

Actividad/Proceso:

DETECCIÓN PRECOZ DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS

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:

Edición	Fecha de aprobación	Motivo de las modificaciones
1	07/08/2020	
2	11/11/2021	Actualización de contenidos

REDACCIÓN	REVISADO	APROBADO
<p>Lucía Bedoya Elena (#) Beatriz Rodríguez Rodríguez (#) Ana Cristina Muñoz Boyero (*) Verónica Cañadas Garzó (*) María García Lopez (**)</p> <p>(#) Servicio Neonatología. Hospital Clínico Universitario de Salamanca. (*) Laboratorio de cribado Neonatal. Centro de Hemoterapia y Hemodonación de Castilla y León. (**) Servicio de Promoción de la Salud y Salud Laboral. Dirección General de Salud Pública.</p>	<p>María Teresa Jiménez López</p>  <p>Jefe de Servicio de Promoción de la Salud y Salud Laboral</p>	<p>María del Carmen Pacheco Martínez</p>  <p>Directora General de Salud Pública</p>

TABLA DE CONTENIDO

TABLA DE CONTENIDO	1
1. INTRODUCCIÓN	2
2. OBJETIVOS	3
2.1. General	3
2.2. Específicos	3
3. ASPECTOS GENERALES	3
4. INFORMACIÓN A LOS PADRES	4
5. CUMPLIMENTACIÓN DE LOS DATOS CLÍNICOS DE LA HOJA RENACYL	5
6. MATERIAL NECESARIO	6
7. MEDIDAS DE ANALGESIA NO FARMACOLÓGICA	8
8. INSTRUCCIONES PARA LA TOMA DE MUESTRA DE SANGRE	9
9. CONSERVACIÓN Y ENVÍO DE LA MUESTRA	11
10. SITUACIONES ESPECIALES	12
10.1. Alta hospitalaria antes de las 48 horas de vida	12
10.2. Cribado en Unidades de Neonatología	13
10.3. Grandes prematuros	13
10.4. Transfusión	13
10.5. Extracción de muestra venosa	13
10.6. Recién nacido procedente de otro hospital	14
11. MOTIVOS DE SOLICITUD DE NUEVA MUESTRA	14
11.1. Calidad de la muestra	14
11.2. Hora de toma de la muestra	15
11.3. Alimentación	15
11.4. Transfusión	16
11.5. Medicación	16
11.6. Resultados de los análisis	17
11.7. Bajo peso	17
11.8. Protocolo parto múltiple	17
12. BIBLIOGRAFÍA	19
ANEXO I: FICHA PRUEBA DEL TALÓN (RENACYL)	21
ANEXO II: MUESTRAS VÁLIDAS Y NO VÁLIDAS	22
ANEXO III: RELACIÓN DE MUESTRAS ENVIADAS AL LABORATORIO	24

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.

Las enfermedades que en la actualidad forman parte del programa poblacional de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas de la cartera común básica de servicios asistenciales en Castilla y León son las siguientes:

- Hipotiroidismo congénito (HTC).
- Fenilcetonuria (PKU).
- Fibrosis quística (FQ).
- Hiperplasia suprarrenal congénita (HSC).
- Anemia falciforme (AF).
- Deficiencia de acil-coenzima A-deshidrogenasa cadena media (MCAD).
- Deficiencia de 3-hidroxi-acil-CoA deshidrogenasa cadena larga (LCHAD).
- Acidemia glutárica tipo 1 (GA-I).
- Déficit de biotinidasa (DB).
- Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD).
- Homocistinuria (HCY).
- Acidemia isovalérica (IVA).

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 niños y niñas afectados por las patologías cribadas.

En la actualidad, el documento que sirve de referencia al Programa es la FICHA DE PROCESO "DETECCIÓN PRECOZ DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS DE CASTILLA Y LEÓN" (edición 4) aprobado por la Directora General de Salud Pública el 15 de abril de 2021.

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 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 y matronas 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.



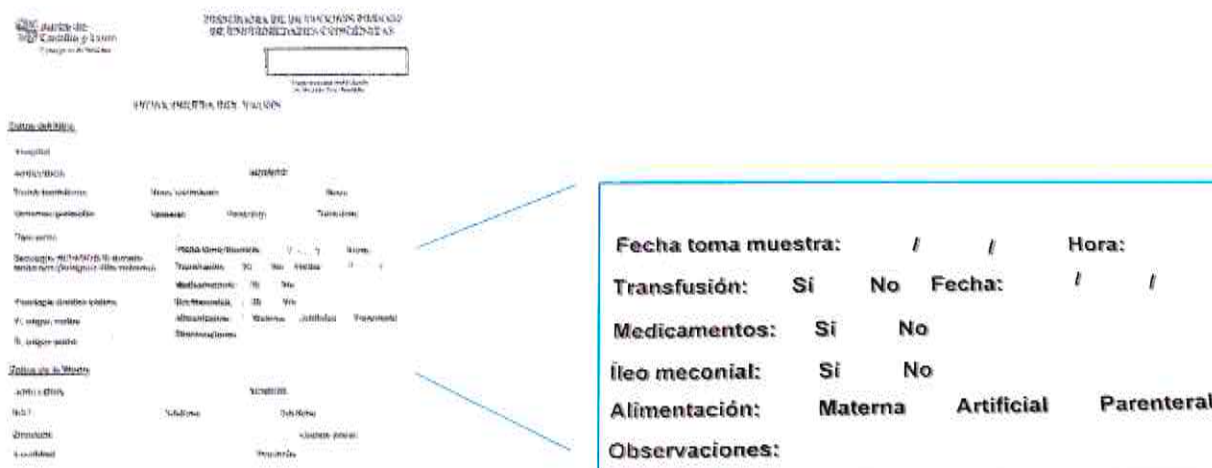
Este consentimiento deberá recoger la voluntad de la madre/padre o tutor legal acerca de la realización o no de la prueba.

La realización de las pruebas de cribado es voluntaria, en caso de negativa a realizarlo, además de recogerlo en el consentimiento, se informará al pediatra responsable del recién nacido, se dejará constancia por escrito en la historia clínica y, así mismo, se registrará en la cartilla de salud.

Este consentimiento, se enviará al laboratorio de cribado acompañando a la muestra si los padres consienten la realización de las pruebas. En el caso que no fuera así, se remitirá únicamente el consentimiento informado verificando que está adecuadamente señalada la opción de no realización.

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.



The image shows a portion of the RENACYL form. A yellow box highlights the following fields:

Fecha toma muestra:	/	/	Hora:	
Transfusión:	Si	No	Fecha:	/ /
Medicamentos:	Si	No		
Ileo meconial:	Si	No		
Alimentación:	Materna	Artificial	Parenteral	
Observaciones:				

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 (SI/NO). En caso de que se le haya realizado una transfusión previa a la toma de muestra se debe marcar la casilla SI. 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 (SI/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 SI y en el apartado de observaciones se indicará el nombre del medicamento, dosis y vía de administración.

- 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.
- 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:
 - o si el recién nacido está con tratamiento de fototerapia.
 - o 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).
 - o 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.

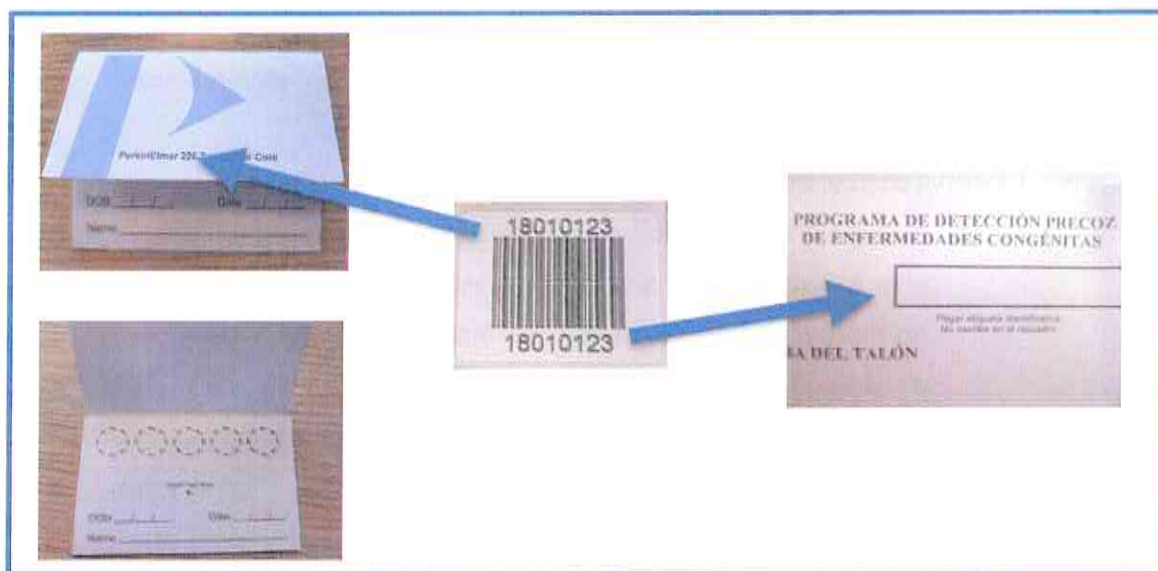
6. MATERIAL NECESARIO

- 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 rellenar los siguientes datos:

- o DOB: fecha de nacimiento
- o 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/Clinicas 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 metabólico, 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**, **nunca antes** (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 rellenar 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.

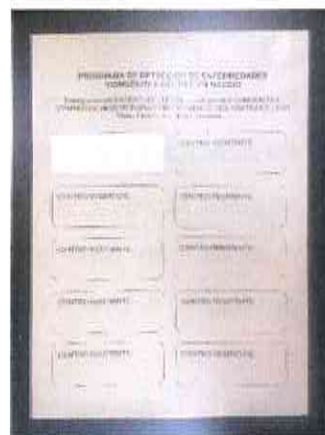
Paso 11: Una vez seca la muestra se introducirá en el sobre correspondiente y se conservará en la nevera hasta su envío al laboratorio.

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", 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 se dé el alta hospitalaria al recién nacido antes de las 48 horas de vida por necesidad de favorecer las altas precoces, como en la situación excepcional de la pandemia por COVID-19, 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 los padres o tutor.

10.3. Grandes prematuros

En caso de recién nacidos extremos en los que con una gota sea insuficiente para rellenar 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 que se le ha transfundido (hematíes, plasma, plaquetas), a pesar de que más adelante sea necesario volver a 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.

10.6. Recién nacido procedente de otro hospital

Se deberá revisar el informe de enfermería o en su defecto el informe médico de todo recién nacido que ingrese procedente de otro hospital, comprobando si está realizada la prueba del talón.

- Si consta como realizado, se registrará en la historia del recién nacido.
- Si no consta como realizado, se procederá a la recogida de la muestra como cualquier recién nacido ingresado en la unidad de neonatología.

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 HTC, HSC, PKU, GA-I, MCAD, LCHAD, DB, MSUD, HCY e IVA.

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 el único análisis que puede realizarse es el de AF ya que al tratarse de una prueba cualitativa 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.

Aunque la muestra sea insuficiente, en la mayoría de los casos puede realizarse el cribado de AF ya que se trata de una prueba cualitativa y es necesaria muy poca cantidad de sangre.


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 e IVA.
- 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 e IVA.

 <p>Junta de Castilla y León Consejería de Sanidad Dirección General de Salud Pública</p>	<p>PROTOCOLO DE TOMA DE MUESTRAS PARA LA DETECCIÓN PRECOZ DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS EN CASTILLA Y LEÓN</p>	<p>Edición: 1 Página: 16/25</p>
---	--	-------------------------------------

- **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 e IVA.


11.4. Transfusión

Si es necesario realizar una transfusión al recién nacido, si es posible, 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:**
 - o Nueva muestra pasadas 72 horas de la transfusión para realizar el cribado de HTC, HSC, PKU, GA-I, MCAD, LCHAD, DB, MSUD, HCY e IVA.
 - o 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.
 - o Nueva muestra pasados 3 meses desde la última transfusión para realizar el cribado de AF.
- **Transfusión de plasma o plaquetas:**
 - o Nueva muestra pasadas 72 horas de la transfusión para realizar el cribado de HTC, HSC, PKU, GA-I, MCAD, LCHAD, DB, MSUD, HCY e IVA.
 - o 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

 <p>Junta de Castilla y León Consejería de Sanidad Dirección General de Salud Pública</p>	<p>PROTOCOLO DE TOMA DE MUESTRAS PARA LA DETECCIÓN PRECOZ DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS EN CASTILLA Y LEÓN</p>	<p>Edición: 1 Página: 17/25</p>
--	--	-------------------------------------

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.
- **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 e IVA.
- **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. Protocolo prematuros

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

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 hipotirodismo congénito.



**Junta de
Castilla y León**

Consejería de Sanidad
Dirección General de Salud Pública


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

Edición: 1

Página: 18/25

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 Salud. Junta de Andalucía. 2016. «Protocolo de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas de Andalucía». Instrucciones para profesionales. Disponible en:
<https://www.juntadeandalucia.es/organismos/salud/areas/salud-vida/salud-bebe/paginas/prueba-talon.html>
- Consejería de Sanidad. Junta Castilla y León. Julio 2019. «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:
<http://www.castillalamancha.es/gobierno/sanidad/estructura/dgsspc/actuaciones/detecci%C3%B3n-precoz-de-metabolopat%C3%ADas-sanitarias>

 <p>Junta de Castilla y León Consejería de Sanidad Dirección General de Salud Pública</p>	<p>PROTOCOLO DE TOMA DE MUESTRAS PARA LA DETECCIÓN PRECOZ DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS EN CASTILLA Y LEÓN</p>	<p>Edición: 1 Página: 20/25</p>
---	--	--------------------------------------

- Gema Matilde Calderón López, Francisco Jiménez Parrilla. 2008. «Screening neonatal.» *Asociación Española de Pediatría* 423-433.
- Ana Novoa Ibañez. 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>



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

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

Hospital

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

Íleo meconial: Sí No

Alimentación: Materna Artificial Parenteral

Observaciones:

Patología tiroidea padres

P. origen madre

P. origen padre

Datos de la Madre

APELLIDOS

NOMBRE

N.I.F.

Teléfono

Teléfono

Dirección

Código postal

Localidad

Provincia

CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA ESTUDIO GENÉTICO

He recibido (madre/padre/tutor) información oral y escrita sobre las pruebas a realizar al recién nacido. De acuerdo a esta información he entendido que, en caso necesario, el diagnóstico de fibrosis quística se completará con estudio genético que se realizará utilizando la misma muestra de sangre tomada para la prueba del talón.

Nombre y apellidos:

Firma:

En cumplimiento de lo establecido en la Ley Orgánica 15/1999 de 13 de diciembre de Protección de Datos de Carácter Personal, se comprometo que los datos personales que usted nos facilite quedaran incorporados y serán tratados en las ficheros REGISTRO DE RECIEN NACIDOS EN CASTILLA Y LEÓN y ENFERMEDADES CONGÉNITAS EN RECIEN NACIDOS cuya titularidad es la Dirección General de Salud Pública, sufriendose por usted, ados con los fines señalados en la Orden SAN/1532/2008 de 3 de abril (BOCYL nº 71, de 14 de abril) y Orden SAN/576/2008 de 29 de mayo (BOCYL nº 118, de 18 de junio de 2008). Asimismo, le informamos de la posibilidad que tiene de ejercer los derechos de acceso, rectificación, cancelación y oposición de sus datos de carácter personal dirigiéndose al Servicio de Promoción de la Salud y Salud Laboral de la Consejería de Sanidad (Paseo Zorrilla nº 1, 47007 Valladolid).

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



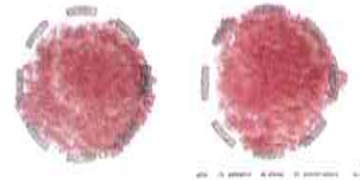
Sobresaturada

- 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.



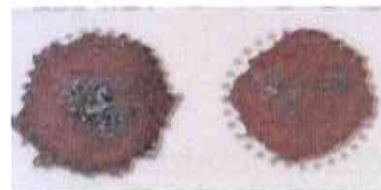
Muestra anillos de suero

- 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 conteniendo 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

