

Estado actual del cribado de cromosomopatías

Es indudable el interés creciente mostrado hacia el diagnóstico prenatal, por parte de cualquier mujer que acaba de quedar gestante. Y paralelamente es conocido por todos nosotros el incremento experimentado en demandas judiciales derivadas de estos procedimientos.

Este doble escenario ha conllevado el desarrollo y la aplicación de programas de cribado, a veces desmesurado y sin los mínimos controles de calidad exigibles, que incluyan medios técnicos y conocimientos contrastados en la materia. Esta situación es específicamente manifiesta en los cribados de detección temprana de cromosomopatías.

La primera particularidad del problema es que coexisten muy diferentes protocolos de actuación según el área geográfica de la que se trate y, por tanto, con distintas oportunidades de diagnóstico. Efectivamente, en algunas zonas siguen vigentes marcadores ya obsoletos, como la edad materna aislada o el triple test bioquímico del segundo trimestre. En otras, toda la información sobre los distintos métodos de diagnóstico prenatal y las diferentes decisiones que se derivan son ofertadas exclusivamente por la matrona correspondiente, que aun contando con la debida preparación e interés sobre el tema, no es personal facultativo.

En el lado opuesto, nos encontramos con el hecho de considerar de entrada a todos los fetos como altamente sospechosos de portar una aneuploidía, con la más que probable terminación en prueba invasiva. Si no llegan a ella, han de eludir diversos obstáculos: los indicadores clínicos de edad materna avanzada, antecedentes familiares aunque sean lejanos y, por fin, sortear el cribado combinado del primer trimestre, de buenos resultados siempre que se cumpla su metodología de forma escrupulosa. Finalmente, llegados al segundo trimestre, se debe eludir los llamados marcadores ecográficos menores, cada vez más numerosos, pues en ellos se incluyen los aceptados ya clásicamente, y se añaden continuamente otros de dudosa aplicación y validación.

En esta última situación, cada vez más frecuente, se observa la indicación de prueba invasiva con la visualización de un solo marcador menor, sin las debidas correcciones del riesgo inicial con el cociente de probabilidad correspondiente. En definitiva, se decide por el cribado secuencial, pero en la mayoría

de los casos realizado por diferentes observadores y, por consiguiente, con una falta de asesoramiento individual del riesgo estimado.

Una vez indicada la prueba invasiva, llama la atención en algunos casos el ofrecimiento de la realización de una cordocentesis para un simple cariotipo fetal, decisión inadmisibles en la época actual de la PCR y el FISH, simplemente porque estamos cercanos a la semana 22.

Además, es por todos sabido que el uso liberal e indiscriminado de cualquiera de las técnicas invasivas para cariotipar al feto conllevan serias implicaciones, tanto en costes económicos como en el número de complicaciones.

Otro aspecto que no debemos olvidar es la inquietud y la desazón creadas en la pareja desde su primera visita hasta que definitivamente abandonamos el capítulo del diagnóstico prenatal, bien entrado el segundo trimestre, pues tras el cribado de las cromosomopatías se prosigue con el de las malformaciones, capítulo merecedor de más reflexiones para otra ocasión.

Es necesario pues, como preconiza la SEGO en todos los ámbitos de nuestra especialidad, actualizar, clarificar y, si es posible, homogeneizar en todo el territorio español el protocolo de cribado de cromosomopatías. Debemos hacer constar que el último Documento de Consenso al respecto, «Screening de cromosomopatías fetales», data del año 2000, con conceptos y recomendaciones ya ampliamente superados en la actualidad. Respecto a la página web *Fetaltest*, consideramos de indudable utilidad en cuanto al adiestramiento de la translucencia nuchal, pero creemos que en el momento actual, no es claramente definitoria en la aplicación y validación del allí llamado «sonograma genético», concepto que intenta agrupar los marcadores ecográficos menores antes comentados.

Se echa en falta un nuevo documento de consenso asequible, para usuarios, pacientes y jueces, que trate de unificar todos los criterios de aplicación de las distintas técnicas y estrategias en este campo, sujeto, por supuesto, a las correspondientes revisiones y modificaciones.

Francisco Sellers López

Instituto Bernabeu. Alicante. España.