

Valoración del Cribado Prenatal no Invasivo en Muestra de Mujeres tras Prueba Invasiva previa

Evaluation of Non-Invasive Prenatal Testing in Women's Sample after previous Invasive Test

Sara Aldana y Carlos de Pablo

Tutora:

María Orera

Universidad Complutense de Madrid

Resumen

El objetivo de este estudio es la determinación del nivel de conocimiento sobre la prueba no invasiva de ADN libre fetal en sangre materna en una muestra de 100 mujeres, usuarias previamente de amniocentesis en el Hospital Universitario Gregorio Marañón. La información obtenida tiene como fin la valoración de la posible implementación de dicho test en los hospitales del Sistema Nacional de Salud, en concreto en el Hospital Gregorio Marañón. Asimismo, pretende mostrar los factores determinantes a la hora de la elección de un test de diagnóstico prenatal. El estudio se llevó a cabo mediante la realización de encuestas telefónicas, obteniendo datos entre los que cabría destacar el bajo grado de conocimiento de la prueba del ADN fetal. Pese inconvenientes como el alto coste de la prueba actual, la mayoría de la muestra se decantaría por su realización tras serle explicada correctamente debido principalmente a su carácter no invasivo; y un 99% cree que debería estar disponible en la Seguridad Social.

Palabras clave: test prenatal no invasivo (NIPT), genética, Servicio Nacional de Salud, cuestionario.

Abstract

The aim of this study is to determine the level of knowledge about the non-invasive cell free fetal DNA testing in maternal blood in a women's sample after previous amniocentesis in Gregorio Marañón Hospital. The information obtained is intended to evaluate the possible implementation of this test in Spanish public hospitals, specifically in Gregorio Marañón Hospital. In addition, it seeks to inform about determining factors in the choice of a prenatal test. This study has been carried out by conducting telephone surveys, having obtained data among which highlights the lack of information about cell free fetal DNA test. Despite inconveniences such as the current high price of the test, the most part of the sample would choose this test after having received the proper information, mainly because of its non-invasive characteristics; and the 99% of the surveyed think it should be offered by the National Health Service.

Keywords: non-invasive prenatal testing (NIPT), genetics, National Health Service, survey.

Trabajo presentado en las XII Jornadas Complutenses, XI Congreso Nacional de Investigación en Ciencias de la Salud para Alumnos Pregraduados y XVI Congreso de Ciencias Veterinarias y Biomédicas.

Agradecemos a la Dra. María Orera, por la ayuda brindada; a María Isabel, técnico de laboratorio que nos explicó los procedimientos diagnósticos; y al Departamento de Biología Celular de la Universidad Complutense de Madrid, el cual nos dio la oportunidad de realizar este trabajo.

Introducción

El “diagnóstico prenatal no invasivo” (NIPT) hace referencia al conjunto de pruebas que detectan características genéticas fetales sin acceso directo al útero. El test del ADN libre fetal permite detectar aneuploidías cromosómicas analizando el ADN del feto circulante contenido en una muestra de sangre de una mujer embarazada. La primera vez que se llevó a la práctica clínica fue en Hong Kong en 2011, y desde ese momento se ha ido expandiendo por varios países debido a su alta especificidad y sensibilidad, así como por la ausencia de riesgos del procedimiento y su semana de realización más temprana. En este contexto surge nuestro interés por la prueba. Así pues, tras evaluar trabajos realizados en el extranjero por Allyse et al. (2015), Caramins y Chopra (2014), y NeufeldKaiser, Cheng y Liu (2015), decidimos llevar a cabo este estudio epidemiológico, hasta el momento no realizado en España y que tiene como epicentro la paciente, su grado de información y sus prioridades.

Material y métodos

Las personas incluidas en el estudio fueron mujeres mayores edad que se habían realizado entre 2014-2016 una amniocentesis en el Hospital Gregorio Marañón. Como criterios de exclusión, tuvimos en cuenta la presencia de triploidías, monosomías y trisomías en dichas pruebas genéticas o condiciones especiales de las encuestadas, como procesos depresivos por abortos recientes. Dado el enfoque del trabajo, diseñamos una encuesta telefónica, con duración media de 10 minutos y cuyos resultados fueron anonimizados. Los distintos apartados con los que contó fueron:

- Datos demográficos, como edad, código postal, estado civil o número de hijos.
- Grado de conocimiento sobre la seguridad y fiabilidad de distintas pruebas.
- Criterios de decisión, en el cual las encuestadas han de ordenar del 1-5 (siendo 1: nada importante y 5: de extrema importancia) factores decisivos para someterse a una prueba de diagnóstico prenatal, ya sea invasiva o no invasiva.
- Criterios de elección, en el cual las encuestadas han de ordenar del 1-5 las características idóneas para una prueba de diagnóstico prenatal.

Después de esto, las encuestadas son informadas de forma objetiva sobre las pruebas de diagnóstico prenatal habituales para responder las últimas preguntas:

- Si tuviese que volverse a hacer una prueba de diagnóstico prenatal, ¿cuál elegiría?
- ¿Cree que la prueba de ADN libre fetal en sangre materna debería estar disponible en centros públicos?
- A día de hoy, ¿estaría dispuesta a realizarse la prueba asumiendo los costes?

Resultados

En cuanto al conocimiento de las pruebas, la mayoría (98%) de las pacientes conocían previamente la amniocentesis, pero sólo un 1% había oído hablar de la funiculocentesis, un 18% de la biopsia corial y un 55% sabían de la existencia de la prueba no invasiva (NIPT). El 87,27 % de las pacientes que conocían el NIPT opinan que es la prueba con menos riesgo para el feto, y el 21,82% de las mismas opinan que es la prueba que ofrece un resultado más fiable, en contraposición con la amniocentesis. Por otro lado, la fuente de información más habitual resultó ser el ginecólogo en la consulta, seguido por Internet.

A la hora de tomar la decisión de realizar el test de diagnóstico prenatal, un 64,6% de las pacientes consideran lo más importante la opinión del médico, seguida de la de la pareja (23,2%), siendo destacable lo poco relevante que para ellas es su situación económica respecto a los gastos que conlleva el cuidado de una persona con alteraciones genéticas. En un ámbito más personal, es la capacidad emocional (61,1%) seguida de la ansiedad que produce la incertidumbre al no saber el estado de salud del feto (31,1%) lo más decisivo para realizarse una de estas pruebas. En cambio, sus creencias religiosas o sobre el final de la vida están menos valoradas.

En lo que se refiere a la elección de la prueba, predomina la preferencia por una prueba con menos riesgo (51%), y que proporcione más información (39%).

Por otra parte, en el caso de que tuvieran que volver a realizar una prueba de diagnóstico prenatal, el 73% de las encuestadas elegirían el NIPT.

Además, el 99% piensa que la prueba debería estar incluida en la cartera de servicios del Servicio Madrileño de Salud y un 65% estarían dispuestas a asumir los costes de la prueba.

Conclusiones y discusión

En primer lugar, es necesario señalar que, pese a que todas las mujeres incluidas en el estudio se habían sometido a una amniocentesis, un 2% de ellas manifestaron no conocer dicha prueba. Como se ha expuesto en el apartado de resultados, sorprende el bajo porcentaje de mujeres que habían oído hablar de otras pruebas. Esto nos indica que existe un claro desconocimiento por parte de las encuestadas en lo que respecta al diagnóstico prenatal, por lo que se nos presenta un claro objetivo: hacer que las mujeres conozcan estas pruebas, su utilidad, sus ventajas y desventajas para que puedan ejercer su autonomía como pacientes.

Otro aspecto que analizar es la opinión que tienen las mujeres sobre estas pruebas. Dado que esta pregunta requiere un proceso de información previo que muchas mujeres no habían recibido aún, estos datos han de ser analizados en su contexto. La conclusión más objetiva que

podemos sacar es que las mujeres que sí conocían la prueba no invasiva en su mayoría la consideran la más segura. Precisamente, la seguridad es el factor de elección elegido como más importante en más de la mitad de las pacientes (punto fuerte de la prueba no invasiva), pero no hay que olvidar que la fiabilidad de la información obtenida es el segundo factor que más preocupa a las mujeres encuestadas, y menos de la mitad de las encuestadas la consideran la más fiable. Nos encontramos ante la eterna duda, ¿seguridad o información? Tras serles presentadas las pruebas pormenorizadamente y valorando ambos aspectos, sin embargo, el 73% se decantaría por la prueba no invasiva del ADN fetal. ¿Significa esto que hay que sustituir la amniocentesis? No exactamente, pero esta información podría ser útil para cambiar el enfoque del diagnóstico prenatal y por tanto del consejo genético en España, sirviendo como alternativa previa a la amniocentesis, pero teniendo siempre en cuenta que actualmente existen limitaciones (partos gemelares, su alto coste o positivos que al requerir una confirmación mediante amniocentesis no evitan la prueba invasiva). Analizando el resto de datos cuestionados, tales como la ansiedad que supone para las madres desconocer el estado del feto o su posible incapacidad para hacer frente al cuidado de un hijo con alteraciones, podemos darnos cuenta de la importancia del diagnóstico prenatal en nues-

tra sociedad. Su semana de inicio más temprana y la ausencia de riesgos hacen de la prueba del ADN libre fetal en sangre materna un test ideal para añadir al algoritmo diagnóstico prenatal y así evitar posibles intervenciones invasivas innecesarias.

Referencias

- Allyse, M., Minear, M., Berson, E., Sridhar, S., Rote, M., Hung, A., & Chandrasekharan, S. (2015). Non-invasive prenatal testing: A review of international implementation and challenges. *International Journal of Women's Health*, 7, 113–126. <http://doi.org/10.2147/IJWH.S67124>
- Caramins, M.; & Chopra, M. (2014). Non-invasive prenatal testing. En The Royal College of Pathologists of Australasia (RCPA) & Astralian Doctor (Series Ed.), *Common sense pathology, February 2014*. New South Wales, Australia: RCPA.
- Neufeld-Kaiser, W. A., Cheng, E. Y. & Liu, Y. J. (2015). Positive predictive value of non-invasive prenatal screening for fetal chromosome disorders using cellfree DNA in maternal serum: Independent clinical experience of a tertiary referral center. *BMC Medicine*, 13, 129. <http://doi.org/10.1186/s12916-015-0374-8>