

Síndrome de Down, el cribado más polémico

El diagnóstico precoz reduce el número de amniocentesis

AINHOA IRIBERRI
MADRID

Las técnicas de cribado tienen por objeto detectar de forma precoz en la población general una enfermedad y aumentar así sus posibilidades de curación. Sin embargo, cuando lo que se localiza no es una patología como tal y, por lo tanto, no tiene cura posible, la polémica rodea este tipo de programas. Es el caso del cribado para el síndrome de Down, que se aplica en la mayoría de las comunidades autónomas y que algunos asocian –aunque no hay datos de la relación causal– con un descenso en el número de niños nacidos con esta tara genética, consistente en la presencia de un cromosoma 21 de más.

Un estudio publicado hoy en *British Medical Journal (BMJ)* pone números a la relación entre la detección precoz en el feto del síndrome de Down y la disminución de su incidencia. La aplicación de un programa de cribado, consistente en un doble análisis de sangre y una prueba denominada estudio del pliegue nucal –que se



Una niña con síndrome de Down, en la escuela. JUPITER

hace a través de una ecografía rutinaria– a nivel nacional en Dinamarca ha supuesto una reducción de casi el 50% de niños con síndrome de Down entre el periodo 2000-2004 y los años siguientes, 2005 y 2006. Entre 2000 y 2004, de los 65.000 embarazos que se analizaron en el trabajo, entre 55 y 65 nacimientos presentaban trisomía 21.

En 2005, cuando el programa de cribado ya se había puesto en marcha, sólo 31 de los 65.000 recién nacidos tenían síndrome de Down.

Menos pruebas invasivas

Pero la medida puesta en práctica por el Gobierno danés no sólo influyó en un descenso de estos discapacitados –debido al aumento de interrupciones voluntarias del embarazo– sino también en una disminución radical del número de las pruebas invasivas disponibles que se realizan a las embarazadas para detectar el síndrome de Down, algunas de ellas con riesgo leve de aborto, como la amniocentesis.

En concreto, el número de amniocentesis y de muestreos de vellosidades coriónicas (las dos pruebas invasivas más practicadas) cayó de 7.524 en 2000 a 3.510 en 2006. La razón: las guías previas recomendaban ofrecer dichos test a todas las mujeres mayores de 35 años, aquellas con riesgo específico de tener un hijo síndrome de Down por haber dado positivo en el triple cri-

bado –un test que mide la cantidad de diversas sustancias en la sangre materna– y a las que estaban en riesgo de una enfermedad hereditaria.

Con el nuevo programa de cribado descrito en *BMJ* se ofrecen pruebas menos invasivas que se realizan antes y que, aunque no aseguran la presencia del síndrome de Down –las mujeres que dan positivo todavía se han de realizar una de las pruebas invasivas– la descarta. El cribado, además, se aplica a todas las mujeres, con independencia de su edad, aunque se sabe que a partir de los 35 años el riesgo es mayor.

En España, según un informe de la Agencia de Evaluación de Tecnología e Investigaciones Médicas de Catalunya, el diagnóstico prenatal del síndrome de Down se realiza en la mayoría de las comunidades autónomas. Sin embargo, existe una gran variabilidad en los programas, desde el tipo de cribado que se ofrece hasta el trimestre de la gestación en que se realiza.

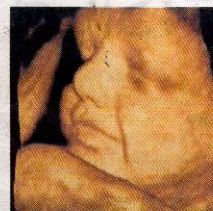
Tampoco existen datos sobre el número de interrupciones voluntarias del embarazo tras conocer un diagnóstico de síndrome de Down, pero se sabe que 2.875 mujeres se acogen al tercer supuesto de la Ley, las anomalías fetales. *

Más información

WEB DE LA REVISTA *BRITISH MEDICAL JOURNAL*
www.bmj.com

CLAVES

Más frecuente en mayores de 35 años



1 INCIDENCIA

Se calcula que en España existen 32.000 personas con síndrome de Down, aunque los datos se remontan a 1999, cuando se publicó la última Encuesta sobre Discapacidades del Instituto Nacional de Estadística, cuya nueva edición se presentará el próximo año.

2 RIESGOS

La posibilidad de tener un hijo con síndrome de Down en mujeres de 25 años es de 1 cada 2.000, mientras que a los 35 años aumenta a 1 de cada 200.

3 EVOLUCIÓN

Los niños con síndrome de Down presentan un retraso mental en grado variable y tienen más riesgo de sufrir algunas enfermedades, sobre todo cardiopatías, y trastornos endocrinos, de la visión y de la audición. Aun así, la esperanza de vida se asemeja cada vez más a la de la población general.