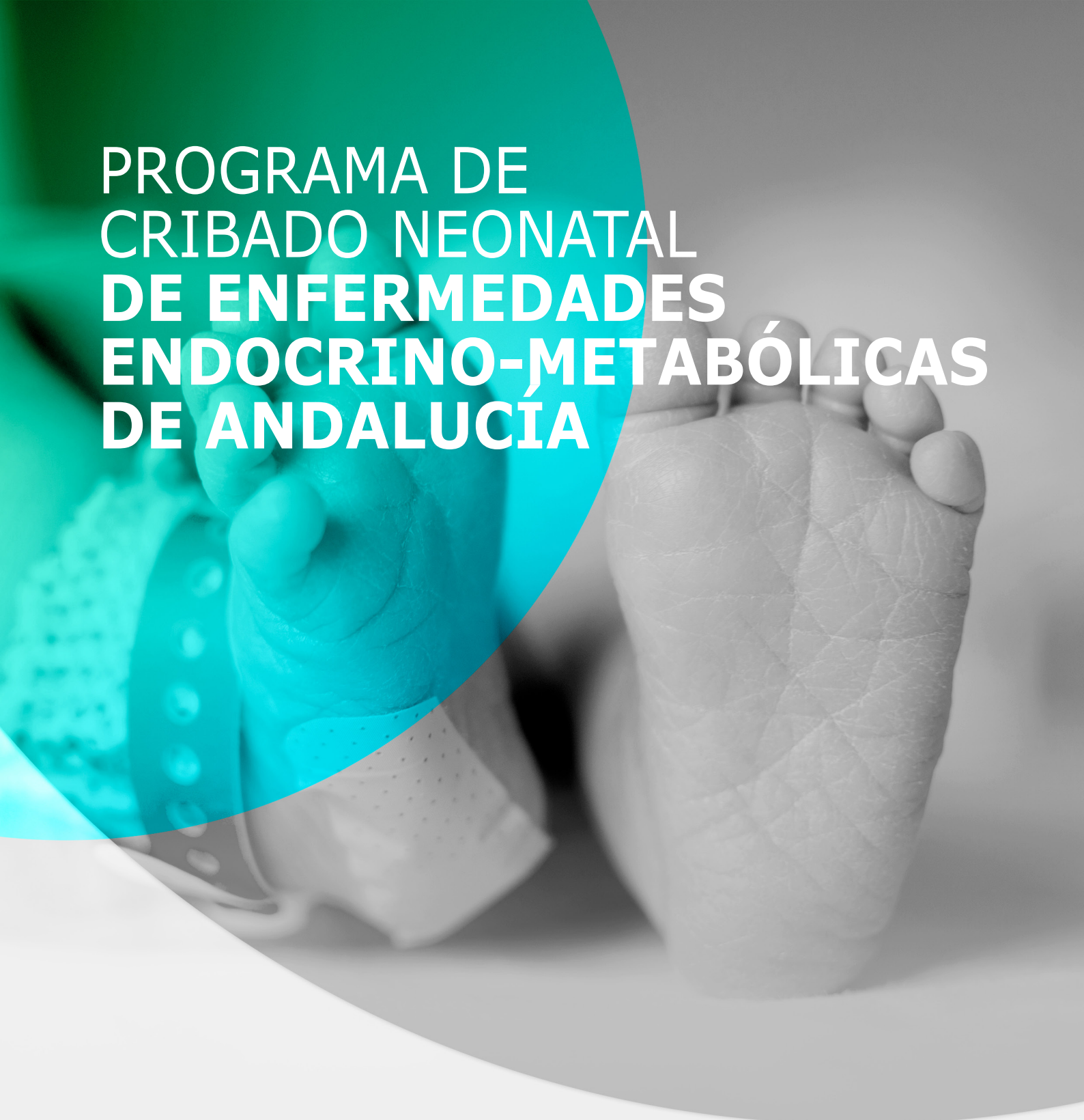




PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES ENDOCRINO-METABÓLICAS DE ANDALUCÍA

INSTRUCCIONES PARA PROFESIONALES 2023



Junta
de Andalucía

Consejería de Salud
y Consumo

PROGRAMA de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas de Andalucía [Recurso electrónico] : instrucciones para profesionales 2023. -- [Sevilla] : Consejería de Salud y Consumo, 2023.

Texto electrónico (pdf), 27 p. : il. col.

1. Cribado neonatal. 2. Recién nacido. 3. Enfermedades del sistema endocrino. 4. Enfermedades metabólicas. 5. Errores innatos del metabolismo-Prevención y control. 6. Guía de práctica clínica. 7. Andalucía. I. Andalucía. Consejería de Salud y Consumo.

WY 157.3

Consejería de Salud y Consumo
Dirección General de Salud Pública y Ordenación Farmacéutica
Servicio Andaluz de Salud
Dirección General de Asistencia Sanitaria y Resultados en Salud

La elaboración de estas instrucciones ha sido posible gracias a la colaboración de la Dirección General de Salud Pública y Ordenación Farmacéutica de la Consejería de Salud y de la Dirección General de Asistencia Sanitaria y Resultados en Salud del Servicio Andaluz de Salud, así como las personas responsables de los dos laboratorios de referencia de Cribado Neonatal de la Comunidad Autónoma de Andalucía.

Nota aclaratoria sobre el Módulo de Cribado Neonatal de Andalucía (MCNA): Se está finalizando el desarrollo de un aplicativo que dará soporte a todo el proceso del cribado neonatal (estas instrucciones se someterán a una revisión cuando el aplicativo este implementado).



Esta obra está bajo una licencia Creative Commons
[Reconocimiento-NoComercial-SinObraDerivada 4.0 Internacional License](https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/)

Título: Programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas de Andalucía: instrucciones para profesionales 2023.

Edita: Consejería de Salud y Consumo. Junta de Andalucía. 2023

Consejería de Salud y Consumo: <https://juntadeandalucia.es/organismos/saludyconsumo.html>

Repositorio Institucional de Salud de Andalucía: www.repositoriosalud.es

ÍNDICE

Introducción	4
Etapas del programa de cribado neonatal	5
Enfermedades incluidas	7
Instrucciones para profesionales	8
1. Información a la familia	8
2. Procedimiento de la toma de muestra de sangre	8
2.1. Material	8
2.2. Ficha de cribado	9
2.3. Cumplimentación de la ficha de cribado	10
2.4. Obtención de la muestra de sangre	12
Prevención y tratamiento del dolor	12
Toma de la muestra	13
2.5. Registro en historia de salud digital	16
2.6. Situaciones especiales	16
2.7. Criterios de repetición de la prueba	17
3. Transporte de la ficha al laboratorio de referencia	18
4. Análisis de las muestras en los laboratorios e información de los resultados a las familias	19
5. Unidades clínicas de diagnóstico y seguimiento	19
Ideas clave	20
Errores que no deben cometerse	21
Preguntas frecuentes	22
Bibliografía	24

INTRODUCCIÓN

Los programas de cribados son una estrategia de prevención secundaria en la que se aplica una prueba a personas asintomáticas para clasificarlas según su probabilidad de padecer una enfermedad.

El Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Endocrino-Metabólicas de Andalucía tiene como objetivo la detección precoz de un grupo de enfermedades en las que existe una intervención eficaz que permite modificar favorablemente su pronóstico, reduciendo la morbilidad y las posibles discapacidades asociadas a ellas.

Es una actividad de Salud Pública que se ofrece activa y sistemáticamente al 100% de niños y de niñas recién nacidas (en adelante RN) con independencia de su nacimiento en un centro público o privado.

En Andalucía desde 1978 se lleva a cabo el cribado de fenilcetonuria e hipotiroidismo congénito mediante la prueba del talón. El 1 de abril de 2009 se inició el cribado ampliado, con el que es posible la detección de hasta 30 enfermedades metabólicas hereditarias, siempre teniendo en cuenta que en todo sistema de cribado pueden darse formas de enfermedad no detectables. Así mismo, a mediados de 2011, se incluyó la detección de fibrosis quística. Finalmente, en noviembre de 2018 se implantó el cribado de la enfermedad de células falciformes y otras hemoglobinopatías.

Actualmente el Ministerio de Sanidad revisa la cartera común básica de cribados neonatales endocrino-metabólicos, actualizándola periódicamente.

El nivel de calidad del Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Endocrino-Metabólicas de Andalucía tiene relación directa con la cobertura, la calidad de las muestras de sangre recogidas, la edad del RN en el momento de la detección, el inicio precoz del tratamiento específico y el seguimiento clínico de todos los casos detectados.

La inversión de recursos públicos y la necesidad de confirmar la adecuación del procedimiento y el beneficio en la salud de la población cribada, obliga a la monitorización y a la evaluación periódica de este programa como garantía de su calidad.

Por el beneficio que aporta, la Consejería de Salud y Consumo recomienda que el 100% de RN en Andalucía se incluyan en el Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Endocrino-Metabólicas.

ETAPAS DEL PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL

1. Información a la familia sobre los beneficios del Programa de Cribado Neonatal.

Está establecida por el Proceso Asistencial Integrado de Embarazo, Parto y Puerperio como actividad en el tercer trimestre del embarazo. Además, en el hospital se debe proporcionar información antes de realizarla y solucionar las dudas que planteen las familias.

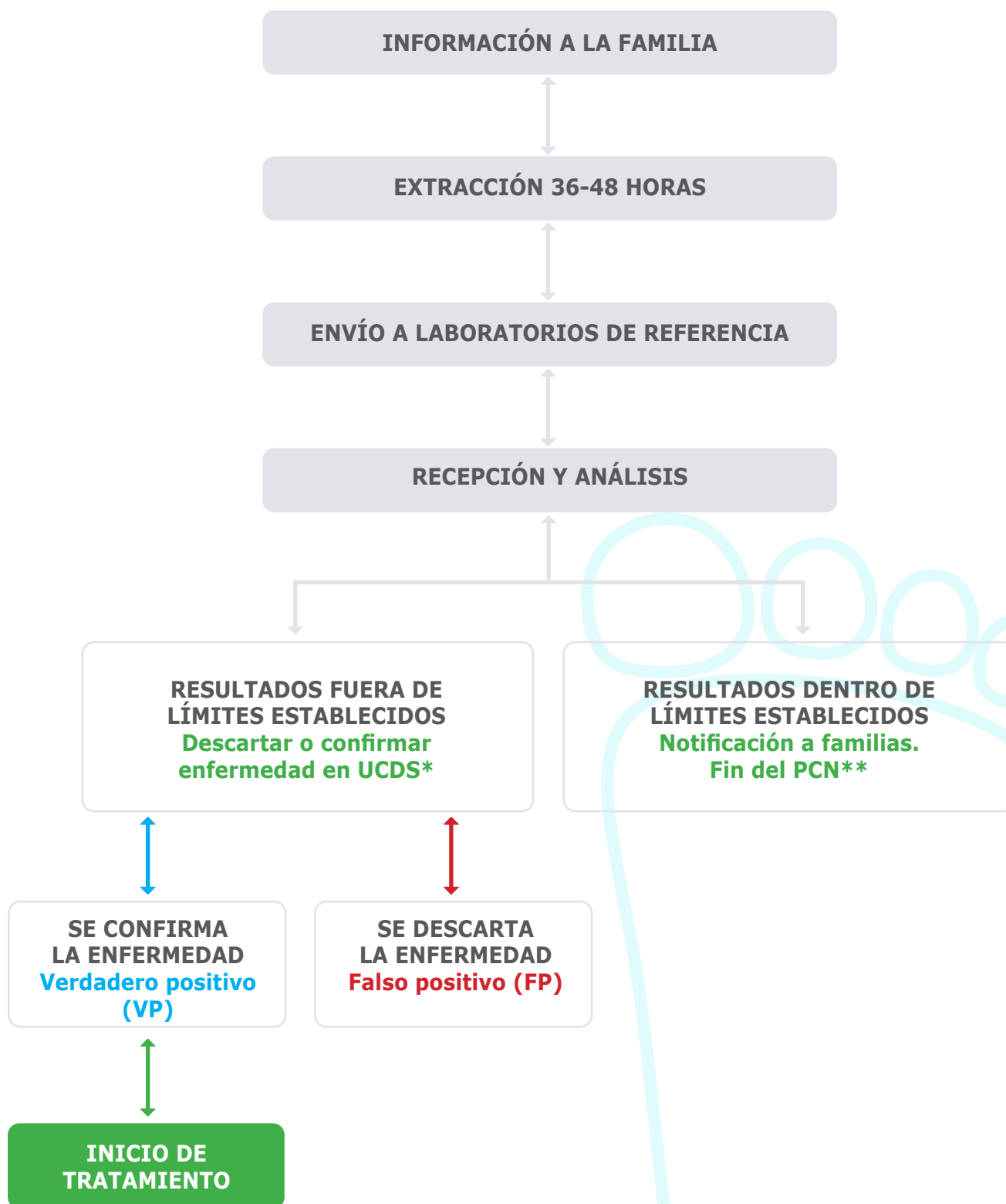
2. Extracción de la muestra de sangre del talón **entre las 36 y 48 horas de vida del RN, en el hospital**. En casos de altas antes de las primeras 36 horas de vida, se deberá realizar en los centros de Atención Primaria.

3. Envío y transporte de la ficha de cribado a los laboratorios.

En Andalucía hay dos laboratorios de referencia de cribado neonatal, ubicados en el Hospital Regional Universitario de Málaga (Hospital Materno Infantil) y en el Hospital Universitario Virgen del Rocío (Edificio de Laboratorios). Las fichas, introducidas en sobres específicos, se enviarán diariamente a los laboratorios desde el hospital, centro de salud, consultorio **por el sistema de transporte disponible en cada centro. En caso de carecer del mismo, los centros depositarán diariamente los sobres en una oficina de Correos. El objetivo es que la muestra llegue antes de las 72 tras la extracción a los laboratorios de referencia**, por lo que NO deben almacenarse en los centros de extracción.

4. Recepción y análisis de la muestra en el laboratorio e información del resultado a las familias.

5. Unidades Clínicas de Diagnóstico y Seguimiento. Descarte o confirmación de la enfermedad y en este caso inicio del tratamiento lo más precozmente posible.



*Unidades Clínicas de Diagnóstico y Seguimiento

**Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Endocrino-Metabólicas de Andalucía

ENFERMEDADES INCLUIDAS EN EL PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL

I. HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO (CH)

II. AMINOACIDOPATÍAS

- Fenilcetonuria, hiperfenilalaninemia, déficit de cofactor BH4 (PKU, H-PHE, BIOPT, DNAJC12)
- Tirosinemia tipos I, II y III (TYR I, TYR II, TYR III)
- Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD)
- Homocistinurias* (HCY)
- Hipermetioninemia (MET)
- Argininemia (ARG)
- Citrulinemia tipo I y II (CIT I, CIT II)
- Aciduria argininsuccínica* (ASA)

III. DEFECTOS DE LA BETA OXIDACIÓN DE LOS ÁCIDOS GRASOS

- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta (SCAD)
- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD)
- Deficiencia de carnitina/acilcarnitina translocasa (CACT)
- Déficit de 3 hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD)
- Déficit de proteína trifuncional mitocondrial (TFP)
- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD)
- Deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasa (MAD)
- Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa I y II (CPTIA, CPT II)
- Defecto del transporte de la carnitina (CUD)

IV. ACIDURIAS / ACIDEMIAS ORGÁNICAS

- Acidemia propiónica (PA)
- Acidemia metilmalónica (MMA: MUT, CblA, CblB, CblC, CblD)*
- Acidemia isovalérica (IVA)
- Aciduria glutárica tipo I *(GA I)
- Deficiencia múltiple de carboxilasa (MCD)
- 3-metilcrotonilglicinuria (3MCC)
- Aciduria 3-hidroxi-3-metilglutárica (HMG)
- Déficit de beta-cetotiolasa (BKT)
- Aciduria 3-metilglutacónica tipo I (3MGA)
- 2-metilbutiril glicinuria (2MBG)

V. FIBROSIS QUÍSTICA* (CF)

VI. HEMOGLOBINOPATÍAS: ENFERMEDAD DE CÉLULAS FALCIFORMES, PORTADOR DE ANEMIA FALCIFORME Y OTRAS VARIANTES ESTRUCTURALES, BETA-TALASEMIA MAJOR, HEMOGLOBINOPATÍA C

**Algunas formas de esta enfermedad pueden no ser captadas en la prueba de cribado- "resultado falso negativo"-, esto es especialmente relevante en las enfermedades que aparecen con asterisco. Es muy importante ser conscientes de que los resultados "falsos negativos" son inherentes a todos los programas de cribado poblacionales y que ante la presencia de síntomas compatibles con alguna de las patologías cribadas, es recomendable descartar dicha enfermedad aunque el resultado de la prueba de cribado haya sido normal.*

INSTRUCCIONES PARA PROFESIONALES

El objetivo de estas instrucciones es unificar criterios para toda la Comunidad Autónoma Andaluza que garanticen la realización de la prueba de cribado neonatal de forma segura y eficaz. Para ello se describen las principales etapas del Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Endocrino-Metabólicas, destacando las ideas clave para el buen funcionamiento del programa.

1. INFORMACIÓN A LA FAMILIA

Las familias necesitan información para conocer la importancia que tiene la detección precoz de enfermedades que, en el caso de padecerse, conllevan un problema de salud importante para el RN, y si son diagnosticadas precozmente pueden ser tratadas y modificar así, de manera favorable el curso de la enfermedad. La participación en los programas de cribado es voluntaria.

La información debe darse de manera rutinaria:

- En los controles prenatales durante el embarazo. En la preparación al nacimiento y crianza en el tercer trimestre, a partir de la 28 semana de gestación.
- En el hospital de nacimiento antes de realizar la prueba. En el caso de que la familia se niegue a realizarla, este hecho se comunicará al o a la pediatra para que indague sobre los motivos, aclare posibles dudas y recomiende la realización de la prueba. Si persiste la negativa, se recogerá en la historia de salud del RN.

Para armonizar la información se dispone de un folleto informativo. Todas las dudas que presenten las familias deben ser atendidas.

2. PROCEDIMIENTO DE LA TOMA DE MUESTRA DE SANGRE

2.1. Material

- Etiquetas identificativas del RN con el NUHSA.
- Ficha de Cribado Neonatal y sobres específicos para su envío y transporte a los laboratorios de referencia.
- Dispositivo específico para incisión en el talón. Realiza una incisión estandarizada amplia y delicada, produce mayor sangrado y provoca menos dolor.
- Guantes, gasas, contenedor de objetos punzantes y como solución desinfectante clorhexidina acuosa al 2% o alcohol 70°.

También es responsabilidad del hospital público o privado, centro de salud o consultorio, realizar una correcta provisión de dispositivos específicos para incisión en el talón.

Es responsabilidad del profesional que realiza la prueba confirmar con la familia los **datos actualizados** personales y de contacto e informarles que estos son los que se van a utilizar para comunicar los resultados.

- Resguardo de información a la familia, situado en el margen izquierdo.
- Datos identificativos del RN, de la madre y de los centros sanitarios implicados, situados en la zona central.
- Círculos para la recogida de la muestra de sangre, junto a los datos del RN, situado en el margen derecho.

! NO TOCAR LOS CIRCULOS CON LOS DEDOS

El **reverso** contiene, en la zona central, el espacio destinado a la etiqueta identificativa del RN.

PEGAR LA ETIQUETA NHUSA DEL RECIÉN NACIDO, EN ESTE RECUADRO

NHUSA

NO DOBLAR NI SEPARAR LA MUESTRA DE SANGRE DE LA FICHA
POR FAVOR, RELLENAR CON BOLÍGRAFO TODOS LOS CAMPOS CON LETRA LEGIBLE

CONSERVE ESTE RESGUARDO PARA PEDIR INFORMACIÓN SOBRE EL PROCESO DE ANÁLISIS DE SU BEBE.
En cumplimiento de lo establecido en la Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales, procedemos a informarle de que sus datos serán incorporados a un fichero informatizado de datos personales con fines clínicos y epidemiológicos, cuyo responsable es la Dirección General competente en la materia, con domicilio en Avda. Constitución, 18, 41001 Sevilla y sobre el que usted tiene derecho de acceso, rectificación, cancelación y oposición de los datos que figuren en mismo, pudiendo dirigirse para ello a la dirección arriba indicada.

2.3. Cumplimentación de la ficha de cribado

Debe realizarse con las precauciones necesarias para que la piel del o de la profesional no entre en contacto con los círculos de papel de filtro, puesto que esto podría alterar los resultados analíticos. **Se recomienda utilizar guantes.** Es obligatorio rellenar todos los campos de la ficha con letra mayúscula y legible, todos están justificados por un interés clínico, que es indispensable para la correcta interpretación de los resultados en el laboratorio de referencia.



Reverso: La etiqueta identificativa se pegará en el espacio destinado a tal fin. **Incluso si se dispone de etiqueta identificativa se cumplimentarán todos los campos de la misma.**

Anverso:

Zona central:

Datos de la extracción:

- Centro de Extracción: Nombre completo del hospital, centro de salud o consultorio donde se extrae la muestra. Si se hace por el dispositivo SUAP es necesario especificarlo.
- Fecha y hora de la extracción en formato DD/MM/AA y 00:00 – 23:59. Sirve para confirmar que la muestra se ha tomado en el periodo recomendado. La realización de la prueba antes o después de este periodo tiene importancia para la valoración de los resultados en el laboratorio de referencia.

Repetición: Sólo marcar esta casilla en caso de ser una repetición de la extracción.

- Clave: El número de clave se rellenará en 2ª y siguientes repeticiones, y corresponde al número asignado en la primera prueba realizada, disponible en el resguardo que se entregó a la familia.

Datos del RN:

- Primer apellido, segundo apellido y nombre: En caso de no conocer el nombre en el momento de realizar la prueba, cumplimentar con "RN".
- Fecha y hora de nacimiento: En formato DD/MM/AA y 00:00 – 23:59 h.
- Semanas de gestación al nacimiento: Determina si el RN cumple criterio de repetición por prematuridad.
- Sexo: Marcar la casilla que proceda.
- Peso al nacer, en gramos: Determina si el RN cumple criterio de repetición por bajo peso. En caso de repeticiones ya no se trata de peso al nacer, se debe indicar el peso en el momento de la nueva toma de muestra.
- Múltiple: Marcar Sí o No.
- Cesárea: Marcar Sí o No.
- Lactancia: Marcar el tipo que corresponda. Se considera lactancia materna si es exclusivamente materna, y lactancia artificial si es exclusivamente artificial. La lactancia mixta se marca cuando en las últimas 24 horas se ha alimentado mediante lactancia materna y artificial. En caso de lactancia artificial y mixta se debe indicar el nombre comercial de la leche empleada.

- Alimentación parenteral: Marcar si se ha administrado en algún momento desde el nacimiento.
- NUHSA: Aunque se haya pegado la etiqueta con los datos identificativos en el reverso, se debe cumplimentar a mano este campo.
- Transfusión, tipo y fecha: Sólo marcar en caso afirmativo. La fecha estará en formato DD/MM/AA.
- Medicación del RN: Medicación administrada antes de la realización de la prueba (ej. antibióticos, corticoides, dopamina...).
- Hospital o centro de nacimiento: Lugar de nacimiento.
- Teléfono de su pediatra.

Datos de la madre:

- Primer apellido, segundo apellido y nombre: Es imprescindible cumplimentarlo con especial cuidado, pues si los resultados están dentro de los límites establecidos, se comunicarán por carta a nombre de la madre o persona tutora.
- Provincia, municipio, localidad, código postal, calle, número, escalera/bloque, piso, puerta: Es imprescindible cumplimentarlo con especial cuidado, para que la carta llegue correctamente al domicilio de la madre o persona tutora.
- NUHSA de la madre: Imprescindible para localizar los datos de filiación de la madre o persona tutora en caso necesario.
- Teléfonos: En caso de resultados fuera de los límites establecidos, es imprescindible para informar telefónicamente a la madre o persona tutora del RN.

Autorizaciones: Para la realización de la prueba y para el posterior almacenamiento y utilización de las muestras con fines de investigación biomédica de acuerdo con la legislación vigente. La autorización para utilizar las muestras almacenadas por parte del padre, madre o persona tutora legal con fines de investigación es opcional, aunque recomendable por los potenciales beneficios que podría tener para el RN, dejando constancia de ello con su firma. El personal sanitario debe informar sobre esto en los contactos que se establezcan con las familias.

Margen derecho:

Datos del RN: Apellidos, nombre y NUHSA del RN.

Espacio reservado para contener las muestras de sangre.

2.4. Obtención de la muestra de sangre

Prevención y tratamiento del dolor

Pueden usarse una o más medidas de analgesia no farmacológica. La elección de la medida dependerá del estado del RN y de la presencia o no de los progenitores en el momento de realizar el procedimiento. Entre estas:

Amamantamiento y leche materna: Su mecanismo analgésico no es completamente conocido, puede tener un origen multifactorial en el que se interrelacionan aspectos de la contención, el tacto, el contacto piel con piel, la estimulación de la succión y el gusto azucarado, junto con la distracción y la inducción hormonal. Tomar el pecho durante el procedimiento doloroso disminuye el llanto y la expresión dolorosa.



También se ha demostrado que la administración de leche de la madre previamente al procedimiento reduce los signos de dolor.

Sacarosa: No está identificada la dosis más efectiva, la más utilizada ha sido 0,2 cc de sacarosa al 20%.

Succión no nutritiva: El efecto máximo se consigue cuando se utiliza la administración de leche materna o sacarosa junto con la succión de una tetina.

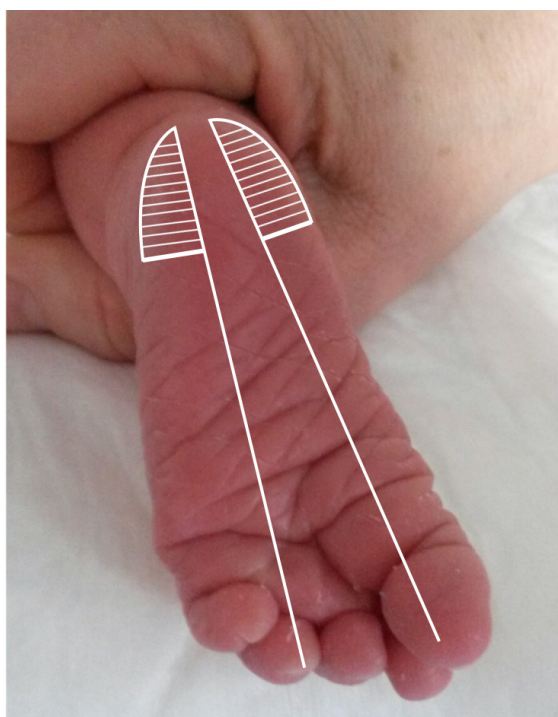
Cuidado canguro: Posición vertical entre los senos de la madre o el pecho de otro familiar, con la cara de medio lado y los brazos y las piernas en posición de rana al menos 10 minutos antes del procedimiento, manteniéndolo durante la realización de la técnica.

Cómo coger al RN: Se trata de mantener al RN en posición de flexión y con los miembros próximos al tronco y hacia la línea media. Los RN recuperan antes la frecuencia cardíaca basal y tienen menos expresión del dolor.

Se recomienda no separar al RN de su madre.

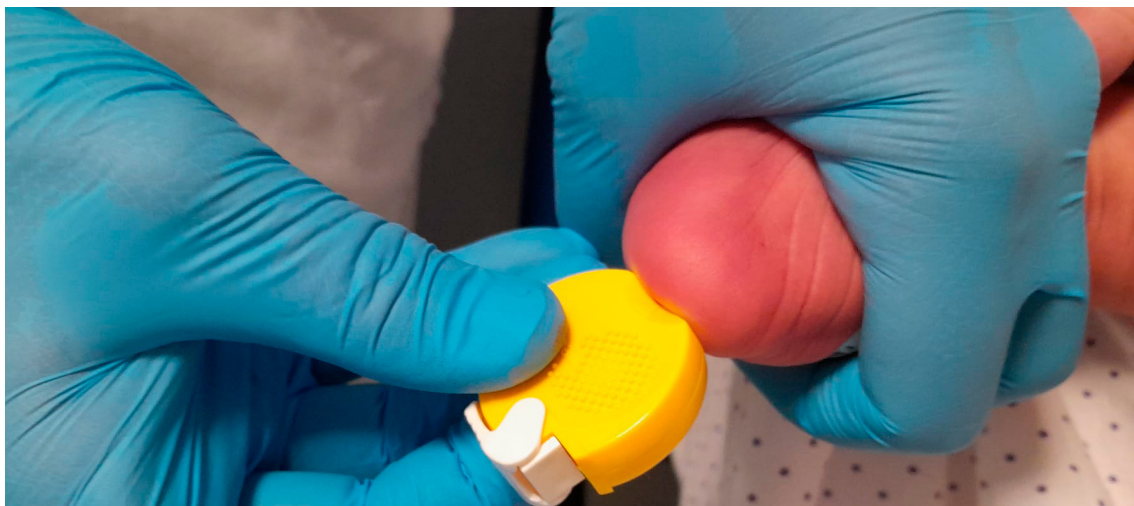
Toma de muestra

1. Higiene de manos y utilización de guantes.
2. Colocar la pierna del RN por debajo de la altura de su corazón, para aumentar el flujo venoso.
3. Localizar la zona segura del talón. Para evitar lesionar el hueso calcáneo, las zonas más seguras son **las áreas laterales de la superficie plantar del talón**. No debe hacerse en lugares previamente puncionados, pues se consideran potencialmente infectados.
4. Desinfectar. Utilizar una gasa impregnada en **clorhexidina acuosa al 2% o alcohol 70°** y dejar secar completamente al aire, pues si quedan restos podrían alterarse los resultados.
5. Realizar incisión con dispositivos específicos. Estos dispositivos trazan un arco en lugar de realizar una punción. La delicada incisión que consiguen, produce menos dolor, menos equimosis, facilita la curación y proporciona la cantidad de sangre necesaria, disminuyendo por tanto el número de repeticiones.



Dispositivos específicos atendiendo el peso del RN al nacer

- Para RN a término/lactante de peso ≥ 2.500 gramos se debe utilizar el dispositivo que realice una incisión de 1 mm de profundidad y 2.50 mm de longitud de corte.
- Para RN de bajo peso al nacer, de 1.000 gramos hasta 2.499 gramos, se debe utilizar el dispositivo que realice una incisión de 0.85 mm de profundidad y 1.75 mm de longitud de corte.
- Para RN de muy bajo peso al nacer (<1.000 gramos) se debe utilizar el dispositivo que realice una incisión de 0.65 mm de profundidad y 1.40 mm de longitud de corte.



Colocar el dispositivo específico para la prueba en la zona lateral del talón y presionar el botón para activar la cuchilla. Desechar la primera gota de sangre con una gasa estéril para aumentar el flujo sanguíneo.

6. Rellenar los 5 círculos de la ficha. Tras desechar la primera gota, hay que esperar a que la sangre fluya y se forme una gota GRANDE, el objetivo es rellenar cada círculo del papel de filtro con una única gota de sangre.

Para incrementar el flujo sanguíneo, puede aplicarse una suave presión con el pulgar de forma intermitente desde la parte superior de la pierna hasta el talón y mantener el pie por debajo del nivel del corazón.

A continuación aproximar el papel de filtro del primer círculo a la gota de sangre y dejar que se impregne completamente. Comprobar que la sangre traspasa el reverso y empapa las dos caras del papel.

Esperar una nueva gota grande de sangre y aproximarla al segundo círculo. Repetir el procedimiento hasta rellenar los 5 círculos.



**Muestra válida.
Anverso de la ficha**



**Muestra válida.
Reverso de la ficha**



Si la gota recogida ha sido insuficiente para impregnar las dos caras de un círculo, no se debe volver a utilizar ese círculo, pues se produciría una estratificación de la muestra que impide su correcto análisis.



Ejemplo:

En este caso la sangre recogida en el 3º círculo es insuficiente. Se deja incompleto este círculo, se espera a que se forme una nueva gota grande de sangre y se continúa con la recogida de muestra en los círculos restantes.

Si el flujo de sangre ha disminuido a pesar de aplicar las medidas para incrementar el flujo sanguíneo, se tendrá que repetir la incisión.

7. Aplicar compresión sobre el punto de incisión. Una vez finalizada la recogida de muestra, elevar el pie por encima del cuerpo y presionar suavemente con una gasa estéril hasta que el sangrado ceda.

8. Dejar secar la ficha antes de introducirla en el sobre. La ficha se dejará secar sobre una **superficie horizontal limpia y seca**, a temperatura ambiente y evitando la exposición al sol o a foco de calor. Esperar hasta comprobar un **secado completo**, habitualmente de 2 a 3 horas, antes de introducirla en el sobre franqueado y cerrar este completamente. No separar la parte central de la misma, que lleva la información, de la zona que contiene los círculos de recogida de la muestra.

Recortar de la ficha el resguardo con el número de clave de la ficha y entregarlo a la familia e informarle que, en el caso de no recibir la carta de resultados en 30 días, debe reclamarlos llamando a Salud Responde (955 54 50 60).

2.5. Registro en historia de salud digital

Una vez finalizada la extracción, **registrar en la historia de salud digital del RN:**

- Fecha de la extracción.
- El número de la clave que figura en el primer resguardo entregado a la familia.
- Las repeticiones realizadas en casos de RN con características especiales (ej. gemelares, prematuros, RN de bajo peso, transfundidos....)
- Observaciones: Dieta absoluta, sangre arterial o venosa, pre-transfusiones, etc...
- Cualquier incidencia relacionada con la extracción.
- Próximas extracciones, lugar y fecha según los criterios de repetición de la prueba, con instrucciones claras a las familias o **si el personal de pediatría lo considera recomendable.**

En caso de negativa a la realización de la prueba por parte de la familia, y tras la información al o a la pediatra, también se dejará constancia de ello.

Toda esta información se incluirá en el **Informe de alta de RN** y en el Documento de Salud Infantil.

2.6. Situaciones especiales

Contraindicación o imposibilidad de utilizar el talón para la toma de muestra:

La prueba está contraindicada en RN que presenten ambos talones con problemas locales, edematizados, lesionados o infectados. Se recomienda en estos casos la extracción de sangre venosa realizada por personal entrenado.

Se debe dejar constancia en la historia de salud digital que la muestra de sangre es de origen venoso.

RN grandes prematuros o ingresados en UCI:

En RN grandes prematuros y/o con ingreso en UCI puede valorarse el daño/beneficio de realizar la incisión en el talón o tomar la muestra en sangre arterial/venosa. En estos casos, la obtención de sangre puede ser a través de una vía central arterial o venosa, siendo necesario purgar previamente la vía al igual que en cualquier tipo de extracción analítica, o de una extracción venosa periférica. **Se debe dejar constancia en la historia de salud digital que la muestra de sangre es de origen arterial/venoso.**

RN que precisan transfusión:

Siempre que sea posible, **tomar la muestra antes de la transfusión**, aunque no hayan transcurrido 36 horas de vida del RN y repetir la prueba cuando corresponda según el tipo de transfusión. En este caso **se debe dejar constancia en la historia de salud digital que la muestra de sangre obtenida es pre-transfusión**.

RN con dieta absoluta:

Es necesario que el RN haya iniciado la alimentación para que el resultado de algunas enfermedades metabólicas sea valorable. En el caso de que a las 48h de vida se encuentre en dieta absoluta, debe realizarse la prueba indicando "dieta absoluta" en la **historia de salud digital** y repetir a las 24 h de haber iniciado la alimentación, como se indica en los criterios de repetición de este documento.

Población en situación de riesgo social:

En casos de altas precoces antes de las 36 horas de vida debe realizarse en el hospital antes del alta. Si se detecta la no realización de la prueba, se debe tomar la muestra en el primer contacto posible del RN con el sistema sanitario.

2.7. Criterios de repetición de la prueba

Es necesario repetir la prueba en los casos que se detallan a continuación:

Criterios para realizar una nueva prueba	¿Cuándo se realiza la nueva extracción?
RN con edad gestacional < 37 semanas RN con peso < 2.500 g RN de partos múltiples	A los 15 días de vida
RN gran prematuro (< 31 semanas) RN con muy bajo peso (< 1.500 g)**	A los 15 días de vida y al alta hospitalaria
RN que han recibido transfusiones de plasma*	A las 72 horas de haber recibido la última transfusión
RN que han recibido transfusiones de hematíes*	A los 120 días de la última transfusión
RN con dieta absoluta o nutrición parenteral a las 48 horas de vida	A las 48 horas de haber iniciado la alimentación materna, artificial o mixta
Muestras no válidas para el análisis Resultado dudoso en la primera muestra	A petición del laboratorio de referencia

*Siempre que sea posible, tomar la muestra antes de la transfusión, aunque no hayan transcurrido 36 horas de vida del RN y repetir la prueba cuando corresponda.

** La Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica recomienda realizar determinación en suero de TSH (hormona estimulante del tiroides) y T4L (tiroxina libre) a los 15 y 30 días del nacimiento (Ares S, y col. *Anales de Pediatría*, 2021).

3. ENVÍO Y TRANSPORTE DE LA FICHA AL LABORATORIO DE REFERENCIA

La ficha, con todos los datos cumplimentados y con la muestra de sangre extraída se introducirá sin doblar en el sobre específico.

Todos los centros sanitarios, públicos y privados, de las provincias de Almería, Granada, Jaén y Málaga, enviarán las fichas al laboratorio de referencia para el Cribado Neonatal de Enfermedades Endocrino-Metabólicas del Hospital Regional Universitario de Málaga.

SOBRE ESPECÍFICO
LABORATORIO DE
METABOLOPATÍAS
H. MATERNO
INFANTIL DE
MÁLAGA



Todos los centros sanitarios, públicos y privados, de las provincias de Cádiz, Córdoba, Huelva, Sevilla y Ceuta, enviarán las fichas al laboratorio de referencia para el Cribado Neonatal de Enfermedades Endocrino-Metabólicas del Hospital Universitario Virgen del Rocío de Sevilla.

SOBRE ESPECÍFICO
LABORATORIO DE
METABOLOPATÍAS
H.U. VIRGEN DEL
ROCÍO DE SEVILLA



Los sobres se enviarán **diariamente** a los laboratorios de referencia desde el hospital, centro de salud o consultorio **por el sistema de transporte disponible en cada centro. En caso de carecer del mismo, los centros depositarán diariamente los sobres en una oficina de Correos. El objetivo es que la muestra llegue antes de las primeras 72 horas tras la extracción a los laboratorios**, por lo que NO deben almacenarse en los centros de extracción.

4. ANÁLISIS DE LAS MUESTRAS EN LOS LABORATORIOS E INFORMACIÓN DEL RESULTADO A LAS FAMILIAS

Cuando las fichas llegan al laboratorio de referencia se comprueba la calidad de las muestras. Si por cualquier razón las muestras no se pudieran analizar o fueran insuficientes, la familia será informada para que se le realice una nueva extracción en los centros de salud/consultorios, utilizando el mismo número de clave de la primera ficha. **Es considerada una prueba de urgencia por lo que no precisa de cita previa.**

Una vez analizadas las muestras, desde los laboratorios se informa de los resultados a las familias:

- Si los resultados están dentro de límites establecidos, se informa por carta a las familias. La carta llega al domicilio a nombre de la madre o persona tutora legal con los datos que se han recogido en la ficha de cribado. Con la notificación de estos resultados, finaliza el Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Endocrino-Metabólicas. **En el caso de no recibir la carta de resultados en 30 días, debe reclamarlos llamando a Salud Responde (955 54 50 60).**
- Si los resultados están fuera de los límites establecidos, se contacta bien telefónicamente o por cualquiera otra vía que se establezca para proceder a la repetición de la muestra en Atención Primaria o para continuar con otros procedimientos diagnósticos que confirmen o descarten la enfermedad que se sospecha en las Unidades Clínicas de Diagnóstico y Seguimiento. Esto **NO significa que el RN tenga la enfermedad, sino que requiere nuevas pruebas para confirmar o descartar el diagnóstico.**

Todos los datos quedan registrados en la Base de Datos de Cribado Neonatal.

5. UNIDADES CLÍNICAS DE DIAGNÓSTICO Y SEGUIMIENTO

Cribar no es diagnosticar, los resultados fuera de los límites establecidos requieren siempre de confirmación diagnóstica mediante nuevas pruebas más específicas, que pueden ser bioquímicas, enzimáticas o genéticas, y la valoración clínica del RN se realiza en las Unidades Clínicas de Diagnóstico y Seguimiento.

Si se descarta la enfermedad, se considera un “falso positivo”, esto indica que la prueba de cribado clasificó los resultados como “fuera de los límites establecidos” aunque no padece la enfermedad. Si esta se confirma, se iniciará el tratamiento específico lo más precozmente posible.

IDEAS CLAVE

- El Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Endocrino-Metabólicas de Andalucía tiene como objetivo la detección precoz de un grupo de enfermedades, en las que con una intervención eficaz se puede modificar el pronóstico favorablemente, reduciendo la morbimortalidad y las posibles discapacidades asociadas a esas enfermedades.
- Por el beneficio que aporta para la Salud Pública, la Consejería de Salud y Consumo recomienda que la totalidad de RN participen en este programa.
- El proceso de información a las familias sobre la importancia de realizar la prueba del talón debe realizarse durante las visitas programadas establecidas en el proceso asistencial integrado Embarazo, Parto y Puerperio y antes de realizar la prueba.
- **Debe realizarse entre las 36 y las 48 horas del nacimiento en el centro hospitalario**, siguiendo el procedimiento descrito en este manual.
- En RN con características especiales como prematuros, de bajo peso al nacer, gemelares, etc... debe transmitirse la necesidad de repetir la prueba. **Es considerada una prueba de urgencia por lo que no precisa de cita previa.**
- La correcta cumplimentación de la ficha es imprescindible para la valoración de los resultados y para que la notificación de los mismos llegue correctamente a las familias.
- La madre, el padre o persona tutora legal del RN debe otorgar el consentimiento para la realización de la prueba de cribado y el posterior almacenamiento de la muestra residual, dejando constancia de dicho consentimiento con su firma en la ficha de cribado.
- Las medidas de analgesia no farmacológica deben implementarse siempre que sea posible.
- **La prueba debe realizarse con el dispositivo específico de incisión para la prueba del talón, empleando el modelo adecuado según el peso del RN.**
- **Las muestras sobreimpregnadas o con insuficiente relleno se consideran inadecuadas y obligan a repetir la extracción.**
- Una vez finalizado el procedimiento, se registrará en la historia de salud digital del RN la clave que figura en el resguardo para la familia, así como cualquier incidencia relacionada con la prueba.
- El sobre, con la ficha en su interior, se enviará **diariamente** desde el hospital, centro de salud o consultorio a los laboratorios de referencia. No usar un sobre diferente al modelo específicamente diseñado para ello.
- Si la familia no ha recibido la carta de resultados tras 30 días de la prueba del talón, debe reclamarlos llamando a Salud Responde (955 54 50 60).

ERRORES QUE NO DEBEN COMETERSE

- Calentar el talón con agua caliente. Basta con dar un suave masaje y comprobar que el RN se encuentra a una temperatura confortable.
- Utilizar cremas anestésicas o vaselina porque pueden interferir en el resultado de la prueba.
- Utilizar agujas de uso intramuscular, intravenoso o subcutáneo, pues penetran más allá de lo recomendado.
- Utilizar lancetas automáticas que no sean específicas para esta prueba, ya que pueden ocasionar lesiones.
- Utilizar antisépticos yodados porque son perjudiciales para el RN y pueden alterar los resultados de la prueba.
- Realizar en lugares previamente puncionados, pues se consideran potencialmente infectados.
- Exprimir el talón, pues puede provocar la mezcla de la sangre con líquido intersticial y alterar el resultado analítico. Además, puede ser doloroso para el RN.
- **Manipular los círculos de papel de filtro impregnados con la sangre del RN**, puesto que podría alterar los resultados analíticos. **Se recomienda utilizar guantes.**
- Enviar muestras sobreimpregnadas o con insuficiente relleno ya que obligan a repetir la extracción.
- Permitir que el talón entre en contacto con la ficha, ya que se podría alterar la muestra obtenida.
- Almacenar las muestras en los centros de extracción.
- Entregar la ficha de cribado a la familia para que la deposite en oficina o buzón de Correos.

PREGUNTAS FRECUENTES

¿Cuándo debe realizarse la prueba del talón?

La prueba del talón debe realizarse desde las 36 a las 48 horas de vida del RN, en el centro hospitalario. Por ejemplo, si un bebé nace a las 8 horas del 04/05/2023, la prueba puede realizarse desde las 20 horas del día 5 de mayo hasta las 8 horas del día 6 de mayo. **Es muy importante cumplimentar la hora de nacimiento y de realización de la extracción en la ficha de cribado, de modo que el laboratorio de referencia pueda valorar el resultado de una forma más precisa en función de las horas de vida.**

Si no se realiza la extracción el segundo día, ¿cuántos días más pueden pasar para que sea válida?

Siempre es mejor hacerla, independientemente del tiempo transcurrido. Es muy importante indicar la fecha de extracción para valorar correctamente el resultado.

¿Puede plantearse un problema si el día para realizar la prueba es festivo?

Este procedimiento **tiene carácter de urgencia**. Los puntos de urgencia o de atención continuada deben disponer del material necesario para realizar la prueba del talón.

Cuando el RN precisa una segunda prueba a los 15 días de vida ¿dónde debe repetirse la prueba?

Si el RN continúa ingresado en el hospital, la segunda muestra se tomará ahí. Si ha recibido el alta, esta segunda muestra se tomará en el centro de salud o consultorio.

¿Es recomendable la lactancia materna para mitigar el dolor?

Es muy recomendable intentarlo, pues se observa una disminución en la duración e intensidad del llanto mientras está lactando. Evita manipulaciones y repeticiones innecesarias, ahorra tiempo y la madre tiene sensación de colaboración.

¿Es posible utilizar sangre venosa en vez de sangre capilar para el cribado?

En general no es una práctica recomendable, **es preferible que la muestra sea de sangre capilar**. Cuando no es posible su realización por problemas locales en el talón, se recomienda la extracción de sangre venosa realizada por personal entrenado. En RN grandes prematuros y/o RN ingresados en UCI puede valorarse el daño/beneficio de realizar la incisión en el talón o tomar la muestra en sangre arterial o venosa. **En este caso se debe dejar constancia en la historia de salud digital que la muestra de sangre es de origen arterial o venoso.**

¿Sería mejor que las familias remitieran el sobre al laboratorio de referencia?

Deben ser los centros de extracción desde los que se envíen los sobres con las fichas en su interior, diariamente, para evitar pérdidas o retrasos en los envíos. **El objetivo es que la muestra llegue antes de las primeras 72 horas tras la extracción a los laboratorios de referencia, por lo que NO deben almacenarse en los centros de extracción.**

¿Es necesario que el RN haya comido para que la prueba sea valorable?

Para que el resultado de algunas enfermedades metabólicas sea valorable, **es necesario que el RN haya iniciado la alimentación.** Pueden darse circunstancias especiales que hayan impedido al RN alimentarse, como mala tolerancia a la alimentación, incluso que el RN tenga nutrición parenteral, o parcial, prematuros, gemelares, de bajo peso al nacer, sometidos a cateterismos, cirugía, cesáreas no programadas..., **la recomendación es hacer siempre la prueba desde las 36 a las 48 horas de vida**, escribir en la historia de salud digital del RN "dieta absoluta" y repetir la extracción a las 24 horas de haber iniciado la alimentación.

¿Qué plazo de tiempo es el usual para que la familia reciba información de resultados de la prueba?

Habitualmente se reciben los resultados en los 30 días siguientes a la extracción si estos están dentro de los límites establecidos dentro de la normalidad por correo ordinario, por lo que es muy importante que la dirección escrita en la ficha sea la correcta y legible.

¿Es la prueba de cribado una prueba diagnóstica?

El cribado neonatal es una prueba que identifica a los RN con riesgo de padecer una serie de enfermedades, **no se trata de una prueba diagnóstica.** Si el resultado está fuera de los límites establecidos posteriormente se realizará un diagnóstico de confirmación y un seguimiento personalizado con protocolos específicos a los RN con resultado positivo.

¿Se utilizará la muestra del cribado neonatal para estudios genéticos o de investigación?

Una vez finalizado el cribado neonatal, las muestras residuales de sangre tienen un gran valor epidemiológico para la investigación poblacional. Se podrán utilizar en investigación biomédica siempre que las familias lo hayan autorizado expresamente marcando la casilla y firmando en el recuadro habilitado para ello en la ficha de cribado. Para poder utilizar la muestra residual con otros fines clínicos, por ejemplo estudios genéticos, se solicitará consentimiento específico a las familias.

BIBLIOGRAFÍA

- Belmont-Martínez, Fernández-Lainez C, Ibarra-González I, Vela-Amieva M. Fundamentos teórico-prácticos para la toma correcta de la muestra de sangre del talón para el tamiz neonatal. Acta Pediatr Mex 2012;33(6).
- CLSI. NBS01Ed7QG. Specimen collection and specimen quality for newborn screening quick guide, 7th edition. Clinical Laboratory and Standards Institute. 2021.
- CLSI. NBS03: Preterm, low birth weight, sick newborns, 2nd edition. Clinical Laboratory and Standards Institute. 2019.
- CLSI. NBS01: Dried blood spot specimen collection for newborn screening. 7th edition. Clinical Laboratory and Standards Institute. 2021.
- Contacto piel a piel para el dolor durante procedimientos en neonatos. (Revision Cochrane traducida). Cochrane Database of Systematic Reviews 2014 Issue 1. Art. No.: CD008435. DOI: 10.1002/14651858.CD008435.
- Delgado-Pecellín C, Álvarez Ríos AI, Bueno Delgado MA, Jiménez Jambrina MM, Quintana Gallego ME, Ruiz Salas P, Marcos Luque I, Melguizo Madrid E, Delgado-Pecellín I. Resultados del cribado neonatal de Andalucía Occidental tras una década de experiencia. Revista Española de Salud Pública 2020;94(1): e1-e12.
- Ministerio de Sanidad y Política Social. Cuidados desde el nacimiento. Recomendaciones basadas en pruebas y buenas prácticas 2010.
- McGrath N, Hawkes CP, Mayne P, et al. Optimal timing of repeat newborn screening for congenital hypothyroidism in preterm infants to detect delayed Thyroid-Stimulating Hormone elevation. The Journal of Pediatrics 2019;205(77-82).
- Servicio Andaluz de Salud. Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Endocrina-Metabólicas de Andalucía. Instrucciones para profesionales 2016. Consejería de Salud. Junta de Andalucía.
- Shah VS, Ohlsson A. Venepuncture versus heel lance for blood sampling in term neonates. Cochrane Database of Systematic Reviews 2011, Issue 10. Art. No.: CD001452. DOI: 10.1002/14651858.CD001452.pub4.
- Soluciones de sabor dulce para el dolor durante procedimientos relacionados con el uso de agujas en lactantes de un mes a un año de vida (Revisión Cochrane traducida). Cochrane Database of Systematic Reviews 2013 Issue 2. Art. No.: CD008411. DOI: 10.1002/14651858.CD008411.
- UK Newborn Screening Programme Centre. A guide to newborn blood spot screening for healthcare professionals. December 2012. Department of Health for the whole of the UK.
- Vela-Amieva M, Ibarra- González I, Fernández-Lainez C, Belmont-Martínez L. Fundamentos teórico- prácticos para la toma correcta de la muestra de sangre del talón para el tamiz neonatal. Acta Pediatr Mex 2012;33(6).

- Ares Segura S, Casano-Sancha P, Chueca Guindulain M. Evaluación de la función tiroidea en el recién nacido pretérmino o de muy bajo peso. An Pediatr 2021; 95: 277e1-277e8.
- Yahyaoui R, Jiménez-Machado R, López-Siguero JP. Propuesta de pauta en el cribado neonatal de hipotiroidismo congénito en grandes prematuros. An Pediatr (Barc.) 2020; 92(1):46-47.
- Ricardo Rubio-Sánchez, David Núñez-Jurado, Enrique Melguizo-Madrid, Ana I. Álvarez-Ríos, Carmen Delgado-Pecellín. Evaluation of the congenital hypothyroidism detection strategy in extremely preterm infants in western Andalusia. American Journal of Perinatology 2021.DOI: 10.1055/a-1627-0240.
- Goto T, Inoue T, Kamiya C, Kawabe H, Higuchi M, Suyama M, Yamada Y. Neonatal pain response to automatic lancet versus needle heel-prick blood sampling: A prospective randomized controlled clinical trial. Pediatrics International 2020;62 (3):357-362.

