

Informes de Evaluación de Tecnologías Sanitarias.

Coste-efectividad del Test prenatal no invasivo (TPNI), para la detección prenatal del Síndrome de Down, mediante la determinación de DNA fetal en sangre materna

20/04/2017

M^a Carmen García González

FM del Servicio de Evaluación de la Salud y Programas

Dirección General de Salud Pública Consejería de Sanidad. Gobierno del Principado de Asturias

Hace unos meses Osteba, la Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de la Comunidad Autónoma del País Vasco, ha publicado un Informe de evaluación del Test Prenatal No Invasivo (TPNI), para la detección prenatal del síndrome de Down (SD), mediante la determinación de DNA fetal en sangre materna.

El Informe evalúa la precisión diagnóstica y el coste del TPNI, en comparación con el Programa de cribado de anomalías cromosómicas fetales actual de la Comunidad Autónoma del País Vasco (CAPV), contemplando varios escenarios posibles: realización de un test contingente tras el test de cribado actual, con puntos de corte $\geq 1:270$, $1:500$ y $1:1000$, o un TPNI primario a todas las gestantes; se comparan los costes calculados a partir de varios precios del TPNI: 550, 150 y 76 € (este último es el precio actual de los test bioquímicos de 1º y 2º trimestre).

El estudio se hace desde la perspectiva del financiador del SNS, con un horizonte temporal a corto plazo. La efectividad del modelo se ha medido de acuerdo con una medida intermedia del resultado (número de SD detectados), y no con una medida final como podrían ser por ejemplo los años de vida ganados ajustados por calidad (AVACs).

A continuación se transcriben las *Conclusiones del Informe*:

Actualmente existe evidencia de alta calidad que indica que los TPNI no pueden considerarse pruebas diagnósticas para el SD.

La evidencia científica indica que es de vital importancia confirmar los casos de SD con resultados positivos en los TPNI con una prueba invasiva (TI), como la amniocentesis o la biopsia corial, para confirmar la presencia de T21 mediante el análisis genético. De hecho, en la población general de embarazadas hasta un 20% de los resultados positivos en los TPNI pueden ser falsos positivos.

En embarazos únicos, el rendimiento del cribado mediante los TPNI para el SD es superior al resto de estrategias de cribado que combinan la edad materna, los hallazgos ecográficos del primer y segundo trimestre y los marcadores séricos del primer y segundo trimestre.

De cara a la adopción de los TPNI en los programas de cribado del SD, es importante comunicar a los clínicos y a las mujeres embarazadas que estos test genéticos tienen, como todas las pruebas realizadas en la práctica clínica, una precisión diagnóstica limitada. Por esta razón, se debe asegurar la provisión de información y asesoramiento adecuados tanto en el caso de resultado positivo como en el caso de resultado negativo tras los TPNI.

El rango de tasa de fallo de los TPNI oscila desde <1% hasta cerca del 13% y la evidencia parece indicar que la presencia de aneuploidías puede ser un factor predictivo de fallo del test.

La utilización de los TPNI como prueba contingente en un programa de cribado de SD, para un punto de corte de riesgo $\geq 1:270$ y un precio por TPNI de 550 €, aunque no detecta más casos de T21, lo que la convierte en una opción no coste-efectiva, parece ofrecer algún beneficio frente al cribado actual dado que disminuye el número de casos de abortos involuntarios relacionados con las TI. Una disminución del punto de corte de riesgo hasta $\geq 1:500$, ocasionaría un mayor número de casos de SD detectados, a un coste un 4% superior, por lo que podría convertirse en una alternativa coste-efectiva.

La utilización de los TPNI como prueba primaria en un programa de cribado de SD, a un precio por TPNI de 550 €, parece ofrecer beneficios frente al cribado actual con punto de corte $\geq 1:270$, pues aumenta el número de casos de SD detectados y disminuye el número de casos de abortos involuntarios relacionados con la TI, aunque todo ello a un coste muy superior. Para que sea una alternativa coste-efectiva con respecto al cribado actual, su precio debería disminuir hasta ser similar al de las pruebas bioquímicas del 1er y 2º trimestre.

En caso de que los TPNI se adopten en los programas de cribado del SNS, se requiere registrar debidamente los resultados, incluyendo los test fallidos, para permitir la evaluación del rendimiento de estos test en la práctica clínica real, dado que su precisión diagnóstica suele variar con respecto a la observada en los estudios publicados en la literatura científica".

Palabras clave:

Autores:

M^a Carmen García González

FM del Servicio de Evaluación de la Salud y Programas

Nº:5 de 2017