

# MEJORA EN LA DETECCIÓN PRECOZ DE ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO. CRIBADO NEONATAL AMPLIADO

Silvia García González, Laura Duarte González, M<sup>a</sup> Carmen Mejías Paneque

## INTRODUCCIÓN

Gracias al avance de las técnicas diagnósticas y a la espectrometría de masas se ha ampliado el cribado neonatal en el año 2010 pudiéndose detectar precozmente hasta 30 enfermedades metabólicas. Este desarrollo del programa de detección precoz de metabolopatías pone a Andalucía nuevamente a la vanguardia de los procedimientos de cribado neonatal en España y Europa.



## OBJETIVOS

- Identificar casos de enfermedad antes de que se presenten clínicamente con síntomas para mejorar la calidad de vida de los niños andaluces afectados por estas graves enfermedades y de sus familias.
- Dar a conocer al profesional de enfermería en qué consiste y cómo funciona esta nueva prueba.

## METODOLOGÍA

**1. Muestra única:** para simplificar y hacer más eficiente el cribado se tomará una única muestra de sangre de talón del recién nacido.

- Necesidad de una segunda muestra (a los 15 días de vida):

1. Peso del recién nacido  $\leq 2.500$  g
2. Edad gestacional  $< 37$  semanas
3. Partos múltiples
4. Síndrome de Down
5. Madres con patología tiroidea

**2. Información a la familia:** 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, siempre que ésta sea antes del tercer día de vida.

**3. Toma de muestra:** entre el 3<sup>o</sup> (preferentemente) y 5<sup>o</sup> día.

- si permanece ingresado → hospital
- si es dado de alta → atención primaria

**4. Procedimiento de recogida:**

- Calentar el pie y colocar la pierna por debajo de la altura del corazón
- Desinfectar con alcohol estéril y dejar secar
- Puncionar con dispositivo específico
- Rellenar los 5 círculos con gotas grandes y dejar secar
- Rellenar el formulario con datos de la madre y del recién nacido. Anotar n<sup>o</sup> de clave.
- Enviar la muestra en las primeras 24h, en su sobre correspondiente, al hospital de referencia (Virgen del Rocío, Carlos Haya)



**5. Resultados:** la familia recibirá una carta para la confirmación de los resultados, ya sean normales, dudosos o positivos.

## CONCLUSIÓN

Es fundamental conocer la nueva técnica de detección precoz de metabolopatías para poder detectar las siguientes enfermedades metabólicas, mejorando así la calidad de vida de los niños y familias andaluzas:

- Hipotiroidismo congénito, 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, 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, aciduria Propiónica, aciduria Metil malónica, aciduria Isovalérica, aciduria Glutárica tipo I, deficiencia múltiple de carboxilasa, meti-Crotonil-Glicinuria, déficit de HMG o 3OH metil-glutaril CoA Liasa, déficit de Beta-cetotilasa y fibrosis quística.

### BIBLIOGRAFÍA:

1. Programa de detección precoz de errores congénitos del metabolismo. Instrucciones para profesionales. 2011.
2. Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad. Cuidados desde el nacimiento. Recomendaciones basadas en pruebas y buenas prácticas 2010. Pág. 85-91.
3. La Biblioteca Cochrane Plus, 2008 Número 2. Oxford: Update Software Ltd. Disponible en: <http://www.updatesoftware.com>. (Traduced The Cochrane Library, 2008 Issue 2. Chichester, UK: John Wiley & Sons, Ltd.).