Rev Lab Clin. 2015;8(3):102–108

Revista del Laboratorio Clínico

www.elsevier.es/LabClin

ORIGINAL

Evaluación de la eficacia del cribado prenatal combinado del primer trimestre de embarazo. Nuestra experiencia en el periodo 2010-2013

Eva Jiménez Medina[a,*], Marina Cruz Ruiz[a], Aurora Muñoz Colmenero[a], Natalia Pascual Gómez[b], Antonia Cano Godino[a] y José Armenteros Campillo[c]

[a] *UGC de Diagnóstico Biológico, Hospital San Juan de la Cruz, Úbeda, Jaén, España*
[b] *Servicio de Análisis Clínicos, Hospital Universitario de La Princesa, Madrid, España*
[c] *Servicio de Ginecología y Obstetricia, Hospital San Juan de la Cruz, Úbeda, Jaén, España*

Recibido el 18 de marzo de 2015; aceptado el 22 de mayo de 2015
Disponible en Internet el 8 de julio de 2015

PALABRAS CLAVE
Cribado prenatal combinado;
Primer trimestre de embarazo;
Screening contingente

Resumen Este artículo describe la eficacia diagnóstica del cribado prenatal combinado del primer trimestre para la detección de anomalías cromosómicas en el Hospital San Juan de la Cruz (Úbeda, Jaén), en el periodo 2010-2013, sobre una población de 4.503 embarazadas. La sensibilidad global obtenida fue del 81%, la especificidad fue de un 96,6%, el VPP 10%, el VPN 99,9% y la tasa global de falsos positivos del 3,38%. En el grupo de gestantes de más de 35 años la tasa de detección es del 92% y la tasa de falsos positivos del 9,01%, mientras que en el grupo de gestantes menores de 35 años la tasa de detección y de falsos positivos obtenida es de un 62,5% y un 1,9% respectivamente. Ante estos resultados, la realización de un *screening* contingente podría aumentar la tasa de detección entre la mujeres menores de 35 años, y por otro lado disminuir la tasa de falsos positivos en las mujeres de mayor edad, así como el número de pruebas invasivas.
© 2015 AEBM, AEFA y SEQC. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

KEYWORDS
Prenatal screening combined;
First trimester;
Contingent screening

Evaluating the effectiveness of prenatal screening combined first trimester. Our experience in 2010-2013

Abstract This article describes the diagnostic efficacy with the combined prenatal screening in the first trimester for the detection of chromosomal abnormalities, in the San Juan de la Cruz (Ubeda, Jaén) Hospital, in the period 2010-2013, in a population of 4503 pregnant. The sensitivity was 81%, the specificity was 96.6%, PPV 10%, NPV 99.9% and the false positive rate

* Autor para correspondencia.
Correo electrónico: evamjm@gmail.com (E. Jiménez Medina).

http://dx.doi.org/10.1016/j.labcli.2015.05.004
1888-4008/© 2015 AEBM, AEFA y SEQC. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

was 3.38%. The detection rate, in the group of pregnant women over 35 years, was 92% and false positive rate was 9.01%, while in the group of pregnant women under 35 years, the detection rate and false positives was 62.5% and 1.9% respectively. The realization of a contingent screening may increase the detection rate among women younger than 35 years and on the other hand decrease the false positive rate in older women as well as the number of invasive tests to realise.
© 2015 AEBM, AEFA y SEQC. Published by Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

Introducción

Las anomalías congénitas son la principal causa de muerte perinatal y discapacidad infantil. Hasta hace pocos años el cribado prenatal de las cromosomopatías fetales más frecuentes dependía exclusivamente de la edad de la madre, de la historia familiar y de antecedentes clínicos. Pero el incremento de la edad en el momento del parto, el alto número de pruebas invasivas necesarias para llevar a cabo el diagnóstico y el riesgo asociado de perder el embarazo hizo desarrollar un método de cribado o *screening* que disminuyera los procedimientos invasivos en estas mujeres mayores y fuera también aplicable a mujeres más jóvenes, donde se concentran el 70% de los síndromes de Down[1].

En los años 80 se desarrollaron los primeros marcadores bioquímicos, que mostraban una asociación entre valores bajos de alfafetoproteína (AFP) en el segundo trimestre y el síndrome de Down[2]. Posteriormente, en la década de los 90, se produjo un hito en el cribado prenatal al incorporarse a los marcadores bioquímicos la medida de la translucencia nucal (TN), y realizándose entre las semanas 14 y 18 de gestación[3]. De esta manera, se abandonó la estrategia de indicar pruebas invasivas dependiendo tan solo de la edad materna[4,5].

Actualmente el cribado del primer trimestre, realizado entre las semanas 10 y 14, es el que se practica con carácter mayoritario, marcando un antes y un después en el diagnóstico prenatal de aneuploidías, fundamentalmente de la trisomía 21[6], y el que aplicamos en nuestro centro desde 2008. Se realiza incorporando a las determinaciones bioquímicas, fracción beta libre de la gonadotrofina coriónica humana (fBhCG) y proteína plasmática A asociada al embarazo (PAPPA), el parámetro ecográfico de la TN para el cálculo del riesgo, permitiendo el diagnóstico prenatal de un número creciente de aneuploidías, con una sensibilidad entre el 85-93% y con un 5% de falsos positivos[7].

La Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia recomienda la realización de una ecografía en el primer trimestre (entre la 10-14 semana de gestación) para fijar la edad gestacional, descartar alteraciones estructurales, y determinar si es gestación única o múltiple. La medida de la TN en estas semanas de gestación supone un importante peso en el cálculo del riesgo prenatal que incluso supera los parámetros bioquímicos, correlacionándose su incremento con la presencia de aneuplodías (fetos afectados de trisomía 21, 13 o 18)[8,9]. Debido a que esta medida se modifica con el tiempo de gestación, se encuentran mejores resultados expresándolos en múltiplos de la mediana (MoM) para el día en que se realiza la medición. Solo este parámetro brinda una aceptable tasa de detección, pero con un porcentaje alto de falsos positivos.

Respecto a los marcadores bioquímicos, niveles elevados de fBhCG se asocian a mayor riesgo de síndrome de Down (trisomía 21) y niveles disminuidos se asocian a síndrome de Edward (trisomía 18) y Síndrome de Patau (trisomía 13). Mientras concentraciones séricas bajas de PAPPA se asocian a mayor riesgo de síndrome de Down y otras cromosomopatías, como la trisomía 18 y la trisomía 13. Al igual que en la TN, las pruebas bioquímicas presentan variaciones interpoblacionales y con la edad gestacional. Por ello sus resultados también se interpretan en términos de MoM.

El MoM se obtiene dividiendo la concentración sérica del marcador entre una mediana propia del laboratorio, en función de la edad gestacional de la embarazada. Los MoM se corrigen para las características propias de cada gestante (raza, consumo de tabaco, peso, diabetes insulinodependiente). El *cut-off* seleccionado es 1/250 para trisomía 21 y 1/100 para la trisomía 18. En el caso de obtener en el primer trimeste un riesgo combinado aumentado la confirmación diagnóstica se realiza por cariotipo de una muestra de vellosidad corial o de líquido amniótico, según el periodo de gestación, asumiendo una tasa de pérdida fetal de alrededor del 1%[10].

El cribado del segundo trimestre, actualmente minoritario, realizado entre las semanas 14 y 19 con las determinaciones bioquímicas AFP, βhCG, permite a las gestantes que no han podido realizar el cribado del primer trimestre una alternativa diagnóstica, pero con una menor sensibilidad, entre el 65% y el 70%[11].

En los últimos años se han descrito varias propuestas de cribado para mejorar los resultados del cribado combinado del primer trimestre, como el *screening* integrado[12,13], presentando sensibilidades entre el 94-96% en la detección del síndrome de Down y con una menor tasa de falsos positivos. Este cribado integrado consiste en la realización de una primera selección de pacientes mediante test combinado del primer trimestre, y realización de un segundo test de cribado consistente en la evaluación de algunos hallazgos ecográficos (presencia/ausencia de hueso nasal, flujo sanguíneo fetal en el ductus venoso, regurgitación triscupídea, etc.) propuesto por Nicolaides[14], o en el análisis de marcadores bioquímicos en el segundo trimestre, AFP, fBhCG, uE3 (estriol no conjugado) e inhibina A (test cuádruple). La segunda fase del cribado puede realizarse bien a todas las gestantes (formato cerrado), bien solo a aquellas que en la primera fase obtengan un índice de riesgo inferior a 1 en 50 (formato «paso a paso»), bien solo a aquellas que en la primera fase obtengan un índice de riesgo intermedio, entre 1

Download English Version:

https://daneshyari.com/en/article/2578205

Download Persian Version:

https://daneshyari.com/article/2578205

Daneshyari.com