

ACTUALIZACIÓN 2009

Programa de Detección de Anomalías Cromosómicas Fetales del Principado de Asturias

PARTE I

PROCESOS ASISTENCIALES:

Captación de Embarazadas

Cribado Combinado de Primer Trimestre

EDICIÓN RESUMIDA



GOBIERNO DEL
PRINCIPADO DE ASTURIAS

CONSEJERÍA DE SALUD
Y SERVICIOS SANITARIOS



SERVICIO DE SALUD
DEL PRINCIPADO DE ASTURIAS

GRUPO DE REDACCIÓN

- **Ángel Fernández Vic**
Atención Primaria del Área Sanitaria III.
- **Belén Prieto García**
Área de Diagnóstico Prenatal.
Servicio de Bioquímica Clínica. HUCA.
- **Francisco Moreno Calvo**
Unidad de Diagnóstico Prenatal. HUCA.
- **M^a Carmen García González**
Servicio de Salud Poblacional. DGSP.

CONSULTORES

ÁREA SANITARIA I

- **Edita García Álvarez**
Servicio de Ginecología. Hospital de Jarrio.

ÁREA SANITARIA II

- **Cristina González Martínez**
Servicio de Ginecología. Hospital Carmen y Severo Ochoa.
- **Paloma Sánchez Martínez**
Servicio de Ginecología. Hospital Carmen y Severo Ochoa.

ÁREA SANITARIA III

- **Concesa Rodríguez Mon**
Servicio de Ginecología. Hospital San Agustín.
- **José M^a Casado Viñas**
Coordinador de Equipos de Atención Primaria.
- **Teresa Martínez Vales**
Servicio de Ginecología. Hospital San Agustín.

ÁREA SANITARIA IV

- **Francisco Álvarez Menéndez**
Jefe del Servicio de Bioquímica Clínica del HUCA.
- **Inés Hernando Acero**
Unidad de Genética. HUCA.
- **Marta Martínez Marquín**
Matrona de Atención Primaria. Presidenta de la Asociación profesional de Matronas del Principado de Asturias, APROMAP.

ÁREA SANITARIA V

- **Javier Arenas Ramírez**
Jefe de la Sección de Obstetricia del Hospital de Cabueñes.

ÁREA SANITARIA VI

- **Catalina Fernández Plaza**
Servicio de Ginecología.
Hospital Grande-Covián.

ÁREA SANITARIA VII

- **Carmen Díaz Díaz**
Servicio de Ginecología.
Hospital V. Álvarez Buylla.

ÁREA SANITARIA VIII

- **M^a Dolores Sánchez Alvarez**
Servicio de Ginecología.
Hospital Valle del Nalón.
- **Rafael Canal Díaz**
Servicio de Ginecología.
Hospital Valle del Nalón.

ÁREA DE SISTEMAS DE INFORMACIÓN. SESPA

- **Irene López Covián**

DIRECCIÓN GENERAL DE SALUD PÚBLICA Y PARTICIPACIÓN (DGSP)

- **Julio Bruno Bárcena**
Servicio de Promoción de la Salud.
- **M^a Carmen Royo Celada**
Servicio de Salud Poblacional.

COORDINACIÓN Y GESTIÓN DE DATOS DEL PROGRAMA DE CRIBADO

UNIDAD DE CRIBADO MULTICÉNTRICO

- **Francisco Álvarez Menéndez**
Jefe del Servicio de Bioquímica Clínica del HUCA.

UNIDAD DE CRIBADO DEL ÁREA SANITARIA V

- **Javier Arenas Ramírez**
Jefe de la Sección de Obstetricia del Hospital de Cabueñes.

REVISORES

- **Carmen Natal Ramos**
Unidad de Análisis y Programas. SESPA.
- **M^a Rosario Hernández Alba**
Servicio de Salud Poblacional. DGSP
- **Rafael Cofiño Fernández**
Jefe del Servicio de Salud Poblacional. DGSP.

COORDINACIÓN Y ELABORACIÓN DEL DOCUMENTO

- **M^a Carmen García González**
Servicio de Salud Poblacional. DGSP.

Edita: Dirección General de Salud Pública y Participación
Consejería de Salud y Servicios Sanitarios
del Principado de Asturias.

Diseña: Diéresis Comunicación, S.L.

Imprime: Imprenta Narcea, S.L.

Depósito Legal: AS/6928-2009

<http://www.astursalud.es>

Contacto y sugerencias:
Servicio de Salud Poblacional
salud.poblacional@asturias.org

JUSTIFICACIÓN, MARCO DE ACTUACIÓN Y OBJETIVOS

EPIDEMIOLOGÍA

Las alteraciones cromosómicas son una de las causas de morbilidad y mortalidad infantil, por si mismas o porque con mucha frecuencia, van acompañadas de malformaciones estructurales variadas. Dentro de ellas, la más frecuente es el Síndrome de Down, que constituye casi el 60% de los casos. Menos frecuente es el Síndrome de Edwards. Ambas alteraciones son susceptibles de diagnóstico prenatal.

El riesgo de que un feto presente alteraciones cromosómicas aumenta con la edad materna. El riesgo de S. Down en gestantes entre 20 y 24 años se estima que es de 1 por cada 2.000 nacidos, mientras que a los 48 años, el riesgo es de 1 en 20. En cuanto al S. Edwards, el riesgo en gestantes de 35 años se estima que es de 1 por cada 2.500 nacidos, mientras que a los 43 años, el riesgo es de 1 en 500¹.

Según datos del Registro de Defectos Congénitos del Principado de Asturias (RDCPA), en el período 2000-2004, en nuestra Comunidad, la prevalencia total de Cromosomopatías fue de 4,11 por 1.000 nacimientos, mientras que la prevalencia al nacimiento fue de 1,53. En cuanto al S. Down, la prevalencia total fue de 2,66 por 1.000 nacimientos y la prevalencia al nacimiento de 1,07. En este período, dos terceras partes de los casos, tanto de Cromosomopatías en general como de S. Down en particular, se presentaron en mujeres mayores de 35 años. Desde el año 1990, año de creación del Registro, se observa un aumento progresivo en la prevalencia total, debido en parte a que hemos mejorado las técnicas de detección, pero sobre todo, al aumento de la edad materna. Sin embargo, la prevalencia al nacimiento se ha mantenido estable en estos años, hecho atribuible precisamente al diagnóstico prenatal y a la posibilidad de realizar una IVE en los casos detectados².

ASPECTOS CLÍNICOS¹

El Síndrome de Down se caracteriza por la presencia de una copia extra del cromosoma 21 (o una parte del mismo), en vez de los dos habituales (Trisomía del par 21) y suele ir acompañado de un grado variable de retraso mental. Es la causa más frecuente de discapacidad psíquica congénita. Puede asociarse a una combinación de malformaciones que afectan a diferentes órganos y aparatos, siendo la patología más frecuente la cardiopatía congénita, que se presenta en el 40-50% de los afectados y conlleva riesgo de mortalidad precoz. Las malformaciones del aparato digestivo están presentes en cerca del 15% de los casos y suelen requerir cirugía. La esperanza de vida es

menor que la de la población general, si bien es variable, dependiendo del tipo y gravedad de las malformaciones acompañantes. La Trisomía 21 puede ser heredada o de novo. El Síndrome de Edwards o Trisomía 18, clínicamente se caracteriza por talla corta, retraso mental y del desarrollo psicomotor e hipertensión. Se acompaña de diversas anomalías viscerales. Las más frecuentes son las cardíacas, presentes en el 90% de los casos. El pronóstico de la enfermedad es malo, falleciendo alrededor del 95% en el primer año de vida, a causa de las malformaciones cardíacas congénitas y las neumonías.

DETECCIÓN PRENATAL DE CROMOSOMOPATÍAS EN EL PRINCIPADO DE ASTURIAS.

El diagnóstico de alteraciones cromosómicas fetales pasó por etapas sucesivas de desarrollo hasta que en el año 2006, se implantó en la red pública de servicios sanitarios de nuestra comunidad, el Cribado con Test Combinado de primer trimestre de dos patologías: la Trisomía 21 y la Trisomía 18. Esta implantación se realizó mediante dos Unidades de Cribado independientes: la Unidad de Cribado del Área V, con centro de gestión de datos y coordinación en el Hospital de Cabueñes y ámbito geográfico de aplicación en este Área Sanitaria y la Unidad de Cribado Multicéntrico, con centro de gestión de datos y coordinación en el Hospital Central de Asturias y ámbito geográfico de aplicación en el resto de las Áreas Sanitarias.

La estrategia de cribado consiste en la realización de un test bioquímico, para determinar marcadores fetales en sangre materna (PAPP-A y fracción libre de β -hCG) y un test ecográfico, la medición de la translucencia nucal (TN), en dos etapas. Los resultados de estos marcadores se registran en una aplicación informática que calcula el riesgo, en términos de probabilidad en el momento del parto, de que el feto esté afectado por las alteraciones cromosómicas citadas, cálculo para el que se han de tener en cuenta entre otros factores, la edad de la gestante y la edad gestacional (EG).

El Test Combinado nos permite calcular la probabilidad de que en una gestación, el feto esté afectado por una T21 o por una T18. Cuando esta probabilidad es mayor que el punto de corte establecido, se le ofrece a la gestante la posibilidad de realizar una prueba invasiva, ya sea amniocentesis o biopsia corial, para efectuar el diagnóstico de confirmación (determinación del cariotipo fetal en la muestra obtenida).

Cuando se diagnostica una alteración cromosómica, se le ofrece a la gestante la posibilidad de realizar una interrupción voluntaria de embarazo (IVE), así como Consejo genético para embarazos posteriores, si aún no lo ha realizado.

La tasa de detección esperada de esta estrategia, se sitúa entre el 82 y el 90 % de las Cromosomopatías, para una tasa de falsos positivos inferior al 5% de las gestaciones cribadas. Alcanzar una detección mayor o menor dependerá de que los test se realicen en las semanas de gestación adecuadas

y de la calidad de los mismos, fundamentalmente de la calidad de la ecografía (medición de la TN), así como de la tasa de falsos positivos que estos dispuestos asumir.

Asumir una tasa de falsos positivos determinada, implica asumir su equivalente en pruebas invasivas y efectos adversos de las mismas. Se estima que las pérdidas fetales tras la realización de pruebas invasivas, son alrededor del 1%.

CONSIDERACIONES EN RELACIÓN CON LAS SEMANAS DE GESTACIÓN EN LAS QUE SE RECOMIENDA REALIZAR LOS TEST

Se ha optado por un TC en dos etapas, ya que las fechas óptimas en cuanto al poder discriminativo de cada uno de los test, son diferentes. Combinando las fechas de mayor poder discriminativo de cada uno de los test independientes, con aspectos operativos tales como asegurar una datación gestacional adecuada o que el CRL cuando se realiza la TN esté entre 45 y 84 mm., se recomienda realizar el test bioquímico entre las semanas 9 y 11, siendo la óptima la semana 10 y el test ecográfico entre las semanas 11 y 13, siendo la óptima la semana 12. La fecha límite para ambos, es la semana 13⁺⁶.

RESULTADOS DEL PROGRAMA EN LOS AÑOS 2007-2008³

Se ha evaluado el funcionamiento y los resultados del Programa, en el período comprendido entre el 1 de enero de 2007 y el 31 de mayo de 2008.

En este período, han completado el cribado 9.364 mujeres, de las cuales disponemos de datos del resultado de su gestación. Se han detectado 44 casos de Cromosomopatía, que suponen el 86,27% de los casos diagnosticados, con una tasa de falsos positivos del 3,68%. Si nos referimos a S. de Down en particular, los programas han detectado 31 casos, el 83,78% de los diagnosticados en la población cribada.

Asimismo, la implantación del programa ha supuesto una reducción del número de pruebas invasivas realizadas en gestantes. En el año 2005, año en el que aún no se había implantado el cribado, la tasa de pruebas invasivas era de 19,46% sobre el total de partos. En el año 2008, la tasa se ha reducido al 10,82% de los partos.

EVIDENCIA CIENTÍFICA^{4,5,6,7}

Numerosos estudios de investigación, han mostrado que el Test Combinado de primer trimestre permite una buena detección de las patologías cribadas, con un coste aceptable en cuanto a pérdidas fetales, siempre que se realice con los estándares de calidad adecuados.

ACTUALIZACIÓN 2009

En este contexto, este documento pretende actualizar el elaborado en el año 2006, describiendo los distintos procesos asistenciales y estableciendo protocolos de actuación e indicadores de evaluación.

Los objetivos del Programa son dos:

- 1 Realizar el diagnóstico prenatal de dos aneuploidias, la Trisomía 21 (S. Down) y la Trisomía 18 (S. Edwards), antes de la semana 22 de gestación, con el objeto de ofrecer a las gestantes la posibilidad de decidir sobre la continuidad o no de su embarazo.
- 2 Reducir el número de pruebas invasivas necesarias para este diagnóstico, limitándolas a las gestaciones con mayor riesgo de aneuploidia, para minimizar el riesgo de pérdidas fetales y complicaciones maternas.

Para compatibilizar ambos objetivos, teniendo en cuenta la evidencia científica disponible y las recomendaciones de organismos de reconocida solvencia, el punto de corte para definir un Test Combinado positivo, se establece en 1 en 250.

Desde el punto de vista organizativo, se mantienen las dos Unidades de Cribado existentes:

Unidad de Cribado Multicéntrico:

ÁMBITO DE ACTUACIÓN: Áreas Sanitarias I, II, III, IV, VI, VII y VIII.

CENTRO COORDINADOR Y GESTOR DE DATOS:

Servicio de Bioquímica Clínica del HUCA.

LABORATORIO: Bioquímica Clínica del HUCA.

Unidad de Cribado del Área Sanitaria V:

ÁMBITO DE ACTUACIÓN: Área Sanitaria V.

CENTRO COORDINADOR Y GESTOR DE DATOS:

Servicio de Ginecología del Hospital de Cabueñes.

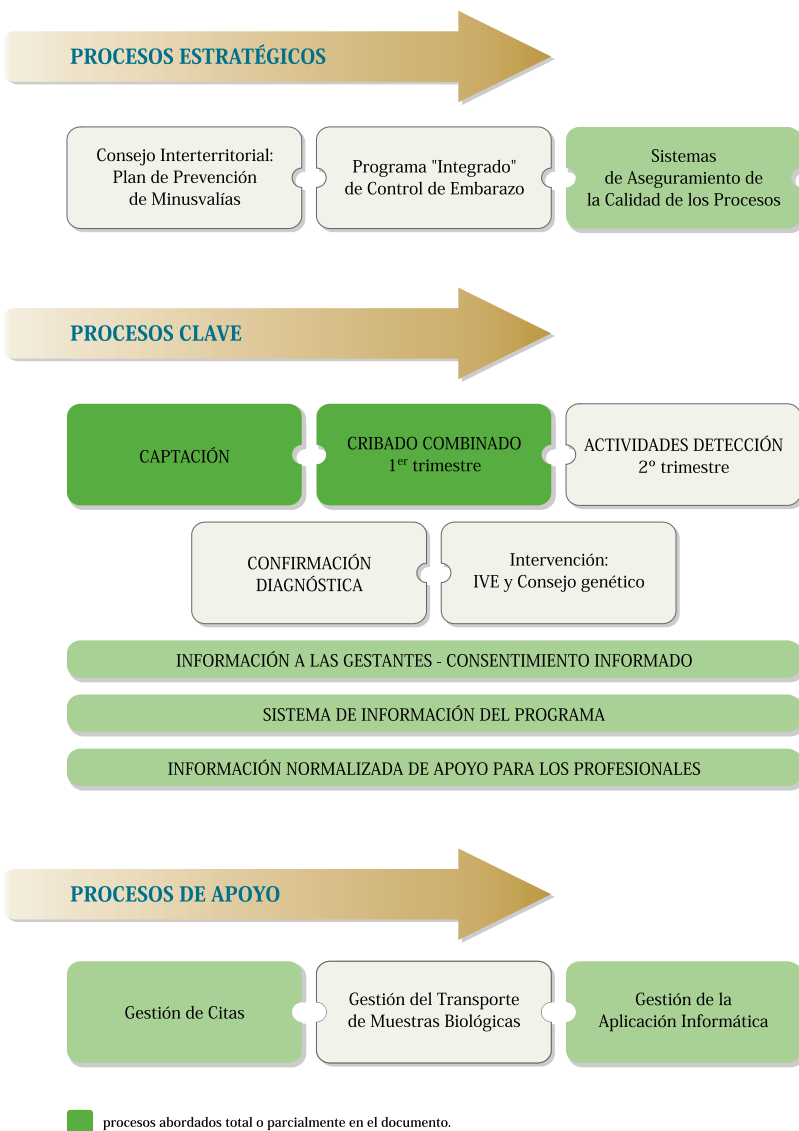
LABORATORIO: Análisis Clínicos del Hospital de Cabueñes.

Todas las actividades del programa, deben estar integradas en el control habitual de la gestación y no deben ser causa de visitas adicionales, salvo que se detecte alguna de las patologías cribadas.

Se tendrá en cuenta lo establecido en la Ley 41/2002, de 14 de noviembre, básica reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica, en cuanto a la solicitud de consentimiento informado, registro de datos y emisión de informes.

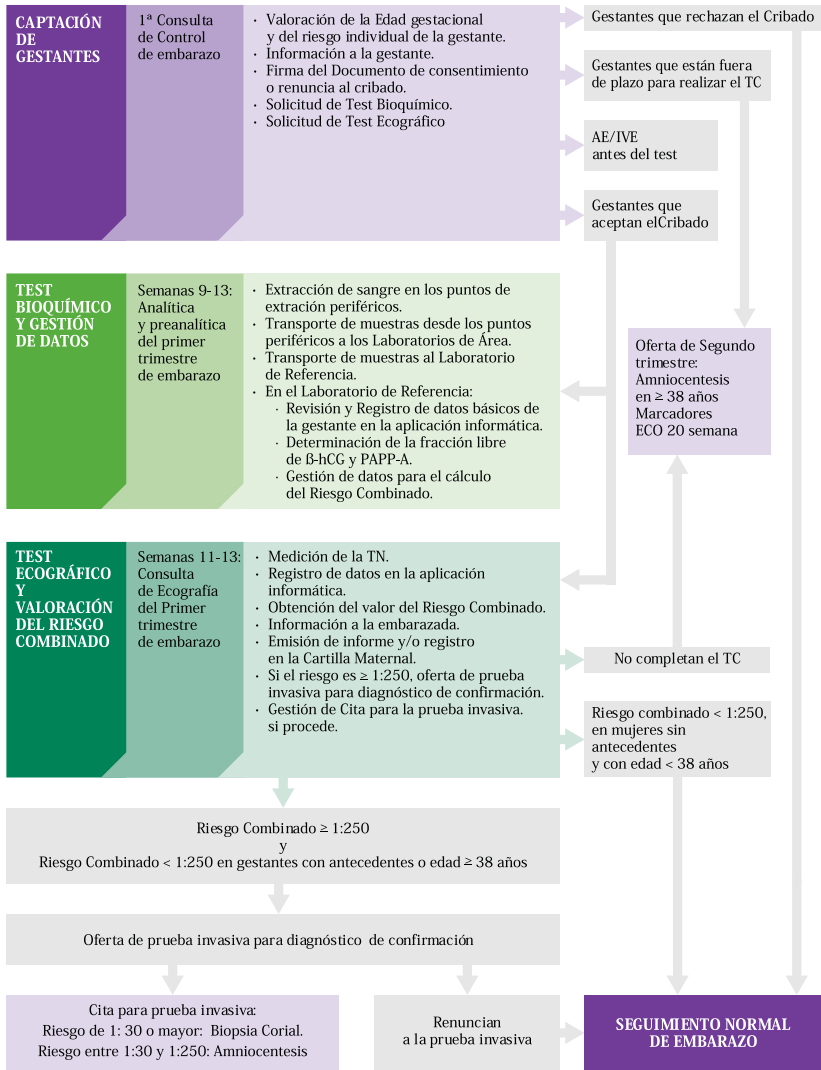
En el presente documento (Parte I), únicamente se describen las actividades correspondientes a los procesos de Captación y Cribado Combinado de primer trimestre. El resto de los procesos se describirán en un documento posterior.

MAPA DE PROCESOS DEL PROGRAMA



ALGORITMO I

CRIBADO CON TEST COMBINADO DE 1^{ER} TRIMESTRE



CAPTACIÓN DE GESTANTES PARA EL CRIBADO CON TEST COMBINADO DE PRIMER TRIMESTRE (TC)

DEFINICIÓN FUNCIONAL

Proceso de atención a la gestante que acude a su primer control de embarazo, en el que:

- 1 Se establece la Edad Gestacional (EG) y si es $<13^{+6}$ semanas, se le ofrece la posibilidad de realizar TC.
- 2 Se le proporciona información objetiva e imparcial sobre las distintas fases del proceso y sus consecuencias, ofreciéndole la posibilidad de que pueda consultar las dudas que le surjan y solicitándole la firma de un documento, ya sea de consentimiento o de renuncia.
- 3 Si la gestante decide realizar el TC, se solicitarán los dos test que lo integran: Test BQ y test ECO. Si la EG lo permite, se solicitarán a la vez que la 1ª analítica y la 1ª ECO obstétrica.
- 4 Se registran en la solicitud de Test BQ, otros factores condicionantes que entran en el cálculo de riesgo: Edad de la gestante (o donante de óvulo en su caso), EG, peso, ascendencia étnica, hábito tabáquico, existencia de diabetes insulino dependiente e historia de alteraciones cromosómicas en gestaciones previas o en la historia familiar.
- 5 Se gestionan las citas para estos test, garantizando que se realicen dentro de los plazos establecidos.

RESPONSABLES

- Matronas, Médicos y/o Enfermeras de A. Primaria, que atienden la primera visita de control de embarazo.
- Excepcionalmente: Ginecólogo, si la captación se realiza en A. Especializada.

POBLACIÓN DIANA

Definición:

Todas las gestantes que acudan al Sistema Sanitario público del Principado de Asturias, con independencia de su edad o antecedentes.

Clasificación:

Las mujeres gestantes se clasificarán en dos grupos a priori, con los cuales se seguirán procedimientos de información y de actuación diferenciados:

GRUPO I:

- Edad ≥ 38 años en la fecha del parto.
- Hijos con Cromosomopatías.
- Padres portadores de Cromosomopatías.
- Portadores de enfermedades hereditarias.
- Antecedente de malformación.

GRUPO II: El resto de las gestantes.

PLAZOS PARA ENTRAR EN EL CRIBADO

Es conveniente realizar los dos test que constituyen el TC, en las semanas en las que tienen mayor poder discriminativo:

- **Test BQ:** Es recomendable que la extracción de sangre se realice entre las semanas 9 y 11, siendo la idónea la semana 10. Plazo máximo: semana 13⁺⁶.
- **Test ECO:** Debe realizarse entre las semanas 11 y 13⁺⁶ de gestación, siendo la idónea la semana 12.

CONSENTIMIENTO INFORMADO

Se proporcionará a la gestante información completa y personalizada, teniendo en cuenta su riesgo individual y la edad de gestación estimada, explicando las posibilidades de detección del cribado.

VOLANTE DE SOLICITUD DEL TEST BIOQUÍMICO

En Atención Primaria se imprimirá desde OMI-AP, una vez se hayan introducido en esta aplicación los datos relativos al protocolo “Embarazo-captación”.

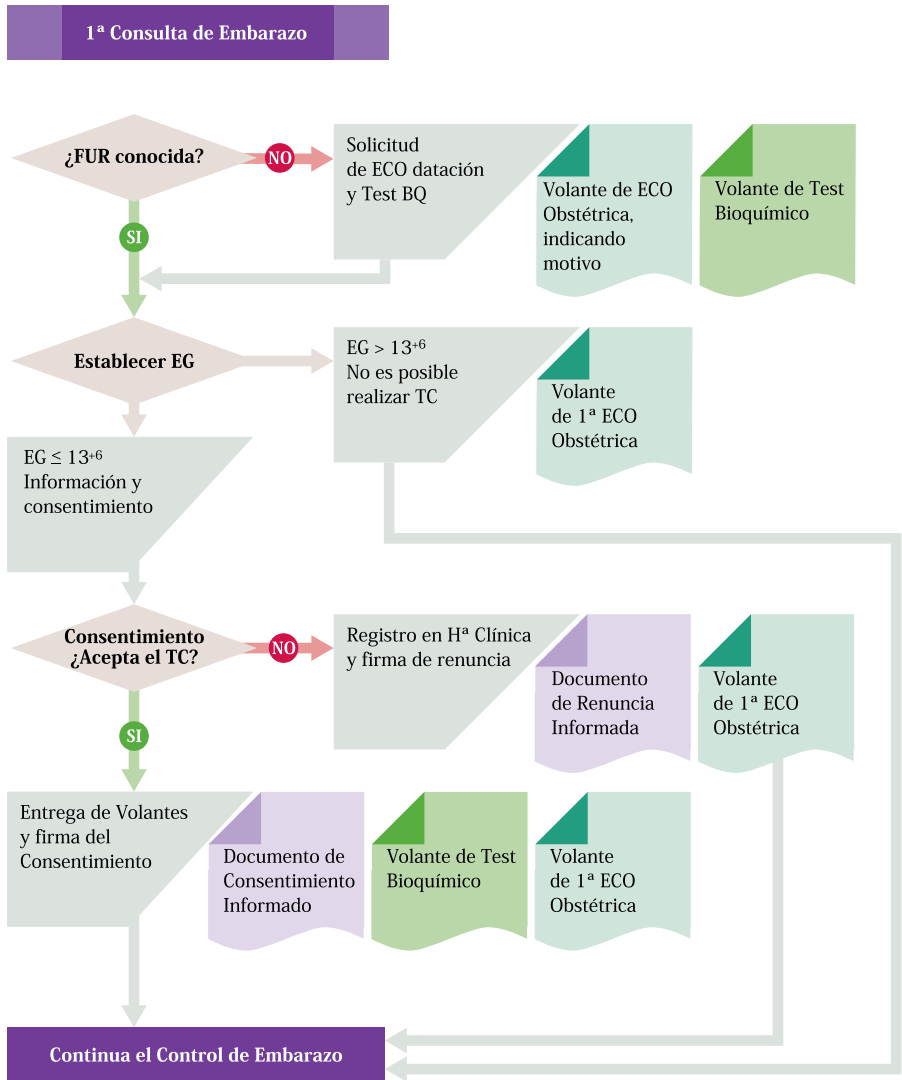
SI LA GESTANTE ACUDE A SU PRIMER CONTROL DE EMBARAZO DESPUÉS DE FINALIZAR LA SEMANA 13

No es posible realizar TC. Las actuaciones de detección posibles en el segundo trimestre son:

- Amniocentesis, en mujeres con antecedentes personales o familiares de Cromosomopatía o defectos genéticos y en las de 38 ó más años en la fecha del parto.
- La Ecografía de la 18-20 semana, además de proporcionar información sobre defectos estructurales, permite valorar otros marcadores ecográficos de Cromosomopatía, si bien su sensibilidad es menor que la del TC.

ALGORITMO II

SOLICITUD DE TC EN LA 1ª CONSULTA DE EMBARAZO



CRIBADO COMBINADO DEL PRIMER TRIMESTRE: TEST BIOQUÍMICO Y GESTIÓN DE DATOS

DEFINICIÓN FUNCIONAL

Procesos de análisis de muestras de sangre y de gestión de datos, en los cuales:

- 1 Se cuantifican los niveles de β -hCG libre y PAPP-A en suero materno.
- 2 Se registran en la ficha de la gestante estos valores, además de los factores condicionantes que figuran en la solicitud.
- 3 Se gestiona la base de datos y el motor de cálculo del Riesgo Combinado.

RESPONSABLES:

Unidad de Cribado Multicéntrico

- Servicio de Bioquímica Clínica del HUCA: Determinación de parámetros bioquímicos, registro de datos de estos parámetros y de los factores condicionantes y gestión de la base de datos y del motor de cálculo del programa.
- Unidades periféricas de extracción de sangre.
- Laboratorios de los Hospitales de referencia de cada Área Sanitaria que centrifugan y envían las muestras.
- CGSI: Gestión de la aplicación informática.

Unidad de Cribado del Área Sanitaria V

- Servicio de Análisis Clínicos del Hospital de Cabueñes: Determinación y registro de datos de los parámetros bioquímicos y registro de datos de factores condicionantes.
- Servicio de Ginecología del Hospital de Cabueñes: Gestión de la base de datos.
- Empresa Siemens: Gestión de la aplicación informática y del motor de cálculo del RC.
- Unidades periféricas de extracción de sangre.

RECURSOS MATERIALES:

Unidad de Cribado Multicéntrico

- Analizador Delfia XPress para la determinación de los marcadores bioquímicos, conectado a la aplicación informática de cálculo de riesgo.
- Aplicación informática para cálculo de riesgo (LifeCycle), con licencias de uso y terminales con conexión on-line en el Laboratorio de Bioquímica

Clínica y Unidad de Genética del HUCA, así como en los Servicios de Ginecología de los Hospitales de Área. Servidor ubicado en el SESPA.

Unidad de Cribado del Área Sanitaria V

- Analizador Inmulite 2000, para la determinación de los marcadores bioquímicos.
- Aplicación informática para cálculo de riesgo (Prisca4), con licencias de uso y terminales en el Laboratorio de Análisis Clínicos y en el Servicio de Ginecología del Hospital de Cabueñes y servidor ubicado en este último Servicio.

CIRCUITO DE TRANSPORTE DE MUESTRAS.

Los puntos de extracción de cada Área, remiten las muestras de sangre total al Laboratorio de su Hospital de referencia, a través del circuito de transporte habitual.

Unidad de Cribado Multicéntrico

En el Laboratorio de Área, se centrifugan las muestras y se separa el suero, conservándolo refrigerado (4-8 °C) hasta su remisión al área de preanalítica del HUCA. Cuando no es posible garantizar el envío de las muestras de suero en menos de 72 h, las muestras de suero son congeladas a -20 °C en los Hospitales comarcales hasta su envío.

En el área de preanalítica del HUCA, se realiza la recepción de las muestras, preparando una alícuota para su envío al área analítica de cribado de Cromosomopatías.

Unidad de Cribado del Área Sanitaria V

El procesamiento de las muestras se desarrolla íntegramente en el Laboratorio del Hospital de Cabueñes.

COMUNICACIÓN DE RESULTADOS DE LOS MARCADORES BIOQUÍMICOS:

Los resultados cuantitativos de β -hCG libre y PAPP-A permanecen en la aplicación informática que soporta el programa de cálculo de riesgo y pueden ser consultados desde los terminales informáticos de los Hospitales de Área (ubicados en los Servicios de Ginecología), mediante acceso al programa por vía Web, restringido con clave de operador. No se utilizan aisladamente para tomar decisiones clínicas, únicamente son utilizados por el programa estadístico para el cálculo del Riesgo Combinado.

BIBLIOGRAFÍA^{8,9}

CRIBADO COMBINADO DEL PRIMER TRIMESTRE: TEST ECOGRÁFICO Y VALORACIÓN CLÍNICA DEL RIESGO COMBINADO

DEFINICIÓN FUNCIONAL

Proceso de atención a la gestante, en el que:

- 1 Se mide la Translucencia Nucal (TN), en el transcurso de la ecografía del primer trimestre.
- 2 Se registran en la aplicación informática los valores en mm de la TN y CRL, así como la fecha de realización de la ecografía.
- 3 Se obtiene de la aplicación informática el valor numérico del Riesgo Combinado, de que el feto sea portador de T21 o de T18.
- 4 Se comunican los resultados a la gestante y se le ofrece la posibilidad de realizar una técnica invasiva para diagnóstico de confirmación, si el riesgo supera los valores establecidos como punto de corte.

RESPONSABLES

Servicios de Ginecología de los Hospitales de referencia de cada Área Sanitaria.

TEST DE CRIBADO

Definición: Medida de la TN en mm, en el transcurso de la ecografía del primer trimestre de embarazo.

Plazo para la realización del Test

- Mujeres que están entre la semana 11 y 13⁺⁶ de gestación.
- Semana óptima: Semana 12.
- Para medir la TN, el feto deberá tener un CRL entre 45 y 84 mm.
En el caso particular de la semana 11, si el CRL es menor de 45 mm se le dará nueva cita, valorando la necesidad de darle también nueva cita para la extracción bioquímica.

CRITERIOS DE CALIDAD DE LA MEDICIÓN

Los establecidos por la Fetal Medicine Foundation.

REGISTRO DE RESULTADOS

Además del registro en la aplicación informática específica, se anotará en la Historia Clínica el resultado numérico del TC, además del resto de los datos de la ecografía.

PUNTO DE CORTE PARA CONSIDERAR POSITIVO EL TEST COMBINADO

Test (-): Riesgo Combinado Bajo	Test (+): Precisa estudios complementarios
< 1:250	≥ 1:250

INFORME DE RESULTADOS

Se anotará el resultado del TC en la Cartilla maternal de la gestante o bien se entregará el informe automatizado, en términos de Bajo riesgo/ Necesita estudios complementarios, salvo solicitud expresa de la gestante de información adicional.

SI LA GESTANTE NO HA COMPLETADO EL TEST COMBINADO

Se ofrecerán las opciones de detección o diagnóstico posibles en el segundo trimestre, conforme a las características de edad y antecedentes personales y familiares.

BIBLIOGRAFÍA^{10,11,12,13,14,15,16,17,18}

TABLA DE INDICADORES

DE SEGUIMIENTO DE PROCESOS

Indicador	Estándar	Método de medición
Captación en plazo de Gestaciones para control.	90% antes de la semana 11 de gestación.	Fuente: OMI-AP. Cuantificación de 1 ^{as} visitas de control de embarazo, por semana de gestación. DGP: Edad gestacional de captación.
Proporción de Gestantes que acepta y rechaza entrar en el Cribado.	...	Fuente: OMI-AP. <i>Selección de datos:</i> 1 ^{as} visitas de control de embarazo, efectuadas entre las semanas 9 y 13 de gestación. <i>Numerador:</i> N.º de gestantes que aceptan/rechazan el cribado. <i>Denominador:</i> N.º total de 1 ^{as} visitas en ese período. DGP: Acepta Test Combinado 1 SI/NO.
Semana de entrada en el Cribado (Test BQ), de las gestantes que completan el TC.	90% realizan la extracción en la semana 10 de gestación.	Fuente: Aplicación informática específica. <i>Numerador:</i> N.º de muestras de sangre recibidas, por semana de gestación. <i>Denominador:</i> N.º de muestras de sangre recibidas en total.
Semana de realización del Test ECO de las gestantes que completan el TC.	90% realizan la ECO en la semana 12 de gestación.	Fuente: Aplicación informática específica. <i>Numerador:</i> N.º de gestantes con TN medida, por semana de gestación. <i>Denominador:</i> N.º total de gestantes con TN medida en el período.

DE RESULTADOS DEL PROGRAMA

Fuente: Aplicación informática específica.

Indicador	Estándar	Método de Medición
Tasa de Detección	> 80 %	<i>Numerador:</i> N.º de gestaciones afectadas, con TC (+). <i>Denominador:</i> N.º total de gestaciones afectadas.
Tasa de Falsos Positivos	< 5%	<i>Numerador:</i> N.º de falsos positivos. <i>Denominador:</i> N.º total de gestaciones cribadas.

BIBLIOGRAFÍA

- ¹ SIERE. Sistema de información de enfermedades raras, Instituto de Salud Carlos III. <http://iier.isciii.es/>
- ² Mosquera Tenreiro C, et al. Frecuencia del Síndrome de Down en Asturias y tendencia temporal, 1990-2004. *Med Clin (Barc)*. 2009. doi:10.1016/j.medcli.2008.10.052
- ³ Informe. Dirección General de Salud Pública y Participación. Consejería de Salud y Servicios Sanitarios del Principado de Asturias.
- ⁴ Antenatal care. Routine care for the healthy pregnant woman. Clinical guideline, March 2008. NICE.
- ⁵ Wald NJ, Rodeck C, Hackshaw AK, Walters J, Chitty L, Mackinson AM. First and second trimester antenatal screening for Down's Syndrome: the results of the Serum, Urine and Ultrasound screening study (SURUSS). *Health Technology Assessment*. 2003;7.
- ⁶ Kevin Spencer, Kypros H. Nicolaides. A first trimester trisomy 13/trisomy 18 risk algorithm combining fetal nuchal translucency thickness, maternal serum free β -hCG and PAPP-A. *Prenat Diagn* 2002; 22: 877-879.
- ⁷ Informes, estudios e investigación. Ministerio de Sanidad y Consumo. Informes de evaluación de tecnologías sanitarias. Descripción del estado de situación del cribado prenatal de las Cromosomopatías fetales más frecuentes -principalmente Síndrome de Down- en el Estado español y propuestas de mejora en la práctica clínica habitual. AATRM Num.2006/03.
- ⁸ Estudio realizado con muestras de suero en Perkin Elmer Life and Analytical Sciences, Wallac, Turku, Finlandia. Documento de referencia para DELFIA XPress fbhCG kit, version 13904986-12, rev Jun2008
- ⁹ Cruz Carlos LM, Monge Azemar N, Valero Polito J, Fuentes Arderiu X. Estabilidad de las magnitudes bioquímicas. *Quimica Clinica* 2002;21(2):52-61.
- ¹⁰ Nicolaides Kypros H, Falcón O, La ecografía de las 11-13⁻⁶ semanas Londres (Reino Unido). *Fetal Medicine Foundation*;2004.

- ¹¹ Borrell. Cribaje de aneuploidia: ecografía, bioquímica y Doppler en el primer trimestre de gestación. X curso intensivo de formación continuada Materno-Fetal. 2003 Laboratorios Menarini S.A.
- ¹² Nicolaides KH, Azar G, Byrne D, Mansur C, Marks K. Fetal nuchal translucency: ultrasound screening for chromosomal defects in first trimester of pregnancy. *BMJ*. 1992;304:867-869.
- ¹³ Pandya PP, Snijders RJ, Johnson SP, De Lourdes Brizot M, Nicolaides KH. Screening for fetal trisomies by maternal age and fetal nuchal translucency thickness at 10 to 14 weeks of gestation. *Br J Obstet Gynaecol*. 1995; 102:957-962.
- ¹⁴ D.J. Ramos Corpas. M.Gallo Vallejo. J.C. Santiago Blázquez. Control de calidad en los programas de cribado de Cromosopatías del primer trimestre. *Progr Diag trat prenatal* 2005: 17(1): 40-45.
- ¹⁵ J.C. Santiago Blázquez. D.J. Ramos Corpas. M.Gallo Vallejo. Desarrollo y evaluación de un sistema logístico para la implantación clínica del cribado combinado (ecográfico y bioquímico) de Cromosopatías en el primer trimestre de la gestación. Proyecto Fetaltest. *Progr Diag trat prenatal* 2005: 17(1): 46-48.
- ¹⁶ CatSalut. Instrucció 07/2008. Programa de diagnostic prenatal d'anomalies congénites fetals a Catalunya.
- ¹⁷ Programa de cribado prenatal de Síndrome de Down y otras anomalías cromosómicas. Información para los profesionales, marzo 2009. Osakidetza. Gobierno Vasco.
- ¹⁸ Guías técnicas do plan de atención integral á saúde da muller. Guía técnica do proceso de atención ao embarazo normal. Versión 1. Xuño 2008. Xunta de Galicia.

ABREVIATURAS UTILIZADAS

AE	Aborto espontáneo.
CRL	Longitud cráneo-caudal del feto.
EG	Edad gestacional.
FUR	Fecha de la última regla.
HUCA	Hospital Universitario Central de Asturias.
IVE	Interrupción voluntaria de embarazo.
MIU	Muerte intrauterina.
MoM	Múltiplos de la mediana poblacional de cada marcador.
PAPP-A	Proteína plasmática asociada a embarazo.
PI	Prueba invasiva.
RC	Riesgo Combinado.
RDCPA	Registro de defectos congénitos del Principado de Asturias.
TC	Test Combinado de primer trimestre.
Test BQ	Determinación en sangre materna de β -hCG y PAPP-A.
Test ECO	Medición ecográfica de la translucencia nucal del feto (TN).
TN	Translucencia nucal.
T18	Trisomía 18, Síndrome de Edwards.
T21	Trisomía 21, Síndrome de Down.
1ª ECO obstétrica	Ecografía obstétrica del primer trimestre de gestación.
13 ^{*6}	6º día de la semana 13 de gestación.
β -hCG	Fracción β de la hormona gonadotropina coriónica.

