



### Actividad/Proceso

Detección precoz de enfermedades congénitas en muestra de sangre procedente del talón del recién nacido.

### Objeto

El objeto de este protocolo es clarificar y unificar los criterios para la realización de la toma de muestra en aquellos centros sanitarios, en Castilla y León, en los que se realiza la extracción de sangre de la prueba del talón.

### Histórico de versiones

Versión	Fecha de aprobación/entrada en vigor	Motivo de las modificaciones
1	07/08/2020	
2	11/11/2021	Actualización: nuevas enfermedades
3	01/09/2025	Actualización: nuevas enfermedades+ nueva ficha del recién nacido +consentimiento informado

Redacción y Revisión ( Versión 3)	
Lucia Bedoya Elena Beatriz Rodriguez Rodriguez	Servicio Neonatología. Hospital Clínico Universitario de Salamanca. HCUSA
Ana Cristina Muñoz Boyero Diana Navarro Calderón	Laboratorio de Cribado Neonatal. Centro de Hemoterapia y Hemodonación de Castilla y León.
Maria García López	Servicio de Programas Preventivos. Dirección General de Salud Pública.

Las nuevas modificaciones (versión 3) entrarán en vigor a fecha 1 de septiembre de 2025.

Valladolid, a fecha de firma electrónica

La jefa de Servicio de Programas Preventivos      La Directora General de Salud Pública

M<sup>a</sup> TERESA JIMÉNEZ LÓPEZ

CRISTINA GRANDA CASTRO





## TABLA DE CONTENIDO

<b>Tabla de contenido .....</b>	1
<b>1. INTRODUCCIÓN .....</b>	2
<b>2. OBJETIVOS .....</b>	2
<b>2.1. General.....</b>	2
<b>2.2. Específicos.....</b>	3
<b>3. ASPECTOS GENERALES.....</b>	3
<b>4. INFORMACIÓN A LOS PADRES .....</b>	4
<b>5. CUMPLIMENTACIÓN DE LOS DATOS CLÍNICOS DE LA HOJA RENACYL.....</b>	4
<b>6. MATERIAL NECESARIO.....</b>	6
<b>7. MEDIDAS DE ANALGESIA NO FARMACOLÓGICA .....</b>	8
<b>8. INSTRUCCIONES PARA LA TOMA DE MUESTRA DE SANGRE .....</b>	9
<b>9. CONSERVACIÓN Y ENVÍO DE LA MUESTRA .....</b>	11
<b>10. SITUACIONES ESPECIALES .....</b>	13
<b>10.1. Alta hospitalaria antes de las 48 horas de vida .....</b>	13
<b>10.2. Cribado en Unidades de Neonatología .....</b>	13
<b>10.3. Grandes prematuros .....</b>	13
<b>10.4. Transfusión .....</b>	13
<b>10.5. Extracción de muestra venosa.....</b>	14
<b>11. MOTIVOS DE SOLICITUD DE NUEVA MUESTRA .....</b>	14
<b>11.1. Calidad de la muestra .....</b>	14
<b>11.2. Hora de toma de la muestra .....</b>	15
<b>11.3. Alimentación .....</b>	15
<b>11.4. Transfusión .....</b>	16
<b>11.5. Medicación .....</b>	16
<b>11.6. Resultados de los análisis.....</b>	17
<b>11.7. Protocolo prematuros .....</b>	17
<b>11.8. Protocolo parto múltiple .....</b>	17
<b>12. BIBLIOGRAFÍA .....</b>	18
<b>ANEXO I. FICHA PRUEBA DE TALON (RENACYL).....</b>	20
<b>ANEXO II. MUESTRAS VALIDAS Y NO VALIDAS.....</b>	22
<b>ANEXO III. RELACION DE MUESTRAS ENVIADAS AL LABORATORIO .....</b>	24
<b>ANEXO IV. FUNCIONES DE LOS RESPONSABLES DE LAS MUESTRAS.....</b>	26





## 1. INTRODUCCIÓN

El Programa de Detección Precoz de Enfermedades Congénitas en Castilla y León es un programa de cribado poblacional cuya finalidad es la detección precoz de alteraciones metabólicas y genéticas mediante la determinación de diversos parámetros en muestras de sangre procedente del talón del recién nacido, tomadas entre las 48 y 72 horas de vida, con el objetivo de disminuir la incidencia de deficiencias físicas y psíquicas.

El Programa incluye las enfermedades que forman parte de la cartera común de servicios asistenciales del Sistema Nacional de Salud (SNS) así como otras enfermedades pendientes de tramitación normativa que han presentado memorias técnicas e informes de evaluación a la Red de Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias (RedETS) de las siguientes enfermedades favorables para su incorporación en el Programa (más información en la página web del Programa <https://www.saludcastillayleon.es/profesionales/es/programas-quias-clinicas/programas-salud/programa-deteccion-precoz-enfermedades-congenitas>). El cribado neonatal es una actividad esencial en el contexto de la Salud Pública, dirigida a la identificación presintomática de enfermedades genéticas, endocrinas o metabólicas en los recién nacidos mediante pruebas que permiten la instauración en los primeros días de vida de actuaciones sanitarias que pueden conducir a una eliminación o reducción significativa de la morbilidad, mortalidad o discapacidades asociadas a las mismas.

El Programa debe garantizar el acceso equitativo y universal de todos los recién nacidos, la participación informada de los padres, la protección de la confidencialidad y el acceso al diagnóstico, tratamiento y seguimiento de todos los recién nacidos afectados por las patologías cribadas. En la actualidad, el documento que sirve de referencia al Programa es “*Ficha de proceso ,detección precoz de enfermedades congénitas en Castilla y León*” (edición 8) aprobado por la Directora General de Salud Pública en septiembre de 2025.

## 2. OBJETIVOS

### 2.1. General.

- Unificar los criterios para la realización de la toma de muestra en todos los centros en los que se realiza la prueba del talón en Castilla y León.





## 2.2. Específicos.

- Obtención de muestras de sangre del talón del recién nacido con la calidad adecuada.
- Garantizar la realización de la toma de muestras con seguridad para el recién nacido y el personal sanitario que la realiza.
- Conseguir una conservación óptima hasta el transporte de las muestras.
- Actualizar los conocimientos del personal sanitario que realiza la toma de la muestra.
- Mejorar la información suministrada sobre el programa, protección de datos personales y el consentimiento informado a la madre/padre/tutor legal del recién nacido.

## 3. ASPECTOS GENERALES

La toma de muestra de sangre capilar obtenida del talón para la detección precoz de enfermedades congénitas se realizará (tras consentimiento del padre/madre/tutor legal) a todos los recién nacidos **entre las 48 y 72 horas** de vida cualquiera que sea el peso al nacer y la edad gestacional.

La toma de muestra será realizada por personal de enfermería del ámbito asistencial a cargo del recién nacido en ese momento.

Los pasos a seguir para la toma de muestra son los siguientes:

- Informar a los padres.
- Cumplimentar el formulario adecuadamente.
- Preparar el material necesario y las condiciones óptimas para la prueba.
- Proceder a la toma de muestra siguiendo el procedimiento adjunto.
- Realizar una correcta conservación hasta su envío.

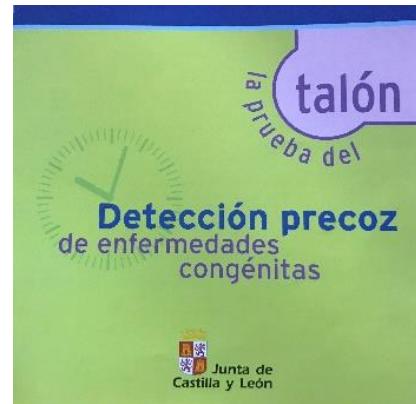




#### 4. INFORMACIÓN A LOS PADRES

Se informará a los padres de la importancia de la realización del cribado de detección precoz de enfermedades congénitas y se les entregará el folleto explicativo editado por la Consejería de Sanidad: "Detección precoz de enfermedades congénitas".

Asimismo, se proporcionará a la madre/padre o tutor legal del recién nacido el consentimiento informado para la participación en el Programa, que se imprimirá desde RENACYL y que deberá firmar.



Este consentimiento deberá recoger la voluntad de la madre/padre o tutor legal acerca de la realización o no de la prueba (ver Anexo I) **y debe de ser de obligada cumplimentación.**

La realización de las pruebas de cribado es voluntaria, en caso de negativa de su realización, además de recogerlo en la ficha de prueba del talón, se informará al pediatra responsable del recién nacido, y se dejará constancia por escrito tanto en la historia clínica como en la cartilla de salud.

Este consentimiento, se enviará al laboratorio de cribado acompañando a la muestra si el padre, madre o tutor legal consienten la realización de las pruebas. En el caso de que no fuera así, se remitirá únicamente el documento de consentimiento informado verificando que está adecuadamente señalada la opción de: no realización y debidamente cumplimentada y firmada.

#### 5. CUMPLIMENTACIÓN DE LOS DATOS CLÍNICOS DE LA HOJA RENACYL

La ficha RENACyL se cumplimentará antes de proceder a la toma de muestra del talón del recién nacido, verificando que se han cumplimentado de manera adecuada todos los datos de filiación del recién nacido y de la madre.





## **PROTOCOLO DE TOMA DE MUESTRAS PARA LA DETECCIÓN PRECOZ DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS EN CASTILLA Y LEÓN**

 <p><b>PROGRAMA DE DETECCIÓN PRECOZ DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS</b></p> <div style="text-align: center; margin-top: 10px;"> <input type="text"/>  <small>Pegar etiqueta identificativa No escriba en el recuadro</small> </div> <p><b>FICHA PRUEBA DEL TALÓN</b></p> <p><b>Datos del Niño</b></p> <p>Lugar de Nacimiento Hospital      Domicilio <input type="checkbox"/> Fuerza Cyl. <input type="checkbox"/> Otros <input type="checkbox"/> Centro que recoge muestra</p> <p>APELLIDOS      NOMBRE</p> <p>Fecha nacimiento      Hora nacimiento      Sexo</p> <p>Semanas gestación      Múltiple      Peso (kg)      Talla (cm)</p> <p>Tipo parto</p> <p>Serología HEPATITIS B durante embarazo (Antígeno HBs materno)</p> <p>Patología tiroidea padres</p> <p>P. origen madre      P. origen padre</p> <p>Observaciones:</p> <p><b>Datos de la Madre</b></p> <p>APELLIDOS      NOMBRE</p> <p>N.I.F.      Teléfono      Teléfono</p> <p>Dirección      Código postal</p> <p>Localidad      Provincia</p> <p style="text-align: center; margin-top: 10px;"> <input type="text"/>  <small>OBLIGATORIO CUMPLIMENTAR CONSENTIMIENTO INFORMADO (VER A LA VUELTA)</small> </p>	 <p>Fecha toma muestra: _____ / _____ / _____ Hora: _____  Transfusión: <input type="checkbox"/> Sí <input type="checkbox"/> No Fecha: _____ / _____ / _____</p> <p>Medicamentos: <input type="checkbox"/> Sí <input type="checkbox"/> No</p> <p>Antibióticos: <input type="checkbox"/> Sí <input type="checkbox"/> No</p> <p>Íleo meconial: <input type="checkbox"/> Sí <input type="checkbox"/> No</p> <p>Ictericia: <input type="checkbox"/> Sí <input type="checkbox"/> No</p> <p>Alimentación: <input type="checkbox"/> Materna <input type="checkbox"/> Artificial <input type="checkbox"/> Parenteral</p> <p>Observaciones:</p>
--	---

Además, es imprescindible cumplimentar en la ficha los siguientes datos clínicos para la correcta interpretación de los resultados de los análisis:

- **Fecha de toma de muestra.**
- **Hora de la toma de muestra.**
- **Transfusión (Sí/No).** En caso de que se le haya realizado una transfusión previa a la toma de muestra se debe marcar la casilla: Sí. Indicar la fecha y hora de la transfusión y especificar en el campo de observaciones el tipo (plasma, hematíes, plaquetas). Siempre que sea posible, se debe tomar la muestra antes de realizar la transfusión, a pesar de que no haya cumplido las 48 horas de vida.
- **Medicamentos (Sí/No).** Se debe indicar cualquier tipo de medicación suministrada al recién nacido previa a la toma de muestra, especialmente si se le han administrado corticoides, dopamina, antibióticos y carnitina. Se marcará la casilla Sí y en el apartado de observaciones se indicará el nombre del medicamento, dosis y vía de administración.





- **Antibióticos (SI/NO):** En caso de que el recién nacido estuviera en tratamiento con antibióticos en el momento de la toma de muestra se debe marcar la casilla SI. Especificar en *Observaciones* el nombre del antibiótico, dosis y vía de administración. Si la madre ha estado en tratamiento con antibióticos durante el parto, también podría interferir en algunas pruebas, en ese caso marcar NO pero indicarlo en el campo *Observaciones*.
- **Íleo meconial (SI/NO).** No confundir íleo meconial con expulsión de meconio. La casilla del SI indica que existe obstrucción intestinal. Si el recién nacido ha expulsado meconio en las primeras 48 horas, debe marcarse la casilla NO.
- **Ictericia (SI/NO):** Si el recién nacido presenta ictericia, tanto fisiológica como patológica, en el momento de la toma de muestra se debe marcar la casilla SI.
- **Alimentación (Materna/Artificial/Parenteral).** Indicar en observaciones si está en dieta absoluta, con sueroterapia o nutrición parenteral.
- **Observaciones:** en este campo se pueden anotar las siguientes situaciones:
  - si el recién nacido está con tratamiento de fototerapia.
  - si la extracción de sangre es venosa o arterial (en la medida de lo posible no extraer sangre de catéter periférico ni central, si fuera preciso, indicarlo en el apartado de observaciones y especificar el tipo de medicación que se administra por esa vía y si está heparinizada).
  - otras patologías como hipotermia, hipoxia, infecciones, procesos inflamatorios, problemas renales, hepáticos...
- **Segunda muestra:** en caso de que se trate de una segunda o tercera muestra hay que indicarlo en la ficha.

## 6. MATERIAL NECESARIO

- Ficha del recién nacido del Registro de Recién Nacidos (RENACyL).
- Tarjeta con papel absorbente para la toma de muestra. Sólo se emplearán para recoger la muestra, las tarjetas suministradas para tal efecto. Es importante comprobar la fecha de caducidad que figura impresa en la parte posterior de la tarjeta antes de proceder a la toma de muestra. Estas tarjetas hasta su utilización





deben guardarse en un lugar seco y cerrado para evitar la contaminación del papel absorbente.

En la parte inferior de la tarjeta se deben llenar los siguientes datos:

- DOB: fecha de nacimiento
  - Date: fecha de toma de la muestra
  - Name: nombre y apellidos del recién nacido
- **Etiquetas con códigos de barras.** Es el número que identificará al recién nacido y a la muestra, por lo que es muy importante asegurarse de que se pega el mismo código en el formulario y en la parte frontal de la tarjeta de toma de muestras.



- **Dispositivo específico para la punción de la prueba del talón:** Se debe emplear una lanceta estéril y estandarizada para la toma de muestra de sangre del talón. Estas lancetas limitan la incisión, produciendo menos dolor y logran un mayor flujo de sangrado al penetrar en el lecho capilar sin alcanzar la mayoría de las fibras nerviosas.





Según el peso del recién nacido utilizaremos un dispositivo u otro:

- recién nacido a término, utilizar la lanceta que realiza una incisión de 1 mm de profundidad y 2,5 mm de longitud de corte.
- recién nacido prematuro, utilizar la lanceta que realiza una incisión de 0.85 mm de profundidad y 1.75 mm de longitud de corte.



- Guantes, gasas, solución desinfectante y contenedor de objetos punzantes. Es muy importante el uso de guantes durante el procedimiento de toma de muestra para evitar la contaminación de la misma. El desinfectante más adecuado es clorhexidina acuosa al 2% o alcohol 70º aplicado en una gasa. Nunca utilizar antisépticos yodados porque son perjudiciales para el recién nacido y pueden alterar los resultados de la prueba.
- Lugar adecuado para secar la muestra. La superficie donde se deja secar la muestra debe estar limpia y seca, a temperatura ambiente y evitando la exposición al sol o a un foco de calor. No se deben apilar las tarjetas durante el proceso de secado ni guardar en plásticos pues favorecería la acumulación de humedad.

El material necesario para la realización de la prueba (tarjetas, etiquetas, lancetas y sobres) será facilitado directamente desde el CHEMCYL en el caso de hospitales de la Gerencia Regional de Salud y desde las Secciones de Promoción de la Salud y Salud Laboral de los Servicios Territoriales de Sanidad a los Hospitales/Clínicas privadas y Centros de Salud.

## 7. MEDIDAS DE ANALGESIA NO FARMACOLÓGICA

Se pueden emplear medidas de analgesia no farmacológica antes y durante la realización del procedimiento de extracción de la muestra para el cribado neonatal, con el fin de evitar el dolor en el recién nacido:





- Amamantamiento y leche materna.
- Administración de sacarosa (según protocolo de cada centro).
- Succión no nutritiva.
- Método canguro.
- Contención.

## 8. INSTRUCCIONES PARA LA TOMA DE MUESTRA DE SANGRE

La toma de la muestra de sangre debe hacerse entre las **48 y 72 horas de vida del niño**, (la hora de nacimiento figura en la ficha con los datos del niño). El hecho de realizar la prueba antes del tiempo indicado aumenta el número de falsos positivos y, si se hace después del tercer día, se pierde la eficacia, siendo tarde para casos graves y precoces.

### Pasos a seguir:

**Paso 1:** Calentar el pie del bebé de tres a cinco minutos antes de la extracción mediante un suave masaje para aumentar el flujo sanguíneo. Se pueden aplicar medidas de analgesia no farmacológica, pero no se deben utilizar cremas anestésicas ya que pueden interferir en los resultados del análisis.



**Paso 2:** Colocar la pierna del niño por debajo de la altura de su corazón para aumentar el flujo venoso. Limpiar la zona del talón con clorhexidina acuosa al 2% o alcohol 70°, **nunca con desinfectantes yodados**, porque pueden interferir en los resultados de las pruebas. Dejar que el talón se seque con el aire. Si no se deja secar el desinfectante, la muestra puede diluirse y pueden verse afectados los resultados del análisis.



**Paso 3:** Identificar la zona de incisión, se realizará en los laterales de la superficie plantar de la zona del talón. Evitar la zona central de la planta del pie por el riesgo de lesiones tendinosas y nerviosas que conlleva.





**Paso 4:** Proceder a la incisión con una lanceta específica para la prueba de talón que permite incrementar el flujo sanguíneo y estandarizar la punción. Nunca se utilizarán agujas de uso intramuscular, intravenoso o subcutáneo para realizar la punción.



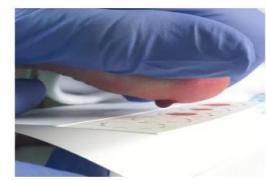
No utilizar para la recogida y traspaso de la sangre, el dispositivo capilar, porque suelen estar impregnados con anticoagulante. Si no tienen anticoagulante, se pueden formar coágulos que alterarían los resultados y normalmente se toca el papel absorbente con la punta del capilar para depositar la gota, produciendo rascado del papel y alteración de los resultados.



**Paso 5:** Secar bien la primera gota de sangre con una gasa estéril, ya que esa primera porción contiene fluidos tisulares que pueden diluir la muestra.



**Paso 6:** Impregnar la tarjeta de filtro con cada gota de sangre, rellenando bien cada círculo impreso con una única gota de sangre. Aplicar la sangre sólo por la cara impresa de la tarjeta. Observar la saturación de cada círculo impreso a medida que la sangre difunde por el papel de filtro y asegurarse que la sangre ha traspasado perfectamente a la otra cara del papel.



**Paso 7:** No tocar ni presionar el papel absorbente contra el sitio de punción en el talón. Si un círculo no se impregna totalmente se seguirá la recogida de muestra en el siguiente círculo. Nunca llenar con otra gota de sangre el mismo círculo porque se produciría sobresaturación de la muestra.



**Paso 8:** Tener especial precaución en no contaminar la tarjeta (restos de agua, medicación, soluciones antisépticas...). No dejar que el papel entre en contacto con la piel del niño. No tocar los círculos con los dedos, el sudor contiene aminoácidos que pueden contaminar la muestra. En caso de contaminación descartar la tarjeta.





**Paso 9:** Elevar el pie por encima del cuerpo del recién nacido y presionar levemente con una gasa estéril sobre la zona de incisión hasta que el sangrado ceda.



**Paso 10:** Dejar que la muestra de sangre impregnada en el papel se seque completamente al aire y en posición horizontal durante un mínimo de 3 horas a temperatura ambiente. No utilizar ninguna fuente de calor directo para secarlas.

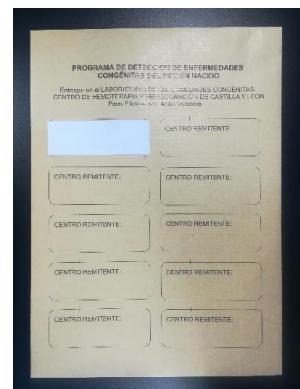
**Paso 11:** Una vez seca la muestra se introducirá en el sobre correspondiente y se conservará en la nevera hasta su envío al laboratorio.

## 9. CONSERVACIÓN Y ENVÍO DE LA MUESTRA

### 9.1. Extracción en centro sanitario

Una vez obtenida la muestra de sangre del talón del recién nacido se debe conservar en condiciones óptimas hasta la recogida para su traslado al laboratorio. Cuando la muestra esté seca, se depositará la tarjeta en el interior de la ficha RENACYL doblada por la mitad. Posteriormente, se guardarán todas las fichas de un envío, con las muestras, en un sobre blanco suministrado para ese fin.

El sobre blanco se guardará en el sobre marrón “Programa de detección precoz de enfermedades congénitas del recién nacido”, que tiene impresos varios recuadros donde se debe escribir el nombre del hospital y así podrá ser reutilizado para posteriores envíos. En este sobre se introducirá también el impreso con la “Relación de muestras enviadas al laboratorio de cribado neonatal” (anexo III de este protocolo) donde figurará la fecha, el nombre del hospital y los datos de cada recién nacido del que se envía muestra al laboratorio (pegatina identificativa con los datos del neonato o si no se dispone de ella al menos nombre y apellidos).





El sobre marrón (con las fichas, las muestras y el impreso “Relación de muestras enviadas al laboratorio de cribado neonatal”) será depositado en el punto de recogida establecido a tal efecto. Las muestras serán recogidas en los hospitales por un servicio de transporte o mensajería, para su traslado al laboratorio que realiza las determinaciones analíticas.

Las muestras que se tomen después de la hora de recogida se conservarán de manera adecuada en la unidad o centro y al día siguiente se llevarán al punto de recogida. Durante los fines de semana o festivos que no haya recogida de muestras, el sobre con las muestras, una vez secas, se guardará en nevera para la adecuada conservación de las mismas.

## 9.2. Extracción en centro de salud

Una vez obtenida la muestra de sangre del talón del recién nacido, cuando esté seca, se guardará la tarjeta junto con el volante debidamente cumplimentado con todos los datos del recién nacido, de la madre y de la muestra, en un sobre.

El **sistema de envío** de estas muestras ha sido modificado. El 27 de mayo de 2021 se publicó la instrucción conjunta de la Directora General de Salud Pública y el Director General de Planificación y Asistencia Sanitaria por la que se modifica el envío de muestras desde Atención Primaria. Según se recoge en esta instrucción, desde el 1 de junio de 2021, los sobres con las pruebas del talón tomadas a los recién nacidos en las Consultas de Atención Primaria, deberán remitirse desde cada Centro de Salud o desde la Gerencia de Atención Primaria, por el sistema de transporte disponible o valija interna, directamente al Laboratorio de Cribado Neonatal del Centro de Hemoterapia y Hemodonación de Castilla y León (Paseo de Filipinos s/n, CP 47007, Valladolid) a la mayor brevedad posible, sin superar el plazo máximo de tres días desde el momento de la toma.

También será posible enviar la muestra desde el Centro de Salud al Hospital de Referencia, y desde allí garantizar su remisión al Centro de Hemoterapia y Hemodonación, junto con el resto de muestras obtenidas en el hospital. El suministro de material necesario se deberá solicitar a la Sección de Promoción de la Salud y Salud Laboral del Servicio Territorial de Sanidad por los cauces habituales.





## 10. SITUACIONES ESPECIALES

### 10.1. Alta hospitalaria antes de las 48 horas de vida

En el caso de que el alta hospitalaria al recién nacido se produzca antes de las 48 horas de vida (por necesidad de favorecer las altas tempranas o por alta voluntaria de la madre), se recomienda que se realice la toma de muestra antes de dicha alta, una vez cumplidas las 24 horas de vida.

Es recomendable extraer la muestra justo antes del alta, asegurando que el recién nacido se ha alimentado con normalidad durante ese periodo (para la validez de la determinación de aminoácidos esenciales).

### 10.2. Cribado en Unidades de Neonatología

El cribado neonatal en el Servicio de Neonatología se realizará a todos los recién nacidos ingresados a las 48-72 horas de vida. Es muy probable que se necesite repetir la prueba de cribado a estos recién nacidos ingresados por tener bajo peso al nacimiento, haber recibido nutrición parenteral, transfusiones, etc.

Cuando sea necesario la repetición de la prueba, el Laboratorio de Cribado Neonatal se pondrá en contacto con el hospital donde esté ingresado el recién nacido o bien con el padre, madre o tutor.

### 10.3. Grandes prematuros

En caso de recién nacidos extremos en los que con una gota sea insuficiente para llenar correctamente los círculos de la tarjeta, se podrá utilizar otra gota, vigilando que no se sobresature la muestra y siempre que sea en otro punto diferente del círculo.

### 10.4. Transfusión

En el caso de que el recién nacido vaya a recibir una transfusión sanguínea, aunque no haya cumplido las 48 h de vida, es conveniente sacar una muestra para el Programa, especificando en el volante la fecha y hora de transfusión y qué se le ha transfundido





(hematíes, plasma, plaquetas), a pesar de que más adelante sea necesario repetir la prueba.

#### 10.5. Extracción de muestra venosa

Aunque la extracción de la muestra para la detección precoz de enfermedades congénitas tiene que ser en el talón, en caso de recién nacidos muy prematuros o recién nacidos gravemente enfermos se puede aprovechar una punción venosa al realizar otra analítica. En este caso se sacará en una jeringa sin ningún tipo de anticoagulante u otra sustancia y se dejará caer la gota sobre el papel filtro sin apoyar nada en él.

Se procurará evitar extraer la sangre de una vía ya canalizada, si fuera inevitable se especificará la medicación que se administra por esa vía y si está heparinizada y se registrará en el volante que se ha extraído una muestra venosa o arterial.

### 11. MOTIVOS DE SOLICITUD DE NUEVA MUESTRA

Hay diversos motivos por los que es necesario volver a tomar una muestra del recién nacido para el cribado neonatal. En todos los casos el laboratorio se pondrá en contacto con los padres y/o hospital para informar de la necesidad de repetir la toma de muestra del talón.

Los motivos más habituales de repetición son los que se recogen a continuación:

#### 11.1. Calidad de la muestra

- Si la muestra es **inadecuada** por estar sobresaturada, diluida, contaminado, etc. es necesario tomar una nueva muestra cuanto antes para realizar el cribado de todas las enfermedades salvo FQ y AF. Para realizar el cribado de FQ la muestra tiene que tomarse entre las 48-72 horas de vida, por lo que en el caso de que la muestra tomada en ese margen de horas sea inadecuada, hay que esperar hasta que el neonato tenga entre 21-28 días de vida para tomar una nueva muestra y que esta prueba sea valorable.

Cuando la muestra es inadecuada solamente se pueden realizar los análisis de AF y AME ya que al tratarse de pruebas cualitativas no interfiere la concentración de sangre que haya en la tarjeta de toma de muestra.





- Si la muestra es **insuficiente** para alguno o todos los análisis, es necesario tomar una nueva muestra cuanto antes para realizar el cribado de las pruebas que no se hayan podido realizar.

Si la muestra es insuficiente para realizar el cribado de FQ, hay que esperar hasta que el neonato tenga entre 21-28 días de vida para tomar una nueva muestra y que esta prueba sea valorable.

#### 11.2. Hora de toma de la muestra

La muestra debe tomarse siempre entre las 48-72 horas de vida del recién nacido, en caso de que la muestra se tome antes o después de este margen de horas será necesario repetir la toma de muestra:

- Si la muestra se toma **antes de las 24 horas**, será necesario una nueva muestra cuando haya cumplido las 48 horas para realizar el cribado de las enfermedades metabólicas: PKU, GA-I, MCAD, LCHAD, MSUD, HCY, IVA, MMA, PA, TYR-I, VLCADD, CUD y HMG.
- Si la muestra se toma **después de las 72 horas**, será necesaria una nueva muestra para realizar el cribado de FQ a los 21-28 días de vida.

#### 11.3. Alimentación

- **Dieta absoluta:** nueva toma de muestra cuando hayan transcurrido 24 horas desde el comienzo de la alimentación para realizar el cribado de las enfermedades metabólicas: PKU, GA-I, MCAD, LCHAD, MSUD, HCY, IVA, MMA, PA, TYR-I, VLCADD, CUD y HMG.
- **Nutrición parenteral:** nueva toma de muestra pasadas 72 horas desde la retirada de la parenteral, SOLO si se solicita desde el laboratorio para realizar el cribado de las enfermedades metabólicas: PKU, GA-I, MCAD, LCHAD, MSUD, HCY, IVA, MMA, PA, TYR-I, VLCADD, CUD y HMG.





#### 11.4. Transfusión

Si es necesario realizar una transfusión al recién nacido, lo más adecuado es tomar la muestra antes de la transfusión a pesar de que no haya alcanzado las 48 horas de vida. En caso de que la muestra se tome después de realizar la transfusión, será necesario repetir la toma de muestra:

- **Transfusión de hematíes:**

- Nueva muestra pasadas 72 horas de la transfusión para realizar el cribado de todas las enfermedades salvo FQ y AF
- Nueva muestra a los 21-28 días de vida (siempre que hayan transcurrido 72 horas desde la última transfusión) para realizar el cribado de FQ.
- Nueva muestra pasados 3 meses desde la última transfusión para realizar el cribado de AF.

- **Transfusión de plasma o plaquetas:**

- Nueva muestra pasadas 72 horas de la transfusión para realizar el cribado de HTC, HSC, PKU, GA-I, MCAD, LCHAD, DB, MSUD, HCY, IVA MMA, PA, TYR-I, VLCADD, CUD, HMG, AME y SCID.
- Nueva muestra a los 21-28 días de vida (siempre que hayan transcurrido 72 horas desde la última transfusión) para realizar el cribado de FQ.

#### 11.5. Medicación

En el caso de que al neonato se le esté administrando alguna medicación que pueda alterar los resultados de los análisis, desde el laboratorio se solicitará una nueva muestra en función de los resultados obtenidos. En esos casos será necesario tomar una nueva muestra pasados 7 días desde la retirada de la medicación.





Los medicamentos que frecuentemente pueden interferir en los resultados son los siguientes:

- **Corticoides:** disminuyen la concentración de 17 hidroxiprogesterona, pudiendo dar un resultado falso negativo para HSC.
- **Dopamina:** disminuye la concentración de TSH, pudiendo dar un resultado falso negativo para HTC.
- **Dobutamina:** disminuye la concentración de TSH, pudiendo dar un resultado falso negativo para HTC.
- **Antibióticos:** puede aumentar la concentración de las carnitinas que se analizan para el cribado de IVA.
- **Carnitina:** puede aumentar la concentración de las carnitinas que se analizan para el cribado de MCAD, LCHAD, GA-I, IVA, MMA, PA, VLCADD, CUD, HMG.
- **Triglicéridos de cadena media (TCM):** pueden aumentar la concentración de las carnitinas que se analizan para el cribado de MCAD.

#### 11.6. Resultados de los análisis

Si alguno de los análisis presenta algún resultado alterado, se solicitará una nueva muestra desde el laboratorio para repetir esa prueba por ser el resultado dudoso.

#### 11.7. Protocolos prematuros

Según el protocolo establecido para neonatos prematuros, a todos los recién nacidos con peso ≤ 1500 gramos al nacimiento y/o ≤ 32 semanas de gestación, se les debe tomar una nueva muestra a los 15 días de vida para el cribado de hipotiroidismo congénito y SCID.

#### 11.8. Protocolo parto múltiple

Según el protocolo establecido, a todos los neonatos de parto múltiple nacidos del mismo sexo se les debe tomar una nueva muestra a los 15 días de vida para el cribado de hipotiroidismo congénito.





## 12. BIBLIOGRAFÍA

- Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social. Septiembre 2019. «Requisitos y Recomendaciones para el desarrollo del Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrinometabólicas en el SNS».
- Generalitat Valenciana. Consejería de Sanidad. 2015. Protocolo de cribado neonatal de enfermedades congénitas».
- Clinical and Laboratory Standards Institute. Julio 2013. NBS01-A6 Blood Collection on filter paper for newborn screening programs; approved standard- sixth edition.
- Clinical and Laboratory Standards Institute. Octubre 2009. NBS03-A Newborn Screening for preterm, low birth weight and sick newborns; approved guideline.
- Consejería de Sanidad. Junta Castilla y León. Instrucciones conjuntas sobre Unidades de referencia y remisión de muestras (varios años). Disponible en: Instrucciones Conjuntas sobre Unidades de Referencia. | Profesionales
- Consejería de Sanidad. Junta Castilla y León. Septiembre 2025. «Ficha de proceso detección precoz de enfermedades congénitas en castilla y león». Disponible en: <https://www.saludcastillayleon.es/profesionales/es/programas-guias-clinicas/programas-salud/programa-deteccion-precoz-enfermedades-congenitas>
- Consejería de Sanidad y Asuntos Sociales Junta de Comunidades de Castilla-La Mancha. Noviembre 2018. «Programa detección precoz de enfermedades congénitas endocrinas y metabólicas» Disponible en: Detección Precoz de Metabolopatías (Sanitarios) | Gobierno de Castilla-La Mancha.
- Gema Matilde Calderón López, Francisco Jiménez Parrilla. 2008. «Screening neonatal.» *Asociación Española de Pediatría* 423-433.
- Ana Novoa Ibáñez. 2017. *Procedimiento para las pruebas de cribado neonatal de enfermedades endocrino/metabólicas*. Trabajo Fin de Grado, Escuela Universitaria de Enfermería Universidad de la Rioja.





- Servicio Madrileño de Salud. 2017. «Protocolo de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas.» Cod: PROT-AE-005.
- Department of Health. New York State. June 2016. «Collection of newborn screening specimens». Disponible en:  
<https://www.wadsworth.org/programs/newborn/screening/providers/specimen-collection>





ANEXO I: FICHA PRUEBA DEL TALÓN (RENACYL)

PROGRAMA DE DETECCIÓN PRECOZ  
DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS

Pegar etiqueta identificativa  
No escriba en el recuadro

FICHA PRUEBA DEL TALÓN

Datos del Niño

Lugar de Nacimiento

Hospital

Domicilio  Fuera CyL  Otros

Centro que recoge muestra

APELLIDOS

NOMBRE

Fecha nacimiento

Hora nacimiento

Sexo

Semanas gestación

Múltiple

Peso (kg)

Talla (cm)

Tipo parto

Serología HEPATITIS B durante  
embarazo (Antígeno HBs materno)

Fecha toma muestra: \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_ Hora: \_\_\_\_\_

Transfusión:  Sí  No Fecha: \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_

Medicamentos:  Sí  No

Antibióticos:  Sí  No

Íleo meconial:  Sí  No

Ictericia:  Sí  No

Alimentación:  Materna  Artificial  Parenteral

Observaciones:

Datos de la Madre

APELLIDOS

NOMBRE

N.I.F.

Teléfono

Teléfono

Dirección

Código postal

Localidad

Provincia

OBLIGATORIO CUMPLIMENTAR CONSENTIMIENTO INFORMADO  
(VER A LA VUELTA)





**CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA ESTUDIO GENÉTICO**

*He recibido (madre/padre/tutor) información oral y escrita sobre la detección de las enfermedades incluidas y las pruebas a realizar dentro del Programa de Detección Precoz de Enfermedades Congénitas en Castilla y León. Estas enfermedades se detectan mediante el análisis de unas gotas de sangre que se extraen del talón del bebé entre las 48 y 72 horas de vida. En ocasiones (prematuridad, muestra insuficiente, etc.) puede ser necesaria una segunda toma, de lo que se me avisará oportunamente. Entiendo que el hallazgo de alguna alteración no equivale a un diagnóstico, y podrán requerirse más pruebas antes de confirmarse los resultados.*

*Se me ha facilitado y/o he leído el folleto informativo sobre este Programa (más información disponible en <https://www.saludcastillayleon.es/es/protege-salud/salud-infantil/deteccion-precoz-enfermedades-congenitas>)*

*Los datos de esta prueba y la muestra se conservarán durante un periodo mínimo de cinco años desde la fecha en la que fueron obtenidos. Durante dicho periodo, y en el caso de que la muestra fuese imprescindible para satisfacer necesidades asistenciales del niño/a y de su familia, podrá cederse bajo petición expresa y específica del médico/a que preste dicha asistencia y con autorización de los padres/tutores por escrito. Así mismo, si las muestras pudieran ser utilizadas para investigación biomédica se informará y se solicitará de forma expresa el consentimiento a los padres/tutores. Las muestras podrán emplearse por el laboratorio para fines relacionados con el Programa (control de calidad, verificación posterior del resultado, desarrollo y mejora de la tecnología analítica, etc.) sin ser preciso un nuevo consentimiento. En relación con la protección de sus datos personales y los de su hijo/a, de acuerdo con lo establecido en el Reglamento (UE) 2016/679 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 27 de abril de 2016, relativo a la protección de las personas físicas en lo que respecta al tratamiento de datos personales y a la libre circulación de estos datos (RGPD) y en la Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales, los datos personales que facilite y se deriven de la participación en este Programa serán objeto de tratamiento con el fin de detectar las enfermedades incluidas en el mismo. El responsable del tratamiento es la Dirección General de Salud Pública (dgsps@jcy.es) y el Delegado de Protección de Datos de la GRS (dpd.sanidad@jcy.es). Los derechos establecidos en los artículos 15 a 22 del RGPD los puede ejercer ante los responsables indicados. También puede reclamar ante la Agencia Española de Protección de Datos. Puede consultar la información adicional y detallada sobre el tratamiento de sus datos en: <https://www.saludcastillayleon.es/transparencia/es/pden0025>*

Declaro que: (marcar la casilla elegida)

- Consiento** que se le realicen a mi hijo/a las pruebas de detección precoz recomendadas, que pueden incluir pruebas genéticas.
- No consiento** que se le realicen a mi hijo/a las pruebas de detección precoz recomendadas. He sido informado de las posibles consecuencias negativas para la salud de mi hijo/a si niego mi consentimiento a la realización de dichas pruebas.

Firma de la madre, padre o tutor:

Nombre y apellidos: .....

DNI: .....

En calidad de ..... (madre, padre, tutor legal)

Firmado en ..... , a ..... de ..... de .....

Página 2 de 2





## ANEXO II: MUESTRAS VÁLIDAS Y NO VÁLIDAS

### TARJETA SIN MUESTRA DE SANGRE



### CARACTERÍSTICAS DE UNA MUESTRA VÁLIDA

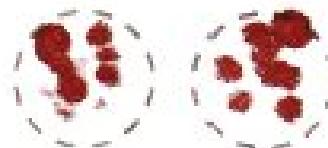
- Tiene todos los círculos completamente llenos de sangre, que se distribuye uniformemente en un lado y otro del papel de filtro.
- Está libre de coágulos y de capas.
- Completamente seca.



### MUESTRAS NO VÁLIDAS

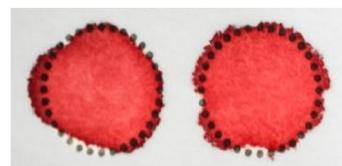
#### Cantidad insuficiente

- Los círculos no se llenaron completamente o la sangre no traspasó al otro lado de la tarjeta.



#### Muestra húmeda

- La muestra no se secó el tiempo suficiente antes de su remisión



#### Sobresaturada

- Exceso de sangre aplicada, generalmente con un capilar u otro dispositivo o por ambos lados de la tarjeta.

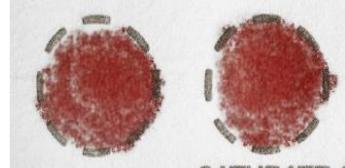




Forzada/Expuesta al calor directo

/Contaminada

- Se apretó o estrujó la zona que rodea el área de punción.
- Las manchas de sangre se expusieron al calor directo.
- Contaminación del papel de filtro antes o después de la recogida de muestras.



Muestra anillos de suero

- No se secó el alcohol del área de punción antes de hacer la punción cutánea.
- El papel de filtro se contaminó con agua o hidrogeles desinfectantes de manos.
- Se apretó excesivamente la zona que rodea el área de punción.
- La muestra no se secó correctamente.
- Se utilizó un tubo capilar para aplicar la sangre al papel de filtro contenido un anticoagulante.



Coágulos o capas sucesivas

- El mismo círculo del papel filtro entró en contacto con gotas de sangre más de una vez.
- Se aplicó sangre a ambos lados del papel de filtro.



Fuente:

Imágenes y texto tomado del documento "COLLECTION OF NEWBORN SCREENING SPECIMENS" publicado por el Departamento de Salud del Estado de Nueva York (Estados Unidos).





**ANEXO III: RELACIÓN DE MUESTRAS ENVIADAS AL LABORATORIO**

**RELACIÓN DE MUESTRAS ENVIADAS AL LABORATORIO DE CRIBADO NEONATAL**

Fecha:

Hospital:

1	6	11
2	7	12
3	8	13
4	9	14
5	10	15





#### ANEXO IV: FUNCIONES DE LOS RESPONSABLES DE LAS MUESTRAS DE CRIBADO NEONATAL EN LOS HOSPITALES

- Dar de alta y/o asegurarse que están dados de alta todos los recién nacidos en RENACyL.
- Asegurarse que se ha tomado la muestra del talón a todos los recién nacidos.
- Comprobar en todas las muestras que se van a enviar al laboratorio lo siguiente:
  - Coincide el número de identificación de la muestra con el número del volante.
  - Coincide el nombre del recién nacido en la muestra y el volante.
  - Todos los datos del volante son correctos (nombre del recién nacido, fecha de nacimiento, dirección y teléfono de contacto de los padres...).
  - Todos los datos del volante están correctamente cumplimentados sin ningún campo en blanco (fecha y hora de toma de muestra, íleo meconial, tipo, fecha y hora de la transfusión en caso de que se haya realizado alguna, tipo de alimentación, medicación...).
  - El consentimiento informado está debidamente cumplimentado y firmado.
  - La **cantidad de muestra es suficiente** y la **calidad es adecuada**.
- Comprobar que cada muestra y el volante correspondiente se introducen en el sobre que se va a enviar al laboratorio.
- Comprobar que se ha incluido en el sobre el listado de muestras que se envían.
- Asegurarse que el sobre con las muestras se deposita a diario en el lugar establecido para la recogida de las muestras por el servicio de transporte y que previamente las muestras se han conservado correctamente (fines de semana y festivos conservar en nevera a 4°C).
- Ser la persona de contacto para las consultas que se necesiten hacer desde el laboratorio (pedir información de algún dato clínico del recién nacido, datos de la muestra, teléfono de contacto de los padres, solicitud de muestras en recién nacidos que permanecen ingresados...), para lo que deben tener un registro y/o acceso a esos datos. Estas consultas se realizarán por mail a la dirección de correo que han facilitado y es **MUY IMPORTANTE** tener respuesta en el mismo día de la consulta (en el caso de consulta de datos clínicos lo más rápido posible).
- Ser la persona de contacto a la que enviar a diario el listado de recién nacidos pendientes de recibir la muestra en el laboratorio, para que indiquen el motivo por el cual no se ha enviado la muestra (recién nacido fallecido, trasladado a otro hospital, la muestra se encuentra aún en el hospital...).
- Ser la persona de contacto a la que consultar a diario si hay que recoger muestras. Esto solo en los hospitales con menor número de nacimientos, en los que está así establecido, en los demás la recogida es a diario.





## IMPORTANCIA DE CUMPLIMENTAR CORRECTAMENTE TODOS LOS DATOS DEL VOLANTE

- **Datos del recién nacido:**

- **Fecha y hora de nacimiento:** para calcular correctamente con cuantas horas de vida se ha tomado la muestra.
- **Peso y semanas de gestación:** importante para interpretar los resultados de los análisis. Por ejemplo los valores de referencia de 17-hidroxiprogesterona para el cribado de hiperplasia suprarrenal congénita son diferentes en función de las semanas de gestación. Además a los prematuros ( $\leq 32$  SG o  $\leq 1500$ g) se les solicitará una nueva muestra a los 15 días de vida para repetir el cribado de hipotiroidismo congénito.
- **Parto múltiple:** si es parto múltiple del mismo sexo se solicitará una nueva muestra a los 15 días de vida para repetir el cribado de hipotiroidismo congénito.

- **Datos de los padres:**

- **Dirección:** para enviar la carta de resultados a la dirección correcta.
- **Teléfono:** para el envío de SMS en caso de necesitar solicitar otra muestra y poder contactar con los padres en caso necesario.

- **Datos de la muestra:**

- **Fecha y hora de toma de muestra:** si la muestra se ha tomado antes de las 24 horas o después de las 72 horas de vida será necesario tomar otra muestra.
- **Transfusión:** es muy importante que aparte de marcar si se le ha realizado alguna transfusión, indiquen que es (hematíes, plasma o plaquetas) y cuando se le ha realizado (fecha y hora). Si no se indica que se ha realizado una transfusión se pueden tener falsos negativos y no detectar alguna enfermedad.
- **Medicamentos:** es muy importante que aparte de marcar si se le ha administrado alguna medicación, indiquen en observaciones de que medicamento se trata. En algunos casos se solicitará una nueva muestra trascurridos 7 días desde su retirada.
  - Algunos medicamentos pueden dar valores más bajos de algunos analitos y tener falsos negativos, como puede ser la **dopamina** y **dobutamina** para el cribado de hipotiroidismo congénito y los **corticoïdes** para el cribado de hiperplasia suprarrenal congénita.
  - Otros medicamentos pueden dar valores más altos y tener falsos positivos, como el caso de algunos **antibióticos** para el cribado de acidemia isovalérica.
- **Íleo meconial:** si el recién nacido presenta íleo meconial, en el laboratorio se realizará el estudio genético de fibrosis quística para descartar esta patología, por





lo que es importante que solo esté marcado en caso de que sea realmente íleo meconial y no porque no haya expulsado el meconio por prematuridad.

- **Alimentación:**
  - En el caso de que el recién nacido esté con **nutrición parenteral**, algunos analitos pueden estar elevados y tener falsos positivos para algunas enfermedades metabólicas, en esos casos se solicitará una nueva muestra trascurridas 72 horas desde su retirada.
  - En el caso de que el recién nacido esté con **aporte de ácidos grasos** (como sucede con algunas fórmulas de prematuros), algunos analitos pueden estar elevados y tener falsos positivos para alguna enfermedad metabólica, en esos casos se solicitará una nueva muestra trascurridas 72 horas desde su retirada.
  - En el caso de que el recién nacido esté en **dieta absoluta**, algunos analitos pueden estar más bajos y tener falsos negativos, en esos casos es necesario que se tome una nueva muestra cuando comiencen la alimentación.
- **Observaciones:** en este campo deben escribir cualquier otra patología o condición del recién nacido que pueda resultar relevante.
- **Consentimiento informado: OBLIGATORIO PARA PODER PROCESAR LA MUESTRA**
  - **Marcar casilla:** CONSENTO/NO CONSENTO por parte del padre/madre o tutor.
  - **Firma, fecha y DNI** por parte del padre/madre o tutor.

