

INSTRUCCIÓN N° 3/2010**DE : DIRECCIÓN GENERAL DE OSAKIDETZA****A : DIRECTORES DE ÁREA
DIRECTORES GERENTES DE HOSPITALES
DIRECTORES GERENTES DE COMARCAS DE ATENCIÓN PRIMARIA****ASUNTO: DIAGNÓSTICO PRENATAL DE SÍNDROME DE DOWN Y OTRAS
CROMOSOMOPATÍAS A TRAVÉS DE LA PRUEBA COMBINADA DEL PRIMER TRIMESTRE**

En los últimos años se han producido importantes avances en el diagnóstico prenatal de anomalías congénitas, así como cambios sociales en la edad de concepción de los hijos. En los años 90, sólo el 10% de los nacimientos eran de mujeres de más de 35 años mientras que en la actualidad son más del 30%.

Las técnicas de diagnóstico prenatal de anomalías han mejorado sensiblemente con la ecografía del primer trimestre y la ecografía morfológica de las 20 semanas de gestación. A esto se han sumado pruebas bioquímicas que en combinación con la ecografía mejoran la tasa de detección de casos con anomalías.

Desde 1997 (Instrucción 6/1997) Osakidetza oferta a todas las embarazadas de 35 o más años la amniocentesis para la detección tanto del síndrome de Down como de defectos del tubo neural. Este tema ha sido revisado y la evidencia científica, los informes de evaluación (Informe Osteba no: D-07-04) y los datos del Registro de Anomalías Congénitas de la CAPV (RACAV) han puesto de manifiesto que:

- La amniocentesis realizada a mujeres mayores de 35 años conlleva el riesgo de pérdida fetal en un 0,5-1% de los casos, siendo la estrategia que peores resultados muestra en los estudios de coste-efectividad
- El 50% de los casos de Síndrome de Down ocurren en mujeres de menos de 35 años que actualmente no tienen cobertura en el programa, presentándose anualmente un número importante de nacimientos de niños con Síndrome de Down y otras anomalías cromosómicas no detectadas en este grupo de mujeres.





- Los defectos del tubo neural son detectados por ecografía en un 98% de los casos independientemente de la edad de la gestante, por lo que el análisis del líquido amniótico para estas anomalías no aporta actualmente valor añadido.

Por ello, Osakidetza ha puesto en marcha la **Prueba Combinada del Primer Trimestre**, que calcula el riesgo a través de la combinación de marcadores del primer trimestre.

Esta prueba se realiza a través de marcadores bioquímicos (β -hCG fracción beta libre de la gonadotropina coriónica humana y PAPP-A proteína plasmática A asociada al embarazo) que se analiza entre la semana 9-11 de embarazo y pruebas ecográficas como la TN (translucencia nucal) que se mide entre la semana 11 y 13. Todo ello junto con los denominados factores modificadores (edad, peso, raza, consumo de tabaco, diabetes, y tipo de embarazo que puede ser único, múltiple, espontáneo o *in vitro*), permite obtener un valor del riesgo de padecer las principales cromosopatías (Down, Patau, Edwards y sexuales).

De esta manera este **Programa de Cribado Prenatal** ofertará a las mujeres embarazadas la determinación de estos dos marcadores en la primera analítica del embarazo y la realización de la translucencia nucal en la primera ecografía para determinar el riesgo a través de un programa de cálculo validado. El resultado combinado de ambas pruebas permitirá así estimar el riesgo de presentar una malformación congénita y en el caso de recibir la calificación de 'riesgo elevado' se informará a la mujer embarazada y se le ofertará un procedimiento diagnóstico, que en la mayoría de los casos será la amniocentesis. En caso de haberse detectado el embarazo fuera de los rangos de fecha del cribado, del primer trimestre, se ofertarán las pruebas necesarias en el segundo trimestre.

Se estima que la prueba combinada del primer trimestre detectará un 90-92% de casos de Síndrome de Down en la CAPV.

Durante el año 2009 se ha pilotado el Programa de Cribado Prenatal con la Prueba Combinada de Primer Trimestre, estableciéndose una estructura que cuenta con un Coordinador Clínico del Programa y 10 coordinadores en los diferentes territorios y hospitales. Desde Febrero de 2010 se ha extendido a toda la red de Osakidetza ofertándose a todas las embarazadas.

Para su desarrollo y evaluación se cuenta con la participación activa de médicos de familia, matronas, laboratorios de bioquímica y genética, ecografistas acreditados, servicios de tocoginecología y un sistema de información centralizado.

Teniendo en cuenta lo reseñado, esta Dirección General, dicta las siguientes


INSTRUCCIONES

PRIMERA.- A partir de la firma de esta instrucción se suprime el criterio vigente hasta ahora según el cual se ofertaba la amniocentesis a las embarazadas con 35 años o más, y que se basaba en la selección por la edad.

SEGUNDA.- En su lugar se ofertará a todas las mujeres embarazadas, la realización de la Prueba Combinada del Primer Trimestre según el Programa de Detección Prenatal del Síndrome de Down y otras Anomalías Cromosómicas de Osakidetza. En aquellas mujeres en que según el resultado de esta prueba se presente un riesgo elevado de presentar un feto con cromosopatía se ofertará una prueba de confirmación diagnóstica, que habitualmente será la amniocentesis.

TERCERA.- Esta instrucción, por lo tanto sustituye a todos los efectos la mencionada instrucción (6/1997) emitida por la Dirección de Asistencia Sanitaria de Osakidetza.

En Vitoria-Gasteiz, a 21 de junio de 2010



Fdo: Julián Pérez Gil
DIRECTOR GENERAL DE OSAKIDETZA