



El Hospital reduce las amniocentesis con la implantación del test prenatal no invasivo

Desde enero se han realizado 41 de estas pruebas, que consisten en un simple análisis de sangre

CLAUDIA
CARRASCAL



SEGOVIA. Una de las principales preocupaciones de las gestantes son las enfermedades genéticas, como el síndrome de Down o el de Edwards, que pueden afectar a sus bebés todavía en formación. Con el fin de dar un paso más en la detección, Sacyl puso en marcha el pasado 15 de enero el Test Prenatal no Invasivo (TPNI), una prueba de cribado avanzado que permite descartar anomalías cromosómicas en los neonatos. En el Hospital General de Segovia, el test se aplicó por primera vez el pasado 18 de enero. Seis meses y medio después, el responsable en funciones del servicio de Ginecología y Obstetricia, Luis Ignacio Verdú Martín, considera que ha supuesto un gran avance con resultados muy positivos.

El proceso es indoloro, no invasivo y muy cómodo para la madre, ya que tan solo requiere un análisis de sangre. Lo más complejo es el proceso posterior a la extracción, que consiste en obtener de la sangre materna el ADN fetal circundante para su posterior secuenciación. El riguroso trabajo de laboratorio requerido —incluye la multiplicación, medición y procesado del ADN extracelular del feto— se realiza en el Hospital Río Hortega de Valladolid y los resultados definitivos se obtienen en dos semanas, explica.

La fiabilidad de esta técnica es del 99%, según el doctor Verdú, quien, no obstante, indica que no es el primer recurso que emplea, ni tampoco está destinado a todas las embarazadas. El triple 'screening', también conocido como prueba de detección triple, es el primer paso. Este cribado inicial se realiza en todos los casos de embarazo y consiste en una analítica de sangre, en la semana diez u once y una ecografía en la semana doce.

Al introducir los datos de estos primeros resultados y la edad de la madre se obtiene la probabilidad de riesgo de que el feto padezca alguna alteración cromosómica. Solo en caso de que el rango se sitúe entre uno de cada cien y uno de cada mil casos se realiza la prueba periférica no invasiva. Si la probabilidad es mayor se recurre directamente a la amniocentesis, para extraer líquido amniótico y realizar el diagnóstico.

A pesar de su eficacia no es una prueba que se pueda realizar a todas las embarazadas porque los ensayos que se han realizado de este test en miles de mujeres, solo han demostrado su fiabilidad y eficacia en casos de gestantes con cierto riesgo, es decir, cuando el bebé tiene al me-



El responsable en funciones del servicio de Ginecología y Obstetricia, Luis Ignacio Verdú Martín. :: ANTONIO TANARRO

nos una posibilidad entre mil de padecer alguna de estas enfermedades genéticas. Un rango que se aplica en Castilla y León y que es muy superior al de la mayoría de comunidades en las que se ha implantado este test, como Madrid, donde se realiza con riesgos mayores, como máximo cuando los marcadores indican que la probabilidad es de un caso de cada 250.

«El Sacyl ha ampliado este margen con la finalidad de detectar falsos negativos, porque entre los 250 y los 1.000 casos se considera una zona gris con riesgo medio», señala. Por eso, aunque desde el punto de vista económico no resulta rentable para el sistema sanitario, esta decisión supone una gran ventaja desde el punto de vista médico.

Es un test que no tiene ningún tipo de limitación, pero hay casos



Acceso al Complejo Asistencial de Segovia. :: DE TORRE

en los que su resultado no es útil ni determinante, por lo que se opta por otras pruebas. Una de estas situaciones se produce cuando hay gemelos y uno de ellos muere. «El TPNI no tiene sentido porque no hay manera de saber si el ADN pertenece al feto vivo o al muerto», afirma.

Entre las grandes ventajas del Test Prenatal No Invasivo se encuentran la detección de un mayor porcentaje de trastornos genéticos y también reducir al menos en tercio las amniocentesis, según Verdú, ya que hasta enero se hacía esta punción abdominal siempre que riesgo fuese de un caso de cada 250. Ahora solo se realiza de forma directa cuando la prueba de detección triple da un riesgo mayor a uno de cada cien casos, asimismo, está indicada si el test periférico da un resultado positivo. Esto supone acabar, >



La edad, principal factor de riesgo

«Por encima de los 35 años, las probabilidades de que el nonato padezca una cromosomopatía se multiplican», afirma Verdú

:: C. C.

SANIDAD. Las alteraciones cromosómicas en cualquiera de los progenitores o un hermano con alguno de estos síndromes son claros factores de riesgo, aunque la edad también es determinante. «Por encima de los 35 años las pro-

babilidades de que el nonato padezca una cromosomopatía se multiplican», manifiesta Luis Ignacio Verdú Martín. Hasta el punto de que entre los 22 y 32 años las posibilidades aumentan progresivamente, pero de forma muy lenta y la media está en uno en cada mil nacimientos. A los 35 años, la probabilidad es de uno de cada 250 bebés; a los 38, uno de cada 100; a los 40 el riesgo es doble, es decir, uno de cada 50 casos; y a los 45, uno de cada 25.

La detección precoz de patologías en gestantes es un campo con un gran potencial y con muchos

avances pendientes. Sin embargo, Verdú advierte de que mientras no estén validados no tiene ningún sentido que se apliquen de forma habitual porque pueden generar dudas infundadas. Tampoco es relevante hacerlo para patologías que tan solo se dan en uno de cada 100.000 casos, porque aunque la prueba arroje un resultado positivo la probabilidad de que realmente el no nato padezca la enfermedad seguirá siendo ínfima, en torno a uno de cada 10.000.

Por eso, aunque tanto con la amniocentesis como con el Test Prenatal no Invasivo podrían re-

velar mucha información genética como alteraciones sexuales, entre las que figuran el síndrome de Turner o el de Klinefelter, o la posibilidad de determinar el factor Rh no se aplica por la escasa probabilidad, comenta.

Esto no quiere decir que en casos concretos no se realicen pruebas diagnósticas de las carece la Seguridad Social, porque, en su opinión, una de las ventajas de la Sanidad en España es que cualquier prueba indicada, aunque no se realice en centros públicos, si es necesaria en cualquiera de las especialidades se realiza en clínicas privadas y lo financia el Sacyl.

Complejidad

Más complicado es que a corto plazo se puedan diagnosticar trastornos como el autismo por la elevada complejidad genética que supone y en todo caso no sería el TPNI el que permitiera este avance, según el doctor. El test no invasivo tampoco ofrece la posibilidad de cribar casos de hemofilia, distrofia muscular, malformaciones o la enfermedad de Huntington.

El campo de la genética es delicado y conlleva dilemas éticos complejos, apunta Verdú, quien considera que lo más importante es no perder de vista la perspectiva médica. Todo aquello que no sea por la seguridad del paciente o del feto no es razonable. Por eso, a su juicio, aunque la investigación seguirá avanzando, el diagnóstico precoz de patologías genéticas en no natos ha dado uno de sus últimos pasos con este test y a efectos de aplicación en pacientes en un plazo medio «no va a dar mucho más de sí y no por criterios económicos sino de utilidad».

particularidades es que se aplica para detectar tres alteraciones concretas la trisomía 21 o Síndrome de Down, la trisomía 18 o Síndrome de Edwards y la trisomía 13, también conocida como síndrome de Bartholin-Patau, puesto que permite determinar el número de cromosomas de cada uno de estos grupos.

En el Hospital General de Segovia se han realizado desde el 18 de enero un total de 41 test periféricos. De ellos, solo uno dio positivo, es decir, la gestante tenía una probabilidad superior a uno de cada mil de padecer estos trastornos. Sin embargo, la amniocentesis dio normal,

por lo que el feto no padecía estas cromosomopatías. Eso sí, Verdú confirma que cuando la amniocentesis también es positiva la mayoría de las madres optan por interrumpir de forma voluntaria el embarazo, tan solo algunos casos aislados deciden seguir adelante y tener un bebé con estos síndromes.

Por otra parte, certifica que solo seis meses después de que el Sistema Sanitario de Castilla y León pusiera en marcha de este test periférico, en la ciudad ya se han evitado siete amniocentesis. No obstante, advierte de que tampoco se espera una reducción drástica de las am-

Los centros privados cobran entre 400 y 700 euros por esta prueba

niocentesis en los próximos meses, ya que hasta enero los propios ginecólogos recomendaban a las gestantes realizarse esta prueba en centros privados, debido a su carácter menos invasivo y seguro. Motivo por el que mientras que en 2013 el Hospital realizó un total de 100 amniocentesis, en 2014 pasó a 75, los tres

últimos años la cifra ha rondado las 45 y en lo que va de año se han hecho tan solo 13.

Estos datos demuestran que una parte importante de las pacientes ya optaban por este test, por el que tenían que pagar entre 400 y 700 euros. «Llevamos varios años luchando para que esta prueba se realice en el sistema público porque no era justa la desigualdad que generaba entre aquellas gestantes que podían costearla y las que no. Todavía más cuando se trata de un test indicado, útil, eficaz y que ahorra costes a la sanidad al reducir el número de amniocentesis».



En un elevado número de las pacientes, con el riesgo de aborto de entre un 1 y 2% que implica la amniocentesis. Otra de las