

CONSELLERIA DE SANITAT UNIVERSAL I SALUT PÚBLICA

INSTRUCCIÓ: 2/2019

ORGAN DEL QUAL EMANA: SECRETARIA AUTONÒMICA DE SALUT PÚBLICA I DEL SISTEMA SANITARI PÚBLIC

DATA: 02/04/2019

ASSUMPTE: INCLUSIÓ DEL TEST PRENATAL NO INVASIU (TPNI) EN EL MARC DEL DIAGNÒSTIC PRENATAL D'ANOMALIES GENÈTIQUES DURANT EL PRIMER TRIMESTRE D'EMBARÈS

DESTINATARIS: PERSONAL DIRECTIU I TÈCNIC DE LA CONSELLERIA DE SANITAT UNIVERSAL I SALUT PÚBLICA: MATRONES D'ATENCIÓ PRIMÀRIA I HOSPITALÀRIA, ESPECIALISTES EN GINECOLOGIA I OBSTETRÍCIA, PERSONAL DE SALUT PÚBLICA, DIRECTIUS I GERENTS DELS DEPARTAMENTS DE SALUT

PREÀMBUL

Antecedents i justificació

Des de 2013, el sistema sanitari públic de la Comunitat Valenciana ofereix a totes les dones embarassades el programa poblacional de **cribratge combinat del primer trimestre** (CCPT). L'objectiu del CCPT és estimar la probabilitat d'afectació del fetus de determinades cromosomopaties. Consisteix en la combinació del mesurament ecogràfic de la transparència nual, la determinació en sang materna dels nivells de la fracció beta lliure de la gonadotrofina coriònica humana (fB-HCG) i de la proteïna A plasmàtica associada a l'embaràs (PAPP-A) i la valoració de determinats factors de risc (edat de la dona embarassada, pes, diabetis insulínoddependent o hàbit tabàquic, entre altres). Quan en el CCPT es troben valors per damunt d'1/270 (per a edat materna a terme de la gestació), s'aconsella a la dona embarassada la realització d'una **prova invasiva (amniocentesi o biòpsia de vellositats corials)** per a confirmar el diagnòstic.

Actualment està disponible per a la pràctica mèdica un test de determinació d'ADN fetal (ADNfe) en sang materna, denominat *Non-Invasive Prenatal Testing* (NIPT per les sigles en anglés) o **test prenatal no invasiu (TPNI en valencià)**, que consisteix en l'anàlisi de fragments d'ADN fetal extracel·lular (placentari fonamentalment) presents en el plasma matern, la qual cosa permet detectar trisomies i altres alteracions cromosòmiques en el fetus.

Amb l'augment progressiu de l'edat de les dones embarassades a la Comunitat Valenciana, on un 40% dels naixements de 2018 es van produir en dones majors de 35 anys, cada vegada és major el nombre d'embarassos amb resultats positius en el CCPT, la qual cosa pot determinar la realització d'una prova invasiva no exempta de risc (1% de pèrdues fetals), a vegades innecessària per la possibilitat de falsos positius en el CCPT (per exemple, la freqüència de falsos positius per a la trisomia del parell cromosòmic 21 en el CCPT és del 5%).

La inclusió del TPNI com a prova complementària en el primer trimestre d'embaràs milloraria la taxa de detecció d'anomalies cromosòmiques en el fetus, disminuiria el nombre de falsos positius resultants del CCPT i reduiria, per tant, la necessitat de realitzar proves invasives a les dones embarassades, com també les pèrdues fetals conseqüència d'aquestes.

Per a obtindre els millors rendiments (tant en termes de valors predictius com de cost-benefici) del cribratge poblacional, i en funció del resultat del CCPT, les indicacions per a l'aplicació del TPNI en el marc del diagnòstic prenatal d'anomalies genètiques durant el primer trimestre d'embaràs serien les següents (*vegeu el protocol complet en l'annex*):

CCPT per damunt d'1/50. Es considera gestació d'alt risc. **Ha d'oferir-se directament la tècnica invasiva** (biòpsia corial o amniocentesi segons la setmana gestacional), atesa l'alta probabilitat que hi haja una anomalia cromosòmica.

CCPT entre 1/50 i 1/270. Es considera gestació de risc mitjà. **Estaria indicat el TPNI** per a confirmar el resultat del CCPT. En cas que el resultat del TPNI fora d'alt risc, s'ha d'oferir igualment una prova invasiva per a la confirmació definitiva.

CCPT per davall d'1/270. Es considera gestació de risc baix. **No està indicat l'oferiment de realització de cap actuació addicional** a les incloses en el protocol ordinari de seguiment de l'embaràs.

Les situacions següents requereixen consideració especial respecte a l'ús i els resultats del TPNI (*vegeu el protocol complet en l'annex*):

En embarassos geminats amb bessó evanescent es desaconsella el TPNI.

Quan hi ha antecedents recents (menys de sis mesos) de transfusió sanguínia al·logènica, trasplantament al·logènic, teràpia immunitària o teràpia de cèl·lules mare en la dona embarassada es poden alterar els resultats del TPNI per interferència amb l'ADN exogen.

En aquestes dues situacions, si el resultat del CCPT es troba entre valors de risc d'1/50 i 1/270 (a terme) s'ha d'oferir la prova invasiva per a la confirmació d'alteracions cromosòmiques.

Objecte i àmbit d'aplicació

L'objecte d'aquesta instrucció és la incorporació del TPNI en el sistema sanitari públic de la Comunitat Valenciana, amb la consegüent disminució del nombre de tècniques invasives realitzades durant l'embaràs, i amb això el nombre de pèrdues fetals que aquestes provoquen.

L'àmbit d'aplicació són els centres d'atenció primària i hospitals del sistema sanitari públic de la Comunitat Valenciana.

Instrucció 2/2019/03/03

Des de la Direcció General de Salut Pública s'han d'elaborar i difondre els documents relacionats amb el programa i s'han de gestionar els sistemes d'informació necessaris per a l'avaluació i s'actualitzaran els protocols segons l'evidència científica disponible.

INSTRUCCIONS

(En l'ANNEX es detalla la informació tècnica addicional necessària)

PRIMERA. S'ha d'oferir la realització del test prenatal no invasiu (TPNI) a totes les dones embarassades de la Comunitat Valenciana ateses en el sistema sanitari públic que complisquen els criteris establits.

SEGONA. Ha de facilitar-se a la dona tota la informació relacionada amb les proves i els resultats del cribratge prenatal.

TERCERA. Per a la realització del TPNI s'ha de disposar del corresponent consentiment informat signat per la dona.

QUARTA. Tota la informació relacionada amb el procediment, igual que la relativa a la resta del cribratge prenatal, ha de registrar-se en la història de salut d'atenció primària, i si escau, en la història hospitalària corresponent. Igualment s'han d'emplenar els formularis del programa necessaris per a l'avaluació.

CINQUENA. Aquesta instrucció entrarà en vigor l'endemà de la signatura.

València, 15 d'abril de 2019

EL SECRETARI AUTONÒMIC DE SALUT PÚBLICA I DEL SISTEMA SANITARI PÚBLIC

Narcís Vázquez Romero