana y proteína plasmática asociada al embarazo. En en el según trimestre, se evalúan la alfa - fetoproteina y la gonadotropina corionica beta humana, con el objetivo de identificar defectos del tubo neural (estas son las llamadas pruebas no invasivas).[5,6,7,11,12]

Estas pruebas pueden realizarse con éxito para evaluar anomalías durante el embarazo, proporcionando una guía muy importante para el manejo de la gestación. Si el riesgo de defectos congénitos es alto, se recomiendan procedimientos invasivos como:

- El muestreo de las vellosidades coriónicas, que puede realizarse en el primer trimestre del embarazo mediante una biopsia de la placenta que contiene células fetales.
- La amniocentesis, que se realiza por medio de la toma de muestra del líquido amniótico durante el segundo y el tercer trimestre (se recomienda en mujeres embarazadas mayores a 35 años).
- La toma de muestras de sangre umbilical percutánea; que consiste en la extracción de sangre fetal a través del cordón umbilical (sin embargo, como es un procedimiento con riesgo de provocar aborto espontáneo, casi no se utiliza en la práctica médica).[5,7,12]

Otra prueba prenatal considerada de primer nivel para detectar aneuploidías, microdeleciones

y microduplicaciones y variaciones en el número de copias es el análisis de microarrays cromosómicos (CMA). Esta prueba diagnóstica permite evaluar y detectar variaciones en el número de copias del ADN, es decir, detección del polimorfismo (llamados duplicaciones o deleciones). Esta prueba está indicada tras la realización de las pruebas invasivas.[15]

La implementación de esas tecnologías en los consultorios obstétricos no solo ayuda al médico a realizar un diagnóstico preciso, sino que también permite asesorar a la familia en la toma de decisiones de cómo proceder. Un buen resultado puede tranquilizar a la pareja, pero un resultado desfavorable no significa necesariamente el fin del sueño de ser padres ni la interrupción obligatoria de la gestación. Al contrario, brinda a la familia el conocimiento genético necesario para entender los desafíos que podrían enfrentar. Para momentos como este, existe el llamado "asesoramiento genético", un proceso de comunicación por parte del especialista con el fin de proporcionar informaciones a la pareja ayudándolos a comprender las posibles limitaciones físicas, sociales y culturales que el niño puede o no llegar a tener. Es decir, es posible viver con algunas enfermedades genéticas, aunque, por supuesto el grado de restricción dependerá de la extensión de la enfermedad, y del manejo que cada familia esté en condiciones de asumir.[6,14,16,17]

MÉTODO

Se realizó una revisión bibliográfica con el objetivo de analizar los avances del cuidado prenatal en el contexto de la era genómica. La búsqueda de artículos se inició en noviembre de 2024 y se llevó a cabo en las bases de datos PubMed, Google Académico, SciELO y Biblioteca Virtual en Salud (BVS), abarcando publicaciones de los últimos quince años.

Se utilizaron descriptores en español, inglés y portugués, de forma aislada o combinada, tales como: "diagnóstico prenatal", "medicina genómica", "anomalías congénitas", "pruebas genéticas", "diagnóstico preconcepcional" y "tecnologías genómicas".

Los criterios de inclusión contemplaron artículos completos, gratuitos, publicados en los tres idiomas mencionados, que abordaran: diagnóstico de anomalías congénitas durante el prenatal; medicina genómica; diagnóstico prenatal y preconcepcional; comorbilidades asociadas; y otras pruebas diagnósticas complementarias a la lectura del genoma.

Se excluyeron artículos duplicados, publicaciones sin datos concluyentes para el objetivo de la investigación y textos que no trataran específicamente sobre el cuidado prenatal ni sobre pruebas de detección genética.

La selección de los estudios se realizó a partir de la lectura de títulos, resúmenes y textos completos, de acuerdo con los criterios establecidos. El análisis del material recolectado se efectuó de manera cualitativa, priorizando aspectos clínicos, diagnósticos y bioéticos relacionados con la aplicación de la genómica al período prenatal.

La pregunta de Investigación

¿Cuál es la contribución de la era genómica para la detección de enfermedades congénitas durante el prenatal?

RESULTADOS

A través de las consultas de PubMed central, Google Académico, SciELO entre otras, analizamos los 18 artículos incluidos en esta revisión, se identificaron cinco ejes temáticos

principales que reflejan las transformaciones y la importancia del cuidado prenatal dentro del contexto de la era genómica.

Resultados del diagnóstico preconcepcional

La evaluación genómica preconcepcional puede ser útil tanto a nivel individual como de pareja. En este gráfico, los autores representan el porcentaje estimado de parejas con condiciones hereditarias ocultas detectadas mediante secuenciación genómica completa (GS); la identificación de predisposiciones tratables en individuos con antecedentes familiares relevantes; la detección de portadores de mutaciones recesivas mediante pruebas basadas en secuenciación de próxima generación (NGS); el riesgo de transmisión de enfermedades ligadas al cromosoma X (especialmente cuando la madre es portadora), y la frecuencia de trastornos genéticos recesivos graves en recién nacidos.[7,8,13]

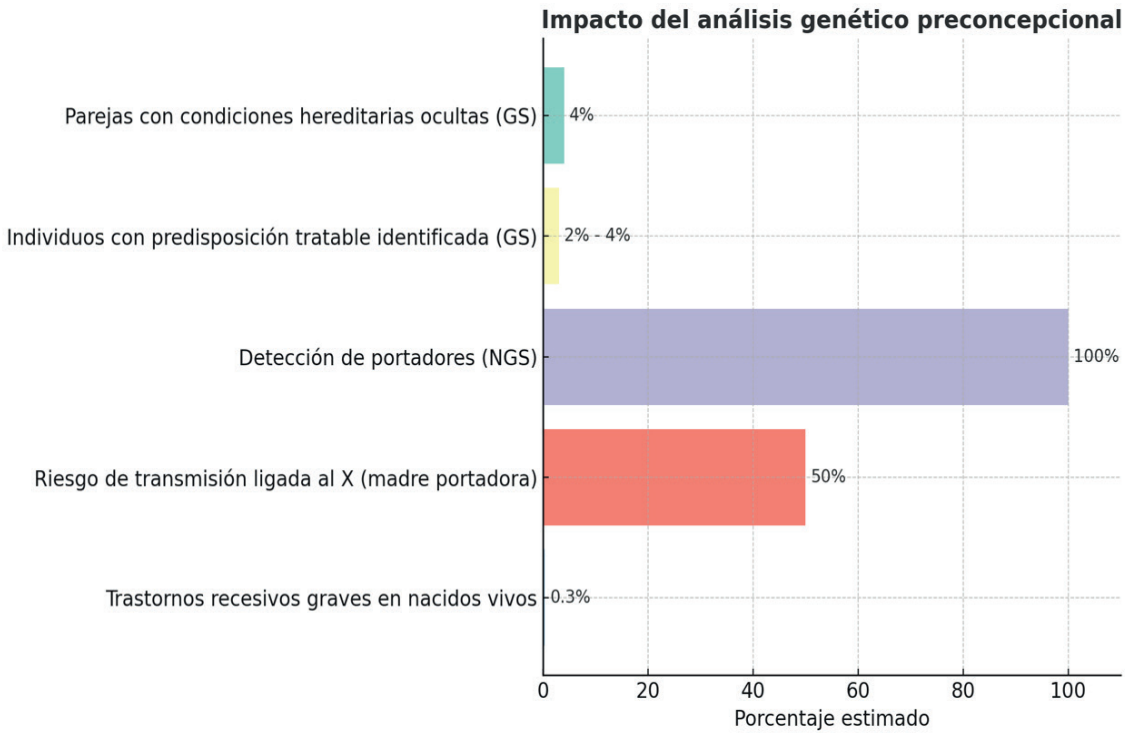

Figura 1. Aplicaciones de la medicina genómica preconcepcional

Resultados del diagnóstico prenatal

Los datos obtenidos en los artículos analizados evidencian que el diagnóstico prenatal preciso requiere del uso combinado de herramientas clínicas y genéticas, así como de una evaluación detallada de antecedentes familiares de los progenitores, tales como malformaciones congénitas previas de embarazos anteriores (AMC), alguno de los padres o ambos portadores de anomalías cromosómicas (PAC), edad materna avanzada (EMA) y antecedentes de abortos habituales (AH).

A continuación, se presenta una tabla que resume los valores encontrados en la literatura con respecto a los trastornos genéticos y su relación con la gestación. Además, destacamos la prevalencia de cada uno (tabla 1).[3,4,7]

Tabla 1. Valores encontrados sobre trastornos genéticos y su relación con la gestación

Categoría		Porcentaje (%)
1	Abortos espontáneos (clínicamente reconocidos)	15 - 25
2	Abortos espontáneos causados por anomalías cromosómicas	60
3	Anomalías cromosómicas numéricas	86
4	Trisomías autosómicas	27
5	Poliploidias	10
6	Monosomia del cromosoma X	9
7	Reordenamientos estructurales	2
8	Trisomías dobles o múltiples	0,7
9	Abortos espontáneos en el primer trimestre con anomalías	>50
10	Nascidos muertos con anomalías cromosómicas	6 - 12
11	Mortinatos con anomalías estructurales (autopsia)	25 - 35

Pruebas invasivas y no invasivas

A continuación, podemos observar en la tabla 2 los datos recopilados en la literatura que hacen mención a las distintas formas diagnósticas prenatales de las anomalías congénitas, por medio de un cuadro comparativo que destaca las pruebas no invasivas, invasivas y las pruebas genéticas prenatales avanzadas en diferentes etapas del embarazo, así como la función y aplicación de cada una.[5,6,12]

Tabla 2. Pruebas Prenatales

Tipo de Prueba	Nombre de la Prueba	Uso y Función	Semana de embarazo	Aplicación
No invasiva	ADN fetal libre (CfDNA)	Detección de aneuploidías fetales (trisomías 21, 18, 13).	≥ 10 semanas	Cribado genético temprano y preciso.
No invasiva	Marcadores séricos (1° trimestre)	Evaluación del riesgo de aneuploidías y defectos del tubo neural.	10-13 semanas	Cribado combinado con translucencia nucal.
No invasiva	Marcadores sericos (2° trimestre	Detección de defectos del tubo neural y aneuploidias.	16-18 semana	Cribado bioquímico en segundo trimestre.
No invasiva	Ecografía obstétrica	Evaluación estructural fetal y crecimiento.	Rutina en todo el embarazo	Detección de malformaciones y control feta.
No invasiva	Ecografía dirigida	Detección de malformaciones sutiles con alta resolución.	≥ 18 semana	Estudio detallado de órganos fetale.
No invasiva	Translucencia nucal	Medición del pliegue nucal para riesgo de aneuploidia.	11-13 semana	Cribado temprano combinado con marcadores séricos.
Invasiva	Amniocentesis	Análisis cromosómico, niveles de alfafetoproteína, acetilco.	≥ 15 semana	Confirmación diagnóstica de anomalías.

Invasiva	Biopsia de vellosidades corionicas	Análisis temprano del feto (no detecta defectos del tubo neural).	10-12 semana	Diagnóstico genético preco.
Invasiva	Toma ppercutánea de muestras sangre umbilical	Evaluación cromosómica rápida o diagnóstico de anemia fetal.	≥ 18 semana	Confirmación genética o transfusión intrauterina.
Genética avanzada	Microarry cromosómico (CMA)	Detectar CNVs submicroscópico.	Tras prueba invasiva	Se utiliza cuando hay malformaciones fetales o sospecha de una anomalía genética estructural.
Genética avanzada	Paneles genéticos / NSG	Identificar enfermedades. monogenicas específicas.	Tras prueba invasiva	Se indican cuando hay una sospecha clínica. concreta, como un síndrome específico detectado por ecografía.
Genética avanzada	Secuenciación del exoma (WES)	Evaluación amplia de síndromes genéticos complejos.	Tras prueba invasiva	Se utiliza cuando no hay una sospecha diagnóstica clara y el caso requiere una búsqueda genética más amplia.

Asesoramiento genético y discusiones reproductivas

En la figura representamos los elementos fundamentales del proceso de asesoramiento genético, con base en su importancia mencionada por los profesionales expertos de los artículos analizados.

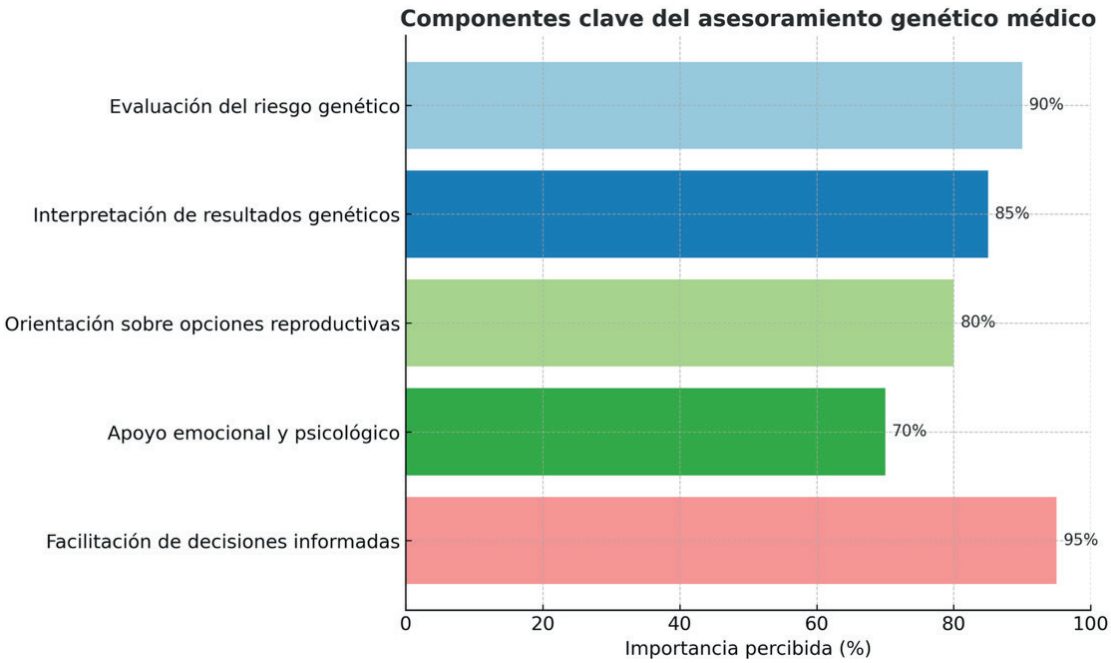

Figura 2. Componentes del asesoramiento genético

Estos elementos estes incluyen: la decisión autónoma informada (95 %) la evaluación detallada del riesgo genético familiar (90 %), la correcta interpretación de los resultados genéticos (85 %), la orientación dada por el especialista respecto a las opciones reproductivas (80 %) y el apoyo emocional y psicológico, que es fundamental para enfrentar los resultados genéticos (70 %).[14]

Implicaciones éticas y sociales del diagnóstico genómico

La figura 3 muestra los principales aspectos éticos y sociales asociados a la implementación del diagnóstico genómico, así como el nivel estimado de preocupación que generan en la práctica clínica y en la literatura especializada.[16,17]

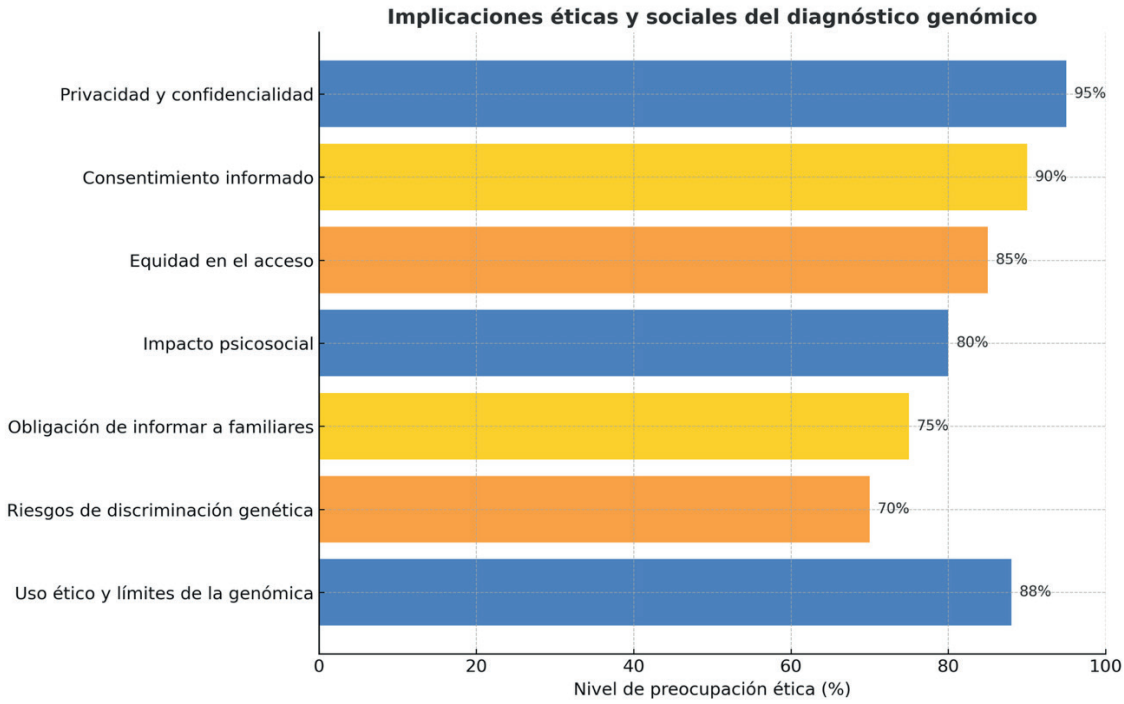

Figura 3. Implicaciones éticas

DISCUSIÓN

Con base en los resultados analizados, podemos observar que el campo de la genómica ha transformado significativamente el enfoque del cuidado prenatal en los últimos años, ampliando el panorama diagnóstico y permitiendo la aplicación de intervenciones en etapas tempranas del proceso reproductivo. A lo largo de esta revisión, se evidenció que la incorporación de herramientas genéticas, tanto en la etapa preconcepcional como durante la etapa prenatal, ha incrementado significativamente la capacidad de identificar riesgos hereditarios, malformaciones congénitas y trastornos monogénicos o cromosómicos que pueden afectar al recién nacido.[3,7,8,13]

En el ámbito preconcepcional, los datos encontrados refuerzan la utilidad clínica de la secuenciación genómica completa (GS) y de la tecnología de secuenciación de próxima generación (NGS), especialmente en parejas con antecedentes familiares de enfermedades genéticas. Se estima que algunas de estas parejas pueden portar condiciones hereditarias previamente no diagnosticadas, lo que convierte a estas pruebas en una herramienta valiosa

para anticipar riesgos reproductivos. Además, la identificación de portadores de mutaciones recesivas y la evaluación de variantes ligadas al cromosoma X pueden permitir una prevención eficaz de enfermedades graves que se manifiestan tempranamente en la infancia.[7,8,13]

Durante el período prenatal, la combinación de marcadores bioquímicos, estudios ecográficos y pruebas genéticas ha demostrado ser fundamental para la detección precoz de anomalías fetales. Se ha observado que cerca del 60 % de los abortos espontáneos en el primer trimestre tienen origen en anomalías cromosómicas, en su mayoría numéricas, como las trisomías autosómicas y la monosomía del cromosoma X.[3,4,7] Estos hallazgos refuerzan la necesidad de una evaluación genética sistemática cuando existen antecedentes de abortos recurrentes o malformaciones congénitas, especialmente en mujeres con edad materna avanzada.

Entre las pruebas disponibles, la detección de ADN fetal libre (cfDNA) ha ganado espacio por su elevada sensibilidad para detectar aneuploidías, sin poner en riesgo al feto.[5,6,12] Además, podemos utilizar los llamados marcadores séricos, como la alfafetoproteína o la gonadotropina coriónica humana en el proceso de rastreo. No obstante, cuando se identifican hallazgos ecográficos sugestivos o marcadores alterados, las pruebas invasivas como la amniocentesis o la biopsia de vellosidades coriónicas siguen siendo necesarias para confirmar el diagnóstico.

El uso de tecnologías como el microarray cromosómico (CMA) y la secuenciación del exoma (WES) ha sido clave en casos complejos, especialmente cuando no existe una sospecha diagnóstica definida. Por esta razón, son indicados posteriormente a la realización de las pruebas invasivas, permitiendo detectar variantes genéticas submicroscópicas y síndromes raros que, de otro modo, pasarían desapercibidos.[15]

Por otro lado, esta evolución tecnológica ha puesto en prominencia el papel indispensable del asesoramiento genético. Los distintos artículos analizados coinciden en que este proceso no debe limitarse a la interpretación de resultados, sino que debe brindar contención emocional, ayudar a las familias a comprender las implicancias clínicas y sociales del diagnóstico, y facilitar decisiones reproductivas informadas y autónomas. De hecho, se ha reportado que hasta un 95 % de los especialistas considera que el principal objetivo del asesoramiento es justamente capacitar a la pareja para que tome decisiones éticamente responsables y conscientes.[14]

Sin embargo, estas tecnologías diagnósticas no están exentas de desafíos. Las implicancias éticas del diagnóstico genómico fueron un eje transversal en los estudios revisados. La confidencialidad de los datos, la necesidad de un consentimiento verdaderamente informado, el impacto psicosocial del diagnóstico y la equidad en el acceso a las pruebas son cuestiones que exigen una regulación rigurosa y un abordaje interdisciplinario. Especial preocupación genera el manejo de hallazgos no solicitados, la posibilidad de discriminación genética y los debates aún abiertos en torno al uso de la genómica para selección embrionaria.[16,17]

Frente a este panorama, el cuidado prenatal se redefine en innumerables aspectos y se convierte en un proceso que abarca tanto las cuestiones clínicas, el diagnóstico y la prevención de enfermedades, como una oportunidad de acompañar de cerca los aspectos psicológicos y el bienestar de cada paciente. También es importante resaltar los desafíos sociales que la medicina fetal aún enfrenta con respecto al costo y beneficio de estas tecnologías tan avanzadas, y sus limitaciones en el ámbito de la salud pública. Por eso, los resultados de esta revisión reafirman la importancia de consolidar políticas públicas que garanticen el acceso universal a las tecnologías genómicas para toda la población, ya que es de suma importancia para la prevención y diagnóstico de las anomalías congénitas durante el período prenatal.

CONCLUSIONES

El cuidado prenatal ha cambiado mucho en los últimos años, y esta revisión permitió comprender con más profundidad cómo las tecnologías genéticas están transformando la forma en que se detectan, interpretan y manejan las enfermedades congénitas.

A partir del análisis de los artículos seleccionados, fue posible ver que herramientas como la secuenciación del genoma, la secuenciación de próxima generación, las pruebas no invasivas y las pruebas invasivas, y los estudios moleculares avanzados ofrecen nuevas posibilidades tanto para los profesionales de la salud como para las familias que desean planificar un embarazo con mayor seguridad, o el rastreo de las anomalías durante el embarazo.

Los resultados muestran que el diagnóstico genético, tanto preconcepcional como prenatal, puede ser una forma importante de anticipar riesgos, orientar decisiones y reducir la incertidumbre en momentos muy sensibles. Pero también se hizo evidente que el acceso a estas tecnologías aún no es igual para todos, y que existen muchas cuestiones éticas que deben ser pensadas con cuidado. La información genética, cuando no es bien explicada o acompañada, puede generar angustia o dudas, y por eso el papel del asesoramiento genético es tan importante.

En resumen, esta revisión permitió verificar que la genómica ha progresado en el cuidado prenatal de manera significativa, pero que su aplicación debe ser ética, accesible y acompañada siempre por profesionales especializados, que ayuden a las familias mediante el asesoramiento genético a comprender, decidir y enfrentar los posibles desafíos con responsabilidad y apoyo.

AGRADECIMIENTOS

Primero que nada, quiero agradecerle a Dios por todo lo que hizo en mi vida, por haberme sostenido, fortalecido y guiado hasta llegar a este momento tan importante.

A mi mamá, con todo mi amor y profunda admiración: gracias por ser mi sostén, por tu entrega incondicional y por estar siempre a mi lado. Este logro también es tuyo.

A mis abuelos, que me criaron con ternura, valores y compromiso, y a mis amigos, esa familia que elegí, que me acompañó con cariño, palabras sinceras y apoyo constante.

Agradezco también a mis docentes por cada enseñanza y por haberme acompañado en este camino. En especial, al Dr. José Postorivo, tutor de esta tesis, por su guía, su paciencia y por confiar en este trabajo desde el comienzo.

Y a todas las mujeres de mi vida —mi mamá, mis abuelas, mis hermanas, mis amigas— gracias por ser inspiración, contención y ejemplo. Gracias por formar, con amor y fuerza, a la mujer que soy hoy.

De todo corazón, gracias.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Gregg AR. Futuristic look at genetic and birth defect diagnoses and treatments. Clin Obstet Gynecol. 2017 Oct 5; 60(4):867–77. https://journals.lww.com/clinicalobgyn/abstract/2017/12000/futuristic_look_at_genetic_and_birth_defect.20.aspx

2. Levy B, Stosic M. Traditional prenatal diagnosis: past to present. Methods Mol Biol.

2019;1885:3–22. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30506187/

3. Rappaport VJ. Prenatal diagnosis and genetic screening—integration into prenatal care. Obstet Gynecol Clin North Am. 2008 Sep;35(3):435–58.

4. Pietrzyk JJ. Multifactorial dependence of congenital malformations. Folia Med Cracov. 1993;34(1–4):97–103. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/8175069/

5. Dungan JS. Pruebas prenatales para detectar trastornos genéticos y defectos congénitos. Manuales MSD versión para público general; 2024. https://www.msdmanuals.com/es/hogar/salud-femenina/detección-de-trastornos-genéticos-antes-y-durante-el-embarazo/pruebas-prenatales-para-detectar-trastornos-genéticos-y-defectos-congénitos

6. Argentina.gob.ar. Anomalías congénitas y discapacidad: equipos de salud. Argentina.gob.ar; 2025. https://argentina.gob.ar/sites/default/files/2020/05/anomalias-congenitas-discapacidad-equipos-salud.pdf

7. Garcia-Herrero S, Simon B, Garcia-Planells J. The reproductive journey in the genomic era: from preconception to childhood. Genes. 2020 Dec 19;11(12):1521.

8. Human Reproduction Update. OUP accepted manuscript. Hum Reprod Update. 2020.

9. Rogers A, Lucas De Jong, Waters W, Rawlings LH, Simons K, Gao S, et al. Extending the new era of genomic testing into pregnancy management: a proposed model for Australian prenatal services. Aust N Z J Obstet Gynaecol. 2024 Apr 5.

10. Lercher JM, Asan Y, Alberola TM, Rodríguez-Iglesias B, Jiménez-Almazán J, et al. Comprehensive carrier genetic test using next-generation deoxyribonucleic acid sequencing in infertile couples wishing to conceive through assisted reproductive technology. Fertil Steril. 2015 Nov 1;104(5):1286–93.

11. Santesmases MJ. Una historia de la autonomía fetal: orígenes de la genética médica y del diagnóstico prenatal. CSIC.es. 2025. https://digital.csic.es/handle/10261/274589.

12. van der Meij KRM, Sistermans EA, Macville MVE, Stevens SJC, Bax CJ, Bekker MN, et al. TRIDENT-2: national implementation of genome-wide non-invasive prenatal testing as a first-tier screening test in the Netherlands. Am J Hum Genet. 2019 Dec;105(6):1091–101.

13. Burguete A, Bermúdez-Morales VH, Madrid-Marina V. Medicina genómica aplicada a la salud pública. Salud Pública Méx. 2009 Jan 1;51(Suppl 1):s379–85. https://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0036-36342009000900003

14. Andrea I. El asesoramiento genético: evolución, actualidad y retos en la era genómica. Rev Haban Cienc Méd. 2021;20(5). http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S1729-519X2021000500006&script=sci_arttext&tlng=pt

15. Zemet R, Van L. Impact of prenatal genomics on clinical genetics practice. Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol. 2024 Sep 1;102545.

16. Macarov M, Meiner V, Chalk M, Hochner H, Shkedi-Rafid S. Clinicians' attitudes towards parental choice in the era of advanced genomic tests in pregnancy. Prenat Diagn. 2021 Jul 19;41(9):1066–73.

17. Pérez Tamayo R. Algunos aspectos de los problemas éticos generados por el Programa Internacional del Genoma Humano. Perinatol Reprod Hum. 2004;18(1):4–9. https://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0187-53372004000100002

18. Guillén-Navarro E, Ballesta-Martínez MJ, López-González V. Genética y enfermedad. Concepto de genética médica. Nefrología. 2011 May 1;2(1):3–10. https://www.revistanefrologia.com/es-genetica-enfermedad-concepto-genetica-medica-articulo-X2013757511002585

FINANCIACIÓN

Ninguna.

CONFLICTO DE INTERESES

Ninguna.

CONTRIBUCIÓN DE AUTORÍA

Conceptualización: Samila Sousa De Paula, José Vicente Postorivo Nauman.
Curación de datos: Samila Sousa De Paula, José Vicente Postorivo Nauman.
Análisis formal: Samila Sousa De Paula, José Vicente Postorivo Nauman.
Redacción – borrador original: Samila Sousa De Paula, José Vicente Postorivo Nauman.
Redacción – revisión y edición: Samila Sousa De Paula, José Vicente Postorivo Nauman.