

Las alternativas para el Cribado prenatal del síndrome de Down a debate

López de Argumedo M., Egües N.

ORGANIZACIÓN U ORGANIZACIONES DE LOS AUTORES. Osteba, Servicio de Evaluación del Departamento de Sanidad. Gobierno Vasco

ANTECEDENTES / OBJETIVOS:

El Síndrome de Down (SD) es un problema de salud importante ya que representa el trastorno cromosómico más frecuente, el síndrome malformativo más común y la primera causa de retraso mental.

El diagnóstico prenatal de las cromosomopatías se inició a finales de la década de los años 50, cuando tras la demostración de la posibilidad de cultivar las células presentes en el líquido amniótico y de determinar en ellas el cariotipo, se diagnosticó por primera vez un síndrome de Down.

Desde entonces, a la amniocentesis se han sumado otras técnicas como la biopsia de vellosidades coriales (BVC) o la cordocentesis. Estos procedimientos, aunque proporcionan un diagnóstico de certeza, conllevan ciertos riesgos. Entre éstos destaca el riesgo de pérdida fetal.

Esto ha llevado a la necesidad de establecer indicaciones precisas para las mismas. Dado que el riesgo de SD se incrementa con la edad materna, éste fue el primer criterio usado para seleccionar a la población de riesgo tributaria de ser sometida a amniocentesis. El "punto de corte" de edad materna se consensuó en 35 años aproximadamente, teniendo en cuenta la relación entre el riesgo de gestación afectada con SD y el riesgo de pérdida fetal debida al procedimiento.

Esta aproximación basada exclusivamente en el riesgo determinado por la edad materna, da lugar a que muchos casos de Down no sean diagnosticados ya que sólo el 30% de los embarazos asociados a SD ocurren en mujeres mayores de 35 años.

En los últimos años, los resultados de recientes estudios prospectivos han impulsado la aplicación de pruebas de cribado prenatal basadas en la determinación de marcadores bioquímicos o ecocardiográficos.

OBJETIVOS:

- Evaluar el rendimiento y la seguridad de los marcadores serológicos y ecográficos utilizados para el cribado del síndrome de Down.
- Conocer las preferencias de las mujeres en relación con el cribado del SD.
- Estimar las implicaciones que tendría una hipotética implantación de un cribado del SD en la organización sanitaria de la Comunidad Autónoma del País Vasco (CAPV).
- Identificar la alternativa más coste-efectiva.

MÉTODOS

Para los objetivos 1, 2 y 3 se realizó una búsqueda sistemática de la evidencia. Para los objetivos 4 y 5 se ha realizado una selección de las estrategias para el cribado que presentan mejor rendimiento, la comparación de las diferentes alternativas mediante su aplicación en una población con características semejantes a las de la CAPV y análisis de coste-efectividad para cada una de estas opciones.

RESULTADOS Y CONCLUSIONES:

- Las estrategias que presentan mejores resultados son aquellas que utilizan marcadores de ambos trimestres (Prueba Integrada y Prueba Integrada Sérica).

- La Prueba Combinada del 1º trimestre es una herramienta eficaz para el cribado del SD siempre, que se establezcan controles de calidad en cuanto a la medida de la translucencia nucal.
- La opción de reevaluar a las pacientes con riesgo intermedio durante el primer trimestre (estrategia en dos fases del 1º trimestre) es otra opción que plantea buenos resultados.
- En general, las mujeres prefieren las pruebas de cribado que disminuyan el periodo de incertidumbre y aporten una información precoz.
- Para el colectivo de mujeres que presentan un alto riesgo de tener descendencia con cromosopatía, la seguridad diagnóstica es muy importante por lo que en un alto porcentaje no renuncian a que se les proporcione un diagnóstico de certeza mediante pruebas invasivas.
- La estrategia más coste-efectiva, según nuestro análisis, es la Estrategia en Dos Fases del primer trimestre, seguida de la Prueba Integrada y de la Prueba Combinada.

info@aeets.org



<http://www.aeets.org/>