



BOLETÍN DE INFORMACIONES

Nº 20

AGOSTO 2017

MEMORIA 2016. PROGRAMA DE DETECCION DE ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS FETALES

Edita:
Dirección General de Salud Pública,
Consejería de Sanidad del Principado
de Asturias.

Redacción:
M^a Carmen García González, Servicio
de Evaluación de la Salud y
Programas de la DGSP

Fuentes de Datos:
Belén Prieto García, Responsable del
Área de Cribados del Laboratorio de
Medicina del HUCA y de la evaluación
anual del Programa
Mónica Viejo Díaz, Coordinadora de
proceso de Citogenética, Laboratorio
de Genética del HUCA
Aportan información periódica al
programa: Matronas y Obstetras de los
hospitales participantes

MEMORIA 2016. PROGRAMA DE DETECCION DE ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS FETALES DEL PRINCIPADO DE ASTURIAS (PDACFPA)

*Evaluación de los resultados del PDACFPA 2007-2016 de la
Unidad de Cribado Multicéntrica (UCM)*

*Evolución de la frecuencia y características de las pruebas
invasivas del SESPA*

El Programa de Detección de Anomalías Cromosómicas Fetales del Principado de Asturias (PDACFA) se implantó en Asturias en el año 2006 en todas las Áreas Sanitarias; la implantación se hizo de manera paulatina área a área y a finales de año se había completado. En el presente informe se aborda la evaluación de la Unidad de Cribado Multicéntrica (UCM), que agrupa a siete de ellas: Jarrío, Narcea, Avilés, Oviedo, Oriente, Caudal y Nalón, así como la evolución y características de las pruebas invasivas en el conjunto del SESPA.

El programa tiene un doble objetivo: efectuar el diagnóstico prenatal de dos aneuploidías, la trisomía 21 (Síndrome de Down) y la trisomía 18 (Síndrome de Edwards), con una tasa de detección superior al 80% y un número de pruebas invasivas inferior al 5%. La prueba de cribado utilizada es el Test Combinado de Primer Trimestre (TC).

La captación de embarazadas se realiza principalmente en los Centros de Salud, donde se informa a la gestante, se le pide consentimiento para efectuar la prueba, y se solicita la analítica y la ecografía.

Las pruebas bioquímicas, así como la gestión de la base de datos y la evaluación, se realizan de manera centralizada en el Área de Cribado Prenatal y Metabolopatías, del laboratorio de Bioquímica del HUCA. Las técnicas de detección bioquímica están acreditadas por ENAC conforme a la Norma ISO15189.



BOLETÍN DE INFORMACIONES ACCIONES

Nº

20

AGOSTO 2017

MEMORIA 2016. PROGRAMA DE DETECCION DE ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS FETALES

Edita:

Dirección General de Salud Pública,
Consejería de Sanidad del Principado
de Asturias.

Redacción:

M^a Carmen García González, Servicio
de Evaluación de la Salud y
Programas de la DGSP

Fuentes de Datos:

Belén Prieto García, Responsable del
Área de Cribados del Laboratorio de
Medicina del HUCA y de la evaluación
anual del Programa

Mónica Viejo Díaz, Coordinadora de
proceso de Citogenética, Laboratorio
de Genética del HUCA

Aportan información periódica al
programa: Matronas y Obstetras de los
hospitales participantes

En los siete hospitales de Área se realiza la ecografía obstétrica y se obtiene el riesgo para cada mujer, tras introducir el valor de la TN en la aplicación informática del programa, conectada online con el Laboratorio de Cribado; asimismo, en cada hospital se registran los siguientes datos en la aplicación informática: prueba invasiva en caso de realizarse (con independencia del motivo), resultados de ésta, y estado del bebé al nacimiento (afectado o no).

Cuando el software del Programa (LyfeCicle) calcula un riesgo igual o superior a 1:250, así como en caso de antecedentes personales o familiares de cromosomopatía, o en mujeres de 38-40 o más años, se le ofrece a la mujer la posibilidad de realizar una prueba invasiva (PI) para obtener el diagnóstico de certeza.

Una vez realizada la PI y tomada la muestra de vellosidad corial (BVC) o de líquido amniótico (LA), se realiza el diagnóstico mediante estudios citogenéticos, por determinación rápida (QF-PCR) y del cariotipo, ambas pruebas acreditadas por ENAC según criterios recogidos en la Norma UNE-EN ISO15189. Esta determinación está centralizada en el laboratorio de Genética del HUCA, que aporta los resultados a la aplicación informática del programa.

La evaluación del Programa de cribado es anual, incluyendo las gestaciones cribadas en el año y cerrando éste tras los desenlaces (nacimiento de los bebés, abortos, ILEs), para incorporar a la base de datos el resultado de la gestación (afectada/no afectada por las patologías estudiadas), así como la realización de la prueba invasiva en su caso, y sus resultados en términos de pérdidas fetales. La evaluación se hace para cada Área y cada hospital, y para el conjunto de la UCM.

En el período 2007-2015 han participado en el programa 40.352 mujeres (91,5% de los partos), lo que ha permitido detectar 142 casos de S. Down y 32 casos de S. Edwards (87,1% y 72,7% respectivamente de los casos totales diagnosticados).

Los resultados en términos de cobertura y detección precoz, han ido mejorando a lo largo del tiempo desde su implantación, manteniendo cifras bajas de falsos positivos. En el último trienio estudiado (2013-



BOLETÍN DE INFORMACIONES ACCIONES

Nº 20

AGOSTO 2017

MEMORIA 2016. PROGRAMA DE DETECCION DE ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS FETALES

Edita:

Dirección General de Salud Pública,
Consejería de Sanidad del Principado
de Asturias.

Redacción:

M^a Carmen García González, Servicio
de Evaluación de la Salud y
Programas de la DGSP

Fuentes de Datos:

Belén Prieto García, Responsable del
Área de Cribados del Laboratorio de
Medicina del HUCA y de la evaluación
anual del Programa
Mónica Viejo Díaz, Coordinadora de
proceso de Citogenética, Laboratorio
de Genética del HUCA
Aportan información periódica al
programa: Matronas y Obstetras de los
hospitales participantes

2015), se han detectado el 94,55% de los casos de S. Down, y el 74% de los casos de S. Edwards diagnosticados, con un 3% de falsos positivos, y una cobertura del 93% de los partos.

En cuanto a la entrada de gestantes en el programa en las semanas adecuadas, solo el 5% acuden de manera tardía (semana de gestación 12-13), si bien en el año 2016 este porcentaje ha aumentado al 6%; también se observan captaciones tardías anormalmente altas en algún Área sanitaria, que merecerían atención. Desconocemos la cifra de gestantes que no tienen acceso al programa porque acuden a controlar su embarazo a partir de la 14 semana de gestación.

No conocemos el número de pérdidas fetales y otras complicaciones tras una prueba invasiva que pueden ser atribuidas al programa, ya que en la base de datos se registran las realizadas por todas las causas, y no se registra otro tipo de complicaciones. En general, el porcentaje de pérdidas post-amniocentesis registrado es de 0,4% en la primera semana y 0,6% en los primeros 14 días, cumpliendo con creces el objetivo establecido, mientras que en el caso de la biopsia de vellosidad corial el porcentaje de pérdidas fetales, si bien ha mejorado en el último período, es alto aún para los estándares comúnmente aceptados (4,9% observadas frente a 2% objetivo); cabe destacar que la frecuencia de BVC es baja, realizándose solo en casos de riesgo muy alto del test combinado, fetos muy malformados, u otras sospechas de patología.

Este programa ha permitido disminuir considerablemente el número de pruebas invasivas realizadas en el SESPA (19% de los partos en 2005, frente a 9% en 2011-2013 y 4% en 2016). El descenso acelerado a partir del año 2014 podría ser debido a la realización del test prenatal no invasivo (TPNI) antes de indicar la prueba invasiva, que está disponible en nuestro medio si bien no se ofrece aún en la red sanitaria pública.

La disminución observada en el número de pruebas invasivas, que se acentuará sin duda con la implantación de los TPNI, plantea nuevamente la necesidad de llegar a un acuerdo a nivel del SESPA, en cuanto a la posibilidad de centralizar su realización en el hospital u hospitales que puedan realizar un número suficiente de pruebas anuales, con el objeto de mantener la habilidad del operador/es. Todas



BOLETÍN DE INFORMACIONES ACCIONES

Nº

20

AGOSTO 2017

MEMORIA 2016. PROGRAMA DE DETECCION DE ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS FETALES

Edita:

Dirección General de Salud Pública,
Consejería de Sanidad del Principado
de Asturias.

Redacción:

M^a Carmen García González, Servicio
de Evaluación de la Salud y
Programas de la DGSP

Fuentes de Datos:

Belén Prieto García, Responsable del
Área de Cribados del Laboratorio de
Medicina del HUCA y de la evaluación
anual del Programa

Mónica Viejo Díaz, Coordinadora de
proceso de Citogenética, Laboratorio
de Genética del HUCA

Aportan información periódica al
programa: Matronas y Obstetras de los
hospitales participantes

las recomendaciones de las sociedades científicas coinciden en que las complicaciones de estas pruebas (fundamentalmente pérdidas fetales y amniorrexis), son operador-dependientes, observándose con menor frecuencia cuando el o la profesional que las realiza, tiene experiencia suficiente en su manejo.

Se acaba de publicar en www.astursalud.es un informe que presenta:

- La evaluación del Programa en la Unidad de Cribado Multicéntrica entre los años 2007 y 2015, y su evolución a lo largo de estos años agrupando la información por trienios (2007-2009, 2010-2012 y 2013-2015); asimismo, se presenta la captación de embarazadas para el programa en el último año (2016).
- La evolución de la frecuencia de realización de pruebas invasivas durante el embarazo para el conjunto del SESPA, entre los años 2005 (antes del inicio de este Programa) y el 2016, junto con las características de las pruebas en el último año.

El Informe completo está disponible en el siguiente enlace:
<https://goo.gl/a2XADZ>