

CONSEJERÍA DE SALUD

PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL
DE ENFERMEDADES ENDOCRINO - METABÓLICAS
DE ANDALUCÍA



Instrucciones para profesionales **2016**



JUNTA DE ANDALUCÍA

**PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES
ENDOCRINO-METABÓLICAS DE ANDALUCÍA**
INSTRUCCIONES PARA PROFESIONALES 2016

Consejería de Salud

Dirección General de Salud Pública y Ordenación Farmacéutica

Servicio Andaluz de Salud

Dirección General de Asistencia Sanitaria y Resultados en Salud

Esta publicación forma parte del Plan de Atención a Personas
Afectadas por Enfermedades Raras de Andalucía (PAPER)

PROGRAMA de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas de Andalucía [Recurso electrónico]: instrucciones para profesionales 2016 / autores, Rafael Camino León ... [et al.]. -- [Sevilla]: Consejería de Salud, 2016
Texto electrónico (pdf). 20 p.
1. Planes y programas de salud 2. Recién nacido
3. Tamizaje neonatal 4. Errores innatos del Metabolismo-Prevención y control 5. Diagnóstico precoz
6. Andalucía I. Camino León, Rafael II. Andalucía. Consejería de Salud
WD 205

AUTORES:

Rafael Camino León
Director del Plan de Atención a Personas Afectadas por Enfermedades Raras

Carmen Delgado Pecellin
Laboratorio de Referencia de Cribados Neonatal de Andalucía Occidental

Rafael García Gozález
Servicio Andaluz de Salud. Dirección General de Asistencia Sanitaria y Resultados en Salud

Paula C. Ortega Sánchez
Plan de Atención a Personas Afectadas por Enfermedades Raras

Francisco J. Pérez Ramos
Grupo Coordinación Proyecto de Humanización de la Atención Perinatal en Andalucía

Eduardo Ruíz Cortés
Consejería de Salud. Servicio de Promoción de la Salud y Planes Integrales

Raquel Yahyaoui Macías
Laboratorio de Referencia de Cribado Neonatal de Andalucía Oriental



<http://www.redsaludandalucia.es/>



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

Edita: Junta de Andalucía. Consejería de Salud, 2016
www.juntadeandalucia.es/salud
www.repositoriosalud.es

ÍNDICE

1. INTRODUCCIÓN	2
1.1 ETAPAS DEL PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL.....	3
1.2 ENFERMEDADES INCLUIDAS EN EL PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES ENDOCRINO-METABÓLICAS DE ANDALUCÍA.....	5
2. INSTRUCCIONES PARA PROFESIONALES	6
2.1 INFORMACIÓN A LA FAMILIA.....	6
2.2 PROCEDIMIENTO DE LA TOMA DE MUESTRA DE SANGRE DEL TALÓN.....	7
2.2.1 PREPARACIÓN DEL MATERIAL NECESARIO.....	7
2.2.2 CUMPLIMENTACIÓN DE LA FICHA DE CRIBADO NEONATAL.....	8
2.2.3 OBTENCIÓN Y CONSERVACIÓN DE LA MUESTRA DE SANGRE.....	10
2.2.4 SITUACIONES ESPECIALES	14
2.3 TRANSPORTE DE LA FICHA AL LABORATORIO DE REFERENCIA.....	15
2.4 ANÁLISIS DE LA MUESTRA EN EL LABORATORIO E INFORMACIÓN DEL RESULTADO A LAS FAMILIAS.....	15
3. IDEAS CLAVE	17
4. PREGUNTAS FRECUENTES	18
5. BIBLIOGRAFÍA	20

1. INTRODUCCIÓN

Los programas de cribado 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 morbimortalidad y las posibles discapacidades asociadas a esas enfermedades.

Es una actividad de Salud Pública que se ofrece activa y sistemáticamente a todos los recién nacidos y nacidas (en adelante RN) con independencia de su nacimiento en un centro público o privado. Tiene importantes implicaciones éticas y sociales, por la conveniencia de garantizar el acceso en condiciones de equidad a todos los RN en Andalucía.

Desde 1978 se lleva a cabo en Andalucía el cribado de Fenilcetonuria e Hipotiroidismo Congénito mediante la prueba del talón. El 1 de Abril de 2009 se inició el cribado expandido en Andalucía, con el que es posible la detección de hasta 30 enfermedades metabólicas diferentes con la misma muestra, 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 en Andalucía.

La calidad del Programa de Cribado Neonatal depende de la cobertura y de la participación, de la calidad de la muestra de sangre, de la edad en el momento de la detección, del inicio precoz del tratamiento y del seguimiento de todos los casos detectados. El consumo 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 del Programa de Cribado como garantía de su calidad.

Por el beneficio que aporta este Programa para la Salud Pública, la Consejería de Salud recomienda que todos los RN sean incluidos en el Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Endocrino-metabólicas.

1.1 ETAPAS DEL PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL

El Programa está comprendido por las siguientes etapas clave:

◆ Información a la familia

La información 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 y en el momento del alta hospitalaria. Además, se debe proporcionar información antes de realizar la prueba del talón y solucionar las dudas que plantee la familia.

◆ Realización de la prueba del talón el tercer día de vida

La prueba de cribado consiste en el análisis de una muestra de sangre capilar del talón, por lo que también es conocida como “prueba del talón”.

Se realiza el 3º día de vida (entre las 48 y 72 horas desde el momento del nacimiento) en Centros de Salud/Consultorios o en el Hospital en el caso de permanecer ingresado el RN o su madre. Es considerada una prueba de urgencia por lo que no precisa de cita previa.

◆ Transporte de la ficha de cribado al Laboratorio

En Andalucía hay dos Laboratorios de Referencia de Cribado Neonatal, que se encuentran ubicados en el Hospital Regional Universitario de Málaga (Hospital Materno Infantil) y en el Hospital Universitario Virgen del Rocío (Edificio de Laboratorios).

Las fichas de cribado son enviadas el mismo día de la extracción desde el Centro donde se realiza la prueba a los Laboratorios de Cribado, utilizando un sobre específico.

◆ Análisis de la muestra en el Laboratorio e información del resultado a las familias.

Los Laboratorios de Referencia de Cribado Neonatal analizan las muestras de cada RN, realizando el cribado de las enfermedades incluidas en el Programa (*ver lista detallada en apartado 1.2*).

Para cada una de ellas está establecido un rango de normalidad de resultados. Desde los Laboratorios de Cribado se informa a las familias, siguiendo el siguiente procedimiento:

- ◆ Si los resultados del RN están dentro de límites normales se informa por carta a la familia. La carta llega al domicilio a nombre de la madre, con los datos que se han recogido en la ficha de cribado. Con la notificación de los resultados de normalidad, finaliza el Programa de Cribado.
- ◆ Si los resultados no están dentro de los límites normales, NO significa que el RN tenga la enfermedad, sino que requiere nuevas pruebas para confirmar o descartar el diagnóstico. En este caso, desde el Laboratorio de Cribado se contacta telefónicamente con la familia para solicitar una nueva muestra o para citarles en las Unidades Clínicas de Diagnóstico y Seguimiento.
- ◆ Si por cualquier razón las muestras no se pudieran analizar o fueran insuficientes, la familia será informada para que al RN se le realice una nueva prueba.
- ◆ Unidades Clínicas de Diagnóstico y Seguimiento: Confirman la enfermedad e inicio precoz de tratamiento.

Cribar no es diagnosticar. Los resultados de la prueba que se encuentran fuera de la normalidad requieren siempre de confirmación diagnóstica mediante pruebas analíticas y la valoración clínica del RN.

Si se confirma la sospecha de la enfermedad se iniciará el tratamiento precozmente, específico para cada patología.

Si se descarta la enfermedad, se considera un “falso positivo” de la prueba. Es decir, la prueba de cribado clasificó los resultados del RN como “fuera de los límites normales” aunque éste no padece la enfermedad.

- ◆ Registro en la base de datos de Cribado Neonatal.

Todos los datos contenidos en el formulario, así como los resultados finales del proceso de cribado, se introducen en la base de datos del Programa por cada uno de los dos Laboratorios de Referencia. Esta base de datos tiene una aplicación web (MTBnet <http://mago.easp.es/mtbnet/defaultseguro.aspx>) que permite a cada Distrito, Hospital o Delegación Provincial, hacer un seguimiento de los indicadores de calidad establecidos para los Centros de su influencia.

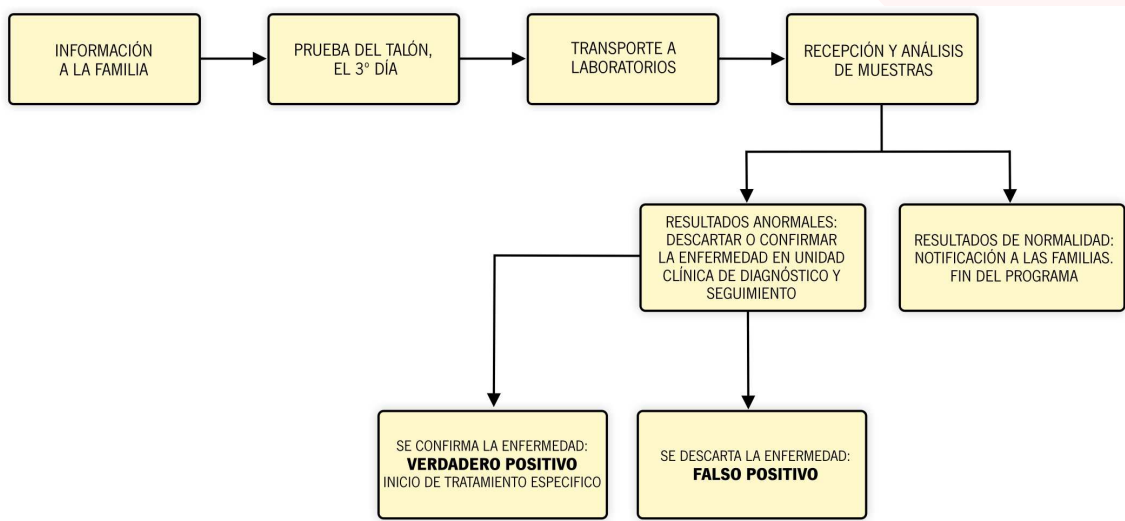


Fig. 1. Proceso del Programa de Cribado Neonatal de Andalucía

1.2 ENFERMEDADES INCLUIDAS EN EL PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES ENDOCRINO-METABÓLICAS DE ANDALUCÍA

I.- Hipotiroidismo Congénito (CH)

II.- Aminoacidopatías

- ◆ Fenilcetonuria, hiperfenilalaninemia, déficit de cofactor BH4 (PKU, H-PHE, BIOPT)
- ◆ 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 hidroxilacil-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 (CPT IA, CPT II)
- ◆ Defecto del transporte de la carnitina (CUD)

IV.- Acidurias /acidemias orgánicas

- ◆ Acidemia Propiónica (PA)
- ◆ Acidemia Metilmalónica (MMA: MUT, Cbl A, Cbl B, Cbl C, Cbl D)*
- ◆ Acidemia Isovalérica (IVA)
- ◆ Aciduria Glutárica tipo I * (GA I)
- ◆ Deficiencia múltiple de carboxilasa (MCD)
- ◆ Metilcrotonilglicinuria (3MCC)
- ◆ Aciduria 3-hidroxi-3-metilglutárica (HMG)
- ◆ Déficit de Beta-cetotilasa (BKT)
- ◆ Aciduria 3-metilglutacónica tipo I (3MGA)
- ◆ 2-metilbutirilglicinuria (2MBG)

V. - Fibrosis Quística* (CF)

* Algunas formas de esta enfermedad pueden no ser detectadas en la prueba de cribado, esto es especialmente relevante en las enfermedades que aparecen con asterisco.

2. 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 describirán las principales fases del Programa de Cribado Neonatal, destacando las ideas clave fundamentales para el buen funcionamiento del Programa.

2.1 INFORMACIÓN A LA FAMILIA.

Las madres y padres necesitan una información adecuada para conocer la importancia que tiene la detección precoz de determinadas enfermedades que, en el caso de padecerse, conllevan un problema de salud importante para el RN. Si son diagnosticadas precozmente, pueden ser tratadas y modificar así el curso de la enfermedad.

La participación en los programas de cribado debe basarse en una decisión informada. Para que ese derecho sea algo real y no una mera declaración de intenciones, la familia debe contar con los datos significativos (positivos y negativos) para su toma de decisión.

Para armonizar la información que se facilita a las familias sobre la prueba del talón, se ha elaborado un folleto informativo para las mismas, así como un argumentario para profesionales con las cuestiones más frecuentes (apartado 4). Todas las dudas que presenten los padres y madres deben ser atendidas.

La información a las familias debe darse de manera rutinaria:

- ◆ En los controles prenatales durante el embarazo: A partir de la semana 28 y en las sesiones de preparación al nacimiento y crianza.
- ◆ En el Hospital de nacimiento, donde además se entregará siempre el folleto informativo para las familias antes del alta hospitalaria.
- ◆ Antes de realizar la prueba del talón.

En la historia clínica del RN debe constar que se ha suministrado la información adecuada y suficiente sobre la prueba del talón, así como el consentimiento verbal de la madre y/o el padre para realizarla. En el caso de negativa, se comunicará al pediatra del RN para que indague sobre los motivos, solucione posibles dudas y recomiende la realización de la prueba. Si persiste la negativa, se recogerá en la historia de salud del RN.

2.2 PROCEDIMIENTO DE LA TOMA DE MUESTRA DE SANGRE DEL TALÓN.

2.2.1 PREPARACIÓN DEL MATERIAL NECESARIO.

ETIQUETAS IDENTIFICATIVAS DEL RN CON NUHSA.

La etiqueta identificativa del RN se pegará en el espacio destinado a tal fin en el reverso de la Ficha de Cribado Neonatal.

REVERSO

FICHA DE CRIBADO NEONATAL Y SOBRE ESPECÍFICO

1. Resguardo para las familias. 2. Formulario para los datos del RN y su madre/ tutor. 3. Círculos de papel de filtro para la muestra de sangre y datos del RN.

ANVERSO

Las Fichas de Cribado Neonatal han dejado de entregarse a las familias al alta hospitalaria, por lo que **deben estar disponibles en todos los Centros de Extracción**. Es responsabilidad del Centro de Salud/Consultorio/Hospital realizar una correcta provisión de las mismas.

Los Centros públicos solicitarán, con la suficiente antelación, las fichas a las Plataforma Logística Sanitaria de su provincia y los Centros privados a la Delegación Territorial de Salud correspondiente. Los Hospitales públicos y privados sólo precisarán las fichas de cribado necesarias para los RN que permanezcan ingresados al 3º día de vida y las repeticiones.

DISPOSITIVO ESPECÍFICO PARA INCISIÓN EN EL TALÓN.

El **único material** indicado para realizar la prueba es el “**Dispositivo para incisión en el talón**”. Estos dispositivos realizan una incisión estandarizada amplia y delicada, que penetra en el lecho capilar sin alcanzar la mayoría de las fibras nerviosas. Es decir, producen **mayor sangrado y provocan menos dolor**. Es responsabilidad del Centro de Salud/Consultorio/Hospital realizar una correcta provisión de dispositivos específicos para incisión en el talón.

Para RN a término/lactante de ≥ 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 (1.000 gramos - 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.

Nunca se utilizará para realizar la prueba **agujas** de uso intramuscular, intravenoso o subcutáneo, pues no tienen “freno” alguno y penetran más allá de lo recomendado. Se considera una **mala praxis** que puede ocasionar lesiones en el RN. Tampoco deben utilizarse lancetas automáticas que no sean específicas para la prueba del talón.

GUANTES, GASAS, SOLUCIÓN DESINFECTANTE Y CONTENEDOR DE OBJETOS PUNZANTES.

El desinfectante indicado es **Clorhexidina acuosa al 2% o alcohol 70º** aplicado en una gasa. Nunca utilizar antisépticos yodados porque son perjudiciales para el RN y pueden alterar los resultados de la prueba.

LUGAR ADECUADO PARA DEJAR SECAR LA FICHA.

La superficie donde se deje secar la ficha debe estar **limpia y seca**, a temperatura ambiente y evitando la exposición al sol o a foco de calor.

2.2.2 CUMPLIMENTACIÓN DE LA FICHA DE CRIBADO NEONATAL.

La cumplimentación debe realizarse con las precauciones necesarias para que la piel del 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 legible. Todos están justificados por un interés clínico, que es indispensable para la correcta interpretación de los resultados en el laboratorio.

Es responsabilidad del profesional que realiza la prueba preguntar a la familia cuáles son los **datos actuales** de contacto e informarles que los datos que facilitan son los que se van a utilizar para comunicar los resultados.

La etiqueta identificativa se pegará en el espacio destinado a tal fin en el reverso de la Ficha de Cribado Neonatal.

Incluso si se dispone de etiqueta identificativa se cumplimentará el formulario, ya que los datos de contacto disponibles en BDU podrían no estar actualizados.

DEFINICIÓN DE CAMPOS DE LA FICHA DE CRIBADO NEONATAL.

DATOS DE LA EXTRACCIÓN:

- ◆ 2º muestra: Sólo marcar en caso de ser una repetición.
- ◆ Clave: El número de clave se rellenará en 2ª y 3ª muestras y corresponde al asignado en la primera prueba del talón realizada.

- ◆ Centro de Extracción: Nombre completo del Centro de Salud/Consultorio/Hospital donde se realiza la prueba. Si se hace por el dispositivo DCCU, es necesario especificarlo.
- ◆ Fecha de la extracción: En formato DD/MM/AA. Junto con la fecha de nacimiento, sirve para confirmar que la muestra se ha tomado en el periodo recomendado. La realización de la prueba antes o después del periodo recomendado tiene importancia para la valoración de los resultados en el Laboratorio de Cribado.

DATOS DEL RN:

- ◆ Gemelar: Marcar en caso de parto múltiple.
- ◆ Cesárea: Sólo marcar en caso afirmativo.
- ◆ Lactancia materna: Lactancia materna exclusiva. Sólo marcar en caso afirmativo.
- ◆ Lactancia artificial: Lactancia artificial exclusiva. Sólo marcar en caso afirmativo.
- ◆ Lactancia mixta: Cuando en las últimas 24 horas se ha alimentado al RN mediante lactancia materna y artificial. Sólo marcar en caso afirmativo.
- ◆ Alimentación parenteral: Si se ha administrado en algún momento desde el nacimiento. Sólo marcar en caso afirmativo.
- ◆ Hospital o Centro de Nacimiento: Lugar de nacimiento del RN.
- ◆ Primer apellido, segundo apellido y nombre del RN: En caso de no conocer el nombre del RN en el momento de realizar la prueba, cumplimentar con "RN".
- ◆ Fecha de nacimiento: En formato DD/MM/AA. Junto con la fecha de extracción, sirve para confirmar que la muestra se ha tomado en el periodo recomendado. La realización de la prueba antes o después del periodo recomendado tiene importancia para la valoración de los resultados en el Laboratorio de Cribado.
- ◆ Semanas de gestación: Al nacimiento. Determina si el RN cumple criterio de repetición por prematuridad.
- ◆ Sexo: Marcar la casilla que proceda.
- ◆ Peso: En gramos al nacimiento. Determina si el RN cumple criterio de repetición por bajo peso.
- ◆ NUHSA: Aunque se haya pegado la etiqueta con los datos identificativos en el reverso de la ficha, se recomienda cumplimentar a mano este campo.
- ◆ Transfusión y fecha: Sólo marcar en caso afirmativo. La fecha será en formato DD/MM/AA.

DATOS DE LA MADRE:

- ◆ Primer apellido, segundo apellido y nombre: Es imprescindible cumplimentarlo con especial cuidado, pues los resultados de normalidad llegan por carta a nombre de la madre/tutor.
- ◆ Provincia, municipio, localidad, código postal, calle, número, escalera, piso, puerta: Es imprescindible cumplimentarlo con especial cuidado, para que la carta de normalidad llegue correctamente al domicilio de la madre/ tutor.
- ◆ NUHSA de la madre: Imprescindible para localizar los datos de filiación de la madre/tutor en caso necesario.
- ◆ Teléfonos: En caso de resultados anormales, es imprescindible para informar telefónicamente a la madre/tutor del RN.

DATOS DEL RN EN EL APARTADO PARA LA TOMA DE MUESTRA.

- ◆ Apellidos, nombre y NUHSA del RN: Cumplimentar con la precaución que la piel del profesional no entre en contacto con los círculos de papel de filtro. Se recomienda utilizar guantes.

2.2.3 OBTENCIÓN Y CONSERVACIÓN DE LA MUESTRA DE SANGRE.

PASO 1: ANALGESIA NO FARMACOLÓGICA

La prevención y tratamiento del dolor debe considerarse como **un derecho esencial de los RN**. Dentro del concepto de analgesia no farmacológica se incluyen una serie de medidas profilácticas y complementarias que tienen como objeto la reducción del dolor y que no conllevan la administración de fármacos.

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

Amamantamiento y leche materna: Su mecanismo analgésico no es completamente conocido, aunque 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 madre previamente al procedimiento reduce los signos de dolor.

Sacarosa: No está identificada la dosis más efectiva ni para RN a término ni para los prematuros pero la que más se ha evaluado ha sido 0,2 cc de sacarosa al 20% antes del procedimiento doloroso.

Succión no nutritiva: La succión de una tetina reduce las puntuaciones en las escalas de dolor. El efecto máximo se consigue cuando se utiliza la administración de leche materna o sacarosa junto con la succión de una tetina.

Cuidado Canguro: Debe posicionarse el RN en cuidado canguro al menos 10 minutos antes del procedimiento manteniéndolo durante la realización de esta técnica.

Contención: Se trata de mantener al RN en posición de flexión y con los miembros próximos al tronco y hacia la línea media. Los bebés que se mantienen así durante el procedimiento doloroso recuperan antes la frecuencia cardíaca basal y tienen menos expresión del dolor.

Nunca utilizar cremas anestésicas ni vaselina porque puede interferir en el resultado de la prueba.

PASO 2: POSICIÓN DEL RN.

Se recomienda seguir las medidas de analgesia no farmacológica y **no separar al RN de su madre**. Colocar la pierna del bebé por debajo de la altura de su corazón, para aumentar el flujo venoso.

No se recomienda calentar el talón con agua caliente. Basta con dar un suave masaje y comprobar que el RN se encuentra a una temperatura confortable.

PASO 3: DESINFECTAR Y DEJAR SECAR LA SUPERFICIE DEL TALÓN.

Se recomienda utilizar una gasa impregnada en **Clorhexidina acuosa al 2% o alcohol 70º**. Dejar secar completamente al aire. Comprobar que el talón está **perfectamente seco** antes de realizar la prueba, pues si quedan restos podrían alterarse los resultados.

PASO 4: HIGIENE DE MANOS Y USAR GUANTES.

PASO 5: LOCALIZAR LA ZONA SEGURA DEL TALÓN.

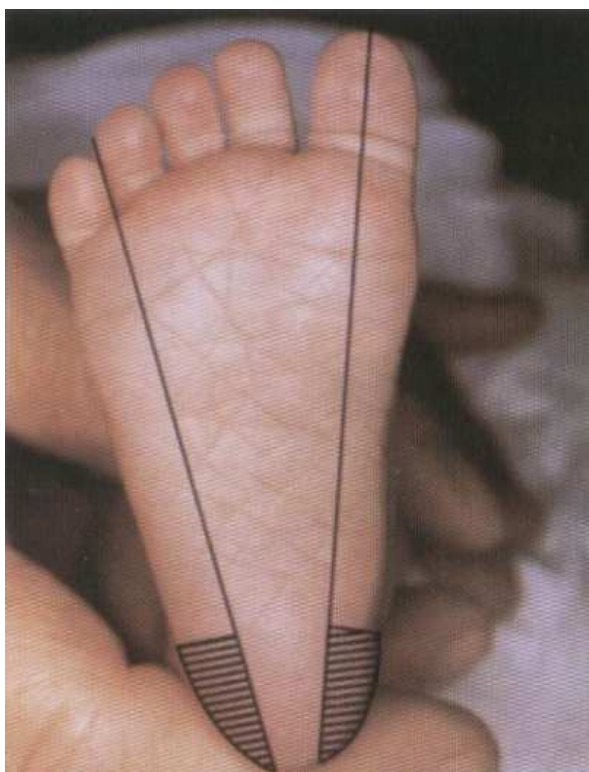


Imagen tomada de Whatman®

Se considera la zona segura para realizar la prueba a las **áreas laterales de la superficie plantar del talón**, para evitar lesionar el hueso calcáneo.

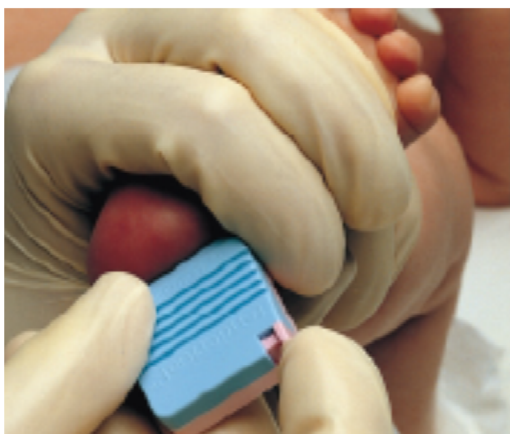
No debe hacerse en sitios previamente puncionados, pues se consideran potencialmente infectados.

PASO 6: REALIZAR INCISIÓN CON EL DISPOSITIVO ESPECÍFICO.

Los **dispositivos específicos de incisión para la prueba del talón** 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.

Nunca se utilizará para realizar la prueba agujas de uso intramuscular, intravenoso o subcutáneo, pues no tienen “freno” alguno y penetran más allá de lo recomendado. Se considera una mala praxis que puede ocasionar lesiones en el RN. Tampoco debe utilizarse lancetas automáticas que no sean específicas para la prueba del talón.

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 para aumentar el flujo sanguíneo.

PASO 7: RELLENAR LOS CINCO CÍRCULOS.

El objetivo es rellenar cada círculo del papel de filtro **con una única gota de sangre**.

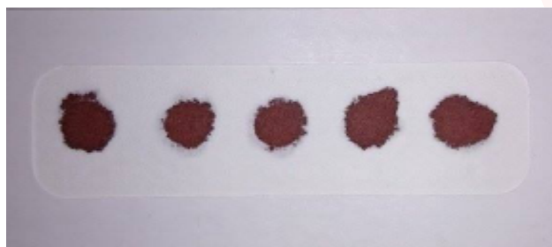
Tras desechar la primera gota, hay que esperar a que la sangre fluya y se forme **una gota GRANDE** de sangre.

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 del círculo y **empapa las dos caras del papel**. No permitir que el talón entre en contacto con la ficha.

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

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.

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 el 3º círculo, se espera a que se forme una gota grande de sangre y se continúa con la recogida de muestra en los círculos restantes.

No se recomienda exprimir el talón, pues puede provocar la mezcla de la sangre con líquido intersticial y alterar el resultado analítico además de que puede ser doloroso para el RN.

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

PASO 8: APLICAR COMPRESIÓN SOBRE EL PUNTO DE INCISIÓN.

Una vez finalizada la recogida de muestra, **eleva el pie** por encima del cuerpo del RN y presionar suavemente con una gasa estéril hasta que el sangrado ceda.

PASO 9: SECAR LA FICHA ANTES DE INTRODUCIRLA EN EL SOBRE.

Recortar de la ficha el resguardo para la familia.

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** de la muestra (habitualmente 2-3 horas) antes de introducir la ficha en el sobre franqueado y cerrar éste completamente.

El sobre se enviará al Laboratorio de Cribado **desde el Centro de Salud, Consultorio u Hospital donde se realiza la prueba**. Se depositarán **diariamente** en el correo. El objetivo es que la muestra llegue lo antes posible al laboratorio, por lo que **NO** deben retenerse en los Centros de Extracción.

PASO 10: REGISTRO EN HISTORIA DE SALUD DIGITAL Y ENTREGA A LA FAMILIA DEL RESGUARDO.

Una vez finalizado el procedimiento, registrar 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 extracción. Se recomienda dejar constancia de la realización de la prueba en el documento de Salud Infantil y de la Embarazada.

Si la toma de muestra se ha realizado en el Hospital, debe registrarse en el **informe de alta** la fecha de la extracción y el número clave que figura en el resguardo.

Entregar a la familia el resguardo de la prueba e informar que, en el caso de no recibir la carta de resultados en 30 días, debe reclamarlos llamando a Salud Responde (902505060).

PASO 11: INFORMAR A LA FAMILIA SI EL RN CUMPLE CRITERIOS DE REPETICIÓN.

En los casos que se detallan a continuación es necesario repetir la prueba:

CRITERIOS PARA REALIZAR UNA NUEVA EXTRACCIÓN	¿CUÁNDO SE REALIZA LA NUEVA EXTRACCIÓN?
RN con edad gestacional <37 semanas RN con peso < 2500 g. RN de partos múltiples	A los 15 días de vida
RN gran prematuro (< 31 semanas) RN con muy bajo peso (< 1500 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 transfusión
RN que han recibido transfusiones de hematies*	A los tres meses de vida
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 48 horas de vida del RN y repetir la prueba cuando corresponda.

En todos estos casos deberá especificarse en la historia clínica la necesidad de estas muestras adicionales. Si el RN está ingresado en el Servicio de Neonatología, debe figurar en el informe de alta si se va al domicilio y comunicárselo verbalmente a la familia.

Cuando se realice una repetición de la prueba del talón se marcará como tal en la ficha de cribado y se anotará el número de resguardo correspondiente a la primera prueba del talón realizada.

2.2.4 SITUACIONES ESPECIALES:

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

La prueba está contraindicada en los RN en los que ambos talones estén edematizados, lesionados o infectados. En determinadas circunstancias, no es posible acceder al talón para la toma de muestra.

Cuando la prueba del talón está contraindicada o no es posible su realización por problemas locales en el talón, se recomienda la extracción de sangre venosa realizada por personal entrenado. En este caso **es obligatorio dejar constancia en la ficha de cribado que la muestra de sangre es de origen venoso.**

- ◆ RN grandes prematuros o ingresados en UCI:

En RN grandes prematuros y/o RN ingresados en UCI puede valorarse el daño/beneficio de realizar la incisión en el talón *vs* tomar la muestra en sangre arterial/venosa. En este caso **es obligatorio dejar constancia en la ficha de cribado 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 48 horas de vida del RN y repetir la prueba cuando corresponda según el tipo de transfusión.

- ◆ Población en riesgo social:

En el caso de población considerada en riesgo social, nos encontramos que es frecuente el cambio de residencia, o bien no es posible establecer esta residencia, o existen dudas sobre la disponibilidad de la familia para realizar la prueba del talón una vez dada el alta en el Hospital. En estos casos puede optarse

por realizar la prueba en el Hospital, antes del alta y poner en contacto a la familia con la Unidad de Trabajo Social del centro. Si en algún momento se detecta la no realización de la prueba, se debe tomar la muestra en el primer contacto posible del RN con el sistema sanitario.

2.3 TRANSPORTE DE LA FICHA AL LABORATORIO DE REFERENCIA.

Los Centros sanitarios públicos y privados de las provincias de Almería, Granada, Jaén y Málaga, tienen como destino el Laboratorio de Referencia para el Cribado Neonatal de Enfermedades Endocrino-metabólicas del Hospital Regional Universitario de Málaga.

La dirección que figura en los sobres de remisión de las muestras es:

LABORATORIO DE METABOLOPATÍAS

Hospital Materno-Infantil. Planta Baja

APARTADO N° 555 FD.

29080 MÁLAGA

Los teléfonos de contacto del Laboratorio son: 951292284 – 951292380 - 951292274

Corporativos: 902284 – 902380 – 902274

Los Centros Sanitarios públicos y privados de las provincias de Cádiz, Córdoba, Huelva, Sevilla y Ceuta, tienen como destino el Laboratorio de Referencia para el Cribado Neonatal de Enfermedades Endocrino-metabólicas del Hospital Universitario Virgen del Rocío de Sevilla.

La dirección que figura en los sobres de remisión de las muestras es:

HOSPITAL UNIVERSITARIO VIRGEN DEL ROCÍO

Edificio de Laboratorios, 3ª planta

APARTADO N° 45 FD.

41080 SEVILLA

Los teléfonos de contacto del Laboratorio son: 955013242 – 955013217 - 955013002

Corporativos: 313242 – 313217 – 313002

El sobre se enviará al Laboratorio de Cribado **desde el Centro de Salud, Consultorio u Hospital donde se realiza la prueba**. Se depositarán **diariamente** en el correo. El objetivo es que la muestra llegue lo antes posible al laboratorio, por lo que no deben retenerse en los Centros de Extracción.

2.4 ANÁLISIS DE LA MUESTRA EN EL LABORATORIO E INFORMACIÓN DEL RESULTADO A LAS FAMILIAS.

Cuando las fichas llegan al Laboratorio de Referencia de Cribado Neonatal se registran los datos en el sistema de información de los laboratorios (SIL) y se comprueba la calidad de las muestras. En el caso de muestras no válidas para la fase de análisis se contacta con la familia vía telefónica y se solicita que acudan al Centro de Salud para una nueva extracción, indicando esta incidencia y aportando la clave numérica del resguardo de la ficha de la primera muestra.

Se cursan las muestras válidas para el análisis de las enfermedades cribadas (ver apartado 1.2) y cuando se obtienen los resultados se registran en el SIL. Esta información se puede consultar desde una aplicación web llamada MTBnet (<http://mago.easp.es/mtbnet/defaultseguro.aspx>) por profesionales que tengan autorizado el acceso mediante usuario y contraseña. De esta forma pueden hacer el seguimiento de los indicadores del

Programa dentro de su área de influencia. Cada Distrito, Hospital o Área de Gestión Sanitaria debe tener al menos un usuario autorizado para poder acceder a dicha aplicación.

RESULTADOS NORMALES: Una vez que se haya completado el estudio de la muestra y transcurrido un tiempo **no superior a 30 días desde la toma de la muestra**, las familias recibirán en sus domicilios una carta de comunicación de normalidad de los resultados del RN, que será emitida por cada Laboratorio de Referencia.

RESULTADOS DUDOSOS O POSITIVOS: Los casos de RN cuyos resultados sean dudosos o positivos para cualquiera de los marcadores analizados, serán localizados por cada Laboratorio de Referencia de manera urgente por vía telefónica o por cualquiera otra que sea necesaria para proceder a la repetición de la muestra, o para continuar con otros procedimientos diagnósticos que confirmen o descarten la enfermedad que se sospecha.

3. 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 existe una intervención eficaz que permite modificar favorablemente su pronóstico, reduciendo la morbimortalidad y las posibles discapacidades asociadas a esas enfermedades.
- ◆ Por el beneficio que aporta para la Salud Pública, la Consejería de Salud recomienda que todos los RN sean incluidos en el Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Endocrino-metabólicas.
- ◆ El proceso de información a las familias sobre la importancia de realizar la prueba del talón en el RN, debe transmitirse durante el embarazo, al alta hospitalaria y antes de realizar la prueba.
- ◆ Debe realizarse el tercer día de vida (entre las 48 y 72 horas del nacimiento) siguiendo el procedimiento descrito en este manual.
- ◆ La correcta cumplimentación de la ficha es imprescindible para la valoración de los resultados por los Laboratorios de Cribado y para que la notificación de normalidad llegue correctamente al domicilio familiar.
- ◆ 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.
- ◆ Una vez finalizado el procedimiento, se recomienda registrar 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 extracción.
- ◆ El sobre con la ficha en su interior, se enviará al Laboratorio de Cribado desde el Centro de Salud, Consultorio u Hospital donde se realiza la prueba. Se depositarán diariamente en el correo.
- ◆ Si la familia no ha recibido la carta de resultados tras 30 días de la prueba del talón, debe reclamarlos llamando a Salud Responde (902505060).

4. PREGUNTAS FRECUENTES

- ◆ ¿Cuándo debe realizarse la prueba del talón?

La prueba del talón debe realizarse el **3er día de vida**. Esto es entre las 48 y 72 horas desde el momento del nacimiento. Por ejemplo, si un bebé nace a las 12 horas del 4/5/2015 la prueba puede realizarse desde las 12 horas del día 6 de Mayo a las 12 horas del día 7 de Mayo.

4/05/2015 12.00 horas	}	PRIMER DIA DE VIDA
5/05/2015 12.00 horas		
6/05/2015 12.00 horas	}	SEGUNDO DIA DE VIDA
7/05/2015 12.00 horas		
	}	TERCER DIA DE VIDA

- ◆ Si no se realiza la prueba el tercer día, ¿cuántos días más pueden pasar y que sea válida?

Es aconsejable realizar la prueba el **3er día**, y siempre es deseable que sea **antes del 5º día** de vida, para evitar así los posibles problemas derivados de un retraso en el diagnóstico y/o en el tratamiento. Pero **siempre es mejor hacerla, independientemente del tiempo transcurrido**. En estos casos quedará muy clara la fecha de extracción de la sangre para que el laboratorio pueda valorar el resultado.

Los profesionales deben preguntar por su realización a la familia en los contactos que establezca con el sistema sanitario.

- ◆ ¿Puede plantearse un problema si la extracción coincide en festivo?

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

- ◆ ¿Y si el tercer día de vida el RN está ingresado?

En caso de quedar ingresado el RN, el protocolo al inicio es el mismo (el 3º día de vida) y la muestra se toma en el Hospital.

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

Si el bebé continua ingresado, la segunda muestra se tomará en el Hospital. Si el bebé está de alta, esta segunda muestra se tomará en el Centro de Salud. En este caso es necesario que en el informe de alta hospitalaria conste la fecha en la que deben acudir al Centro de Salud y se explique a la familia.

- ◆ ¿Es recomendable la lactancia materna para mitigar el dolor en el RN?

Se recomienda mantener al bebé en brazos de su madre, intentando tomar la muestra mientras esta lo amamanta. Si esto no fuera posible, se recomienda administrar 0,2 ml de sacarosa al 20% por vía oral dos minutos antes y se le ofrecerá al bebé una tetina.

Puede consultarse más información al respecto en: Cuidados desde el nacimiento. Recomendaciones basadas en pruebas y buenas prácticas. 2010 (85-91). Ministerio de Sanidad y Política Social.

- ◆ ¿Es posible realizar este procedimiento con lactancia en nuestros Centros de Salud?

Es muy recomendable intentarlo, pues se observa mucha diferencia en el llanto (duración e intensidad del mismo) entre realizar la técnica en una camilla o realizarla en brazos de la madre mientras el RN 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 la prueba del talón está contraindicada o 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 vs tomar la muestra en sangre arterial/venosa. En este caso **es obligatorio dejar constancia en la ficha de cribado que la muestra de sangre es de origen arterial/venoso.**

- ◆ ¿No sería mejor que las familias remitieran el sobre al laboratorio de referencia?

Deben ser los **Centros de Extracción** los que remitan los formularios recogidos a diario.

En general, esto evita casos de pérdida o de retrasos en el envío por parte de las familias.

El objetivo es que la muestra llegue **lo antes posible al laboratorio**. Por parte del servicio de Correos existe una magnífica disposición para esto, y es además un servicio mínimo en caso de huelga.

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

Es verdad que es necesario que el RN haya iniciado la alimentación para que el resultado de Fenilcetonuria y otras enfermedades metabólicas sea valorable, esa es la razón por la que esperamos al 3^{er} día de vida para realizar la extracción.

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, bajo peso, sometidos a cateterismos, cirugía, cesáreas no programadas..., la recomendación es hacer en todo caso la prueba el 3er día, a ser posible no más tarde del 5º día, y **advertir al Laboratorio de Cribado Neonatal** en el apartado de observaciones sobre las circunstancias clínicas del RN. Con estos datos el laboratorio puede valorar el resultado.

- ◆ ¿ Es la prueba de cribado una prueba diagnóstica?

El cribado neonatal es una prueba que identifica los RN con riesgo de padecer una serie de enfermedades, **no se trata de una prueba diagnóstica**. El cribado requiere, por tanto, realizar posteriormente 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 otros estudios genéticos o para estudios de investigación?

No, sin la autorización expresa de la familia.

5. BIBLIOGRAFÍA

Blanc WA, Blumenfeld TA, Turi GK. Recommended site and depth of newborn heel skin punctures based on anatomical measurements and histopathology. *Lancet*. 1979 Feb 3;1(8110):230-3

Cerdá Mota T, España Fernández S, Queiro Verdes T, coordinadoras. Información a padres sobre cribado neonatal de metabolopatías: evaluación de la situación actual y establecimiento de estándares de información basada en la evidencia. Plan de Calidad para el Sistema Nacional de Salud del Ministerio de Sanidad y Política Social. Agencia de Avaluación de Tecnoloxías Sanitarias de Galicia; 2007. Informes de Evaluación de Tecnoloxías Sanitarias: avaliat N°. 2007 / 04.

Comunidad de Madrid. Protocolo de Cribado Neonatal de Enfermedades Endocrino-Metabólicas 2014.

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

Hospital Regional de Málaga. Protocolo de toma de muestras para la prueba del talón TSH y Fenilcetonuria. 2009.

Ministerio de SANIDAD Y POLÍTICA SOCIAL. Cuidados desde el nacimiento. Recomendaciones basadas en pruebas y buenas prácticas 2010.

Saitua Iturriaga G, Aguirre Unceta-Barrenechea A, Suárez Zárate K. Efecto analgésico de la lactancia materna en la toma sanguínea del talón en el recién nacido. *An Pediatr*.2009;71:310-3 - Vol. 71 Núm.4.

Servicio Andaluz de Salud. Programa de detección precoz de errores congénitos del metabolismo. Instrucciones para profesionales 2013. Consejería de Salud. Junta de Andalucía

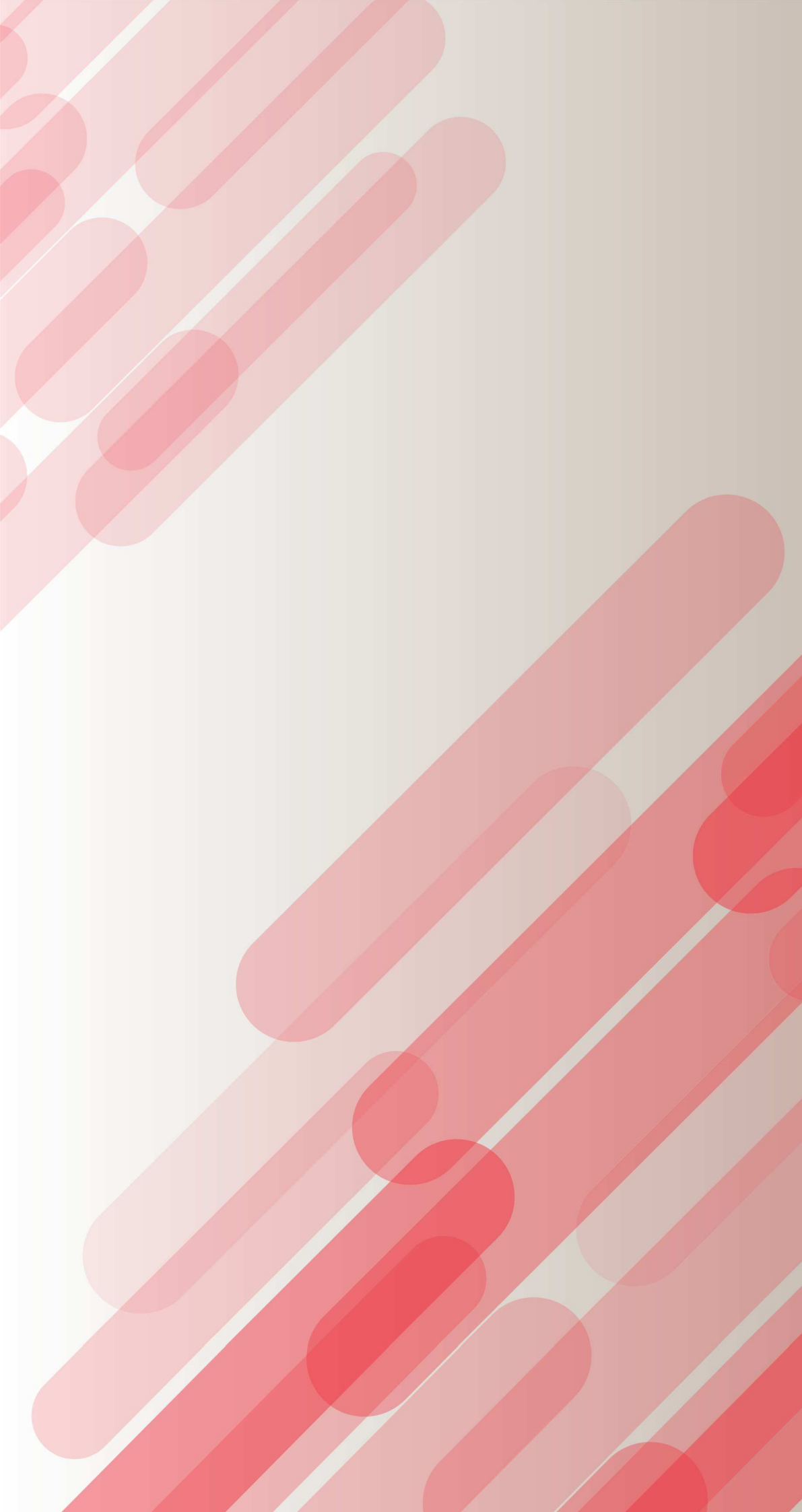
Shah VS, Ohlsson A. Venepuncture versus heel lance for blood sampling in term neonates. *Cochrane Database of Systematic Reviews* 2011, Issue 10. Art. No.: CD001452. DOI: 10.1002/14651858.CD001452.pub4.

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 (Revision 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).

World Health Organization (WHO). WHO guidelines on drawing blood: best practices in phlebotomy. Geneva (Switzerland): World Health Organization (WHO); 2010. 109 p. AHRQ



JUNTA DE ANDALUCIA