

Instrucció 01/2021 Implantació del Protocol de cribratge prenatal d'anomalies congènites a Catalunya, segona edició

Àmbit d'aplicació

Servei Català de la Salut (CatSalut)

Sistema de Salut de Catalunya, Sistema sanitari integral d'utilització pública de Catalunya (SISCAT)

Laboratoris de bioquímica i genètica clínica, unitats d'ecografia prenatal i serveis de transport de mostres

Índex

1. Exposició de motius
2. Àmbit d'aplicació
3. Objecte
4. Marc organitzatiu i funcional
5. Implantació
6. Entitats proveïdores de serveis sanitaris
7. Seguiment i avaluació
8. Gestió i coordinació del Registre del programa cribratge prenatal d'anomalies congènites
9. Disposicions addicionals
10. Disposició derogatòria
11. Entrada en vigor

1. Exposició de motius

I. La taxa de prevalença per anomalies congènites en el moment del naixement se situa al voltant del 2% del total de naixements.

Els defectes congènits poden ser causats per una anomalia cromosòmica. Les més freqüents són la trisomia 21 o síndrome de Down, la trisomia 13 o d'Edwards i la trisomia 18 o síndrome de Patau, que comporten discapacitat, o per una anomalia monogènica, com els errors congènits del metabolisme. Hi ha un petit grup de defectes congènits per causes ambientals, és a dir, no genètiques, com poden ser les infeccions fetals, la síndrome alcohòlica fetal o d'altres. Finalment, la majoria de malformacions físiques són d'origen multifactorial, és a dir, hi intervenen factors ambientals i genètics. En l'actualitat, hi ha un nombre creixent de proves de detecció de defectes congènits durant l'embaràs.

En el moment actual, els trastorns monogènics com la fibrosi quística, la síndrome de la X fràgil o d'altres, no poden ser objecte de programes de cribratge prenatal universal, com és el cas de les anomalies cromosòmiques, sinó que cal conèixer primer el risc genètic concret de la parella i aleshores se'ls pot oferir el diagnòstic prenatal per a la malaltia implicada amb tècniques específiques per a cadascuna de les malalties.

D'acord amb l'Organització Mundial de la Salut (OMS), el cribratge prenatal es defineix com "totes aquelles accions prenatales que tinguin per objecte la detecció i/o el cribratge d'un defecte congènit, entenent com a tal tota anomalia del desenvolupament morfològic, estructural, funcional o molecular present en néixer (encara que pot manifestar-se més tard), externa o interna, familiar o esporàdica, hereditària o no, única o múltiple".

El grup de defectes congènits que es poden detectar precoçment és prou ampli per justificar un programa poblacional per a la detecció d'aquestes malalties.

L'any 1998 es va establir un Programa de cribratge prenatal d'anomalies congènites a Catalunya, perquè es va considerar que l'oferiment d'aquesta prestació a la població s'havia de concretar en un programa comunitari amb l'organització i les estructures necessàries.

Els resultats de la implantació de l'esmentat Programa mitjançant la Instrucció 01/98, del Servei Català de la Salut, Implantació del cribratge prenatal d'anomalies congènites a Catalunya, han estat favorables, sobretot en l'aspecte en el qual s'havia fet més èmfasi: la detecció prenatal de les trisomies.

Posteriorment, mitjançant la Instrucció 07/2008, Programa de diagnòstic prenatal d'anomalies congènites fetals a Catalunya, es va actualitzar l'esmentat Programa de cribratge prenatal d'anomalies congènites a Catalunya.

Des de la implantació d'aquest Programa han aparegut canvis substancials en les estratègies de cribratge prenatal d'anomalies congènites que han comportat l'elaboració del nou Protocol de cribratge prenatal d'anomalies congènites a Catalunya, segona edició, publicat l'any 2018.

Aquest Protocol incorpora les darreres evidències científiques existents, i cal destacar la introducció de la determinació de les trisomies a partir del DNA fetal lliure en sang materna, la qual cosa suposa una disminució dels procediments invasius com la biòpsia coriònica i l'amniocentesi i, per tant, de les pèrdues fetals associades a aquests procediments invasius.

Pel que fa a la prestació en l'àmbit del Sistema Nacional de Salut, les condicions per realitzar la prestació de diagnòstic prenatal d'anomalies congènites es preveu en l'apartat 5.3, Consell Genètic, de l'annex III, cartera de serveis comuns de l'atenció especialitzada, del Reial decret 1030/2006, de 15 de setembre, que estableix la cartera de serveis comuns del Sistema Nacional de Salut i el procediment per a la seva actualització.

D'acord amb la proposta de la directora general de Planificació en Salut, en virtut de les competències que li són conferides per l'article 7 del Decret 262/2018, de 4 de desembre, de reestructuració parcial del Departament de Salut.

L'article 7.f) de la Llei 15/1990, de 9 de juliol, d'ordenació sanitària de Catalunya, estableix que és funció del Servei Català de la Salut, entre d'altres, l'establiment de directrius generals i criteris d'actuació vinculants quant als centres, els serveis i els establiments adscrits funcionalment al Servei Català de la Salut, pel que fa a la seva coordinació amb el dispositiu sanitari públic.

L'article 11 del Decret 118/2014, de 5 d'agost, sobre la contractació i prestació dels serveis sanitaris amb càrrec al Servei Català de la Salut, preveu les instruccions del Servei Català de la Salut i estableix que les entitats proveïdores de serveis sanitaris han de complir les instruccions que el Servei Català de la Salut dicti en el marc de les seves competències.

D'acord amb la consellera de Salut i en exercici de les facultats que m'atorguen els articles 16 i 17 de la Llei 15/1990, de 9 de juliol, d'ordenació sanitària de Catalunya, dicto aquesta Instrucció.

2. Àmbit d'aplicació

Servei Català de la Salut (CatSalut)

Sistema de Salut de Catalunya, Sistema sanitari integral d'utilització pública de Catalunya (SISCAT)

Laboratoris de bioquímica i genètica clínica, unitats d'ecografia prenatal i serveis de transport de mostres

3. Objecte

L'objecte d'aquesta Instrucció és establir les actuacions per a la implantació en l'àmbit del CatSalut del Protocol de cribratge prenatal d'anomalies congènites a Catalunya, segona edició.

4. Marc organitzatiu i funcional

Les regions sanitàries del Servei Català de la Salut han de dur a terme o garantir que s'efectuïn les tasques informatives, de coordinació i de seguiment per a la implantació del Protocol de cribratge prenatal d'anomalies congènites a Catalunya, segona edició, en el si del Sistema sanitari integral d'utilització pública de Catalunya, d'acord amb les indicacions dels corresponents òrgans del Departament de Salut i el CatSalut.

Les regions sanitàries han de vetllar pel compliment dels requisits mínims de coordinació del procés, fer-ne el seguiment i garantir que els diferents centres i dispositius assistencials que intervenen en el procés, tant en l'àmbit de l'atenció com en el de l'assistència, disposin dels mecanismes i instruments necessaris per al compliment dels objectius derivats de la implantació

correcta i dels terminis establerts en el protocol, en especial, per al compliment dels objectius fixats en relació amb l'accessibilitat –tant en l'inici del procés com en les diferents proves que es necessitin–, amb la continuïtat assistencial i, amb caràcter general, amb el compliment dels requeriments del procés, tant en l'àmbit de l'atenció assistencial com en l'àmbit del procés d'informació i de l'assessorament genètic i reproductiu.

Així mateix, el CatSalut, sense perjudici de les responsabilitats pròpies de les entitats proveïdores de serveis sanitaris, ha de garantir els procediments de gestió i tramitació necessaris per a la realització de les actuacions recollides pel Protocol, per tal que s'adeqüin als requeriments i a les condicions mínimes previstes, com també a allò que preveu la normativa sobre direcció, gestió i seguiment de fluxos de pacients, i sobre contractació i facturació de serveis sanitaris.

5. Implantació

La implantació del Protocol de cribratge prenatal d'anomalies congènites a Catalunya, segona edició, es porta a terme de forma progressiva.

La prova de DNA fetal lliure en sang materna s'ha d'implantar, a tot Catalunya, en dues fases.

El CatSalut fa la gestió, la coordinació i el seguiment de la implantació del Protocol de cribratge prenatal d'anomalies congènites a Catalunya, segona edició, publicat l'any 2018. El CatSalut ha de fer les accions que consideri necessàries per tal que la implantació es dugui a terme (contractació, circuits, sistemes informàtics, informació, etc.) i n'ha de fer un seguiment periòdic fins a la seva total implantació. Una vegada implantat el Protocol, ha de vetllar per al seu correcte funcionament.

La Comissió d'Implantació del Protocol té la finalitat de coordinar els circuits, els sistemes informàtics i la recollida de la informació de la implantació. La Comissió d'Implantació està formada per tots els representants que participen en el procés: laboratoris, unitats d'atenció a la salut sexual i reproductiva (ASSIR), sistemes d'informació, Salut Pública i CatSalut. El CatSalut coordina aquesta Comissió amb la col·laboració de l'Agència de Salut Pública del Departament de Salut.

El seguiment de la implantació del Programa de cribratge prenatal d'anomalies congènites es fa des del CatSalut, en coordinació amb el Servei Maternoinfantil de l'Agència de Salut Pública de Catalunya i els proveïdors implicats.

Primera fase

La primera fase consisteix a oferir la prova a les dones que tinguin un risc alt bioquímic ecogràfic el primer trimestre o bioquímic en el segon trimestre d'entre 1/10 i 1/250, a escollir entre un procediment invasiu o la prova de DNA fetal en sang materna.

La extracció de sang es fa als centres extractors que el CatSalut determina i les mostres de sang segueixen els circuits establerts. Els laboratoris finalistes que fan les determinacions de la prova de DNA fetal en sang materna són l'Hospital Clínic i l'Hospital de la Vall d'Hebron.

Aquesta fase està implantada a tot Catalunya.

Els resultats positius o aquelles determinacions en les quals no hi hagi un resultat, el laboratori

de genètica clínica els ha de notificar en els terminis acordats. Els altres resultats s'han de comunicar d'acord amb els criteris establerts.

En cas de risc entre $\frac{1}{2}$ i $\frac{1}{9}$ s'ofereix a la dona gestant un procediment invasiu directament.

Segona fase

En una segona fase, que començarà durant l'any 2021, s'implantarà la prova a les dones que tinguin un risc intermedi bioquímic ecogràfic entre $\frac{1}{251}$ i $\frac{1}{1100}$.

Qualsevol resultat de risc elevat de trisomies a partir de la prova de DNA fetal en sang materna s'ha de confirmar mitjançant la realització de proves invasives per a la detecció de les trisomies 21, 18, i 13, utilitzant la tècnica QF-PCR (reacció en cadena de la polimerasa fluorescent quantitativa –*quantitative fluorescence polymerase chain reaction*–) i cariotip convencional o molecular en funció del resultat de la QF-PCR. L'extracció de sang es fa als centres extractors que el CatSalut determina i les mostres de sang segueixen els circuits establerts. Els laboratoris finalistes que fan les determinacions de la prova de DNA fetal en sang materna en el risc intermedi són l'Hospital Clínic i l'Hospital de la Vall d'Hebron.

6. Entitats proveïdores de serveis sanitaris

1. Les entitats proveïdores de serveis sanitaris han de dur a terme les actuacions recollides en el Protocol de cribratge prenatal d'anomalies congènites a Catalunya, segona edició, tenint en compte el marc organitzatiu i funcional, i també les indicacions i els requeriments establerts per aquesta Instrucció.

Amb caràcter general, cal garantir els objectius establerts en relació amb l'accessibilitat, el procés d'informació, el consentiment informat, la confidencialitat i el compliment dels requeriments del procés.

Cal que les proves que s'hagin d'efectuar es coordinin i programin, de tal forma que es garanteixin els requeriments i els terminis indicats de realització i que comportin els mínims desplaçaments de les gestants.

2. Les entitats proveïdores de serveis sanitaris han de facilitar als professionals sanitaris la formació i informació necessària per al desenvolupament de les actuacions previstes, com també han de garantir que se n'informi les dones potencialment tributàries d'aquest Protocol.

7. Seguiment i avaluació

El Departament de Salut i el CatSalut han de dur a terme el seguiment i l'avaluació de la implantació del Programa de cribratge prenatal d'anomalies congènites a Catalunya en els termes establerts en el Protocol esmentat.

Aquest sistema abasta el seguiment i l'avaluació de l'estructura, del procés i dels resultats de l'esmentat Protocol.

Per tal de dur a terme el seguiment i l'avaluació de l'esmentat Programa, cal que els centres sanitaris, els laboratoris, les empreses i les entitats facilitin la informació que es requereixi a les regions sanitàries, al Registre del Programa de cribratge prenatal d'anomalies congènites de la

Secretaria de Salut Pública del Departament de Salut, al CatSalut i, en el seu cas, a l'entitat que s'encarregui de la gestió i coordinació del seguiment i del sistema d'informació.

Les regions sanitàries han de col·laborar en la supervisió dels circuits, procediments i sistemes d'informació en l'àmbit territorial corresponent. Així mateix, han de facilitar les dades necessàries que els siguin requerides per a la implantació i el seguiment del Programa.

La Comissió Tècnica de Seguiment i Avaluació del Programa de cribratge prenatal d'anomalies congènites té per finalitat el seguiment i l'avaluació de l'estructura, el procés i els resultats del Programa.

Aquesta Comissió Tècnica s'ha de reunir en general mensualment, tot i que pot variar la intensitat depenent de la quantitat d'incidències que es pugui produir. Està formada pels professionals implicats en la realització del cribratge, de bioquímica i de genètica de referència, els professionals que realitzen les ecografies i el Servei Maternoinfantil de l'Agència de Salut Pública. Semestralment, també participen a la Comissió Tècnica professionals del CatSalut, ASSIR i hospitals.

L'Agència de Salut Pública, conjuntament amb el CatSalut, ha d'elaborar un informe anual amb els resultats dels indicadors del Programa de cribratge prenatal d'anomalies congènites, que s'ha d'eleva a la Conselleria de Salut.

8. Gestió i coordinació del Registre del programa cribratge prenatal d'anomalies congènites

1. L'Agència de Salut Pública del Departament de Salut duu a terme la gestió, la coordinació i el seguiment del Registre del Programa de cribratge prenatal d'anomalies congènites.

2. Funcions

Les seves funcions són:

- a) Rebre les dades ja analitzades pels laboratoris de bioquímica, de genètica clínica i les unitats d'ecografia prenatal, al Registre del Programa de cribratge prenatal d'anomalies congènites de Catalunya del Departament de Salut.
- b) Gestionar, processar i analitzar les dades.
- c) Elaborar i dur a terme el seguiment dels indicadors d'estructura, de procés i resultats establerts en el Protocol.
- d) Dur a terme el suport tècnic i la coordinació de les reunions de la Comissió de Seguiment i Avaluació del Programa de cribratge prenatal d'anomalies congènites.
- e) Orientar els laboratoris i les unitats d'ecografia prenatal en la millora de resultats, segons el que estableixi la Comissió Tècnica de Seguiment i Avaluació del programa de cribratge prenatal d'anomalies congènites, i d'acord amb les directrius del Departament de Salut i del CatSalut.

9. Disposicions addicionals

Primera. Compliment de la normativa i la Instrucció dels criteris d'atenció i d'ordenació dels requisits, les condicions i les especificacions tècniques mínimes establertes pel Protocol de cribratge prenatal d'anomalies congènites a Catalunya, segona edició.

Els centres sanitaris que duguin a terme les diferents proves o procediments establerts en el Protocol de cribratge prenatal d'anomalies congènites a Catalunya, segona edició, han de complir la normativa i la Instrucció dels criteris d'atenció i d'ordenació dels requisits, les condicions i les especificacions tècniques mínimes establertes pel Protocol de cribratge prenatal d'anomalies congènites a Catalunya, segona edició.

També han de complir les indicacions emeses pel Departament de Salut, en relació amb la informació a les persones usuàries, amb els requisits estructurals i organitzatius mínims, amb els coneixements tècnics específics del personal, amb el sistema de recollida i processament de les mostres i amb el sistema de control de qualitat.

Els centres sanitaris també han de complir els criteris i les responsabilitats respecte de l'atenció, la derivació i la resolució de fluxos establerts pel Departament de Salut i el CatSalut.

Per a la determinació dels centres sanitaris amb els quals es contracten les proves s'han de tenir en compte els criteris d'optimització de la distribució dels recursos en tot el territori; de millora del nivell d'utilització dels recursos disponibles; de facilitació de l'equitat en els mecanismes d'accés; de garantia dels requeriments relatius al nivell de qualitat del procés i dels resultats, i de facilitació de la continuïtat assistencial i de la integració funcional.

L'incompliment dels requisits, les condicions i les especificacions tècniques és causa de resolució de la contractació.

Segona. Oferiment de la possibilitat de la interrupció de la gestació que estigui indicada d'acord amb el cribratge realitzat

1. Els centres sanitaris han d'oferir a la dona la possibilitat de la interrupció voluntària de l'embaràs (IVE) en el cas de resultat patològic de les proves realitzades i previstes en el Programa, sempre que s'ajusti a les previsions legals, d'acord amb la Llei orgànica 2/2010, de 3 de març, de salut sexual i reproductiva i de la interrupció voluntària de l'embaràs.

2. En qualsevol cas, cal facilitar la informació necessària per a la correcta informació a la dona gestant i a la seva parella, per tal d'obtenir el seu consentiment, que s'ha de formalitzar per escrit.

3. Amb caràcter general, aquesta actuació la porta a terme el mateix centre sanitari que ofereix la prova de cribratge o el procediment diagnòstic de les anomalies congènites aplicables a cada gestant, d'acord amb els criteris de derivació establerts pel Departament de Salut i el CatSalut.

10. Disposició derogatòria

Es deroga la Instrucció 07/2008, Implantació del Protocol de cribratge prenatal d'anomalies congènites a Catalunya.

11. Entrada en vigor

Aquesta Instrucció entra en vigor el dia de la seva signatura.

Signada digitalment el 22 gener de 2021

Adrià Comella i Carnicé
Director