

## **NOVETATS AL VOLTANT DEL CRIBRATGE PRENATAL DE LES SINDROMES DE DOWN I D'EDWARDS**

El cribratge prenatal per la Síndrome de Down (SD) i d'Edwards (SE) en el primer trimestre de gestació (1T) es realitza a Catlab en dos passos: primer es fa l'extracció de la mostra per realitzar la determinació de la Beta.hCG i la PAPP-A entre les 8 i les 13 setmanes d'embaràs i quan arriba l'ecografia al laboratori amb les dades de l'edat gestacional i la mesura del plec nual (PN), es realitza el càlcul de l'índex de risc (IR). Si el resultat d'aquest es un risc elevat, es a dir superior a 1/250, s'avisava al metge o llevadora per correu electrònic o per telèfon. Aquests quan reben el resultat de risc elevat han de telefonar a la gestant per tal de que acudeixi a la consulta per informar-la de les possibilitats de fer-se una prova invasiva la qual cosa requereix en primer lloc localitzar a les gestants i moltes vegades això no es fàcil perquè han deixat un numero de mòbil de contacte al que no contesten, o bé no entenen els que se'ls diu sobre tot si son estrangeres...etc

Molts d'aquests problemes s'obviarien si el ginecòleg o la llevadora podessin calcular ells mateixos el IR i així podrien donar a la gestant la cita per la prova invasiva (si es que ella està d'acord) o tranquil·litzar-la dient que té un risc baix.

Per tal de facilitar que el ginecòleg o la llevadora disposin d'aquesta informació el més aviat possible, Catlab juntament amb el proveïdor del programa de càlcul ha desenvolupat una aplicació que permet que es puguin introduir les dades de la ecografia directament al programa on ja es troba el resultat de les proves bioquímiques i d'aquesta manera obtenir el IR i informar a la gestant mentre encara es troba a la consulta.

Per poder posar en marxa aquest sistema de càlcul ha estat necessari instal·lar un servidor, CITRIX per motiu de que pot haver en un moment determinat més de 10 punts d'ecografistes treballant a l'hora. També s'han dissenyat les pantalles que ha de visitar l'ecografista per tal de fer-les el mes practiques possible i s'han establert codis d'àrees per garantir la confidencialitat per tal que des de un centre no es pugui accedir a les dades d'un altre.

Per començar, s'han connectat el consultoris del CST i les consultes externes del HUMT que actualment estem fent servir de "prova pilot" per tractar de millorar al màxim tot el procés a mesura que van sorgint els entrebancs com per exemple; que fer quan es una FIV, o es una gestació de bessons, o bé hi ha dues extraccions de la mateixa gestant...etc. De moment, el que ja funciona es que si al datar la gestació queda palès que la gestant estava de mes de 13

o menys de 8 setmanes en el moment de l'extracció o si no li pot llegir el PN perquè l'embaràs està massa avançat, allà mateix pot donar-li hora per la nova extracció. I el més important de tot: si el IR es elevat ja li pot comunicar a la gestant i donar-li hora per la prova invasiva si aquesta està d'acord.

A més d'aquesta millora del procés del cribratge, també hem canviat la versió del programa de càlcul que incorpora les següents característiques:

- Nou tractament matemàtic pel càlcul del PN (basat en els últims estudis que demostren la distribució no Gausiana d'afectes i no afectes per la T21 i la T18)

- Nou tractament matemàtic de l'influència del os nassal en la T21 d'acord amb els últims estudis

- Noves fórmules pel càlcul del IR en l'embaràs de bessons amb corbes independents en funció de la corionicitat (abans només es podia informar de si era monozigot o dizigot)

- Possibilitat d'incloure nous marcadors per la millora del rendiment del cribratge de la T21 en el 1T o el que es el mateix, l'increment de la taxa de detecció amb menys falsos positius. Aquests marcadors son la AFP (Alfa fetoproteïna) i el PLGF (Placental growth factor) en el 1T. A més la determinació de la PLGF obra la possibilitat al cribratge d'altres patologies com ara la preeclàmpsia.

També volem comunicar-vos que des de aquest juliol, som un dels tres laboratoris de tot l'Estat Espanyol acreditats per la norma 15189 per l'Entidad Nacional de Acreditación (ENAC) pel càlcul bioquímic del IR de la SD i SE en el primer trimestre de gestació. Des fa anys el nostre laboratori ja estava certificat segons la norma ISO 9001 però aquesta certificació no garanteix la competència tècnica del laboratori sinó que només assegura que el laboratori està ben organitzat, que es vetlla per la millora contínua, la satisfacció del client, i que hi ha un pla de formació continuada. Disposar de l'acreditació 15189 ve a ser com disposar d'una mena de document notarial que dóna fe que aquell laboratori clínic ha demostrat la seva competència i màxima fiabilitat per a la realització de aquelles proves per las que ha estat acreditat. Lògicament, ens omple de satisfacció i ho volíem compartir amb tots vosaltres.

*Bibliografia:*

*PAPP-A and HCGb CHORIONICITY CORRECTION- Chorionicity-specific twin correction factors: H. N. Madsen, S. Ball, D. Wright, N. Topping, O. B. Petersen, K. H. Nicolaides, K. Spencer, A reassessment of biochemical marker distributions in trisomy 21-affected and unaffected twin pregnancies in the first trimester, Ultrasound Obstet Gynecol 37: 38-47, 2011*

**Dra. Montse Alsina**  
**Responsable Immunologia**  
**CATLAB**  
**Tel 628.19.29.92**  
[malsina@catlab.cat](mailto:malsina@catlab.cat)  
[www.catlab.cat](http://www.catlab.cat)