



# 34 EDICIÓN NACIONAL 2017

## FORMACIÓN S.E.G.O. | OVIEDO

### CRIBADO PRENATAL DE CROMOSOMOPATÍAS EN EL PERIODO 2007-2016

Laíño Calo, EM; Sánchez Rivadulla, L; Domínguez Olivera, N; Gómez Alonso, B; González Seoane, R; Rodríguez López, S.  
Servicio de Obstetricia y Ginecología, Xerencia de Xestión Integrada de Ferrol (XXIF).

#### OBJETIVOS

Analizar los resultados obtenidos desde la implantación del cribado prenatal combinado de cromosomopatías el 1 de julio de 2007 hasta el 30 de junio del 2016. Realizar un control de calidad del mismo.

#### MÉTODOS

Se analizan los cribados realizados desde julio de 2007 hasta junio de 2016. Como control de calidad se calculan anualmente: falsos positivos, falsos negativos, tasa de detección y la mediana de los múltiplos de la mediana de TN, beta-hCG y PAPP-A.

Se indica amniocentesis por riesgo de cromosomopatías en aquellas pacientes con un cribado de alto riesgo y en pacientes  $\geq 38$  años.

#### RESULTADOS

De 10168 cribados que se llevaron a cabo entre 2007 y 2016, el 96.78% fueron realizados en el primer trimestre y el 3.22% en el segundo trimestre.

Se obtuvieron 648 cribados de alto riesgo, 555 de ellos de primer trimestre (85.65%) y 93 de segundo trimestre (14.35%). La tasa de falsos positivos (FP) fue del 5.64% para el primer trimestre y del 28.44% para el segundo trimestre. (Figura 1 y tabla 1).

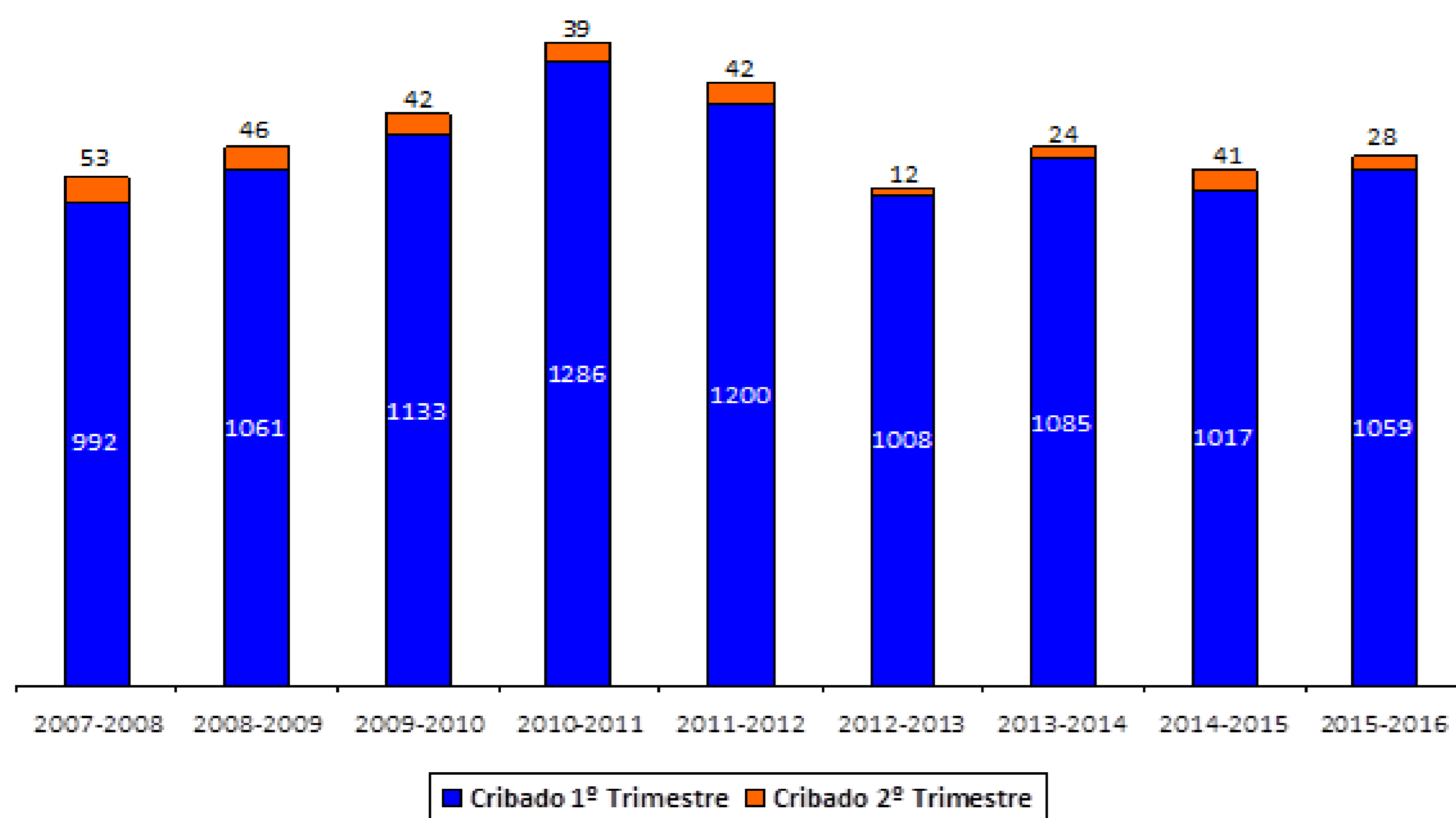


Figura 1. Evolución del número de cribados realizados

	Total cribados	Nº cribados 1º trimestre	Nº cribados 2º trimestre	Cribados alto riesgo 1º trimestre	Cribados alto riesgo 2º trimestre
2007-2008	1045	992	53	45 (4,3%)	12 (22,6%)
2008-2009	1107	1061	46	24 (2,3%)	20 (43,5%)
2009-2010	1175	1133	42	22 (1,9%)	3 (7,1%)
2010-2011	1325	1286	39	61 (4,74%)	12 (30,77%)
2011-2012	1242	1200	42	57 (4,75%)	11 (26,19%)
2012-2013	1020	1008	12	82 (8,13%)	12 (16,67%)
2013-2014	1109	1085	24	93 (8,57%)	9 (37,5%)
2014-2015	1058	1017	41	94 (9,2%)	10 (24%)
2015-2016	1087	1059	28	77 (7,27%)	4 (14,29%)
<b>TOTAL</b>	<b>10168</b>	<b>9841 (96,78%)</b>	<b>327 (3,22%)</b>	<b>555 (85,65%)</b>	<b>93 (14,35%)</b>

Tabla 1. Realización de cribados en primer y segundo trimestre

La tasa de detección a lo largo de todo el periodo fue del 83.33%.

En el control de calidad anual del cribado combinado del primer trimestre se observó una mediana de MoM TN que varió entre 0.82 y 0.96; de PAPP-A entre 0.82 y 1.06; de beta-hCG entre 0.88 y 1.09 (Tabla 2).

	2007-2010	2010-2011	2011-2012	2012-2013	2013-2014	2014-2015	2015-2016
MoM TN	0.82	0.94	0.90	0.96	0.92	0.90	0.87
MoM $\beta$ -hCG	0.94	1.09	0.88	0.93	0.89	0.99	0.93
MoM PAPP-A	1.06	0.96	0.85	0.85	0.90	0.82	0.85
Tasa de falsos positivos	3.1%	4.74%	4.75%	8.13%	8.57%	9.2%	7.27%
Tasa de detección de Síndrome de Down	58.3%	100%	100%	100%	100%	100%	100%

Tabla 2. Control de calidad del cribado combinado del primer trimestre

Se realizaron amniocentesis por cribado de alto riesgo en 493 pacientes (76.08%). El 23.92% restante no quiso realizar la prueba diagnóstica, realizó un test de DNA fetal libre en sangre materna o tuvo un aborto espontáneo.

#### CONCLUSIONES

El cribado combinado es un método válido para el diagnóstico prenatal de cromosomopatías, pero requiere un control de calidad continuo, que podemos realizar mediante el cálculo de las medianas de los MoM, considerándose adecuadas si no se desvían más de un 5-10% de la unidad. Se observa que no se cumple este criterio para la PAPP-A y para la TN, lo que implica un aumento de los falsos positivos, mayor del 5% recomendado. Como consecuencia se incrementa el número de pruebas invasivas por esta indicación.

Podemos mejorar nuestros resultados, disminuyendo los falsos positivos y manteniendo una tasa de detección elevada, si corregimos las medianas de referencia de la PAPP-A, mejorando la técnica de medición de la TN e incorporando al cribado otros marcadores ecográficos de cromosomopatías.

#### REFERENCIAS

- Ball RH, Caughey AB, Malone FD, Nyberg DA, Comstock CH, et al. FASTER Research Consortium. First-and-second trimester evaluation of risk for Down syndrome. *Obstet Gynecol.* 2007;110:10-7.
- Diagnóstico prenatal de los defectos congénitos. Cribado de las anomalías cromosómicas. SEGO. Guía práctica de asistencia, actualizada en noviembre de 2010. [www.prosego.es](http://www.prosego.es).
- Nicolaides KH. Screening for chromosomal defects. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2003; 21: 313-21.