

PROGRAMA ANDALUZ
PARA EL CRIBADO
DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS
Y COMPLICACIONES
DEL EMBARAZO (**PACACCE**)



GUÍA RÁPIDA

Programa Andaluz para el Cribado de Anomalías Congénitas y Complicaciones del Embarazo (PACACCE)

PROGRAMA andaluz para el cribado de anomalías congénitas y complicaciones del embarazo : guía rápida / [Coordinación y autoría: Antonio Poyatos Andújar (coordinador); José Antonio Sainz Bueno...et al.]. -- [Sevilla] : Consejería de Salud y Consumo, 2025. -- 29 p. ; 24 cm.

D.L. SE 1276-2025

1. Cribado sistemático. 2. Anomalías congénitas. 3. Complicaciones del embarazo. 4. Planes y programas de salud. 5. Andalucía. I. Poyatos Andújar, Antonio II. Sainz Bueno José Antonio. III. Andalucía. Consejería de Salud y Consumo. WQ 240



Esta obra está bajo una licencia Creative Commons
Reconocimiento-NoComercial-SinObraDerivada 4.0
Internacional License

Título: Programa Andaluz para el Cribado de Anomalías Congénitas y Complicaciones del Embarazo: guía rápida.

Edita: Junta de Andalucía. Consejería de Salud y Consumo. 2025

Depósito Legal: SE 1276-2025

Maquetación: Kastaluna.

Consejería de Salud y Consumo:

<https://juntadeandalucia.es/organismos/saludyconsumo.html>

Repositorio Institucional de Salud de Andalucía:

www.repositoriosalud.es

Coordinación y Autoría

COMPOSICIÓN DEL GRUPO DE REDACCION

Antonio Poyatos Andújar (Coordinador)

Director del Plan de Genética de Andalucía.

Jefe de Sección UGC Laboratorios (Genética). Hospital Universitario Virgen de las Nieves (Granada).

José Antonio Sainz Bueno

Profesor Titular de Obstetricia y Ginecología. Universidad de Sevilla. Facultativo especialista en Obstetricia y Ginecología. Experto en ecografía prenatal y medicina materno-fetal. Hospital Universitario Virgen de Valme (Sevilla).

Francisca Sonia Molina García

Facultativo especialista en Obstetricia y Ginecología. Experta en ecografía prenatal y medicina materno-fetal. Hospital Universitario Clínico San Cecilio (Granada).

Ignacio Jesús Peral Camacho

Facultativo especialista en Análisis Clínicos. Hospital Universitario de Valme. AGS Sur de Sevilla.

Ana María Lendínez Ramírez

Facultativo especialista en Análisis Clínicos. Hospital Costa del Sol. Marbella (Málaga).

Hada C. Macher Manzano

Facultativo especialista en Bioquímica Clínica. Hospital Universitario Virgen del Rocío (Sevilla).

Pilar Carrasco Salas

Facultativo especialista en Análisis Clínicos. Unidad de Genética. Hospital Juan Ramón Jiménez (Huelva).

Marta del Nozal Nalda

Técnico Asesor de Planes Integrales. Servicios de Planes Integrales. Servicio Andaluz de Salud.

COMPOSICIÓN DEL GRUPO DE VALIDACIÓN

Javier Alcaide Torres

Jefe de Servicio UGC Obstetricia y Ginecología. Facultativo especialista en Obstetricia y Ginecología. Experto en ecografía prenatal y medicina materno-fetal. Hospital Universitario Torrecárdenas (Almería).

María del Carmen Velázquez de Castro del Pino

Facultativo especialista en Análisis Clínicos. Hospital Universitario Torrecárdenas (Almería).

José Román Broullon Molanes

Facultativo especialista en Obstetricia y Ginecología. Experto en ecografía prenatal y medicina materno-fetal. Hospital Puerta del Mar (Cádiz).

Mónica Miño Mora

Facultativo especialista en Obstetricia y Ginecología. Experto en ecografía prenatal y medicina materno-fetal. Hospital Universitario Reina Sofía (Córdoba).

María del Pilar Pinel Julián

Facultativo especialista en Análisis Clínicos. Hospital Universitario Reina Sofía (Córdoba).

María Teresa de Haro Romero

Facultativo especialista en Análisis Clínicos. Hospital Universitario Clínico San Cecilio (Granada).

María Reyes Granell Escobar

Facultativo especialista en Obstetricia y Ginecología. Experta en ecografía prenatal y medicina materno-fetal. Hospital Juan Ramón Jiménez (Huelva).

Cristina Santos Rosa

Facultativo especialista en Análisis Clínicos. Hospital Universitario Juan Ramón Jiménez (Huelva).

Rosario Redondo Aguilar

Facultativo especialista en Obstetricia y Ginecología. Experta en ecografía prenatal y medicina materno-fetal. Complejo Hospitalario de Jaén.

Ana Belén García Ruano

Facultativo especialista en Análisis Clínicos. Complejo Hospitalario de Jaén.

Isidoro Narbona Arias

Facultativo especialista en Obstetricia y Ginecología. Experto en ecografía prenatal y medicina materno-fetal. Hospital Materno-Infantil. Hospital Regional Universitario de Málaga (Málaga).

COMPOSICIÓN DEL GRUPO DE REVISIÓN**Ignacio Sánchez-Barranco Vallejo**

Jefe del Servicio de Prevención. Dirección General de Salud Pública y Ordenación Farmacéutica. Consejería de Salud y Consumo de Andalucía.

Aurelia Rebollo Vázquez

Jefa del Servicio de Planes Integrales. Gestión Sanitaria. Planificación Operativa. Dirección General de Asistencia Sanitaria y Resultados en Salud. Servicio Andaluz de Salud.

Isabel Fernández Román

Asesora Técnica del Servicio de Prevención. Dirección General de Salud Pública y Ordenación Farmacéutica. Consejería de Salud y Consumo de Andalucía.

GLOSARIO DE TÉRMINOS

AAS	Ácido acetilsalicílico (AAS)
AC	Amniocentesis
ADN-Ic	ADN libre circulante
AEDP	Asociación Española de Diagnóstico Prenatal.
AFP	Alfa fetoproteína
AR	Alto riesgo
BC	Biopsia de vellosidades coriales
CCPT	Cribado combinado del primer trimestre
CIR	Crecimiento intrauterino restringido
EM	Edad materna
IMC	Índice de masa corporal
IPmAut	Índice de pulsatilidad media de la arteria uterina
LR	<i>Likelihood ratios</i> (razón de verosimilitud)
MAR	Muy alto riesgo
MPA	Módulo de peticiones analíticas del laboratorio en estación clínica Diraya
NICE	<i>National Institute for Health and Care Excellence (United Kingdom)</i>
PACACCE	Programa andaluz para el cribado de anomalías congénitas y complicaciones del embarazo
PAM	Presión arterial media

PAPP-A	Proteína plasmática placentaria A asociada al embarazo
PE	Preeclampsia
PIGF F	Factor de crecimiento placentario (<i>Placental Growth Factor</i>).
SEQC^{ML}	Sociedad Española de Química Clínica
SEGO	Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia
β-hCG	Fracción β libre de la gonadotrofina coriónica humana
SSPA	Sistema Sanitario Público de Andalucía
T13	Trisomía 13
T18	Trisomía 18
T21	Trisomía 21
TD	Tasa de detección
TFP	Tasa de falsos positivos
TGP	Test genético preimplantacional
TI	Técnica invasiva
TN	Translucencia nual
TPNI	Test prenatal no invasivo
TRA	Técnicas de reproducción asistida
uE3	Estriol no conjugado

Índice

INTRODUCCIÓN	9
PRIMERA CONSULTA EN ATENCIÓN PRIMARIA	11
SEGUNDA CONSULTA EN ATENCIÓN HOSPITALARIA	15
TERCERA CONSULTA EN ATENCIÓN PRIMARIA	19
CUARTA CONSULTA EN ATENCIÓN HOSPITALARIA	20
QUINTA CONSULTA EN ATENCIÓN HOSPITALARIA	22
CONSULTA DE ALTO RIESGO	24
DIAGRAMAS DE PROCESO	27

Introducción

El PACACCE es el programa de cribado prenatal integrado de Andalucía. Está enfocado en tres áreas principales: cromosomopatías, preeclampsia (PE) y anomalías estructurales.

- El cribado de cromosomopatías tiene como objetivo implementar un cribado combinado del primer trimestre (translucencia nucal, marcadores bioquímicos y ADN libre circulante) para detectar aneuploidías como trisomías 21, 18 y 13 entre las 8 y 13⁺⁶ semanas de gestación.
- El cribado de PE está dirigido a detectar PE en el primer trimestre, entre la semana 11⁺⁰ y 13⁺⁶, junto al cálculo de riesgo de cromosomopatías y prevenirla en embarazadas de alto riesgo mediante ácido acetilsalicílico (AAS).
- El cribado de anomalías estructurales establece llevar a cabo ecografías morfológicas en la semana 20 (rango: semanas 18-22) para detectar malformaciones fetales.

El programa busca optimizar el diagnóstico prenatal mediante métodos combinados mejorando la detección temprana de las alteraciones prenatales.

La presente Guía Rápida pretende servir de ayuda resumiendo las principales acciones a desarrollar con relación al cribado prenatal dentro de los diferentes niveles del ámbito asistencial durante todo el proceso de la gestación.

Primera consulta en Atención Primaria

Lugar de realización: Atención Primaria

Profesionales responsables:

- Médico/a de Familia
- Matró/a

Tiempo de gestación: 8-10 semanas de gestación

Ver Anexo I (Documento de información para cribado de cromosomopatías y riesgo de preeclampsia en el primer trimestre de embarazo) y Anexo V (Documento de información para la gestante) en PACACCE.

Actividades

- Historiar a la gestante y evaluar los antecedentes personales y familiares, con especial interés a los antecedentes de cromosomopatías en gestaciones previas, progenitores portadores de translocaciones o con riesgo de transmisión de enfermedades genéticas.
- Gestantes sin antecedentes de gestaciones previas con cromosomopatías, progenitores sin traslocaciones conocidas, ni riesgo de transmisión de enfermedad genética.
 - Informar sobre el Programa de cribado de cromosomopatías y de PE. Entregar *Documento de Acogida*.

- Comunicación de la aceptación de la realización del cribado o la revocación del mismo plasmándolo con la firma del consentimiento informado (CI). En caso de revocación del CI no se realiza ninguna actuación más.
- En el caso de aceptación.
 - Informar y solicitar el Cribado Combinado de Primer Trimestre (CCPT) (rellenar impreso y ajustar solicitud bioquímica y ecográfica).
 - Solicitar Petición/Extracción de sangre (entre semana 8 y 10 de gestación) para marcadores bioquímicos del CCPT y PE por MPA en la Historia Clínica Digital (HCD).
 - Proteína A Plasmática Asociada al Embarazo (PAPP-A).
 - Fracción β libre de hCG (β -hCG)
 - Factor de crecimiento placentario (Placental Growth Factor, PIGF) (según disponibilidad del laboratorio, alternativa a PAPP-A)
- Registrar todos los datos necesarios para el CCPT en la solicitud de MPA.
- Tanto la paciente que desee realizar el CCPT como la que no lo desee se le programará la ecografía de la semana 12 de gestación.

Actuación en función de los resultados del cribado combinado del primer semestre

1. **Presenta antecedentes de riesgo.** Se derivará a la Unidad de Medicina Fetal/ Unidad de Diagnóstico Genético de Referencia.
 - **Derivar sin CCPT** cuando se den algunas de las circunstancias recogidas a continuación:
 - Riesgo de transmisión de enfermedad de origen genético.
 - Hijo anterior con anomalía cromosómica.
 - Padres portadores de translocación cromosómica.
 - **Derivar después de realizar el CCPT** cuando se den algunas de las circunstancias recogidas a continuación:
 - Antecedente de familiar en primer grado con malformaciones congénitas.
 - Exposición a teratógenos.
 - Enfermedad materna intercurrente con riesgo de patología fetal

2. **No presenta antecedentes de riesgo.** Seguimiento de acuerdo con el Programa Embarazo-Parto-Puerperio.

Segunda consulta en Atención Hospitalaria

Lugar de realización:

- Servicio de Obstetricia del Hospital de Referencia
- Servicio de Laboratorio Clínico del Hospital de Referencia

Profesionales responsables:

- FEA de la Unidad de Ecografía del Hospital de Referencia
- FEA del Laboratorio Clínico del Hospital de Referencia

Tiempo de gestación: 11-13⁺⁶ semanas de gestación.
Cribado de cromosomopatías y cribado de PE.

Ver Anexo I (Documento de información para cribado de cromosomopatías y riesgo de preeclampsia en el primer trimestre de embarazo) en PACACCE.

Actividades

- Valoración ecográfica del primer trimestre mediante TN ajustada a CRL.
- Realizar el estudio ecográfico Doppler para la PE.
- Valoración de los parámetros bioquímicos del cribado. Recogida de los resultados en el informe.

- Integración de resultados en un único informe a través del registro en el Sistema de Información del cribado utilizado para el PACACCE.

Actuación en función de la valoración ecográfica y de los parámetros bioquímicos de cromosomopatías del primer trimestre

- **MUY ALTO RIESGO (T21/T13/T18).** Derivación a la Unidad de Medicina Fetal / Unidad de Diagnóstico Genético de Referencia.
 - $\geq 1/10$
- **ALTO RIESGO.** Derivación a la Unidad de Medicina Fetal / Unidad de Diagnóstico Genético de Referencia.
 - T21: (CCPT $< 1/10$ - $1/500$)
 - Si $< 1/10$ y $> 1/250$ T. invasiva o ADN-Ic
 - Si $< 1/250$ y $> 1/500$ sólo ADN-Ic
 - T18 o T13 (CCPT $< 1/10$ - $1/500$)
 - Si $< 1/10$ y $> 1/100$ T. Invasiva o ADN-Ic
 - Si $< 1/100$ - $> 1/500$ ADN-Ic
- **BAJO RIESGO (T21/T13/T18).** Seguimiento de acuerdo con el Programa Embarazo-Parto-Puerperio.
 - $< 1/500$

Se enviará un informe a su médico de Atención Primaria para que en la visita de la semana 16 se lo comunique y le entregue copia del informe.

Actuación en función de la valoración de los resultados realizados para el cribado de preeclampsia

- Cribado de Alto Riesgo ($\geq 1/100$).
 - Profilaxis con AAS 150 mg/24h. Administrarlo por la noche, antes de acostarse desde el día siguiente a la comunicación del resultado y hasta la semana 36 de gestación.

CONTRAINDICACIONES DEL AAS

- Alergia al AAS.
- Úlcera gástrica, duodenal o molestias gástricas de repetición.
- Reacciones alérgicas tipo asmática al tomar AAS.
- Hemofilia o trastornos de la coagulación que predisponen a padecer hemorragias.
- Insuficiencia renal y/o hepática grave.

- Cribado de Bajo Riesgo ($< 1/100$).
 - Seguimiento de acuerdo con el Programa Embarazo-Parto-Puerperio
 - Se enviará un informe a su médico de Atención Primaria para que en la visita de la semana 16 se lo comunique y le entregue una copia.

Tercera consulta en Atención Primaria

Lugar de realización: Atención Primaria

Profesionales responsables:

- Médico/a de Familia
- Matrón/a

Tiempo de gestación: 16 semanas de gestación

Ver Anexo I (Documento de información para cribado de cromosomopatías y riesgo de preeclampsia en el primer trimestre de embarazo) y Anexo III (Documento de información para la realización de la ecografía de la semana 20) en PACACCE.

Actividades

- Información a la gestante del cribado de malformaciones estructurales integrado dentro del PACACCE.
- Entrega del Documento de Acogida PACACCE del cribado de malformaciones estructurales.
- Solicitar la ecografía de la semana 20 a la unidad de referencia (rellenar impreso y ajustar la fecha de la ecografía).
- Valoración de gestación de bajo o alto riesgo para anomalía congénita (ya realizado una vez en la 1ª visita del CCPT).

Cuarta consulta en Atención Hospitalaria

Lugar de realización: Servicio de Obstetricia del Hospital de Referencia

Profesionales responsables: FEA de la Unidad de Ecografía del Hospital de Referencia

Tiempo de gestación: 18-22⁺⁶ semanas de gestación.

Ver Anexo III (Documento de información para la realización de la ecografía de la semana 20) en PACACCE.

Actividades

- **Anomalías estructurales.**

Realizar la valoración morfológica fetal sistemática y normalizada con cumplimentación del CI.

- Emisión de informe unificado e información a la gestante del resultado.

- **Cribado de PE.**

Medición del Doppler de las arterias uterinas con el objetivo de identificar aquellas pacientes con mayor riesgo de desarrollar PE (IPmedio >p95) que no presentaban factores de riesgo a priori durante la visita del primer trimestre.

Actuación en función de la valoración de los resultados realizados para el cribado de anomalías estructurales

1. **ALTO RIESGO.** Derivar a la Unidad/Servicio de Medicina Fetal de Referencia.

2. **BAJO RIESGO.** Seguimiento de acuerdo con el Programa Embarazo-Parto-Puerperio.

- Se enviará un informe a su médico de Atención Primaria para que en la visita de la semana 16 se lo comunique y le entregue copia del informe.

3. **SOSPECHA DE PATOLOGÍA FETAL.**

- Diagnóstico o exclusión de la patología fetal.
- Asesoramiento sobre el pronóstico de la patología fetal y las posibles opciones de actuación.

Quinta consulta en Atención Hospitalaria

Lugar de realización: Servicio de Obstetricia del Hospital de Referencia

Profesionales responsables: FEA de la Unidad de Ecografía del Hospital de Referencia

Tiempo de gestación: 26-28 semanas de gestación. Sólo para pacientes con alto riesgo de PE en el 1º trimestre y las pacientes con Doppler alterado en la ecografía morfológica realizada previamente.

Actividades

1. Realizar el cálculo del cribado combinado de PE con los parámetros recogidos.
2. Estudiar el riesgo de desarrollo de PE o su diagnóstico mediante:
 - Biometría fetal: la insuficiencia placentaria se puede manifestar mediante:
 - Pequeño para edad gestacional en gestante con HTA.
 - Crecimiento intrauterino retardado.
 - Medida de presión arterial (TA >140/90 en reposo en dos ocasiones).

- Analítica sanguínea: hemograma, coagulación, perfil hepático y renal (ALT, AST, bilirrubina total, ionograma, creatinina, urea, LDH).
- Ratio proteínas / creatinina en orina.

Actuación en función de la valoración de los resultados realizados para el cribado de PE

- Si alguno de los 4 parámetros anteriores está alterado se solicitan marcadores angiogénicos del 3º trimestre.

Consulta de alto riesgo

Objetivo: Informar a la embarazada sobre el significado de resultado de alto riesgo del CCPT y ofertar la realización de un segundo nivel de cribado de cromosopatías, análisis de ADN-Ic en plasma materno o la realización directa de una TI según la propuesta de punto de corte del CCPT en el PACACCE.

Lugar de realización: Unidad/Servicio de Medicina Fetal y Diagnóstico Genético del Hospital de Referencia.
Profesionales responsables: FEA de la Unidad de Referencia.

Ver Anexo II (Documento de información para el test prenatal no invasivo en sangre materna para cribado de aneuploidías fetales) y Anexo V (Documento de información para la gestante) en PACACCE.

Actividades

- Se informará a la paciente sobre el significado de resultado positivo del CCPT.
- Se ofertará estudio de ADN-Ic materno o prueba invasiva, según esté indicado, y se explicará el tipo de análisis genético que se va a realizar sobre la muestra obtenida, así como su utilidad clínica.
- La información dada a la embarazada será recogida en la historia clínica.

- En caso de realización de ADN-Ic en sangre materna se recogerá el CI de la gestante donde expresará su decisión de que se le realice o no dicho estudio.
- En caso de indicarse una TI igualmente recibirá un CI donde se expresará su decisión o no de realizarse un procedimiento invasivo para análisis genético fetal.

Actuación

- **MUY ALTO RIESGO**

- Realización de una técnica invasiva si:
 - CCPT $\geq 1/10$.
 - TN $> 3,5\text{mm}$.
 - Malformación estructural fetal

- **ALTO RIESGO**

- Realización de estudio de ADN-Ic en sangre materna si:
 - T21: (CCPT $< 1/10$ - $1/500$)
 - Si $< 1/10$ y $> 1/250$ T. invasiva o ADN-Ic
 - Si $< 1/250$ y $> 1/500$ sólo ADN-Ic
 - T18 ó T13 (CCPT $< 1/10$ - $1/500$)
 - Si $< 1/10$ y $> 1/100$ T. invasiva o ADN-Ic
 - Si $< 1/100$ - $> 1/500$ ADN-Ic

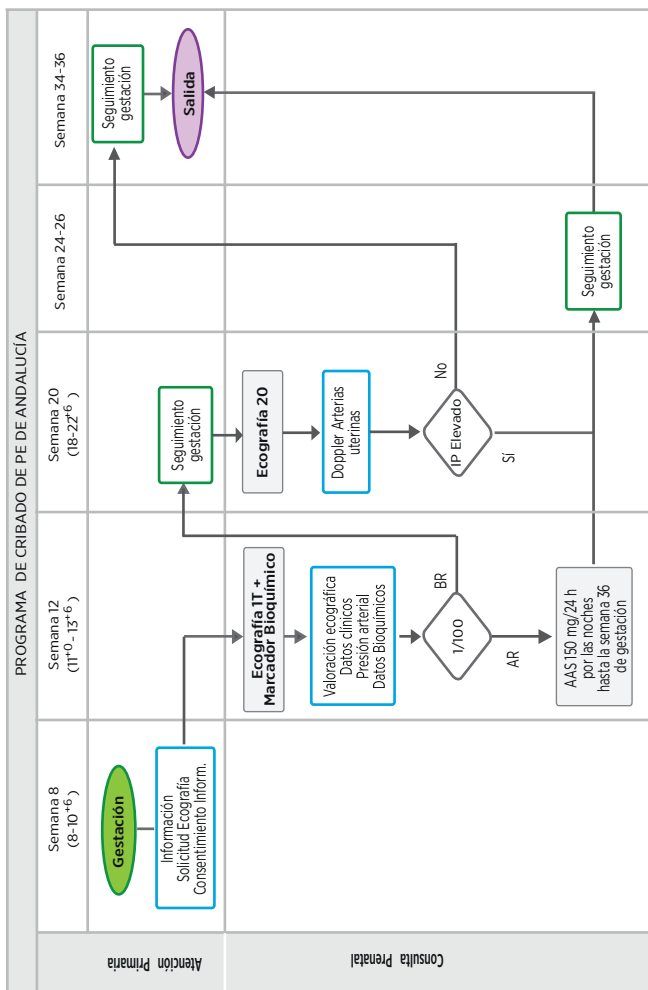
Si el resultado de ADN-Ic en sangre materna es de ALTO RIESGO se realizará técnica invasiva.

Resultado

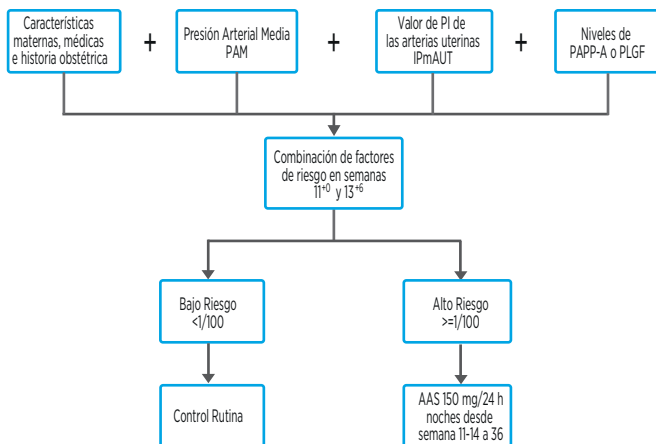
- **RESULTADO NORMAL.** Se informará por teléfono en la mayor brevedad posible y se remitirá informe por escrito.
- **RESULTADO PATOLÓGICO.** En caso de identificación de una aneuploidía o alteración cromosómica, se informará personalmente a la gestante sobre el resultado, su posible impacto sobre la salud fetal, pronóstico y las opciones disponibles.

Ante un resultado de Alto Riesgo en el estudio de ADN-Ic en sangre materna, se ofertará una TI para confirmación diagnóstica.

- **RESULTADOS NO CONCLUYENTES.** En los casos de resultados no concluyentes en el primer análisis de ADN-Ic se puede realizar un segundo estudio de ADN-Ic ya que hasta en un 60% de los casos este es concluyente. Un tercer estudio ya no está indicado y sí la realización de una TI.



CRIBADO Y PREVENCIÓN DE PE



Notas

Notas

