Anexo 9. Detección neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas

Objetivos

Detectar en los primeros días de vida las enfermedades endocrino-metabólicas congénitas.

Destinatarios

Equipos de atención pediátrica de la atención primaria.

Población diana

Recién nacidos. En caso de apertura de la historia clínica de un nuevo paciente, los profesionales de la atención primaria deben identificar a todos los recién nacidos a los que no se les haya hecho la prueba de cribado y extraerles una muestra de sangre según el protocolo, después de las 48 horas de vida y antes del 5º día, y remitirla al Laboratorio Neonatal del Hospital Universitario Son Espases por medio del circuito de transporte de muestras biológicas.

Justificación

Las enfermedades endocrino-metabólicas provocan importantes problemas de salud y pueden presentarse en los recién nacidos sin ningún signo aparente. Se trata de patologías congénitas causadas por la alteración en la producción o la eliminación de determinadas sustancias que tienen gran importancia en el desarrollo físico y/o intelectual del recién nacido. Las alteraciones físicas o psíquicas que se producen son más graves cuanto más tarde se establecen el diagnóstico y el tratamiento. El Programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas tiene por objetivo detectar precozmente estas patologías, con lo que se puede prevenir de manera temprana la aparición de secuelas irreversibles.

Definición

La prueba de cribado consiste en obtener una muestra de sangre y analizarla con el fin de identificar la posibilidad de padecer una metabolopatía u otras enfermedades congénitas, que varían en cada comunidad autónoma según el cribado.

En cumplimiento de la modificación del Real decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización —aprobada por medio de la Orden SSI/2065/2014, publicada en el BOE n.º 269/2014, de 6 de noviembre—, en abril de 2016 la Dirección General de Salud Pública del Gobierno de las Islas Baleares aumentó de 3 a 7 el número de enfermedades endocrino-metabólicas que se criban:

1. hipotiroidismo congénito;
2. fenilcetonuria;
3. fibrosis quística;
4. deficiencia de acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena media (MCADD);
5. deficiencia de 3-hidroxiacil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD);
6. acidemia glutarica de tipo I (GA-I);
7. anemia falciforme.

La prueba de cribado consiste en analizar una muestra de sangre recogida sobre cartón (Watman® 903). Actualmente se recomienda extraer la muestra a las 48 horas de vida, en la maternidad y antes del alta. Si el alta es anterior a las 48 horas, la extracción debe hacerse en el centro de salud después de las 48 horas de vida y antes de las 72 horas de vida. No hace falta pedir hora para la extracción.

Cuando la muestra se tome después de los 40 días de vida, el estudio de fibrosis quística debe hacerse fuera del protocolo por medio de un test de sudor y un estudio molecular, y la determinación de las acilcarnitinas y de los aminoácidos debe hacerse en una muestra de plasma o suero, ya que los valores de referencia para la sangre en cartón no son adecuados para esa edad.

Los profesionales de la atención primaria deben identificar a todos los niños no sometidos a la prueba de cribado y tomar la muestra.

Método de recogida de la muestra

1. Informe a la madre y/o al padre del objetivo de la prueba, la forma de llevarla a cabo y de que recibirán el resultado por correo postal. Si se detecta alguna anomalía, el Laboratorio de Análisis Clínicos del Hospital Universitario Son Espases les llamará inmediatamente. Recomiéndeles que llamen al 871 20 50 50 (ext. 65453) para pedir información si en un plazo de dos semanas después de la extracción no han recibido el resultado.

2. Revise y complete todos los datos de la ficha que debe adjuntar a la muestra. Es muy importante consignar un teléfono de contacto válido.

3. Escriba el nombre y los apellidos del recién nacido en el cartón cromatográfico.

4. Le recomendamos seguir las medidas de analgesia no farmacológica y no separar al recién nacido de su madre.

5. Coloque la pierna del bebé por debajo de la altura de su corazón a fin de aumentar el flujo venoso. Recomendamos no calentar el talón con agua caliente; es suficiente dar un masaje suave y comprobar que el recién nacido se encuentra a una temperatura confortable.

6. Le recomendamos utilizar una gasa impregnada con clorhexidina acuosa al 2 % o alcohol de 70 ° y dejar que el talón se seque completamente al aire. Compruebe que está totalmente seco antes de hacer la prueba, pues si quedan restos podrían alterarse los resultados. No se pueden usar compuestos iodados, ya que podrían alterar los niveles de hormona estimulante de la tiroides (TSH) y provocar un hipotiroidismo transitorio.

7. Para hacer la prueba, se consideran zonas seguras las áreas laterales de la superficie plantar del talón, a fin de no lesionar el hueso calcáneo. Haga una punción con una lanceta estéril desechable. (No utilice nunca una aguja de uso intramuscular, intravenoso o subcutáneo, pues no tienen *freno* y penetran más de lo recomendado y se considera una mala praxis, ya que puede ocasionar lesiones; tampoco debe utilizar lancetas automáticas que no sean específicas para la prueba del talón.) También puede extraer la muestra del dorso de la mano con una palomita o una aguja; no utilice capilares.

8. Deje salir de forma espontánea la primera gota de sangre y retírela con una gasa estéril. Después impregne cada uno de los círculos del cartón cromatográfico con gotas de sangre hasta traspasarlos del todo; debe impregnar el cartón solo por un lado y la gota debe atravesar el cartón. Para incrementar el flujo sanguíneo, puede aplicar presión suavemente con el pulgar de forma intermitente desde la parte superior de la pierna hasta el talón, manteniendo el pie por debajo del nivel del corazón. Si la gota recogida no ha sido suficiente para impregnar las dos caras de un

círculo, no debe volver a usar ese círculo, pues se produciría una estratificación de la muestra que impediría analizarla correctamente. Una vez recogida la muestra, levante el pie del recién nacido por encima del cuerpo y presione suavemente la zona de la punción con una gasa estéril hasta que el sangrado ceda.

9. Deje secar el cartón cromatográfico a la temperatura ambiente, sobre una superficie limpia (para evitar la contaminación). Cuando la muestra esté seca (se vuelve de color marrón oscuro) ya puede introducirla en el sobre. Si tiene que transportarse antes de que esté totalmente seca, envuélvala con una gasa estéril.

10. Tramite los sobres con la ficha y el cartón por el circuito habitual del centro de salud para enviar muestras al Laboratorio Neonatal del Hospital Universitario Son Espases.

11. Registre en el apartado correspondiente de la historia clínica la fecha y la hora de la prueba y el resultado cuando se lo comunique el padre o la madre o quien ejerza la tutoría legal.

12. Informe a la familia si cumple los criterios de repetición.

Toma de muestras para la detección neonatal de metabolopatías.

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

Recordatorio de la extracción de la segunda muestra.

Situación del recién nacido	Fecha para extraer la segunda muestra
Peso bajo (≤ 1.500 g)	A los 15 días del nacimiento
Bebé prematuro (≤ 32 semanas de gestación)	A los 15 días del nacimiento
Transfusión	A partir de 3 días desde la transfusión
Ayunas	Tras dos tomas satisfactorias de alimento*
Nutrición parenteral	Tras dos tomas satisfactorias de alimento*
Íleo meconial u obstrucción intestinal	A los 15 días del nacimiento
Gemelos idénticos	A los 15 días del nacimiento

* Se entiende por *toma satisfactoria* cuando el recién nacido ha hecho dos tomas de leche materna o de fórmula con un volumen que se corresponda con el propio del peso al nacer.

Cómo actuar si un recién nacido ha recibido una transfusión de hemoderivados:

- Si la transfusión se ha llevado a cabo antes de las 48-72 horas, extraiga una muestra en las primeras 48-72 horas y luego haga una segunda extracción a los 3 días, como mínimo, desde la transfusión. Para los casos de anemia falciforme deben pasar 3 meses desde la transfusión.
- Si la transfusión se ha llevado a cabo tras las 48-72 horas de vida y hay otro motivo para repetir la prueba (prematuridad, ausencia de ingesta, etc.), debe hacer la extracción a los 15 días de vida siempre que hayan pasado al menos 3 días (72 horas) desde la transfusión.

Bibliografía

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 junio 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 junio 2018].

Real decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización.

Autoras

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

Revisoras

– Maribel Soteras Llompart, enfermera del Centro de Salud Xaloc (Campos)
– Milagros Queimadelos Carmona, médica y jefa del Servicio de Prevención de la Enfermedad de la Dirección General de Salud Pública y Participación (Consejería de Salud)