

Diagnóstico prenatal del síndrome de Down: ¿Un modelo de "ITV" para el embarazo?

Howe DT, Gornall R, Wellesley D, Boyle T, Barber J. Six year survey of screening for Down's syndrome by maternal age and mid-trimester ultrasound scans. *BMJ* 2000; 320:606-610.

Objetivo

Evaluar la efectividad del diagnóstico prenatal del síndrome de Down mediante valoración de la edad materna y realización de una ecografía en el segundo trimestre del embarazo.

Diseño y sujetos de estudio

Seguimiento retrospectivo 1993-1998 del registro de embarazadas de la región de Wessex (Reino Unido).

Medida de resultados

Casos de síndrome de Down identificados en el registro. Las historias clínicas fueron requeridas para estudiar los datos de laboratorio, la indicación de cariotipo, edad gestacional, y diagnóstico de visu en el momento del parto.

Resultados

Se identificaron 57 casos de síndrome de

Down en un total de 31.259 gestaciones, utilizándose para el análisis los 53 identificados durante el embarazo o en el momento del parto. La prueba del cariotipo se realizó en un 6.6% de los embarazos y se detectaron un 68% de los casos de síndrome de Down (I.C. 95%: 56%-80%), lo que supuso un valor predictivo positivo de 1.8%. No se detectaron 17 casos de síndrome de Down, 7 de ellos por haber rechazado las mujeres la realización de una prueba invasiva. En mujeres menores de 35 años de edad, la tasa de detección fue del 53% (I.C. 95%: 30%-76%). La mayoría de los casos detectados en mujeres jóvenes fueron como consecuencia de un diagnóstico de presunción ecográfico previo, mientras que en las mujeres de 35 o más años de edad lo fueron mediante la realización de un cariotipo tras una prueba invasiva.

Conclusión

La detección del síndrome de Down mediante cribado por ecografía y edad materna es más alta de lo esperado y, posiblemente, permite dudar de la efectividad diagnóstica comparada con el triple cribado bioquímico. La realización de un ensayo controlado y aleatorizado permitiría dilucidar cuál de las dos técnicas de cribado es más eficaz.

Fuente de financiación: Ninguna.

Dirección para correspondencia: Dr. Howe Princess Anne Hospital, Southampton (Reino Unido). e-mail: dth@soton.ac.uk

Comentario

A pesar de que existe evidencia científica de nivel A indicando que la ecografía no es eficaz en la mejora de los resultados de un embarazo normal (1), es difícil imaginar que en la actualidad no se indicara esta prueba como técnica de cribado. Ello es debido, posiblemente, a que la ecografía se ha convertido en una prueba de elección social. El deseo social, y sanitario, de tener un hijo sano también ha promovido la adopción de técnicas de cribado bioquímicas tan fáciles de aplicar como complejas de interpretar. Ambas pruebas, ecografía y marcadores bioquímicos, presentan valores de sensibilidad y especificidad entre bajos y medios según los diferentes estudios (1, 2), lo que unido a la muy baja prevalencia del síndrome de Down se traduce en unos muy bajos valores predictivos positivos y valores predictivos negativos muy altos. El aumento de los resultados falsos positivos que esto supone conduce a la indicación de pruebas invasivas para estudios genéticos de confirmación diagnóstica, con un riesgo importante de iatrogenia, incluido el aborto fetal que en el caso de la amniocentesis es de un 1% (3), y que en determinadas edades pueden superar los casos detectados (4). Dado que la capacidad de detección del cribado depende de la experiencia previa del

ecografista o de la adecuada construcción del modelo de regresión y de los valores de referencia poblacional, es importante destacar la necesidad de estudios como éste, más orientados a evaluar la efectividad que la eficacia. Los autores parecen concluir que hay una necesidad de comparar la ecografía con los marcadores bioquímicos como técnica de cribado ya que esta última podría estar sobrevalorada en su indicación diagnóstica. Los autores del estudio, al igual que el editorial que lo acompaña (5), obvian cualquier referencia a los efectos secundarios, al coste de las pruebas innecesarias, al punto de corte de edad de 35 años y a los bajos valores predictivos positivos del cribado, lo que supone valorar sólo el lado beneficioso de las tecnologías y contribuye a favorecer la presión social y sanitaria a la realización de las pruebas de cribado prenatal como estrategia de garantía de normalidad de un embarazo más que como de detección de anomalías fetales. Así, para garantizar la normalidad del embarazo lo que interesa es valorar los valores predictivos negativos, que son muy altos, y no los positivos, muy bajos. Visto de esta forma, el cribado prenatal es idóneo si, ignorando la existencia de riesgos, se comprueba que los valores predictivos negativos están

en torno al 99%. Desde esta perspectiva se produce una conversión del paradigma del cribado hacia lo que podríamos denominar un "modelo ITV del embarazo" en el que lo que prima es la garantía de normalidad sobre la capacidad de detección. ¡Es la salud pública al revés!

Albert J. Jovell
Fundació Josep Laporte

- (1) Aymerich M, Almazan C, Jovell AJ. Evaluación de la ecografía en el diagnóstico prenatal del embarazo. Agència d'Avaluació de Tecnologia Mèdica (www.aatm.es).
- (2) Estrada MD, Jovell AJ, Aymerich M, Serra-Prat M, Gallo P. Prenatal biochemical screening for Down's syndrome during the second trimester: a meta-analysis. *International Society of Technology Assessment in Health Care*. Ottawa, Canada. May 1998.
- (3) Tabor A, Philip J, Madsen M, Bang J, Obel EB, Norgaard-Pedersen B. Randomised controlled trial of genetic amniocentesis in 4606 low-risk women. *Lancet* 1986;i:1287-9.
- (4) Serra-Prat M, Gallo P, Jovell AJ, Aymerich M, Estrada MD. Trade-offs in prenatal detection of Down syndrome. *Am J Pub Health* 1998; 88:551-7.
- (5) Raeburn S. Evidence based screening for Down's syndrome. *BMJ* 2000; 320:592-3.