



**Biblioteca
Cochrane**

Base de Datos **Cochrane** de Revisiones Sistemáticas

Evaluación del riesgo para talasemia, anemia de células falciformes, fibrosis quística y enfermedad de Tay-Sachs antes de la concepción (Revisión)

Hussein N, Weng SF, Kai J, Kleijnen J, Qureshi N

Hussein N, Weng SF, Kai J, Kleijnen J, Qureshi N.

Preconception risk assessment for thalassaemia, sickle cell disease, cystic fibrosis and Tay-Sachs disease

(Evaluación del riesgo para talasemia, anemia de células falciformes, fibrosis quística y enfermedad de Tay-Sachs antes de la concepción).

Cochrane Database of Systematic Reviews 2018, Issue 3. Art. No.: CD010849.

DOI: [10.1002/14651858.CD010849.pub3](https://doi.org/10.1002/14651858.CD010849.pub3).

www.cochranelibrary.com/es

Evaluación del riesgo para talasemia, anemia de células falciformes, fibrosis quística y enfermedad de Tay-Sachs antes de la concepción (Revisión)

Copyright © 2018 The Cochrane Collaboration. Publicada por John Wiley & Sons, Ltd.

WILEY

[Revisión de intervención]

Evaluación del riesgo para talasemia, anemia de células falciformes, fibrosis quística y enfermedad de Tay-Sachs antes de la concepción

Norita Hussein¹, Stephen F Weng², Joe Kai², Jos Kleijnen^{3,4}, Nadeem Qureshi²

¹Department of Primary Care Medicine, Faculty of Medicine, University of Malaya, Kuala Lumpur, Malaysia. ²Division of Primary Care, School of Medicine, University of Nottingham, Nottingham, UK. ³Kleijnen Systematic Reviews Ltd, York, UK. ⁴School for Public Health and Primary Care (CAPHRI), Maastricht University, Maastricht, Netherlands

Dirección de contacto: Nadeem Qureshi, Division of Primary Care, School of Medicine, University of Nottingham, 1307 The Tower, University Park Campus, Nottingham, NG9 2RD, UK. nadeem.qureshi@nottingham.ac.uk.

Grupo Editorial: Grupo Cochrane de Fibrosis Quística y Enfermedades Genéticas.

Estado y fecha de publicación: Nueva búsqueda de estudios y actualización de contenidos (sin cambios en las conclusiones), publicada en el número 3, 2018.

Referencia: Hussein N, Weng SF, Kai J, Kleijnen J, Qureshi N. Preconception risk assessment for thalassaemia, sickle cell disease, cystic fibrosis and Tay-Sachs disease (Evaluación del riesgo para talasemia, anemia de células falciformes, fibrosis quística y enfermedad de Tay-Sachs antes de la concepción). *Cochrane Database of Systematic Reviews* 2018, Issue 3. Art. No.: CD010849. DOI: [10.1002/14651858.CD010849.pub3](https://doi.org/10.1002/14651858.CD010849.pub3).

Copyright © 2018 The Cochrane Collaboration. Publicada por John Wiley & Sons, Ltd.

RESUMEN

Antecedentes

A nivel global, cerca del 5% de los niños nacen con trastornos congénitos o genéticos. Las afecciones autosómicas recesivas más frecuentes son la talasemia, la anemia de células falciformes, la fibrosis quística y la enfermedad de Tay-Sachs, con mayores tasas de portadores en poblaciones específicas de pacientes. La identificación y el asesoramiento de las parejas con riesgo genético de afecciones antes del embarazo les permite tomar decisiones reproductivas completamente fundamentadas, y algunas de estas opciones no están disponibles si el consejo genético solamente se ofrece en un contexto prenatal. Esta es una actualización de una revisión publicada anteriormente.

Objetivos

Evaluar la efectividad de la evaluación preconceceptiva sistemática del riesgo genético para mejorar los resultados reproductivos en las mujeres y sus parejas identificados como portadores para talasemia, anemia de células falciformes, fibrosis quística y enfermedad de Tay-Sachs en contextos de asistencia sanitaria en comparación con atención habitual.

Métodos de búsqueda

Se hicieron búsquedas en el registro de ensayos del Grupo Cochrane de Fibrosis Quística y Enfermedades Genéticas (Cochrane Cystic Fibrosis and Genetic Disorders Group). Además, se buscaron todos los ensayos relevantes desde 1970 (o desde la primera fecha en la que la base de datos estuvo disponible después de 1970) hasta la actualidad, mediante bases de datos electrónicas (MEDLINE, Embase, CINAHL, PsycINFO), bases de datos de ensayos clínicos (National Institutes of Health, Clinical Trials Search portal of the World Health Organization, metaRegister of controlled clinical trials), y búsquedas manuales en revistas clave y libros de resúmenes de congresos desde 1998 hasta la actualidad (*European Journal of Human Genetics*, *Genetics in Medicine*, *Journal of Community Genetics*). También se buscó en las listas de referencias de artículos relevantes, revisiones y guías y también se contactó con expertos en el tema para solicitar cualquier ensayo no publicado u otros ensayos publicados.

Fecha de la última búsqueda de los registros: 20 de junio de 2017.

Fecha de la última búsqueda en todas las otras fuentes: 16 de noviembre de 2017.

Crterios de seleccin

Cualquier ensayo controlado aleatorizado o cuasialeatorizado (publicado o no publicado) que comparara resultados reproductivos de la evaluacin preconceptiva sistemtica del riesgo gentico para talasemia, anemia de clulas falciformes, fibrosis qustica y enfermedad de Tay-Sachs en comparacin con atencin habitual.

Obtencin y anlisis de los datos

Se identificaron 25 trabajos, que describen 16 ensayos nicos que eran potencialmente elegibles para su inclusin en la revisin. Sin embargo, despus de la evaluacin, no se encontraron ensayos controlados aleatorizados de evaluacin preconceptiva del riesgo gentico para talasemia, anemia de clulas falciformes, fibrosis qustica y enfermedad de Tay-Sachs.

Resultados principales

No se encontraron ensayos controlados aleatorizados de evaluacin preconceptiva del riesgo gentico para talasemia, anemia de clulas falciformes, fibrosis qustica y enfermedad de Tay-Sachs. Se ha identificado un ensayo en curso que podra ser elegible para su inclusin una vez terminado.

Conclusiones de los autores

Como no se encontraron ensayos controlados aleatorizados de evaluacin preconceptiva del riesgo gentico para talasemia, anemia de clulas falciformes, fibrosis qustica, o enfermedad de Tay-Sachs para inclusin en esta revisin, la evidencia de los estudios de investigacin para las recomendaciones de las polticas actuales est limitada a los estudios no aleatorizados.

Es conveniente obtener informacin de ensayos aleatorizados bien diseados, con poder estadstico suficiente, para establecer recomendaciones ms consistentes para la prctica. Sin embargo, dichos ensayos tambin deben considerar las barreras legales, ticas y culturales para la realizacin de la evaluacin preconceptiva del riesgo gentico.

RESUMEN EN TRMINOS SENCILLOS

Identificacin del estado de portador para talasemia, anemia de clulas falciformes, fibrosis qustica, o enfermedad de Tay-Sachs en mujeres no embarazadas y sus parejas

Pregunta de la revisin

Se busc evidencia que mostrara si la identificacin de las personas que son portadores para talasemia, anemia de clulas falciformes, fibrosis qustica, o enfermedad de Tay-Sachs, antes del embarazo mejora las opciones reproductivas y los resultados del embarazo.

Antecedentes

En todo el mundo, cerca del 5% de los nios nacen con trastornos genticos. Estos trastornos pueden pasar de los padres al nio. Hay pruebas para identificar el riesgo de los trastornos genticos ms frecuentes (talasemia, anemia de clulas falciformes, fibrosis qustica, o enfermedad de Tay-Sachs) antes del embarazo. En estos trastornos, llamadas afecciones autosmicas recesivas, los padres de los nios afectados son "portadores" de la afeccin, lo que significa que generalmente ellos no presentan sntomas. Todas las parejas "portadoras" tendrn una probabilidad del 25% de tener un nio afectado. La evaluacin del riesgo de estos trastornos genticos antes del embarazo beneficiara a los padres potenciales que pueden ser portadores. Esta informacin le dara a la pareja en riesgo la oportunidad de tomar decisiones completamente fundamentadas acerca de la planificacin familiar. Sin embargo, la evaluacin del riesgo gentico antes del embarazo potencialmente puede tener una repercusin psicolgica negativa. Esta es una versin actualizada de la revisin original.

Fecha de la bsqueda

La ltima bsqueda de evidencia fue el 16 de noviembre de 2017.

Caractersticas de los estudios

No se encontr ningn ensayo que se pudiera incluir en esta revisin, pero hay un ensayo en curso que tal vez se pueda incluir una vez que se haya completado.

Resultados clave

Aunque no se identificaron ensayos en los que los voluntarios tendran iguales probabilidades de estar en cualquier grupo, hay varios estudios que no se disearon de una manera tan estricta que apoyan las recomendaciones de polticas actuales de la evaluacin del riesgo gentico antes del embarazo en la prctica clnica habitual. Cualquier ensayo futuro debe considerar las barreras legales, ticas y culturales para la implementacin.