

## **Jornada sobre “situació actual i noves perspectives del cribratge prenatal d’aneuploidies”**

El passat 4 de febrer es va organitzar a l'Hospital Universitari Son Espases una jornada sobre la “Situació actual i noves perspectives del cribratge prenatal d’aneuploidies” organitzada per la Dra. Immaculada Martin. L'acte va contar amb la participació com a ponents d'especialistes dels diferents hospitals de les Illes Balears així com rellevants experts procedents d'Astúries i Catalunya. La Fundació de Ciències Farmacèutiques de les Illes Balears va col·laborar en l'organització de la jornada, que va contar amb l'assistència de 120 professionals sanitaris interessats en el tema. A continuació us oferim un breu extracte de la intervenció de la Dra. Immaculada Martin, del Servei d'Anàlisis Clíniques de l'Hospital Universitari Son Espases sobre el “cribratge prenatal d’aneuploidies”.

El cribratge prenatal de aneuploidies es va iniciar en 1933 en observar una relació entre l'edat materna i la gestació d'un fetus amb Síndrome de Down, la aneuploidia més freqüent 1:700 . Posteriorment, s'han anat incorporant marcadors bioquímics en sang materna i ecogràfics que juntament amb l'edat han donat lloc a les diferents estratègies de cribratge.

El cribratge bioquímic prenatal de Síndrome de Down i de Síndrome d’Edwards es ve realitzant al Servei d'Anàlisis Clíniques de l'Hospital Universitari Son Espases des de març de 1993, utilitzant l'edat materna i els marcadors bioquímics alfafetoproteïna (AFP) i la gonadotropina coriònica (hCG) en el segon trimestre de la gestació. Posteriorment, s'han anat incorporant nous marcadors bioquímics i ecogràfics en el primer trimestre calculant un risc individual per a cada embarassada de ser portadora d'un fetus amb Síndrome de Down o de Síndrome d’Edwards combinant el risc a priori per edat i el risc per marcadors utilitzant un programa de càlcul.

### **Objectius**

Respecte als principals objectius d'aquesta jornada, aquests han estat presentar el cost-efectivitat de diferents estratègies de cribratge; conèixer la situació actual en els diferents hospitals públics i unificar criteris; presentar els recents avanços en marcadors ecogràfics; conèixer quin ha estat la repercussió del cribratge en el diagnòstic genètic i la situació en altres Comunitats com la de Catalunya i el Principat d'Astúries en les quals des de fa anys està implementat com a Programa de Salut Pública; També s’ha pretès valorar quines són les noves perspectives del Cribratge Prenatal d’aneuploidies en relació a l’hora de triar l'estratègia de cribratge més cost-efectiva.

### **Conclusions**

Les principals conclusions que es poden extreure de les jornades han estat les següents:

- L'estratègia de cribratge actual més cost-efectiva és la contingent; tots els hospitals públics de Mallorca utilitzen el mateix mètode de mesura dels marcadors bioquímics i diferents versions del programa de càlcul, de valors de referència i de *cut-off* de risc, no obstant això, els hospitals d'Eivissa i de Menorca utilitzen altres mètodes de mesura i de programes de càlcul.
- No hi ha uniformitat de criteris pel que fa al control de qualitat dels marcadors bioquímics i ecogràfics ni es disposa d'indicadors fiables que validin la qualitat del programa en tots els hospitals. Les coordinadores dels programes de Catalunya i d'Astúries mostren la importància de la qualitat dels resultats, i del control dels paràmetres que intervenen en el càlcul de risc, emfatitzant en la qualitat de la mesura de la translucència nucal i del monitoratge epidemiològic conjunt i a curt termini.
- Es posa de manifest la reducció dels procediments invasius com a conseqüència de la millora del cribratge i per tant la millora en el diagnòstic citogenètic en els últims anys.
- Es presenta un estudi multicèntric realitzat amb més de 30.000 embarassades que valora l'estratègia contingent enfront de la combinada de primer trimestre que es realitza actualment. Aquesta, es pretén implantar en breu per a les embarassades que es cribratgen en els hospitals de Son Espases i Són Llàtzer i suposa un estalvi de prop de 25.000 € amb 45 proves invasives menys i una pèrdua d'un fetus sa menys per cada 3.000 embarassades cribratgades.
- Es presenten els recents avanços del diagnòstic prenatal no invasiu que de moment no pot ni ètica ni econòmicament substituir al cribratge bioquímic-ecogràfic.