Àmbit

Servei Català de la Salut (CatSalut)

Sistema sanitari integral d'utilització pública de Catalunya, entitats proveïdores de serveis sanitaris amb contracte o conveni amb el Servei Català de la Salut

Laboratoris de bioquímica clínica, laboratoris de diagnòstic prenatal i serveis de transport de mostres

Assumpte

Implantació del Programa de diagnòstic prenatal d'anomalies congènites fetals a Catalunya

Índex

1. Exposició de motius
2. Àmbit d'aplicació
3. Objecte
4. Població i objectiu del Programa
   4.1. Població a la qual s'adreça
   4.2. Objectiu del Programa
5. Diagnòstic prenatal d'anomalies congènites fetals a Catalunya
6. Cribratge de primer trimestre
   6.1. Primera actuació
   6.2. Extracció de sang i ecografia
   6.3. Informe de resultats del cribratge de primer trimestre
   6.4. Informació de resultats i actuacions
   6.5. Prova invasiva
7. Cribratge de segon trimestre
   7.1. Primera actuació
   7.2. Ecografia
   7.3. Extracció de sang
   7.4. Informe del cribratge de segon trimestre
   7.5. Informació sobre resultats i actuacions
   7.6. Prova invasiva
8. Ecografia morfològica
9. Informació i consentiment informat. Consideracions generals
10. Confidencialitat de la informació i dret a la intimitat
11. Marc organitzatiu i funcional
   11.1. Coordinació de la implantació i el seguiment
   11.2. Informació i comunicació
12. Entitats proveïdores de serveis sanitaris
13. Seguiment i avaluació
   13.1. Marc general
   13.2. Gestió i coordinació del seguiment i del sistema d'informació del Programa
14. Disposicions addicionals
15. Disposició derogatòria
16. Entrada en vigor

Annexos

Annex I. Cribratge de primer trimestre

- Sol·licitud de cribratge de primer trimestre
- Informe de cribratge de primer trimestre
- Diagrama de procediment del cribratge de primer trimestre

Annex II. Cribratge de segon trimestre

- Sol·licitud de cribratge de segon trimestre
- Informe de cribratge de segon trimestre
- Diagrama de procediment del cribratge de segon trimestre

Annex III

Requisits, condicions i especificacions tècniques mínims que, d'acord amb el *Protocol de diagnòstic prenatal d'anomalies congènites fetals a Catalunya,* de la Direcció General de Salut Pública, han de complir els centres sanitaris –procediments diagnòstics, tècniques ecogràfiques i procediments invasius–, els laboratoris de bioquímica clínica, els laboratoris de diagnòstic prenatal i els serveis de transport de mostres.

I. Laboratoris de bioquímica clínica i diagnòstic prenatal

II. Transport de les mostres

III. Tècniques ecogràfiques
   1. Ecografia de primer trimestre
   2. Ecografia de segon trimestre

IV. Procediments invasius i diagnòstics d'anomalies cromosòmiques
   1. Criteris de qualitat en l'obtenció de les mostres
   2. Condicions de recollida i transport de les mostres de vellositats coriòniques
   3. Condicions de recollida i transport de les mostres de líquid amniòtic

1. Exposició de motius

I. La taxa de prevalença de defectes congènits de la població catalana –detectats prenatalment o en els primers dies de vida– es va situar l'any 2005 en un 3,6% del total de naixements. Això significa que a Catalunya, amb les dades actuals de natalitat, neixen cada any uns 3.000 nadons amb defectes congènits.

D'entre els defectes congènits destaca la síndrome de Down per ser la causa més freqüent de retard mental i per ser una síndrome perfectament identificable per persones no expertes.

La seva taxa de prevalença ha anat augmentant en els darrers anys, possiblement a causa de l'augment de l'edat materna. En efecte, si l'any 1993, el 12,1% dels naixements es donaven en mares més grans de 34 anys, l'any 2005 el nombre de parts en mares d'aquesta edat s'ha doblat pràcticament i assoleix el 23,2%. A Catalunya, entre el 1993 i 2005, aquesta taxa de la síndrome de Down ha passat de 0,9 per mil a 1,9 per mil embarassos.

Els defectes congènits poden ser causats per una anomalia cromosòmica (p. ex. s. de Down, d'Edwards i altres) o per una anomalia monogènica (p. ex. errors congènits del metabolisme). Hi ha un petit grup de defectes congènits causats per causes ambientals, és a dir, no genètiques, com poden ser les infeccions fetals o la síndrome alcohòlica fetal. 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 d'aquests defectes congènits que disposen de diagnòstic prenatal.

Tanmateix, els trastorns monogènics 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 podrà 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 diagnòstic prenatal es defineix com "totes aquelles accions prenatals que tinguin per objecte la detecció i/o el diagnòstic 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 poden ser detectats prenatalment és prou ampli per justificar un programa de prevenció d'aquestes malalties, atès que la seva majoria provoca discapacitats que poden ser importants.

II. L'any 1998 es va establir un Programa de diagnòstic prenatal d'anomalies congènites a Catalunya, perquè es va considerar que l'oferta 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 diagnòstic 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 la síndrome de Down.

Des de la implantació de l'esmentat Programa han aparegut canvis substancials en les estratègies de cribratge i de diagnòstic prenatal d'anomalies congènites fetals que han comportat la necessitat d'elaborar un nou Protocol de diagnòstic prenatal d'anomalies congènites fetals a Catalunya que incorpori les darreres evidències científiques existents.

Pel que fa a la prestació en l'àmbit del Sistema Nacional de Salut, la prestació de diagnòstic prenatal en determinats grups de risc es preveu en l'apartat 5.2, altres procediments diagnòstics i terapèutics, 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.

Ateses totes aquestes consideracions és necessari implantar el Programa de diagnòstic prenatal d'anomalies congènites fetals a Catalunya.

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.

Sistema sanitari integral d'utilització pública de Catalunya, entitats proveïdores de serveis sanitaris amb contracte o conveni amb el Servei Català de la Salut.

Laboratoris de bioquímica clínica i diagnòstic prenatal, i serveis de transport de mostres.

3. Objecte

L'objecte d'aquesta Instrucció és establir el marc organitzatiu i la xarxa de serveis que permetin posar a l'abast de la població que és objecte del diagnòstic prenatal d'anomalies congènites fetals les tècniques necessàries per detectar precoçment les patologies derivades d'alteracions embrionàries o fetals, en condicions que en garanteixin l'aplicació correcta, com també fer un seguiment dels resultats i avaluar-ne l'efectivitat.

En la realització dels procediments de diagnòstic prenatal, s'ha de garantir l'equitat territorial i l'accessibilitat de la població, l'adequació del procés d'informació i la provisió d'informació objectiva, completa, comprensible i adequada, la continuïtat de l'atenció sanitària i el consell genètic i reproductiu al llarg de tot el procés.

Tots aquests aspectes fan necessari, a més, establir sistemes d'informació, com també mecanismes d'avaluació periòdica que permetin fer-ne el seguiment del correcte compliment.

4. Població i objectiu del Programa

4.1. Població a la qual s'adreça

El Programa de diagnòstic prenatal d'anomalies congènites fetals a Catalunya s'adreça i s'ha d'oferir a totes les dones embarassades amb residència a Catalunya per tal que, una vegada informada, la dona lliurement hi accedeixi o rebutgi la seva pràctica. L'accés al cribratge prenatal s'ha d'oferir preferentment durant el primer trimestre.

Per tant, cal tenir present que les accions hauran d'anar adreçades a fer realitat que totes les possibles usuàries accedeixin en igualtat de condicions al Programa, sense que el lloc de residència, la condició social o econòmica o el seu origen racial o ètnic representi cap impediment.

Això no significa que les proves de diagnòstic prenatal de defectes congènits hagin de ser programades rutinàriament com una prova més de l'embaràs, a causa de les seves importants implicacions ètiques personals.

En aquest sentit, cal subratllar la funció rellevant de les i els professionals sanitaris en el procés d'informació a la dona embarassada, de tal manera que es garanteixi la responsabilitat, la llibertat i l'autonomia de la voluntat i el consentiment informat de la dona embarassada/parella en el procés de presa de decisions.

4.2. Objectiu del Programa

L'objectiu del Programa de diagnòstic prenatal d'anomalies congènites fetals a Catalunya és identificar el risc d'anomalies congènites fetals en les gestants amb residència a Catalunya i oferir un test de cribratge que asseguri una taxa de detecció de, com a mínim, el 75% dels casos amb un màxim de falsos positius del 5%, i minimitzi els efectes secundaris de les tècniques utilitzades.

També té per objectiu homogeneïtzar la variabilitat de la pràctica clínica en el territori.

5. Diagnòstic prenatal d'anomalies congènites fetals a Catalunya

El diagnòstic prenatal d'anomalies congènites fetals a Catalunya es descriu en els apartats 6, 7 i 8 següents.

Les actuacions previstes en els apartats 6, 7 i 8 d'aquesta Instrucció no constitueixen un protocol de pràctica clínica, sinó que s'han de considerar com les actuacions que configuren la prestació de diagnòstic prenatal d'anomalies congènites en l'àmbit del CatSalut, sempre que s'ajustin als criteris clínics corresponents i que els cribratges i les proves s'hagin indicat en l'àmbit del CatSalut.

6. Cribratge de primer trimestre

El cribratge de primer trimestre s'ha d'oferir a totes les dones embarassades amb residència a Catalunya, sense tenir en compte quina sigui la seva edat.

El cribratge de primer trimestre comprèn:

1) L'extracció de sang materna per a la determinació de la fracció *B* lliure de la gonadotrofina coriònica (f*B*-hCG) i la proteïna plasmàtica associada a l'embaràs (PAPP-A). S'ha de realitzar en el període gestacional de les setmanes 8 a 13.

2) La mesura de la translucidesa nucal ecogràfica. S'ha de realitzar en el període gestacional de les setmanes 11 a 13.

Aquestes dues actuacions conformen l'anomenat cribratge combinat bioquímic i ecogràfic de primer trimestre.

Així mateix, amb posterioritat, també es farà el cribratge del defecte de tub neural, mitjançant ecografia de les 20 setmanes (vegeu l'apartat 8).

Nota sobre les dues opcions de cribratge de primer trimestre

En el cribratge combinat bioquímic i ecogràfic de primer trimestre, l'extracció de sang materna per a la determinació de la fracció *B* lliure de la gonadotrofina coriònica (f*B*-hCG) i la proteïna plasmàtica associada a l'embaràs (PAPP-A) s'ha de realitzar en el període gestacional de les setmanes 8 a 13. La mesura de la translucidesa nucal ecogràfica s'ha de realitzar en el període gestacional de les setmanes 11 a 13.

Per tant, el període de realització de l'extracció de sang i el de realització de la translucidesa nucal, només coincideixen en les setmanes 11 a 13, ambdues incloses.

Per la qual cosa són possibles dues opcions:

a) Realitzar l'ecografia i l'extracció de sang el mateix dia.

A l'annex I, hi figura el diagrama corresponent del cribratge de primer trimestre en un temps.

b) Realitzar l'extracció de sang en una visita i posteriorment l'ecografia en una altra visita.

A l'annex I, hi figura el diagrama de procediment del cribratge de primer trimestre en dos temps.

6.1. Primera actuació

El professional sanitari ha de portar a terme una anamnesi prèvia. Ha d'informar sobre els factors generals de risc de presència d'anomalia congènita del fetus i respecte del risc general de la població.

Ha de verificar si hi ha història familiar de malaltia de transmissió monogènica amb diagnòstic prenatal disponible.

- Pel que fa la les cromosopaties, els factors de risc més importants són els següents:

  - Fill previ amb cromosopatia documentada i parental.

  - Mare o pare portadors d'una anomalia cromosòmica equilibrada.

En aquests casos està indicada la prova invasiva, per la qual cosa se n'ha d'oferir la realització.

- En el cas de malaltia monogènica també s'ha d'oferir a la dona embarassada el cribratge prenatal perquè no està exempta del risc dels trastorns que es detecten en el test de cribratge prenatal. En cas de malaltia monogènica, cal que es faci constar de forma clara i amb lletres grans a la fitxa de programa de cribratge.

- En el cas d'antecedents personals o familiars d'algun tipus de malformació, com seria el cas d'un defecte de tub neural, s'ha d'informar que l'ecografia es dirigirà especialment a descartar l'esmentada anomalia, és a dir, es portarà a terme una ecografia dirigida (*target ultrasound*).

La o el professional sanitari ha d'informar la dona embarassada/parella sobre el cribratge i li ha de lliurar el material divulgatiu. En el cas que la dona vulgui accedir al cribratge, se li lliurarà el full de consentiment informat i el signarà.

La o el professional sanitari emplenarà la sol·licitud de cribratge, en la qual es recolliran les dades personals i clíniques de la dona embarassada, així com les dades

demogràfiques que són necessàries per a l'avaluació. A l'annex I, hi figura el model de sol·licitud de cribratge de primer trimestre.

6.2. Extracció de sang i ecografia

a) Extracció de sang en una visita i posterior realització de l'ecografia

- Extracció a les setmanes 8 a 13

La o el professional sanitari emplenarà la sol·licitud de cribratge i lliurarà la sol·licitud a la gestant. En la sol·licitud hi han de constar totes les dades personals que s'han d'introduir al programa informàtic. En el moment de l'extracció, la gestant ha de lliurar al laboratori el primer full de la sol·licitud.

Cal enviar la mostra al laboratori de referència de manera que se'n garanteixi el transport, d'acord amb les condicions exigides.

S'introduiran les dades bioquímiques obtingudes de l'anàlisi de la f*B*-hCG i PAPP-A, a l'espera d'introduir les dades ecogràfiques. L'analista introduirà totes les dades personals i les dades bioquímiques del cribratge en el programa informàtic.

- Ecografia a les setmanes 11 a 13

L'ecografista realitzarà l'ecografia per determinar la translucidesa nucal i la longitud cefalocaudal, i datarà l'edat gestacional.

L'ecografia de primer trimestre ha d'incloure l'estudi de la morfologia bàsica del cap, tronc i extremitats fetals, als efectes de la detecció d'anomalies majors potencialment visibles en aquest període, sense perjudici que l'estudi anatòmic fetal es completi en tots els casos amb l'ecografia de les 20 setmanes.

Les dades corresponents es recolliran en el segon full de la sol·licitud, en el qual també figuren les dades bioquímiques, que es farà arribar al laboratori juntament amb les dades ecogràfiques (translucidesa nucal, longitud cefalocaudal i edat gestacional).

L'analista introduirà les dades ecogràfiques en el programa informàtic. En el cas que s'hi accedeixi en xarxa, l'ecografista les pot introduir directament. L'analista elaborarà l'informe de resultats del cribratge.

Les dades relatives al plec nucal s'han de trametre diàriament al laboratori.

b) Ecografia i extracció simultània a les 11-13 setmanes

Aquesta opció permet la realització de l'ecografia i l'extracció de sang el mateix dia. L'ecografia s'ha de fer en primer lloc.

La o el professional sanitari emplenarà la sol·licitud de cribratge, en la qual es recolliran les dades personals i clíniques de la dona embarassada i les dades demogràfiques que són necessàries per a l'avaluació. També emplenarà totes les dades ecogràfiques.

En el moment de l'extracció de sang la dona embarassada ha de lliurar al laboratori o als mòduls d'extracció el full de sol·licitud de cribratge amb les dades ecogràfiques ja emplenades.

L'analista introduirà totes les dades en el programa informàtic i elaborarà l'informe de resultats del cribratge.

Les dades relatives al plec nucal s'han de trametre diàriament al laboratori.

Nota

En ambdós casos, "a) Extracció de sang en una visita i posterior realització de l'ecografia" i "b) Ecografia i extracció simultània a les 11-13 setmanes", el programa informàtic del qual s'obté el nivell de risc té en compte, a més dels marcadors ja esmentats, l'edat de la mare i d'altres factors.

6.3. Informe de resultats del cribratge de primer trimestre

El laboratori de referència trametrà l'informe del resultat del cribratge a la o al professional sanitari de forma que es garanteixi la confidencialitat de les dades de la gestant.

En cas que el risc sigui elevat (+/= d'1/250), el

laboratori de referència ha d'informar-ne amb urgència la o el professional sanitari, el qual ha de disposar de l'informe en un termini màxim de 48 hores des de l'extracció.

En el cas de risc baix (- d'1/250), el termini per tal que la o el professional sanitari disposi de l'informe pot ser, com a màxim, de 5 dies.

A l'informe de resultats del cribratge de primer trimestre hi han de constar, com a mínim, les dades que figuren al model d'informe de cribratge de primer trimestre de l'annex I.

6.4. Informació de resultats i actuacions

La o el professional sanitari ha d'explicar a la gestant/parella l'informe i el resultat. Així mateix, li ha de lliurar una còpia de l'informe.

En el cas que el nivell de risc sigui superior o igual a 1/250, s'ha d'oferir a la gestant la realització de prova invasiva per tal d'obtenir el cariotip.

Cal informar la gestant respecte de la prova invasiva, la finalitat, les conseqüències, els riscs típics o inherents al procediment i els riscs personalitzats.

En el cas que accepti, ha de signar el document de consentiment informat. En el cas que no accepti, ha de signar el document de renúncia. En el cas que no el vulgui signar, la o el professional sanitari ho farà constar a la història clínica.

6.5. Prova invasiva

Es realitzarà la prova invasiva corresponent.

a) Si el resultat del cariotip no és normal, és a dir, en el cas que s'hagin obtingut anomalies cromosòmiques, s'oferirà consell genètic i consell reproductiu a la dona embarassada/parella.

S'ha d'informar sobre l'anomalia detectada i sobre la repercussió en la salut del futur nadó, com també de les diferents alternatives o solucions existents.

Els centres sanitaris oferiran a la dona la possibilitat de la interrupció de la gestació (IG) en el cas de que resulti indicada d'acord amb les proves invasives realitzades i previstes en el Programa, sempre que s'ajusti a les previsions legals (vegeu respecte d'això el que estableix la disposició addicional tercera).

b) Si el resultat del cariotip és normal, és a dir, si no s'han obtingut anomalies cromosòmiques, es seguirà el control normal de l'embaràs mitjançant ecografia de les 20 setmanes.

7. Cribratge de segon trimestre

En el cas que la primera consulta s'hagi realitzat després de la setmana 14, es seguirà el cribratge de segon trimestre[1].

El cribratge de segon trimestre s'ha d'oferir a totes les dones embarassades amb residència a Catalunya, sense tenir en compte quina sigui la seva edat i que no hagin realitzat el cribratge de primer trimestre.

El cribratge de segon trimestre comprèn:

1) L'extracció de sang materna per a la determinació de la fracció lliure de la gonadotrofina coriònica (f*B*-hCG), l'alfaproteïna (AFP), l'estriol no conjugat (UE3) i la inhibina. S'ha de realitzar en el període gestacional de les 14 a 20 setmanes d'amenorrea.

2) El cribratge del defecte de tub neural, que es farà tant per l'AFP (de l'extracció de sang) com per l'ecografia de 20 setmanes.

7.1. Primera actuació

La o el professional sanitari ha de portar a terme una anamnesi prèvia. Ha d'informar sobre els factors generals de risc de presència d'anomalia congènita del fetus i respecte del risc general poblacional.

La o el professional sanitari ha d'informar la dona embarassada/parella sobre el cribratge i li ha de lliurar el material divulgatiu. En el cas que la dona vulgui accedir al cribratge, se li lliurarà el full de consentiment informat i el signarà.

[1] Entre la setmana 13.0 i 13.6 (dia primer i dia darrer d'aquesta setmana) els marcadors bioquímics de primer i segon trimestre no són tan efectius, per la qual cosa no es pot realitzar l'extracció en aquests dies.

La o el professional sanitari emplenarà la sol·licitud de cribratge, en la qual es recolliran les dades personals i clíniques de la dona embarassada, així com les dades demogràfiques que són necessàries per a l'avaluació.

A l'annex II hi figura el model de sol·licitud de cribratge de segon trimestre.

7.2. Ecografia

Cal fer aquesta ecografia abans de l'extracció de sang.

Als efectes del cribratge, l'ecografia permet la datació gestacional i la determinació del diàmetre biparietal.

7.3. Extracció de sang

Es realitzarà l'extracció de sang.

Caldrà determinar la fracció *B* lliure de la gonadotrofina coriònica (f*B*-hCG), l'alfafetoproteïna (AFP), l'estriol no conjugat (UE3) i la inhibina A.

Caldrà enviar la mostra al laboratori de referència de manera que es garanteixi el transport de la mostra, d'acord amb les condicions exigides.

7.4. Informe del cribratge de segon trimestre

El laboratori de referència trametrà l'informe del resultat del cribratge a la o al professional sanitari, de forma que es garanteixi la confidencialitat de les dades de la gestant.

En cas que el risc sigui elevat (+/= d'1/250), el laboratori de referència ha de notificar amb urgència l'informe a la o al professional sanitari, que ha de disposar de l'informe en un termini màxim de 48 hores des de l'extracció.

En el cas de risc baix (- d'1/250), el termini per tal que la o el professional sanitari disposi de l'informe ha de ser, com a màxim, de 5 dies.

A l'Informe de resultats hi han de constar, com a mínim, les dades que figuren al model d'informe de cribratge de segon trimestre de l'annex II.

7.5. Informació sobre resultats i actuacions

S'ha de portar a terme abans de la setmana 20.

El professional sanitari ha d'explicar a la gestant/parella l'informe i el resultat, i li ha de lliurar una còpia de l'informe al més aviat possible.

En el cas que el nivell de risc sigui superior o igual a 1/250, s'ha d'oferir a la gestant la realització de prova invasiva.

Cal informar la gestant respecte de la prova invasiva, la finalitat, les conseqüències, els riscs inherents al procediment i els riscs personalitzats.

En el cas que accepti, ha de signar el document de consentiment informat. En el cas que no accepti, ha de signar el document de renúncia. En el cas que no el vulgui signar, la o el professional sanitari ho farà constar a la història clínica.

En el cas que el nivell de risc sigui inferior a 1/250, es seguirà el control normal de l'embaràs mitjançant l'ecografia de les 20 setmanes.

7.6. Prova invasiva

Es realitzarà la corresponent prova invasiva.

a) Si el resultat del cariotip no és normal, és a dir, en el cas que s'hagin detectat anomalies cromosòmiques, s'oferirà consell genètic i reproductiu a la dona embarassada/parella.

S'ha d'informar sobre l'anomalia detectada i sobre la repercussió en la salut del futur nadó, com també de les diferents alternatives o solucions existents.

Els centres sanitaris oferiran a la dona la possibilitat de la interrupció de la gestació (IG) en el cas de que resulti indicada d'acord amb les proves invasives realitzades i previstes en el Programa, sempre que s'ajusti a les previsions legals (vegeu respecte d'això el que estableix la disposició addicional tercera).

b) Si el resultat del cariotip és normal, és a dir, si no s'han detectat anomalies cromosòmiques, es seguirà el control normal de l'embaràs mitjançant ecografia morfològica o de les 20 setmanes.

8. Ecografia morfològica

L'ecografia morfològica o de les 20 setmanes s'ha de realitzar a totes les dones, tant a les que se'ls ha realitzat el cribratge combinat bioquímic i ecogràfic de primer trimestre com el de segon trimestre.

Pel que fa a les dones a les quals s'ha realitzat el cribratge combinat bioquímic i ecogràfic de primer trimestre, aquesta ecografia té per finalitat el cribratge de defecte de tub neural.

Aquesta ecografia ha de ser realitzada dins del període de la setmana 18 a la setmana 21. Per aquest motiu ha de ser programada amb temps suficient per tal que pugui ser realitzada dins d'aquest període.

L'objectiu principal és l'estudi de l'anatomia fetal per tal d'identificar possibles anomalies estructurals o múltiples, i també s'han de valorar els marcadors de cromosopatia.

L'estudi de l'anatomia fetal inclou els marcadors biomètrics per poder avaluar el creixement i la concordança amb l'edat gestacional, així com l'estudi anatòmic de cadascun dels òrgans i sistemes fetals, seguint les recomanacions de la Secció d'Ecografia de la Societat Espanyola de Ginecologia i Obstetrícia (SESEGO).

Els marcadors de cromosopatia de segon trimestre són els següents: edema nucal igual o superior a 6 mm, hiperrefringència intestinal (refringència igual o superior a la de la columna), fèmur curt (< percentil 5), èctasi pièlica, focus ecogènic intracardíac.

Aquest marcadors ecogràfics en presentació aïllada no constitueixen per si sols indicació d'estudi citogenètic sinó que cal modificar el risc estimat prèviament (cribratge de primer trimestre o segon trimestre o de l'edat materna) mitjançant les *likelihood ratios* o raons de probabilitat positives o negatives corresponents als marcadors presents i absents, respectivament.

La detecció d'una anomalia estructural, atesa la seva possible associació amb alteracions cromosòmiques, fa que estigui indicat l'oferiment per a l'obtenció d'un cariotip fetal, mitjançant amniocentesi o cordocentesi.

Tot i això, la detecció d'anomalies estructurals mitjançant l'ecografia morfològica pot ser susceptible de valoració pel comitè d'ètica assistencial de l'hospital per valorar la possibilitat d'oferir la interrupció de la gestació (IG), sempre que s'ajusti a les previsions legals.

9. Informació i consentiment informat. Consideracions generals

Els mètodes de cribratge i de diagnòstic prenatal d'anomalies congènites presenten un marge de fiabilitat limitat, tant pel que fa a la sensibilitat com pel que fa a l'especificitat del mètode. Així mateix, alguns d'aquests procediments, com són les proves invasives, no estan exemptes d'un cert risc de pèrdua fetal.

És per tots aquests motius que qualsevol acció en aquest àmbit, tant de cribratge com de diagnòstic, s'ha de fonamentar en la qualitat i l'adequació del procés d'informació de manera que la informació que donin els professionals sanitaris sigui continuada, completa, objectiva i comprensible, a fi de proveir la dona embarassada/parella de la informació adequada sobre el procés de detecció de risc i de diagnòstic d'anomalies congènites i, en concret, dels procediments existents, a fi que puguin decidir lliurement si volen accedir o no al diagnòstic prenatal i considerar posteriorment, d'acord amb el resultat, les opcions disponibles.

En relació amb aquest últim aspecte, és important ressaltar que sempre cal tenir en compte que la seva realització ha d'estar recolzada en la voluntarietat i en la decisió autònoma de la dona embarassada/parella.

En el cas de procediments invasius, cal informar la gestant respecte de la prova invasiva, la finalitat, les conseqüències, els riscs inherents al procediment i els riscs personalitzats. És imprescindible que el o la professional sanitari demani la formalització del document de consentiment informat.

D'altra banda, en el cas que la dona embarassada/parella, un cop informada, renunciï a les

proves de cribratge bioquímic o a les diagnòstiques, cal que en quedi constància mitjançant la signatura del document de renúncia corresponent, el qual s'incorporarà a la història clínica.

Cal que el o la professional sanitari informi dels resultats de les proves, deixant-ne constància en la història clínica. Cal que en la història esmentada consti la realització del consell genètic i reproductiu, si és el cas.

El document de consentiment informat s'ha d'estendre per duplicat. Un dels exemplars s'ha d'incorporar en la història clínica i, l'altre, s'ha de lliurar a la gestant.

Cas de detecció d'alteracions congènites fetals.

En el cas de detectar alguna alteració congènita fetal, la o el professional sanitari ha d'informar la dona/parella del pronòstic d'aquesta alteració.

Ha d'informar adequadament i amb ple respecte a la dona/parella sobre les possibilitats que li ofereix el sistema sanitari en relació amb la continuació de l'embaràs, o bé la interrupció de la gestació d'acord amb els supòsits previstos per la llei.

En el cas que la dona opti per la interrupció de la gestació d'acord amb els supòsits previstos per la llei, es requereix el consentiment informat.

10. Confidencialitat de la informació i dret a la intimitat

Les dades personals relacionades amb les actuacions previstes en el protocol de diagnòstic prenatal d'anomalies congènites a Catalunya tenen caràcter confidencial.

Les persones, els professionals sanitaris i les entitats proveïdores de serveis sanitaris, i també els òrgans de l'Administració que intervenen en les activitats regulades en aquesta Instrucció, tenen l'obligació de respectar i garantir inexcusablement el dret a la confidencialitat de la informació i el dret a la intimitat, d'acord amb el que estableixen la Llei 41/2002, de 14 de novembre, bàsica reguladora de l'autonomia del pacient i de drets i obligacions en matèria d'informació i documentació clínica, i la Llei 21/2000, de 29 de desembre, sobre els drets d'informació concernents a la salut i l'autonomia del pacient, i a la documentació clínica, i també d'acord amb el que estableix la Llei orgànica 15/1999, de 13 de desembre, de protecció de dades de caràcter personal.

Així mateix, pel que fa a les anàlisis genètiques i els tractaments de dades genètiques de caràcter personal, també són d'aplicació els articles 44 a 57 de la Llei 14/2007, de 3 de juliol, d'investigació biomèdica.

11. Marc organitzatiu i funcional

Les regions sanitàries del Servei Català de la Salut s'han d'encarregar de dur a terme o garantir que s'efectuïn les tasques informatives, de coordinació i de seguiment per a la implantació del protocol de diagnòstic prenatal d'anomalies congènites a Catalunya 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.

A aquest efecte, cada gerent de regió sanitària ha de designar una persona responsable del desplegament i de la implantació d'aquest protocol en l'àmbit territorial corresponent.

11.1. Coordinació de la implantació i el seguiment

Les regions sanitàries també 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 d'aquest protocol; en especial, per al 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 del consell genètic i reproductiu.

Així mateix, el Departament de Salut i el CatSalut, sense perjudici de les responsabilitats pròpies de les entitats proveïdores de serveis

sanitaris, han 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.

11.2.Informació i comunicació

Les regions sanitàries han de facilitar a les entitats proveïdores de serveis sanitaris el protocol objecte d'aquesta Instrucció, com també les recomanacions en relació amb la informació mínima que els professionals sanitaris de les entitats proveïdores de serveis sanitaris han de facilitar a la dona embarassada/parella.

12. Entitats proveïdores de serveis sanitaris

1. Les entitats proveïdores de serveis sanitaris contractades pel Servei Català de la Salut han de dur a terme les actuacions recollides en el protocol de diagnòstic prenatal d'anomalies congènites a Catalunya, 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.

En especial, cal complir els criteris, els objectius i les responsabilitats respecte a la continuïtat assistencial, coordinació assistencial, responsabilitat de l'atenció, derivació i resolució de fluxos establerts pel Departament de Salut i el CatSalut.

Així mateix, 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 informació necessària per al desenvolupament de les actuacions previstes, com també han de garantir que s'informi de manera correcta les persones potencialment tributàries d'aquest protocol.

D'acord amb aquestes consideracions, cal que les entitats proveïdores de serveis sanitaris afavoreixin un marc organitzatiu i unes pautes d'actuació que, tenint en compte l'àmbit propi d'actuació dels professionals sanitaris en el procés assistencial, garanteixin la qualitat del procés i de l'atenció.

3. El no compliment dels requisits, les condicions i les especificacions tècniques establerts a la disposició addicional primera i segona d'aquesta Instrucció, serà causa de revisió de la contractació i, en el seu cas, d'exclusió de l'entitat proveïdora del Programa.

13. Seguiment i avaluació

13.1. Marc general

El Departament de Salut i el CatSalut realitzaran el seguiment i l'avaluació de la implantació del Programa de diagnòstic prenatal d'anomalies congènites a Catalunya en els termes establerts en el Programa esmentat.

Aquest sistema abasta el seguiment i l'avaluació de l'estructura, del procés i dels resultats del protocol de diagnòstic prenatal d'anomalies congènites a Catalunya.

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

Per tal de dur a terme el seguiment i l'avaluació esmentats, es crearà una Comissió de Seguiment i Avaluació del Diagnòstic Prenatal d'Anomalies Congènites Fetals.

S'elaborarà un informe d'avaluació cada 2 anys que s'elevarà al conseller o consellera de Salut.

Per tal de dur a terme el seguiment i l'avaluació del protocol de diagnòstic prenatal d'anomalies congènites a Catalunya, cal que els centres sanitaris, els laboratoris, les empreses i les entitats facilitin la informació que es requereixi a la Direcció General de Salut Pública del Depar-

tament 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.

13. 2. Gestió i coordinació del seguiment i del sistema d'informació del Programa

1. Aquest Programa tindrà un centre coordinador que actuarà com a centre de referència i coordinació i que s'encarregarà de la gestió i coordinació del seguiment i del sistema d'informació del Programa.

Les funcions de centre coordinador es podran encarregar a un laboratori de referència, que compti amb una acreditada experiència i expertesa tècnica en aquest àmbit, que disposi dels recursos per a la gestió, el seguiment i la coordinació dels laboratoris inclosos en el Programa, i també que disposi dels mitjans tècnics, diagnòstics i sistema d'informació requerits pel Departament de Salut.

2. Funcions

Les seves funcions seran:

1. Recepció de les dades ja analitzades pels laboratoris.

2. Seguiment dels resultats, tant els falsos negatius com positius, així com seguiment i tancament de tot el procés perinatal.

3. Gestió, processament i anàlisi de les dades.

4.Tramesa de les dades que requereixi el Departament de Salut.

5. Suport tècnic i gestió de la coordinació de les reunions de la Comissió de Seguiment i Avaluació del Diagnòstic Prenatal d'Anomalies Congènites Fetals, d'acord amb les indicacions i directrius del Departament de Salut.

6. Facilitar al Departament de Salut:

- L'informe de resultats de l'avaluació del Programa, amb l'abast territorial i la periodicitat que es determini i per laboratoris declarants, que inclourà els indicadors d'avaluació del Programa que consten en el protocol així com també els indicadors que determini el Departament de Salut.

- La base de dades que inclogui les dades epidemiològiques i de factors de risc de les dones ateses pel Programa, d'acord amb els requisits que estableixi el Departament de Salut.

7. Orientar els laboratoris segons els resultats i el que estableix la Instrucció, i d'acord amb les directrius del Departament de Salut.

8. També portaran a terme aquelles funcions anàlogues vinculades al Programa que se li encarreguin.

El centre de referència i coordinació designarà una persona responsable de les funcions respecte el Programa, que actuarà també d'acord amb les indicacions i directrius del Departament de Salut.

14. Disposicions addicionals

Primera. Els centres sanitaris que duguin a terme les diferents proves o procediments establerts en el protocol de diagnòstic prenatal d'anomalies congènites a Catalunya han de complir el que estableix aquesta Instrucció, com també les corresponents normes i 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 contractaran les proves es tindran 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.

Segona. Els centres sanitaris –pel que fa als procediments diagnòstics, les tècniques ecogràfiques i els procediments invasius–; els laboratoris de bioquímica clínica, els laboratoris de diagnòstic prenatal i els serveis de transport

de mostres de sèrum han de complir els requisits, les condicions i les especificacions tècniques mínimes establertes pel *Protocol de diagnòstic prenatal d'anomalies congènites fetals a Catalunya* de la Direcció General de Salut Pública, que s'adjunten en l'annex III.

A l'efecte de garantir i verificar el compliment d'aquests requeriments i especificacions tècniques, s'establiran els corresponents mecanismes de control i seguiment, així com, si és el cas, les corresponents actuacions inspectores.

L'incompliment dels requisits, les condicions i les especificacions tècniques serà causa de resolució de la contractació, així com de la resolució de les subcontractacions corresponents a les actuacions del Programa.

Tercera. Oferiment de la possibilitat de la interrupció de la gestació que estigui indicada d'acord amb les proves invasives previstes en el Programa

1. Els centres sanitaris oferiran a la dona la possibilitat de la interrupció de la gestació (IG) en el cas de resultat patològic de les proves invasives realitzades i previstes en el Programa, sempre que s'ajusti a les previsions legals.

2. En qualsevol vas, cal facilitar la informació necessària per al correcte consentiment informat, que s'haurà de formalitzar per escrit.

3. Amb caràcter general, aquesta actuació la portarà a terme el mateix centre sanitari que realitza la prova invasiva.

Excepcionalment, en el cas que l'esmentat centre sanitari no la porti a terme, l'actuació la portarà a terme el centre sanitari determinat d'acord amb els criteris de derivació i resolució d'aquests fluxos establerts pel Departament de Salut i el CatSalut.

En aquest cas, el centre sanitari d'origen portarà a terme la gestió de la visita i el seguiment de la resolució del flux per part del centre de destinació.

El centre de destinació informarà el centre d'origen de la resolució del flux.

15. Disposició derogatòria

Es deroga la Instrucció 01/98, Implantació del diagnòstic prenatal d'anomalies congènites a Catalunya.

16. Entrada en vigor

Aquesta Instrucció entra en vigor l'1 de gener de 2009

Barcelona, 12 de desembre de 2008

El director

Josep Maria Sabaté i Guasch

Annex I. Cribratge de primer trimestre

Sol·licitud de cribratge de primer trimestre

Sol·licitud de cribratge de primer trimestre

Dades de la gestant

Nom | 1r cognom | 2n cognom

CIP | Telèfon

Adreça | Municipi/localitat | Codi postal

Regió Sanitària de residència | Data de naixement | Nombre d'embarassos anteriors (fórmula obstètrica)
___ / ___ / ___ / ___
GT PP A FV

Classe social[1] | Nivell d'estudis[2]

Factors de correcció *(l'absència d'aquestes dades pot influir en el resultat final del risc calculat)*

Raça/ètnia
☐ blanca ☐ negra ☐ asiàtica ☐ altra *(especifiqueu-la):*

Pes
kg

Consum de tabac
☐ no ☐ sí *(especifiqueu el nombre aproximat de cigarrets/dia):*

Diabetis insulinodependent
☐ no ☐ sí, ben controlada ☐ sí, no controlada

Gestació prèvia amb malformacions
☐ no ☐ sí *(especifiqueu quina):*

Dades de la gestació

Gestació
☐ única ☐ doble, monocorial ☐ doble, bicorial ☐ desconeguda

Edat gestacional: setmanes de gestació segons DUR

Si la gestació és per reproducció assistida amb donació d'ovòcits, especifiqueu l'edat de la donadora d'ovòcits
anys

Dades ecogràfiques *(si s'ha realitzat l'ecografia en el moment de la sol·licitud)*

Cognoms i nom de l'ecografista | Telèfon de contacte

Data de l'ecografia | Longitud cefalocaudal (LCC) mm | Translucidesa nucal (TN) mm

Dades del metge/essa o llevador/a sol·licitant

Cognoms i nom | Núm. de col·legiat/ada | Telèfon de contacte

Centre sanitari

Signatura

Data

Centre d'extracció

Nom del centre d'extracció | Data de l'extracció

[1] Poseu-hi el número que correspongui:

1. Directives de l'Administració pública i d'empreses de 10 o més persones assalariades. Professions associades a titulacions de segon i tercer cicle universitari.
2. Directives d'empreses de menys de 10 persones assalariades. Professions associades a titulacions de primer cicle universitari. Tècniques i professionals de suport. Artistes i esportistes.
3. Administratives i professionals de suport a la gestió administrativa i financera. Treballadores dels serveis personals i de seguretat. Treballadores per compte d'altri. Supervisores de treballadors/ores manuals.
4. Treballadores manuals qualificades.
5. Treballadores manuals semiqualificades.
6. Treballadores no qualificades.
7. Dones en atur.
8. Dones que treballen a casa.

[2] Poseu-hi el núm. que correspongui

1. No té estudis.
2. Estudis primaris.
3. Estudis secundaris de batxillerat.
4. Estudis secundaris de formació professional.
5. Estudis universitaris de grau mitjà (diplomatures).
6. Estudis universitaris de grau superior (llicenciatures).

Informe de cribratge de primer trimestre

Informe de cribratge de primer trimestre

Identificació del laboratori

Nom del centre (hospital, CAP, etc.) Telèfon

Adreça Municipi/localitat Codi postal

Dades del metge/essa o llevador/a sol·licitant

Cognoms i nom Centre de treball

Dades de la gestant

Cognoms i nom CIP Edat en la data prevista del part anys

Raça/ètnia

☐ blanca ☐ negra ☐ asiàtica ☐ altra *(especifiqueu-la)*:

Pes kg Gestació ☐ única ☐ múltiple Fumadora ☐ no ☐ sí Diabetis insulinodependent ☐ no ☐ sí

Data de l'extracció Edat gestacional el dia de l'extracció *(calculada a partir de l'LCC)* setmanes dies

Data de l'ecografia Edat gestacional el dia de l'ecografia setmanes dies

Resultats

Nivell de β-hCG lliure en sèrum matern ng/ml (MOM) Nivell de PAPP-A en sèrum matern UI/ml Mesura de translucidesa nucal fetal mm (MOM)

Altres comentaris, si s'escau

Risc de síndrome de Down 1 entre

Risc de síndrome d'Edwards 1 entre

Comentaris

Síndrome de Down

☐ baix risc ☐ es recomanen estudis addicionals

Síndrome d'Edwards

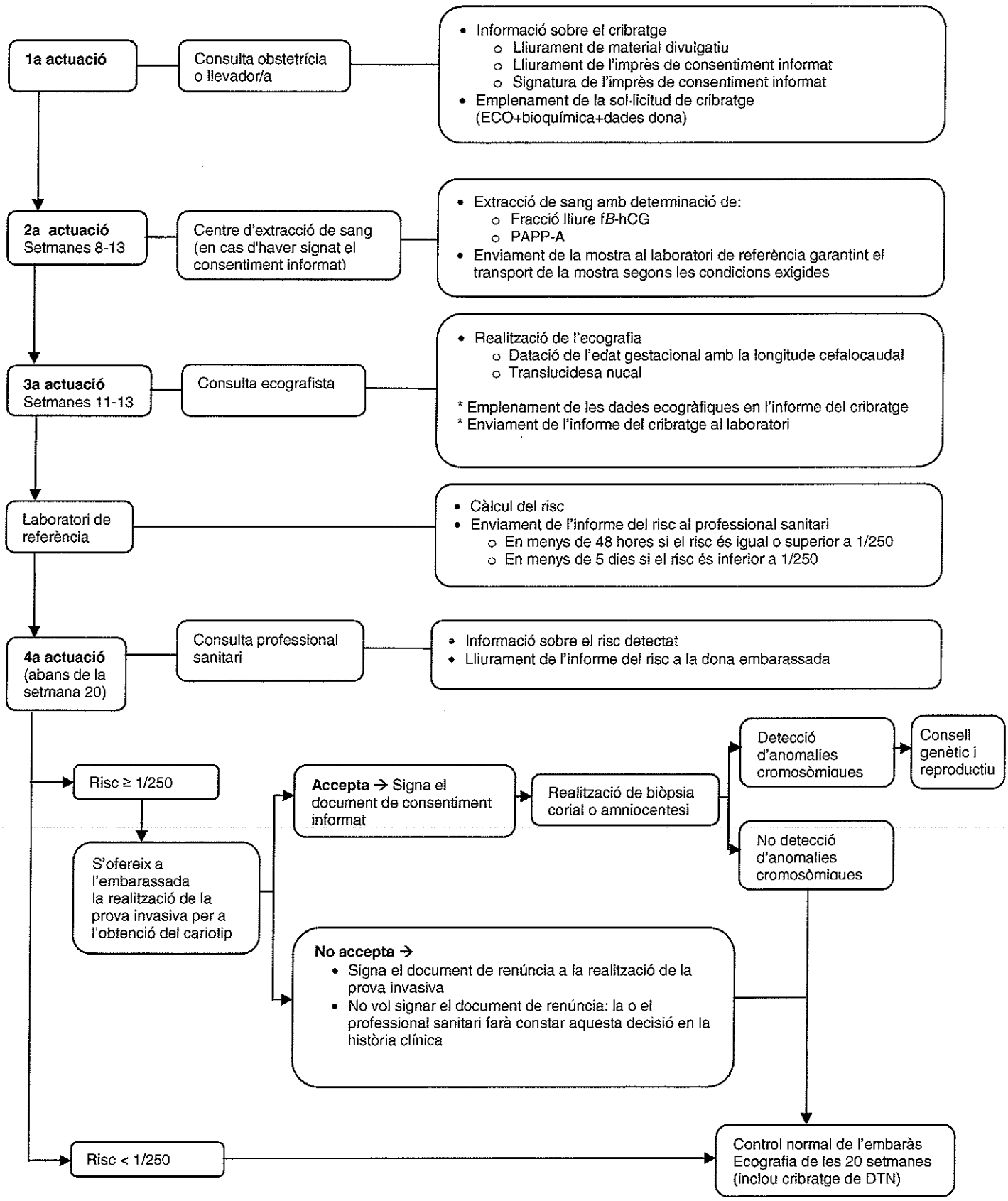
☐ baix risc ☐ es recomanen estudis addicionals

Altres comentaris, si escau

Signatura de la persona responsable

Data de l'informe *(Data de la còpia, si escau)*:

Diagrama de procediment del cribratge de primer trimestre (1a consulta abans de la setmana 14)



Nota: En aquells centres en els quals les proves de cribratge es facin el mateix dia, es farà primer l'ecografia i posteriorment l'extracció de sang.

Annex II. Cribratge de segon trimestre

Sol·licitud de cribratge de segon trimestre

Sol·licitud de cribratge de segon trimestre

Dades de la gestant

Nom | 1r cognom | 2n cognom

CIP | Telèfon

Adreça | Municipi/localitat | Codi postal

Regió Sanitària de residència | Data de naixement | Nombre d'embarassos anteriors (fórmula obstètrica)
GT / PP / A / FV

Classe social[1] | Nivell d'estudis[2]

Factors de correcció *(l'absència d'aquestes dades pot influir en el resultat final del risc calculat)*

Raça/ètnia
☐ blanca ☐ negra ☐ asiàtica ☐ altra *(especifiqueu-la):*

Pes
kg

Consum de tabac
☐ no ☐ sí *(especifiqueu el nombre aproximat de cigarrets/dia):*

Diabetis insulinodependent
☐ no ☐ sí, ben controlada ☐ sí, no controlada

Gestació prèvia amb malformacions
☐ no ☐ sí *(especifiqueu quina):*

Dades de la gestació

Gestació
☐ única ☐ doble, monocorial ☐ doble, bicorial ☐ desconeguda

Edat gestacional: setmanes de gestació segons DUR

Pèrdues prèvies a l'extracció
☐ no ☐ sí

Si la gestació és per reproducció assistida amb donació d'ovòcits, especifiqueu l'edat de la donadora d'ovòcits
anys

Dades ecogràfiques

Cognoms i nom de l'ecografista | Telèfon de contacte

Data de l'ecografia | Edat gestacional el dia de l'ecografia
setmanes dies

Dades del metge/essa o llevador/a sol·licitant

Cognoms i nom | Núm. de col·legiat/ada | Telèfon de contacte

Centre sanitari

Signatura

Data

Centre d'extracció

Nom del centre d'extracció | Data de l'extracció

[1] Poseu-hi el número que correspongui:

1. Directives de l'Administració pública i d'empreses de 10 o més persones assalariades. Professions associades a titulacions de segon i tercer cicle universitari.
2. Directives d'empreses de menys de 10 persones assalariades. Professions associades a titulacions de primer cicle universitari. Tècniques i professionals de suport. Artistes i esportistes.
3. Administratives i professionals de suport a la gestió administrativa i financera. Treballadores dels serveis personals i de seguretat. Treballadores per compte d'altri. Supervisores de treballadors/ores manuals.
4. Treballadores manuals qualificades.
5. Treballadores manuals semiqualificades.
6. Treballadores no qualificades.
7. Dones en atur.
8. Dones que treballen a casa.

[2] Poseu-hi el núm. que correspongui:

1. No té estudis.
2. Estudis primaris.
3. Estudis secundaris de batxillerat.
4. Estudis secundaris de formació professional.
5. Estudis universitaris de grau mitjà (diplomatures).
6. Estudis universitaris de grau superior (llicenciatures).

Informe de cribratge de segon trimestre

Informe de cribratge de segon trimestre

Identificació del laboratori

Nom del centre (hospital, CAP, etc.) Telèfon

Adreça Municipi/localitat Codi postal

Dades del metge/essa o llevador/a sol·licitant

Cognoms i nom Centre de treball

Dades de la gestant

Cognoms i nom CIP Edat en la data prevista del part anys

Raça/ètnia

☐ blanca ☐ negra ☐ asiàtica ☐ altra *(especifiqueu-la):*

Pes kg Gestació ☐ única ☐ doble, monocorial ☐ doble, bicorial Fumadora ☐ no ☐ sí Diabetis insulinodependent ☐ no ☐ sí

Data de l'extracció Edat gestacional el dia de l'extracció *(calculada a partir de l'LCC)* setmanes dies

Resultats

Nivell de β-hCG lliure en sèrum matern ng/ml (MOM)

Nivell d'alfafetoproteïna en sèrum matern UI/ml (MOM)

Nivell d'estriol en sèrum matern UI/ml (MOM)

Si s'ha efectuat correcció, especifiqueu el motiu:

Nivell d'inhibina en sèrum matern UI/ml (MOM)

Risc de síndrome de Down
1 entre

Risc de síndrome d'Edwards
1 entre

Comentaris

Síndrome de Down
☐ baix risc ☐ es recomanen estudis addicionals

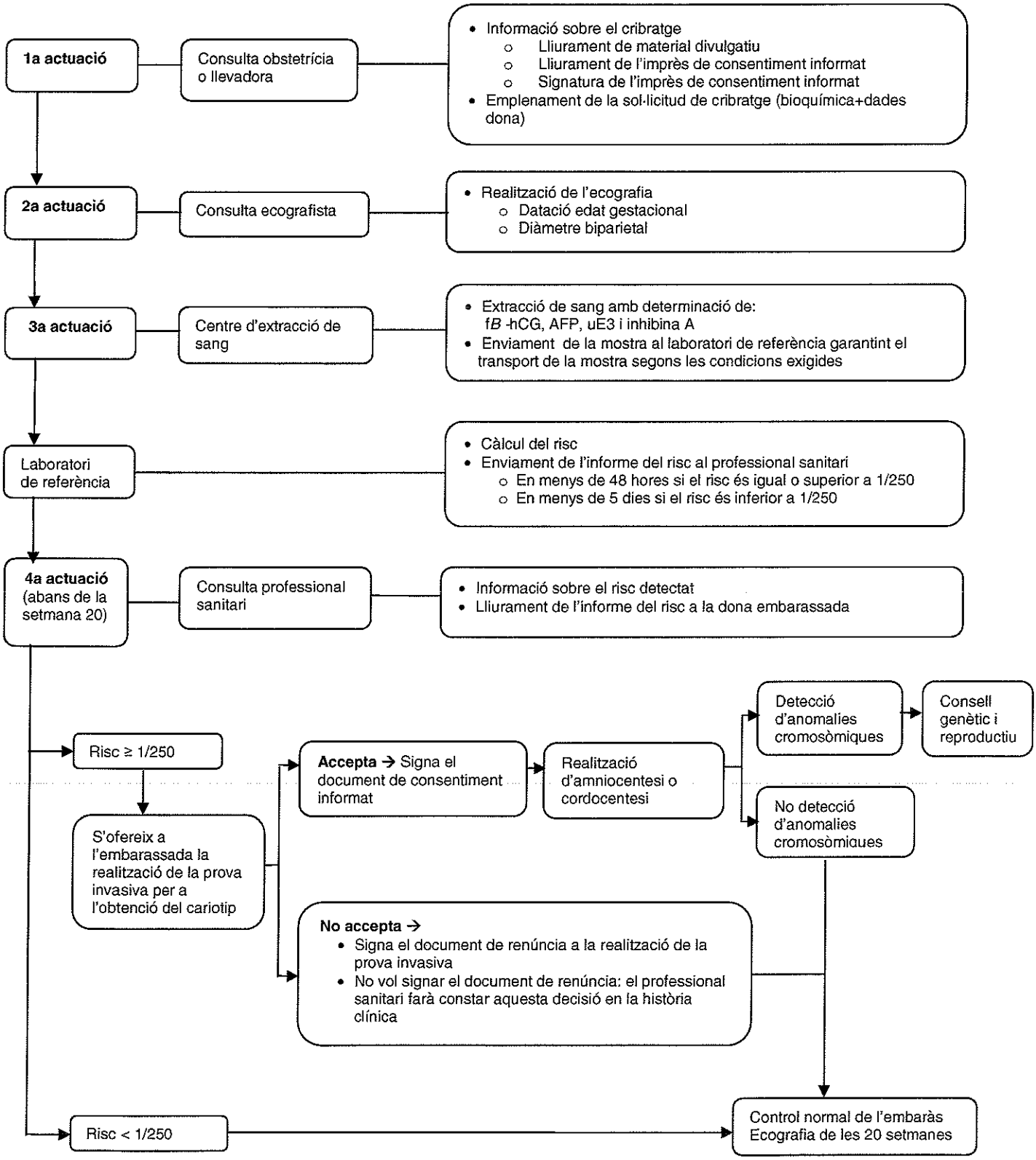
Síndrome d'Edwards
☐ baix risc ☐ es recomanen estudis addicionals

Altres comentaris, si escau

Signatura de la persona responsable

Data de l'informe *(Data de la còpia, si escau):*

Diagrama de procediment del cribratge de segon trimestre (1a consulta després de la setmana 14)



Annex III

Requisits, condicions i especificacions tècniques mínims que, d'acord amb el *Protocol de diagnòstic prenatal d'anomalies congènites fetals a Catalunya,* de la Direcció General de Salut Pública, han de complir els centres sanitaris –procediments diagnòstics, tècniques ecogràfiques i procediments invasius–, els laboratoris de bioquímica clínica, els laboratoris de diagnòstic prenatal, i els serveis de transport de mostres.

Marc general

1. Aquest requisits, condicions i especificacions tècniques s'estableixen tenint en compte el *Protocol de diagnòstic prenatal d'anomalies congènites fetals a Catalunya* de la Direcció General de Salut Pública, com també d'acord amb les necessitats i els requeriments del Programa de diagnòstic prenatal d'anomalies congènites fetals. Tenen un caràcter de mínims.

S'actualitzaran d'acord amb la posada al dia dels corresponents requisits, condicions i especificacions que s'estableixin d'acord amb els procediments i protocols clínics relatius al diagnòstic prenatal d'anomalies congènites fetals.

2. Els centres sanitaris, els laboratoris de bioquímica clínica i els laboratoris de diagnòstic prenatal han de facilitar la informació relativa al seguiment i l'avaluació del Programa que els sigui requerida pel Departament de Salut, el CatSalut o l'entitat encarregada de la gestió del seguiment i de la informació del Programa.

En qualsevol cas, han de portar a terme les actuacions previstes, així com les que pugui establir el Departament de Salut o el CatSalut en l'àmbit del Programa.

I. Laboratoris de bioquímica clínica i diagnòstic prenatal

Amb l'objecte d'aconseguir reduir la variabilitat entre els laboratoris, aquests estaran organitzats com una unitat funcional que permeti fer el seguiment de tot el programa comunitari.

Per tal d'assegurar aquesta unitat funcional, s'haurà d'encarregar de la gestió i coordinació del Programa, de coordinar els aspectes bioquímics amb els ecogràfics, de seguir els resultats, tant els falsos positius com negatius, de l'anàlisi de les dades i del seu enviament a l'òrgan o entitat que determini el Departament de Salut.

Així mateix, per tal d'aconseguir aquesta coordinació i unitat funcional, es donaran i implantaran les corresponents indicacions tècniques, d'acord amb les directrius i els objectius del Departament de Salut.

Els laboratoris que es contractin han de complir els següents requisits, condicions i especificacions tècniques mínims i línies guia:

1. L'experiència del laboratori en determinacions ha de correspondre, com a mínim, a la generada per 1.000 embarassos a l'any.

2. S'han de tenir establerts valors propis de les medianes de cada magnitud per a cada setmana gestacional.

Per dur a terme aquest càlcul, s'han de tenir processades un mínim de 100 mostres per a cada setmana gestacional, entre les setmanes 8 i 13 incloses.

3. El 95% dels informes del resultat del cribratge per a la síndrome de Down s'han d'emetre en el termini màxim de 5 dies des de l'extracció.

4. El punt de tall utilitzat per definir una gestació com de risc elevat per a la síndrome de Down, així com per a la síndrome d'Edwards, és d'1/250, a terme.

5. Els laboratoris han de reclamar la tramesa diària de les dades del plec nucal, en cas que no l'hagin rebuda.

6. En el personal del laboratori hi ha d'haver una persona responsable del cribratge prenatal.

7. Pel que fa a la base de dades i als efectes de l'homogeneïtzació del sistema de gestió, s'haurà d'utilitzar la base de dades que subministri el Departament de Salut, així com complir els requeriments tècnics i sistema d'informació establert pel Departament de Salut.

8. Ha d'existir una protocol documentat de com s'ha de dur a terme el cribratge per a la síndrome de Down, amb la descripció dels marcadors establerts com a òptims.

9. Els laboratoris han de participar en un programa de control de qualitat extern i els seus resultats han de ser satisfactoris, d'acord amb els objectius i paràmetres fixats pel Departament de Salut i el CatSalut.

10. Han de realitzar-se els procediments intralaboratori de control de qualitat i han d'estar documentats.

S'han de calcular les ràtios de positivitat mensuals o setmanals, els resultats del control de qualitat intern i les medianes de les MoMs. Aquest paràmetre ha de ser idealment molt pròxim a 1, i constitueix un indicador que les medianes d' f*B*-hCG i PAPP-A utilitzades són adequades.

11. Els laboratoris han de participar en el seguiment i l'avaluació del cribratge en el si de la Comissió de Seguiment i Avaluació del Diagnòstic Prenatal d'Anomalies Congènites Fetals del Departament de Salut, d'acord amb els objectius i criteris que s'estableixin.

12. L'avaluació dels resultats obtinguts, d'acord amb els objectius i paràmetres que s'estableixin, s'ha de tenir en compte per a la renovació de la contractació dels serveis sanitaris.

II. Transport de les mostres

Els mòduls d'extracció han d'enviar les mostres de sèrum per a la realització del cribratge bioquímic, juntament amb les peticions corresponents, als laboratoris de referència corresponents, utilitzant els sistemes de transport amb refrigeració habituals amb control de la cadena de fred i seguint les indicacions de temps i temperatura establertes en el protocol.

Cal evitar l'exposició de les mostres a temperatures elevades (mostres prop de la finestra o font de calor) atesa la dissociació d'f*B*-hCG.

Per tal d'evitar transports innecessaris, es recomana concentrar els dies d'extracció de les mostres de sang a un nombre ajustat al volum de demanda assistencial de cada centre.

PAPP-A

En el cas de no poder ser sèrum, la mostra alternativa mai no podrà ser recollida amb tub amb EDTA, atès que l'EDTA produeix canvis estructurals.

La mostra alternativa seria plasma amb heparina amb correcció o valors diferents a la baixa (r: 0,996) a la mostra de sèrum.

Encara que la molècula de PAPP-A sembla ser relativament estable a temperatura ambient i la refrigeració no afecta els nivells en sèrum, sí que és contaminable, amb la qual cosa s'aconsella obtenir aquest paràmetre abans de 24 hores o bé mantenir la mostra a -20°C (és estable fins a 2 mesos).

Estriol no conjugat

Les concentracions d'estriol estan subjectes a episodis diürns de variació, però fins a l'actualitat no s'ha descrit que aquestes variacions tinguin una influència en els resultats del cribratge.

En qualsevol cas, cal que es centrifuguin els tubs com més aviat millor perquè l'estriol no és estable en sang total. Pel mateix motiu, és recomanable l'ús de tubs amb separadors.

Inhibina A

- Es pot fer servir sèrum o plasma.

- Les mostres es poden conservar a 2-8°C durant 24 hores com a màxim, o bé congelar a –20°C un màxim de 30 dies.

- S'ha d'evitar congelar i descongelar les mostres més d'una vegada.

III. Tècniques ecogràfiques

1. Ecografia de primer trimestre

a) L'equip ecogràfic que s'ha d'utilitzar en l'ecografia de primer trimestre haurà de ser de gamma mitjana-alta, per tal de poder mesurar el plec nucal, i haurà de disposar de la possibilitat de recuperar imatges prèvies (*cine-loop*) i de prendre mesures amb una precisió de dècimes de mil·límetre.

El temps d'exploració assignat en la programació no ha de ser inferior als 15 minuts (en temps real, corregint-ho per les cites duplicades).

Les dades relatives al plec nucal s'han de trametre diàriament al laboratori.

b) L'ecografia de primer trimestre serà realitzada per un ecografista acreditat o una ecografista acreditada en l'ecografia de primer trimestre per part de l'Institut d'Estudis de la Salut (IES), seguint les directrius de la Fetal Medecine Foundation.

Els cursos d'acreditació hauran de ser homologats per l'IES i orientats per les necessitats del CatSalut.

En casos excepcionals, com ara ecografistes en possessió del nivell IV de la Secció d'Ecografia de la

Societat Espanyola de Ginecologia i Obstetrícia (SESEGO), es podrà accedir a l'acreditació per part de l'IES, amb la prèvia aportació d'imatges de la translucidesa nucal i requisits que estableixi.

2. Ecografia morfològica de segon trimestre o de 20 setmanes

L'objectiu principal de l'ecografia morfològica (de segon trimestre o de 20 setmanes) és l'estudi de l'anatomia fetal, tot i que també es poden valorar els marcadors de cromosomopatia.

La Secció d'Ecografia de la Societat Espanyola de Ginecologia i Obstetrícia (SESEGO) recomana un temps de 20 minuts per a la realització de l'ecografia morfològica i un informe tipus a utilitzar en aquesta exploració (www.sego.es).

IV. Procediments invasius i diagnòstics d'anomalies cromosòmiques

1. Criteris de qualitat en l'obtenció de les mostres

Els requeriments mínims que ha de complir l'operador/a són els següents:

1. Formació dels/de les operadors/operadores mitjançant el següent:

- Observació de procediments.
- Realització de procediments sota supervisió directa d'un/a operador/a experimentat/ada.
- Realització de procediments sense supervisió, en el seu centre.

2. Cal portar a terme un monitoratge intern individual durant un període de temps per als/a les operadors/ores que s'han format recentment, amb un seguiment de:

- Taxa de pèrdues fetals postprocediment.
- Èxit d'obtenció de mostra adequada després d'un o dos intents.
- Avaluació de la mostra quantitativa i qualitativa.
- Percentatge d'amniocentesis postbiòpsia corial indicades a causa de mostres de mala qualitat.

3. Els requeriments que cal que compleixi l'operador/a per tal que es pugui garantir un nivell mínim de qualitat són els següents:

- Un mínim de 50 procediments previs de biòpsia corial per part de l'operador/a.
- Un èxit superior al 90% en l'obtenció de mostra després d'un intent.
- Una taxa de pèrdua fetal que no pot superar en cap cas el 2%.

2. Condicions de recollida i transport de les mostres de vellositats coriòniques:

1. Esterilitat.

2. Selecció adequada de la mostra (> 15 mg i rebuig de la decídua).

3. Contenidor de recollida i transport estèril, no tòxic i amb tap de rosca.

4. Medi de recollida:

- medi de cultiu (RPMI o altre) amb antibiòtic (peniestrepto)

- preferentment fresc (24 h)
- conservat en nevera
- temperat abans de la recollida

5. Identificació clara de la mostra (recipient ben etiquetat):

- nom de la gestant + número de referència
- data/hora
- centre d'origen

6. S'han de transportar amb la màxima rapidesa, límit de 24 h, a temperatura ambient i amb protecció de temperatures extremes.

3. Condicions de recollida i transport de les mostres de líquid amniòtic

1. Esterilitat.

2. Extracció de 15-20 ml.

3. Rebuig del primer ml pel risc de contaminació materna.

4. Xeringa i recipient de transport no tòxics i estèrils.

5. Recipient de transport amb tap hermètic:

- flascó de Roux
- tub "universal" amb tapa de rosca

6. Identificació clara de la mostra (recipient ben etiquetat):

- nom de la gestant + número de referència
- data/hora
- centre d'origen

7. El transport de les mostres de líquid amniòtic s'ha de fer amb la màxima rapidesa, amb un límit de 24 h:

- a temperatura ambient
- protecció de temperatures extremes