

# PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL CANARIAS



## PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL CANARIAS

El cribado neonatal es una de las prestaciones básicas de la cartera de servicios del Sistema Nacional de Salud (SNS) que se desarrolla a través de programas poblacionales para la detección precoz de determinadas enfermedades en todos los recién nacidos vivos en España, que suponen aproximadamente 460.000 nacidos al año.

Los programas de cribado neonatal se consideran una actividad esencial dentro de las actuaciones en materia preventiva en Salud Pública. Entre 1-2 de cada mil recién nacidos, aparentemente sanos, padecen trastornos del metabolismo que si son tratados precozmente se pueden evitar los daños neurológicos, reducirse la morbimortalidad y disminuir las posibles discapacidades asociadas con estas enfermedades.

Actualmente, todas las comunidades autónomas cumplen con el requisito mínimo de las siete enfermedades incluidas en la cartera común básica del SNS, por tanto, el **objetivo principal del Programa de Cribado Neonatal (PCN) es la detección precoz de las enfermedades incluidas en dicho programa en la fase pre-sintomática de las mismas**, de cara a mejorar el pronóstico y/o evolución natural de la enfermedades-

El Programa de Diagnóstico Precoz de Metabolopatías Congénitas en el Recién Nacido de la Comunidad Autónoma de Canarias, desde el año 1981 y hasta el primer trimestre del año 2021 fue desarrollado por el Departamento de Pediatría de la Universidad de La Laguna, y a partir de Abril de 2021 la Unidad de Cribado Neonatal de Canarias pasa a depender del Servicio Canario de Salud y se encuentra situada dentro del Hospital Universitario de Canarias.

En el periodo de 2021-2023 el PCN se desarrolla la ampliación del programa de Cribado Neonatal, siendo actualmente la siguiente:

1. Fenilcetonuria
2. Aciduria glutárica tipo 1 (AG-1)
3. Defectos de la  $\beta$ -oxidación de ácidos grasos de cadena media (MCAD) y LCHAD
4. 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD)
5. Déficit de biotinidasa (BTD).
6. Hipotiroidismo
7. Enfermedad orina olor jarabe de arce

8. Homocistinuria
9. Fibrosis Quística
10. Hemoglobinopatía: Anemia Falciforme
11. Atrofia Muscular Espinal
12. Inmunodeficiencia Combinada Grave
13. Tirosinemia
14. Acidemia propiónica
15. Acidemia metilmalónica
16. Deficiencia de Acil Co A deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCADD)
17. Déficit de transportador de carnitina.
18. Hiperplasia Suprarenal Congénita

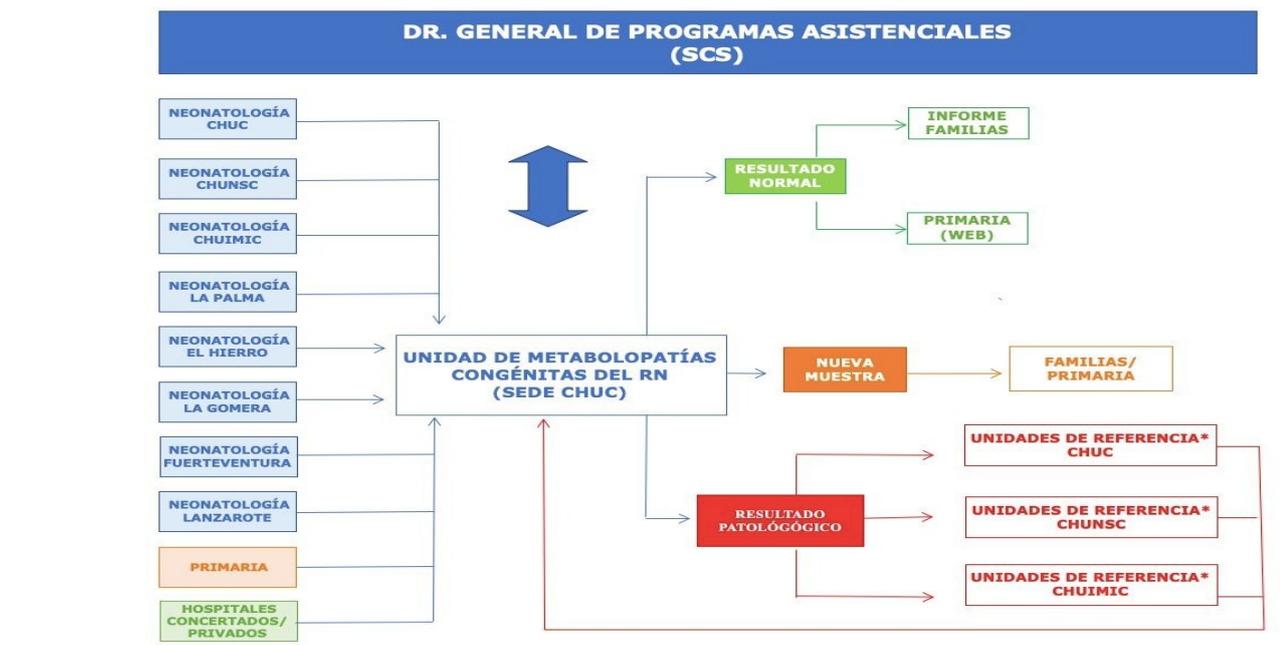
A partir de diciembre de 2023, se añaden:

19. Deficiencia múltiple de carboxilasas (MCD)
20. Citrulinemia
21. Acidemia isovalérica (IVA)
22. Deficiencia de 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA liasa (HMG)
23. Deficiencia de beta-cetotiolasa (BKT)
24. Deficiencia de proteína trifuncional mitocondrial (TFP)
25. Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa 1 (CPT-1)
26. Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa 2 (CPT-2)
27. Deficiencia de carnitina-acilcarnitina translocasa (CACT)
28. Deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasa (MADD)

En el PCN están implicados los hospitales con maternidad, el laboratorio o centro de cribado y las unidades clínicas de seguimiento donde se realiza el diagnóstico confirmatorio y el seguimiento de los recién nacidos diagnosticados.

<b>Centros de origen</b>	
Complejo Hospitalario Universitario de Canarias	
Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria	
Hospital General de la Palma	
Hospital Nuestra Señora de Guadalupe	
Hospital Nuestra Señora de los Reyes	
Atención primaria (S/C de Tenerife)	
Hospiten Rambla	
Hospiten Sur	
Complejo Hospitalario Universitario Materno Infantil	
Hospital General de Fuerteventura Virgen de la Peña	
Hospital Doctor Jose Molina Orosa	
Atención primaria (Las Palmas de Gran Canaria)	
Vithas Santa Catalina	

El programa debe garantizar una cobertura total, por lo que se oferta tanto a los recién nacidos en centros sanitarios públicos y privados, como a los nacidos en el domicilio. También quedan incluidos en el programa los niños mayores del mes de vida que, por circunstancias particulares como las adopciones internacionales, migración internacional, traslados, entre otros, no tengan hecho el cribado de errores congénitos del metabolismo con al menos las enfermedades incluidas en la cartera común básica de servicios asistenciales del SNS.



<b>Unidades Clínicas de seguimiento</b>
Complejo Hospitalario Universitario de Canarias
Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria
Complejo Hospitalario Universitario Materno Infantil

La toma de muestra es imprescindible en este proceso asistencial y por lo tanto el adiestramiento de los profesionales responsables para lo que se han elaborado diferentes documentos de instrucciones (Anexo 1) y decálogo (Anexo 2)

Antes de la toma de muestra se debe ofrecer información verbal a las familias que y se les hará entrega de un folleto informativo (Anexo 3) y del documento de consentimiento informado (Anexo 4)

## OBJETIVOS DE CALIDAD DEL MINISTERIO DE SANIDAD

	<b>Óptimo</b>	<b>Aceptable</b>
Cobertura	>99,5%	>99%
Intervalo de tiempo (días) desde nacimiento hasta toma de muestra	p99 $\geq$ 24 y $\leq$ 72 h	p95 $\geq$ 1-3 días
Porcentaje de primeras muestras no válidas	$\leq$ 0,5%	$\leq$ 2%
Intervalo desde la toma de muestra hasta la entrada al laboratorio (días)	p99 $\leq$ 4 o p95 $\leq$ 3	p95 $\leq$ 4
Intervalo desde la llegada de la muestra y la obtención del resultado (días)	p95 $\leq$ 3 y p99 $\leq$ 4	p95 $\leq$ 4
Intervalo de tiempo desde fecha nacimiento y obtención de resultado (días)	p99 $\leq$ 10	p95 $\leq$ 10
Intervalo desde fecha de nacimiento y obtención de resultado final cuando se solicita 2ª muestra (días)	p99 $\leq$ 20	p95 $\leq$ 20
Trazabilidad: porcentaje de RN del que se conoce el resultado final	100%	99%

## ANEXO 1



### INSTRUCCIONES PARA LA TOMA DE MUESTRAS

#### 1. OBJETO

La toma de la muestra de sangre para la prueba de cribado neonatal (sangre de talón) debe realizarla personal sanitario cualificado en los centros hospitalarios o con maternidad en los que ha nacido el recién nacido a las 48 horas de vida del recién nacido o al alta. También en los centros de salud para los nacimientos en los domicilios o solicitudes de segundas muestras.

#### 2. ALCANCE

Personal de enfermería de los centros hospitalarios y centros con maternidades en los que se lleva a cabo la toma de la muestra para la participación en el programa de cribado neonatal de metabolopatías.

#### 3. RESPONSABILIDADES

Personal de enfermería de los centros de toma de muestra para el Programa de Cribado Neonatal

#### 4. ENTORNO Y AMBIENTE DE TRABAJO

- Unidad funcional: Centros hospitalarios, centros de salud o maternidades
- Equipamiento ofimático: No necesario
- Aplicaciones necesarias: No procede
- Material: Dispositivo para hacer la incisión, contenedor para desecho de agujas, apósitos o gasas, solución desinfectante (clorhexidina acuosa al 2%), guantes desechables y tarjetas para la recogida de datos y muestras.

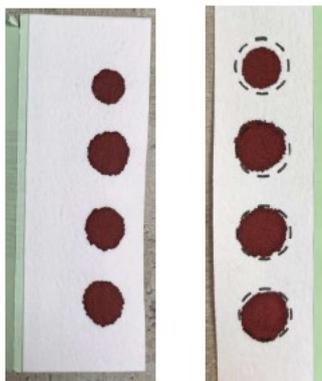
#### 5. METODOLOGÍA

Las principales normas o instrucciones para la correcta extracción de la muestra son las siguientes:

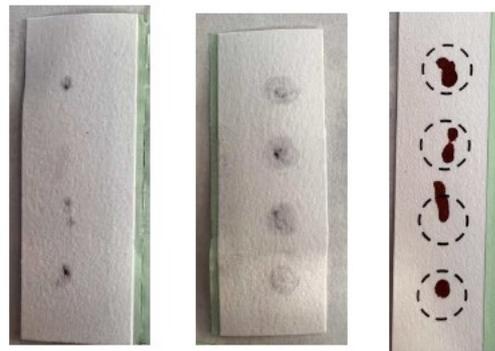
- Antes de comenzar con la toma de muestra, se debe tener preparado el material necesario: lancetas, gasas, antiséptico y formulario.
- Verificar que todos los campos de la petición están correctamente cumplimentados.
- Proporcionar la correcta información a los padres del procedimiento con entrega del consentimiento informado que deben devolver firmado.
- Comentar a los padres, que el resultado les llegará por correo ordinario y, en el caso de no recibirlo en el plazo de un mes, pueden reclamarlo por correo electrónico ([cribadoneonatal-huc.scs@gobiernodecanarias.org](mailto:cribadoneonatal-huc.scs@gobiernodecanarias.org)) o vía telefónica (922678434).
- Valoración y cuidado del dolor del recién nacido, según el caso.
- Lavado de manos. Colocación de guantes estériles.
- Desinfección de la zona de punción: limpiar la zona de punción con el antiséptico y dejar secar al aire o secar con una gasa estéril. No usar productos iodados.
- La zona elegida para la extracción de las muestras será el talón del recién nacido como primera opción. Usaremos técnica de Blumenfield, evitando área central y curva posterior del talón. Limitar la profundidad de la punción, no más de 2 mm. Se deben usar lancetas específicas para la toma de muestra de sangre capilar del talón del recién nacido. Según el peso del recién nacido, usar el modelo de lanceta más adecuado. NO se deben usar capilares. En el momento de toma de muestra, se recomienda que el bebé esté en

brazos de la madre mientras lo amamanta.

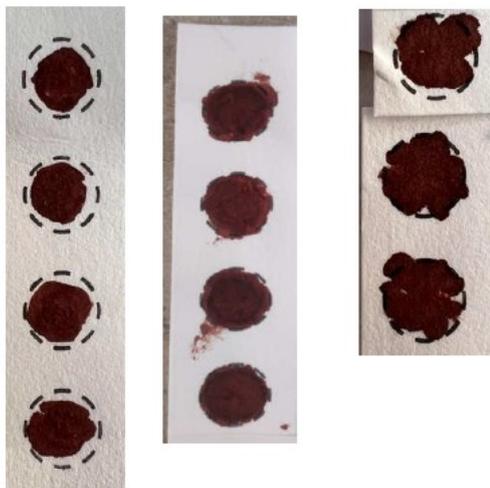
- Una vez realizada la punción se deja que se forme espontáneamente la primera gota y se desechará con una gasa estéril.
- A continuación, se deja que se formen gotas de sangre grandes y se dejan caer sobre el papel de filtro, en el área destinada para la toma de muestra. La gota debe impregnar las dos caras del papel y cubrir la mayor superficie posible. No se debe poner una gota de sangre sobre otra ni poner en contacto el pie del recién nacido con el papel.
- Una vez acabado el procedimiento, aplicar presión en la zona de punción y valorar el dolor y confort del recién nacido.
- Las muestras deben secarse a temperatura ambiente en posición horizontal (1,5-3 horas), sin colocar nada encima ni en superficies húmedas. No se deben someter a calor excesivo. Evitar poner unas muestras sobre otras (separarlas con papel de filtro o alternarlas de forma que la zona del papel que contiene la sangre capilar quede hacia lados opuestos en las muestras sucesivas).
- Una vez secas y siempre que no se puedan enviar ese mismo día al laboratorio, se conservarán en nevera hasta la tramitación del envío.
- A continuación se recogen ejemplos de muestras correctamente tomadas y aptas para su análisis y muestras no válidas:



**Muestra correctamente tomada  
(VÁLIDA PARA SU ANÁLISIS)**



**Muestra mal tomada (insuficiente)  
(NO VÁLIDA PARA SU ANÁLISIS)**



**Muestra mal tomada (sobresaturada, gota sobre gota)  
(NO VÁLIDA PARA SU ANÁLISIS)**

Es muy importante que la toma de muestra se realice de forma correcta:

- Las **muestras insuficientes** pueden dar lugar a resultados **falsos negativos**

-Las **muestras sobresaturadas** pueden conducir a resultados **falsos positivos**.

## 6. CUMPLIMENTACIÓN DE LOS DATOS DEL PACIENTE

Es fundamental que se cumplimenten TODOS los datos solicitados en la tarjeta de toma de muestra, especialmente: fecha de nacimiento, semanas de gestación y días de vida en el momento de la muestra para la correcta interpretación de los resultados obtenidos, ya que, los puntos de corte empleados, varían en función de la edad del recién nacido. Es igual de importante los campos destinados a información clínica de interés como la presencia de íleo meconial, nutrición parenteral, transfusiones o medicación.

Asimismo, es necesario disponer de algún teléfono de contacto y email para poder localizar a los padres del recién nacido en caso de requerir nueva muestra.

## 7. FORMATO Y REGISTROS

- Formulario de datos demográficos y recogida de muestra.
- Consentimiento informado.

## 8. DOCUMENTACIÓN ASOCIADA

Folleto de información para los padres.(Anexo 3)



# DECÁLOGO DE LA TOMA DE MUESTRA: PRUEBA DEL TALÓN



Puedes consultar todo el proceso en este video

## ANEXO 3. INFORMACIÓN A PADRES



### ¡IMPORTANTE!

- Realizar la prueba del talón a su hijo/a
- Comprobar que todos los datos de la tarjeta son los correctos.
- Firma del formulario y del documento de consentimiento informado
- Si en un mes no han recibido la carta con los resultados en su hogar, puede solicitarlos en el laboratorio de cribado: por correo electrónico o telefónicamente.
- En ocasiones es necesario una segunda muestra, esto no significa que el recién nacido esté enfermo sino que se precisan otras pruebas para completar el estudio o la muestra inicial no era válida.



UNIDAD METABOLOPATÍAS:  
CRIBADO NEONATAL DE  
CANARIAS

### CONTACTO



922 678434



COMPLEJO HOSPITALARIO  
UNIVERSITARIO DE CANARIAS

Laboratorio Central:  
Unidad de Metabolopatías.  
Cribado Neonatal

Edificio Hospitalización Planta 0  
Carretera Ofra S/N, 38320  
La Laguna. Tenerife



cribado neonatal-huc.scs  
@gobiernodecanarias.org



### PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DE CANARIAS

Detección precoz de  
enfermedades endocrino-  
metabólicas del recién nacido

PRUEBA DEL TALÓN



## INFORMACIÓN PARA LOS PADRES

### ¿QUÉ ES LA PRUEBA DEL TALÓN?

La Consejería de Sanidad de la Comunidad Autónoma de Canarias realiza esta prueba a todos los recién nacidos para la detección precoz de algunas enfermedades congénitas. Es un programa **no obligatorio**, pero su realización tiene efectos positivos tanto para el recién nacido como para el resto de la familia.

### ¿PARA QUÉ SIRVE?

Con esta prueba es posible la detección precoz de enfermedades que suelen no presentar ninguna sintomatología al nacer, pero que más tarde podrían derivar en lesiones graves. Con la detección y la instauración de un tratamiento precoz se pueden **prevenir graves alteraciones cerebrales, neurológicas, trastornos de crecimiento, problemas respiratorios y otras complicaciones severas para el desarrollo.**



### ¿EN QUÉ CONSISTE LA PRUEBA?

Para realizar el análisis sólo se necesitan **unas gotas de sangre del talón** de su hijo. El personal sanitario les informará sobre el programa y les proporcionará una **formulario** para cumplimentar con todos los datos de contacto. La prueba solo supone la molestia derivada del pinchazo y rara vez ocasiona complicaciones. Para la realización de esta prueba así como otros test genéticos que pueden ser necesarios para completar el diagnóstico se requiere del documento de consentimiento informado firmado por alguno de los tutores del recién nacido.

### ¿CUÁNDO Y DÓNDE SE HACE?

El momento óptimo para la toma de la muestra es a las **48 horas de vida** o al alta del centro de nacimiento. Una vez analizadas, las muestras son **almacenadas durante cinco años**. Estas muestras podrán ser utilizados para otros estudios que pueda requerir el recién nacido y/o proyectos de investigación, con el consentimiento previo de los progenitores.

### ¿QUÉ ENFERMEDADES SE DETECTAN?

- Hipotiroidismo congénito.
- Fibrosis quística.
- Hiperplasia suprarrenal congénita.
- Déficit de biotinidasa.
- Anemia de células falciformes.
- Inmunodeficiencias combinadas graves.
- Atrofia muscular espinal.
- Alteraciones en el metabolismo de los aminoácidos, ácidos orgánicos y ácidos grasos\*

\*Fenilcetonuria, tirosinemia, enfermedad de la orina de jarabe de arce (MSUD), homocistinuria, acidemia glutárica tipo I, acidemia propiónica, acidemia metilmalónica, deficiencia de acil-coA deshidrogenasa de cadena media (MCADD), deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD), deficiencia de acil-CoaA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD), deficiencia primaria de carnitina (CUD).

### ¿CUÁNDO Y CÓMO CONOCERÉ LOS RESULTADOS?

Si los resultados están dentro de los límites normales, recibirá una carta en su domicilio, pasadas aproximadamente tres semanas. Si pasado este plazo no lo ha recibido, se puede poner en contacto con el Laboratorio de Cribado en el teléfono 922678434 o en el correo electrónico: [cribado neonatal-huc.scs@gobiernodecanarias.org](mailto:cribado neonatal-huc.scs@gobiernodecanarias.org)

Si alguno de los resultados está alterado, no significa que el recién nacido tenga la enfermedad, sino que son necesarias nuevas pruebas para confirmar el diagnóstico. También pueden solicitarles nuevas muestras en caso de muestras insuficientes. Para ello, el personal sanitario contactará con ustedes para recoger nuevas muestras o citarles con los pediatras responsables de las unidades clínicas de referencia.

## ANEXO 4. CONSENTIMIENTO INFORMADO

Datos generales	Datos del Paciente (o etiqueta identificativa)
<b>SERVICIO DE:</b> LABORATORIO CENTRAL	Nombre y apellidos:
<b>UNIDAD DE:</b> LABORATORIO CRIBADO METABOLOPATÍAS CONGÉNITAS DEL RECIÉN NACIDO	Nº HISTORIA:
INFORMACIÓN SOBRE EL PROCEDIMIENTO	
IDENTIFICACIÓN Y DESCRIPCIÓN	
<p>El cribado neonatal de enfermedades congénitas consiste en la realización de una serie de análisis, para los que se precisa la extracción de unas gotas de sangre del talón del recién nacido. Las enfermedades incluidas en el programa de cribado neonatal de Canarias son el hipotiroidismo congénito, la fibrosis quística, la fenilcetonuria, la deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD), la deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD), la acidemia glutárica tipo I y la anemia de células falciformes. Si alguno de los resultados fuera dudoso o anómalo, puede que se le solicite una segunda muestra o se realicen otras pruebas, alguna de las cuales podría incluir un estudio genético. Asimismo podrán ser incluidas nuevas enfermedades para cumplir con las recomendaciones de la cartera común básica del Ministerio de Sanidad.</p>	
OBJETIVOS Y BENEFICIOS QUE SE ESPERAN ALCANZAR	
<p>El objetivo es la detección precoz de las enfermedades incluidas en el programa. El diagnóstico y tratamiento de estas enfermedades, antes de que se manifiesten los síntomas reduce la morbimortalidad del recién nacido y mejora considerablemente su evolución. Además, en estas pruebas también se pueden identificar a niños/as portadores/as sanos/as de la enfermedad. En este caso, el estudio genético puede ser de interés para otros miembros de la familia y para la futura descendencia de su hijo/a.</p>	
ALTERNATIVAS AL PROCEDIMIENTO	
No existen	
CONSECUENCIAS PREVISIBLES DE SU REALIZACIÓN	
<p>El diagnóstico y tratamiento precoz y continuado de estas enfermedades mejora notablemente su pronóstico y en algunas de ellas como el hipotiroidismo congénito y la fenilcetonuria pueden llegar a alcanzar un desarrollo físico y neurológico normal</p>	
RIESGOS ASOCIADOS AL PROCEDIMIENTO POR CRITERIOS CIENTÍFICOS	
<p>Es posible que sea necesario repetir la prueba, bien porque la muestra de sangre no sea la adecuada o porque el resultado sea dudoso. En estos casos se pondrán en contacto con los padres/tutores del recién nacido desde el laboratorio de análisis. En raras ocasiones la herida realizada para la extracción de la muestra puede infectarse, y de forma excepcional extenderse al hueso.</p>	
RIESGOS Y CONSECUENCIAS EN FUNCIÓN DE LA SITUACIÓN CLÍNICA DEL PACIENTE Y DE SUS CIRCUNSTANCIAS PERSONALES O PROFESIONALES	
<p>En los casos de recién nacidos grandes prematuros, con bajo peso al nacer, que hayan recibido transfusiones sanguíneas, nutrición parenteral o fármacos (tanto el recién nacido como su madre) que interfieren con algunos de los análisis llevados a cabo en el programa de cribado, se les podrá solicitar una segunda muestra para comprobación de resultados una vez pasada la situación clínica que interfiere con el análisis y siempre cumpliendo con los plazos recomendados.</p>	
CONTRAINDICACIONES	
No existen	
DECLARACIÓN DE CONSENTIMIENTO	
D/Dña.....con DNI.....	

como madre/padre/tutor de.....

Declaro:

Que el profesional sanitario ..... me ha informado de la conveniencia de realizar a mi hijo/a la prueba de cribado neonatal de enfermedades congénitas, y que he comprendido la información recibida y he podido formular todas las preguntas que he creído oportunas. Asimismo, he sido informado de que durante todo el proceso se preservará la confidencialidad de los datos de filiación, datos clínicos y resultados de las distintas pruebas realizadas al recién nacido, y de que en cualquier momento puedo revocar mi consentimiento.

En consecuencia, doy mi

- Consentimiento
- Disentimiento (especificar el motivo) .....

para que se realice el cribado neonatal de enfermedades congénitas a mi hijo/a arriba indicado.

En caso de que sea necesario realizar un estudio genético o que el mismo revele el estado de portador sano de alguna de las enfermedades

- Doy mi consentimiento y deseo conocer el resultado
- Doy mi consentimiento y no deseo conocer el resultado
- No doy mi consentimiento para la realización de estudios genéticos

Referente a las muestras residuales, autorizo al Hospital Universitario de Canarias para:

- La conservación y utilización posterior de éstas para satisfacer las necesidades asistenciales del niño y de su familia, bajo petición expresa y específica del médico y con la autorización de los padres/tutores por escrito.
- La conservación y utilización de las muestras biológicas para otros fines no relacionados con la salud del recién nacido: investigación, control de calidad, formación y desarrollo de nuevas tecnologías.

En ..... a ..... de ..... de .....

Fdo. D/Dña .....DNI .....

Fdo D /Dña ..... (profesional sanitario) DNI .....