



Pruebas complementarias de diagnóstico prenatal

Complementary prenatal diagnostic tests

Testes complementares de diagnóstico pré-natal

Diana Lizeth Diaz-Aranda ^I

diana.diaz@unh.edu.pe

<https://orcid.org/0000-0002-8213-9449>

Gabriela Ordoñez-Ccora ^{III}

gabriela.ccora@unh.edu.pe

<https://orcid.org/0000-0001-6841-7863>

Leonardo Leyva-Yataco ^{II}

leonardo.leyva@unh.edu.pe

<https://orcid.org/0000-0003-2236-5062>

Cesia Rebeca Zárate-Cáceres ^{IV}

cesia.zarate@unh.edu.pe

<https://orcid.org/0000-0001-6168-5574>

Liliana Enríquez-Nateros ^V

liliana.enriquez@unh.edu.pe

<https://orcid.org/0000-0002-0565-1887>

Correspondencia: diana.diaz@unh.edu.pe

Ciencias Técnicas y Aplicadas

Artículo de Investigación

* **Recibido:** 13 de agosto de 2023 * **Aceptado:** 10 de septiembre de 2023 * **Publicado:** 05 de octubre de 2023

- I. Universidad Nacional de Huancavelica, Perú.
- II. Universidad Nacional de Huancavelica, Perú.
- III. Universidad Nacional de Huancavelica, Perú.
- IV. Universidad Nacional de Huancavelica, Perú.
- V. Universidad Nacional de Huancavelica, Perú.

Resumen

Las pruebas de diagnóstico prenatal permiten detectar diversos problemas congénitos además de un adecuado seguimiento de la gestante durante el embarazo, reduciendo tanto como sea posible la mortalidad neonatal. El objetivo principal de este estudio es conocer sobre las pruebas complementarias de diagnóstico prenatal que se realizan hoy en día, para llevar a cabo un diagnóstico prenatal acertado cuyos resultados pueden orientar los tratamientos para prevenir complicaciones graves. El enfoque metodológico fue de revisión bibliográfica, la búsqueda y recopilación de la información de interés se realizó en Google Académico, en la base de datos de revistas indexadas como Scielo y Elsevier, en repositorios digitales de organizaciones como la OPS y AAP, lo cual ha permitido consultar investigaciones relacionadas con esta temática. Dentro de las principales conclusiones se encuentra que el deterioro y posible muerte del producto de la concepción en el interior del claustro materno, constituye una verdadera catástrofe tanto para los progenitores como para el equipo médico encargado del caso, de allí que desde hace algunos años se han ideado pruebas que permiten conocer de forma bastante aproximada, si la salud fetal se encuentra comprometida para con el apoyo innegable de la tecnología y una vigilancia adecuada, se logre reducir el riesgo de estos fetos a un nivel similar al de los embarazos de bajo riesgo.

Palabras Clave: Diagnóstico prenatal; Pruebas complementarias; Complicaciones; Tratamientos.

Abstract

Prenatal diagnostic tests allow the detection of various congenital problems in addition to adequate follow-up of the pregnant woman during the pregnancy, reducing neonatal mortality as much as possible. The main objective of this study is to learn about complementary prenatal diagnosis tests that are carried out today, to carry out an accurate prenatal diagnosis whose results can guide treatments to prevent serious complications. The methodological approach was bibliographical review, the search and compilation of interesting information was carried out in Google Scholar, in the database of indexed journals such as Scielo and Elsevier, in digital repositories of organizations such as OPS and AAP, whichever is It is possible to consult investigations related to this topic. Within the main conclusions it is found that the deterioration and possible death of the product of conception within the maternal cloister, constitutes a true catastrophe both for the parents and for the medical team in charge of the case, which has been happening for some years

now. tests have been devised that allow us to know in a very approximate way, if fetal health is compromised with the undeniable support of technology and adequate surveillance, we will be able to reduce the risk of these fetuses to a level similar to low-risk pregnancies.

Keywords: Prenatal diagnosis; Complementary probes; Complications; Treatments.

Resumo

As pesquisas de diagnóstico pré-natal permitem detectar diversos problemas congênitos além de um acompanhamento adequado da gestante durante o embarazo, reduzindo tanto quanto possível a mortalidade neonatal. O objetivo principal deste estudo é conhecer os testes complementares de diagnóstico pré-natal que foram realizados hoje no dia, para levar a cabo um diagnóstico pré-natal acertado com resultados que possam orientar os tratamentos para prevenir complicações graves. A abordagem metodológica foi a revisão bibliográfica, a busca e compilação das informações de interesse foram realizadas no Google Académico, na base de dados de revistas indexadas como Scielo e Elsevier, em repositórios digitais de organizações como OPS e AAP, o que há permitido consultar investigações relacionadas com este tema. Dentro das principais conclusões, descobre-se que a deterioração e a possível morte do produto da concepção no interior do claustro materno constituem uma verdadeira catástrofe, tanto para os progenitores como para a equipe médica encargada do caso, de modo que desde alguns anos se teve a ideia de fazer testes que permitem conhecer uma forma bastante aproximada, se a saúde fetal se encontrar comprometida com o apoio inegável da tecnologia e uma vigilância adequada, se logre reduzir o risco de esses fetos a um nível semelhante ao dos embarços de baixo risco.

Palavras-chave: Diagnóstico pré-natal; Pruebas complementarias; Complicações; Tratamentos.

Introducción

Durante todo el periodo del embarazo, se debe estimar constantemente mediante las consultas de ginecología y obstetricia, la evolución del desarrollo del feto para evitar complicaciones y disminuir los posibles riesgos durante el periodo de gestación, una contribución invaluable para lograr este cometido, son las pruebas de diagnóstico prenatal, las cuales han sido definidas por los autores (Jiménez et al, 2021) como la variedad de estudios diagnósticos llevados a cabo para detectar problemas en el feto. Estas técnicas nos permiten detectar diversos problemas congénitos

además de un adecuado seguimiento de la gestante durante el embarazo, reduciendo tanto como sea posible la mortalidad neonatal.

En este orden, (Alarcón, 2014) expone que, el diagnóstico prenatal abarca todas aquellas técnicas diagnósticas que pueden realizarse sobre el embrión o sobre el feto que tienen como fin evidenciar patologías (en su mayor parte de naturaleza genética y/o mal formativa), es decir, reconocer o excluir la presencia de anomalías congénitas fetales. Por otro lado, el grupo de trabajo de la Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia (SEGO, 2013) indica que el diagnóstico prenatal tiene como finalidad diagnosticar con la mayor precocidad posible un defecto congénito o bien establecer la ausencia del mismo, ya que la confirmación de la normalidad contribuye a reducir la ansiedad materna durante el resto de la gestación.

De acuerdo con la Organización Panamericana de la Salud (OPS) se ha constatado que, cuando se realizan en tiempo oportuno prácticas apropiadas basadas en datos objetivos, la atención prenatal puede salvar vidas. De modo significativo, la atención prenatal también ofrece la oportunidad de comunicarse con las mujeres, las familias y las comunidades y brindarles apoyo en un momento decisivo de la vida de una mujer (OPS, 2018).

El diagnóstico prenatal considerado como asistencia sanitaria, supone introducirlo en la esfera de las decisiones médicas, y por lo tanto, tendrá que someterse a todos los criterios médicos y deontológicos (Gracia, s/f). Un auténtico diagnóstico prenatal, que forma parte de la asistencia médica, primero diagnostica y a continuación, si es posible, trata de curar o de mejorar. De ahí, todo diagnóstico realizado sobre el embrión debe ser utilizado en su propio beneficio, puesto que hemos de considerarle como un paciente más (Gracia, s/f).

En este mismo orden de ideas, (Moya, 2012) considera que si bien el diagnóstico prenatal no difiere en su esencia -sino en su forma- del diagnóstico postnatal, ambos tienen como destinatarios a personas humanas. Por tanto debe estar basado en la protección de la dignidad de la vida humana de la persona por nacer. Es importante destacar que un cierto número de defectos congénitos pueden ser tratados intraútero mejorando notablemente su pronóstico (Alarcón, 2014).

Relacionado con lo expuesto, indica (Izquierdo, 2021) los avances tecnológicos han hecho posible que, hoy en día se considere el feto como un paciente y es la causa de que en los hospitales se hayan creado unidades de Medicina Fetal, más compleja y especializada que la Obstetricia clásica en la que solo la madre es el centro de atención. También resalta la autora citada que a pesar de

ello, no hay que olvidar que hablamos de un tándem inseparable “madre- feto” y que debemos considerar todos estos aspectos en una Medicina integrada Materno-Fetal.

En tal sentido, es recomendable que el diagnóstico prenatal se realice con grupos multidisciplinarios en el que participen genetistas, bioquímicos, ecografistas, endoscopistas, biólogos, ginecólogos y sobre todo perinatólogos (Alarcón, 2014). Enmarcado con ello, (Izquierdo, 2021) considera que para alcanzar la excelencia clínica en estas unidades de Medicina Fetal es deseable mantener una vinculación estable con un personal especializado en el apoyo psicológico a progenitores con patología perinatal. Asimismo (Izquierdo, 2021) explica, este aspecto es de gran importancia y debe formar parte de la atención integral a estas pacientes, ya que influye de forma extrema en su tratamiento, por un lado, repercute en la calidad percibida de la asistencia prestada y, por otro, ayuda a suavizar la vivencia traumática de la patología fetal.

Hoy el diagnóstico prenatal abarca todas las posibles acciones encaminadas a descubrir cualquier tipo de defecto congénito. En muchos casos su diagnóstico prenatal facilita y mejora los cuidados pre y postnatales, mejorando su manejo y pronóstico tras el nacimiento (Alarcón, 2014). Por otra parte, permite a los padres tomar la decisión más oportuna respecto a la continuación del embarazo. El objetivo del diagnóstico prenatal es proveer a la pareja de información sobre la presencia o no en el feto de la enfermedad genética para la cual esa gestión está en riesgo incrementado (Cabrera, 2008). En conjunto con su médico tratante deben ofrecerse de manera individual y permanente a las parejas con un alto riesgo de enfermedad genética, la oportunidad de tomar la decisión que consideren sea la mejor para ellos y sus planes futuros (Cabrera, 2008).

El diagnóstico prenatal, incluye algunas pruebas como la ecografía y ciertos análisis de sangre, que a menudo forman parte de la atención prenatal rutinaria. Si los resultados de dichas pruebas sugieren un aumento del riesgo, se deberán realizar otras pruebas para analizar el material genético fetal (Dungan, 2022).

También, en el reporte de la American Academy of Pediatrics (AAP), se hace énfasis en el hecho de que independientemente de si el embarazo progresa normalmente o de si existen inquietudes, el médico obstetra puede recomendar algunos de las siguientes pruebas: Ecografía (Ultrasonido); Examen de translucencia nuchal; Cardiotocografía en reposo; Cardiotocografía con contracciones; Perfil biofísico; Pruebas de detección (Análisis de glucosa; Prueba de detección de estreptococo grupo B; Prueba del VIH (virus de inmunodeficiencia humana); otras pruebas recomendadas son

aquellas para detectar trastornos genéticos. Las pruebas más comunes son la amniocentesis y la muestra de vellosidades coriónicas (AAP, 2021).

En el marco de los señalamientos que se han venido realizando, el objetivo principal de este estudio, es conocer sobre las pruebas complementarias de diagnóstico prenatal que se realizan hoy en día, para llevar a cabo un diagnóstico prenatal acertado cuyos resultados pueden orientar los tratamientos para prevenir complicaciones graves, de esta forma, la investigación se llevó a cabo bajo la metodología de una revisión bibliográfica.

Desarrollo

La importancia innegable de un diagnóstico prenatal certero y de un tratamiento precoz de patologías sucedáneas con el embarazo, reside en el hecho de que éstas son responsables, al nacimiento, de numerosos cuadros fetales patológicos. El rastreo y seguimiento de estos cuadros se vuelve fundamental para la programación de la asistencia neonatal especializada y el manejo perinatólogo, por lo que cada vez se justifica más la creación de un servicio médico especial cuyo éxito ha fomentado el reconocimiento basado en la evaluación del trabajo y el excelente resultado en cuanto a los indicadores de morbilidad perinatal y materna (Carvajal, 2019).

Se comprende en palabras de (Rodríguez et al, 2019) que el diagnóstico prenatal constituye el conjunto de pruebas diagnósticas que se llevan a cabo durante el embarazo para intentar identificar la presencia de posibles defectos congénitos en el feto o bien factores de riesgo maternos que pueden requerir controles estrictos a lo largo de la gestación. De acuerdo a las recomendaciones de la OMS y la European Commission el diagnóstico antenatal debe ser voluntario, y llevarse a cabo sólo con el fin de tomar conocimiento respecto al estado de salud del feto:

- Informar a los padres sobre la traducción clínica de los resultados de las pruebas efectuadas. En caso de alcanzar una conclusión definitiva, informar sobre las características de la condición, considerando evolución pre y post natal del hijo afectado.
- Tranquilizar a los padres si los exámenes son normales
- Ayudar en la toma de decisiones tanto al obstetra como al neonatólogo
- Evitar el aborto eugenésico. El diagnóstico in útero puede resultar esencial en el manejo médico del embarazo, en el período pre y peri natal. En países donde el aborto provocado

es legal, el diagnóstico prenatal es también crucial en la toma de decisiones informadas respecto de si continuar o interrumpir el embarazo (Iglesias et al, 2019).

El diagnóstico precoz de cualquier defecto congénito en el feto posibilita la adopción de las medidas más adecuadas, tanto durante el embarazo como durante el parto, para evitar riesgos innecesarios a la madre e hijo e intentar mejorar el pronóstico del neonato tras el nacimiento (Kaulfus et al, 2019).

En casos seleccionados, hoy en día se puede realizar tratamiento intraútero de determinados defectos congénitos. Asimismo, ante la presencia de según qué patología fetal, el estar preparados para recibir al neonato por parte de un equipo multidisciplinar podrá mejorar el pronóstico postnatal del recién nacido. Por otra parte, el conocer la patología del futuro bebé permite a los padres tomar la decisión que consideren más oportuna respecto a la continuación del embarazo.

Gestantes de alto riesgo

Existe según (Delabaere et al, 2021) una serie de condiciones que incrementan la posibilidad de tener un hijo con defectos congénitos o alteraciones del crecimiento intrauterino. Esas condiciones o factores de riesgo son las que motivan que en una determinada embarazada, además de las pruebas de control rutinario, sea aconsejable efectuar unas pruebas específicas. Debe considerarse como gestante de alto riesgo aquella mujer embarazada en la que concurren una o varias de las siguientes condiciones:

- Hijo anterior con anomalías cromosómicas u otros defectos congénitos.
- Madre o padre portadores de alguna anomalía cromosómica.
- Padeecer alguna enfermedad ligada al cromosoma X.
- Padeecer alguna enfermedad crónica como la diabetes o determinados trastornos endocrinos.
- Tener antecedentes familiares de malformaciones, anomalías cromosómicas o alteraciones metabólicas congénitas.
- Haber ingerido medicamentos contraindicados durante el embarazo.
- Estar expuesta, por razones laborales o coyunturales, a radiaciones o productos tóxicos.
- Haber contraído ciertas infecciones durante la gestación.
- Gestación gemelar
- Obesidad materna.
- Edad materna avanzada.

La posibilidad de que una embarazada con uno o más de tales condiciones sea portadora de un feto con un defecto congénito se multiplica por un factor mayor o menor que depende de la condición alterada detecta tras técnica de reproducción asistida.

Existen varias técnicas de diagnóstico prenatal, la elección de la más adecuada está en función de las circunstancias personales de la embarazada, la etapa del embarazo en que se plantee y el tipo de defecto congénito que se pretende identificar, de acuerdo con los cuatro grupos que se detallan a continuación las que según consideración de (Díaz et al, 2020) son las prioritarias:

En **Anomalías cromosómicas (síndrome de Down, etc.):** Las técnicas más adecuadas para detectar este tipo de anomalías son: **Biopsia Corial:** Análisis de una muestra de material placentario obtenido mediante la introducción de una pinza de forma eco guiada a través del canal cervical. Se realiza entre las 11 y 13 semanas de embarazo. **Amniocentesis:** Análisis de células fetales presentes en el líquido amniótico obtenido mediante punción abdominal. Se efectúa a partir de la 16 semana de embarazo (Scalioni, 2018). Cualquiera de estas dos técnicas permite determinar el cariotipo del feto y, consecuentemente, precisar si existe alguna alteración cromosómica (síndrome de Down, por ejemplo).

Estas técnicas son prácticamente indoloras e implican en general un riesgo de pérdida fetal del 1% que debe ser valorado de forma individualizada. El análisis cromosómico puede hacerse mediante cito-genética clásica, o con técnicas de laboratorio mucho más rápidas como la FISH o el QF-PCR. La primera nos permite el estudio morfológico de todos y cada uno de los cromosomas (pero precisa de 2-3 semanas de cultivo), y con las dos últimas se pueden diagnosticar, las alteraciones numéricas más frecuentes de los cromosomas en un corto plazo de tiempo (en cuestión de días). Por último, también se puede llevar a cabo el análisis del material mediante la técnica de array-CGH o cariotipo molecular, y dicho resultado tiene más precisión que el cariotipo clásico. El resultado suele estar disponible en 10 días (Benavides, 2019).

Enfermedades genéticas hereditarias (distrofias musculares, fibrosis quística, enfermedades metabólicas, etc.) Cuando existe riesgo de padecer alguna enfermedad de este tipo se debe realizar, de forma previa a cualquier prueba especializada, una visita de asesoramiento genético y una identificación de familiares portadores. Posteriormente se puede realizar, si está indicada, una BIOPSIA CORIAL o una AMNIOCENTESIS, con la posibilidad de solicitar una determinación bioquímica o un estudio de ADN. El número de enfermedades de tipo hereditario susceptibles de diagnóstico prenatal aumenta constantemente gracias a la disponibilidad de nuevas sondas de ADN

Infecciones (toxoplasmosis, rubeola, etc.):

Cuando se prevé un alto riesgo de infección fetal se realiza un estudio de PCR en líquido amniótico, que suele resolver la incógnita. En casos muy individualizados será necesario efectuar una FUSICULOCENTESIS (obtención de sangre fetal por punción de cordón umbilical) (Pareja Arcila, 2017). La confirmación de esta infección (anticuerpos fetales, datos bioquímicos y hematológicos, genética molecular, etc.) permite realizar un pronóstico, y adoptar las decisiones terapéuticas más adecuadas.



Malformaciones fetales (defectos físicos): El carácter esporádico de la mayoría de las malformaciones fetales hace que, incluso en las gestantes sin alto riesgo aparente, se observen en un porcentaje de 2-3%. La técnica más idónea en estos casos es la ECOGRAFÍA MORFOLÓGICA 2D DE ALTA RESOLUCIÓN. Esta prueba se practica fundamentalmente alrededor de las 20 -22 semanas del embarazo y permite identificar los defectos físicos que tengan una entidad suficiente como para ser reconocidos visualmente (Putti, 2016).

Por último, cuando hay motivos para creer que puede existir un riesgo adicional de alteraciones congénitas cardíacas, ya sea por ingestión de determinados fármacos, antecedentes o infecciones, además de la ECOGRAFÍA 2D DE ALTA RESOLUCIÓN, es preciso practicar una ECOCARDIOGRAFÍA fetal con tecnología DOPPLER COLOR, técnica que permite el diagnóstico de la mayoría de estas anomalías. Asimismo, en el caso de sospecha de patología del sistema nervioso central en nuestro centro disponemos de la posibilidad de realizar una NEUROSONOGRAFÍA fetal (ecografía centrada en el estudio del cerebro y sistema nervioso central del feto).

De forma electiva o en determinadas circunstancias la ecografía 2D puede complementarse con la ECOGRAFÍA TRIDIMENSIONAL (Eco3-D), que permite la reconstrucción del feto en los tres planos del espacio. Esta visión volumétrica, junto con determinados recursos de los equipos actuales (visión de la superficie corporal, visión específica del esqueleto, etc.) puede facilitar el diagnóstico de algunas malformaciones y anomalías de difícil detección mediante la ecografía 2D

convencional. Ahora bien, la ecografía 3D nunca puede sustituir a la ecografía morfológica 2D (Villanueva Orbáiz & Arráez Aybar, 2006).

Esta tecnología, recientemente introducida en la práctica obstétrica, se emplea habitualmente en nuestro centro con algunas indicaciones precisas. Asimismo, ante la sospecha o el diagnóstico prenatal de un posible defecto congénito, en nuestro centro ofrecemos la posibilidad de un asesoramiento multidisciplinar con la colaboración de diferentes especialistas implicados en el consejo prenatal y postnatal (pediatras, genetistas, cardiólogos pediatras, patólogos, clínicos, neonatólogos etc). La posibilidad de obtener un adecuado diagnóstico prenatal permite plantear las condiciones más favorables para un óptimo resultado perinatal, así como un asesoramiento sobre las posibilidades de repetición de dicha condición en gestaciones futuras (Guerra, 2011).

Ecografía 2D de alta resolución (arriba), Ecocardiografía con tecnología Doppler color (abajo-izquierda) y Ecografía 3D (abajo-derecha).



Conclusiones

Las enfermedades que ocurren durante el embarazo plantean problemas especiales y ofrecen oportunidades excepcionales al médico. Los cambios fisiológicos y bioquímicos que acompañan al embarazo pueden complicar el diagnóstico de enfermedades concomitantes y en las decisiones terapéuticas siempre se debe tener en cuenta una estimación del riesgo fetal, frente a la evidencia del aumento de patologías asociadas al embarazo y el aumento de la morbimortalidad perinatal. El deterioro y posible muerte del producto de la concepción en el interior del claustro materno, constituye una verdadera catástrofe tanto para los progenitores como para el equipo médico encargado del caso, de allí que desde hace algunos años se han ideado pruebas que permiten conocer de forma bastante aproximada, si la salud fetal se encuentra comprometida para con el apoyo innegable de la tecnología y una vigilancia adecuada, se logre reducir el riesgo de estos fetos a un nivel similar al de los embarazos de bajo riesgo

Referencias

- AAP. (2021). Pruebas y análisis médicos durante el embarazo. American Academy of Pediatrics (AAP). <https://www.healthychildren.org/Spanish/ages-stages/prenatal/Paginas/tests-during-pregnancy.aspx>.
- Alarcón, M. (2014). Ciencia y ética en el diagnóstico prenatal. Universidad Católica de Valencia “San Vicente Mártir” Trabajo Final de Maestría. <https://riucv.ucv.es/bitstream/handle/20.500.12466/2843/TFM%20Alarcon%20Zahonero.pdf?sequence=1&isAllowed=y>, pp.43.
- Benavides, A. B. (2019). Prevalencia al nacimiento de síndrome de Down, según edad materna en Costa Rica. *Acta Médica Costarricense*; Vol.61; Nro.4, San José de Costa Rica. https://www.scielo.sa.cr/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0001-60022019000400177.
- Cabrera, L. (2008). Aspectos bioéticos del diagnóstico prenatal. *Revista de Obstetricia y Ginecología de Venezuela*; Vol.68. Nro.3. Caracas. http://ve.scielo.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0048-77322008000300001.
- Carvajal, J. C. (2019). *Manual Obstetricia y Ginecología*. Chile: Escuela de Medicina .
- Delabaere, A., Curinier, S., & Gallot, D. (2021). Estrategia de diagnóstico prenatal y tratamiento de las patologías relacionadas con el embarazo múltiple. *EMC-Ginecología-Obstetricia*;

- 57(1). [https://doi.org/10.1016/S1283-081X\(20\)44699-5](https://doi.org/10.1016/S1283-081X(20)44699-5).
- <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S1283081X20446995>, pp.1-11.
- Díaz, P., Vidal, B., Velázquez, T., Sanjurjo, Y., & González, I. (2020). Diagnóstico prenatal citogenético en Cienfuegos: años 2007-2018. *Rev. Finlay* ; 10(1).
<https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/biblio-1125645>, pp.4-11.
- Dungan, J. (2022). Pruebas de diagnóstico prenatal. Northwestern University, Feinberg School of Medicine. <https://www.msmanuals.com/es-ve/hogar/salud-femenina/detecci%C3%B3n-de-trastornos-gen%C3%A9ticos-antes-y-durante-el-embarazo/pruebas-de-diagn%C3%B3stico-prenatal>.
- Gracia, V. (s/f). Asesoramiento genético y diagnóstico prenatal: Aspectos éticos. *Revista Bioética y Ciencias de la Salud*; Vol. 3, N° 4.
https://www.bioeticacs.org/iceb/seleccion_temas/procreacion/ases_genet.pdf, pp.1-16.
- Guerra, D. (2011). Anencefalia. *Medicentro*;14(2).
<https://medicentro.sld.cu/index.php/medicentro/article/view/131/160>.
- Iglesias, M., Moreno, L., Llambía, L., Pérez, C., & Saíenz, L. (2019). Detección de defectos congénitos por ultrasonido durante el diagnóstico prenatal. *Revista Cubana de Genética Comunitaria*; 12(3). <https://revgenetica.sld.cu/index.php/gen/article/view/18/121>.
- Izquierdo, M. (2021). El diagnóstico prenatal y sus consecuencias psicológicas. En A.-W.-A. p. Gestación, *Manual de Psicología y Psicopatología Perinatal e Infantil*. Tomo I (pág. Pág.308). Valencia, España: ASMI Editorial, 1ª edición. <https://www.cairn-mundo.info/manual-de-psicologia-y-psicopatologia-perinatal--9788412319712-page-1.htm>.
- Jiménez, B., Fuentes, M., Sabanza, M., López, M., Molinos, A., & Negru, G. (2021). El diagnóstico prenatal. *RSI: Revista Sanitaria de Investigación*.
<https://revistasanitariadeinvestigacion.com/el-diagnostico-prenatal/>.
- Kaulfus, M., Gardiner, H., Hashmi, S., Mendez, H., Miller, V., & Stevens, B. (2019). Attitudes of clinicians towards surgery and trisomy 18. *J Genet Couns*; 28(3). DOI: 10.1002/jgc4.1089, pp.654-663.
- Moya, G. (2012). Diagnóstico prenatal en el marco de la bioética personalista ontológica : percepción del uso, actitudes y requerimientos de los pacientes en un centro privado de la ciudad de Buenos Aires. *Vida y ética*. Año 13, N° 2,.

<https://repositorio.uca.edu.ar/bitstream/123456789/1580/1/diagnostico-prenatal-marco-bioetica-personalista.pdf>, pp.23-86.

OPS. (2018). Recomendaciones de la OMS sobre atención prenatal para una experiencia positiva del embarazo. Organización Panamericana de la Salud (OPS).

https://iris.paho.org/bitstream/handle/10665.2/49550/9789275320334_spa.pdf?ua=1, pp.180.

Pareja Arcila, M. (2017). Situación actual de las enfermedades huérfanas en Colombia. Revista CES Derecho; Vol.8, No.2, Medellín. Colombia.

http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2145-77192017000200003, pp. 231–241.

Putti, P. (2016). Defectos congénitos y patologías incompatibles con la vida extrauterina. Méd. Urug; Vol.32. No.3. Montevideo, Uruguay.

http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1688-03902016000300011, pp.218-223.

Rodríguez, M., Horta, A., & Sanz, C. (2019). Asesoramiento genético personalizado: impacto en el diagnóstico prenatal de enfermedades monogénicas. Policlínico Samuel Fernández.

<https://www.semanticscholar.org/paper/T%C3%ADtulo%3A-Asesoramiento-gen%C3%A9tico-personalizado%3A-en-el-Milagros-Belkis/eab5103d685783d2c7cddba835469da58ae82cce>.

Scalioni, F. C. (2018). Perception of parents/caregivers on the oral health of children/adolescents with Down syndrome. *Special Care in Dentistry*;38(6).doi: 10.1111/scd.12321.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30184266/>, pp.382–90.

SEGO. (2013). Guía de práctica clínica: Diagnóstico prenatal de los defectos congénitos. Cribado de anomalías cromosómicas. *Diagnóstico Prenatal*; 4(2). Elsevier España, S.L.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.diapre.2012.06.013>, pp.57–72.

Villanueva Orbáiz, R., & Arráez Aybar, L. (2006). Epidemiología de las malformaciones congénitas y de sus factores de riesgo. *Pediátrika (Madr.)*; 26(9).

<https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/ibc-64684>, pp.308-315