Annex 9. Detecció neonatal de malalties endocrinometabòliques

Objectius

Detectar en els primers dies de vida les malalties endocrinometabòliques congènites.

Destinataris

Equips d'atenció pediàtrica de l'atenció primària.

Població diana

Nounats. En cas d'obertura de la història clínica d'un nou pacient, els professionals de l'atenció primària han d'identificar tots els nounats a qui no s'hagi fet la prova de cribratge i els han d'extreure una mostra de sang segons el protocol, després de les 48 hores de vida i abans del 5è dia, i l'han de trametre al Laboratori Neonatal de l'Hospital Universitari Son Espases per mitjà del circuit de transport de mostres biològiques.

Justificació

Les malalties endocrinometabòliques provoquen importants problemes de salut i es poden presentar en els nounats sense cap signe aparent. Es tracta de patologies congènites causades per l'alteració en la producció o l'eliminació de determinades substàncies que tenen gran importància en el desenvolupament físic i/o intel·lectual del nounat. Les alteracions físiques o psíquiques que es produeixen són més greus com més tard s'estableixen el diagnòstic i el tractament. El Programa de cribratge neonatal de malalties endocrinometabòliques té l'objectiu de detectar precoçment aquestes patologies, i amb això es pot prevenir de manera primerenca l'aparició de seqüeles irreversibles.

Definició

La prova de cribratge consisteix a obtenir una mostra de sang i analitzar-la a fi d'identificar la possibilitat de patir una metabolopatia o altres malalties congènites, que varien a cada comunitat autònoma segons el cribratge.

Per tal de complir la modificació del Reial decret 1030/2006, de 15 de setembre, pel qual s'estableix la cartera de serveis comuns del Sistema Nacional de Salut i el procediment per a la seva actualització —aprovada per mitjà de l'Ordre SSI/2065/2014, publicada en el BOE núm. 269/2014, de 6 de novembre—, l'abril de 2016 la Direcció General de Salut Pública del Govern de les Illes Balears va augmentar de 3 a 7 el nombre de malalties endocrinometabòliques que es cribren:

1. hipotiroïdisme congènit;
2. fenilcetonúria;
3. fibrosi quística;
4. deficiència d'acilcoenzim A-deshidrogenasa de cadena mitjana (MCADD);
5. deficiència de 3-hidroxiacilcoenzim A-deshidrogenasa de cadena llarga (LCHADD);
6. acidèmia glutàrica de tipus I (GA-I);
7. anèmia falciforme.

La prova de cribratge consisteix a analitzar una mostra de sang recollida sobre cartó (Watman® 903). Actualment es recomana extreure la mostra al cap de 48 hores de vida, a la maternitat i abans de l'alta. Si l'alta és anterior a les 48 hores, l'extracció s'ha de fer al centre de salut després de les 48 hores de vida i abans de les 72 hores de vida. No fa falta demanar hora per a l'extracció.

Quan la mostra es prengui després dels 40 dies de vida, l'estudi de fibrosi quística s'ha de fer fora del protocol per mitjà d'un test de suor i un estudi molecular, i la determinació de les acilcarnitines i dels aminoàcids s'ha de fer en una mostra de plasma o sèrum, ja que els valors de referència per a la sang en cartó no són adequats per a aquesta edat.

Els professionals de l'atenció primària han d'identificar tots els infants no sotmesos a la prova de cribratge i prendre la mostra.

Mètode de recollida de la mostra

1. Informau la mare i/o el pare de l'objectiu de la prova, la manera de dur-la a terme i que rebran el resultat per correu postal. Si es detecta alguna anomalia, el Laboratori d'Anàlisis Clíniques de l'Hospital Universitari Son Espases els telefonarà immediatament. Recomanau-los que telefonin al 871 20 50 50 (ext. 65453) per demanar informació si en un termini de dues setmanes després de l'extracció no han rebut el resultat.

2. Revisau i completau totes les dades de la fitxa que heu d'adjuntar a la mostra. És molt important consignar-hi un telèfon de contacte vàlid.

3. Escriviu el nom i els llinatges del nounat en el cartó cromatogràfic.

4. Us recomanam seguir les mesures d'analgèsia no farmacològica i no separar el nounat de la mare.

5. Col·locau la cama del nadó per davall de l'altura del seu cor a fi d'augmentar el flux venós. Recomanam no encalentir el taló amb aigua calenta; basta fer-hi un massatge suau i comprovar que el nounat es troba en una temperatura confortable.

6. Us recomanam utilitzar una gasa impregnada amb clorhexidina aquosa al 2 % o alcohol de 70 ° i deixar eixugar el taló completament a l'aire. Comprovau que està totalment eixut abans de fer la prova, ja que si hi queden restes es podrien alterar els resultats. No es poden emprar compostos iodats, ja que podrien alterar els nivells d'hormona estimulant de la tiroide (TSH) i provocar un hipotiroïdisme transitori.

7. Per fer la prova, es consideren zones segures les àrees laterals de la superfície plantar del taló, a fi de no lesionar l'os calcani. Feis una punció amb una llanceta estèril d'un sol ús. (No utilitzi mai una agulla d'ús intramuscular, intravenós o subcutani, ja que no tenen *fre* i penetren més del recomanat i es considera una mala praxi, ja que pot ocasionar lesions; tampoc no heu d'utilitzar llancetes automàtiques que no siguin específiques per a la prova del taló.) També podeu extreure la mostra del dors de la mà amb una agulla d'ales o una agulla; no utilitzi capil·lars.

8. Deixau sortir de manera espontània la primera gota de sang i retirau-la amb una gasa estèril. Després impregnau cada un dels cercles del cartó cromatogràfic amb gotes de sang fins a traspassar-los del tot; heu a d'impregnar el cartó només d'una banda i la gota ha de travessar el cartó. Per incrementar el flux sanguini, podeu aplicar pressió suaument amb el polze de manera intermitent des de la part superior de la cama fins al taló, mantenint el peu per davall del nivell del cor. Si la gota recollida no ha estat suficient per impregnar les dues cares d'un cercle, no heu de tornar a emprar aquest cercle, ja que es produiria una estratificació de la mostra que impediria

analitzar-la correctament. Una vegada recollida la mostra, alçau el peu del nounat per damunt del cos i pressionau suaument la zona de la punció amb una gasa estèril fins que s'estronqui la sang.

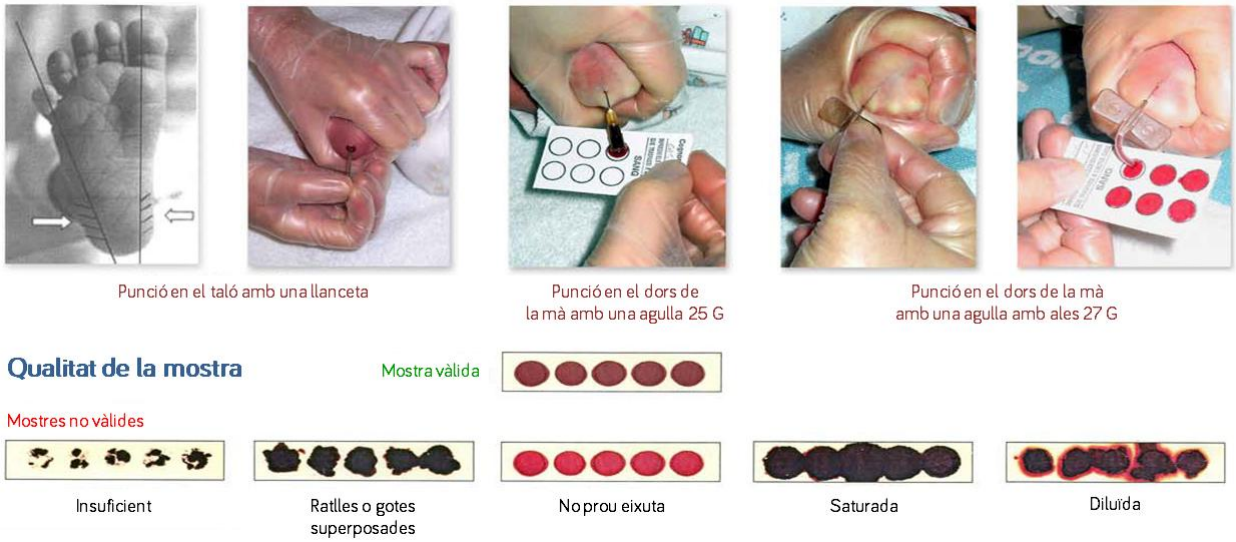
9. Deixau eixugar el cartó cromatogràfic a la temperatura ambient, damunt una superfície neta (per evitar la contaminació). Quan la mostra estigui eixuta (torna de color marró fosc) ja la podeu introduir dins el sobre. Si l'heu de transportar abans que estigui totalment eixuta, embolicau-la amb una gasa estèril.

10. Tramitau els sobres amb la fitxa i el cartó pel circuit habitual del centre de salut per enviar mostres al Laboratori Neonatal de l'Hospital Universitari Son Espases.

11. Registrau en l'apartat corresponent de la història clínica la data i l'hora de la prova i el resultat quan us ho comuniqui el pare o la mare o qui exerceixi la tutoria legal.

12. Informau la família si compleix els criteris de repetició.

Presa de mostres per a la detecció neonatal de metabolopaties.



Adaptat de GOVERN DE LES ILLES BALEARS. *Programa de detecció neonatal de metabolopaties*. Palma, s/d.

Recordatori de l'extracció de la segona mostra.

Situació del nounat	Data per extreure la segona mostra
Pes baix (≤ 1.500 g)	Al cap de 15 dies des del naixement
Nadó prematur (≤ 32 setmanes de gestació)	Al cap de 15 dies des del naixement
Transfusió	A partir de 3 dies des de la transfusió
En dejú	Després de dues preses satisfactòries d'aliment*
Nutrició parenteral	Després de dues preses satisfactòries d'aliment*
Ili meconial o obstrucció intestinal	Al cap de 15 dies des del naixement
Bessons idèntics	Al cap de 15 dies des del naixement

* S'entén per *presa satisfactòria* quan el nounat ha fet dues preses de llet materna o de fórmula amb un volum que es correspongui amb el que pertoqui al pes en néixer.

Com heu d'actuar si un nounat ha rebut una transfusió d'hemoderivats:

- Si la transfusió s'ha fet abans de les 48-72 hores, heu d'extreure una mostra en les primeres 48-72 hores i després heu de fer una segona extracció al cap de 3 dies, com a mínim, des de la transfusió. Per als casos d'anèmia falciforme han de passar 3 mesos des de la transfusió.
- Si la transfusió s'ha fet després de les 48-72 hores de vida i hi ha un altre motiu per repetir la prova (prematuritat, absència d'ingesta, etc.), heu de fer l'extracció al cap de 15 dies de vida sempre que hagin passat almenys 3 dies (72 hores) des de la transfusió.

Bibliografia

CAMINO LEÓN, Rafael [*et al.*]. *Programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas de Andalucía: instrucciones para profesionales 2016*. Sevilla: Servicio Andaluz de Salud, 2016. Disponible en: <www.juntadeandalucia.es/salud/export/sites/csalud/galerias/documentos/c_3_c_6_enfermedades_raras/programa_cribado_neonatal_instrucciones_profesionales_2016_18_10_2016.pdf> [Consulta: 1 juny 2018].

Galbe Sánchez-Ventura J, Grupo PrevInfad/PAPPS Infancia y Adolescencia. Cribado neonatal de metabolopatías. Rev Pediatr Aten Primaria. 2009;11:471-84. Disponible en: <www.pap.es/files/1116-933-pdf/1065.pdf> [Consulta: 1 juny 2018].

Reial decret 1030/2006, de 15 de setembre, pel qual s'estableix la cartera de serveis comuns del Sistema Nacional de Salut i el procediment per a la seva actualització.

Autores

– Mireia Cortada Gracia, pediatra del Centre de Salut Santa Maria
– Neus Ponts Sintes, pediatra del Centre de Salut Dalt Sant Joan (Maó)

Revisores

– Maribel Soteras Llompart, infermera del Centre de Salut Xaloc (Camps)
– Milagros Queimadelos Carmona, metgessa i cap del Servei de Prevenció de la Malaltia de la Direcció General de Salut Pública i Participació (Conselleria de Salut)