

# Cribado neonatal de enfermedades congénitas

## Actividad

---

- Informar en visita prenatal de esta actividad.
- Realizar antes del 7.º día de vida la extracción de la muestra (anexo 1).
- Registrar en la historia clínica la realización o no del cribado.
- Registrar el resultado de la prueba de cribado.
- Identificar a los niños de riesgo de no haber realizado cribado neonatal (alta precoz, inmigrantes, exclusión social...).
- Repetir el cribado de hipotiroidismo congénito por cumplir criterios (anexo 2).

## Población diana

---

Todos los lactantes menores de 6 meses.

## Periodicidad

---

- Visita prenatal información de la prueba de cribado.
- 1.ª semana realizar la extracción de muestra (anexo 1).
- 2.ª semana de vida, al mes y 2 meses comprobar el resultado de la prueba y si precisa repetición de cribado de hipotiroidismo congénito por cumplir criterios (anexo 2).
- En caso de apertura de historia clínica de nuevo paciente de cualquier edad comprobar el resultado de la prueba y si precisa repetición por cumplir criterios.

## Definición

---

La prueba de cribado consiste en la obtención y análisis de una muestra de sangre con el fin de identificar la posibilidad de padecer hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria y otras enfermedades congénitas que varían según el cribado por CC. AA. (anexos 3 y 4).

## Justificación

---

- Ciertas enfermedades congénitas no presentan signos externos en el momento de nacer y sin embargo, pueden ocasionar, de no tratarse precozmente, lesiones cerebrales irreversibles y minusvalía psíquica.
- Los test de cribado de estas enfermedades tienen una sensibilidad y una especificidad cercanas al 99%.
- Los costes derivados de los programas de cribado se compensan por la mejora en la calidad de vida y porvenir intelectual de estos niños.

## Herramientas

---

- Normas para la correcta extracción de la muestra (anexo 1).
- Grupos en los que es necesario repetir la prueba de hipotiroidismo (anexo 2).
- Cribado de enfermedades congénitas que son detectadas en cada una de las CC. AA. y número de extracciones que se realizan. En España los programas difieren entre las CC. AA., tanto en la metodología de la muestra, como en la relación de enfermedades que son objeto de cribado, sin embargo, todas coinciden en identificar hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria (anexos 3 y 4).

## Observaciones

---

El cribado neonatal de hipotiroidismo congénito está basado en la detección de niveles elevados de TSH, propio de una situación de hipotiroidismo primario, que es lo más habi-

## Intervención y cribado

tual. De manera muy poco frecuente pueden producirse casos de hipotiroidismo de causa hipofisaria, que cursa con niveles muy bajos de TSH, y por ende no susceptible de ser detectado mediante los programas de cribado neonatal. Es preciso mantener un alto índice de sospecha ante la presencia de signos clínicos sugestivos de hipotiroidismo, a pesar de la normalidad bioquímica al nacimiento. Se aconseja aplicar en estos casos el **índice de Letarte** (positivo cuando la suma de todas las puntuaciones de cada signo es superior a 4) (anexo 5).

## Anexos

### Anexo\_1: Normas para la correcta extracción de la prueba de cribado

- El material para la recogida de la muestra se entrega en el hospital. La toma de la muestra de sangre debe realizarla personal sanitario en el centro de salud (en el hospital si está ingresado).
- La incisión para la toma se realiza en las zonas laterales del talón, con la piel limpia y libre de cualquier desinfectante. Asegurar una buena impregnación del papel absorbente y completar todas las zonas destinadas a la recogida de sangre. El niño debe estar sano y en ayunas 2 horas.
- Cuando sea preciso dos muestras, en las maternidades se le entregará a la madre dos tarjetas numeradas (con el mismo número) y un sobre con la dirección del laboratorio al que se ha de remitir la 2.ª muestra. En caso de deterioro o extravío de la tarjeta original se emplearán tarjetas de reserva disponibles en el centro de salud, debiendo incluir una nota refiriendo dicha incidencia.

### Anexo\_2: Grupos en los que es necesario repetir la prueba de hipotiroidismo congénito

- Está recomendada una 2.ª toma de sangre a las 2-4 semanas de vida a:
  - Recién nacidos con menos de 33 semanas de gestación.
  - Recién nacidos con peso al nacimiento menor de 1.500 g.
  - Recién nacidos con patología médica o quirúrgica grave.
- En recién nacidos con síndrome de Down se repite a los 6 meses de vida y al año (ver actividades preventivas en niños con síndrome de Down).
- Hijos de madres con patología tiroidea.
- Empleo de contrastes yodados.

## Intervención y cribado

### Anexo\_3: Cribado de enfermedades congénitas por CC. AA.

Comunidad Autónoma	Hipotiroidismo neonatal	Hiper-Fenilalaninemia	Hiperplasia suprarrenal congénita	Fibrosis quística de páncreas	Anemia falciforme otras Hb	Aminoácidos sangre	Aminoácidos orina	Déficit biotinidasa	Galactosemia
Andalucía	Sí	Sí	No	No	No	No	No	No	No
Aragón	Sí	Sí	Sí	No	No	No	No	No	No
Asturias	Sí	Sí	No	No	No	No	No	No	No
Baleares	Sí	Sí	No	Sí	No	No	No	No	No
Canarias	Sí	Sí	No	No	No	Sí	No	No	No
Cantabria	Sí	Sí	No	No	No	Sí	No	No	No
Castilla-La Mancha	Sí	Sí	Sí	No	No	No	No	No	No
Castilla y León	Sí	Sí	No	Sí	No	No	No	No	No
Cataluña	Sí	Sí	No	Sí	No	No	No	No	No
C. Valenciana	Sí	Sí	No	No	No	No	No	No	No
Extremadura	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No	Sí	No	No
Galicia	Sí	Sí	No	Sí	No	Sí	Sí	Sí	Sí
Madrid	Sí	Sí	Sí	No	Sí	No	No	No	No
Murcia	Sí	Sí	No	No	No	Sí	Sí	No	No
Navarra	Sí	Sí	No	No	No	No	No	No	No
La Rioja	Sí	Sí	Sí	No	No	No	No	No	No
País Vasco	Sí	Sí	No	No	No	No	No	No	No
Ceuta	Sí	Sí	No	No	No	No	No	No	No
Melilla	Sí	Sí	No	No	No	Sí	Sí	No	No

### Anexo\_4: Relación de muestras que se realizan por CC. AA.

Comunidad Autónoma	Extracción única	Primera muestra hospitalaria	Segunda muestra ambulatoria
Andalucía	Hospital Virgen Macarena Una muestra de talón al 5.º día de vida	Resto de los hospitales Sangre de talón a las 48 h de vida	Al 5.º día de vida
Aragón	Sangre de talón a las 48 h de vida		
Asturias		Sangre de talón a las 48 h de vida	Al 5.º día de vida
Baleares			
Canarias	Sangre de talón al 5.º día de vida		
Cantabria		Sangre de talón a las 48 h de vida	Al 5.º día de vida
Castilla-La Mancha	Sangre de talón al 5.º día de vida		
Castilla y León	Sangre de talón al 3.º día de vida		
Cataluña	Sangre de talón a las 48 h de vida		
C. Valenciana		Sangre de talón a las 48 h de vida	Al 5.º día de vida
Extremadura	Sangre de talón al 5.º día de vida		
Galicia	Sangre de talón al 3.º día de vida		
Madrid		Sangre de talón a las 48 h de vida	Al 5.º día de vida
Murcia	Sangre de talón al 5.º día de vida		
Navarra	Sangre de talón a las 48 h de vida		
La Rioja	Sangre de talón a las 48 h de vida		
País Vasco	Sangre de talón a las 48 h de vida		
Ceuta	Igual que el Hospital Virgen Macarena		
Melilla	Sangre de talón al 5.º día de vida		

<b>Anexo_5: Índice de hipotirodismo neonatal (Letarte)</b>	
<b>Característica</b>	<b>Puntuación</b>
Sexo femenino	0,3
Gestación > 40 semanas	0,3
Ictericia	0,3
Peso > 3.500 g	0,5
Hernia umbilical	0,8
Problemas de alimentación	0,9
Hipotonía	0,9
Estreñimiento	1,0
Macroglosia	1,1
Inactividad	1,1
Cutis marmorata	1,1
Piel seca	1,4
Fontanela posterior > 0,5 cm	1,4
Facies típica	2,8

Fuente: Letarte J, 1980.