

Informe de situación de los procesos del programa de cribado prenatal de anomalías cromosómicas en España

Año 2025

Ponencia de Cribado Poblacional de la Comisión de Salud Pública
Ministerio de Sanidad



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE SANIDAD

Elaboración del documento

Ministerio de Sanidad

Dirección General de Salud Pública y Equidad en Salud

Subdirección General de Promoción, Prevención y Equidad en Salud

Unidad de Programas de Cribado Poblacional

Manuela Blanco Pérez

Rosa Soledad Díaz García

Revisión del documento

Ponencia de cribado Poblacional de la Comisión de Salud Pública

Ministerio de Sanidad

Dirección General de Salud Pública y Equidad en Salud

Subdirección General de Promoción, Prevención y Equidad en Salud

Estefanía García Camiño

María Terol Claramonte

Unidad de Programas de cribado poblacional

Rosa Soledad Díaz García

Manuela Blanco Pérez

María Teresa Herrero Díez

Laura Santos Rangel

Sonia Vicente Gutiérrez

Mónica López Rodríguez

Dirección General de Cartera Común de Servicios del SNS y Farmacia

Subdirección General de Cartera de Servicios del SNS y Fondos de Compensación

María Luisa Vicente Saiz

Ministerio del Interior

Secretaría General de Instituciones Penitenciarias

Enrique Acín García

Comunidades y Ciudades Autónomas

Comunidad Autónoma de Andalucía

Ignacio Sánchez-Barranco Vallejo

Comunidad Autónoma de Aragón

Carmen Malo Aznar

Principado de Asturias

Jose María Blanco González

Comunidad Autónoma de Canarias

Mariola de la Vega Prieto

Maria José García Mérida

Comunidad Autónoma de Cantabria

Begoña Porras González

Comunidad Autónoma de Castilla-La Mancha

José Ramón Martínez Fernández

María José Ruiz Pérez

Comunidad Autónoma de Castilla y León

María Teresa Jiménez López

Comunidad Autónoma de Cataluña

Blanca Prats Viedma

Comunidad Autónoma de Extremadura

Mercedes García Reina

M^a José Macías Ortiz

Comunidad Autónoma de Galicia

Ángel Gómez Amorín

Comunidad Autónoma Illes Balears

Celia Personat Labrador

Guillem Artigues Vives

Comunidad Autónoma de La Rioja

Yolanda Ruiz del Prado

Enrique Ramalle Gomara

Informe de situación de los procesos del programa de cribado prenatal de anomalías cromosómicas en España. Año 2025

Comunidad de Madrid

María Vicenta Labrador Cañadas

Región de Murcia

Olga Monteagudo Piqueras

Comunidad Foral de Navarra

María Ederra Sanz

Comunidad Autónoma del País Vasco

Jon Iñaki Álvarez Uriarte

Isabel Portillo Villares

Comunitat Valenciana

Eva Molina Periz

Ciudad Autónoma de Ceuta

Ninoska Zulamith López Berrios

Isabel Espejo Pérez

Ciudad Autónoma de Melilla

Luisa Hermoso Castro

Ministerio de Sanidad-INGESA

Teresa García Ortiz

Revisión y aprobación del documento:

Ponencia de Cribado Poblacional: 21 de octubre de 2025

Comisión de Salud Pública: 13 de noviembre de 2025

La información contenida en este documento deberá referenciarse en caso de utilización

Referencia sugerida:

Ponencia de Cribado Poblacional de la Comisión de Salud Pública. Informe de situación de los procesos del programa de cribado prenatal de anomalías cromosómicas en España. Año 2025. Ministerio de Sanidad, 2025.

Agradecemos a los representantes de las CCAA su valiosa colaboración y la información proporcionada a través del formulario.

Índice

Justificación y objetivo	4
Metodología	4
Resultados.....	5
1. Primer trimestre de gestación.....	5
1.1. Prueba de cribado	5
1.2. Cribado combinado del primer trimestre: población	5
1.3. Cribado combinado del primer trimestre: realización.....	5
1.4. Cribado combinado del primer trimestre: valores de corte para el riesgo de anomalías cromosómicas	6
2. Prueba de ADN libre circulante en sangre materna como prueba de cribado contingente	7
2.1. Implantación.....	7
2.2. Análisis de las muestras	7
2.3. Anomalías cromosómicas detectadas	7
2.4. Indicación en relación al riesgo obtenido en el cribado combinado del primer trimestre.....	7
2.5. Modificación de las indicaciones actuales	8
3. Segundo trimestre de gestación.....	9
3.1. Prueba de cribado	9
3.2. Población	9
3.3. Tipo de cribado bioquímico	10
4. Prueba diagnóstica invasiva	10
4.1. Primer trimestre de gestación	10
4.2. Segundo trimestre de gestación	11
4.3. Indicaciones	11
5. Comentarios/observaciones	13
Conclusiones	14
Consideraciones finales	15
Anexo 1. Formulario enviado a las CCAA	16

Justificación y objetivo

La Orden SND/606/2024, de 13 de junio, concreta los programas de cribado prenatal como programas poblacionales dentro de la cartera de servicios comunes de salud pública y establece los criterios a aplicar, con carácter general, para la realización de estos cribados, indicando un plazo de dos años desde su entrada en vigor para que los distintos territorios adapten sus respectivas carteras de servicios a lo dispuesto en esta orden. Además, hace referencia a la importancia del desarrollo de sistemas de información que permitan un correcto seguimiento y evaluación de estos programas y la realización de protocolos consensuados que incluyan los diferentes procesos de atención que se llevan a cabo incluyendo, entre otros, la consulta preconcepcional.

En la Ponencia de Cribado Poblacional de la Comisión de Salud Pública celebrada el día 26 de noviembre de 2024 se decidió la actualización y reactivación del grupo de trabajo del programa de cribado prenatal, y en concreto la conformación del grupo de trabajo del programa de cribado prenatal de anomalías cromosómicas para la realización de un protocolo de consenso que recoja los principales requisitos y recomendaciones de este programa de cribado. Como paso previo a su elaboración, se acordó la cumplimentación por los responsables del programa de cribado de las diferentes comunidades y ciudades autónomas (CCAA) de un formulario que recogiese información sobre los distintos aspectos del programa en sus diferentes etapas.

El objetivo de este informe es describir la situación del programa de cribado prenatal de anomalías cromosómicas en España en el año 2025.

Metodología

La evaluación del estado de situación del programa de cribado prenatal de anomalías cromosómicas se llevó a cabo mediante un proceso que incluyó el diseño de un instrumento de recogida de datos, la recopilación de información, el análisis descriptivo de las respuestas, y la síntesis de los resultados.

1. Diseño de la herramienta de recogida de datos

El personal técnico de la Unidad de Programas de Cribado Poblacional del Ministerio de Sanidad elaboró un formulario para recopilar información sobre los distintos aspectos del programa en sus diferentes etapas, incluyendo tanto aspectos generales como aspectos más específicos del cribado. Estuvo compuesto por 18 preguntas organizadas en 5 secciones que se corresponden con cada uno de los apartados de este informe (ver anexo).

El formulario incluyó los siguientes tipos de preguntas:

- Preguntas de selección múltiple, con opciones que incluyen también la categoría "Otro" para incorporar respuestas no contempladas, completar la información solicitada o agregar aclaraciones relacionadas con cada pregunta.
- Preguntas de respuesta abierta, texto libre, para recoger información detallada de un aspecto concreto.
- Apartado de comentarios/observaciones, como espacio final para poder incluir información adicional o aclaraciones relevantes.

2. Recopilación de datos

El formulario fue enviado a las 19 CCAA a través de sus representantes designados, utilizando la aplicación Google Forms para facilitar su cumplimentación online. El periodo de recogida de datos estuvo comprendido entre el 13 de enero y el 3 de marzo de 2025, dando así a las CCAA un plazo de siete semanas para completar y enviar sus respuestas.

Se realizó recordatorio a través de correo electrónico a los representantes de las CCAA con el objetivo de incrementar la tasa de respuesta y favorecer la representatividad de los datos a nivel nacional. También se resolvieron dudas sobre el formulario o el proceso de cumplimentación cuando fue requerido.

3. Análisis de datos

Se llevó a cabo un análisis descriptivo de los resultados obtenidos, utilizando frecuencias absolutas ("n" número de CCAA) y relativas (%) para las variables cualitativas. En algunas preguntas esta información se representó utilizando gráficos de barras.

En las preguntas de respuesta múltiple, en las que una misma comunidad o ciudad autónoma (CA) podía seleccionar varias opciones y aportar datos en distintas categorías, las respuestas se procesaron de dos formas: en algunos casos, se contabilizaron de manera individual para cada categoría de respuesta; en otros, se generaron nuevas categorías combinadas a partir de las respuestas múltiples. En ambos, las frecuencias relativas se calcularon sobre el total de CCAA participantes.

Para las respuestas de texto libre, en unos casos se crearon categorías específicas para su análisis, mientras que en otros se mantuvieron las respuestas textuales originales.

Resultados

Respondieron al formulario 13 CCAA: Andalucía, Aragón, Asturias, Canarias, Cantabria, Castilla y León, Galicia, Illes Balears, La Rioja, Madrid, Navarra, País Vasco y Melilla.

Se presentan a continuación las respuestas recibidas.

1. Primer trimestre de gestación

1.1. Prueba de cribado

El cribado combinado del primer trimestre bioquímico-ecográfico (CCPT) es la prueba de cribado ofertada en este trimestre de gestación en las 13 CCAA (100 %) que participaron.

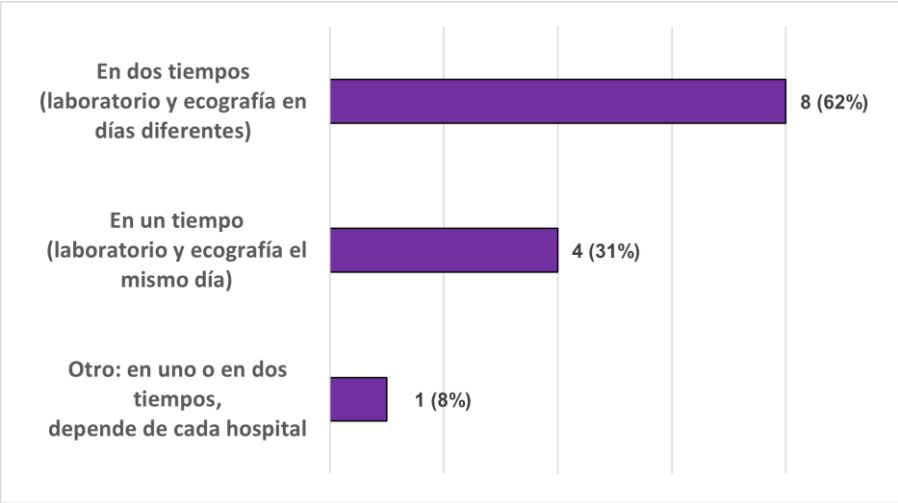
1.2. Cribado combinado del primer trimestre: población

El CCPT se realiza a todas las gestantes, independientemente del riesgo de anomalía cromosómica parental, en 8 CCAA (62 %). Por el contrario, en 5 CCAA (38 %) se realiza únicamente en aquellas gestantes en las que no existe constancia de riesgo aumentando de anomalía cromosómica parental.

1.3. Cribado combinado del primer trimestre: realización

El 62 % (n=8) de las 13 CCAA que respondieron indicaron que el CCPT se realiza en dos tiempos. El resto de respuestas se presentan en el gráfico 1.

Gráfico 1. Modo de realización del CCPT (n, %)



1.4. Cribado combinado del primer trimestre: valores de corte para el riesgo de anomalías cromosómicas

Los valores de corte definidos para determinar el riesgo de anomalías cromosómicas varían entre las distintas CCAA que respondieron. Como una aproximación, a continuación se presentan los rangos de riesgo intermedio establecidos en 12 de las 13 CCAA participantes, ya que una de ellas establece únicamente un rango de riesgo alto.

Tabla 1. Rangos de riesgo intermedio de anomalías cromosómicas utilizados

Rango de riesgo intermedio	CCAA n (%)
1/51 - 1/1.200	1 (8 %)
1/20 - 1/1.200	1 (8 %)
1/271 - 1/1.000	1 (8 %)
1/270 - 1/1.000	1 (8 %)
1/50 - 1/1.000	1 (8 %)
1/51 - 1/1.000	2 (17 %)
1/11 - 1/1.000	1 (8 %)
1/101 - 1/500	1 (8 %)
1/10 - 1/500	1 (8 %)
1/50 - 1/250	1 (8 %)
Depende del centro	1 (8 %)

En la CA que indicó que los valores varían según el centro, en algunos de estos centros consideran riesgo intermedio valores de hasta 1/500.

2. Prueba de ADN libre circulante en sangre materna como prueba de cribado contingente

2.1. Implantación

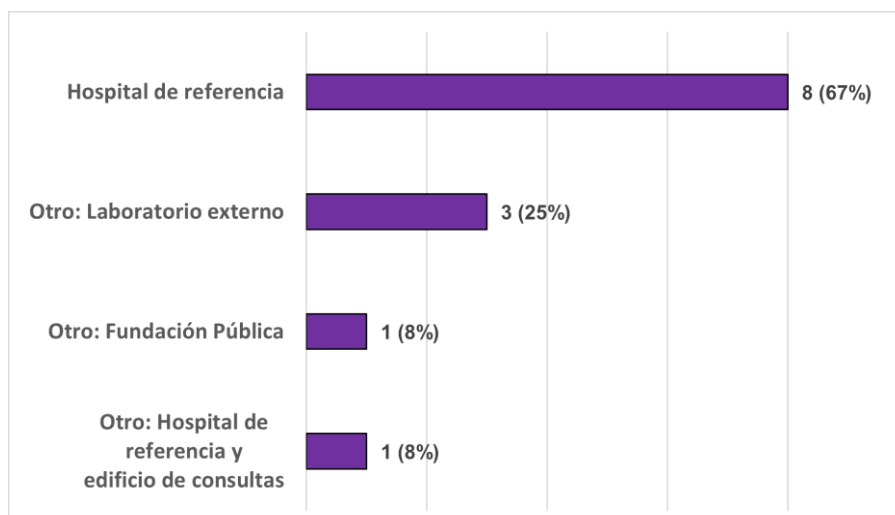
La prueba de ADN libre circulante (ADN-lc) en sangre materna está incorporada en el programa de cribado prenatal de las 13 CCAA participantes (100 %).

En 12 CCAA (92 %) la prueba de ADN-lc se emplea en todas las regiones autonómicas. En cambio, en una CA (8 %) su uso está limitado a determinadas regiones, encontrándose en proceso de implantación en el resto del territorio.

2.2. Análisis de las muestras

El análisis de las muestras se realiza en 9 de las 13 CCAA participantes (67 %) en los hospitales de referencia. El gráfico 2 presenta el resto de respuestas obtenidas.

Gráfico 2. Análisis de las muestras de la prueba de ADN-lc (n, %)



2.3. Anomalías cromosómicas detectadas

Todas las CCAA participantes (13/13; 100 %) indicaron que se lleva a cabo la detección de las trisomías 21, 18 y 13. Además, en 9 de ellas (69 %) se incluye también la detección de aneuploidías de los cromosomas sexuales. No obstante, en 2 de estas 9 CCAA, esta detección se realiza únicamente en alguno de sus hospitales.

2.4. Indicación en relación al riesgo obtenido en el cribado combinado del primer trimestre

La indicación de la prueba de ADN-lc se realiza en función del riesgo obtenido según los valores de corte establecidos para las anomalías cromosómicas (pregunta 1.4).

9 de las 13 CCAA participantes (69 %) indicaron que la prueba de ADN-lc está recomendada únicamente ante riesgo intermedio en el CCPT. La tabla 2 recoge el resto de las respuestas, así como algunas observaciones realizadas por las CCAA.

Tabla 2. Indicación de la prueba de ADN-Ic en relación al riesgo obtenido en el CCPT

Riesgo obtenido en CCPT	CCAA n (%)	Observaciones
Bajo	0 (0 %)	
Intermedio	9 (69 %)	Una CA establece 2 rangos de riesgo intermedio: <ul style="list-style-type: none"> ○ Menor riesgo: indica ADN-Ic ○ Mayor riesgo: indica ADN-Ic o prueba invasiva <p>Otra CA también considera su realización ante riesgo alto en el CCPT en los casos en que se rechaza la prueba invasiva y la ecografía es aparentemente normal</p>
Alto	1 (8 %)	Único nivel de riesgo referido por esta CA
Intermedio y alto	3 (23 %)	Una CA especifica que, en uno de sus hospitales, la prueba de ADN-Ic se realiza ante riesgo alto como alternativa a la prueba invasiva.

2.5. Modificación de las indicaciones actuales

9 CCAA (69 %) indicaron que no contemplan modificaciones en las indicaciones actuales de la prueba de ADN-Ic, mientras que 4 (31 %) señalaron que sí prevén cambios.

La siguiente tabla muestra los comentarios realizados por las CCAA que anticipan modificaciones en las indicaciones actuales.

Tabla 3. Modificaciones contempladas para la prueba de ADN-Ic

Se ha aprobado en reciente Comisión de cribados de nuestra comunidad ampliar el punto de corte para realización de prueba contingente de TPNI de 1/250 a 1/500
<ul style="list-style-type: none"> • “Riesgo intermedio de anomalía cromosómica tras el test combinado del primer trimestre (1/11 - 1/1000), sin anomalía morfológica fetal ni translucencia nucal \geq p99 o $\geq 3,5$ mm • Gestación previa con feto afecto de alguna anomalía cromosómica numérica • Gestantes con edad ≥ 35 años en las que no se haya realizado el test combinado del primer trimestre y en las que la exploración ecográfica previa al TPNI y realizada antes de la semana 20 de gestación no muestre anomalías morfológicas fetales • Gestantes con contraindicación absoluta para la realización de una prueba invasiva por sospecha de trisomía 13, 18 y 21 • TPNI previo con resultado fallido o no informativo • Gestación obtenida mediante reproducción asistida en la que se haya realizado test genético preimplantacional para la detección de aneuploidías (PGT-A) • Riesgo alto (1/11 - 1/270) de anomalía cromosómica tras recálculo estandarizado de riesgo en el segundo trimestre”
Eliminación de cribado de aneuploidías de los cromosomas sexuales
Está en proceso, pero aún no se han definido las nuevas indicaciones

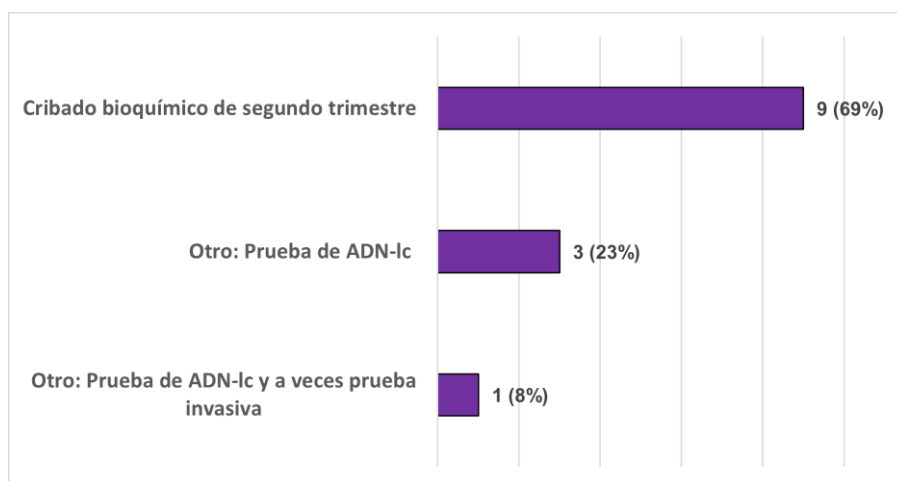
3. Segundo trimestre de gestación

3.1. Prueba de cribado

En las 13 CCAA (100 %) que participaron, se ofrece alguna prueba de cribado durante el segundo trimestre de gestación.

La prueba más frecuentemente utilizada es el cribado bioquímico, realizado en 9 CCAA (69 %), seguido de la prueba de ADN-Ic, como se refleja en el gráfico 3.

Gráfico 3. Prueba de cribado ofertada en el segundo trimestre de gestación (n, %)



3.2. Población

De las 13 CCAA participantes, 12 (92 %) indicaron que el cribado del segundo trimestre se realiza únicamente en gestantes que acuden fuera del intervalo establecido para el cribado del primer trimestre. En la CA restante (8 %), el cribado se ofrece a todas las gestantes.

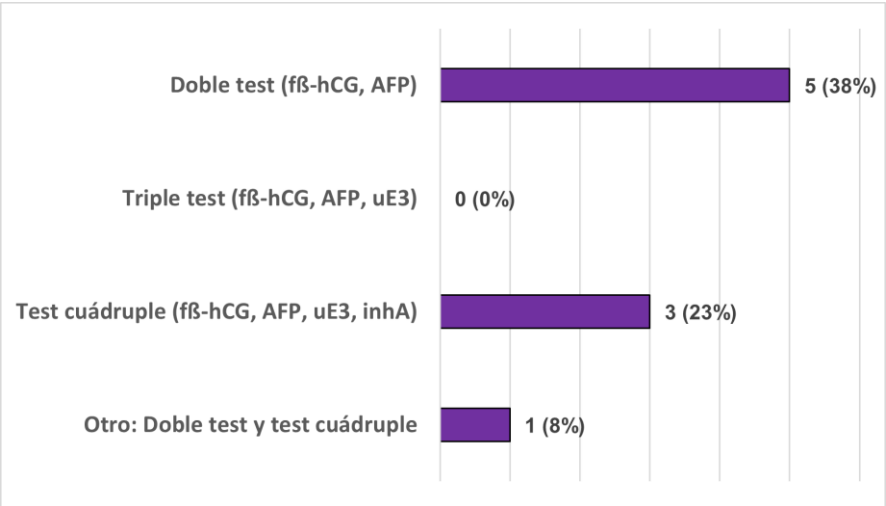
En las 4 CCAA donde se oferta la prueba de ADN-Ic como prueba de cribado en el segundo trimestre, las indicaciones para su realización varían:

- Se ofrece a las gestantes que acuden fuera de los límites para la realización del cribado del primer trimestre y ante hallazgos ecográficos; en ocasiones también se propone la realización de una prueba invasiva.
- Se considera su realización en función de la presencia de marcadores ecográficos valorados de manera conjunta con la edad materna, exclusivamente en las gestantes que acuden fuera del intervalo del cribado del primer trimestre.
- Se ofrece solo a las gestantes que acuden fuera del intervalo del cribado del primer trimestre y ante marcadores ecográficos de segundo trimestre de T21 (hueso nasal ausente o hipoplásico).
- Se ofrece solo a las gestantes que acuden fuera del intervalo del cribado del primer trimestre.

3.3. Tipo de cribado bioquímico

De las 9 CCAA en las que se realiza cribado bioquímico de segundo trimestre, el tipo de test más utilizado es el doble test (fβ-hCG, AFP), seguido del test cuádruple (fβ-hCG, AFP, uE3, inhA). En el gráfico 4 se representan las respuestas obtenidas.

Gráfico 4. Tipo de cribado bioquímico de segundo trimestre (n, %)

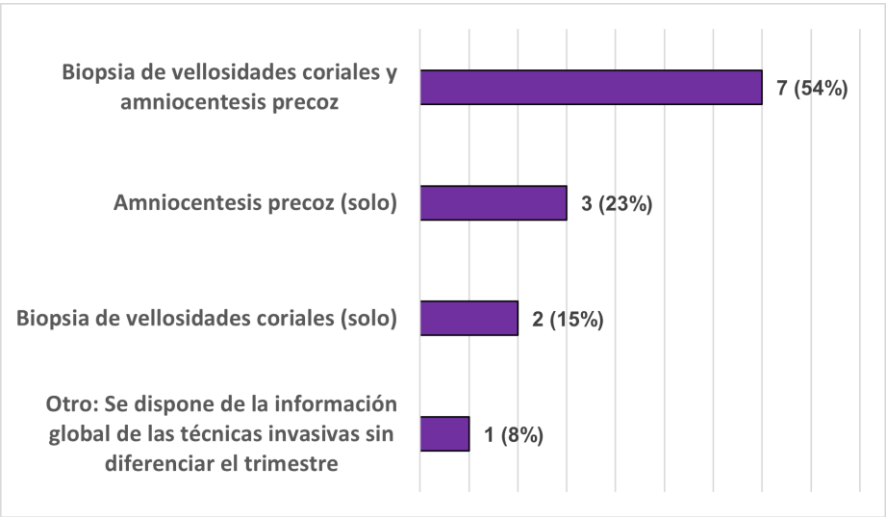


4. Prueba diagnóstica invasiva

4.1. Primer trimestre de gestación

Cuando se requiere una prueba diagnóstica en el primer trimestre de gestación para confirmar o descartar los resultados del cribado, y conforme a la edad gestacional indicada para cada técnica, el 54 % de las CCAA (7 de 13) señalaron que la prueba realizada es la combinación de biopsia de vellosidades coriales y amniocentesis precoz. En el gráfico 5 se representan las demás respuestas obtenidas.

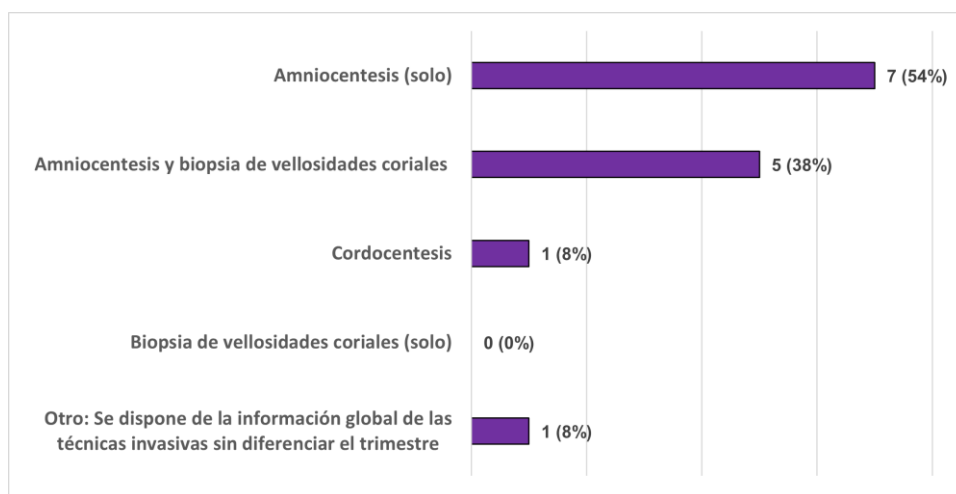
Gráfico 5. Prueba diagnóstica utilizada en el primer trimestre de gestación (n, %)



4.2. Segundo trimestre de gestación

En el segundo trimestre de gestación, y conforme a la edad gestacional establecida para la realización de cada prueba diagnóstica, la amniocentesis es la técnica más utilizada, empleada como única prueba en 7 CCAA (54 %) para confirmar o descartar los resultados del cribado. En 5 CCAA (38 %), la amniocentesis se realiza en combinación con la biopsia de vellosidades coriales. En el gráfico 6 se representan otras respuestas manifestadas por las 13 CCAA participantes.

Gráfico 6. Prueba diagnóstica utilizada en el segundo trimestre de gestación (n, %)



4.3. Indicaciones

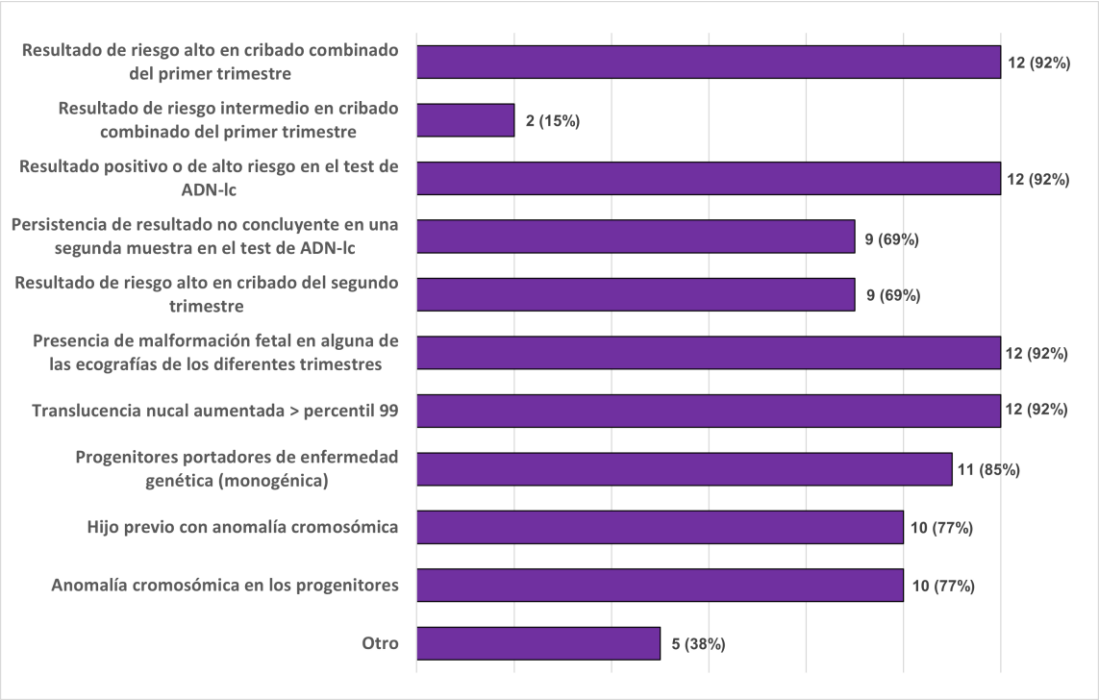
La prueba diagnóstica invasiva se utiliza en 12 CCAA ante un resultado de riesgo alto en el CCPT. En 2 de estas CCAA, también se indica ante resultado de riesgo intermedio. En una de ellas, se ofrece como alternativa a la realización de la prueba de ADN-Ic dentro de un rango específico de mayor riesgo dentro del grupo de riesgo intermedio. Asimismo, 9 CCAA emplean la técnica invasiva ante un resultado de riesgo alto en el cribado del segundo trimestre.

En relación con los resultados de la prueba de ADN-Ic, en 12 CCAA se considera indicada la realización de técnica invasiva ante un resultado positivo o de alto riesgo. En 9 CCAA también se emplea ante la persistencia de un resultado no concluyente tras el análisis de una segunda muestra.

En 12 CCAA, la técnica invasiva se considera indicada ante translucencia nuchal aumentada (> percentil 99) y la detección de malformación fetal en alguna de las ecografías realizadas durante los diferentes trimestres.

Asimismo, en 11 CCAA se considera indicación para la realización de prueba invasiva la existencia de progenitores portadores de una enfermedad genética monogénica, y en 10 CCAA la presencia de anomalías cromosómicas en los progenitores y también en caso de hijo previo con anomalía cromosómica.

Gráfico 7. Indicaciones para la realización de técnica invasiva (n, %)



Además, 5 CCAA (38 %) añaden otras indicaciones para la realización de pruebas invasivas, que se detallan en la siguiente tabla:

Tabla 4. Otras indicaciones para realización de técnica invasiva

Sonograma genético de riesgo: se debería individualizar conducta según marcadores ecográficos y edad gestacional
Se reflejan las indicaciones de las técnicas invasivas en los centros de la CA <ul style="list-style-type: none">Índice de riesgo alto en el CCPT > 1/10Índice de riesgo alto en el CCPT > 1/50Translucencia nucal mayor al percentil 99 (o ≥ 3,5 mm) en la ecografía del primer trimestrePresencia de malformación/es estructural/es fetales detectadas ecográficamenteRestricción del crecimiento intrauterino precoz (antes de las 24 semanas), severo (< p3) y sin alteraciones en la Eco Doppler compatibles con insuficiencia placentariaProgenitor(es) portador(es) o afecto(s) de enfermedades hereditarias mendelianas o monogénicasProgenitor (es) portador (es) de alteraciones cromosómicasHijo previo con anomalías cromosómicas En el 70,5 % de los centros la elección de la técnica invasiva se hará de forma individualizada en cada caso en función de los resultados de las pruebas no invasivas, la edad gestacional y los hallazgos ecográficos

Se remite a página web para ver proceso asistencial de la CA
<ul style="list-style-type: none"> • Resultado de CCPT o de cribado del segundo trimestre con riesgo entre 1/101 y 1/270 que rechaza TPNI
<ul style="list-style-type: none"> • Riesgo elevado en el cribado combinado del primer trimestre o en el cribado químico del segundo trimestre (índice de riesgo > 1/50) • TPNI de alto riesgo: amniocentesis • Hallazgos ecográficos (individualizados según tipo y características) • Progenitores portadores de enfermedades monogénicas • Progenitores portadores de anomalías cromosómicas
Restricción del crecimiento precoz y grave

5. Comentarios/observaciones

En la última sección del formulario 7 CCAA aportaron comentarios u observaciones, recopilados en la tabla 5.

Tabla 5. Comentarios y observaciones de las CCAA

Estos datos son fruto de la consulta a todos los centros del Sistema Sanitario Público de la CA
Encuesta centrada únicamente en los hospitales públicos de la CA
<ul style="list-style-type: none"> • Cuando en el cribado combinado de cromosomopatías nos sale riesgo intermedio: 1/271 – 1/1.000, realizamos marcadores ecográficos adicionales (hueso nasal, doppler de ductus venoso y tricúspide) y recalculamos, y se ofrece más estudios (DNA-lc) si el resultado es alto riesgo o continúa siendo intermedio (1/271 – 1.000) • A las gestantes con riesgo alto en el cribado combinado de primer trimestre con ecografía normal, se oferta como primera opción DNA-lc, pero se explica que es un cribado, y si desean se puede realizar una amniocentesis, explicando la invasividad y riesgos de esta última • Cuando las gestantes acuden fuera de los límites de realización de cribado, sólo ofertamos DNA-lc en aquellas con FR; y sin factores de riesgo y cuya edad en el momento del parto es igual o superior a 38 años
Guía clínica para la implementación del test prenatal no invasivo (TPNI) avanzado en diagnóstico prenatal en la CA (año 2021)
<ul style="list-style-type: none"> • Tenemos un proceso asistencial de "Consulta preconcepcional y de atención al embarazo normal" que incluye el flujograma del listado prenatal de anomalías cromosómicas (2019) • Tanto a las mujeres ≥ 40 años como a las de resultado de cribado combinado de 1T o 2T entre 1/100 - 1/270 se les da la opción de que elijan hacer directamente prueba invasiva o realizar prueba de ADN
Estamos trabajando indicadores
El conjunto del programa (anomalías cromosómicas y enfermedades infecciosas) se va a revisar y actualizar a lo largo de este año 2025

Conclusiones

El informe refleja la situación del programa de cribado prenatal de anomalías cromosómicas en 13 de las 19 CCAA, lo que permite obtener una visión representativa de la situación del programa a nivel nacional en el año 2025.

Durante el **primer trimestre** de gestación, todas las CCAA participantes ofertan como prueba de cribado el cribado combinado del primer trimestre. Esta prueba se indica a todas las gestantes, independientemente del riesgo de anomalía cromosómica parental en aproximadamente dos tercios de las CCAA, mientras que en el resto, se limita a aquellas gestantes sin riesgo aumentando de anomalía cromosómica parental conocido. El CCPT se realiza mayoritariamente en dos tiempos (laboratorio y ecografía en días diferentes), y en menor proporción en un tiempo (laboratorio y ecografía el mismo día).

Es especialmente relevante la heterogeneidad existente en las distintas CCAA respecto a los valores de corte establecidos en el CCPT para determinar el riesgo de anomalías cromosómicas.

La **prueba de ADN-Ic** como prueba de cribado contingente, está implantada en el programa de cribado prenatal de todas las CCAA, y se emplea en todas las regiones de cada CA, excepto en una de las CCAA, en la que se emplea solo en algunas regiones, aunque ya se encuentra en proceso de implantación en el resto.

El análisis de las muestras de ADN-Ic en la mayoría de las CCAA se lleva a cabo en los hospitales de referencia, incluyendo una de ellas también el edificio de consultas.

La prueba de ADN-Ic permite en todas las CCAA la detección de trisomías 21, 18 y 13, además de aneuploidías de los cromosomas sexuales en gran parte de ellas.

La indicación de la prueba de ADN-Ic varía según el riesgo obtenido en el CCPT, siendo común su uso ante riesgo intermedio. En la mayoría de las CCAA no se prevén modificaciones en las indicaciones actuales, aunque aquellas en las que sí se contemplan, el cambio se refiere fundamentalmente a la modificación de alguno de los valores de corte correspondientes a los niveles de riesgo del CCPT. En una CA se está valorando eliminar el cribado de aneuploidías de los cromosomas sexuales.

En el **segundo trimestre** de gestación, el cribado se realiza solo a las gestantes que acuden fuera de los límites para la realización del cribado del primer trimestre en todas las CCAA, excepto en una CA, en la que se realiza a todas las gestantes. La prueba de cribado ofertada en la mayoría de las CCAA es el cribado bioquímico de segundo trimestre, ofertándose en las CCAA restantes la prueba de ADN-Ic y en una de ellas a veces también prueba invasiva. En las CCAA en las que se realiza la prueba de ADN-Ic, en general esta se oferta a las gestantes que acuden fuera de los límites para la realización del cribado del primer trimestre y ante hallazgos ecográficos.

En aquellas CCAA en las que se efectúa cribado bioquímico, el tipo más empleado es el doble test (fβ-hCG, AFP) seguido del test cuádruple (fβ-hCG, AFP, uE3, inhA).

Cuando se requiere una **prueba diagnóstica** en el primer trimestre de gestación para confirmar o descartar los resultados del cribado, y según la edad gestacional establecida para cada técnica, las más empleadas son la biopsia de vellosidades coriales y amniocentesis precoz de manera conjunta.

En el segundo trimestre, la amniocentesis es la prueba diagnóstica más utilizada, también en función de la edad gestacional, para confirmar o descartar los resultados del cribado.

Respecto a las indicaciones de las pruebas invasivas, en todas las CCAA, salvo en una, se realizan ante un resultado de riesgo alto en el CCPT, y en dos CCAA también ante riesgo intermedio. Asimismo, la mayoría de las CCAA la utilizan ante un resultado de riesgo alto en el cribado del segundo trimestre.

En cuanto a la prueba de ADN-Ic, en todas las CCAA excepto una, se considera indicada la realización de técnica invasiva ante un resultado positivo o de alto riesgo, y en la mayoría también se emplea cuando persiste un resultado no concluyente tras una segunda muestra.

De igual modo, en todas las CCAA salvo una, la técnica invasiva se considera indicada ante presencia de malformación fetal detectada en alguna de las ecografías de los diferentes trimestres o ante translucencia nuchal aumentada > percentil 99. En la mayor parte de las CCAA, también se emplea en casos de progenitores portadores de enfermedad genética (monogénica), anomalía cromosómica en los progenitores o antecedentes de un hijo previo con anomalía cromosómica. Algunas CCAA incluyen indicaciones adicionales a las mencionadas.

Consideraciones finales

Aunque aún no ha transcurrido el plazo de dos años establecido por la Orden SND/606/2024, de 13 de junio, para la implantación del programa de cribado prenatal de anomalías cromosómicas como programa poblacional en la cartera común de servicios del SNS, este cribado se encuentra ya ampliamente implantado en las CCAA, reflejando una base sólida.

No obstante, se observa una notable heterogeneidad en algunos aspectos fundamentales del programa entre las distintas CCAA. Esta variabilidad, si bien puede responder a particularidades organizativas, disponibilidad de recursos o criterios específicos de cada región, plantea desafíos en términos de equidad y calidad en el acceso al diagnóstico prenatal a nivel nacional. Lo anterior subraya la necesidad de avanzar hacia la elaboración de un protocolo de consenso que garantice un abordaje homogéneo y de acuerdo a criterios de calidad del programa en todo el territorio nacional.

Anexo 1. Formulario enviado a las CCAA

FORMULARIO DE CRIBADO PRENATAL DE ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS

Este formulario incluye preguntas que permiten seleccionar varias respuestas así como algunas preguntas de respuesta abierta en formato de texto.

Cada pregunta cuenta con la opción "Otro" para agregar información adicional o realizar aclaraciones relacionadas con la pregunta correspondiente.

Además, al final del cuestionario, hay un apartado denominado "Comentarios/Observaciones", donde también se puede incluir cualquier comentario o información adicional que se considere.

** Indica que la pregunta es obligatoria*

EN SU COMUNIDAD AUTÓNOMA (CA)/CIUDAD AUTÓNOMA (CiA), DURANTE EL PRIMER TRIMESTRE DE GESTACIÓN:

1. ¿Qué prueba de cribado se oferta? *

Selecciona todos los que correspondan.

☐ Cribado combinado del primer trimestre (bioquímico-ecográfico)

☐ Otro: _____

2. ¿A qué gestantes se realiza el cribado combinado?

Selecciona todos los que correspondan.

☐ A las gestantes en las que no existe constancia de riesgo aumentando de anomalía cromosómica parental.

☐ A todas las gestantes, independientemente del riesgo de anomalía cromosómica parental.

☐ Otro: _____

3. El cribado combinado se realiza:

Selecciona todos los que correspondan.

- ☐ En un tiempo (laboratorio y ecografía el mismo día)
☐ En dos tiempos (laboratorio y ecografía en días diferentes)
☐ Otro: _____

¿Cuáles son los valores de corte del cribado combinado utilizados en su CA/CiA para el riesgo de anomalías cromosómicas?

4. Indicar los niveles de riesgo utilizados con sus valores de corte correspondientes
(Por ejemplo: Riesgo alto: $>1/50$; Riesgo intermedio: entre $1/50 - 1/250$; Riesgo bajo: $<1/250$)

RESPECTO A LA PRUEBA DE ADN FETAL LIBRE CIRCULANTE EN SANGRE MATERNA COMO PRUEBA DE CRIBADO CONTINGENTE:

5. ¿Está implantada dentro del programa de cribado prenatal en su CA/CiA? *

Selecciona todos los que correspondan.

- ☐ Sí
☐ No
☐ Otro: _____

6. Sobre el estado de implantación en su CA/CiA: *

Selecciona todos los que correspondan.

- ☐ Se emplea en todas las regiones
☐ Se emplea solo en algunas regiones
☐ No se emplea en ninguna región
☐ Otro: _____

7. ¿Donde se realiza el análisis de las muestras?

Selecciona todos los que correspondan.

- ☐ Hospital de referencia
- ☐ Otro: _____

8. Anomalías cromosómicas detectadas:

Selecciona todos los que correspondan.

- ☐ Trisomía 21
- ☐ Trisomía 18
- ☐ Trisomía 13
- ☐ Aneuploidías sexuales (X, Y)
- ☐ Otro: _____

9. ¿Cuándo consideran indicada la prueba de ADN fetal libre circulante en sangre materna en relación al riesgo del test combinado del primer trimestre, según niveles de riesgo utilizados en su CA/CiA?

Selecciona todos los que correspondan.

- ☐ Ante riesgo alto
- ☐ Ante riesgo intermedio
- ☐ Ante bajo riesgo
- ☐ Otro: _____

10. ¿Se está valorando modificar en su CA/CiA las indicaciones actuales de la prueba de ADN fetal libre circulante en sangre materna?

Selecciona todos los que correspondan.

- ☐ Sí
- ☐ No

11. ¿Cuáles serían las nuevas indicaciones que se están valorando?

EN SU CA/CiA, DURANTE EL SEGUNDO TRIMESTRE DE GESTACIÓN:

12. ¿Qué prueba de cribado se oferta? *

Selecciona todos los que correspondan.

- ☐ Cribado bioquímico de segundo trimestre
- ☐ Ninguna
- ☐ Otro: _____

13. ¿A qué gestantes se realiza el cribado del segundo trimestre?

Selecciona todos los que correspondan.

- ☐ Sólo a las gestantes que acuden fuera de los límites para la realización del cribado del primer trimestre
- ☐ A todas las gestantes
- ☐ A ninguna
- ☐ Otro: _____

14. En el caso de cribado bioquímico, qué tipo se realiza:

Selecciona todos los que correspondan.

- ☐ Test cuádruple (fβ-hCG, AFP, uE3, inhA)
- ☐ Triple test (fβ-hCG, AFP, uE3)
- ☐ Doble test (fβ-hCG, AFP)
- ☐ Otro: _____

RESPECTO A LA REALIZACIÓN DE PRUEBA DIAGNÓSTICA INVASIVA:

15. Cuando se precisa una prueba diagnóstica en el primer trimestre para confirmar/descartar los resultados del cribado, cuál utilizan: *

Selecciona todos los que correspondan.

- ☐ Biopsia de vellosidades coriales
☐ Amniocentesis precoz
☐ Otro: _____

16. Cuando se precisa una prueba diagnóstica en el segundo trimestre para confirmar/descartar los resultados del cribado, cuál utilizan: *

Selecciona todos los que correspondan.

- ☐ Amniocentesis
☐ Biopsia de vellosidades coriales
☐ Cordocentesis
☐ Otro: _____

17. ¿Qué indicaciones contemplan para la realización de técnica invasiva? *

Selecciona todos los que correspondan.

- ☐ Resultado de riesgo alto en cribado combinado del primer trimestre
☐ Resultado de riesgo intermedio en cribado combinado del primer trimestre
☐ Resultado de riesgo alto en cribado del segundo trimestre
☐ Resultado positivo o de alto riesgo en el test de ADN fetal libre circulante en sangre materna
☐ Persistencia de resultado no concluyente en una segunda muestra en el test de ADN fetal libre circulante en sangre materna
☐ Anomalía cromosómica en los progenitores
☐ Progenitores portadores de enfermedad genética (monogénica)
☐ Hijo previo con anomalía cromosómica
☐ Translucencia nuchal aumentada > percentil 99
☐ Presencia de malformación fetal en alguna de las ecografías de los diferentes trimestres
☐ Otro: _____

COMENTARIOS/ OBSERVACIONES

18.

DATOS DEL RESPONSABLE AUTONÓMICO

19. Comunidad Autónoma (CA)/ Ciudad Autónoma (CiA):

20. Nombre y apellidos:

21. Cargo:

22. Teléfono de contacto:

23. Correo electrónico:
