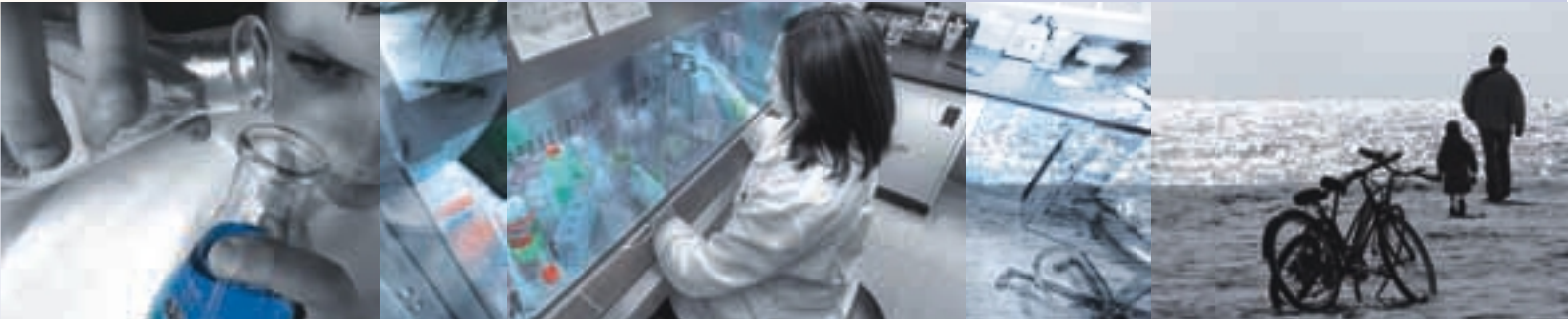




Plan de Atención a Personas Afectadas por Enfermedades Raras de Andalucía (PAPER) 

PROGRAMA **DE DETECCIÓN PRECOZ DE ERRORES** **CONGÉNITOS DEL METABOLISMO**

Instrucciones para profesionales **2013**



PROGRAMA DE DETECCIÓN PRECOZ DE ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO

INSTRUCCIONES PARA PROFESIONALES 2013



Autores:

- Alejandro López Ruiz, Escuela Andaluza de Salud Pública (EASP)
- Antonio González-Meneses López, PAPER, Servicio Andaluz de Salud
- Aurora Megías Fernández, PAPER, Servicio Andaluz de Salud
- Carmen Caro López, U.G.C. Casa del Mar de El Puerto de Santa María
- Carmen Delgado Pecellín, Hospital Virgen del Rocío
- Celia Salamanca Rivera, PAPER, Servicio Andaluz de Salud
- Elisa Vizuite Rebollo, Servicio Andaluz de Salud
- Josefa M^a Aldana Espinal, PAPER, Servicio Andaluz de Salud
- Laura Lahera Robles, PAPER, Servicio Andaluz de Salud
- María del Amor Bueno Delgado, Hospital Virgen del Rocío
- María del Carmen Junco Gómez, EASP
- María Teresa León Espinosa de los Monteros, Servicio Andaluz de Salud
- María Sierra García-Valdecasas Bermejo, Hospital Virgen del Rocío
- Raquel Yahyaoui Macías, Hospital Carlos Haya
- Rosa M^a Domínguez Gutiérrez de Ceballos, Hospital Virgen del Rocío

Unidad de Diseño Gráfico SAS:

- Juan José Pérez Rivas

©2013 Servicio Andaluz de Salud. Consejería de Salud. Junta de Andalucía

Edita: Servicio Andaluz de Salud. Consejería de Salud. Junta de Andalucía

Avda. de la Constitución 18, 41071 Sevilla

www.juntadeandalucia.es/servicioandaluzdesalud



Esta obra está bajo una licencia Creative Commons
Reconocimiento-NoComercial-SinObraDerivada 3.0 España
<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/3.0/es/>



CONTENIDO

IDEAS CLAVE	5
I. INTRODUCCIÓN	7
II. ENFERMEDADES INCLUIDAS EN EL PROGRAMA DE DETECCIÓN PRECOZ DE METABOLOPATÍAS CONGÉNITAS DE ANDALUCÍA	9
III. PRUEBAS EMPLEADAS PARA EL CRIBADO DE METABOLOPATÍAS CONGÉNITAS EN ANDALUCÍA	11
IV. INSTRUCCIONES.....	13
1. MUESTRA ÚNICA	13
2. INFORMACIÓN A LA FAMILIA.....	13
3. TOMA DE MUESTRA	14
4. PROCEDIMIENTO DE RECOGIDA DE SANGRE EN PAPEL	16
BUENAS PRÁCTICAS PARA EL PROCEDIMIENTO DE RECOGIDA DE SANGRE DE TALÓN EN EL CRIBADO NEONATAL DE METABOLOPATÍAS	19
5. CUMPLIMENTACIÓN DE LOS FORMULARIOS.....	22
6. ENVÍO DE LA MUESTRA al laboratorio de referencia.....	23
7. LABORATORIOS DE REFERENCIA.....	24
8. DISTRIBUCIÓN TERRITORIAL DE LOS LABORATORIOS DE REFERENCIA	25
9. INFORMATIZACIÓN DE DATOS	26
10. INFORMACIÓN DE LOS RESULTADOS DEL CRIBADO A LAS FAMILIAS	27
11. INSTRUCCIONES SOBRE CASOS ESPECÍFICOS	29
IV. INDICADORES DE EVALUACIÓN DEL PROGRAMA.....	31
ANEXOS	51
A1. PREGUNTAS MÁS FRECUENTES SOBRE LA PRUEBA DEL TALÓN	53
A2. DISTRIBUCIÓN DE FORMULARIOS DE LA PRUEBA DEL TALÓN	59
A3. CARTEL DE IDEAS CLAVE SOBRE LA PRUEBA DEL TALÓN.....	61
A4. CIRCUITO DEL CRIBADO NEONATAL DE FIBROSIS QUÍSTICA	65
A5. DÍPTICO: INFORMACIÓN PARA LOS PROFESIONALES SOBRE LA PRUEBA DE TALÓN	69
A6. CARTEL SOBRE BUENAS PRÁCTICAS EN LA TOMA DE MUESTRA DE LA PRUEBA DE TALÓN... ..	75
A7. DÍPTICO: INFORMACIÓN PARA LAS FAMILIAS SOBRE LA PRUEBA DEL TALÓN AMPLIADA.....	79





IDEAS CLAVE

El cribado neonatal es un cribado poblacional que se realiza a todos los recién nacidos en Andalucía, con independencia de su nacimiento en un centro público o en un centro privado.

Las patologías cribadas actualmente mediante la prueba del talón son: Hipotiroidismo Congénito, Fibrosis Quística, Fenilcetonuria y otras aminoacidopatías, defectos de la betaoxidación y acidurias/acidemias orgánicas.

Actualmente el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad revisa la cartera común básica de cribados neonatales metabólicos. Si hubiera alguna modificación en el punto anterior, sería comunicada convenientemente.

Es muy importante informar a la madre y/o la familia, antes y después del nacimiento del bebé, de la trascendencia de la prueba para la detección de enfermedades que conllevan trastorno grave para el recién nacido, pero que con un diagnóstico precoz pueden ser tratadas.

Todos los recién nacidos en Andalucía generan un alta en la Base de Datos de Usuarios del SSPA (BDU) y por tanto tienen un NUHSA desde su nacimiento, que debe aparecer en el formulario (pegando la pegatina en el reverso del mismo).

Se recogerá una única muestra de sangre de talón del recién nacido el TERCER DÍA DE VIDA (48-72 horas), si no fuera así, siempre es deseable antes del 5º día.

Habitualmente se hará en Centros de Salud y Consultorios (sólo en Puntos de urgencias si coinciden varios días festivos, para no retrasar la toma de la muestra).

Este procedimiento SE CONSIDERA DE URGENCIA, por lo que NO NECESITA CITA PREVIA.

Esta única muestra debe tomarse el 3^{er} día de vida (48-72 horas) y, siempre es deseable que sea antes del 5º día.

Si el recién nacido permanece en el HOSPITAL MÁS DE 48 HORAS, la muestra de sangre de talón se recogerá en el Hospital. En recién nacidos considerados en riesgo social debe valorarse la posibilidad de extraer la muestra en el Hospital, antes del alta.

Es recomendable calentar el pie del niño de tres a cinco minutos antes de la toma de muestra para aumentar el flujo sanguíneo en la zona de punción. Puncionar el talón con un dispositivo específico para prueba de talón (profundidad inferior a 2 mm). No utilizar aguja de uso intramuscular, intravenoso o subcutáneo para realizar la punción. No utilizar capilar para recoger sangre.

Las muestras sobreimpregnadas o con insuficiente relleno, se consideran inadecuadas, obligando a repetir el procedimiento, volviendo a pinchar al recién nacido, retrasando los resultados, aumentando la angustia de las familias, etc.

Los profesionales que realicen la toma de la muestra cumplimentarán con letra legible TODOS los datos del formulario. Todos los datos del formulario son importantes, ya que en caso de tener que contactar con la familia, son **imprescindibles**.



El Centro de Atención Primaria (u Hospital en su caso) depositará diariamente los formularios en el correo sin ningún tipo de franqueo. No se puede utilizar otro sobre que no sea el modelo diseñado a tal efecto para el transporte de muestras, ya que sería rechazado por el Servicio de Correos.

La base de datos del programa (MTBnet) tiene una aplicación web con objeto de que desde cualquier punto de Andalucía puedan visualizarse los resultados del programa por los profesionales que tengan autorizado el acceso. Cada Distrito, Hospital o Área de Gestión Sanitaria debe tener al menos un usuario autorizado.

La comunicación con el Laboratorio de Referencia es muy importante, sobre todo en casos de segundas muestras o circunstancias clínicas específicas. Los datos de contacto del centro de extracción deben estar claros en el formulario, porque es posible que el laboratorio llame para pedir más información.

El Programa de diagnóstico precoz y seguimiento de metabolopatías congénitas de Andalucía, cuenta con indicadores propios que serán elaborados anualmente y podrán incluirse en Contrato Programa.

Entre los indicadores se encuentra una encuesta de satisfacción de los ciudadanos con el Programa.

La evaluación inicial del Programa indica una cobertura de la población superior al 99%.

La evaluación inicial del Programa indica un espacio de mejora en los procedimientos de toma de muestra para mejorar la calidad de la misma, y en la cumplimentación de los formularios para mejorar la información de resultados y comunicación con la familia, y la gestión de los casos en el laboratorio.

Este documento puede ser consultado en la página web de Enfermedades Raras del portal de Salud de la Junta de Andalucía:

www.juntadeandalucia.es/salud > nuestra salud > enfermedades raras



I. INTRODUCCIÓN

La detección de errores congénitos del metabolismo (ECM) se inscribe en Andalucía en el *Programa de detección precoz de metabolopatías congénitas*, y es una actividad de salud pública de carácter poblacional.

El cribado neonatal tiene como objetivo identificar casos de enfermedad antes de que se presenten clínicamente con síntomas. La razón de ello es que esto puede reducir la mortalidad, el riesgo de daño permanente o de complicaciones de la enfermedad en los recién nacidos. Un beneficio adicional es evitar los dilatados procesos diagnósticos, intentos terapéuticos y frecuentes ingresos que a veces caracterizan la historia temprana de estos niños y niñas antes del diagnóstico.

Desde 1978 se lleva a cabo en Andalucía la determinación de Fenilcetonuria y de Hipotiroidismo Congénito mediante la prueba del talón. Este estudio se realiza en los primeros días de vida del recién nacido y permite la detección precoz de enfermedades metabólicas, evitando en gran medida la discapacidad asociada a la falta de tratamiento de las mismas.

Desde su implantación, la prueba cuenta con una cobertura poblacional superior al 97% de los recién nacidos, superior al 99% en 2010, y está plenamente aceptada tanto por los usuarios como por los profesionales.

En 2010, gracias al avance de las técnicas diagnósticas y especialmente con la introducción en abril de 2009 de la espectrometría de masas en tándem como herramienta en la Prueba del Talón, se ha podido ampliar el cribado neonatal hasta la detección de 30 enfermedades metabólicas diferentes con la misma muestra, siempre teniendo en cuenta que en todo sistema de cribado pueden darse formas de enfermedad no detectables.

Cribado poblacional de metabolopatías en Andalucía

El cribado de metabolopatías en Andalucía es un cribado poblacional; se realiza por tanto a todos los recién nacidos en Andalucía, con independencia de su nacimiento en un centro público o en un centro privado.

Es un cribado definido dentro de un programa organizado, no oportunista, se ofrece activa y sistemáticamente a toda la población diana, y pertenece a una estrategia de salud pública. Supone una carga para nuestro sistema sanitario público, que asume el cribado en todos los casos, el proceso de confirmación diagnóstica y, en la mayoría de ellos, la asistencia sanitaria de las anomalías detectadas.

Esto es así por las importantes implicaciones éticas y sociales de un cribado neonatal, y la conveniencia de garantizar el acceso en condiciones de equidad a todos los grupos sociales.

El consumo de recursos públicos y la necesidad de confirmar la bondad del procedimiento y el beneficio en la salud de la población cribada, obliga a la monitorización y a la evaluación periódica del cribado como garantía de su calidad. Por esto, se incluyen indicadores para monitorizar la calidad de algunas de las actividades del proceso, que se irán completando en sucesivas ediciones según las áreas de mejora detectadas.





II. ENFERMEDADES INCLUIDAS EN EL PROGRAMA DE DETECCIÓN PRECOZ DE METABOLOPATÍAS CONGÉNITAS DE ANDALUCÍA

I.- Hipotiroidismo Congénito

II.- Aminoacidopatías

- Fenilcetonuria, hiperfenilalaninemia, déficit de cofactor BH4
- Tirosinemias tipos I * y II
- Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD)
- Homocistinuria*
- Argininemia
- Citrulinemia
- Aciduria Arginosuccínica*

III.- Defectos de la beta oxidación de los ácidos grasos

- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta (SCAD)
- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD)
- Deficiencia de carnitina/ acilcarnitina translocasa (CACT)
- Déficit de 3 hidroxiaxil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD)
- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD)
- Deficiencia múltiple de acil CoA deshidrogenasa (MAD)
- Deficiencia de carnitina/palmitoil transferasa (CPT) I y II
- Defecto del transporte de la carnitina

IV.- Acidurias /acidemias orgánicas

- Acidemia Propiónica
- Acidemia Metilmalónica *
- Acidemia Isovalérica
- Aciduria Glutárica tipo I *
- Deficiencia múltiple de carboxilasa
- Metilcrotonilglicinuria
- Déficit de HMG o 3OH metil-glutaril CoA Liasa
- Déficit de Beta-cetotiolasa

V.- Fibrosis Quística*

* Algunas formas de esta enfermedad pueden no ser captadas en la prueba de cribado, esto es especialmente relevante en las enfermedades que aparecen con asterisco.

Puede obtener más información sobre estas enfermedades en: Programas de cribado neonatal en España: Actualización y propuestas de futuro. Documento de consenso. Marín Soria JL, Aldamiz-Echevarria L, Castiñeiras Ramos DE, Dalmau Serra J, Fernández Sánchez A, González Lamuño D, Juan Fita MJ, Jiménez Jiménez LM, Pérez – Cerda C. (Mayo 2009)





III. PRUEBAS EMPLEADAS PARA EL CRIBADO DE METABOLOPATÍAS CONGÉNITAS EN ANDALUCÍA

1 Fluoroimmunoensayo

En Andalucía se realiza el cribado del hipotiroidismo congénito mediante medición tirotropina (TSH) por inmunofluorescencia a tiempo retardado, técnica conocida como AutoDELFA (*Dissociation Enhancement Lanthanide Fluoroimmunoassay*) en muestra de sangre de talón en papel (sangre seca). El punto de corte está establecido en $\geq 10 \mu\text{UI/ml}$ en sangre.

En 2011 el cribado neonatal se amplía con la detección de la Fibrosis Quística, mejorando de este modo el pronóstico que estos niños tienen y pudiendo realizarse un adecuado consejo genético. El cribado se realiza mediante medición de Tripsinógeno Inmuno Reactivo (TIR) por técnica DELFIA en muestra de sangre de talón en papel (sangre seca), según el protocolo que se describe en el Anexo 4.

2 La espectrometría de masas en tándem (MS/MS)

La espectrometría de masas en tándem (MS/MS) es un sistema de gran versatilidad, sensibilidad y alta capacidad de análisis que permite la medida simultánea de varios metabolitos y que hace casi realidad el concepto ideal para el cribado de:

Una muestra $\longrightarrow$ Un análisis $\longrightarrow$ Múltiples diagnósticos.

Además, la sensibilidad de esta tecnología permite la detección de los metabolitos alterados más precozmente que con la tecnología clásica, lo cual hizo posible adelantar el momento de la toma de la muestra al tercer día de vida.

Una vez que se recibe la muestra en el laboratorio, los datos identificativos de la ficha son introducidos en la base de datos de Metabolopatías (MTBnet).

La muestra se prepara durante unas dos horas y media, procesándose posteriormente en el MS/MS; el tiempo en MS/MS es de aproximadamente dos minutos por muestra.

Se realiza un tratamiento informatizado de los parámetros obtenidos que clasifica los resultados en “muy sospechosos”, “sospechosos”, “muy altos valores”, “altos valores sin enfermedad” y “valores normales”. Se realiza la validación de los datos obtenidos y se repite el análisis de los casos con resultado sospechoso, usando la misma muestra de sangre. Si el resultado de las determinaciones es normal, se manda a la familia una carta indicando la normalidad de los estudios realizados.



Si alguno de los parámetros está fuera de los establecidos por el laboratorio, se contacta con la familia para realizar una nueva extracción de muestra y, si es necesario, realizar una valoración clínica por parte de la unidad de metabolopatías correspondiente, en el Hospital Virgen del Rocío en el caso de Andalucía occidental y en el Hospital Carlos Haya en el caso de Andalucía oriental.

La unidad de metabolopatías, en el caso de que la determinación continúe siendo anormal en la segunda muestra, procederá a solicitar los estudios complementarios de confirmación diagnóstica, así como a comenzar un tratamiento específico si se requiere.



IV. INSTRUCCIONES

Con fecha 1 de mayo de 2011 se modificó en Andalucía el procedimiento de cribado de metabopatías. La muestra para el cribado pasa a recogerse en una única toma, *Muestra Única*, de sangre del talón el 3^{er} día de vida del recién nacido (48-72 horas), a ser posible, no más tarde del 5º día de vida, y habitualmente en los centros de Atención Primaria. Además, en junio de 2011 se incorporó el cribado de Fibrosis Quística al catálogo de enfermedades cribadas en el recién nacido en Andalucía.

Actualmente el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad revisa la cartera común básica de cribados neonatales metabólicos. Si hubiera alguna modificación en el circuito asistencial o en las enfermedades cribadas, sería comunicada convenientemente.

1. MUESTRA ÚNICA

Con el fin de simplificar y hacer más eficiente el cribado, se procede a modificar el procedimiento de toma de muestras y recoger **una única muestra de sangre de talón** de cada recién nacido con la que se analizarán todos los metabolitos necesarios para la detección precoz de una serie de enfermedades.

Esta única muestra debe tomarse el **tercer día (48-72 horas)**

(Si no es posible, no más tarde del quinto día)

2. INFORMACIÓN A LA FAMILIA

Es de suma importancia **informar a la madre y/o la familia**, antes y después del nacimiento del bebé, de la trascendencia de la realización de estas pruebas a su hijo o hija para la detección de enfermedades que, en caso de padecerse, conllevan trastorno grave para el recién nacido, pero que con un diagnóstico precoz pueden ser tratadas. Esta información debe darse de manera rutinaria:

- En los sucesivos controles prenatales durante el embarazo, sobre todo en los más próximos al momento del parto.
- En las sesiones de Educación Maternal.
- En las visitas puerperales.
- En el Hospital o centro de nacimiento.
- En las primeras visitas de seguimiento de la salud infantil.
- Ante cualquier sospecha clínica por parte del facultativo.



Al dar la información se debe explicar a la familia dónde se hacen las pruebas y dónde debe acudir la familia con el recién nacido para la toma de la muestra.

El formulario de recogida de la muestra de sangre de talón y el folleto explicativo se entregarán a la familia en el Hospital antes del alta con objeto de que tengan la información necesaria para llevar al niño a su Centro de Atención Primaria a tomarse la muestra.

Si el recién nacido permanece en el Hospital más de 48 horas, la muestra de sangre de talón se recogerá en el Hospital, pero el folleto explicativo y la información necesaria deben darse igualmente.

El formulario es de color verde con cinco pocillos para la recogida de la muestra de sangre, con un sobre adherido.

Si la muestra de sangre ha sido tomada en el Hospital:

- se dará igualmente información verbal clara y se responderá a las preguntas de la familia,
- se hará constar en el informe de alta la realización de la prueba en el Hospital, y la fecha,
- si el recién nacido requiere tomas adicionales de muestra de talón, o si al alta el recién nacido necesita algún protocolo de toma de muestra específico, se hará constar en el informe de alta, se dará al alta el formulario para la siguiente toma de muestra, en la que se hará constar que es “2ª muestra”, o se marcará en el espacio destinado para ello.

3. TOMA DE MUESTRA

Se realizará mediante una única extracción de sangre periférica obtenida del talón del recién nacido, el 3^{er} día de vida (48-72 horas), y a ser posible no más tarde del 5º día. Para que la muestra sea adecuada, es necesario que el bebé haya ingerido alimentación proteica mediante lactancia materna o artificial. Esta muestra se extraerá en el ámbito de la Atención Primaria (Centros de Salud y Consultorios).

En cualquier caso, e independientemente del estado nutricional del recién nacido, se realizará la toma de la muestra, aunque hayan transcurrido más de 5 días del nacimiento.

¿Dónde se realiza la toma de la muestra?

Habitualmente en:

- Centros de Salud.
- Consultorios.
- Puntos de urgencias (cuando coincidan varios días festivos, para no retrasar la toma de la muestra).

La toma de esta muestra se considera actividad de obligado cumplimiento dentro de las actividades preventivas de salud infantil. La extracción se puede realizar en el centro sanitario



o en el domicilio, aprovechando la visita puerperal. **En ningún caso se dará cita para la toma de la muestra**, sino que ésta debe realizarse en el momento en el que los padres acudan para dicho fin al Centro de Salud o Consultorio.

La toma de esta muestra tiene carácter urgente, por lo que deberá disponerse lo necesario para que los equipos de guardia de los centros de Atención Primaria garanticen este servicio los festivos y fines de semana.

RECIÉN NACIDOS QUE PERMANECEN EN EL HOSPITAL

Si el recién nacido permanece ingresado en el centro sanitario más de 48 horas desde el momento del nacimiento, la extracción de la muestra se realizará por el personal de enfermería del Hospital en el que está ingresado, ya sea en el Servicio de Neonatología o en la planta de hospitalización de púerperas.

La muestra se tomará, igualmente, el 3^{er} día (48-72 horas), y a ser posible no más tarde del 5º día

Necesidad de una 2ª muestra

En los casos que se detallan a continuación es necesario tomar una segunda muestra.

1. De **manera rutinaria** para confirmar los resultados de la prueba de hipotiroidismo:

a. **A las dos semanas (15 días)** de vida en caso de:

- Recién nacido de bajo peso (igual o menor de 2.500 g).
- Edad gestacional inferior a 37 semanas.
- Neonatos de partos múltiples.
- Neonatos con Síndrome de Down.

En todos estos casos deberá especificarse en la historia clínica la necesidad de esta muestra adicional a los 15 días si el niño o niña está ingresado en el Servicio de Neonatología, o figurar en el informe de alta si se va al domicilio y comunicárselo verbalmente a la familia.

b. **Nueva muestra para cribado neonatal al alta hospitalaria** en caso de:

- Gran prematuro (<31 semanas).
- Muy bajo peso (<1.500 g).

2. **A los 3 meses de vida** en caso de recién nacidos politrasfundidos.

3. **A petición del Laboratorio** de Referencia.

- Por muestra inadecuada.
- Resultado de la primera muestra dudoso o fuera de los intervalos de referencia establecidos.



Patología tiroidea materna como criterio de seguimiento fuera del programa de cribado

Se ha procedido a cambiar el protocolo, **no siendo ya necesaria la repetición de la muestra en recién nacidos de madre con patología tiroidea**, excepto en aquellos recién nacidos de madres con hipertiroidismo autoinmune o tratamiento con antitiroideos durante el embarazo, a quienes se deberá tomar una muestra de suero a la semana de vida para determinar niveles de hormonas tiroideas (TSH, T4L y T3L) y anticuerpos antitiroideos (TPO y TSI). Esta muestra será solicitada por el pediatra que le de el alta al nacimiento, o en ocasiones el que hace el seguimiento del recién nacido.

En la ficha de la/s muestra/s adicional/es, se hará constar que es “2ª muestra”, o se marcará la casilla correspondiente cuando exista un espacio destinado para ello.

4. PROCEDIMIENTO DE RECOGIDA DE SANGRE EN PAPEL

PASO 1

Calentar el pie del bebé de tres a cinco minutos antes de la extracción, esto aumenta el flujo sanguíneo. Puede utilizarse un paño empapado en agua caliente con cuidado de no producir quemaduras. No realizar tratamiento tópico de la piel con cremas anestésicas, ya que el anestésico puede interferir con los resultados del análisis.

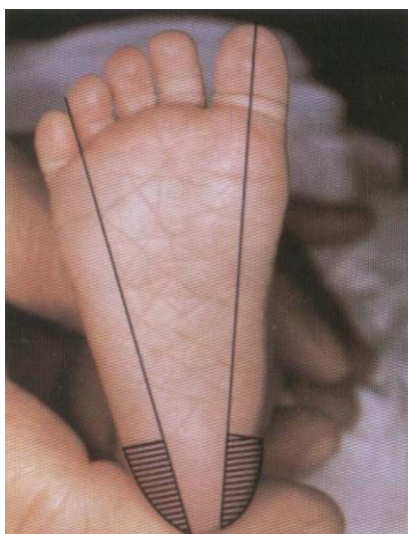
PASO 2

Colocar la pierna del niño por debajo de la altura de su corazón para aumentar el flujo venoso. Limpiar la zona del talón con una torunda de preparación de alcohol estéril, nunca desinfectantes yodados. Dejar que el talón se seque con el aire. Si no se deja secar el alcohol, la muestra puede diluirse y ello puede afectar a los resultados del análisis.

PASO 3

Punzar la zona segura del talón con un dispositivo específico para prueba de talón (profundidad inferior a 2 mm). Un dispositivo de punción adecuado proporciona un flujo sanguíneo superior si se realiza una punción estandarizada de 1 mm de profundidad por 2,5 mm de longitud (lancetas específicas para la prueba del talón). Nunca se utilizará aguja de uso intramuscular, intravenoso o subcutáneo para realizar la punción. No se utilizará capilar para recoger sangre, ya que produce un acúmulo de sangre en la ficha, no viable para su posterior procesamiento. Se aconseja limpiar la primera gota de sangre porque aumentará el flujo sanguíneo.

Imagen tomada de Watman®



PASO 4

Tocar ligeramente el papel de filtro con una gota GRANDE de sangre. Esperar a que la sangre empape bien y llenar lo más completo posible el círculo con una sola aplicación de una gota GRANDE de sangre. Para incrementar el flujo sanguíneo, puede aplicarse una presión intermitente, MUY SUAVE, en la zona que rodea el lugar de la punción. Aplicar sangre sólo en un lado del papel de filtro, pero asegurándose de que la gota empapa adecuadamente todo el grueso del papel.

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.

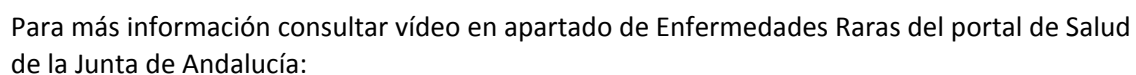
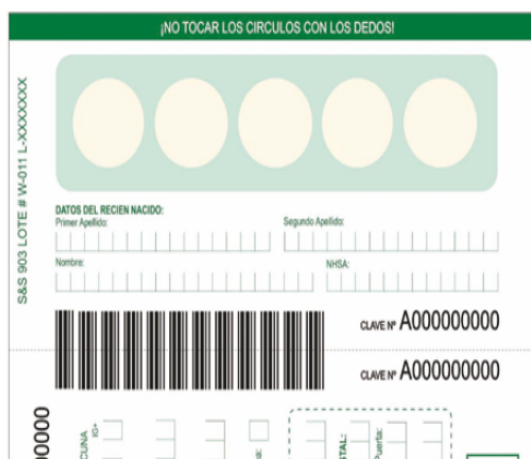
PASO 5

Rellenar los círculos restantes, repitiendo el paso 4, con gotas GRANDES de sangre sucesivas. Colocar un apósito en la zona de punción para proteger la piel bebé.

PASO 6

Secar los círculos rellenos a temperatura ambiente antes de meter las muestras en su sobre. No use calor para el secado. Cuando las muestras estén completamente secas, se deben transportar o enviar por correo al laboratorio correspondiente en un plazo de 24 horas como máximo después de la extracción de la muestra.

- Antes de introducir la muestra en el sobre, dejar secar al aire alejado de cualquier foco de luz. NO refrigerar las muestras.
- Las muestras sobreimpregnadas o en las que no se rellenan suficientemente los círculos se consideran inadecuadas.
- No adherir ningún material (esparadrapo, papel celo, algodón) a la muestra tomada.
- No utilizar el formulario si tiene suciedad visible en la zona de toma de muestra.



www.juntadeandalucia.es/salud > nuestra salud > enfermedades raras



BUENAS PRÁCTICAS PARA EL PROCEDIMIENTO DE RECOGIDA DE SANGRE DE TALÓN EN EL CRIBADO NEONATAL DE METABOLOPATÍAS



Se recomienda mantener al bebé en brazos de su madre intentando tomar la muestra mientras ésta lo amamanta. Si esto no fuera posible, se puede administrar entre 0,2-0,5 ml de sacarosa al 20% por vía oral y se le ofrecerá tetina para succionar

[1] Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad. Cuidados desde el nacimiento. Recomendaciones basadas en pruebas y buenas prácticas. 2010, pág. 85-91



Puede mejorar su práctica clínica con la ayuda del siguiente listado.

BUENAS PRÁCTICAS PARA EL PROCEDIMIENTO DE RECOGIDA DE SANGRE DE TALÓN EN EL CRIBADO NEONATAL DE METABOLOPATÍAS	
PRÁCTICA	
Revise la solicitud de la prueba Compruebe la fecha de nacimiento. Compruebe si es la primera extracción o si el recién nacido se encuentra en algún protocolo específico de extracción de Prueba del Talón. En caso de ser una segunda extracción, especifíquelo como "2ª muestra".	✓
Identifique al recién nacido y a la madre, y rellene TODOS los datos de la ficha. Una identificación incorrecta o una cumplimentación no completa de los datos de extracción, personales y demográficos, puede llevar a una notificación tardía de la necesidad de una prueba adicional o de tratamiento, con consecuencias graves para el recién nacido.	✓
No realice el procedimiento a más de un recién nacido a la vez. Esto puede dar lugar a errores de identificación de la muestra, con consecuencias graves si alguno de los recién nacidos está afectado por alguna patología.	✓
Reúna los suministros apropiados. (Dispositivo de punción, guantes, gasas, alcohol, paños calientes, etc.) Tenga en cuenta la edad y peso del recién nacido para elegir el dispositivo de punción. Un dispositivo inadecuado puede producir lesiones en el niño.	✓
Lávese las manos y póngase guantes.	✓
En todos los casos deben seguirse las precauciones estándar de protección con el fin de minimizar el riesgo de accidente biológico.	✓
Mantenga al bebé en brazos de su madre intentando tomar la muestra mientras ésta lo amamanta. Si esto no fuera posible, se le podría ofrecer su biberón o tetina para succionar, o entre 0,2-0,5 ml de sacarosa al 20% por vía oral si estuviera disponible.	✓
Caliente el pie del niño de tres a cinco minutos. Esto aumenta el flujo sanguíneo durante la extracción y evita realizar punciones repetidas. Puede utilizarse un paño empapado en agua caliente con cuidado de no producir quemaduras.	✓
Seleccione el sitio de la punción. En la zona lateral (exterior) o medial (interior) del talón. No pinchar en la mano.	✓
Limpie el sitio de punción. Puede utilizar un alcohol de 70% y dejar secar al aire para proporcionar una desinfección eficaz. Realizar la punción de la piel sobre restos de alcohol puede causar hemólisis y puede afectar negativamente a los resultados. No utilizar compuestos yodados. No realizar tratamiento tópico de la piel con cremas anestésicas, ya que el anestésico puede interferir con los resultados del análisis.	✓
Realice el procedimiento en presencia de la familia. O informe de su realización, si por razones de hospitalización la familia no puede estar presente.	✓
Puncione el talón (profundidad inferior a 2 mm). Un dispositivo de punción puede proporcionar un flujo sanguíneo superior si se realiza una punción estandarizada de 1 mm de profundidad por 2,5 mm de longitud (lancetas específicas para la prueba del talón). Espere a que se forme una gota GRANDE de sangre. Nunca se utilizará aguja de uso intramuscular, intravenoso o subcutáneo para realizar la punción.	✓



No se utilizará capilar para recoger sangre, ya que produce un acúmulo de sangre en la ficha, no viable para su posterior procesamiento. Pequeños coágulos también pueden obstruir las sondas de aspiración de la muestra o de la tubería en los instrumentos de laboratorio.	
Limpié la primera gota de sangre con una gasa seca. Inmediatamente después de la punción, se inicia el proceso de coagulación, limpiar la primera gota de sangre puede detener el proceso consiguiendo así recoger mayor cantidad de sangre. Además, la primera gota de sangre contiene líquido tisular que puede causar dilución de la muestra, hemólisis y coagulación.	✓
Toque ligeramente el papel de filtro con la gota GRANDE de sangre. Espere a que la sangre empape bien y llene lo más completo posible el círculo con una sola aplicación de una gota GRANDE de sangre. Aplique sangre sólo en un lado del papel de filtro, pero asegurándose de que la gota empapa adecuadamente todo el grueso del papel. No deje que el papel entre en contacto con la piel del niño. No toque los círculos con los dedos. Las manos o el sudor contienen aminoácidos que pueden contaminar la muestra.	✓
Aplique una presión intermitente, MUY SUAVE, en la zona que rodea el lugar de la punción para conseguir otras gotas de sangre. Evite apretar en exceso el talón del niño. Rellene los círculos restantes, con gotas GRANDES de sangre sucesivas.	✓
Aplique presión directa a la herida con una gasa limpia y coloque un apósito en la zona de punción para proteger la piel bebé.	✓
Seque los círculos rellenos a temperatura ambiente antes de meter las muestras en su sobre. No use calor para el secado. No refrigere las muestras.	✓
Envíe las muestras al laboratorio correspondiente en un plazo menor de 24 horas. Utilice únicamente el sobre adjunto a la ficha.	✓
Deseche los materiales utilizados en los recipientes adecuados a cada uso.	✓
Quítese los guantes, lávese las manos antes de pasar al siguiente paciente.	✓



5. CUMPLIMENTACIÓN DE LOS FORMULARIOS

El formulario con su sobre se entregará a la madre y/o a la familia en el Hospital y ella deberá llevarlo al lugar de la toma de la muestra.

Los formularios van identificados por **código de barras** para cada recién nacido. En dicho formulario se recogen tanto los datos personales como de la muestra de sangre.

Los centros sanitarios dispondrán de un stock de formularios para poder hacer la prueba del talón en caso de pérdida o cuando la familia no aporta el formulario.

Desde la entrada en vigor del Registro Único de Partos y Nacimientos de Andalucía¹, se debe incorporar la etiqueta del NUHSA del recién nacido pegada en el reverso del formulario en el espacio reservado a tal efecto.

Los profesionales que realicen la toma de la muestra cumplimentarán con letra legible **TODOS** los datos del formulario. **Todos los datos del formulario son importantes.**

Incluso si se dispone de etiqueta de datos, se cumplimentará el formulario, ya que los datos de contacto disponibles en BDU podrían no estar actualizados, requisito esencial para contactar con la familia

No separar el cartón soporte para la muestra del resto del formulario, y cumplimentar los datos antes de la toma de la muestra sanguínea, con letras mayúsculas y todos los apartados para facilitar:

- La **localización** de casos dudosos y/o positivos.
- La **comunicación con la familia** en casos de normalidad o muestra insuficiente.

¹ Decreto 330/2010, de 13 de julio de la Consejería de Salud.



Los datos a cumplimentar serán:

- **DATOS DEL NIÑO/A:** apellidos y nombre del recién nacido. Prestar especial atención a los partos múltiples especificando si se trata de 1º o 2º gemelo, edad gestacional, peso y tipo de lactancia y fecha de nacimiento.

Asimismo se cumplimentará el nombre y dos apellidos **en el cartón** soporte de muestras sanguíneas.

- **DATOS DE LA MADRE:** dos apellidos y nombre. Es muy importante que la dirección postal esté completa así como el teléfono para una posible localización y para poder remitir los resultados de la prueba. En la actualidad es de gran utilidad el teléfono móvil.

Si el Hospital dispone de **etiquetas identificativas** de la madre, se pueden pegar en este espacio.

- **DATOS DE LA TOMA DE MUESTRA:** es muy importante escribir la fecha en la que se toma la muestra así como especificar en el formulario “2ª muestra” en caso de que se trate de una repetición de la prueba (o se marcará en el espacio destinado para ello en la próxima edición de formularios).

6. ENVÍO DE LA MUESTRA AL LABORATORIO DE REFERENCIA

El formulario con los datos cumplimentados y con la muestra tomada, sin separar, se introduce **sin doblar** en el sobre correspondiente.





PEGAR LA ETIQUETA NUHSA DEL RECIÉN NACIDO, EN ESTE RECUADRO.

NHUSA AN			25/01/2013	0 Dias
NHC			Hombre	
NUSS		Neonatología		
Episodio	966380	25/01/2013	14.15	Box 04

RELLENAR TODOS LOS CAMPOS.

NO DOBLAR NI SEPARAR LA MUESTRA DE SANGRE DE LA FICHA

POR FAVOR, RELLENAR CON BOLÍGRAFO TODOS LOS CAMPOS CON LETRA LEGIBLE

Se depositarán **DIARIAMENTE** en el correo **sin ningún tipo de franqueo**. No se puede utilizar **ningún otro sobre** que no sea el modelo diseñado a tal efecto para el transporte de muestras, ya que serían rechazados por el Servicio de Correos y nunca llegarían a su destino.

Aunque los sobres con la muestra pueden ser depositados en el buzón por los usuarios, para evitar posibles olvidos y retrasos en el envío, **se recomienda que sean los propios centros quienes asuman la responsabilidad de depositar diariamente las muestras en el correo**.

¡No retener las muestras ni acumularlas!

No someter las muestras a temperaturas extremas

7. LABORATORIOS DE REFERENCIA

La organización del cribado en Andalucía tiene dos Laboratorios de Referencia para el Cribado neonatal de Errores Congénitos del Metabolismo:

- **Hospital Virgen del Rocío de Sevilla.**
- **Hospital Carlos Haya de Málaga.**



8. DISTRIBUCIÓN TERRITORIAL DE LOS LABORATORIOS DE REFERENCIA

Los centros sanitarios públicos y privados de las provincias de **Almería, Granada, Jaén y Málaga**, tendrán como destino el Laboratorio de Referencia para el Cribado neonatal de Errores Congénitos del Metabolismo del **Hospital Carlos Haya de Málaga**.

Todos los sobres con sus correspondientes formularios y muestras están normalizados y la dirección que figura en el mismo es:

LABORATORIO DE METABOLOPATÍAS

Hospital Materno-Infantil. Planta Baja

APARTADO Nº 555 FD.

29080 MÁLAGA

Teléfonos de contacto: 951292284-951292380-951292274

Corporativos: 902284-902380-902274

Los centros sanitarios públicos y privados de las provincias de **Cádiz, Córdoba, Huelva, Sevilla y Ceuta**, tendrán como destino el Laboratorio de Referencia para el Cribado neonatal de Errores Congénitos del Metabolismo del **Hospital Virgen del Rocío de Sevilla**.

La dirección que figura en los sobres de remisión de las muestras es:

HOSPITAL UNIVERSITARIO VIRGEN DEL ROCÍO

Edificio de Laboratorios, 3ª planta

APARTADO Nº 45 FD.

41080 SEVILLA

Teléfonos de contacto: 955013242- 955013216-955013002

Corporativos: 313242-313216-313002

En ambos apartados de correos diariamente se retiran las muestras y son depositadas por un cartero en cada uno de los dos laboratorios de referencia. Este proceso permite acortar significativamente el periodo de tiempo que transcurre desde la extracción de sangre a cada recién nacido y su recepción en el Laboratorio de Referencia.



9. INFORMATIZACIÓN DE DATOS

Los datos demográficos y clínicos del recién nacido y de su madre, que se recogen en los formularios, se introducen en la base de datos del programa (MTBnet) por cada uno de los dos laboratorios de referencia. Esta base tiene una aplicación web (<http://mago.easp.es/mtbnet/defaultseguro.aspx>) con el objeto de que desde cualquier punto de Andalucía puedan visualizarse los resultados del programa por los profesionales que tengan autorizado el acceso mediante introducción de usuario y contraseña.

Cada Distrito, Hospital o Área de Gestión Sanitaria debe tener al menos **un usuario autorizado** a quien poder dirigirse cualquier profesional que atienda a los recién nacidos en caso de duda sobre resultados o realización de la prueba. (Por ejemplo, en los Distritos de Atención Primaria, este usuario autorizado suele estar en la sede de apoyo al Distrito, pero es posible tener más usuarios en distintos puntos).

La aplicación web MTBnet permite visualizar e imprimir listados por fechas y zonas geográficas así como consultar resultados del cribado.

Logo of the Junta de Andalucía and Escuela Andaluza de Salud Pública (EASP) CONSEJERÍA DE SALUD.

Metaboloopatías

INICIAR SESIÓN WEB DE METABOLOPATÍAS DE LA JUNTA DE ANDALUCÍA

Usuario:

Clave:

[Acerca de...](#) | [Contactos](#) | [Enlaces](#) | [Documentos](#)

Dirección General de Salud Pública y Participación - Consejería de Salud de la Junta de Andalucía
Copyright © 2010 Escuela Andaluza de Salud Pública. Todos los derechos reservados.

Para solicitar acceso a la aplicación, contactar con la Escuela Andaluza de Salud Pública (EASP) en el teléfono 671539558 (corporativo 639558).



10. INFORMACIÓN DE LOS RESULTADOS DEL CRIBADO A LAS FAMILIAS

RESULTADOS DE NORMALIDAD: una vez que se haya completado el estudio de la muestra escrutada, y transcurrido un tiempo no superior a 40 días, las familias recibirán en sus domicilios una carta de comunicación de normalidad en los resultados de su hijo o hija que será **emitida por cada Laboratorio de Referencia**.

La carta que recibe la familia comunicando la normalidad del resultado es similar a la que aparece abajo.

RESULTADOS DUDOSOS O POSITIVOS: los casos de recién nacidos cuyos resultados sean dudosos y/o positivos para cualquiera de los metabolitos cribados, serán localizados por cada Laboratorio de Referencia de manera **urgente** por vía telefónica o por cualquiera otra que sea necesaria para proceder a la repetición de la muestra, o para continuar con otros procedimientos diagnósticos que confirmen el resultado.

		FRANQUEO PAGADO Aut. n° 410340/21	
			
PROGRAMA DE DETECCIÓN PRECOZ DEL HIPOTIROIDISMO Y DE LA FENILKETONURIA		Servicio Andaluz de Salud CONSEJERÍA DE SALUD	
Hospital Regional de Málaga Laboratorio de Hormonas, Pabellón B, Planta Baja Apartado Num. 555 PD 29080 Málaga			
Estimada familia: Le comunicamos que los resultados de los análisis realizados mediante la prueba del talón a su hijo o hija para la Detección Precoz de Hipotiroidismo, otras Enfermedades Metabólicas Congénitas, han sido NORMALES. Reciban un cordial saludo. LES RECORDAMOS LA NECESIDAD DEL SEGUIMIENTO DEL CALENDARIO VACUNAL ¡ACUDA A SU PUNTO DE VACUNACIÓN!			



Desde el 3^{er} trimestre de 2012, la cartas de comunicación de resultados a las familias, incluye en su parte posterior una pequeña encuesta de satisfacción que puede separarse del cuerpo de la carta y autocumplimentarse. Se solicitará a las familias que depositen esta encuesta en el buzón de sugerencias de los centros de Atención Primaria o de cualquier centro del SSPA. También podrá cumplimentarse telemáticamente por parte de los padres en la siguiente dirección: <http://www.juntadeandalucia.es/salud/pruebatalon>

Nos interesa conocer su opinión sobre el Programa de PRUEBA DEL TALÓN en Andalucía. Le agradecemos de antemano su colaboración. Esta pequeña encuesta es anónima pero, si no tiene inconveniente, puede indicarnos a continuación el Centro de Salud en el que es atendido/a habitualmente _____

1.-En general, ¿Se encuentra Ud. satisfecho/a del servicio que ha recibido en el Programa de PRUEBA DEL TALÓN?

Muy satisfecho/a ☐ Satisfecho/a ☐ Ni satisfecho/a ni insatisfecho/a ☐ Insatisfecho/a ☐ Muy insatisfecho/a ☐

2.-Cuando le han informado sobre la PRUEBA DEL TALÓN en su Centro de Salud ¿cómo valora las explicaciones que le han dado?

Muy bien ☐ Bien ☐ Ni bien ni mal ☐ Mal ☐ Muy mal ☐ No me han informado ☐

3.-Cuando le han informado sobre la PRUEBA DEL TALÓN en el Hospital donde ha nacido su hijo/a ¿cómo valora las explicaciones que le han dado?

Muy bien ☐ Bien ☐ Ni bien ni mal ☐ Mal ☐ Muy mal ☐ No me han informado ☐

4.-¿Cómo de fácil le ha resultado realizar la PRUEBA DEL TALÓN a su hijo/a?

Muy fácil ☐ Fácil ☐ Ni fácil ni difícil ☐ Difícil ☐ Muy difícil ☐

Si lo desea, puede darnos su opinión sobre otros aspectos de la PRUEBA DEL TALÓN _____

Deposite esta encuesta en el buzón de sugerencias de la Unidad de Atención Ciudadana de su Centro de Salud u Hospital. También puede cumplimentarla en <http://www.juntadeandalucia.es/salud/pruebatalon>.

Las respuestas recibidas serán enviadas anualmente por la Unidad de Atención Ciudadana a la atención del Plan de Atención a Personas Afectadas por Enfermedades Raras de Andalucía, en los Servicios de Apoyo del Servicio Andaluz de Salud, Avda. de la Constitución, 18, 41071 Sevilla.



11. INSTRUCCIONES SOBRE CASOS ESPECÍFICOS

Población en riesgo social

En el caso de población considerada en riesgo social, nos encontramos que es frecuente el cambio de residencia, o bien no es posible establecer esta residencia, o existen dudas sobre la disponibilidad de la familia para realizar la prueba del talón una vez dada el alta en el Hospital. En estos casos puede optarse por realizar la prueba en el Hospital, antes del alta y poner en contacto a la familia con la Unidad de Trabajo Social del centro. Si en algún momento se detecta la no realización de la prueba, se debe tomar la muestra en el primer contacto posible del recién nacido con el sistema sanitario.

Nacimiento en domicilio

En ocasiones, el proceso del embarazo y/o del parto discurre fuera del ámbito sanitario, bien como una opción personal o motivado por la situación administrativa de la familia en el país. En todas las ocasiones posibles en las que la familia pueda tener contacto con el sistema sanitario, antes del parto o después, se debe dar información sobre la prueba del talón. Si en algún momento se detecta la no realización de la prueba, se debe tomar la muestra en el primer contacto posible del recién nacido con el sistema sanitario.

Recién nacidos que permanecen ingresados

En caso de quedar ingresado el niño, el protocolo al inicio es el mismo (el 3^{er} día), pero la muestra se toma en el Hospital. Después, según los casos, podría ser necesaria una segunda muestra a los 15 días; si el niño sigue ingresado, la segunda muestra se tomará en el Hospital; si el niño está de alta, esta segunda muestra se tomará en el Centro de Salud; si es así constará en el informe de alta y se explicará a las familias. Se indicará o marcará el formulario como “2^a muestra”.

Neonatos en dieta absoluta con enfermedad grave

Se actúa igual que en el resto de los casos, realizando la prueba cuando corresponda y repitiéndola posteriormente, en torno a los 15 días.

Niños en los que se aprecia insuficiente alimentación

En ocasiones se aprecia alimentación insuficiente por mala tolerancia a la alimentación, o en caso de nutrición parenteral, o parcial, prematuros, gemelares, bajo peso, sometidos a cateterismos, cirugía, cesáreas no programadas, etc. Igualmente debe realizarse la prueba el 3^{er} día, y, a ser posible, no más tarde del 5^o día y advertir al laboratorio en el apartado de observaciones sobre las circunstancias clínicas del recién nacido, para que el laboratorio pueda valorar el resultado. En estos casos la comunicación con el Laboratorio de Referencia es muy importante, y deben constar muy claros los datos de contacto con la familia y/o el Hospital.

Recién nacido con 1^a muestra de Fibrosis Quística o cribado ampliado positivo, que fallece

Si se dispone de muestra, debe completarse el estudio. En caso de no disponerse de muestra, se completará el estudio en los familiares directos.

Recién nacido gran prematuro con 1^a y 2^a muestra de Fibrosis Quística positiva

Corresponde la realización de un test del sudor, pero con frecuencia no es posible conseguir una cantidad suficiente de sudor en estos niños para realizar la prueba. En estos casos se procederá a realizar directamente el estudio genético. Puesto que habitualmente estos niños permanecen ingresados, se remitirá muestra de sangre para la realización del test genético al laboratorio de referencia correspondiente, en el Hospital Virgen del Rocío o en el Hospital Carlos Haya, según área de referencia de su cribado.





IV. INDICADORES DE EVALUACIÓN DEL PROGRAMA

El *Programa de diagnóstico precoz y seguimiento de metabolopatías congénitas*, y la asistencia ofrecida en todos los ámbitos del SSPA a las personas afectadas, se orienta a los resultados y busca la excelencia en el equilibrio y satisfacción de las necesidades de todos los grupos implicados (pacientes, familia, profesionales sanitarios, administración general y sociedad).

Se considera que el Programa, y la asistencia derivada si fuera necesaria, es de calidad si es accesible y equitativo para los usuarios y sus familias, adaptado a sus necesidades, y proporciona resultados que en el caso del cribado poblacional tienen que ver con la capacidad del mismo para encontrar a los verdaderos afectados.

Puesto que este Programa se desarrolla dentro del Plan de Atención a Personas Afectadas por Enfermedades Raras, que contempla otras líneas de actuación, el objetivo final del mismo es una mejora en todos los aspectos de la atención sanitaria de los afectados, que facilite su desarrollo físico, psicológico, emocional, social y profesional, y por tanto su proyecto vital de manera satisfactoria para sus expectativas.

El consumo de recursos públicos y la necesidad de confirmar la bondad del procedimiento y el beneficio en la salud de la población cribada, obliga a la monitorización y a la evaluación periódica del cribado como garantía de su calidad. Por esto, se incluyen indicadores para monitorizar la calidad de algunas de las actividades del proceso, que se irá completando en sucesivas ediciones según las áreas de mejora detectadas.

Los siguientes indicadores se proponen para valorar la consecución de los objetivos, que aparecen como “criterios”. Estos indicadores se consideran básicos, pero pueden completarse o modificarse en sucesivas ediciones según las áreas de mejora detectadas.

Los indicadores serán elaborados anualmente y podrán incluirse en el Contrato Programa Consejería-SAS y SAS-Hospitales, o en su caso a las Empresas Públicas.

E1. Disponibilidad del centro de un repositorio de fichas de toma de muestra para realización de la prueba del talón.

E2. Disponibilidad del centro de un documento en el que se recoge el circuito para recopilación y envío de muestras diario de la prueba del talón.

E3. Disponibilidad en el centro de un documento en el que se recoge el circuito de gestión de las muestras de la prueba del talón.

P1. Fichas de recogida de muestra de la prueba del talón correctamente cumplimentadas del total de muestras recibidas del área. **Indicador del Contrato - Programa 2013.**

P2. Recién nacidos a los que se ha realizado la prueba del talón entre el 3^{er} y 5^o día de vida, del total de recién nacidos para el área. **Indicador del Contrato - Programa 2013.**



P3. Muestras de Prueba del Talón con periodo extracción-recepción no mayor de 3 días, del total de recién nacidos para el área.

P4. Segundas extracciones para Fibrosis Quística (tras primera muestra positiva) entre los 24 y 28 días de vida del recién nacido, del total de muestras con primera extracción positiva para Fibrosis Quística.

P5. Nº de notificaciones de normalidad de la prueba realizadas a la familia antes de los 31 y 40 días de vida del recién nacido del total de resultados normales informados por el laboratorio de referencia. **Indicador del Contrato - Programa 2013.**

R1. Recién nacidos en Andalucía con prueba del talón realizada, del total de nacimientos en Andalucía.

R2. Sensibilidad.

R3. Especificidad.

R4. Valor Predictivo Positivo.

R5. Valor Predictivo Negativo.

R6. Satisfacción de la ciudadanía con el Programa de Cribado Neonatal de Andalucía.



INDICADOR 1 DE ESTRUCTURA (E1)
Aspecto que mide: disponibilidad de material.
Criterio. Los centros deben disponer de formularios para la realización de la toma de muestra.
Indicador. Disponibilidad en el centro de un repositorio de formularios de toma de muestra para realización de la prueba del talón.
Definición operativa. La ficha de recogida de la muestra de sangre de talón o formulario y el folleto explicativo se entregan a la familia en el Hospital antes del alta. El Hospital debe tener prevista la disponibilidad de fichas según estimación de sus nacimientos para entregar al alta a la familia y para la realización de toma de muestra a los niños que permanecen ingresados. La familia se desplaza habitualmente al Centro de Atención Primaria con esta ficha. En previsión de pérdida o deterioro de la ficha, el Centro de Atención Primaria debe contar con un repositorio de las mismas. La ubicación de las fichas será, en general la de los puntos de punción. Salvo para algunos centros (por el volumen de fichas o dificultad en el circuito), la mayoría de los centros públicos y privados reciben los formularios desde la Delegación Provincial de Salud de su provincia. La previsión debe hacerse con suficiente antelación como para asegurar que siempre existen fichas de toma de muestra disponibles. Esta información podrá solicitarse a las Direcciones de los centros/Distritos anualmente, junto con informe de incidencias si en algún periodo del año no se ha cumplido. Se contrastará con la información recibida de otras fuentes (encuesta de satisfacción, distribuidora, Delegaciones Provinciales de Salud y otras). A nivel agregado, se dará como N° de incidentes por falta de formularios, del total de centros.
Numerador. SI/NO.
Denominador. Centro o total de centros para el indicador agregado.
Ámbitos. Ver Cuadro 1 como orientación.
Estándar. Sí.
Recuperación de datos. Información del responsable del centro.
Responsable de la elaboración del indicador. Responsable del centro/Servicios de Apoyo del SAS.
Frecuencia de la solicitud. Anual.
Auditable. Sí.



INDICADOR 2 DE ESTRUCTURA (E2)
Aspecto que mide: estructura mínima documental.
Criterio. Los centros deben disponer de un circuito establecido para el envío de muestras de la prueba del talón a los Laboratorios de Referencia de Metabolopatías. Este circuito debe figurar en un documento.
Indicador. Disponibilidad en el centro de un documento en el que se recoge el circuito para recopilación y envío de muestras diario de la prueba del talón.
Definición operativa. Los centros, tanto de Atención Primaria como de Atención Hospitalaria, deben tratar y enviar los formularios con la muestra de la Prueba del Talón como se explica en el documento de instrucciones sobre el cribado neonatal. Dadas las características particulares de cada centro, el circuito interno se deja a criterio de la dirección del mismo, pero debe constar en un documento escrito que se solicitará. En sucesivas revisiones del Programa de cribado neonatal, puede solicitarse además información sobre la accesibilidad al documento y el conocimiento sobre el mismo de todos los profesionales. Esta información se podrá solicitar a las Direcciones de los centros/Distritos anualmente. A nivel agregado, se dará como N° de centros con protocolo de envío de muestras de Prueba del Talón, del total de centros.
Numerador. SI/NO.
Denominador. Centro o total de centros para el indicador agregado.
Ámbitos. Compete a todos los ámbitos y debe ser promovido desde las direcciones de los centros. Ver Cuadro 1.
Estándar. Sí.
Recuperación de datos. Información del responsable del centro.
Responsable de la elaboración del indicador. Responsable del centro/Servicios de Apoyo del SAS.
Frecuencia de la solicitud. Anual.
Auditable. Sí.



INDICADOR 3 DE ESTRUCTURA (E3)
Aspecto que mide: estructura mínima documental.
Criterio. Los Laboratorios de Referencia deben disponer de un circuito establecido para la recepción, manejo e información sobre las muestras de la prueba del talón. Este circuito debe figurar en un documento.
Indicador. Disponibilidad en los Laboratorios de Referencia de un documento en el que se recoge el circuito de gestión de las muestras de la prueba del talón.
Definición operativa. Los Laboratorios de Referencia deben disponer de un circuito establecido para la recepción, incorporación de datos en la aplicación del programa, procesamiento de muestras, circuito interno, dispositivo de información a clientes internos y externos, resolución de incidencias. Debe incluir información mínima sobre estos aspectos y debe figurar claramente la persona responsable de cada tarea. Opcionalmente pueden incorporarse a este documento los protocolos específicos de laboratorio o protocolos clínicos. En sucesivas revisiones del Programa de cribado neonatal, puede solicitarse además información sobre la accesibilidad al documento y el conocimiento sobre el mismo de todos los profesionales. Esta información podrá solicitarse a las Direcciones de los centros en 2013.
Numerador. SI/NO.
Denominador. Centro o total de centros para el indicador agregado.
Ámbitos. Laboratorios de Referencia de Metabolopatías.
Estándar. Sí.
Recuperación de datos. Información del responsable del Laboratorio/Dirección del centro.
Responsable de la elaboración del indicador. Responsable del Laboratorio/Dirección del centro.
Frecuencia de la solicitud. Anual.
Auditable. Sí.



INDICADOR 1 DE PROCESO (P1)
Aspecto que mide: seguridad en la recepción de resultados de la prueba.
Criterio. Los datos personales del recién nacido, de la madre y de la extracción, se cumplimentarán en su totalidad por el profesional competente.
Indicador. Fichas de recogida de muestra de la prueba del talón correctamente cumplimentadas del total de muestras recibidas del área.
Definición operativa. Los profesionales que realicen la toma de muestra, o la persona designada cumplimentarán con letra legible los datos del formulario. Todos los datos del formulario son importantes. Incluso si se dispone de etiqueta de datos, se cumplimentará el formulario, ya que los datos de contacto disponibles en BDU podrían no estar actualizados. Esto es requisito esencial para contactar con la familia para la comunicación de casos de normalidad, de muestra insuficiente o la localización de casos dudosos o positivos. La información de la ficha es registrada posteriormente por el personal de administración de los Laboratorios de Referencia, mediante la inclusión de los datos disponibles en la ficha en la aplicación del Programa, y en un campo específico donde se valora la calidad de la cumplimentación. Los datos de este campo específico sobre cumplimentación se podrán extraer en sucesivos cortes a demanda y trimestralmente. Se dispondrá del indicador para Hospital, Centros de Atención Primaria, Distrito y Provincia.
Numerador. Número de fichas con datos de la ficha de Prueba del Talón correctamente cumplimentados.
Denominador. Total de fichas recibidas del Hospital, Centros de Atención Primaria, Distrito y Provincia.
Ámbitos. Ver Cuadro 1.
Estándar. Límite inferior 10%. Límite superior 20%. Indicador Contrato – Programa 2013.
Recuperación de datos. MTBnet/Auditorías.
Responsable de la elaboración del indicador. EASP/ Servicios de Apoyo del SAS.
Frecuencia de la solicitud. A demanda y trimestral.
Auditable. Sí.



INDICADOR 2 DE PROCESO (P2)
Aspecto que mide: realización de la Prueba del Talón en el periodo adecuado para poder disponer de un diagnóstico precoz.
Criterio. A todos los recién nacidos de Andalucía se les realizará la prueba del talón el 3 ^{er} día de vida (48-72 horas).
Indicador. Recién nacidos a los que se ha realizado la prueba del talón entre el 3 ^{er} y 5 ^o día de vida, del total de recién nacidos para el área.
Definición operativa. Los profesionales que realicen la toma de muestra, o la persona designada, cumplimentarán con letra legible los datos del formulario. Entre estos datos se encuentran los DATOS DE LA EXTRACCIÓN, que incluye la fecha de la extracción. Esta información de la ficha es registrada posteriormente por el personal de administración de los Laboratorios de Referencia en la aplicación del Programa. Los datos de este campo específico sobre cumplimentación se podrán extraer en sucesivos cortes a demanda y trimestralmente. Se dispondrá del indicador para Hospital, Centros de Atención Primaria, Distrito y Provincia.
Numerador. Número de pruebas realizadas entre el 3 ^{er} y 5 ^o día de vida del recién nacido.
Denominador. Total de fichas recibidas del Hospital, Centros de Atención Primaria, Distrito y Provincia.
Ámbitos. Ver Cuadro 1.
Estándar. Límite inferior 90%. Límite superior 95%. Indicador Contrato – Programa 2013.
Recuperación de datos. MTBnet.
Responsable de la elaboración del indicador. EASP/ Servicios de Apoyo del SAS.
Frecuencia de la solicitud. A demanda y trimestral.
Auditable. Sí.



INDICADOR 3 DE PROCESO (P3)
Aspecto que mide: recepción de la muestra de la Prueba del Talón en el periodo adecuado para disponibilidad de un diagnóstico precoz.
Criterio. Todas las muestras de Prueba del Talón se encontrarán en el laboratorio de referencia en el menor tiempo posible, para ello, el periodo entre la extracción y la recepción por el laboratorio no debe ser mayor de 3 días.
Indicador. Muestras de Prueba del Talón con periodo extracción-recepción no mayor de 3 días, o no mayor de 5 días, del total de recién nacidos para el área.
Definición operativa. Las personas responsables, según el circuito de gestión de muestras del centro, depositarán en el correo diariamente los sobres con las muestras de sangre para Prueba del Talón. El tratamiento precoz en las enfermedades cribadas es necesario para evitar graves discapacidades en los recién nacidos afectados, y en el caso del Hipotiroidismo Congénito debe instaurarse antes de los 15 días; por tanto, las muestras de Prueba del Talón deben encontrarse en el laboratorio de referencia en el menor tiempo posible, preferentemente antes del 8º día de vida del recién nacido. Se dispondrá del indicador para Hospital, Centros de Atención Primaria, Distrito y Provincia.
Numerador. Número de muestras de Prueba del Talón con periodo extracción-recepción no mayor de 3 días, o no mayor de 5 días, del total de recién nacidos para el área.
Denominador. Total de fichas recibidas del Hospital, Centros de Atención Primaria, Distrito y Provincia.
Ámbitos. Ver Cuadro 1.
Estándar. 65% no mayor de 3 días ó 85% no mayor de 5 días.
Recuperación de datos. MTBnet.
Responsable de la elaboración del indicador. EASP/ Servicios de Apoyo del SAS.
Frecuencia de la solicitud. Anual.
Auditable. Sí.



INDICADOR 4 DE PROCESO (P4)
Aspecto que mide: realización de la Prueba del Talón en el periodo adecuado para disponibilidad de un diagnóstico precoz.
Criterio. Para el cribado de Fibrosis Quística, la segunda muestra de sangre de talón, en el caso de positividad de la primera prueba, se realizará entre los 24 y 28 días de vida del recién nacido.
Indicador. Segundas extracciones para Fibrosis Quística (tras primera muestra positiva) entre los 24 y 28 días de vida del recién nacido, del total de muestras con primera extracción positiva para Fibrosis Quística.
Definición operativa. El algoritmo de cribado de Fibrosis Quística en Andalucía establece la realización de una segunda prueba de Tripsinógeno Inmuno Reactivo en la cuarta semana de vida, en aquellos casos en los que el primer Tripsinógeno Inmuno Reactivo ha resultado por encima del percentil establecido para el laboratorio. Estos recién nacidos deben ser localizados y disponerse de la nueva prueba en esta cuarta semana de vida. Requiere una buena gestión del caso tanto del Laboratorio de Referencia como del Centro de Atención Primaria. Serán excluidos del denominador aquellos casos en los que constando contacto con la familia, esta rechace la segunda prueba por distintas razones (grave enfermedad, seguimiento asistencial en otras consultas o en otra comunidad autónoma...) o conste el fallecimiento del recién nacido. Se dispondrá del indicador para Hospital, CAP, Distrito y Provincia.
Numerador. Número de recién nacidos con Tripsinógeno Inmuno Reactivo por encima del percentil establecido en la primera muestra, con segunda extracción entre los días 24 y 28 de vida.
Denominador. Total de recién nacidos con primera extracción positiva para Fibrosis Quística del Hospital, Centros de Atención Primaria, Distrito y Provincia.
Ámbitos. Ver Cuadro 1.
Estándar. 90%.
Recuperación de datos. MTBnet.
Responsable de la elaboración del indicador. Laboratorio de Referencia/EASP/ Servicios de Apoyo del SAS.
Frecuencia de la solicitud. Anual.
Auditable. Sí.



INDICADOR 5 DE PROCESO (P5)
Aspecto que mide: recepción de resultados en tiempo adecuado para disminuir la ansiedad familiar.
Criterio. Todas las muestras de Prueba del Talón con resultado normal en la primera muestra, serán informadas a la familia en los primeros 40 días de vida del recién nacido.
Indicador. Nº de notificaciones de normalidad de la prueba realizadas a la familia antes de los 31 y 40 días de vida del recién nacido del total de resultados normales informados por el laboratorio de referencia.
Definición operativa. Una vez que se haya completado el estudio de la muestra escrutada, y transcurrido un tiempo no superior a 40 días, las familias recibirán en sus domicilios una carta de comunicación de normalidad en los resultados de su hijo o hija que será emitida por cada Laboratorio de Referencia. Los resultados dudosos o positivos requieren otro circuito, por lo que no serán computados en este indicador. Se dispondrá del indicador para Hospital, Centros de Atención Primaria, Distrito y Provincia.
Numerador. Número de notificaciones de normalidad de la prueba realizadas a la familia antes de los 31 y 40 días de vida del recién nacido.
Denominador. Total de resultados normales del Hospital, Centros de Atención Primaria, Distrito y Provincia.
Ámbitos. Ver Cuadro 1.
Estándar. 75% antes de 31 días y 97,5% antes de 40 días. Indicador Contrato – Programa 2013.
Recuperación de datos. MTBnet.
Responsable de la elaboración del indicador. EASP/ Servicios de Apoyo del SAS.
Frecuencia de la solicitud. A demanda y trimestral.
Auditable. Sí.



INDICADOR 1 DE RESULTADO (R1)
Aspecto que mide: cobertura (entendida como participación).
Criterio. El cribado de metabopatías en Andalucía es un cribado poblacional; se realiza por tanto a todos los recién nacidos en Andalucía, con independencia de su nacimiento en un centro público, privado o en su domicilio.
Indicador. Recién nacidos en Andalucía con prueba del talón realizada, del total de nacimientos en Andalucía.
Definición operativa. Es de suma importancia informar a la madre y/o la familia, antes y después del nacimiento del bebé, de la trascendencia de la realización de estas pruebas a su hijo o hija para la detección de enfermedades que, en caso de padecerse, conllevan trastorno grave para el recién nacido, pero que con un diagnóstico precoz pueden ser tratadas. Esta información debe darse de manera rutinaria. Se utilizará como denominador el nº de recién nacidos en Andalucía para cada área de interés (Hospital, Distrito, provincia...) recogidos en el RUPyNA (Registro Único de Partos y Nacimientos de Andalucía) o en DAE (Diraya Atención Especializada) y posteriormente Instituto Nacional de Estadística (INE/IEA).
Numerador. Número de recién nacidos con muestra de Prueba del Talón realizada.
Denominador. Recién nacidos en/de Andalucía.
Ámbitos. Ver Cuadro 1.
Estándar. 99% sobre recién nacidos en Andalucía y 97% sobre recién nacidos con residencia en Andalucía (datos INE).
Recuperación de datos. MTBnet/RUPyNA/DAE/IEA.
Responsable de la elaboración del indicador. EASP/ Servicios de Apoyo del SAS.
Frecuencia de la solicitud. Anual.
Auditable. Sí.



INDICADOR 2 DE RESULTADO (R2)
Aspecto que mide: validez de la prueba de cribado (sensibilidad).
Criterio. Capacidad del cribado de clasificar correctamente a las personas enfermas como positivas.
Indicador. Sensibilidad (probabilidad de que la prueba identifique como enfermo al recién nacido que efectivamente lo está).
Definición operativa. $VP / \text{Total de enfermos (VP + FN)}$. VP: Verdaderos Positivos. Recién nacidos con prueba de cribado positiva confirmada mediante prueba bioquímica diagnóstica y/o genética y/o clínica según la enfermedad. FN: Falsos Negativos. Recién nacidos con prueba de cribado negativa. El establecimiento de la falsedad de la prueba negativa no es posible en muchos casos, en los que la enfermedad puede manifestarse de manera leve o tardía. Por tanto, se calculará el indicador con los falsos negativos detectados para el año natural, conociendo esta limitación. El resultado de este indicador podría cambiar al disponerse de datos acumulados de periodos mayores de 1 año. Se calculará al menos para Hipotiroidismo Congénito, Fenilcetonuria, otros diagnósticos de MS/MS y Fibrosis Quística.
Numerador. Verdaderos Positivos
Denominador. Total de enfermos
Ámbitos. Ver Cuadro 1.
Estándar. >98%.
Recuperación de datos. MTBnet/Laboratorios de referencia
Responsable de la elaboración del indicador. EASP/ Laboratorios de referencia/ Servicios de Apoyo del SAS.
Frecuencia de la solicitud. Anual.
Auditable. Sí.



INDICADOR 3 DE RESULTADO (R3)
Aspecto que mide: validez de la prueba de cribado (especificidad).
Criterio. Capacidad del cribado de clasificar correctamente a las personas sanas como negativas.
Indicador. Especificidad (probabilidad de que la prueba identifique como sano al recién nacido que efectivamente lo está).
Definición operativa. VN/Total de sanos (VN + FP). VN: Verdaderos Negativos. Recién nacidos con prueba de cribado negativa (sanos). Los programas de cribado no establecen la confirmación. FP: Falsos Positivos. Recién nacidos con prueba de cribado positiva. El establecimiento de la falsedad de la prueba positiva se obtiene al tratar de confirmar la positividad mediante prueba bioquímica diagnóstica y/o genética y/o clínica según la enfermedad. Se calculará al menos para Hipotiroidismo Congénito, Fenilcetonuria, otros diagnósticos de MS/MS y Fibrosis Quística.
Numerador. Verdaderos Negativos.
Denominador. Total de sanos.
Ámbitos. Ver Cuadro 1.
Estándar. > 98%
Recuperación de datos. MTBnet/Laboratorios de referencia
Responsable de la elaboración del indicador. EASP/ Laboratorios de referencia/ Servicios de Apoyo del SAS.
Frecuencia de la solicitud. Anual.
Auditable. Sí.



INDICADOR 4 DE RESULTADO (R4)
Aspecto que mide: validez de la prueba de cribado (Valor Predictivo Positivo).
Criterio. Capacidad del cribado de diagnosticar correctamente a las personas enfermas.
Indicador. Valor Predictivo Positivo (probabilidad de que el recién nacido tenga la enfermedad ya que la prueba de cribado ha sido positiva).
Definición operativa. $VP/VP + FP$. VP: Verdaderos Positivos. Recién nacidos con prueba de cribado positiva confirmada mediante prueba bioquímica diagnóstica y/o genética y/o clínica según la enfermedad. FP: Falsos Positivos. Recién nacidos con prueba de cribado positiva. El establecimiento de la falsedad de la prueba positiva se obtiene al tratar de confirmar la positividad mediante prueba bioquímica diagnóstica y/o genética y/o clínica según la enfermedad. Se calculará al menos para Hipotiroidismo Congénito, Fenilcetonuria, otros diagnósticos de MS/MS y Fibrosis Quística.
Numerador. Verdaderos Positivos.
Denominador. Total de pruebas positivas del cribado.
Ámbitos. Ver Cuadro 1.
Estándar. >10%.
Recuperación de datos. MTBnet/Laboratorios de referencia
Responsable de la elaboración del indicador. EASP/ Laboratorios de Referencia/ Servicios de Apoyo del SAS.
Frecuencia de la solicitud. Anual.
Auditable. Sí.



INDICADOR 5 DE RESULTADO (R5)
Aspecto que mide: validez de la prueba de cribado (Valor Predictivo Negativo).
Criterio. Capacidad del cribado de diagnosticar correctamente a las personas sanas.
Indicador. Valor Predictivo Negativo (probabilidad de que el recién nacido no tenga la enfermedad ya que la prueba de cribado ha sido negativa).
Definición operativa. VN/VN + FN. VN: Verdaderos Negativos. Recién nacidos con prueba de cribado negativa (sanos). Los programas de cribado no establecen la confirmación. FN: Falsos Negativos. Recién nacidos con prueba de cribado negativa. El establecimiento de la falsedad de la prueba negativa no es posible en muchos casos, en los que la enfermedad puede manifestarse de manera leve o tardía. Por tanto, se calculará el indicador con los falsos negativos detectados para el año natural, conociendo esta limitación. El resultado de este indicador podría cambiar al disponerse de datos acumulados de periodos mayores de 1 año. Se calculará al menos para Hipotiroidismo Congénito, Fenilcetonuria, otros diagnósticos de MS/MS y Fibrosis Quística.
Numerador. Verdaderos Negativos.
Denominador. Total de pruebas negativas del cribado.
Ámbitos. Ver Cuadro 1.
Estándar. >90%.
Recuperación de datos. MTBnet/Laboratorios de referencia
Responsable de la elaboración del indicador. EASP/ Laboratorios de referencia/ Servicios de Apoyo del SAS.
Frecuencia de la solicitud. Anual.
Auditable. Sí.



INDICADOR 6 DE RESULTADO (R6)
Aspecto que mide: satisfacción de la ciudadanía (satisfacción global).
Criterio. El programa se orienta a los resultados y busca la excelencia en el equilibrio y satisfacción de todos los grupos implicados.
Indicador. Nº de familias muy satisfechas o satisfechas del total de familias que informan.
Definición operativa. Las cartas de comunicación de resultados a las familias incluyen en su parte posterior una pequeña encuesta de satisfacción que podrá separarse del cuerpo de la carta y autocumplimentarse. Se solicita a las familias que depositen esta encuesta en el buzón de sugerencias de los Centros de Atención Primaria o de cualquier centro del SSPA. También puede cumplimentarse en la siguiente dirección: http://www.juntadeandalucia.es/salud/pruebatalon . Las respuestas recibidas serán enviadas por la Unidad de Atención Ciudadana a la atención del Plan de Atención a Personas Afectadas por Enfermedades Raras de Andalucía, en los Servicios de Apoyo del Servicio Andaluz de Salud, Avda. de la Constitución, 18, 41071 Sevilla.
Numerador. Número de puntuaciones en cada respuesta para la pregunta 1 del cuestionario.
Denominador. Total de cuestionarios recibidos.
Ámbitos. Ver Cuadro 1.
Estándar. 80% (satisfecho/a o muy satisfecho/a).
Recuperación de datos. Encuesta de satisfacción.
Responsable de la elaboración del indicador. Centros/ Servicios de Apoyo del SAS.
Frecuencia de la solicitud. Anual.
Auditable. Sí.



Cuadro 1.- Ámbitos preferentes de interés del indicador, aunque no exclusivos

			CRITERIO E1	CRITERIO E2	CRITERIO E3
			LOS CENTROS DEBEN DISPONER DE FORMULARIOS PARA LA REALIZACIÓN DE TOMA DE MUESTRA DE TALÓN	EN TODOS LOS CENTROS HAY UN CIRCUITO ESTABLECIDO (DOCUMENTADO) DE ENVIO DE MUESTRAS	LOS LABORATORIOS DE REFERENCIA DEBE TENER ESTABLECIDO (DOCUMENTADO) UN PROCEDIMIENTO DE GESTIÓN DE MUESTRAS DE PRUEBA DE TALÓN
AP	PAI EMBARAZO	CONSULTA M FAMILIA/MATRONA			
	PREPARACIÓN PARTO	SALA PREPARACIÓN			
	TOMA DE MUESTRA	CONSULTA TOMA DE MUESTRA	X		
	PEDIATRA	CONSULTA PEDIATRA			
		CONSULTA NIÑO SANO			
	VISITA PUERPERAL	DOMICILIO	X		
	DCCU	DCCU	X		
	ATENCIÓN CIUDADANÍA				
	ADMINISTRACIÓN/GESTIÓN		X	X	
AH	ATENCIÓN PARTO	PARITORIO			
	ATENCIÓN GINECOLOGÍA	CAMA/CONSULTA			
	ATENCIÓN PEDIATRÍA	CAMA/CONSULTA	X		
	ATENCIÓN ENFERMERÍA	CAMA/CONSULTA	X		
	ATENCIÓN NEONATOLOGÍA	CAMA/CONSULTA	X		
	PROCESO LABORATORIOS	LABORATORIOS REFERENCIA	X		X
	DCCU	URGENCIAS	X		
	ATENCIÓN CIUDADANÍA				
	ADMINISTRACIÓN/GESTIÓN		X	X	X

X: afecta preferentemente a estos ámbitos.



			CRITERIO P1	CRITERIO P2	CRITERIO P3	CRITERIO P4	CRITERIO P5
			LOS DATOS DE FILIACIÓN DEL RECIÉN NACIDOY DE LA MADRE SE CUMPLIMENTARÁN EN SU TOTALIDAD POR EL PROFESIONAL COMPETENTE	A TODOS LOS RN DE ANDALUCÍA SE LES REALIZARÁ LA PRUEBA DEL TALÓN ENTRE EL 3 ^{er} Y 5 ^o DÍA DE VIDA	DESDE LA EXTRACCIÓN A LA RECEPCIÓN NO DEBEN TRANSCURRIR MÁS DE 3 DÍAS	LA SEGUNDA MUESTRA PARA FIBROSIS QUÍSTICA, SE EXTRAERÁ EN LA 4ª SEMANA DE VIDA	DESDE EL NACIMIENTO A LA NOTIFICACIÓN NO DEBEN TRANSCURRIR MÁS DE 40 DÍAS EN CASO DE RESULTADO NORMAL
AP	PAI EMBARAZO	CONSULTA M FAMILIA/MATRONA		X			
	PREPARACIÓN PARTO	SALA PREPARACIÓN		X			
	TOMA DE MUESTRA	CONSULTA TOMA DE MUESTRA	X	X	X	X	
	PEDIATRA	CONSULTA PEDIATRA		X			
		CONSULTA NIÑO SANO		X			
	VISITA PUERPERAL	DOMICILIO	X	X			
	DCCU	DCCU	X	X	X	X	
	ATENCIÓN CIUDADANÍA			X			
	ADMINISTRACIÓN/GESTIÓN			X	X		
AH	ATENCIÓN PARTO	PARITORIO		X			
	ATENCIÓN GINECOLOGÍA	CAMA/CONSULTA		X			
	ATENCIÓN PEDIATRÍA	CAMA/CONSULTA		X			
	ATENCIÓN ENFERMERÍA	CAMA/CONSULTA	X	X	X		
	ATENCIÓN NEONATOLOGÍA	CAMA/CONSULTA	X	X	X		
	PROCESO LABORATORIOS	LABORATORIOS REFERENCIA	X	X		X	X
	DCCU	URGENCIAS	X	X		X	
	ATENCIÓN CIUDADANÍA			X			
	ADMINISTRACIÓN/GESTIÓN			X	X		X

X: afecta preferentemente a estos ámbitos.



			CRITERIO R1	CRITERIO R2/R3/R4/R5	CRITERIO R6
			LA PRUEBA DE TALÓN DEBE REALIZARSE A TODOS LOS RECIÉN NACIDOS EN ANDALUCÍA	SENSIBILIDAD ESPECIFICIDAD VPP VPN	SATISFACCIÓN CIUDADANO
AP	PAI EMBARAZO	CONSULTA M FAMILIA/MATRONA	X		X
	PREPARACIÓN PARTO	SALA PREPARACIÓN	X		X
	TOMA DE MUESTRA	CONSULTA TOMA DE MUESTRA	X		X
	PEDIATRA	CONSULTA PEDIATRA	X	X	X
		CONSULTA NIÑO SANO	X		X
	VISITA PUERPERAL	DOMICILIO	X		X
	DCCU	DCCU	X		X
	ATENCIÓN CIUDADANÍA		X		X
	ADMINISTRACIÓN/GESTIÓN		X		X
AH	ATENCIÓN PARTO	PARITORIO	X		X
	ATENCIÓN GINECOLOGÍA	CAMA/CONSULTA	X		X
	ATENCIÓN PEDIATRÍA	CAMA/CONSULTA	X	X	X
	ATENCIÓN ENFERMERÍA	CAMA/CONSULTA	X	X	X
	ATENCIÓN NEONATOLOGÍA	CAMA/CONSULTA	X	X	X
	PROCESO LABORATORIOS	LABORATORIOS REFERENCIA	X	X	X
	DCCU	URGENCIAS	X	X	X
	ATENCIÓN CIUDADANÍA		X		X
	ADMINISTRACIÓN/GESTIÓN		X		X

X: afecta preferentemente a estos ámbitos.





ANEXOS

A1. PREGUNTAS MÁS FRECUENTES SOBRE LA PRUEBA DE TALÓN

A2. DISTRIBUCIÓN DE FORMULARIOS DE LA PRUEBA DEL TALÓN

A3. CARTEL DE IDEAS CLAVE SOBRE LA PRUEBA DEL TALÓN

A4. CIRCUITO DEL CRIBADO NEONATAL DE FIBROSIS QUÍSTICA

A5. DÍPTICO: INFORMACIÓN PARA LOS PROFESIONALES SOBRE LA PRUEBA DE TALÓN

A6. CARTEL SOBRE BUENAS PRÁCTICAS EN LA TOMA DE MUESTRA DE LA PRUEBA DE TALÓN

A7. DÍPTICO: INFORMACIÓN PARA LAS FAMILIAS SOBRE LA PRUEBA DEL TALÓN AMPLIADA





A1. PREGUNTAS MÁS FRECUENTES SOBRE LA PRUEBA DEL TALÓN

Sobre los formularios

- **¿Mientras tengamos formularios antiguos podemos seguir utilizándolos?**

El **1 de mayo de 2011** todos los formularios antiguos debieron ser **retirados**, y sólo se utilizarán los formularios de color verde con cinco pocillos. Este formulario es también el que se utiliza para las repeticiones y, salvo que el Laboratorio de Referencia indique lo contrario, en caso de repetición se rellenarán cinco (5) pocillos.

- **En mi UCI tenemos unos formularios rojos especiales ¿seguimos usándolos?**

Todos los formularios que deben utilizarse en la actualidad están impresos con letra verde. Sólo hay un tipo de formulario, igual para todos los centros (públicos, privados, de Atención Primaria, de Atención Hospitalaria, para laboratorios, para Muestra Única, para muestras repetidas, para todos los metabolitos...). Hay dos tipos de sobre, uno con la dirección del laboratorio de referencia del Hospital Virgen del Rocío de Sevilla y otro con la dirección del laboratorio de referencia del Hospital Carlos Haya de Málaga.

Sobre la distribución de formularios

- **¿Cómo podemos tener los formularios?**

Salvo para el caso de algunos hospitales a los que se distribuye directamente por su volumen de recién nacidos, la mayoría de los centros, públicos y privados, reciben los formularios desde la Delegación Provincial de Salud de su provincia.

- **¿Dónde debe haber formularios para el cribado neonatal?**

La distribución de formularios será a criterio de las Direcciones Gerencia y, en su ámbito, de las Direcciones de los Centros de Atención Primaria. Las Direcciones Gerencia dispondrán también las ubicaciones para la toma de muestras.

Con carácter general: en las plantas de hospitalización desde las que se da el alta a las madres y sus bebés, en las UCI de neonatología, en zonas de hospitalización de neonatos que siguen ingresados por razón de su madre, en los laboratorios de referencia, en los servicios de urgencia.

Aunque las familias deben aportar el formulario y el sobre el día de extracción de la muestra, los centros de Atención Primaria contarán con un repositorio para casos de olvido, pérdida o formulario inservible, así como y para casos de repetición a petición del laboratorio de referencia.

(Ver puntos de distribución de formularios en Anexo 2)



Sobre la información a la familia

- **¿Cuándo decimos a las familias que van a recibir los resultados?**

Habitualmente las familias reciben los resultados a los **20 - 30 días** de la extracción. El compromiso del programa de cribado es que no sea después de los **40 días**. Esto es en el caso de que el resultado sea negativo (no se encuentra resultado patológico). En este momento, el resultado del cribado se comunica por correo ordinario, por lo que es importante que la dirección postal sea legible y correcta.

Si por alguna circunstancia es necesario realizar una nueva prueba al niño, desde el laboratorio de metabolopatías o desde la unidad de referencia asistencial correspondiente, se pondrán en contacto con la familia por teléfono o carta.

Sobre el procedimiento general

- **¿Por qué no debe extraerse sangre de cordón? Entonces, ¿cuándo es el momento idóneo?**

Para el cribado del Hipotiroidismo Congénito, el momento idóneo para la toma de la muestra se sitúa entre los 2-4 día de vida, porque en las primeras 24 horas de vida se produce una elevación fisiológica de los niveles de TSH, posiblemente en respuesta a la exposición al frío. Tampoco es recomendable la sangre de cordón, que se encuentra muy influenciada por distintos factores del parto (también parece que por patología del embarazo). En cualquier caso, se ha demostrado que en las muestras de sangre de cordón se produce un número de falsos positivos muy elevado con respecto a las muestras de sangre de talón en papel. Como sabemos, la comunicación de un posible positivo, incluso con los mejores métodos de comunicación, supone un estrés para los padres y una alteración, aunque sea transitoria, de las relaciones familiares (en la mayoría de los casos, el resultado de la segunda muestra será negativo).

Es deseable que el niño haya iniciado la alimentación para que el resultado de Fenilcetonuria y otras enfermedades metabólicas sea valorable, esa es la razón por la que esperamos al 3^{er} día de vida, con la tecnología antigua era necesario esperar más.

- **¿Si no se realiza la prueba en los primeros 5 días, cuántos días más pueden pasar y que sea válida?**

Es aconsejable realizar la prueba el **3^{er} día**, y siempre es deseable que sea **antes del 5º día** de vida, para evitar así los posibles problemas derivados de un retraso en el diagnóstico y/o en el tratamiento. Pero **siempre es mejor hacerla**, aunque hayan pasado más días de los recomendados. En estos casos quedará muy clara la fecha de extracción de la sangre para que el laboratorio pueda valorar el resultado.

Siempre será mejor realizar la prueba, aunque sea tarde, que no realizarla y los profesionales deben preguntar por su realización a la familia en los contactos que establezca con el sistema sanitario. Si por cualquier problema o error la prueba se realizara una vez cumplidos los dos meses de vida del recién nacido, en el caso de la Fibrosis Quística esa prueba no sería



informada por los facultativos responsables del laboratorio de referencia ya que no podrían valorarla.

- **Creo que puede plantear un problema si la extracción coincide en festivo**

Este procedimiento **tiene carácter de urgencia**, por lo que en los puntos de urgencia o de atención continuada habrá de disponerse lo necesario para que los equipos de guardia garanticen este servicio en caso necesario.

- **Soy enfermera de Urgencias pediátricas en un Hospital y creo que esta prueba va a saturar los servicios de urgencias**

La prueba se realiza actualmente en Atención Primaria con toda normalidad, y las familias se dirigen habitualmente a su Centro de Salud para la prueba sin ningún problema. Los casos que se realicen en urgencias serán muy pocos, coincidiendo con alta del niño y 3 días festivos. Es necesario que los servicios de urgencia puedan y sepan realizar la toma.

Sobre el procedimiento de extracción

- **¿Es recomendable introducir el pie del niño en agua caliente para que salga más sangre?**

No es recomendable introducir el pie del niño en agua caliente, por precaución, para evitar posibles quemaduras. En ocasiones, si el niño está ingresado, se puede hacer la toma de muestra después del baño, pero en los demás casos, como indica el procedimiento de recogida de muestra, lo recomendable es calentar manualmente el pie del niño de 3 a 5 minutos, o utilizar con cuidado un paño empapado en agua caliente y escurrido.

- **¿Es recomendable la lactancia materna para mitigar el dolor en el niño?**

Se recomienda mantener al bebé en brazos de su madre, intentando tomar la muestra mientras esta lo amamanta. Si esto no fuera posible, se recomienda administrar entre 0,2 y 0,5 ml de sacarosa al 20% por vía oral dos minutos antes, y se le ofrecerá al bebé una tetina. Podéis tener más información sobre esto en: Cuidados desde el nacimiento. Recomendaciones basadas en pruebas y buenas prácticas. 2010 (85-91). Ministerio de Sanidad y Política Social.

- **¿Es posible realizar este procedimiento con lactancia en nuestros centros de salud?**

Es muy recomendable intentarlo, pues se observa mucha diferencia en el llanto (duración e intensidad del mismo) entre realizar la técnica en una camilla o realizarla en brazos de la madre. Evita manipulaciones y repeticiones innecesarias, ahorra tiempo y la madre tiene sensación de colaboración.

- **¿Es posible utilizar sangre venosa en vez de sangre capilar para el cribado?**

En general no es una práctica recomendable. Habitualmente el hecho de que un niño ingresado tenga una vía cogida implica que está recibiendo algún tipo de tratamiento farmacológico y, en caso de ser así, podría alterar el resultado de la prueba. Si en el momento



de la toma de muestra, el recién nacido no tiene ningún tratamiento instaurado, y de todas formas hay que pinchar para coger la vía, sí se puede coger la muestra en sangre venosa. Si por el contrario ya tiene tratamiento, aunque sea un suero, es preferible que la muestra sea de sangre capilar.

- **¿Es posible utilizar alcohol de 70°?**

Sí, es adecuado emplear alcohol al 70°. Además, como norma general no deben utilizarse compuestos yodados en recién nacidos, pero especialmente en la toma de sangre de talón, ya que podría interferir en el resultado de la prueba.

Sobre el procedimiento de envío de muestras

- **¿No sería mejor que las familias remitieran el sobre al laboratorio de referencia?**

Deben ser los Centros de Atención Primaria los que remitan los formularios recogidos a diario. En general, esto evita casos de pérdida o de retrasos en el envío por parte de las familias.

El objetivo es que la muestra llegue lo antes posible al laboratorio. Por parte del servicio de Correos existe una magnífica disposición para esto, y es además un servicio mínimo en caso de huelga.

Casos con alguna especificidad

- **Población inmigrante y riesgo social**

El cribado de metabopatías es un cribado poblacional, y se realiza para todos los recién nacidos en Andalucía, con independencia de cualquier otra consideración. En el caso de población inmigrante, aunque no exclusivamente, nos encontramos que es frecuente el cambio de residencia, o bien no es posible establecer esta residencia. Es importante informar a la familia de los plazos recomendados para el cribado, de la manera de recoger los resultados del análisis, aprovechar cualquier contacto con los servicios sociosanitarios para hacer un seguimiento del niño, e informar de la posibilidad de dirigirse a otros servicios de salud si cambian de población o de comunidad autónoma.

Otra circunstancia en el caso de población inmigrante, aunque no exclusivamente, es el nacimiento en domicilio motivado por su situación administrativa en el país. De igual forma hay que intentar captar esta población en todas las ocasiones posibles en las que la familia pueda tener contacto con el sistema sanitario, antes del parto o después, dándole información al respecto.

- **Recién nacidos que permanecen ingresados**

En caso de quedar ingresado el niño, el protocolo al inicio es el mismo (el 3^{er} día de vida, y siempre deseable antes del 5^o día), pero la muestra se toma en el Hospital. Después, según los casos, podría ser necesaria una segunda muestra a los 15 días; si el niño sigue ingresado, la



segunda muestra se tomará en el Hospital; si el niño está de alta, esta segunda muestra se tomará en el Centro de Salud; si es así constará en el informe de alta y se explicará a las familias.

- **Neonatos en dieta absoluta con enfermedad grave**

Se actúa igual que en el resto de los casos, realizando la prueba cuando corresponda y repitiéndola posteriormente, en torno a los 15 días.

- **¿Es necesario que el niño haya comido para que la prueba sea valorable?**

Es verdad que es necesario que el niño haya iniciado la alimentación para que el resultado de Fenilcetonuria y otras enfermedades metabólicas sea valorable, esa es la razón por la que esperamos al 3^{er} día de vida para realizar la extracción, aunque por la necesidad de diagnosticar precozmente el hipotiroidismo, no es conveniente demorarla más allá del 5^o día.

Pueden darse circunstancias especiales, como mala tolerancia a la alimentación, incluso que el niño tenga nutrición parenteral, o parcial, prematuros, gemelares, bajo peso, sometidos a cateterismos, cirugía, cesáreas no programadas..., la recomendación es **hacer en todo caso la prueba el 3^{er} día, a ser posible no más tarde del 5^o día, y advertir al laboratorio** en el apartado de observaciones sobre las circunstancias clínicas del recién nacido. Con estos datos el laboratorio puede valorar el resultado

En estos casos la comunicación con el Laboratorio de Referencia es muy importante, por eso, en la documentación de apoyo para la puesta en marcha del cribado con Muestra Única, aparecen los datos de contacto con los Laboratorios de Referencia.

También vuestros datos de contacto deben estar claros cuando mandéis la muestra, porque es posible que el laboratorio os llame para pedir más información.

- **Resultado del cribado**

El cribado neonatal es un cribado, no un test diagnóstico, por tanto identifica recién nacidos con riesgo. El cribado requiere realizar un diagnóstico de certeza y un seguimiento personalizado con protocolos específicos.

- **¿Cómo se detecta la Fibrosis Quística?**

En el cribado neonatal se utiliza el tripsinógeno, uno de los enzimas del páncreas que se vierte al torrente circulatorio porque no puede salir a los conductos que lo llevan al intestino. Se utiliza en el laboratorio de análisis clínicos un tripsinógeno que se llama inmunorreactivo o TIR. Una concentración de tripsinógeno elevada en un recién nacido nos hace sospechar que este niño/a puede tener Fibrosis Quística y se confirma con la prueba del sudor y/o el estudio genético.

- **¿Qué es la prueba del sudor o test del sudor para la Fibrosis Quística?**

Se estimula el sudor durante 5 minutos en una zona localizada del antebrazo, esto se llama iontoforesis con pilocarpina, y se recoge en un tubito durante 30 minutos; generalmente se envuelve la zona donde se pone el dispositivo con un plástico para obtener una buena sudoración. Un poco de tinta azul que está a la entrada del tubito nos indica la cantidad



recogida. Después se envía al laboratorio para analizar el contenido de cloro. Si el cloro está elevado se realiza una segunda prueba del sudor de comprobación. En la Fibrosis Quística está elevada la cantidad de cloro.

- **¿Por qué se hace estudio genético en el cribado de Fibrosis Quística?**

En el estudio genético se buscan las mutaciones del gen de la Fibrosis Quística o gen RTFQ. Habitualmente se buscan las mutaciones más frecuentes en la población a la que pertenece el niño/a, con los test actuales se detecta entre el 80% y 85% de las mutaciones previstas para el área. Si un niño tiene una mutación que no es muy frecuente, no se detectará con el estudio genético de cribado; entonces, si existen otras pruebas que lo sugieran o clínica compatible con la enfermedad, se ampliaría su estudio genético con la búsqueda de otras mutaciones.

- **¿Es necesario consentimiento informado para realizar la prueba genética?**

En España, la *Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación biomédica* establece la necesidad de consentimiento expreso y específico por escrito para la realización de un análisis genético.

En el caso de Andalucía, según el modelo actual, el análisis genético se realiza en el caso de cribado de Fibrosis Quística, para los niños con segunda TIR elevada y alteración de la prueba de sudor. Por tanto el consentimiento para el estudio genético no es necesario pedirlo en la Prueba del Talón que se realiza en primera instancia en los centros de salud y hospitales. Este consentimiento será informado y solicitado por los laboratorios o unidades asistenciales de referencia, o el Centro de Atención Primaria si la muestra se tomara en el mismo.

- **¿Se utilizará la sangre de su niño para otros estudios genéticos?**

No, sin la autorización expresa.

¿Cómo puedo conseguir más información?

- **La responsabilidad de informar**

Las familias deben llevar al recién nacido a su Centro de Salud, pero es responsabilidad de todos conocer e informar a las familias del procedimiento y de su importancia para la salud del niño.

- **En mi Hospital/Centro de Salud no saben nada**

Todos los profesionales han sido informados desde distintas instancias. También los centros privados. El material docente de los cursos realizados sobre la Prueba del Talón puede ser descargado de la página de enfermedades raras de la web de la Consejería de Salud y Bienestar Social de Andalucía.



A2. DISTRIBUCIÓN DE FORMULARIOS DE LA PRUEBA DEL TALÓN

Salvo algunos hospitales a los que se distribuye formularios directamente, la mayoría de los centros, públicos y privados, recibe los formularios desde la Delegación Provincial de Salud de su provincia.

En el siguiente cuadro figura la distribución de formularios para la toma de muestra de la Prueba del Talón y los dípticos de información para las familias, así como la persona responsable de los mismos en cada ubicación. El próximo reparto está previsto para el segundo trimestre de 2013.

Los formularios se imprimen cada año en número suficiente para realizar la prueba a todos los recién nacidos de Andalucía, incluidas segundas muestras necesarias.

DISTRIBUCIÓN DE FORMULARIOS PRUEBA DEL TALÓN 2012							
CENTRO	DIRECCIÓN	CÓDIGO POSTAL	POBLACIÓN	PROVINCIA	REFERENTE	TELÉFONO	DEPÓSITO
DELEGACIÓN PROVINCIAL DE SALUD DE ALMERÍA	Ctra. De Ronda nº 101	04071	ALMERÍA	ALMERÍA	Julia Sánchez Ortega	950013600	21.000
DELEGACIÓN PROVINCIAL DE SALUD DE CÁDIZ	C/ Mª Auxiliadora, 2.	11009	CÁDIZ	CÁDIZ	Antonia Rosano Romero / Javier Armenteros	956009118	32.500
HOSPITAL REINA SOFÍA	Avda. Menéndez Pidal s/n	14004	CÓRDOBA	CÓRDOBA	Mª Teresa Corrales	745090	8.000
HOSPITAL INFANTA MARGARITA	Avda. de Góngora s/n	14940	CABRA	CÓRDOBA	Joaquín Silva / Departamento de Suministros	957021384	3.000
HOSPITAL VALLE DE LOS PEDROCHES	C/ Juan del Rey Calero s/n	14400	POZOBLANCO	CÓRDOBA		957026300	2.000
HOSPITAL DE MONTILLA	Ctra. Montoro - Puentegeñil Km 63,350 A-309	14550	MONTILLA	CÓRDOBA	Mª de Prado Aiman / Paritorios	957022735	2.000
DELEGACIÓN PROVINCIAL DE SALUD DE CÓRDOBA	Avda. República Argentina, 34	14004	CÓRDOBA	CÓRDOBA	Juan Rodríguez Carretero	957736292	7.500
DELEGACIÓN PROVINCIAL DE SALUD DE GRANADA	Avda. del Sur, 13.	18014	GRANADA	GRANADA	José Mª Campos / Francisco Mariano Prieto	958027079	24.000
DELEGACIÓN PROVINCIAL DE SALUD DE HUELVA	C/ Gran Vía 6-2ª planta.	21071	HUELVA	HUELVA	Lola Soria / Virginia Palacios	959010616	13.500
DELEGACIÓN PROVINCIAL DE SALUD DE JAÉN	Paseo de la Estación, 15	23071	JAÉN	JAÉN	Antonia Mercado / Inmaculada Chacón	953027083	16.000
DELEGACIÓN PROVINCIAL DE SALUD DE MÁLAGA	C/ Córdoba, 4	29004	MÁLAGA	MÁLAGA	Concha Oliveros	951039847	43.500
HOSPITAL VIRGEN DEL ROCÍO	Avda. Manuel Siurot s/n	41013	SEVILLA	SEVILLA	Hugo Vilchez / Almacén de Papelería. Sótano del Hospital de	955012661	16.000
HOSPITAL VIRGEN MACARENA	Avda. Dr. Fedriani nº3	41009	SEVILLA	SEVILLA	Arantxa Escalante González (Jefa de Bloque Enfermería)	677902778	8.000
HOSPITAL VALME	Ctra. Sevilla - Cádiz Km. 548	41014	SEVILLA	SEVILLA	Carmen Cobos Sanchiz	955015666	8.000
HOSPITAL DE OSUNA	Avda. de la Constitución nº2	41640	OSUNA	SEVILLA	Francisco Rodríguez Gómez	955077220	3.000
DELEGACIÓN PROVINCIAL DE SALUD DE SEVILLA	C/ Luis Montoto, 89	41071	SEVILLA	SEVILLA	Juana Gómez	955006991	20.000
HOSPITAL DE LA CRUZ ROJA DE CEUTA	Paseo de la Marina Española nº39	51001	CEUTA	CEUTA	Ascensión Pedráz (Ext. 54929)	856907000	2.000
TOTAL							230.000





A3. CARTEL DE IDEAS CLAVE SOBRE LA PRUEBA DEL TALÓN



IDEAS CLAVES

SOBRE PRUEBA DEL TALÓN

PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL AMPLIADO

- El cribado neonatal se realiza a **TODOS** los recién nacidos en Andalucía, independientemente del centro de nacimiento, ya sea público o privado.
- Actualmente las **PATOLOGÍAS CRIBADAS** son: Hipotiroidismo Congénito, Fibrosis Quística, Fenilcetonuria y otras aminoacidopatías, defectos de la betaoxidación y acidurias/acidemias orgánicas.
- Es fundamental la **INFORMACIÓN A LA FAMILIA, ANTES Y DESPUÉS DEL NACIMIENTO**, sobre la importancia de la prueba y el beneficio de un diagnóstico y tratamiento precoz en patologías tan graves.
- Se recogerá una única muestra de sangre de talón del recién nacido el **TERCER DÍA DE VIDA (48-72 horas)**, si no fuera así, siempre es deseable antes del 5º día.
- Habitualmente se hará en Centros de Salud y Consultorios (sólo en Puntos de urgencias si coinciden varios días festivos, para no retrasar la toma de la muestra).
- Este procedimiento **SE CONSIDERA DE URGENCIA**, por lo que **NO NECESITA CITA PREVIA**.
- Si el recién nacido permanece en el **HOSPITAL MÁS DE 48 HORAS**, la muestra de sangre de talón se recogerá en el Hospital. En recién nacidos considerados en riesgo social debe valorarse la posibilidad de extraer la muestra en el Hospital, antes del alta.
- Se recomienda **CALENTAR EL PIE DEL NIÑO** de tres a cinco minutos antes de la toma de muestra para aumentar el flujo sanguíneo en la zona de extracción. Puncionar el talón con un dispositivo específico para prueba de talón (profundidad inferior a 2 mm). **No utilizar aguja de uso intramuscular, intravenoso o subcutáneo para realizar la punción. No utilizar capilar para recoger sangre.**
- Las muestras sobreimpregnadas o con insuficiente relleno, se consideran inadecuadas y obligan a repetir la prueba. Lo que conlleva doble punción al recién nacido, retraso en los resultados, angustia en las familias, etc.
- El profesional que realice la toma de la muestra cumplimentará con letra legible **TODOS LOS DATOS** del formulario. Todos los datos del formulario son importantes, ya que en caso de tener que contactar con la familia, **son imprescindibles**.
- **EL CENTRO** donde se recoja la muestra, depositará diariamente los formularios en el correo sin ningún tipo de franqueo. No utilizar otro sobre que no sea el modelo diseñado a tal efecto, ya que sería rechazado por el Servicio de Correos. Los datos de contacto del centro de extracción deben estar claros en el formulario por si el Laboratorio de Referencia necesita ponerse en contacto para pedir más información.
- Las familias reciben con la carta de comunicación de resultados de normalidad, una **ENCUESTA DE SATISFACCIÓN** con el Programa, que pueden depositar en los buzones de Atención al Ciudadano de los Centros.

Ruta para la página web: Página de la Consejería de Salud, ciudadanos, nuestra salud, plan de atención a personas afectadas por enfermedades raras, Cribado neonatal-prueba de talón.

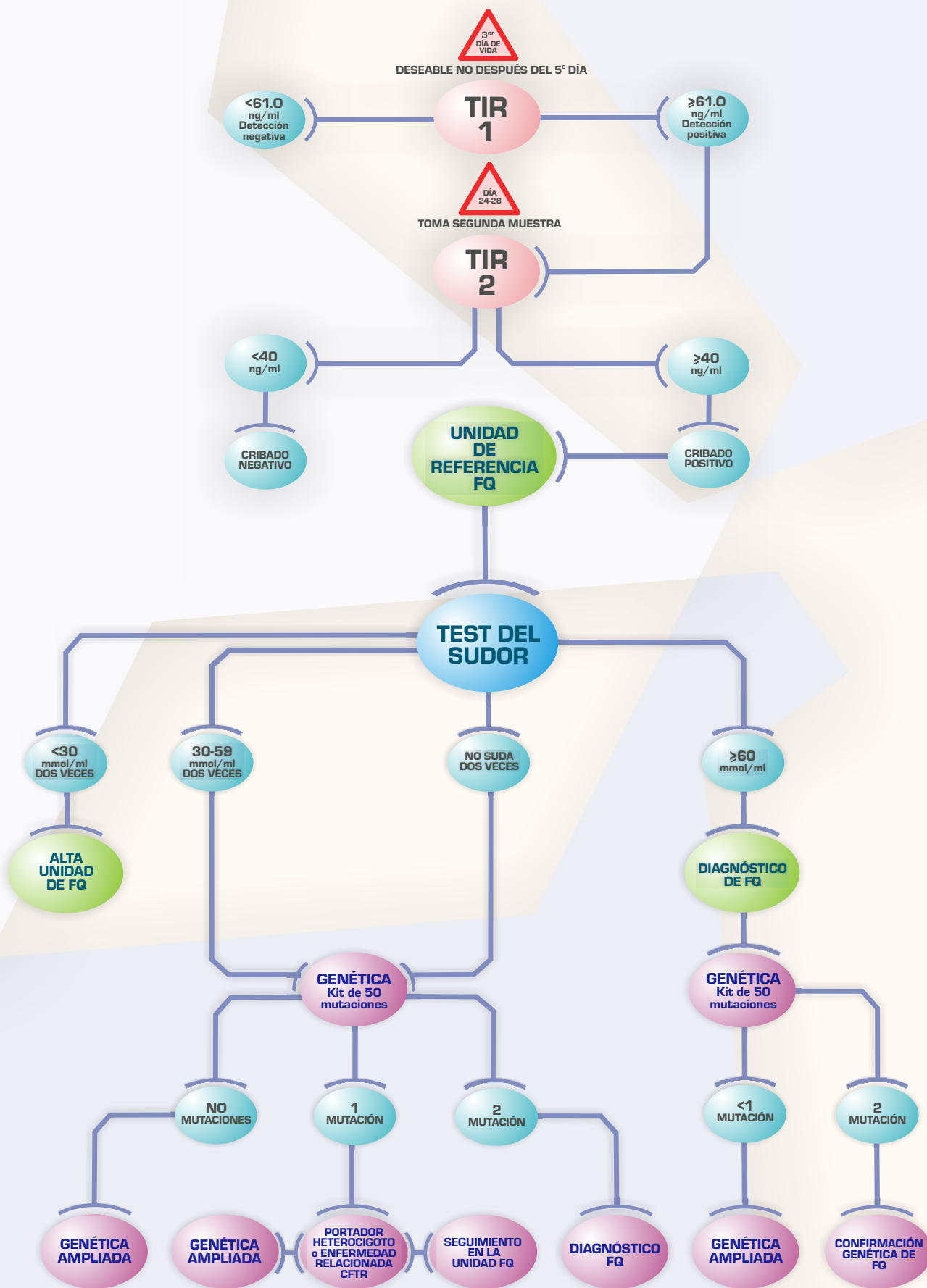




A4. CIRCUITO DEL CRIBADO NEONATAL DE FIBROSIS QUÍSTICA



CRIBADO NEONATAL DE FIBROSIS QUÍSTICA







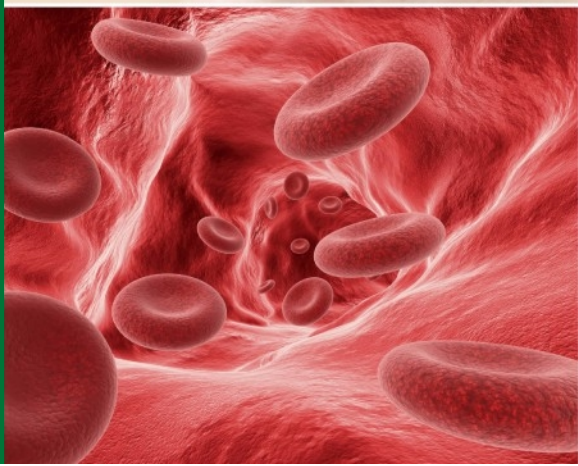
A5. DÍPTICO: INFORMACIÓN PARA LOS PROFESIONALES SOBRE LA PRUEBA DE TALÓN



Información para los
profesionales sobre la
prueba del talón
2013



PLAN DE ATENCIÓN A PERSONAS AFECTADAS POR
ENFERMEDADES RARAS



LA PRUEBA DEL TALÓN

Desde 1978 se lleva a cabo en Andalucía la determinación de fenilcetonuria e hipotiroidismo congénito a través de la prueba del talón. Esta prueba se realiza a los recién nacidos en los primeros días de vida y permite la detección precoz de casos de enfermedad antes de que presenten síntomas, evitando en gran medida la discapacidad asociada a la falta de tratamiento de las mismas. Desde su implantación cuenta con una cobertura poblacional superior al 97% de los recién nacidos y está plenamente aceptada tanto por los usuarios como por los profesionales.

En los últimos años se han producido cambios en la prueba del talón debido a los avances tecnológicos y en este folleto queremos recordarle algunos de ellos.

DETERMINACIONES REALIZADAS

En 2010, gracias al avance de las técnicas diagnósticas y especialmente con la introducción en abril de 2009 de la espectrometría de masas en tándem como herramienta en la Prueba del Talón, se pudo ampliar el cribado neonatal hasta la detección de 30 enfermedades metabólicas diferentes con la misma muestra, siempre teniendo en cuenta que en todo sistema de cribado pueden darse formas de enfermedad no detectables. El pasado 2011 se amplió el cribado neonatal aún más al introducir la detección de fibrosis quística.

Por tanto las patologías cribadas actualmente mediante la prueba del talón son: Hipotiroidismo Congénito, Fibrosis Quística, Fenilcetonuria y otras aminoacidopatías, defectos de la betaoxidación y acidurias/acidemias orgánicas.

MUESTRA ÚNICA

Desde 2011 el proceso consiste en recoger una única muestra de sangre de talón de cada recién nacido. Esta única muestra debe tomarse el 3er día de vida (48-72 horas) y, siempre es deseable que sea antes del 5º día.

Esta única muestra se tomará habitualmente en Centros de Salud, Consultorios y Puntos de urgencias (si coinciden varios días festivos, para no retrasar la toma de la muestra). Se trata de un procedimiento de urgencia, con lo que no es necesaria cita previa. Si el recién nacido (o su madre) permanece en el Hospital más de 48 horas, la muestra de sangre de talón se recogerá en el Hospital. En recién nacidos considerados en riesgo social debe valorarse la posibilidad de extraer la muestra en el Hospital, antes del alta.

La ficha de recogida de muestra y su sobre correspondiente, junto a un folleto informativo, se darán a la familia al alta hospitalaria. Además, cada Centro de Salud dispondrá, como hasta ahora, de formularios extra por si la familia lo hubiese extraviado o se hubiera deteriorado.

Es importante remitir el formulario por correo el mismo día de la extracción para que la muestra pueda ser procesada lo antes posible. El centro de extracción será el encargado de remitirlos al correspondiente Laboratorio de Referencia (Hospital Virgen del Rocío para Andalucía Occidental y Hospital Carlos Haya para Andalucía Oriental).



ENFERMEDADES CRIBADAS CON LA PRUEBA DEL TALÓN 2013

I.- HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

II.- AMINOACIDOPATÍAS

Fenilketonuria, hiperfenilalaninemia, déficit de cofactor BH4

Tirosinemias tipos I * y II

Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD)

Homocistinuria*

Argininemia

Citrulinemia

Aciduria Arginosuccínica*

III.- DEFECTOS DE LA BETA OXIDACIÓN DE LOS ÁCIDOS GRASOS

Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta (SCAD)

Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD)

Deficiencia de carnitina/ acilcarnitina translocasa (CACT)

Déficit de 3 hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD)

Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD)

Deficiencia múltiple de acil CoA deshidrogenasa (MAD)

Deficiencia de carnitina/palmitoil transferasa (CPT) I y II

Defecto del transporte de la carnitina

IV.- ACIDURIAS /ACIDEMIAS ORGÁNICAS

Acidemia Propiónica

Acidemia Metilmalónica *

Acidemia Isovalérica

Aciduria Glutárica tipo I *

Deficiencia múltiple de carboxilasa

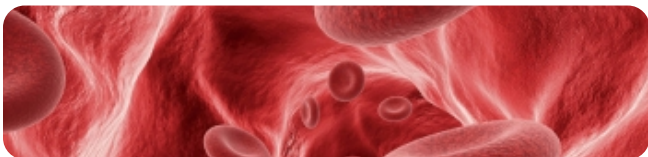
Metilcrotonilglicinuria

Déficit de HMG o 3OH metil-glutaril CoA Liasa

Déficit de Beta-cetotiolasa

V.- FIBROSIS QUÍSTICA *

* Algunas formas de esta enfermedad pueden no ser captadas en la prueba de cribado, esto es especialmente relevante en las enfermedades que aparecen con asterisco.



Información para los
profesionales sobre la
prueba del talón
2013

PROCEDIMIENTO DE EXTRACCIÓN DE LA PRUEBA DEL TALÓN EN 6 PASOS:

- 1** Calentar el pie del bebé de tres a cinco minutos.
- 2** Colocar la pierna del recién nacido por debajo de la altura del corazón para aumentar el flujo venoso. Limpiar la zona del talón y tobillo con una torunda impregnada en alcohol estéril, nunca con desinfectantes yodados. Dejar que el tobillo se seque al aire.
- 3** Punzar el talón con un dispositivo específico para prueba de talón de recién nacidos (profundidad inferior a 2 mm).
- 4** Tocar ligeramente el papel de filtro con una GOTA GRANDE de sangre. Esperar a que la sangre empape bien y por completo el círculo del formulario con una sola aplicación de una GOTA GRANDE de sangre.
- 5** Rellenar los círculos restantes repitiendo el cuarto paso con gotas de sangre sucesivas. Colocar un apósito en la zona de punción para proteger la piel.
- 6** Secar los círculos rellenos a temperatura ambiente antes de introducir el formulario en el sobre adjunto.



A6. CARTEL SOBRE BUENAS PRÁCTICAS EN LA TOMA DE MUESTRA DE LA PRUEBA DE TALÓN



PRUEBA DEL TALÓN

BUENAS PRÁCTICAS EN LA TOMA Y MANIPULACIÓN DE LA MUESTRA PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL AMPLIADO

PROCEDIMIENTO DE RECOGIDA DE SANGRE EN PAPEL

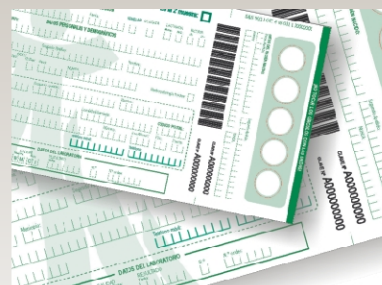
Se realizará mediante toma de muestra de sangre periférica obtenida de talón del recién nacido el **3^{er} día de vida** (48-72 horas) y, siempre es deseable que sea antes del 5^o día.

1



Se recomienda mantener la criatura en brazos de su madre intentando tomar la muestra mientras ésta lo amamanta. Si esto no fuera posible se le puede ofrecer la tetina para succionar.

2



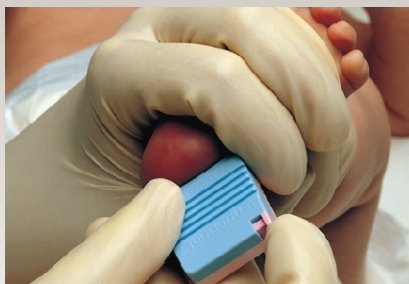
Antes de tomar la muestra, cumplimentar con letra legible los datos de la ficha, son todos importantes. No tocar los círculos con los dedos. El sudor contiene aminoácidos que pueden contaminar la muestra. Si es una 2^a muestra o repetición debe constar en la ficha.

3



Activar la zona del talón con masaje o calor. Evitar las fricciones. Desinfectar la zona con alcohol (nunca con soluciones yodadas). Dejar secar al aire o con gasa estéril. La zona idónea para obtener una muestra de sangre es la indicada sombreada en la fotografía.

4



Pinchar en la zona lateral de la parte plantar del talón y dejar que se forme una gota de sangre. Eliminar la primera gota de sangre puede ayudar a aumentar el flujo.



5



Tocar ligeramente el papel de filtro con la gota grande de sangre y espere a que la sangre empape bien.

Las muestras sobreimpregnadas o las que no rellenan suficientemente los círculos se consideran inadecuadas.

MUESTRA VÁLIDA



MUESTRA INSUFICIENTE



MUESTRA RALLADA o GOTAS SUPERPUESTAS



Rellenar todos los círculos completos. La sangre debe atravesar totalmente el papel completando el círculo por el revés.

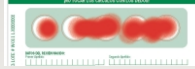
MUESTRA SECADO INSUFICIENTE



MUESTRA SATURADA



MUESTRA DILUIDA



Antes de introducir la muestra en el sobre, dejar secar al aire alejada de cualquier foco de luz.

6



Una vez seca la muestra se introducirá en el sobre franqueado y se cerrará enviándose ese mismo día por correo DESDE SU CENTRO DE SALUD u HOSPITAL.

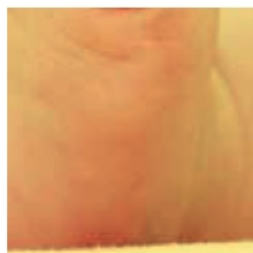
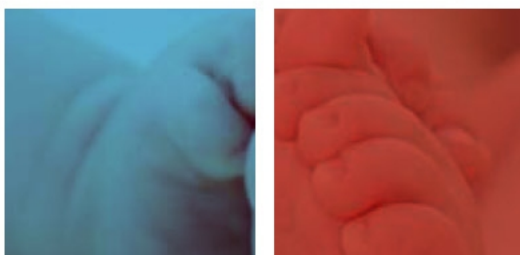






A7. DÍPTICO: INFORMACIÓN PARA LAS FAMILIAS SOBRE LA PRUEBA DEL TALÓN AMPLIADA





+ información

Teléfono Salud Responde 902 50 50 60
www.juntadeandalucia.es/salud

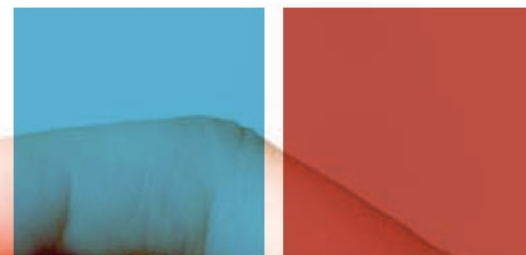
CONSEJERÍA DE SALUD Y BIENESTAR SOCIAL



JUNTA DE ANDALUCÍA

Prueba del talón

INFORMACIÓN PARA LA FAMILIA



Prueba del talón

Información para la familia

La PRUEBA DEL TALÓN se realiza en Andalucía desde 1978. Sirve para descartar la existencia de algunas enfermedades poco frecuentes como la fenilcetonuria, el hipotiroidismo congénito o la fibrosis quística, además de otras que podemos detectar con la misma muestra. Este estudio se realiza a todos los niños y niñas en los primeros días de vida y permite la detección precoz de enfermedades evitando la posible discapacidad asociada a la falta de tratamiento.

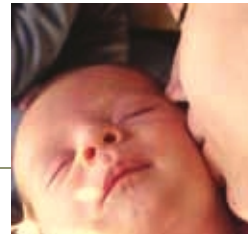


La PRUEBA DEL TALÓN se realiza mediante la extracción de unas gotas de sangre del talón del recién nacido el **3º día de vida** (entre 48 y 72 horas de vida), a ser posible **nunca más allá del 5º**, una vez que el bebé haya tomado alimento, ya sea leche materna o artificial.

Para realizar esta prueba se toma una **ÚNICA MUESTRA** de sangre, **EN LOS CENTROS DE SALUD Y CONSULTORIOS** en los días laborables y en los **DISPOSITIVOS DE URGENCIAS** en los días festivos. También en los hospitales en las situaciones de ingreso continuado de la madre o el bebé.

PARA ESTA PRUEBA NO ES NECESARIA CITA PREVIA

ES IMPORTANTE QUE ESTA PRUEBA SE REALICE EL TERCER DÍA (48-72 HORAS) DE VIDA DE SU BEBÉ, Y SI NO FUERA POSIBLE, ES DESEABLE NO MÁS ALLÁ DEL 5º DÍA



En el hospital o maternidad de nacimiento, antes del alta, se entregará a la familia un **sobre con un formulario**, que es el que llevará al centro de salud el día que se realice la prueba. Este formulario tiene una zona impresa en un papel especial para la recogida de sangre, que no debe tocarse con los dedos de la mano, doblarse o mojarse.



Una vez tomada esta pequeña muestra de sangre en el papel, el sobre se cerrará y **será enviado el mismo día por correo DESDE SU CENTRO DE SALUD.**

RECUERDE

La realización temprana de esta prueba permite diagnosticar y poner tratamiento lo antes posible si se detecta alguna enfermedad y así se podrán evitar trastornos graves para el recién nacido. Esta prueba no es obligatoria aunque sí muy recomendable. Si aún así, no desea realizar esta prueba a su bebé, hágalelo con su profesional sanitario.

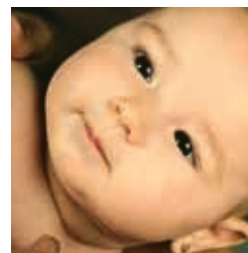
Si la madre del bebé padece patología hipertiroidea, es importante que lo ponga en conocimiento del pediatra.

Es muy importante **RELLENAR TODOS LOS DATOS COMPLETOS** para este formulario, **SOBRE TODO EL DOMICILIO Y NÚMEROS DE TELÉFONO** para poder contactar o consultar a la familia en caso de necesidad y remitir los resultados al domicilio.



¿Es necesaria una segunda muestra?

En ocasiones será necesario una **NUEVA MUESTRA** para confirmar el resultado o bien porque la muestra que llegó al laboratorio no era la adecuada. Habitualmente el resultado de esta repetición suele ser normal. En su centro de referencia le informarán cómo completar el estudio en caso necesario.









PROGRAMA
DE DETECCIÓN PRECOZ DE ERRORES
CONGÉNITOS DEL METABOLISMO

Instrucciones para profesionales
2013



JUNTA DE ANDALUCÍA
CONSEJERÍA DE SALUD Y BIENESTAR SOCIAL

Enero 2013