

PROTOCOLO CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES ENDOCRINO- METABÓLICAS

ROSANA HERRANZ LLORENTE

R4



ÍNDICE

1. ¿EN QUÉ CONSISTE EL CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES ENDOCRINAS-METABÓLICAS?
2. PRUEBAS DE CRIBADO
3. EQUIPOS TÉCNICOS
4. TOMA DE MUESTRA
5. PROTOCOLO GENERAL
6. PROTOCOLO EN SITUACIONES ESPECIALES
7. RESULTADOS DIAGNÓSTICOS

¿EN QUÉ CONSISTE EL CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES ENDOCRINAS- METABÓLICAS?

- Las Enfermedades Metabólicas Hereditarias (EMH) también denominadas Errores innatos del Metabolismo (EIM), son defectos de origen genético que ocasionan disfunciones en algún elemento del metabolismo.
- Para que un defecto genético sea considerado como un **EIM** sólo se requiere que la **afectación de enzimas específicas o vías bioquímicas sea intrínseca al mecanismo fisiopatológico**.
- De este modo, y considerando esta definición, **en la actualidad se reconocen algo más de 1.400 EIM diferentes**

PRUEBAS DE CRIBADO

Situación del Cribado Neonatal en España

Enfermedades incluidas en el cribado neonatal

Listado de las 7 enfermedades endocrino-metabólicas que se incluyen en el cribado neonatal.

Destacadas, las 4 nuevas enfermedades endocrino metabolopatías que se incorporarán a la Cartera Común del Sistema Nacional de Salud en 2023

Enfermedad

Hipotiroidismo congénito

Fenilcetonuria

Fibrosis quística

Deficiencia de acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena media

Deficiencia de 3-hidroxi-acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena larga

Acidemia glutárica tipo I

Anemia falciforme

Déficit de biotinidasa

Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce

Homocistinuria

Hiperplasia suprarrenal congénita

Fuente: Ministerio de Sanidad •



Situación del Cribado Neonatal en España

Tabla 1: Enfermedades incluidas en los programas de cribado neonatal por comunidad autónoma y ciudad autónoma

CC. AA.	HC	FQ	AF	PKU	GA-I	LCHADD	MCADD	HSC	MSUD	HFA	TYR-I	TYR-II	TYR-III	HCY	CIT I	CIT II	ASLD	ARG	MET	CISTINURIA	IVA	PA	MMA	KTD	HMG-CoALD	3-MCCD	3MGA	TFP	MCD	2M3HBA	2MBG	IBG	MAL	CUD	CPT I	CPT II	CACT	VLCADD	SCADD	MADD	BTD	GALT-D	GALK-D	SCID
ANDALUCÍA																																												
ARAGÓN																																												
P. DE ASTURIAS																																												
I. BALEARES																																												
CANARIAS																																												
CANTABRIA																																												
CASTILLA Y LEÓN																																												
CASTILLA-LA MANCHA																			2																									
CATALUÑA¹																																												
C. VALENCIANA																																												
EXTREMADURA																																												
GALICIA																																												
C. DE MADRID																																												
R. DE MURCIA																																												
C. FORAL DE NAVARRA																																												
PAÍS VASCO																																												
LA RIOJA																																												
CEUTA																																												
MELILLA																																												

■ Programa de cribado del SNS ■ Programa Piloto del SNS ■ Programa de cribado de la cartera complementaria de las CC. AA. y Cía ■ Hallazgo incidental en el proceso de cribado de PKU

¹La CA de Cataluña ha informado otras enfermedades que no se incluyen en su cartera de servicios complementaria oficial pero que se han detectado dentro del programa (hallazgo incidental): quilotórax, inmunodeficiencia transitoria, alfa y beta talasemia, deficiencia adquirida de vitamina B12 y linfocitopenia idiopática.

²La CA de Castilla-La Mancha tiene incluida la deficiencia de metionina adenosiltransferasa (MAT I/III).

Situación de desigualdad

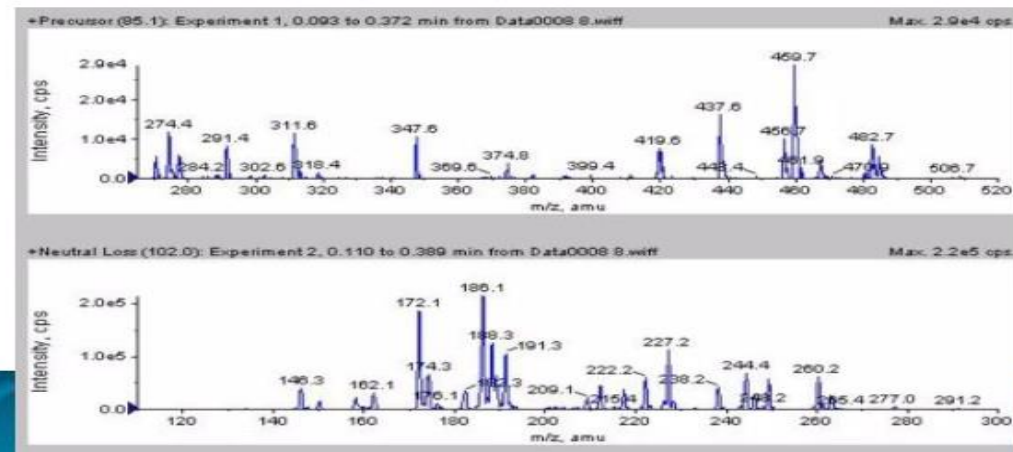


Fuente: Cribado Neonatal en SNS. Informe de Evaluación 2019.

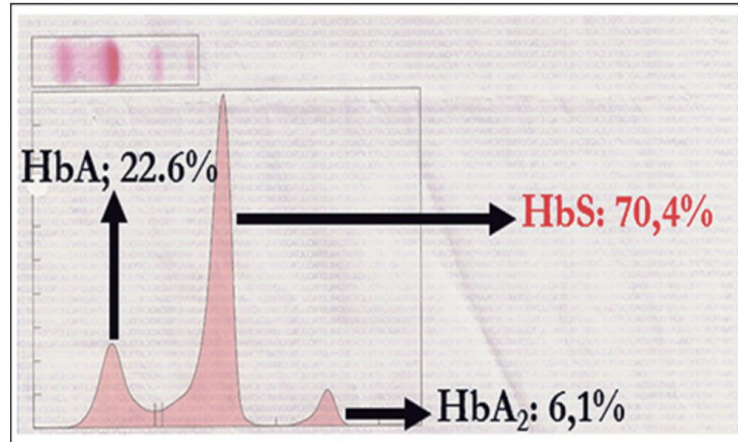
EQUIPOS TÉCNICOS

Espectrometría de masas en tándem (MS/MS)

- Permite detectar un abanico de enfermedades metabólicas sin coste añadido
- Es la misma pruebas y unas se informan y otras no.
- Esto produce una situación paradójica pues, en función de dónde y cómo se haga la prueba, se explota o no la posibilidad de registrar todas las enfermedades que es capaz de detectar y el informe ofrece unos valores y otros no.

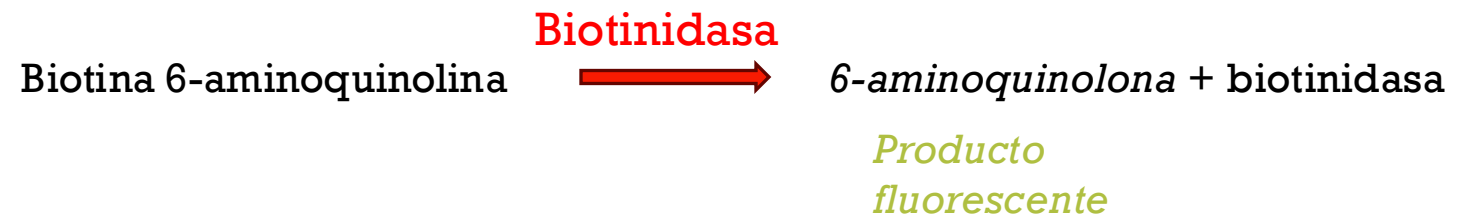


DETECCIÓN DE ANEMIA FALCIFORME: ELECTROFORESIS



DETECCIÓN DÉFICIT DE BIOTINIDASA: ENSAYO FLUORIMÉTRICO SEMICUANTITATIVO

Mide con una luz de excitación de 355nm y 460nm



TOMA DE MUESTRA





24-72h

En el centro sanitario
donde nace el niño



Evitar antisépticos
yodados: evitar
aparición
hipotiroidismo
transitorio en el recién
nacido

Tarjetas secar en
posición horizontal



Guardar en lugar fresco
y seco, lejos de la luz
solar . En envoltorio
original y apiladas



PROTOCOLO GENERAL (tarjeta blanca)



- Enviar en el menor tiempo posible , no por transporte de rutina.
- Cuando llega los pasos son:
 1. Sellar con el día de llegada
 2. Hacer lista de tarjetas recibidas
 3. Realizar distintas pruebas.
 4. En caso de que los valores estén fuera de los valores de normalidad:

Repetir dos veces



Con los tres resultados se realiza media



Fuera de rango: nueva muestra

Madres con hipotiroidismo : dos repeticiones de inicio

PROTOCOLO EN SITUACIONES ESPECIALES (tarjeta verde)



**BAJO
PESO(<1.50
0KG)**

**PREMATUROS
(<32 semanas
de gestación)**



**ELEVADO
PESO**

TRANSFUSIÓN



**PARTO
MÚLTIPLE
MISMO
SEXO**

**NUTRICIÓN
PARENTERAL**



**OTROS
CASOS**

**HIPOTIROIDISMO
MATERNO**



1. Realizar muestra de sangre seca, inicialmente , con protocolo general (tarjeta blanca)

- **PREMATUROS (<32 semanas de gestación): 7º DIA** de vida según situación del recién nacido
- **BAJO PESO(<1.500KG): 7º DIA** de vida según situación del recién nacido
- **ELEVADO PESO: 7º DIA** de vida según situación del recién nacido



2. Realizar muestra de sangre seca con protocolo especial (tarjeta verde):

- **PREMATUROS (<32 semanas de gestación): 15 DIAS** de vida según situación del recién nacido
- **BAJO PESO(<1.500KG): 15 DIAS** de vida según situación del recién nacido
- **ELEVADO PESO: 15 DIAS** de vida según situación del recién nacido
- **TRANSFUSIÓN: 72 HORAS DESPUÉS DE LA TRANSFUSIÓN** para evitar dilución.
- **NUTRICIÓN PARENTERAL: 72 HORAS DESPUES DE SUSPENSIÓN**
- **PARTO MULTIPLE MISMO SEXO: 15 DIAS** de vida para el cribado de hipotiroidismo congénito
- **HIPOTIROIDISMO MATERNO: SI PROCEDE**
- **OTROS CASOS: entre 7 Y 14 DIAS** tras la primera



**EN CASO DE SER POR DIAS DE VIDA HAY QUE
ADAPTAR EL RESULTADO**

RESULTADOS DIAGNÓSTICOS







¡ Gracias a todos !