



JOSEFINA GOBERNA TRICAS: Matrona. Socióloga. Profesora Titular. Unidad Docente de Matronas de Cataluña. Escuela de Enfermería. Universidad de Barcelona. Miembro del grupo de Enfermería y Genética.
M^º CONCEPCIÓN MARTÍN-ARRIBAS: Enfermera. Doctora en Epidemiología y Salud Pública. Instituto de Salud Carlos III. Madrid. Miembro del grupo de Enfermería y Genética.

Cribado neonatal de metabolopatías congénitas

**ASPECTOS ÉTICOS Y SOCIALES. IMPLICACIONES
PARA ENFERMERAS Y MATRONAS**

Resumen

Se describen las enfermedades detectables, mediante los programas de cribado neonatal de las distintas Comunidades Autónomas españolas, analizando algunas de las implicaciones éticas y sociales que pueden presentarse y haciendo hincapié en lo que dichos programas suponen para los profesionales de enfermería, fundamentalmente matronas y enfermeras de asistencia primaria y pediátrica.
PALABRAS CLAVES: CRIBADO NEONATAL, ÉTICA, CONSENTIMIENTO INFORMADO, MATRONAS, METABOLOPATÍAS CONGÉNITAS.

NEONATAL SCREENING FOR CONGENITAL METABOLIC PATHOLOGIES ETHICAL AND SOCIAL ASPECTS. IMPLICATIONS FOR NURSES AND MIDWIVES

Summary

The authors describe the diseases which are detectable by means of neonatal screening programs available in the different Spanish Autonomous Communities. They analyze some of the ethical and social implications which may occur and they emphasize what those programs mean for nursing professionals, fundamentally midwives and nurses who work in primary health care units or pediatric units.
KEY WORDS: NEONATAL SCREENING. ETHICS, INFORMED CONSENT, MIDWIVES. CONGENITAL METABOLIC PATHOLOGIES

Introducción

Durante la segunda mitad de siglo XIX y buena parte del XX el control de la mortalidad de madres y niños constituía un objetivo básico de la salud poblacional. Sin embargo, desde la segunda mitad del siglo XX, la situación de la salud materno-infantil en los países desarrollados ha cambiado completamente [1], caracterizándose por:

- *Un descenso significativo de la mortalidad.* Los índices de mortalidad materna e infantil, han llegado a niveles realmente bajos. Ahora el objetivo se centra en que la mujer esté lo más sana posible y de que el niño nazca y se desarrolle plenamente sano.
- *Un descenso de la natalidad.* Desde la década de los setenta se ha observado un descenso continuado, llegándose en 1998 a una tasa bruta de natalidad de 9,19 por cada 1.000 habitantes [3], aunque se observa a partir de 1999 un ligero incremento de las tasas brutas de natalidad, que sigue manteniéndose año tras año.
- *La aparición de nuevas tecnologías.* Permiten una detección precoz de factores de riesgo, daños potencialmente evitables para la embarazada, así como un

mayor acceso al útero gestante y al feto en su interior, y un mejor diagnóstico de un mayor número de enfermedades congénitas.

• *Un cambio en la morbilidad.* En estos momentos, los accidentes infantiles, la prematuridad y las minusvalías debidas a malformaciones congénitas, constituyen las principales causas de morbilidad [2].

Entre las actividades encaminadas a una mejora de la morbilidad mediante la detección precoz de enfermedades congénitas debemos destacar los programas de cribado de errores congénitos del metabolismo.

En España, en 1968, se inició en la Universidad de Granada el primer programa de detección precoz de metabolopatías; en 1969 la Diputación de Barcelona inició el segundo programa español. En la actualidad existen 20 centros de detección precoz neonatal, que dan cobertura al 100% de los recién nacidos [4].

Cribado neonatal de metabolopatías congénitas en España

Desde el año 1987, la Comisión de Errores Metabólicos Congénitos de la Sociedad Española de Bioquímica Clínica y Patología Molecular (SEQC) es el foro de coordinación técnica de los 20 centros nacionales de cribado neonatal [5] (fig. 1).

Todos los centros realizan el diagnóstico neonatal de hiperfenilalaninemias y del hipotiroidismo congénito, la cobertura en la detección de estas enfermedades llega al 100% de los recién nacidos. Algunos centros ofertan en su programa la detección de hiperplasia suprarrenal congénita, como en Badajoz, Madrid, Talavera y Zaragoza. Los centros de Barcelona, Baleares y Valladolid han incorporado a sus programas la detección precoz de fibrosis quística. Desde mayo de 2003 la Comunidad de Madrid introdujo el cribado neonatal de hemoglobinopatías en su Programa de Salud Pública, tras los resultados obtenidos en un estudio piloto. El Centro de Santiago de Compostela es el único que oferta la detección precoz del déficit de biotinidasa, junto a otras metabolopatías congénitas, por ser el único centro que utiliza la espectrometría del tandem masa, para el cribado de múltiples enfermedades a partir de una muestra simple.

A continuación se explican estas enfermedades y las medidas preventivas pertinentes para aquellos casos en los que son posibles.

La fenilcetonuria

La fenilcetonuria es la hiperfenilalaninemia más habitual [6]. Se trata de un error congénito del metabolismo en el que existe un defecto de hidroxilación de la fenilalanina, que no puede convertirse en tirosina, como consecuencia del déficit de fenilalanin-hidroxilasa (FAOH) o de dihidropterina reductasa (DPHR). El defecto de síntesis de FAOH se debe a una anomalía génica localizada en el cromosoma 12, y el de la DPHR en el cromosoma 4 [7]. La incidencia de la enfermedad es de, aproximadamente, 1/15.000 recién nacidos.

Los niveles elevados de fenilalanina en sangre dan lugar a alteraciones estructurales del sistema nervioso central, con interferencia en el proceso de maduración cerebral. La fenilcetonuria produce retraso psicomotor y deterioro intelectual, irreversible en poco tiempo. Estos problemas pueden prevenirse si se instaura precozmente una dieta pobre en fenilalanina.

En los niños diagnosticados neonatalmente de fenilcetonuria es preciso hacerlo inmediatamente.

Hipotiroidismo congénito

El hipotiroidismo fetal causa importantes alteraciones en el desarrollo cerebral del feto, con problemas estructurales permanentes [6]. De la semana 10 a la 18 de gestación se produce una fase de rápido crecimiento cerebral, cuando se forman los neuroblastos. La proliferación neuronal queda casi completa hacia los siete meses de gestación, aunque puede continuar hasta los seis meses de vida postnatal. La mielinización se completa hacia el final del segundo año y la proliferación de la neuroglia a finales del tercer año. Las hormonas tiroideas resultan fundamentales en todo este proceso, sobre todo para la mieliniza-

DISTRIBUCIÓN DE LOS CENTROS DE DETECCIÓN NEONATAL DE METABOLOPATÍAS CONGÉNITAS EN ESPAÑA SEGÚN CCAA



ELABORACIÓN A PARTIR DE: PAMPOLS T. PREVENCIÓN SECUNDARIA DE ENFERMEDADES DE BASE GENÉTICA. CRIBADO NEONATAL CURSO INERGEN «EL DESAFÍO DE LAS ENFERMEDADES GENÉTICAS EN LA ERA POSTGENÓMICA: ACTUALIZACIÓN CLÍNICA DE LAS ENFERMEDADES RARAS».

FIGURA 1

ción de las fibras y arborización de las dendritas. Además, las hormonas tiroideas influyen en la osificación, crecimiento, producción de calor, frecuencia cardíaca y otras importantes funciones.

Su incidencia en España es de, aproximadamente, 1/2.500 recién nacidos [6]. Las causas más frecuentes del hipotiroidismo congénito son las alteraciones de la embriogénesis con agenesia tiroidea o ectasia tiroidea con tiroides hipoplásico. En otras ocasiones, las alteraciones de la hormonogénesis tiroidea asociadas o no a bocio.

Hiperplasia suprarrenal congénita

Esta alteración suele deberse a la ausencia o disminución de la enzima 21-hidroxilasa, dando lugar a un bloqueo en la síntesis del cortisol y al aumento secundario de la síntesis de andrógenos y virilización consecuente del feto [6]. Se produce generalmente acompañado de un cuadro de pérdida salina hacia las dos semanas de vida.

El tratamiento con hidrocortisona estabiliza el problema y permite un crecimiento normal; en algunos casos es preciso añadir mineralocorticoides. La prevalencia en España es de, aproximadamente, 1/15.000. El cribado y la detección de portadores se efectúa mediante la detección de 17 hidroxiprogesterona. La prueba de cribado proporciona un valor predictivo negativo del 99% y positivo entre el 2 y el 3%. Existe cierta controversia, y no se ha producido un consenso unánime, sobre la necesidad del cribado sistemático de todos los recién nacidos.

Fibrosis quística del páncreas

La fibrosis quística del páncreas es una enfermedad metabólica que se hereda con carácter autosómico recesivo [6]. Su frecuencia oscila entre 1/2.000 a 1/5.000, aunque 1 de cada 25 personas puede ser portadora. La alteración se encuentra en una mutación de un gen ubicado en el brazo largo del cromosoma 7, que codifica la proteína reguladora de la conductancia transmembrana (CFTR). Desde que es posible analizar el ADN genómico, se conocen más de 900 mutaciones para el gen que codifica la CFTR; la más frecuente es la DF508 que, en España, representa el 50% de todas las mutaciones, y un 70% en otros países.

Clínicamente presenta un cuadro caracterizado por una anormal viscosidad de todas las secreciones exocrinas. Se producen alteraciones en el aparato respiratorio, con bronconeumonía crónica, sinusitis y poliposis nasal; asimismo, a nivel digestivo se origina íleo meconial, ya en la época fetal y neonatal. Más adelante observamos insuficiencia pancreática con esteatorrea y desnutrición, así como alteraciones hepáticas. Conlleva también una alteración en los canales del cloro, con una mayor concentración de

cloruro sódico en el sudor. La enfermedad presenta un nivel de penetrancia variable; por lo tanto, no todos los enfermos presentan la misma sintomatología, ni todos desarrollan el cuadro completo.

No existe un tratamiento específico y curativo para la fibrosis quística del páncreas. El tratamiento de la enfermedad se basa en medidas profilácticas y paliativas, destinadas a prevenir o retrasar la aparición de sintomatología y complicaciones.

Desde los años ochenta puede realizarse el cribado neonatal, mediante la detección de los niveles de tripsina inmunorreactiva (TIR), en gota de sangre seca, ya que la concentración plasmática de esta sustancia se encuentra aumentada en la fibrosis quística; si esta prueba sale positiva, se somete la muestra a un estudio de ADN. Con esta técnica combinada de búsqueda TIR-ADN la sensibilidad es prácticamente del 100% y la especificidad del 99,5%. El diagnóstico de la enfermedad requiere la confirmación mediante un estudio completo con determinaciones seriadas del cloruro sódico en sudor.

Hemoglobinopatías

Las hemoglobinopatías suponen alteraciones cualitativas o cuantitativas de la globina, secundarias a mutaciones genéticas, cuya consecuencia puede ser una modificación estructural (hemoglobinopatías estructurales) o una disminución de la síntesis de una cadena globínica estructuralmente normal (talasemias). Dos hemoglobinopatías requieren un tratamiento regular: la talasemia mayor y la drepanocitosis. El tratamiento resulta, esencialmente, paliativo y consiste en la práctica de transfusiones periódicas, acompañadas de la administración de quelantes del hierro y a veces de esplenectomía. Hoy en día se están iniciando tratamientos basados en manipulación genética.

La hemoglobinopatía más grave y de mayor interés clínico es la HbS, causante de la anemia falciforme o drepanocitosis. Aunque poco frecuente en nuestro país, su incidencia está aumentando debido a la inmigración; su prevalencia está directamente ligada a la población en riesgo de presentarla, es decir, al porcentaje de extranjeros de raza negra en cada región geográfica. En España, el número de inmigrantes de este colectivo predomina en Madrid, Cataluña y, en general, en todo el Levante y Andalucía [8].

La forma heterocigota o rasgo falciforme (HbS/A) suele ser asintomática, pero la homocigota (HbSS), puede acompañarse de una elevada morbimortalidad debido a complicaciones diversas tales como tromboembolia pulmonar, preeclampsia, infecciones de vías urinarias, insuficiencia cardíaca congestiva y accidentes vasculares agudos. El creciente impacto de la inmigración ha conllevado una importante



Las malformaciones congénitas constituyen una importante causa de morbilidad

actualización y mejora de los procedimientos para la detección y cribado de hemoglobinopatías, principal causa de morbilidad y mortalidad de las llamadas anemias poco comunes.

Aspectos éticos legales y sociales relacionados con el cribado neonatal

La participación de los recién nacidos en los programas de cribado neonatal se realiza en España sin la obtención de un consentimiento informado explícito y documentado de los padres, lo cual se justifica sobre la base de que, cuando una enfermedad es tratable, el recién nacido tiene derecho a acceder al cribado y ser tratado. Sin embargo, en relación con el consentimiento informado se plantean algunos temas que se comentan a continuación y que deberían tenerse en cuenta como buenas prácticas en el desarrollo de los programas de cribado neonatal.

El consentimiento explícito o participación informada para enfermedades tratables

En general, los programas poblacionales de cribado se recomiendan para aquellas enfermedades en las que hay evidencia de que el diagnóstico precoz tiene un beneficio directo para el recién nacido, existe una prueba de laboratorio validada aplicable a la enfermedad que se incluye en el programa, y el sistema sanitario puede garantizar a los niños que hayan presentado un resultado positivo, el acceso a las pruebas de confirmación diagnóstica y a las medidas terapéuticas o preventivas que sean oportunas, incluido el seguimiento clínico. El mejor ejemplo de

esta situación es el cribado para la fenilcetonuria, enfermedad en la que el cribado y el tratamiento temprano han sido muy efectivos para la prevención de patologías neurológicas.

En este contexto, en la mayoría de los países no se solicita el consentimiento explícito de los padres. El balance entre el riesgo mínimo que comporta la recogida de la muestra frente a la posibilidad de desarrollar la enfermedad y el beneficio para el niño y para la sociedad justifica la ausencia de un consentimiento escrito. Esto no excluye que los padres sean adecuadamente informados sobre todos los aspectos del programa de cribado neonatal. El interés del niño es capital en estos programas, y su derecho a ser tratado debe ser protegido, por lo que aunque los programas no sean obligatorios, deben extremarse las medidas informativas y educativas para evitar los rechazos. Sólo en caso de negativa de los padres, se recomienda documentarlo.

El consentimiento explícito o participación informada para enfermedades no tratables o con beneficios relativos

La utilización de nuevas tecnologías, como la espectrometría de tandem masa en los programas de cribado neonatales, que permite detectar un elevado número de enfermedades congénitas, algunas de las cuales no tienen tratamiento, ha dado lugar a la consideración de los problemas éticos que pueden derivarse de la ampliación de los programas de cribado neonatal a estas enfermedades con beneficios más relativos.

En general, cuando los programas ofrecen el cribado de enfermedades no tratables, o cuando los beneficios del cribado son limitados o inciertos, existe consenso generalizado de que el consentimiento debería obtenerse por escrito [9].

Un caso a considerar, en este sentido, es el de la fibrosis quística [10]. No existe acuerdo unánime sobre la necesidad de incluir de forma sistemática esta prueba en los programas de cribado neonatal, dada la existencia de más de 900 mutaciones.

Los argumentos a favor se fundamentan en que se trata de una enfermedad frecuente y severa. Una detección precoz de la misma permite un tratamiento precoz y de esta forma se posibilita una mejor prevención. El conocimiento del estado de portador permite mejorar las decisiones reproductivas de las personas que se encuentran en esta situación.

Como argumentos en contra aparecen, por un lado, que la prueba presenta una tasa de entre un 3 y 5% de falsos negativos y de un 1 a un 14% de falsos positivos [6]; este aspecto puede crear angustia en los padres hasta tener un diagnóstico definitivo, e incluso mantenerse *a posteriori*.

Por otro lado, las pruebas de cribado pueden detectar también el estado de heterocigoto. En un individuo adulto, saber que es heterocigoto puede resultar útil para tomar decisiones reproductivas informadas;

En este sentido, algunos países como el Reino Unido han elaborado guías que ofrecen orientación a los profesionales para su actuación y coordinación, a lo largo de los procesos de embarazo y nacimiento [12]. En las guías de Reino Unido, matronas y enfermeras desempeñan un rol importante en el desarrollo de las actividades de información y asesoramiento, tanto en el embarazo como después del nacimiento del bebé.

Consentimiento para conservar las muestras

Otro tema en estos momentos en debate se relaciona con la conservación de las muestras. El problema se plantea sobre si es necesario el consentimiento de los padres para almacenar la muestra (la tarjeta de papel de filtro), más allá del tiempo establecido como garantía de calidad del laboratorio, y el uso posible de estas muestras para investigación. Basados en el principio de autonomía y de respeto a la privacidad, la recogida y conservación de material biológico humano para usos futuros distintos a los que originariamente motivaron su recogida, requiere el consentimiento informado por parte de los padres o representantes legales del niño. En este sentido, la Comisión de Errores Metabólicos Congénitos de la SEQC recomienda que, cuando las muestras residuales vayan a ser almacenadas y utili-

La fenilcetonuria produce retraso psicomotor y deterioro intelectual

sin embargo, en un menor, esta información tardará en serle de interés y en cambio puede hacerle psicológicamente más vulnerable. La detección del estado de portador en un recién nacido no afectará a su salud, pero puede acarrear efectos emocionales, sociales y de salud en la familia [11]. El conocimiento de este *status* podría influir en la relación o el comportamiento de los padres respecto al niño, o podrían presentarse riesgos de estigmatización. Otro aspecto a considerar es el hecho de decidir, junto con los padres, en qué momento se le dará esta información al menor, quién lo hará y cómo lo hará.

Vistos estos planteamientos, las recomendaciones deberían ir hacia la participación informada en el caso de que se realizara una prueba de cribado de una enfermedad tratable y de la solicitud de consentimiento informado explícito y asesoramiento en el caso de cribado de enfermedades no tratables; o cuando la probabilidad de que se produzcan efectos indeseables debidos a la prueba (alta proporción de falsos positivos, falsos negativos) sea elevada.

zadas en la investigación biomédica y en la docencia, se solicite consentimiento escrito. En la obtención del consentimiento se informará a los padres de que la utilización de la muestra se efectuará de acuerdo con las regulaciones éticas y legales vigentes, así como de su derecho a negar esta colaboración sin perjuicio alguno y a solicitar la retirada o la destrucción de la muestra una vez efectuadas las pruebas del cribado y finalizado el periodo de seguridad de la calidad [13].

Programas de cribado. implicación de enfermeras y matronas

Cabe insistir que por programas de cribado neonatal se entiende, no sólo la realización de la prueba o análisis inicial (para lo cual se pincha el talón), sino también el seguimiento y repetición de la prueba en aquellos que han resultado positivos en el primer análisis, el diagnóstico de confirmación de los verdaderos positivos, la garantía de atención a corto y largo plazo, el tratamiento y educación de los padres

TÉCNICA CORRECTA PARA LA OBTENCIÓN DE LA MUESTRA DE SANGRE DEL TALÓN

- Desinfectar el talón con alcohol de 70 grados.
- Dejarlo secar.
- Realizar la punción con la lanceta contenida en el propio estuche de punción.
- Efectuar la punción en uno de los laterales del talón del pie del recién nacido.
- Dejar que se forme de manera espontánea una gota de sangre que se retirará con una gasa estéril.
- Dejar formar una segunda gota gruesa, que se pondrá en contacto con el papel de filtro homologado, dejando que caiga por su propio peso.
- La sangre debe cubrir la totalidad de la superficie de los círculos marcados al efecto y debe atravesar el papel de filtro homologado (fig 2).
- La muestra obtenida debe dejarse secar al aire libre, en posición horizontal, sin colocar nada encima.
- Las muestras deben conservarse en lugar seco y protegido de la luz.
- Complimentar adecuadamente la ficha adjunta en el propio estuche, con los datos epidemiológicos: factores obstétricos, día y hora de nacimiento, día y hora de extracción.
- Enviar a los laboratorios de referencia de los Servicios de Salud de las diferentes Comunidades Autónomas, quienes se encargan de realizar las pruebas de detección.
- Desde los laboratorios, se informa a los padres de los resultados de los test de detección.

TABLA 1

y, finalmente, la realización de la evaluación del programa [14]. Por otro lado, debe garantizarse la universalidad de la prueba para todos los nacidos y la previsión de los servicios necesarios para el seguimiento en la atención de los niños identificados como positivos.

La implicación de enfermeras y matronas en estos programas incluye aspectos como:

- Obtención del consentimiento informado y educación de las parejas.
- Desarrollo de la toma de muestras.
- Participación en las actividades de coordinación de los servicios de seguimiento.

Obtención del consentimiento informado y educación de las parejas

La implicación actual de enfermeras y matronas, en nuestro país, en relación con informar a los

padres sobre el tema del cribado neonatal, es escasa. Sin embargo, tanto enfermeras como matronas deberían contribuir a la mejora de los conocimientos de los padres en este aspecto, ayudándoles a comprender mejor todo el proceso. Las enfermeras y matronas deberían estar preparadas para tratar la ansiedad que un resultado falso positivo, o la necesidad de repetir una prueba, puede generar en ellos.

Antes de realizar la extracción, se recomienda preguntar a los padres y efectuar un recuerdo y refuerzo de la información y aclarar todos aquellos puntos en los que se pueda presentar alguna duda.

En estos momentos, en nuestro país, en ausencia de un documento de consentimiento informado y a fin de garantizar la participación informada de los padres, la práctica habitual es proporcionarles un boletín informativo sobre las pruebas que se le van a realizar a su hijo.

Desarrollo de la toma de muestras

Para llevar a cabo la detección de las distintas enfermedades incluidas en los programas de cribado [4] un 65% de los 20 centros de cribado neonatal existentes en España, solicita una única muestra de sangre desecada, que se obtiene del talón del recién nacido, después del tercer día de vida. Se toma una misma muestra para el cribado de todas las enfermedades detectables. El resto de centros de referencia solicita dos muestras. La primera se obtiene de sangre del cordón umbilical, o de sangre capilar a partir de las 48 horas de vida, para detectar el hipotiroidismo y, en su caso, la hiperplasia suprarrenal congénita. Se obtiene un segundo espécimen de sangre capilar, a partir del quinto día de vida, para la detección de la hiperfenilalaninemia. La técnica

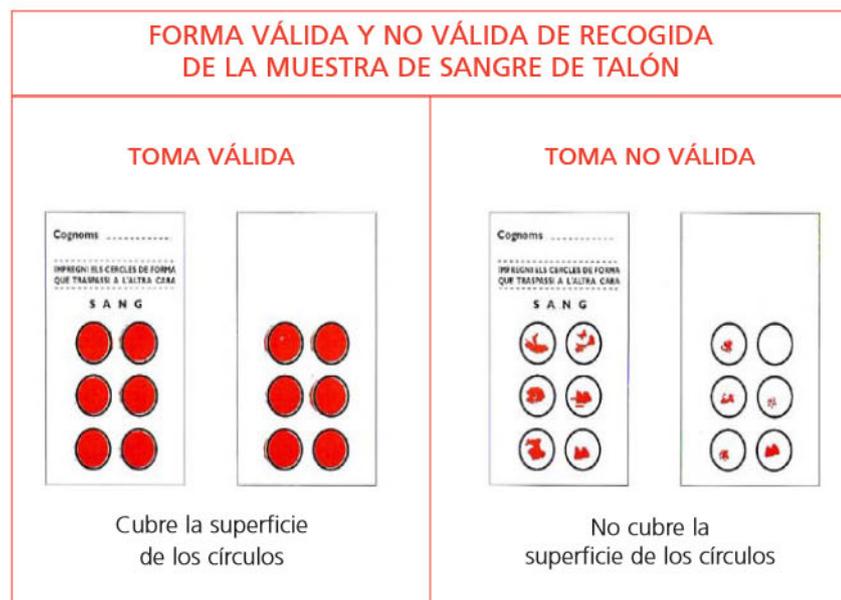


FIGURA 2

ELABORACIÓN BASADA EN EL PÓSTER INFORMATIVO: PROGRAMA DE DETECCIÓN PRECOZ NEONATAL DE LA FENILCETONURIA Y EL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO. DEPARTAMENTO SANIDAD Y SEGURIDAD SOCIAL (GENERALITAT DE CATALUNYA). INSTITUT DE BIOQUÍMICA CLÍNICA. BARCELONA.

Por cribado neonatal se entiende las pruebas, y el seguimiento a padres y bebé

correcta para la obtención de la sangre del talón puede observarse en la tabla 1, y en la figura 2.

Para que ningún niño quede excluido de los programas de detección, es necesario extremar las precauciones en aquellos casos de altas precoces, colectivos marginales o recién nacidos con problemas de salud que requieran ingresos o traslados sanitarios en los primeros días de vida.

Participación en los servicios de seguimiento

En los casos en que deba realizarse una segunda prueba confirmatoria, los padres son citados e informados desde los propios laboratorios de referencia, pero no es extraño que acudan a los centros maternos, o a los centros de Atención Primaria a ampliar la información. De ahí la importancia de la buena formación en estos temas por parte del personal de enfermería.

En los casos de los niños diagnosticados de alguna de las patologías detectables, el seguimiento se realizará en centros especializados y en las consultas de pediatría de Atención Primaria. La labor de Enfermería deberá adecuarse a cada una de las patologías, e individualizarse para cada uno de los niños; pero en general participará en las tareas de:

Educación sanitaria a los padres y al niño.

- Proporcionando información.
- Ayudando a los padres en la toma de conciencia de la cronicidad de la enfermedad.
- Dándoles soporte y seguridad.
- Enseñando al niño en el autocuidado, a medida que va creciendo.

Colaboración en los tratamientos farmacológicos.

- Levotiroxina (en el caso del hipotiroidismo), enzimas pancreáticas, antibioterapia profiláctica (en la fibrosis quística), etc.

Colaboración en los tratamientos dietéticos.

- Informando sobre la dieta pobre en fenilalanina en la fenilcetonuria y la monitorización de los niveles de fenilalanina.
- O sobre la asistencia nutricional precoz para paliar los síntomas digestivos en los casos de fibrosis quística.

Conclusión

Los avances en los conocimientos en genética, posibilitan una mayor detección de diferentes enfermedades. La rapidez en los avances científicos y tecnológicos obliga a los profesionales a una formación

permanente para mantenerse actualizados en su práctica profesional, incluyendo los aspectos éticos y sociales.

En el campo de cribado neonatal de errores congénitos del metabolismo, los cambios, adaptaciones y mejoras de los programas se realizan de forma continuada; por lo tanto, la adquisición y aplicación de los conocimientos es una tarea ineludible que deben realizar los profesionales sanitarios en general y enfermeras y matronas en particular.

Bibliografía

- [1] Salleras Sanmartí LJ, Gómez López LI. Salud materno-infantil. En: Piérola Gil G. Medicina Preventiva y Salud Pública. (9ª ed.). Barcelona: Masson-Salvat; 1991. p. 1107-1127.
- [2] Ministerio de Sanidad y Consumo. Dirección General de Salud Pública. Criterios mínimos en prevención y promoción de la salud materno-infantil. Madrid; 1992.
- [3] Instituto Nacional de Estadística. Indicadores demográficos básicos. (Consulta 19 de noviembre de 2005). Disponible on line: <http://www.ine.es/inebase/cgi/axi>
- [4] Dulin E, Cortés E, Chamorro F, Eguilior I, Espada M, Pámpols T, et al. Actividad de los centros de detección precoz neonatal de errores congénitos del metabolismo en España. Evaluación sanitaria (1996-1999). Boletín del Real Patronato sobre Discapacidad. Nº 49. Agosto 2001.
- [5] Comisión de Errores Metabólicos Congénitos de la Sociedad Española de Bioquímica Clínica y Patología Molecular (SEQC). El cribado neonatal y la colaboración entre instituciones científicas. An Esp Pediatr 2002; 56:201-203.
- [6] Galbe Sánchez-Ventura J. Cribado neonatal de metabolopatías congénitas. Grupo de trabajo AEPap/PAPPS SemFYC. Pevlínfad, agosto 2003.
- [7] Baldellou A, Tamarillas M, Salazar MI. Screening of phenylketonuria. Proceedings of the 5ª world congress of perinatal medicine. Barcelona: Monduzzi editore; 2001: 904-909.
- [8] Ruano-Ravina A, Jato-Díaz M, Cerdá-Mota T. Cribado neonatal de hemoglobiopatías. Una reflexión sobre su aplicación en España. Med Clin (Bar) 2006; 126(9):337-40.
- [9] Laberge C, Kharaboyan L, Avaré D. Newborn Screening, Banking and Consent. Gen Edit 2004 Vol II Nº3. GENINFO Universidad de Montreal. (Consulta: 13 de diciembre de 2005). Disponible on line: <http://www.humgen.umontreal.ca>.
- [10] Khoury MJ, McCabe LL, McCabe ER. Population screening in the age of genomic medicine. N Engl J Med 2003; 2;348(1):50-8.
- [11] Oliver S, Dezateu C, Kavanagh J, Lempert T, Stewart R. Notificación a los padres del estado de portador del recién nacido identificado mediante el cribaje (screening) habitual de gota de sangre. (Revisión Cochrane traducida). En: La Biblioteca Cochrane Plus; 2006 nº2. Oxford. (Consulta: 2 de junio de 2006). Disponible on line: <http://www.update-software.com>
- [12] UK Newborn Screening Programme Centre. Resources to support the delivery of newborn blood spot screening services. (Consulta: 14 de noviembre de 2006). Disponible On line: <http://www.newbornscreeningbloodspot.org.uk/>
- [13] SEQC. Comisión de errores metabólicos congénitos. Programa de Cribado Neonatal en España, 2003. Almacenamiento y uso de las muestras residuales de sangre seca recogida sobre papel absorbente en los programas de cribado neonatal. Propuesta de regulación desde una perspectiva profesional. Comité Científico de Errores Metabólicos Congénitos. Prep. por Pámpols T, Cortés E, Dulin E. Quimica Clínica 2006; 25(2):97-103.
- [14] American Academy of Pediatrics. Newborn- Screening Task Force Reports. Pediatrics, 2000; 106:386-427.