

¿Constituye una mejora en la detección de anomalías cromosómicas la implantación del protocolo de cribado prenatal que incluya el DNA fetal en sangre materna?

Catrina Colomé Mallolas, Eva Guillén Campuzano, Virginia O'valle Aísa.
Catlab, Terrassa

Introducción:

Tras la implantación en marzo del año 2021 de la actualización del "Protocol de cribratge prenatal d'anomalies congènites a Catalunya" hicimos una primera revisión que sólo incluía un periodo de dos meses. Con los datos disponibles actualmente, creemos que se pueden obtener conclusiones más robustas sobre el impacto que ha causado la aplicación de éste en la detección anomalías cromosómicas.

Esta actualización implicaba que:

- A las pacientes con cribados de riesgo alto ($\geq 1/250$), se les ofrecía la posibilidad de la realización de la determinación de DNA fetal libre en sangre materna o la realización de una prueba invasiva para la realización de QF-PCR y/o cariotipo convencional.
 - A las pacientes con riesgo intermedio ($1/251-1/1100$) se les ofrecía la posibilidad de la realización de la determinación de DNA fetal libre en sangre materna.
- En ambos casos, los resultados positivos de DNA fetal libre requieren confirmación mediante prueba invasiva y técnicas de QF-PCR y/o cariotipo convencional.

Objetivos:

Conocer el impacto que ha producido el cambio del protocolo de cribado en la detección de anomalías cromosómicas.

Material y métodos:

En el periodo desde el 1 de marzo al 31 de diciembre del 2021, se han realizado 3038 cribados de primer trimestre para Trisomía 21 (T21), Trisomía 18 (T18) y Trisomía 13 (T13) para lo que se ha utilizado el software de cribado prenatal SsdwLab 6.3.

Las pruebas Elecsys free β HCG y Elecsys PAPP-A para el cálculo del riesgo se han realizado en el cobas e602, de Roche Diagnostics (electroquimioluminiscencia).

La translucencia nual (NT) y la longitud cráneo-caudal (LCC) o crown-rump length (CRL) para el cálculo del riesgo y las semanas de embarazo se obtienen en la ecografía de control del primer trimestre a las 11,2-13,6 semanas .

Resultados:

Del total de 3037 cribados se obtuvo:

- T21: Riesgo alto en 105 pacientes, confirmándose en 15 (14,2%). Riesgo intermedio en 266 pacientes, no confirmándose ninguno.
- T18/T13: Riesgo alto para T18/T13 en 26 pacientes, confirmándose T18 en 5 (19,2 %) y T13 en 2 (7,69%). Riesgo intermedio en 11 pacientes, confirmándose T18 en 1 paciente (9,09%) y T13 en otra paciente (9,09%).

El resto de resultados obtenidos se muestran en las Tabla 1 y 2.

Tabla 1. Resultados generales.

	Cribados realizados	Riesgo alto T21 ($\geq 1/250$)	Riesgo intermedio T21 ($1/251 - 1/1100$)	Riesgo alto T13/T18 ($\geq 1/250$)	Riesgo intermedio T13/T21 ($1/251 - 1/1100$)	Trisomias confirmadas		Trisomias no confirmadas (DNA riesgo sin prueba invasiva y gestación no finalizada)	
						Riesgo alto	Riesgo intermedio	Riesgo alto	Riesgo intermedio
Centro 1	737	22	58	4	3	2 T21 2 T13		1 T21	
Centro 2	189	7	18	5	-	3 T21		-	
Centro 3	849	31	85	3	2	3 T21 1 T18	1 T18 1 T13	1 T21	
Centro 4	265	8	17	-	-	2 T21		-	
Centro 5	997	37	88	10	3	5 T21 4 T18		2 T21	T18

Tabla 2. Resultados de DNA fetal libre sangre materna con riesgo bajo.

Cribado riesgo alto		Cribado riesgo intermedio		Total
T21	T13/T18	T21	T13/T18	
63	3	239	1	306

Conclusión:

Podemos concluir que el nuevo protocolo constituye una mejora en la detección de anomalías cromosómicas ya que:

- Se han detectado 2 alteraciones cromosómicas mediante DNA fetal en sangre materna, en pacientes con riesgo intermedio, que con el protocolo anterior no se habrían detectado.
- En 306 pacientes con cribado con riesgo, no se ha realizado la prueba invasiva al realizarse el DNA fetal en sangre materna y ser negativo, evitando las complicaciones inherentes a las pruebas invasivas.
- Para completar el estudio faltaría disponer de los datos de las trisomías no confirmadas en el momento de esta revisión.

Bibliografía

- Protocol de cribratge prenatal d'anomalies congènites a Catalunya. Any 2018. V.3. Edita: Secretaria de Salut Pública. 2ª edició Barcelona, juny de 2018.
- Protocol de l'embaràs a Catalunya. 3ª edició revisada 2018. Generalitat de Catalunya. Departament de Salut.

