

Trabajo de Fin de Grado
Curso 2014/15



Universidad de Valladolid

Facultad de enfermería

GRADO EN ENFERMERIA

**PROGRAMA DE CRIBADO DE
ENFERMEDADES ENDOCRINO-
METABÓLICAS: IMPORTANCIA Y
DIFERENCIAS POR
COMUNIDADES AUTÓNOMAS**

AUTORA: NURIA DEL POZO MORO

TUTORA: ROSALBA FONTERIZ GARCÍA

RESUMEN

Los programas de cribado neonatal constituyen uno de los pilares fundamentales a nivel de prevención en materia de Salud Pública. Éstos tienen como finalidad identificar en los recién nacidos una serie de enfermedades que de no tratarse lo más precozmente posible pueden producir graves consecuencias.

El personal de enfermería es un eslabón fundamental para la puesta en marcha de estos programas. Es imprescindible realizar una buena praxis para la obtención de la muestra de sangre a analizar, así como informar a los padres de todos los aspectos relacionados con el programa al que acceden sus hijos.

En España, cada Comunidad Autónoma regula su propio programa de cribado neonatal. Esto provoca que en cada CCAA se incluyan distintas patologías y se utilicen distintas técnicas para el análisis de las muestras de sangre. Para evitar esta situación, se han establecido un mínimo de siete enfermedades que deben incluirse en los programas de cribado de todas las CCAA. A pesar de esta medida, sigue habiendo desigualdades entre los recién nacidos que se deben simplemente a su lugar de nacimiento. Para evitar esta situación resulta necesaria la creación de un programa de cribado neonatal único en España.

PALABRAS CLAVE:

- Enfermería
- Cribado neonatal
- Prueba del talón
- Enfermedades endocrino-metabólicas

INDICE

Abreviaturas.	2
1. Introducción.	3
2. Justificación del tema.	4
3. Objetivos.	4
4. Marco teórico:	
4.1. Los programas de cribado neonatal.	5
4.2. Importancia del papel de la enfermería en la realización de la prueba.	7
4.3. Situación actual de los programas de cribado neonatal en España.	11
5. Resultados.	15
6. Discusión.	16
7. Conclusiones.	19
8. Bibliografía.	20
9. Anexos:	
9.1. Enfermedades detectadas por espectrometría de masas en tándem.	23
9.2. Características de las enfermedades mínimas a incluir en todos los programas de cribado neonatal.	24
9.3. Ejemplo de folleto informativo: Detección precoz de enfermedades congénitas en Castilla y León.	25

ABREVIATURAS

- **CCAA:** Comunidades Autónomas.
- **PKU:** Fenilcetonuria.
- **HC:** Hipotiroidismo congénito.
- **HSC:** Hiperplasia suprarrenal congénita.
- **SCADA:** Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta.
- **MCAD:** Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media.
- **LCHAD:** Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga.
- **VLCAD:** Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga.
- **CTP Ia / CTP II:** Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasas Ia y II.
- **MSUD:** Enfermedad de la orina con olor a jarabe de alce.
- **CACT:** Deficiencia de carnitina / acilcarnitina translocasa.
- **MADD:** Deficiencia múltiple de Acil-CoA deshidrogenasa o acidemia glutárica tipo II.
- **MS/MS:** Espectrometría de masas en tándem.

1. INTRODUCCIÓN

Los programas de cribado son aquellas actividades orientadas a la detección precoz de la enfermedad, su diagnóstico y tratamiento temprano, que se ofrecen activamente al conjunto de la población susceptible de padecer la enfermedad, aunque no tenga síntomas ni haya demandado ayuda médica (Ley 33/2011, General de Salud Pública). Los programas de cribado se incluirían dentro de los programas de prevención secundaria ya que pretenden diagnosticar precozmente la enfermedad para poder aplicar un tratamiento adecuado e impedir su progresión (1).

Los programas de cribado neonatal se llevan a cabo para identificar y tratar de modo precoz la presencia de ciertas enfermedades endocrino-metabólicas en los recién nacidos. Las enfermedades endocrino-metabólicas son enfermedades poco frecuentes que están presentes desde el momento del nacimiento y que generalmente no se manifiestan a través de ningún signo ni síntoma. Si no son diagnosticadas y tratadas a tiempo pueden provocar daños en los recién nacidos ocasionando una importante discapacidad, retrasos mentales o incluso la muerte. Generalmente, si se detecta a tiempo, el tratamiento consiste en ajustes o restricciones dietéticas. Otras veces también es necesario administrar tratamiento farmacológico.

Los programas de cribado poblacional son de acceso equitativo y universal y, por tanto, dan una cobertura del 100% a todas las personas susceptibles de ser incluidas (2). En este caso en concreto, los programas de cribado neonatal de metabolopatías congénitas se realizan a todos los recién nacidos en España. Todas las Comunidades Autónomas (CCAA) ofertan en su cartera de servicios programas de cribados de metabolopatías, aunque no todas funcionan de la misma manera, ni incluyen las mismas enfermedades (3).

Los programas de cribado no son diagnósticos, únicamente los niños que obtengan resultados positivos en esta prueba precisan de la realización de pruebas diagnósticas que confirmen o descarten la existencia de la enfermedad (4).

La técnica de cribado neonatal constituye una tarea propia de la enfermería. Su validez dependerá en buena medida de una correcta ejecución de la misma.

2. JUSTIFICACIÓN DE ESTE TRABAJO

En los últimos años se ha experimentado un desarrollo excepcional a nivel científico y tecnológico, obteniéndose avances que consiguen mejorar continuamente el día a día de las personas. Los programas de cribado neonatal se han visto afectados por estos avances y gracias al desarrollo de la espectrometría de masas en tándem (MS/MS) hoy en día se pueden analizar más de una treintena de enfermedades con una sola muestra de sangre.

Actualmente, existe una gran polémica a nivel estatal debido a la existencia de diferencias de los programas de cribado entre unas CCAA y otras. Para solventar estas diferencias, el pasado 31 de octubre del 2014, el gobierno aprobó siete enfermedades mínimas que deben formar parte de todos los programas de cribado del Estado español. Por ello, propongo analizar la situación actual de los programas de cribado en España, comparando la situación del programa que lleva a cabo la Junta de Castilla y León, Comunidad donde se desarrolla el presente trabajo, con otra serie de Comunidades Autónomas elegidas según criterios geográficos, tales como Asturias, situada en el norte de la península, Comunidad de Madrid, en el centro, Andalucía, en el sur y Comunidad Valenciana, en el este.

3. OBJETIVOS

El desarrollo del presente trabajo tiene como objetivos:

1. Objetivo general: Analizar la situación de los programas de cribado para la detección precoz de enfermedades endocrino-metabólicas que se llevan a cabo actualmente en España.
2. Objetivos específicos:
 - 2.1. Determinar en qué consisten las pruebas de cribado de metabolopatías en los recién nacidos.
 - 2.2. Destacar la importancia del papel de la enfermería en el desarrollo de la prueba.
 - 2.3. Comparar en qué situación se encuentran los programas de cribado neonatal de 5 Comunidades Autónomas en España: Castilla y León, Comunidad de Madrid, Principado de Asturias, Andalucía y Comunidad Valenciana.

4. MARCO TEÓRICO

4.1. Los programas de cribado neonatal

Las primeras pruebas metabólicas o comúnmente conocidas como ‘prueba del talón’ se empezaron a llevar a cabo en España a finales de la década de los 70 (5). De manera pionera, el Profesor Federico Mayor Zaragoza, puso en marcha el primer programa de cribado neonatal en España. Éste se llevó a cabo en Granada en el año 1968 y posteriormente, su práctica se fue extendiendo por el resto del país, favorecido en gran medida por la puesta en marcha del Plan Nacional de Prevención de la Subnormalidad (1976-1983), que contó con el apoyo de su Majestad la Reina D^a Sofía, entre otras personalidades (6). Así, en el año 1969 se realiza un segundo ensayo en Barcelona, y posteriormente esta práctica se extendería por el resto de España. En Madrid se realizó por primera vez el cribado neonatal en 1973, en Murcia en 1975 y en Santiago de Compostela, Andalucía y en la C. Valenciana en 1978. A partir de este año, esta prueba ya se realizaba en todo el territorio español, quedando establecido el primer y único programa de cribado neonatal en el país (Real Decreto 2176/1978, de 25 de agosto).

En su origen, esta prueba era igual en todo el territorio nacional (7). Desde el Ministerio de Sanidad se establecían las pautas a seguir y las patologías a detectar: hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria. Una vez se produjo la descentralización de la política sanitaria por parte del Estado en 1986 gracias a la Ley General de Sanidad, cada comunidad autónoma a través de sus respectivas consejerías de sanidad, será la que regule sus propios programas de cribado, y qué patologías serán detectadas en dicha prueba.

En la actualidad, los programas de cribado neonatal de enfermedades congénitas se llevan a cabo de forma gratuita y voluntaria a todos los recién nacidos en España, independientemente de que su nacimiento se haya producido en un hospital público o privado (8).

Antes del nacimiento, preferiblemente en el tercer trimestre de embarazo, es recomendable informar a los padres acerca del programa: qué es, en qué consiste la prueba, qué enfermedades se detectan y sus posibles tratamientos, cuándo y dónde se realiza la prueba, cómo les serán comunicados los resultados etc. (9). No obstante, en el momento en el que se vaya a realizar la toma de muestras será necesario que la madre,

el padre o el tutor legal firmen una autorización (7, 10). Además, deberán rellenar un formulario que contiene datos clínicos de la madre y del niño, y otros datos de contacto para que les sean enviados los resultados o se comuniquen con la familia del niño en el caso de que hubiera la necesidad de ello. Si por el contrario, rechazasen la realización de la prueba, también deberán firmar un documento que refleje que los padres/tutores no están de acuerdo con que se realice la misma a su hijo y se hará constar en la historia clínica del niño.

El procedimiento a seguir consiste en la obtención de una muestra de sangre capilar del talón del niño (7). La sangre será depositada en una tarjeta de papel absorbente. La muestra será enviada al laboratorio correspondiente para que se proceda a su análisis (4).

La obtención de la muestra, es una práctica que conviene llevar a cabo entre las 48 y 72 horas de vida del niño, es decir, entre el tercer y quinto día tras el nacimiento, sea cual sea su peso y edad de gestación. Hacerlo durante este intervalo de tiempo hace que el número de falsos positivos y negativos disminuya, ya que estaría instaurada la ingesta proteica, bien a través de la lactancia materna o a través de la lactancia artificial y los niveles de tirotrópina (TSH), la hormona que estimula el tiroides, se habrían normalizado en este momento (5). Por otro lado, realizar la toma de muestras después del quinto día podría retrasar tanto el diagnóstico como el tratamiento de estas enfermedades. A pesar de que el momento idóneo para la obtención de las muestras sea el anteriormente mencionado, si no fuese posible realizar estas pruebas al neonato dentro del tiempo recomendado para hacerlo, no es motivo para dejar de realizarlas (7).

Por norma general la obtención de muestras necesarias para la prueba se realiza en la maternidad, antes del alta hospitalaria. Si un recién nacido es dado de alta antes de que se le hayan tomado dichas muestras, puede acudir a cualquier hospital, centro de salud o punto de urgencias si coincide en día festivo para su realización (11).

La comunicación de los resultados de la prueba se recibirá por correo en el domicilio que hayan facilitado los padres/tutores del niño en el plazo de un mes aproximadamente tras la realización de la misma (10). Si tras este plazo de tiempo no reciben los resultados podrán ponerse en contacto con el laboratorio de cribado neonatal correspondiente. Una vez recibidos los resultados, se deberán llevar al pediatra para que

éste compruebe que son normales y lo anote en la historia clínica del niño. Si existe cualquier problema, el laboratorio se pondrá en contacto con los padres del niño y les indicará qué deben hacer (12).

En algunas ocasiones es necesaria la obtención de una segunda muestra. Los criterios para la recogida de una segunda muestra pueden variar dependiendo de las CCAA (7, 8, 10, 11, 12, 15) (ver ‘Tabla 1’). Por regla general, la obtención de la segunda muestra se realizará en los centros de atención primaria o urgencias si fuera un día festivo, desde donde se enviará al laboratorio de manera inmediata. En el formulario debe indicarse que se trata de una segunda muestra y el motivo por el que se realiza.

TABLA 1: CAUSAS POR LA QUE ES NECESARIO LA RECOGIDA DE UNA SEGUNDA MUESTRA

CAUSAS RELACIONADAS CON LA TÉCNICA	CAUSAS RELACIONADAS CON EL RECIÉN NACIDO
<ul style="list-style-type: none"> - Primera muestra inadecuada* - Primera muestra dudosa o fuera de intervalos de referencia establecidos 	<ul style="list-style-type: none"> - RN con edad gestacional < 37 semanas - RN peso ≤ 2.500 gramos - RN con edad gestacional < 32 semanas o < 1.500 gramos** - Gemelos monocigóticos - RN de madres con patología tiroidea - RN con síndrome de Down - RN politransfundidos - RN en dieta absoluta o con nutrición parenteral - RN críticos que hayan precisado cuidados intensivos
<p>*Cantidad insuficiente, muestra sobreimpregnada, presencia de coágulos o desinfectante, sangre muy seca, RN transfundido, con alimentación parenteral o sometido a terapia medicamentosa que interfiere en los resultados analíticos.</p> <p>** Necesaria nueva muestra al alta hospitalaria.</p>	

4.2. Importancia del papel de la enfermería en la realización de la prueba

Uno de los principales propósitos de los programas de cribado neonatal consiste en realizar la técnica de la manera más precisa posible con el fin de obtener una muestra adecuada, pudiendo así disminuir al máximo el número de muestras ‘no válidas’. Con ello evitamos, en la medida de lo posible, repetir el procedimiento y lo que ello supone: retrasar el diagnóstico y tratamiento de los niños en los que el resultado de la prueba sea positivo.

En la actualidad, la prueba de cribado neonatal se lleva a cabo por el personal de enfermería. Dichos profesionales, son seleccionados para ello por su destreza y por haber recibido una formación específica (13).

El personal de enfermería tiene un papel primordial en los programas de cribado neonatal no solo en la recogida de las muestras, sino también en la labor que realiza informando a los padres de la importancia y finalidad que tiene realizar esta prueba a sus hijos. También se encargan de que ningún niño quede fuera del programa, a través de su registro minucioso.

A pesar de que a priori es una técnica elemental y aparentemente sencilla de llevar a cabo, es importante que los profesionales estén bien informados y que conozcan bien la técnica a seguir para conseguir el mayor número de muestras válidas.

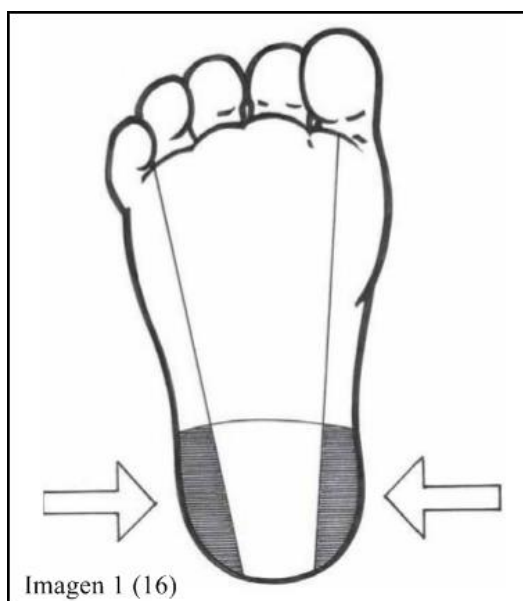
Antes de la realización de la prueba, se debe identificar al recién nacido y a su madre y rellenar un formulario con los datos de ambos. Los padres deberán firmar el documento autorizando la ejecución de la prueba. Para evitar errores de identificación es conveniente no realizar la prueba a más de un neonato de manera simultánea. También se deberá identificar el papel absorbente para la recogida de la muestra con los datos del niño (7). Asimismo, se debe anotar el día y la hora de la extracción, y en el caso de tratarse de partos múltiples, el orden de nacimiento del niño. Una vez realizados todos estos pasos previos, se lleva a cabo el procedimiento para la recogida de la muestra. Es importante el correcto lavado de manos, antes y después de la extracción, y el uso de guantes no necesariamente estériles. Una vez finalizada la extracción sanguínea, la actuación debe quedar registrada tanto en la hoja de enfermería como en la cartilla neonatal. Raramente se producen complicaciones derivadas de la técnica (sangrado, infección o hematoma en el punto de punción), si fuera así debe quedar también correctamente registrado.

El procedimiento para la recogida de la muestra es el siguiente (7, 9, 10):

1. Calentar el pie del niño con un paño caliente para favorecer la circulación sanguínea y evitar realizar varias punciones. También se puede realizar la extracción de sangre aprovechando el momento posterior al baño. Por el

contrario, no es aconsejable introducir el pie del niño en agua caliente ya que se corre el riesgo de quemar la zona.

2. Colocar la pierna del niño por debajo del nivel del corazón para favorecer el flujo sanguíneo y desinfectar la zona con alcohol de 70°, nunca con desinfectantes yodados ya que podría interferir en los resultados de la prueba, y dejarlo secar al aire libre.
3. Sujetar al niño correctamente y realizar una punción en los laterales del talón con una lanceta manual o automática de una profundidad inferior a 2 milímetros. Es muy importante puncionar en esta zona ya que se puede llegar a lesionar el hueso si se hace en la curvatura posterior del talón. (ver 'imagen 1'). Se debe desechar la primera gota de sangre y evitar el uso de tubo-capilares para la recogida de sangre ya que puede resultar no viable para su análisis.



4. Aplicar una gota grande en cada círculo del papel de filtro, asegurándonos de que el círculo este lo más relleno posible y la sangre traspase por ambas caras el papel de filtro. Realizar compresión del talón intermitentemente para facilitar la formación de la gota de sangre. Además, se debe evitar que el papel de filtro entre en contacto con la piel del niño porque el sudor del mismo puede enmascarar los resultados de la prueba.

5. Una vez rellenos todos los círculos necesarios, dejar secar la muestra a temperatura ambiente antes de introducirla en el sobre para proceder a su envío al laboratorio correspondiente.
6. Finalizar el procedimiento aplicando un poco de presión en la zona de punción y colocar un apósito al niño.



Imagen 2 (10): Calidad de las muestras de sangre para el programa de cribado neonatal

A pesar de que el procedimiento ordinario para la obtención de sangre consiste en tomar una muestra del talón del neonato, como alternativa se puede obtener una muestra de sangre venosa. Ambas técnicas son válidas, ya que la única diferencia entre ellas radica en la presencia de gases sanguíneos, presentes en la sangre venosa. Se ha demostrado que éstos no interfieren en la detección de ninguna enfermedad (16).

Cuando se realiza el procedimiento es normal que el niño llore. Para evitar, en la medida de lo posible, el sufrimiento del niño derivado de la punción podemos utilizar lo que se conoce actualmente como 'analgesia no farmacológica'. La 'analgesia no farmacológica' o 'tetanalgesia' consiste en ejecutar el procedimiento en brazos de la madre mientras le está dando el pecho. Así se consigue que el niño esté mucho más tranquilo, evitando así el temor o la angustia que la prueba produce en los padres y además la madre colaborará en el proceso y le hará sentir mejor. Según la OMS, tal y

como lo hace constar en diversos estudios, la técnica de la lactancia materna pone en marcha mecanismos endógenos relacionados con el control del dolor. También se puede administrar un poco de solución de sacarosa (0,2 ml – 0,5 ml) al 20% por vía oral previamente a la ejecución de la prueba (17).

Se considera que el personal de enfermería tiene un papel muy significativo y trascendental a la hora de llevar a cabo las pruebas de cribado en los recién nacidos. Por ello, es necesario que dichos profesionales tengan conocimientos actualizados sobre el tema y ejecuten una técnica correcta.

4.3. Situación actual de los programas de cribado neonatal en España

En la actualidad existen dos modelos de cribado neonatal: el básico y el ampliado. El cribado neonatal básico o tradicional, permite detectar un número limitado de enfermedades graves, frecuentes y tratables, concretamente cinco (18): hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, hiperplasia suprarrenal congénita, hemoglobinopatías y fibrosis quística, y es necesario una muestra de sangre para el análisis de cada una de ellas. La detección de estas patologías precisa de la utilización de tecnología variada en el laboratorio (ver ‘Tabla 2’) (19).

TABLA 2: TECNOLOGÍA UTILIZADA EN LOS CRIBADOS CLÁSICOS	
PATOLOGÍA	TÉCNICA ANALÍTICA
Fenilcetonuria	<ul style="list-style-type: none"> - Técnicas bacteriológicas - Fluorimetría - Cromatografía en capa fina - Métodos enzimáticos
Hipotiroidismo congénito	<ul style="list-style-type: none"> - Técnicas de radioinmunoanálisis - Inmunofluorescencia a tiempo retardado (DELFA®) - Enzimoimmunoanálisis (ELISA)
Fibrosis quística	<ul style="list-style-type: none"> - Inmunofluorescencia a tiempo retardado (DELFA®) - Enzimoimmunoanálisis (ELISA) - Estudio de ADN
Hiperplasia suprarrenal congénita	<ul style="list-style-type: none"> - Inmunofluorescencia a tiempo retardado (DELFA®)

Este grupo de patologías siguen los principios clásicos de Wilson y Junger (20) (ver ‘Tabla 3’), que desarrollados en 1968, establecen cuales son los criterios que debe de cumplir una patología para poder ser incluida dentro de un programa de cribado

neonatal. A pesar de que estos criterios solo sirven para una serie de enfermedades, continúan sirviendo de referente en la actualidad.

TABLA 3 : 'CRITERIOS CLÁSICOS DE WILSON Y JUNGER'

1. La enfermedad debe ser un importante problema de salud
2. Debe existir un tratamiento aceptado para pacientes diagnosticados de la enfermedad
3. Deben existir facilidades para el diagnóstico y tratamiento
4. Debe haber un periodo asintomático de la enfermedad
5. Tiene que existir una prueba disponible para la detección
6. La prueba debe ser aceptable para la población
7. La historia natural de la enfermedad debe ser adecuadamente conocida
8. Se debe llegar a un acuerdo sobre quién debe ser tratado como paciente
9. El coste del hallazgo de un caso positivo debe tener en cuenta el criterio de la economía coste-efectividad
10. La detección de un caso no debe quedarse en el mero diagnóstico, sino tener la posibilidad de un posterior tratamiento de forma continua.

En contraposición, gracias a que vivimos en una época de grandes avances tanto a nivel científico como a nivel tecnológico, los espectrómetros de masas en tándem (MS/MS) han supuesto el avance más significativo en el terreno de los programas de cribado neonatal a pesar de que en un principio se empezaron a utilizar para detectar enfermedades metabólicas de carácter hereditario en pacientes sintomáticos. La creación de esta técnica permitió el desarrollo de los programas de cribado neonatal ampliado ya que puede identificar con tan solo una muestra de pequeño volumen un número elevado de enfermedades endocrino-metabólicas (ver 'anexo 1') (21). La MS/MS puede definirse como una técnica altamente fiable y rápida que permite la detección de alteraciones relacionadas con el metabolismo de los aminoácidos, de los ácidos orgánicos y de la β -oxidación mitocondrial de los ácidos grasos. La espectrometría de masas en tándem no sustituye las técnicas que se utilizan actualmente para la detección precoz de la fibrosis quística, el hipotiroidismo congénito, la hiperplasia suprarrenal congénita o la drepanocitosis (22).

Según la AECNE (Asociación Española de Cribado Neonatal) existen 18 centros de cribado en toda España que se encargan de analizar las muestras de sangre de los recién nacidos. Dos de ellos se encuentran en Andalucía, otros dos en la Comunidad Valenciana y uno en cada una de las CCAA analizadas en este estudio, es decir Castilla y León, Comunidad de Madrid y Principado de Asturias. Desde hace más de veinte años

el Instituto de Biología y Genética Molecular (IBGM), de la Universidad de Valladolid, se encarga del análisis de las muestras de sangre de todos los recién nacidos en Castilla y León.

Desde que se produjo el traspaso de las competencias en materia sanitaria por parte del Estado a las Comunidades Autónomas, son éstas, las que se encargan de regular todos los aspectos relacionados con la salud de los ciudadanos. Centrándonos en el asunto que nos compete, es cada Comunidad Autónoma de manera independiente la que se encarga de regular los programas de cribado neonatal, incluyendo las patologías a cribar y el procedimiento a seguir. Anteriormente a este traspaso de competencias, todas las Comunidades Autónomas compartían un programa de cribado neonatal común, regulado por el Estado, que se limitaba a detectar dos enfermedades: el hipotiroidismo congénito (HC) y la fenilcetonuria (PKU), dos enfermedades que actualmente comparten los programas de cribado neonatal de todas las CCAA en España (18).

Desde hace ya mucho tiempo, se viene solicitando desde organismos e instituciones la instauración de un programa de cribado neonatal común en todas las CCAA, eliminando así las enormes diferencias que existen en la actualidad.

Respondiendo a esta inquietud, en el año 2006, el Consejo Interterritorial de Sanidad crea un grupo de trabajo con representantes de todas las Comunidades Autónomas y bajo el amparo del Ministerio de Sanidad para conocer la situación de los programas de cribado a nivel estatal. Entre las medidas tomadas por este grupo de trabajo se incluye la publicación de un documento que pretende homogeneizar los programas de cribado. Además, propone establecer cuáles son las enfermedades que deberían incluirse en los programas de cribado de todas las CCAA y fijar cuáles son los criterios que deben reunir éstas enfermedades para poder ser incluidas dentro de los programas (6).

Posteriormente, en el año 2010, se publicó un documento de consenso bajo el nombre '*Programas de cribado neonatal: Actualización y propuestas de futuro*' donde se establecen cuáles son las enfermedades que deben de ser incluidas en los programas de cribado neonatal y cuáles son los criterios que debe reunir una patología para poder incorporarse en los mismos. Este documento contaba con el apoyo del Gobierno de España; del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad; del Real Patronato sobre Discapacidad; y de numerosas asociaciones, entre otros (6).

Ese mismo año tuvo lugar el ‘XV Congreso Nacional de Fenilcetonuria y otros Trastornos Metabólicos’, donde se vuelve a reivindicar la instauración de un programa de cribado neonatal ampliado y uniforme en España.

En el año 2013 es cuando el pleno del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud aprobó las siete enfermedades que formarán parte de los programas de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas incluidas en la cartera básica común de servicios en toda España (1).

A pesar de ello, no es hasta el año 2014 cuando se concretaron, bajo la Orden SSI/2065/2014 de 31 de octubre, por la que se modifican los anexos I, II y III del Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, cuales son las enfermedades que obligatoriamente deben formar parte de todos los programas de cribado neonatal (BOE núm. 269, de 6 de noviembre de 2014, páginas 91369 a 91382). De este modo, las patologías a incluir son siete: el hipotiroidismo congénito (HC); la fenilcetonuria (PKU); la fibrosis quística; la deficiencia de acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena media (MCADD); la deficiencia de 3-hidroxi-acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD); la acidemia glutárica tipo I (GA-I) y la anemia falciforme (ver ‘Anexo 2’).

De acuerdo a la citada orden, la implantación del cribado poblacional neonatal se hará de forma progresiva, de manera que en el plazo de un año desde la entrada en vigor de dicha orden todas las Comunidades Autónomas, el Instituto Nacional de Gestión Sanitaria (INGESA) y las mutualidades de funcionarios deberán haber implementado este programa.

En una segunda fase se espera ampliar el programa de cribado con la inclusión de otras tres patologías: hiperplasia suprarrenal congénita, galactosemia y déficit de biotinidasa.

Además, las Comunidades Autónomas en las que sus programas de cribado incluían las siguientes patologías: la enfermedad de la orina con olor a jarabe de alce, la acidemia isovalérica y la homocistinuria, participarán en un programa piloto de una duración de dos años, a partir de la aprobación de la orden, con el fin de valorar su posible inclusión en la cartera común básica del Sistema Nacional de Salud.

5. RESULTADOS

Una vez analizados y comparados los distintos programas de cribado neonatal de las CCAA a estudio (ver 'Tabla 4') (7, 9, 10, 12, 14) se obtienen los siguientes resultados:

TABLA 4: 'PROGRAMAS DE CRIBADO NEONATAL'					
ENFERMEDADES	CASTILLA Y LEÓN	ASTURIAS	COMUNIDAD VALENCIANA	COMUNIDAD DE MADRID	ANDALUCÍA
ENFERMEDADES ENDOCRINO-METABOLICAS					
HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO	X	X	X	X	X
FIBROSIS QUÍSTICA	X	X	X	X	X
HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA	X	-	-	X	-
ANEMIA FALCIFORME	-	-	X	X	-
PATOLOGÍAS ASOCIADAS AL METABOLISMO DE LOS AMINOÁCIDOS					
FENILCETONURIA	X	X	X	X	X
HIPERFENILALANINEMIA	-	-	-	-	X
DEFICIT COFACTOR BH4	-	-	-	-	X
TIROSEMIA (Tipo I y II)	-	-	-	X	X
MSUD*	-	-	-	X	X
HOMOCISTINURIA	-	-	-	-	X
ARGININEMIA	-	-	-	-	X
CITRULEMIA (Tipo I y II)	-	-	-	-	X
ACIDURIA ARGINOSUCCÍNICA	-	-	-	-	X
PATOLOGÍAS ASOCIADAS AL METABOLISMO DE LA β- OXIDACIÓN MITOCONDRIAL DE LOS ÁCIDOS GRASOS					
SCAD*	-	-	-	-	X
MCAD*	-	X	X	X	X
LCHAD*	-	X	X	X	X
VLCAD*	-	-	-	X	X
MADD*	-	-	-	-	X
CACT*	-	-	-	-	X
CPT Ia, CPT II *	-	-	-	-	X
DEFECTO DEL TRANSPORTE DE CARNITINA	-	-	-	X	X
PATOLOGÍAS ASOCIADAS AL METABOLISMO DE LOS ÁCIDOS ORGÁNICOS					
ACIDEMIA GLUTARICA TIPO I	-	X	X	X	X
ACIDEMIA PROPIÓNICA	-	-	-	X	X
ACIDEMIA METILMALÓNICA	-	-	-	X	X
ACIDEMIA ISOVALÉRICA	-	-	-	X	X
DEFICIENCIA MÚLTIPLE DE CARBOXILASA	-	-	-	-	X
METILCROTONILGLICINURIA	-	-	-	-	X
ACIDURIA 3-HIDROXI 3-METIL GLUTÁRICA	-	-	-	X	X
DEFICIT DE β -CETIOLASA	-	-	-	X	X
ANÁLISIS DE LAS MUESTRAS					
METODO EMPLEADO PARA EL ANÁLISIS DE LAS MUESTRAS	T**	MS/M S*	MS/MS*	MS/MS*	MS/MS*
* Ver abreviaturas, **T: Métodos tradicionales					

- En todas las CCAA los programas de cribado incluyen tres patologías: hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria y fibrosis quística.
- En dos CCAA (Castilla y León y Comunidad de Madrid) se realiza el cribado neonatal de la hiperplasia suprarrenal congénita (HSC).
- En dos CCAA (Comunidad Valenciana y Comunidad de Madrid) se realiza el cribado neonatal de la anemia drepanocítica o de las células falciformes.
- Exceptuando Castilla y León, el resto de CCAA incluyen en sus programas de cribado neonatal en mayor o menor medida algún tipo de patología relacionada con la β -oxidación mitocondrial de los ácidos grasos y el metabolismo de los ácidos orgánicos.
- Excluyendo Castilla y León que a diferencia del resto de Comunidades Autónomas aún sigue empleando métodos tradicionales para el análisis de las muestras de sangre de los recién nacidos, el resto de Comunidades autónomas ya cuentan con tecnología avanzada para poder llevar a cabo programas de cribado neonatal ampliado siguiendo la técnica de espectrometría de masas tándem (MS/MS).
- Andalucía es la Comunidad Autónoma que más enfermedades incluye en su programa de cribado, una treintena. Por el contrario, Castilla y León se queda a la cola con tan solo cuatro enfermedades a cribar.
- En todas las CCAA se realiza una única extracción de sangre para su análisis entre las 48 y 72 horas de vida del recién nacido.

6. DISCUSIÓN

Una vez analizados los programas de cribado de las distintas CCAA propuestas para el estudio, se pone de manifiesto que existen diferencias abismales entre los mismos de unas Comunidades a otras. A pesar de que los programas de *screening* o cribado neonatal realizan una extraordinaria tarea de prevención en España, esta dispar situación crea una desigualdad entre los recién nacidos que dependerán únicamente de su lugar de nacimiento, algo que contraviene lo establecido por la Ley General de Sanidad (LGS)

de 1986 que dispone: *la asistencia sanitaria pública se extenderá a toda la población. El acceso a las prestaciones sanitarias se realizará en condiciones de igualdad efectiva debiendo los poderes públicos orientar sus políticas de gasto sanitario a corregir las desigualdades y garantizar la igualdad de acceso a los servicios sanitarios públicos en todo el territorio español.*

El desarrollo de la técnica MS/MS y su aplicación en los programas de cribado neonatal ha supuesto un antes y un después en los programas de cribado, pudiéndose detectar más de una treintena de patologías con solo una muestra de sangre. Algunas CCAA, como Andalucía, Comunidad Valenciana, Asturias y la Comunidad de Madrid, ya han incorporado esta técnica en sus programas de cribado, otras, como Castilla y León siguen empleando métodos tradicionales para el análisis de las muestras.

Por otro lado, también existen considerables diferencias en cuanto al número de enfermedades incluidas dentro de cada programa de cribado neonatal. Andalucía realiza una criba de treinta patologías mientras que en Castilla y León tan solo se incluyen cuatro. Situadas a medio camino se encuentran la Comunidad de Madrid con diecinueve, y la Comunidad Valenciana y Asturias, con siete y seis patologías respectivamente.

Sin embargo, todas las CCAA tienen en común que realizan una única toma de muestras de sangre entre las 48 y 72 horas de vida del recién nacido.

En un intento por acabar con esta situación de desigualdad, el Ministerio de Sanidad estableció en 2014 un mínimo de enfermedades que deben incluirse en todos los programas de cribado neonatal en España. A pesar del avance que supone haber establecido esta nueva normativa siguen existiendo diferencias entre unas CCAA y otras al quedar solo establecidas un número mínimo de patologías. Las CCAA que en la actualidad tengan instaurados programas de cribado ampliados van a seguir llevando a cabo estos programas porque éstos ya incluían las patologías aprobadas por el Ministerio de Sanidad. Sólo se beneficiaran de esta normativa las CCAA que en sus programas incluían un número limitado de patologías como es el caso de Castilla y León.

A pesar de tener el plazo de un año para implantar y empezar a llevar a cabo esta normativa, tan solo Castilla y León, de las CCAA incluidas en el estudio, es la única

que aún no lo ha implantado. Fuera del estudio, únicamente Navarra, Cantabria y las Islas Baleares y Canarias aún no han instaurado esta normativa.

Por todo lo mencionado anteriormente resulta necesario que en Castilla y León se realice de manera urgente una revisión de su anticuado programa de cribado neonatal. La Consejería de Sanidad de Castilla y León prevé ampliar las técnicas de cribado, y por lo tanto incluir las patologías anteriormente citadas a finales del presente año (Comunicación personal).

Por otro lado, aprovechándose de esta situación, han surgido numerosas clínicas privadas que ofrecen pruebas complementarias a los cribados neonatales oficiales. Se vuelve a crear una situación de desigualdad ya que únicamente podrán acceder a este cribado los recién nacidos cuyos padres puedan permitirse desembolsar una determinada cantidad de dinero para poder acceder a este segundo análisis adicional.

Por añadidura, resulta indispensable para el personal de enfermería la estandarización del proceso para la obtención de la muestra de sangre en los recién nacidos. Con ello se evitaría en gran medida su repetición por errores derivados de la técnica. En algunas CCAA, como es el caso de Andalucía o la Comunidad Valenciana, existen manuales para los profesionales sanitarios que incluyen una serie de recomendaciones a tener en cuenta a la hora de llevar a cabo la prueba del talón.

Tras este estudio, es inevitable manifestar la necesidad de establecer un único programa de cribado neonatal en España para que se cumpla el principio básico de equidad en prevención. Un programa neonatal que aplique las mismas técnicas analíticas y que incluyan el mismo número de patologías a cribar y que esté basado en principios éticos. Un programa que consiga dar cobertura universal en todo el territorio español.

Los programas de cribado ya tienen una estructura consolidada en nuestro sistema sanitario desde hace mucho tiempo por lo que la incorporación de nuevas detecciones tendría un coste inferior que si se comenzara desde cero. Indudablemente la inversión en prevención es siempre coste-efectiva y los costes se compensarían con la mejora de la calidad de vida de los niños y niñas afectados, de sus familias y de la sociedad en general.

7. CONCLUSIONES

Una vez analizada la situación de los programas de cribado neonatal de las distintas CCAA a estudio, se pone de manifiesto las siguientes conclusiones:

- Actualmente, existen incuestionables diferencias entre los programas de cribado neonatal de las distintas CCAA, a pesar de quedar establecidas un mínimo de enfermedades a cribar.
- Los recién nacidos en España acceden a diferentes detecciones según la CCAA donde nazcan.
- Sólo el hipotiroidismo congénito y la fenilcetonuria son detectados por todas las CCAA.
- Sigue siendo necesaria la creación de un programa de cribado neonatal único a nivel estatal.
- Castilla y León es una de las CCAA que precisa una revisión de su tradicional programa de cribado neonatal.
- Para el personal de enfermería resulta indispensable la creación de un protocolo que regule el proceso de obtención de las muestras sanguíneas.

8. BIBLIOGRAFÍA

1. Objetivos y requisitos de calidad del Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas del Sistema Nacional de Salud. Grupo de trabajo de la Comisión de Salud Pública para el desarrollo del Sistema de Información sobre Cribado Neonatal. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. 2013. Disponible en:
<http://www.msssi.gob.es/profesionales/saludPublica/prevPromocion/docs/ObjetivosCribadoNeonatal.pdf>
2. Paz Valiñas L, Atienza Merino G. Efectividad clínica del cribado neonatal de los errores congénitos del metabolismo mediante espectrometría de masas en tándem. Revisión sistemática. Informes, estudios e investigación. Ministerio de Sanidad y Consumo. Disponible:
<http://www.msssi.gob.es/profesionales/saludPublica/prevPromocion/maternoInfantil/docs/tandem.pdf>
3. Alertan sobre las desigualdades entre Autonomías, en los programas de cribado neonatal. Médicosypacientes.com, Madrid, 6 de abril 2009. Disponible en:
http://historico.medicosypacientes.com/sociedades/2009/04/09_04_06_cribado
4. Bóveda M.D, Castiñeiras Ramos D.E, Delgado Pecellin C., Egea Mellado J.M, González Irazabal Y., Jiménez Jiménez L.M, Marín Soria J.L, Vila Vidal M. y Rocha H. Enfermedades incluidas en los programas de cribado neonatal en España. Comisión de diagnóstico perinatal. Sociedad Española de Bioquímica Clínica y Patología Molecular. Disponible en:
http://www.seqc.es/es/Comisiones/18/20/139/Publicaciones_de_la_Comision_%7C_Comision_de_Diagnostico_Perinatal_%7C_Comite_Cientifico/
5. Cuidados desde el nacimiento. Recomendaciones basadas en pruebas y buenas prácticas. Ministerio de Sanidad y política Social. 2010. Disponible en:
<http://www.msssi.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/equidad/cuidadosDesdeNacimiento.pdf>
6. Marín Soria, J.L, Aldamiz-Echevarría, L. Castiñeiras Ramos, D.E, Dalmau Serra, J., Fernández Sánchez, A., González Lamuño, D., Juan Frita, M.J., Jiménez Jiménez, L.M y Pérez Cerdá, C., Programas de cribado neonatal en España: Actualización y propuestas de futuro. Gobierno de España. Ministerio de Sanidad y Política Social, Real Patronato Sobre Discapacidad, Madrid, 2010.
7. Dirección General de Salud Pública (DGSP). Programa de cribado neonatal de enfermedades congénitas. Manual. Monografías serie E. 2012. ISBN/ISSN: 978-84-482-5689-0. Disponible en:

<http://www.sp.san.gva.es/biblioteca/ficha.jsp?CodPor=200&MenuSup=SANMS61173&Opcion=SANMS611733&Nivel=1&PubCod=PUB001447&PanCod=TPA001>

8. Programa de salud infantil y adolescente en Andalucía. Actividades de intervención y cribado universales. Cribado neonatal de enfermedades metabólicas congénitas. Junta de Andalucía. Consejería de igualdad, salud y políticas sociales. 2014. Disponible en: http://si.easp.es/psiaa/wp-content/uploads/2014/07/psiaa_temas.pdf
9. Programa de detección precoz de errores congénitos del metabolismo. Instrucciones para profesionales. 1º revisión. Diciembre 2011. Plan de atención a personas afectadas por enfermedades raras en Andalucía. Consejería de salud y bienestar social. Junta de Andalucía. Enero 2013. Disponible en: http://www.juntadeandalucia.es/servicioandaluzdesalud/library/plantillas/externa.asp?pag=../publicaciones/datos/500/pdf/Instrucciones_cribatabolevisin.pdf
10. Programa de cribado neonatal del Principado de Asturias. Programa de detección precoz de enfermedades endocrino-metabólicas en el periodo neonatal mediante la ‘Prueba del talón’. Edición resumida. Agosto 2014. Consejería de Sanidad. Gobierno del principado de Asturias. 2014. Disponible en: http://www.asturias.es/Astursalud/Ficheros/AS_Salud%20Publica/AS_Salud%20Poblacional/Metabolopat%C3%ADas/Programa%20CN%20resumido%20310814.pdf
11. Programa de detección precoz de enfermedades congénitas en Castilla y León. Protocolo para la toma de muestras sanguíneas y su envío al laboratorio de referencia. Consejería de Sanidad. Junta de Castilla y León Disponible en: <http://www.saludcastillayleon.es/profesionales/es/programas-guias-clinicas/programas-salud/programa-deteccion-precoz-enfermedades-congenitas>
12. Detección precoz de enfermedades endocrino metabólicas en los recién nacidos. Consejería de sanidad Comunidad de Madrid. Disponible en: http://www.madrid.org/cs/Satellite?c=PTSA_Multimedia_FA&cid=1142620118416&pagename=PortalSalud%2FPTSA_Multimedia_FA%2FPTSA_documentoWebeditpro
13. Dulín-Iñiguez, A., Espada, M. y Eguileor-Gurtubai, I. Vacunas y otras medidas preventivas. Programas de cribado neonatal. Anales de pediatría continuada. Número 1, 61-65, Enero 2006.
14. Programa de detección precoz de enfermedades congénitas. La prueba del talón. Consejería de Sanidad. Junta de Castilla y León Disponible en: <http://www.saludcastillayleon.es/ciudadanos/es/protege-salud/salud-infantil/deteccion-precoz-enfermedades-congenitas.ficheros/71450-La%20prueba%20del%20talon.pdf>

15. CLSI. Procedures and devices for the Collection of diagnostic capillary blood specimens. Approved Standard Sixth Edition, Vol. 24, No. 21, 2008.
16. Valero Arcon, V. Venopunción versus punción en el talón para el cribado metabólico en recién nacidos. Metas de enfermería. Número 10. Diciembre 2014.
17. Shah PS, Aliwalas LL, Shah V. Lactancia o leche materna para los procedimientos dolorosos en neonatos. Revisión sistémica. La biblioteca de salud reproductiva de la OMS. Número 4. Artículo nº: CD004950. 2007.
18. Garrido Cuenca, N.M. El cribado neonatal ampliado. Aspectos éticos y jurídicos para la revisión de los programas de análisis genético. Granada, 2011. Editorial Comares, S.L. ISBN: 978-84-9836-877-2.
19. Cocho de Juan, J.A. Desarrollo de un método por espectrometría de masas en tándem para la de determinación de acilcarnitinas y la detección neonatal de alteraciones del metabolismo de ácidos orgánicos y ácidos grasos. Universidad de Santiago de Compostela. 2007 Disponible en: https://dspace.usc.es/bitstream/10347/2383/1/9788497509749_content.pdf
20. Wilson JMG, Junger G. Principles and practice of screening for disease. Public Health Papers 34. Geneva: World Health Organization; 1968.
21. Castilla Rodriguez, I., Valcárcel Nazco, C., García Pérez, L., Ramos Goñi, J.M. Protocolo para la actualización del análisis Coste-efectividad del cribado neonatal de los errores congénitos del metabolismo usando la espectrometría por tándem de masas. Diciembre 2012. Disponible en: <http://www.msssi.gob.es/profesionales/saludPublica/prevPromocion/maternoInfantil/docs/tandem.pdf>
22. Vento Torres, M. La espectrometría de masas tándem (MS/MS): un avance en el cribado de metabolopatías en el período neonatal. Anales de pediatría. Número 56, 585-587, 2002.

9. ANEXOS

9.1. Enfermedades detectadas por espectrometría de masas en tándem (MS/MS) (6)

- Hiperfenilalaninemia / Fenilcetonuria (HFA / PKU)
- Defectos en la biosíntesis del cofactor tetrahydrobiopterina (BH4)
- Defectos en la regeneración del cofactor tetrahydrobiopterina
- Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD)
- Tirosinemia tipo I
- Aciduria argininosuccínica
- Citrulinemia tipo I
- Homocistinuria (deficiencia de cistationin β -sintasa)
- Argininemia
- Citrulinemia tipo II
- Tirosinemias tipo II y III.
- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD)
- Deficiencia primaria de carnitina (CUD)
- Deficiencia de L-3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD)
- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD)
- Deficiencia de carnitina palmitoil transferasa Ia y II (CPT Ia, CPT II)
- Acidemia glutárica tipo II
- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta (SCAD)
- Deficiencia de carnitina/acilcarnitina translocasa (CACT)
- Aciduria glutárica tipo I
- Acidemia isovalérica
- Aciduria 3-hidroxi 3-metil glutárica (HMG)
- Deficiencia de β -cetotilasa
- Acidemias metilmalónicas (Cbl A, B, C, D, Mut)
- Acidemia propiónica
- Metilcrotonilglicinuria
- Metilbutirilglicinuria: Deficiencia de 2-metilbutiril-CoA deshidrogenasa (2MBG)
- Aciduria 3-metil glutacónica (3MGA)
- Deficiencia de isobutiril-CoA deshidrogenasa

9.2 Características de las enfermedades mínimas a incluir en todos los programas de cribado neonatal.

NOMBRE DE LA ENFERMEDAD	TIPO DE DEFICIENCIA O TRASTORNO	TIPO DE HERENCIA	SÍNTOMAS CLÍNICOS EN PACIENTES SIN TRATAMIENTO	TRATAMIENTO
HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO	Alteración del sistema endocrino	Autosómica recesiva	Retraso mental grave, macroglosia, hernia umbilical, alteraciones en pelo y piel y alteraciones en el crecimiento	Tratamiento farmacológico
FENILCETONURIA	Alteración del metabolismo de los aminoácidos	Autosómica recesiva	Retraso mental y motor grave, autismo, hiperactividad, convulsiones y alteración del comportamiento	Restricción dietética y tratamiento farmacológico
FIBROSIS QUÍSTICA	Alteración del transporte iónico de membrana	Autosómica recesiva	Variables, centrados en alteraciones del aparato digestivo, respiratorio y reproductor	Tratamiento farmacológico, vacunación, dieta sana y ejercicio
MCAD*	Alteración de la β -oxidación mitocondrial de los ácidos grasos	Autosómica recesiva	Hipoglucemia hipocetónica, disfunción hepática, vómitos, letargia, crisis convulsiva, coma y muerte	Restricción dietética y suplementación nutricional
LCHAD*	Alteración de la β -oxidación mitocondrial de los ácidos grasos	Autosómica recesiva	Hipoglucemia, acidosis metabólica, disfunción hepática, alteraciones cardíacas, debilidad muscular y muerte súbita	Evitar ayuno, restricción dietética y suplementación nutricional
ANEMIA FALCIFORME	Hemoglobinopatía	Autosómica recesiva	Crisis de dolor por procesos vaso-oclusivos, anemia, síndrome torácico agudo, secuestro esplénico, derrame cerebral e ictericia.	Tratamiento farmacológico, vacunación, transfusiones de sangre y beber abundante líquido
ACIDEMIA GLUTÁRICA TIPO I	Alteración del metabolismo de los ácidos orgánicos	Autosómica recesiva	Alteraciones neurológicas y alteraciones del movimiento	Restricción dietética y suplementación nutricional
*Ver abreviaturas BIBLIOGRAFÍA (4,6)				

9.3 Ejemplo de folleto informativo: Detección precoz de enfermedades congénitas en Castilla y León.

la prueba del talón



DetECCIÓN PRECOZ de enfermedades congénitas



¿Qué son las enfermedades congénitas?

Son enfermedades que están presentes en el momento del nacimiento aunque no dan síntomas en el recién nacido, por lo que el diagnóstico precoz sólo puede hacerse en laboratorio.

Son muy poco frecuentes, aunque si no se detectan y tratan a tiempo pueden producir discapacidad mental y/o alteraciones importantes e irreversibles en diferentes órganos.

Los programas de detección precoz son capaces de identificar cerca de la totalidad de los casos. En muy raras ocasiones no se detecta la enfermedad (falsos negativos).

¿Cómo se detectan?

Mediante la realización de un análisis de sangre procedente del talón de los recién nacidos, por lo que también se conoce como "PRUEBA DEL TALÓN".

Para la realización de la prueba se solicita consentimiento por escrito a los padres/tutores.

Es una prueba gratuita que se realiza a todos los niños nacidos en Castilla y León para detectar cuatro enfermedades:

HIPOTIROIDISMO. Existe un déficit de hormona tiroidea.

Es una de las causas más frecuentes de retraso mental profundo, retraso en el crecimiento y alteraciones esqueléticas. La mayoría de los recién nacidos con hipotiroidismo tiene un aspecto normal.

El tratamiento ha demostrado ser muy eficaz, siempre y cuando se inicie en los primeros días de vida.

FENILCETONURIA. Existe un déficit de una proteína llamada fenilalanina-hidroxilasa.

Los enfermos no tratados sufren importantes retrasos mentales, convulsiones, eczema y alteraciones en la pigmentación de la piel. Por el contrario, los que son precozmente tratados con la dieta adecuada tienen un desarrollo neurológico dentro de los límites normales.

FIBROSIS QUÍSTICA. Se afectan las glándulas secretoras del cuerpo, produciendo un moco muy viscoso, espeso y pegajoso que taponan los pulmones y el aparato digestivo.

Las personas afectadas tienen dificultades respiratorias, infecciones pulmonares y problemas para la correcta asimilación de los alimentos causando desnutrición.

La calidad de vida mejora con el diagnóstico precoz y el tratamiento.

En los casos necesarios, el diagnóstico de fibrosis quística se completará con estudio genético.

HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA. Hay un trastorno del funcionamiento de las glándulas suprarrenales: ciertas hormonas se producen de forma insuficiente y otras lo hacen en exceso. Puede dar lugar a una deshidratación grave y poner en peligro la vida del recién nacido si no se detecta y trata precozmente.

¿Cuándo y dónde se realiza la prueba?

La toma de la muestra de sangre debe hacerse A PARTIR DE LAS 48 HORAS DE VIDA DEL NIÑO Y ANTES DE LAS 72. Hacerlo más tarde significa retrasar el diagnóstico y, en caso de que fuera positivo, el tratamiento.

Se lleva a cabo en el hospital/clínica de nacimiento y, en caso de repe-

ticiones, en el Centro de Salud. Allí dispondrán del material necesario para la toma de la muestra sanguínea, que será remitida al laboratorio.

Es muy importante enviar la muestra lo antes posible al laboratorio.

¿En qué casos se solicita una segunda muestra?

- Cuando la muestra disponible resulta insuficiente.
- En recién nacidos con peso inferior a 2.500 gramos.
- Cuando los padres tienen una enfermedad de tiroides.

Comunicación de resultados

Los resultados referentes a hipotiroidismo, fenilcetonuria e hiperplasia suprarrenal congénita los recibirá en su domicilio en los veinte días siguientes al envío de la muestra sanguínea.

Si la contestación se retrasa, llame por teléfono al laboratorio que realiza las determinaciones: **983 423 189** (horario: de 9 de la mañana a 2 de la tarde).

El resultado relativo a fibrosis quística sólo será informado en caso de resultar positivo o dudoso.

Sus datos quedarán registrados en los archivos del laboratorio que realiza las pruebas, pudiendo ser utilizados para posible información sanitaria de su interés. Según la Ley de Protección de Datos tiene derecho a la modificación y cancelación, que podrá ejercitar mediante comunicación escrita, acompañada de fotocopia de su D.N.I., a la siguiente dirección: Instituto de Biología y Genética Molecular. Laboratorio B3. C/ Sanz y Forés, s/n. - 47003 Valladolid.

