

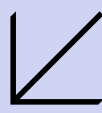
Pruebas prenatales no invasivas (NIPT)



AGO.2026



Pruebas prenatales no invasivas (NIPT)



AGO.2026

Las pruebas prenatales no invasivas (NIPT) han transformado el tamizaje prenatal al permitir la detección temprana de alteraciones cromosómicas fetales mediante el análisis de ADN fetal libre circulante (cffDNA, Cell-free fetal DNA) presente en la sangre materna, reduciendo la necesidad de procedimientos invasivos, principalmente en mujeres con embarazos de alto riesgo.

01

Las NIPT, por sus siglas en inglés de Non Invasive Prenatal Testing, son pruebas de tamizaje prenatal que permiten detectar alteraciones cromosómicas fetales de manera temprana en el embarazo, mediante el análisis del cffDNA presente en la sangre materna. Entre las principales condiciones evaluadas se incluyen la trisomía 21 (síndrome de Down), la trisomía 18 (síndrome de Edward) y la trisomía 13 (síndrome de Patau).

02

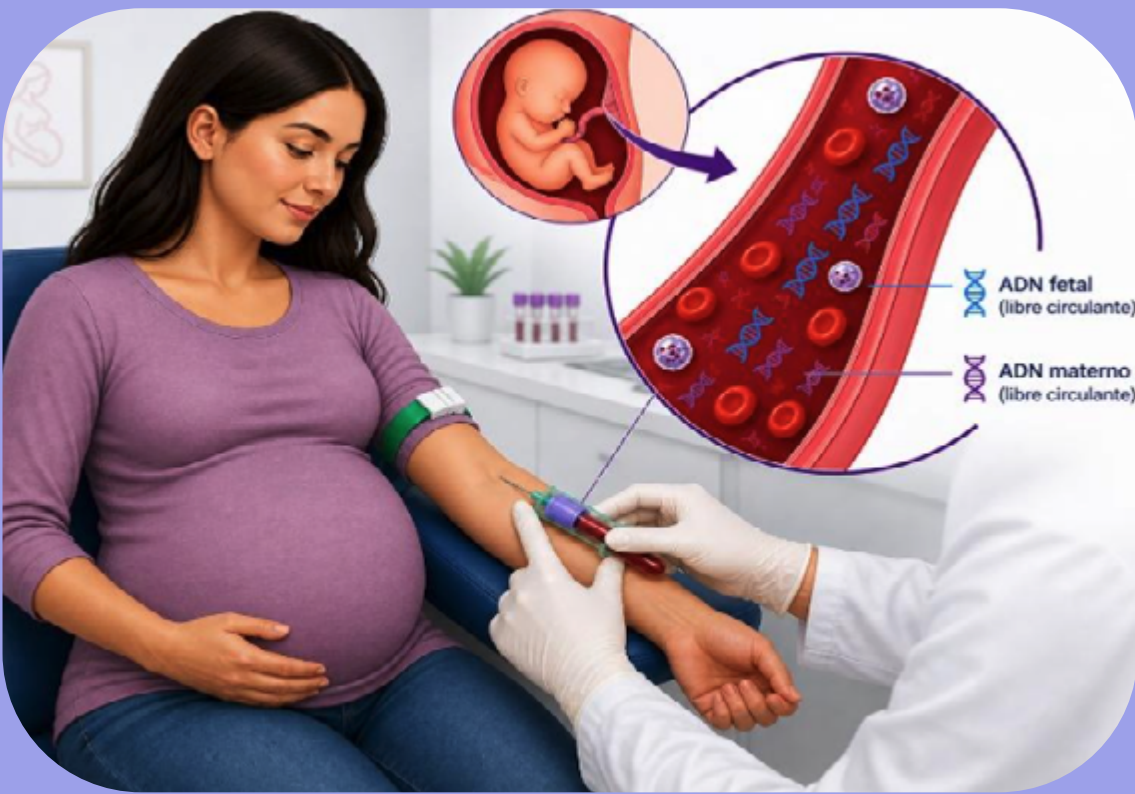


Imagen generada con AI

En México, las pruebas prenatales no invasivas comenzaron a incorporarse en el sector privado a partir de 2013, cuando fueron introducidas por Natera, empresa estadounidense especializada en pruebas genéticas prenatales, en colaboración con el Instituto Mexicano de Fertilidad Médica Fértil, con el objetivo de detectar anomalías cromosómicas fetales. Posteriormente, en 2015, la Clínica de Genética del Hospital Ángeles Lomas incorporó esta tecnología para la detección de alteraciones cromosómicas y la determinación del sexo fetal en mujeres embarazadas mexicanas¹.

¹Jayashankar SS, *et al.* Non-invasive prenatal testing (NIPT): reliability, challenges, and future directions. *Diagnostics (Basel)*. 2023;13(15):2570. <https://doi.org/10.3390/diagnostics13152570>

03

Análisis de mercado de las pruebas prenatales no invasivas



El mercado global de las NIPT se valoró en 5.20 mil millones de dólares en 2022 y se proyecta que alcance los 19.09 mil millones de dólares para 2030².

²Fortune Business Insights. (2026). Non-invasive prenatal testing (NIPT) market size, share & industry analysis. Fortune Business Insights. <https://www.fortunebusinessinsights.com/es/industry-reports/non-invasive-prenatal-testing-market-100998>

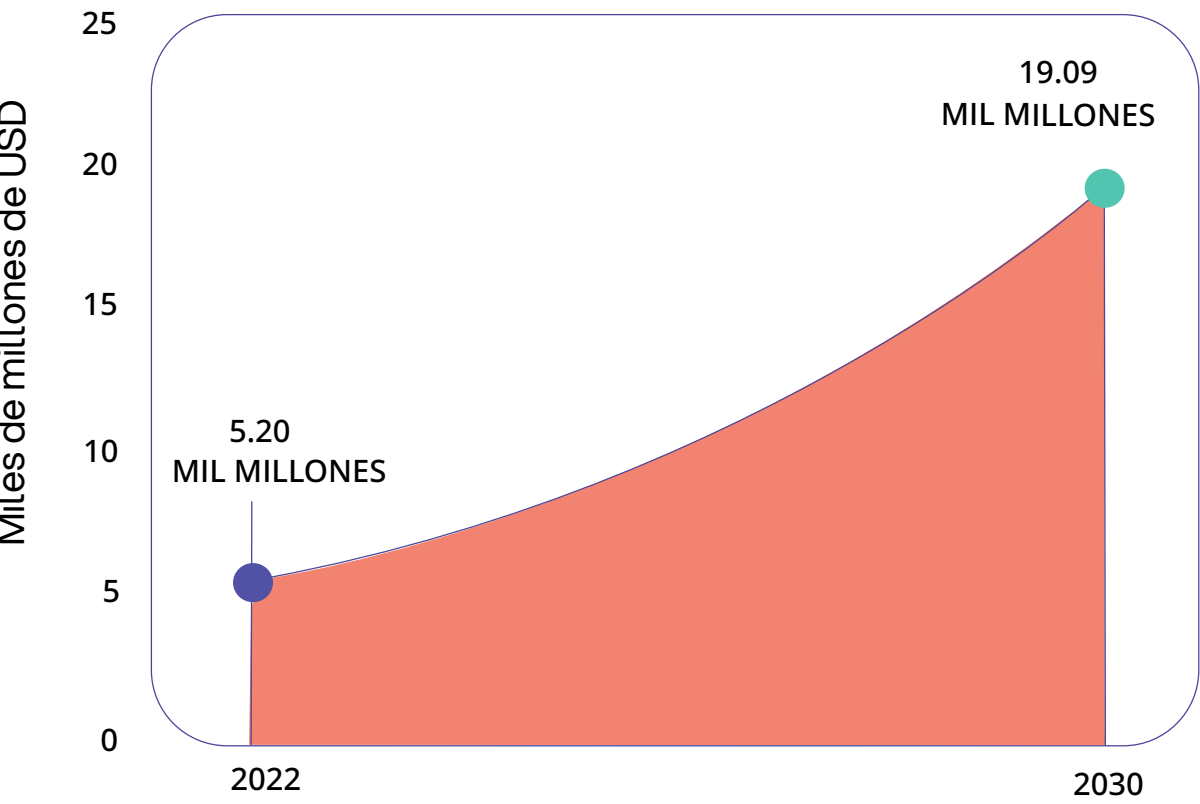
01



Imagen generada con AI

Tabla 1.
Mercado de pruebas prenatales no invasivas (NIPT)

Tamaño de mercado global
(miles de millones de USD)



Fuente: Fortune Business Insights 2026.

TAMAÑO DEL MERCADO GLOBAL

USD 5.20
MIL MILLONES

Valorado en
2022

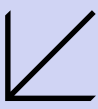
USD 19.09
MIL MILLONES

Proyectado
2030



El mercado global de las pruebas prenatales no invasivas (NIPT) se valoró en **USD 5.20** mil millones de dólares en 2022 y se proyecta que alcance **los USD 19.09 mil millones de dólares para 2030.**

Segmentación de las NIPT



Desde el punto de vista tecnológico, el mercado de las pruebas prenatales no invasivas se segmenta de acuerdo con la tecnología empleada en las siguientes categorías: Secuenciación de nueva generación (NGS), Secuenciación masiva paralela (MPSS), Secuenciación dirigida, Amplificación por círculo rodante (RCA) y Análisis basado en SNVs.

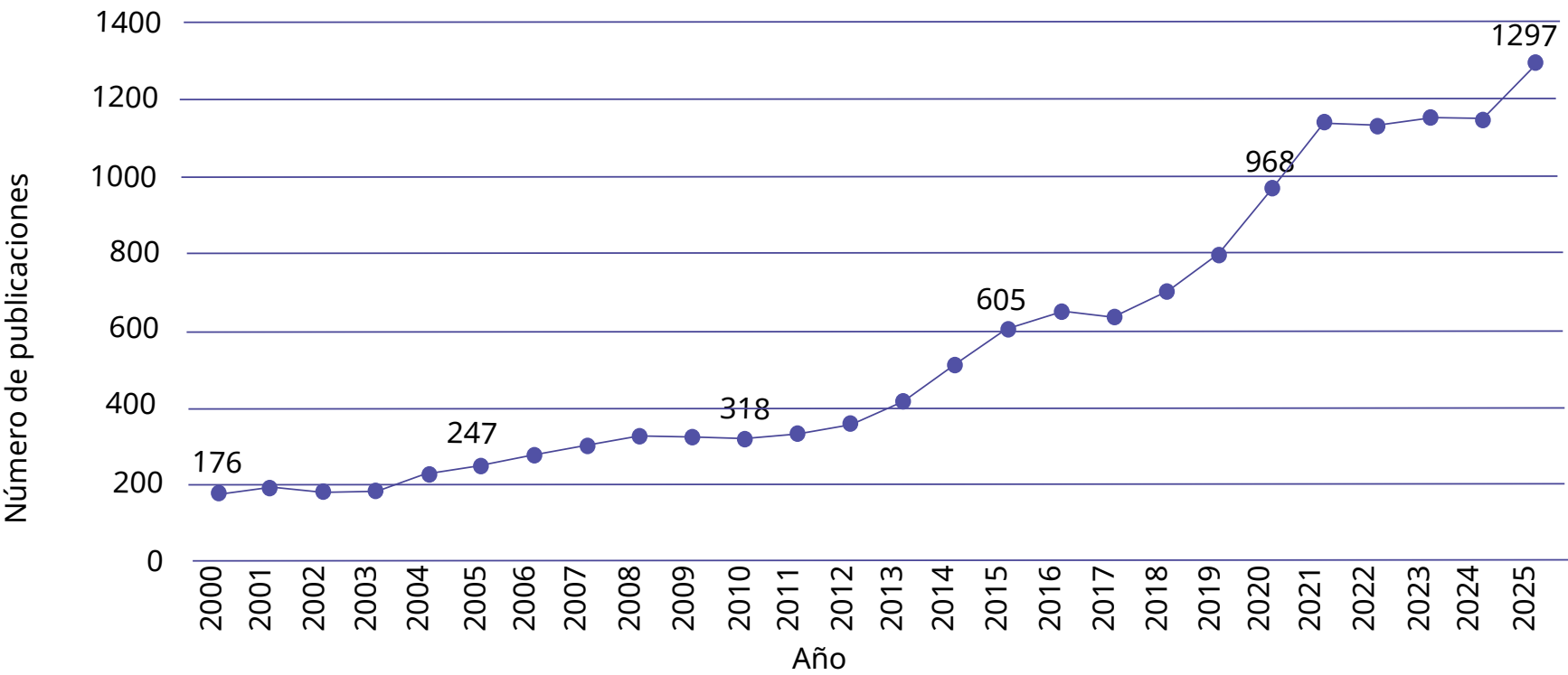
El crecimiento del mercado ha ido acompañado por un incremento sostenido en la investigación científica y el desarrollo de nuevas tecnologías aplicadas a las NIPT.

01

De acuerdo con la base de datos Scopus, la producción científica mundial relacionada con las pruebas prenatales no invasivas ha mostrado un crecimiento sostenido durante las últimas dos décadas. El número de publicaciones pasó de 172 documentos en el año 2000 a 1,297 en 2025 (Figura 1), lo que refleja el creciente interés de la comunidad científica en el desarrollo, validación clínica e implementación de estas tecnologías.

02

Figura 1.
Evolución anual de la producción científica mundial sobre pruebas prenatales no invasivas (NIPT) 2000–2025.



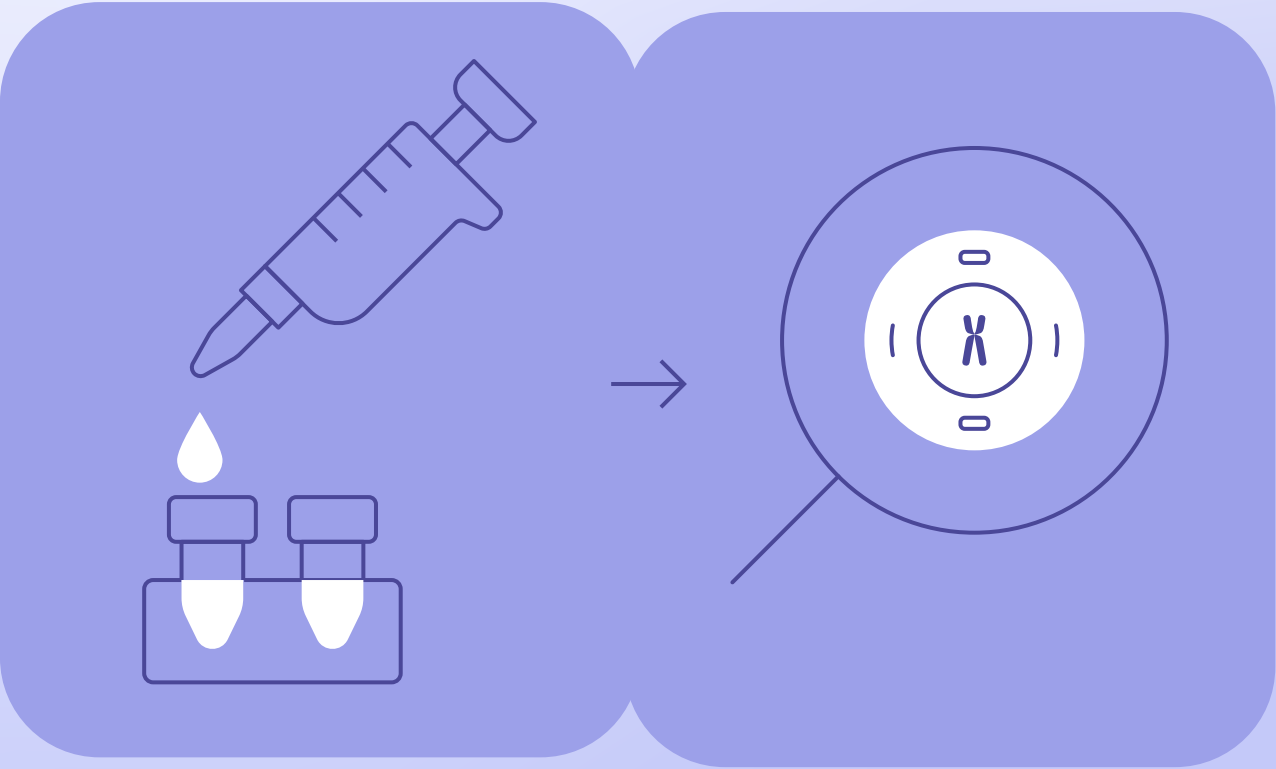
Fuente. Elaboración propia con información obtenida de la base de datos Scopus (consulta: julio de 2026).

Secuenciación de nueva generación (NGS)

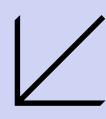


Es la tecnología más utilizada actualmente. Permite analizar millones de fragmentos de cffDNA presentes en la sangre materna para estimar el riesgo de alteraciones cromosómicas fetales. Su alta sensibilidad y capacidad de procesamiento la han convertido en la tecnología predominante en las plataformas comerciales de NIPT.

01

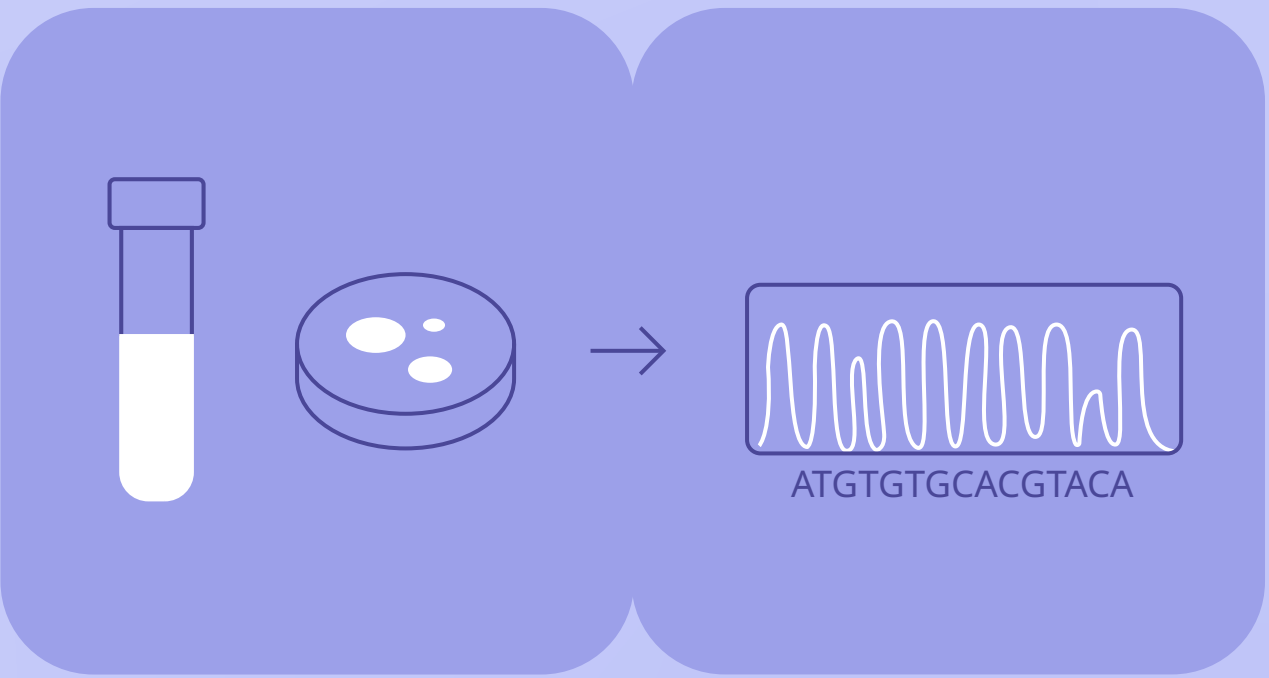


Secuenciación masiva paralela (MPSS)

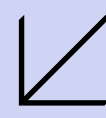


La secuenciación masiva paralela (*Massively Parallel Shotgun Sequencing, MPSS*) analiza de forma simultánea millones de fragmentos de ADN sin seleccionar regiones específicas del genoma, permitiendo detectar diferencias en la cantidad de secuencias provenientes de cada cromosoma.

01

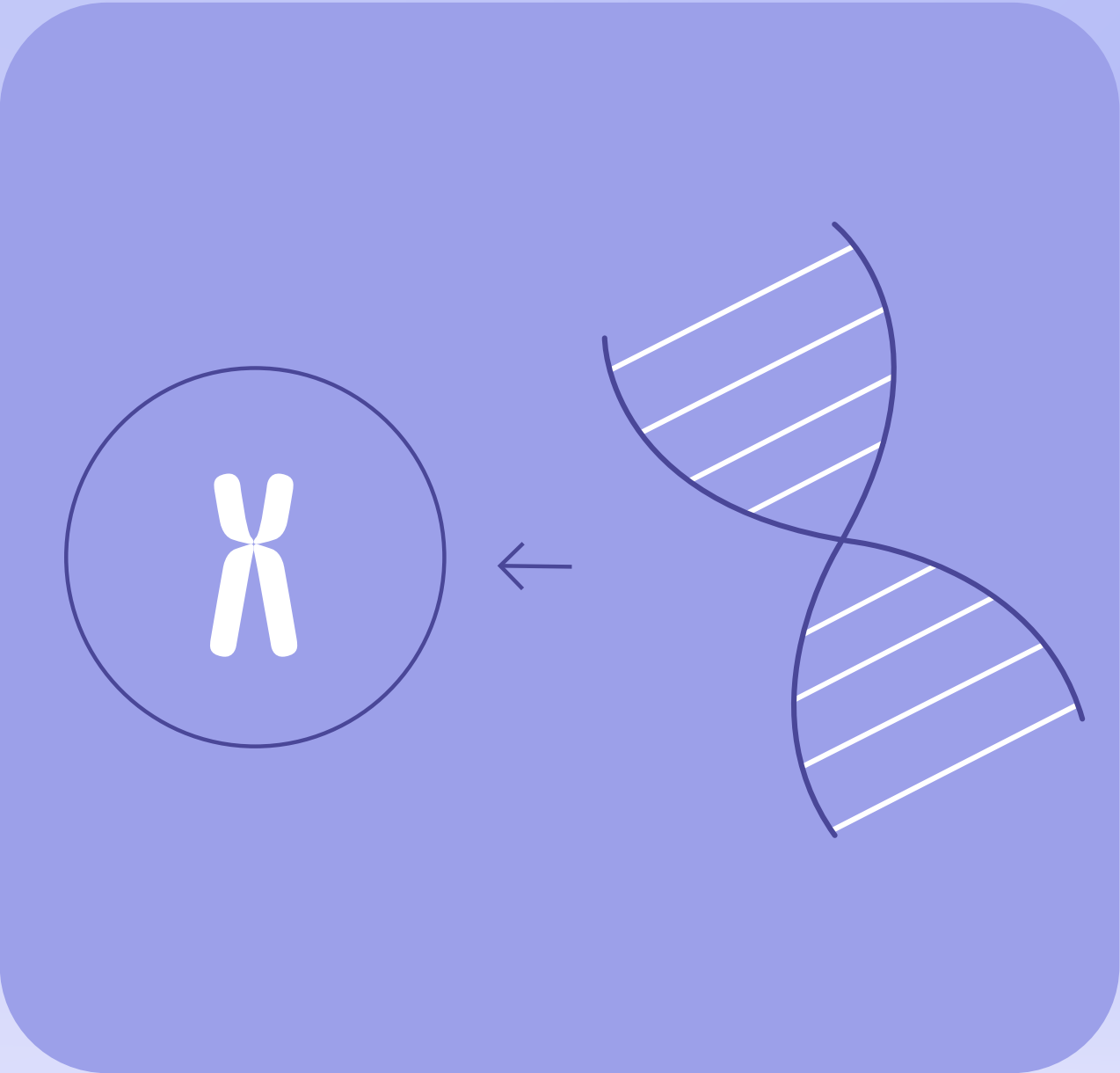


Secuenciación dirigida

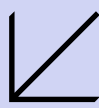


La secuenciación dirigida concentra el análisis únicamente en regiones cromosómicas de interés, como los cromosomas 13, 18 y 21. Este enfoque reduce el volumen de datos generados y optimiza los costos del análisis, sin comprometer el desempeño en la detección de las aneuploidías más frecuentes.

01

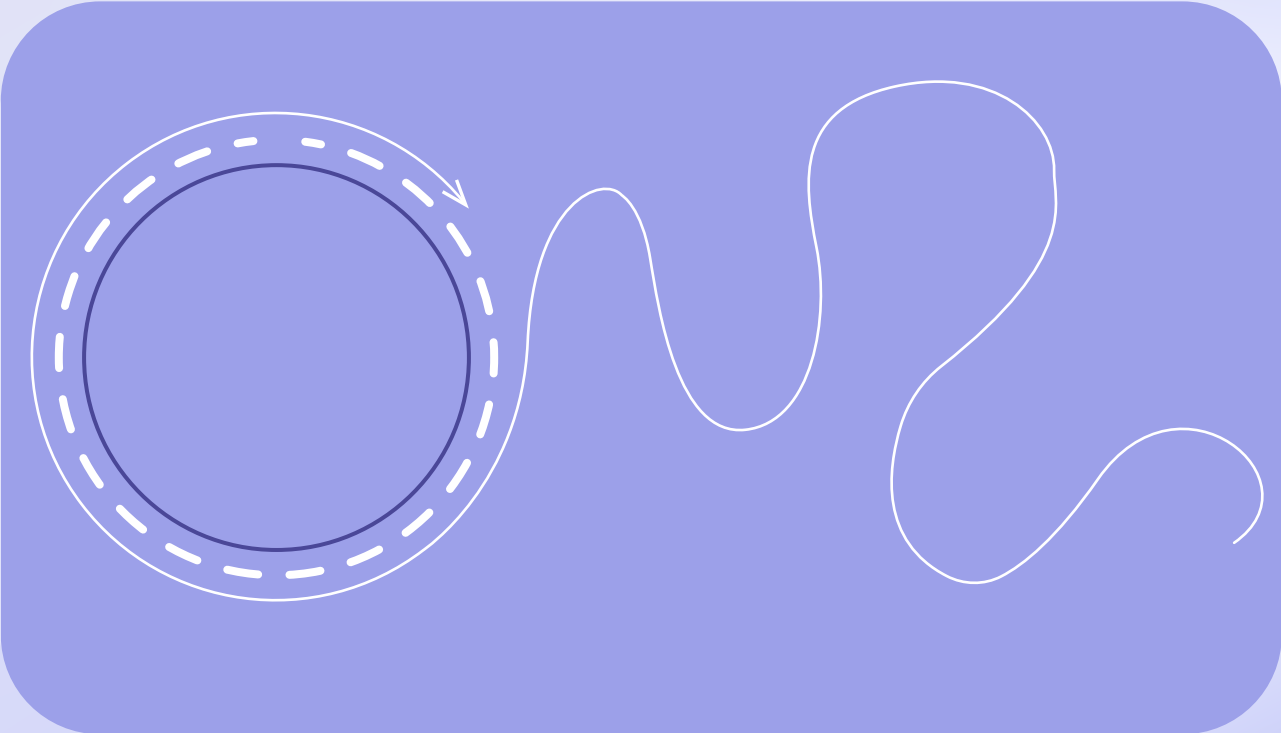


Amplificación por círculo rodante

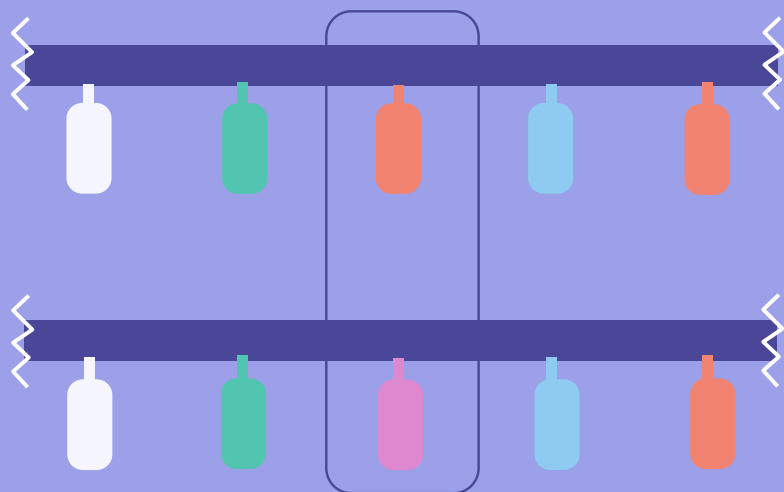
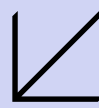


La amplificación por círculo rodante (Rolling Circle Amplification, RCA) representa una alternativa a la secuenciación masiva. Esta tecnología amplifica moléculas individuales de ADN mediante una reacción isotérmica, permitiendo cuantificar alteraciones cromosómicas con alta precisión y menor complejidad tecnológica.

01



Análisis basado en variantes de un solo nucleótido (SNV)



El análisis basado en SNVs permite distinguir el ADN fetal del materno mediante algoritmos bioinformáticos que analizan variaciones específicas del genoma. Esta tecnología mejora la detección de determinadas aneuploidías y otras alteraciones cromosómicas, además de ofrecer ventajas en situaciones como embarazos gemelares o la identificación de triploidías.

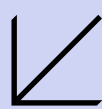
01

Tabla 1.
Innovaciones tecnológicas en las NIPT.

Plataforma comercial	Plataforma comercial	Plataforma comercial
Panorama™ (Natera)	SNVs + análisis bioinformático	Natera, Inc. (EE. UU.)
Harmony™ Prenatal test	Secuenciación dirigida	Roche Diagnostics (Suiza)
VeriSeq™ NIPT v2	Secuenciación de nueva generación (NGS)	Illumina, Inc. (EE. UU.)
MaterniT 21 PLUS	NGS	Labcorp (EE. UU.)
Vanadis NIPT	Amplificación por círculo rodante (RCA)	Revvity, Inc. (EE. UU.)

Fuente: Elaboración propia con base en información técnica publicada por los fabricantes de las plataformas comerciales de NIPT.

Limitaciones del uso de NIPT en la práctica clínica



El cffDNA analizado en la prueba prenatal no invasiva proviene principalmente de la placenta, es por ello que en algunos casos los resultados pueden presentarse como falsos positivos, ya que las alteraciones cromosómicas detectadas pueden estar presentes únicamente en la placenta y no en el feto. Esta situación conocida como mosaicismo placentario confinado, constituye una de las principales limitaciones del NIPT y explica por qué un resultado positivo debe confirmarse, hasta el momento, mediante una prueba de diagnóstico invasiva.

Las anomalías cromosómicas de origen materno, incluidas aquellas asociadas a neoplasias, pueden interferir con la interpretación de los resultados del NIPT.

01

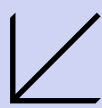
De igual forma, una baja fracción de cffDNA en la muestra puede generar resultados no concluyentes, falsos positivos o falsos negativos, debido a una profundidad de secuenciación insuficiente o a una cantidad limitada de ADN fetal disponible para el análisis.

Es importante destacar que las pruebas NIPT presentan una función de tamizaje prenatal y no un fin diagnóstico confirmatorio. En consecuencia, las guías de práctica clínica recomiendan que todo resultado positivo sea confirmado mediante una prueba diagnóstica prenatal invasiva, como la amniocentesis o el muestreo de vellosidades coriónicas, antes de tomar decisiones clínicas³.

³ Abedalthagafi M, Bawazeer S, Fawaz RI, Heritage AM, Alajaji NM, Fageih E. Non-invasive prenatal testing: a revolutionary journey in prenatal testing. Frontiers in Medicine. 2023;10:1265090. doi:10.3389/fmed.2023.1265090.

02

Perspectivas futuras



Las nuevas generaciones de pruebas prenatales no invasivas incorporan algoritmos de inteligencia artificial y aprendizaje automático para optimizar el análisis de cffDNA, mejorar la estimación de la fracción fetal, reducir los resultados no concluyentes y ampliar la detección de enfermedades monogénicas. Paralelamente, el desarrollo de nuevas tecnologías de secuenciación y herramientas bioinformáticas permitirá incrementar la precisión diagnóstica y ampliar el alcance clínico de las NIPT en los próximos años⁴.

⁴Liscovitch-Brauer N, Mesika R, Rabinowitz T, et al. Machine learning-enhanced noninvasive prenatal testing of monogenic disorders. Prenat Diagn. 2024; 44(9): 1024-1032. <https://doi.org/10.1002/pd.6570>

01

Las pruebas prenatales no invasivas han transformado el tamizaje prenatal al ofrecer una alternativa segura y con alta precisión para la detección temprana de alteraciones cromosómicas fetales. No obstante, debido a sus limitaciones, sus resultados deben interpretarse siempre en el contexto clínico y confirmarse mediante pruebas diagnósticas cuando corresponda.

02

Si hay algún tema que te gustaría que abordáramos en futuras ediciones de Código Innovación, compártenos tu sugerencia. Estaremos encantados de desarrollar contenidos que respondan a los intereses e inquietudes de nuestra comunidad.