



CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES ENDOCRINO –METABÓLICAS: ACTUALIZACIÓN E IMPORTANCIA EN EL ÁMBITO SANITARIO

NEONATAL SCREENING OF ENDOCRINE DISEASES -METABOLIC: UPDATE AND IMPORTANCE IN THE HEALTH SECTOR

Recibido: 19/10/2017

Revisado: 20/11/2017

Aprobado: 13/12/2017

Marta Linares Manrique^{1,2}, Elba Vigo Torres¹, Silvia San Román Mata^{1,2}

RESUMEN

La prueba del talón se incluye dentro de la prevención secundaria de las enfermedades, es una prueba de screening que se le realiza a todos los recién nacidos entre el 2° y 5° día de vida. Su fin es la detección precoz de las principales enfermedades metabólicas, para instaurar a tiempo medidas higiénico-dietéticas y farmacológicas.

El objetivo principal es determinar la importancia de la prueba del talón. De éste derivan los objetivos específicos, que son: Explicar la técnica de realización de la prueba, describir el papel de enfermería durante la misma y valorar nuevos hallazgos durante su desarrollo.

Para ello, realizó una búsqueda bibliográfica en las distintas bases de datos de Ciencias de la Salud de los últimos 7 años, utilizando los DeCS y el uso de los operadores booleanos AND, OR y NOT.

Se han encontrado nuevos hallazgos para reducir el dolor a los recién nacidos que se someten a este procedimiento. En otro aspecto, debemos destacar la falta de unificación que existe a la hora de diagnosticar las diferentes patologías.

Así pues, la prueba del talón es de vital importancia, sus resultados guardan relación directa con la futura calidad de vida de los recién nacidos. Por otro lado, puede afirmarse que tiene una alta fiabilidad, y que los usuarios de la misma están satisfechos con todos los aspectos que la rodean, a destacar el papel de enfermería durante la prueba.

Palabras clave: cribado neonatal, detección precoz, prueba del talón, metabolopatías, recién nacido.

SUMMARY

The heel test is included in the secondary prevention of diseases, it is a screening test that is done to all newborns between the 2nd and 5th day of life. Its purpose is the early detection of the main metabolic diseases, in order to establish timely hygienic-dietetic and pharmacological measures.

The main objective is to determine the importance of the heel test. From this derive the specific objectives, which are:

Explain the technique of conducting the test, describe the role of nursing during it and assess new findings during its development.

To do this, he conducted a literature search in the different databases of Health Sciences of the last 7 years, using the DeCS and the use of the Boolean operators AND, OR and NOT.

New findings have been found to reduce pain in newborns who undergo this procedure. In another aspect, we must highlight the lack of unification that exists when diagnosing different pathologies.

Thus, the heel test is of vital importance, its results are directly related to the future quality of life of newborns. On the other hand, it can be said that it has a high reliability, and that the users of it are satisfied with all the aspects that surround it, to highlight the role of nursing during the test.

Key words: neonatal screening, early detection, heel test, metabolopathies, newborn.

INTRODUCCIÓN

La prevención secundaria de las enfermedades es una práctica que en las últimas décadas se ha extendido mucho, llevando consigo, un cambio importante en las actuaciones médicas. Esta no solo se centra en la asistencia a las enfermedades, si no que tiene su marco de actuación en la prevención secundaria a nivel individual, mediante la detección y tratamiento precoz (Viñes, 2007).

La detección precoz busca la identificación temprana de una enfermedad durante el periodo asintomático de la misma, esta se basa en los cribados poblacionales y para aplicarlos, han de cumplirse unas condiciones predeterminadas, que se definieron en 1975 por Frame y Carlson y que justifican el "screening", que son:

El que la enfermedad suponga un problema de salud con un importante efecto en la calidad y duración del tiempo de vida de la persona; el que la enfermedad debe tener una etapa inicial asintomática prolongada y se conozca su historia natural; la existencia de un tratamiento eficaz y aceptado por toda la población en caso de diagnosticar la

¹Docentes de la Universidad de Granada, UGR, mlinar@ugr.es

²Grupo de investigación HUM-238.



UPP

Universidad Privada de Pucallpa

Resolución 093-05-CONAFU

Vicerrectorado de Investigación

enfermedad en estadio inicial; que exista disposición de una prueba de cribado rápida, segura, fácil de realizar; que la prueba debe ser bien aceptada por profesionales y pacientes; que tenga una buena relación coste-efectividad y que disminuya la mortalidad y morbilidad de las personas que padezcan esa enfermedad.

La prueba del talón es una prueba de screening dirigida a la población neonatal, cuyo objetivo e importancia es identificar los casos de enfermedad en el periodo asintomático de la misma, hecho que reduce la mortalidad, el daño permanente o las complicaciones derivadas de la enfermedad. Por otro lado, evita la larga espera que otro tipo de diagnósticos conllevaría, o los frecuentes ingresos que sufrirían estos niños de no ser diagnosticados a tiempo (del Castillo y Cienfuegos, 2017).

El tamizaje del recién nacido, como menciona Galbe (2009), propiamente dicho, fue desarrollado por el Dr. Guthrie en 1969, desde sus inicios hasta la actualidad no se ha variado en lo referente a la utilización del papel de filtro para la recogida de la muestra de sangre capilar del neonato.

Aunque en sus orígenes, la finalidad solo era la detección de los niveles anormales de fenilalanina, los cambios en la incidencia de diversas enfermedades, han provocado que la detección de patologías mediante el cribado neonatal haya ido evolucionando. En la actualidad, según el país de realización, se incluyen otras alteraciones de tipo metabólicas, endocrinas, así como hematológicas o infecciosas (Llumpo, 2016; Mazzi y Bohrt. 2012).

OBJETIVOS

Objetivo principal

Determinar la importancia de la prueba del talón para la detección precoz de enfermedades metabólicas en la población infantil.

Objetivos específicos

- Explicar la técnica de la realización de la prueba del talón en el recién nacido.
- Describir el papel de enfermería en la detección precoz de enfermedades metabólicas.
- Conocer nuevos hallazgos durante el desarrollo de la prueba de cribado neonatal.

METODOLOGÍA

Se ha realizado una búsqueda bibliográfica de artículos publicados en los últimos 10 años a través de las principales bases de datos en Ciencias de la Salud empleando los descriptores oficiales (DeCS), cribado neonatal, detección precoz, prueba del talón, metabopatías, recién nacido (neonatal screening, detection, heel prick test, newborns, metabopathy). La búsqueda se limitó mediante el empleo de los operadores booleanos AND, OR y NOT precisándola mediante el uso del entrecomillado.

Para la revisión se han empleado los siguientes criterios de inclusión: Estudios cuantitativos y cualitativos en español, inglés o portugués que versasen sobre la prueba del talón/tamizaje neonatal y la detección de metabopatías.

Por último, se procedió, a identificar y clasificar aquellos artículos que aportaban los resultados más relevantes para determinar la importancia de la prueba del talón en la detección precoz de enfermedades metabólicas en la población infantil, tanto por su importancia en la sociedad como por el papel que juega la enfermería en la correcta realización de la técnica y en el mantenimiento de una buena calidad de vida.

RESULTADOS

En las bases de datos consultadas se encontraron un total de 376 artículos, que tras la lectura de sus títulos y resúmenes se excluyeron 351 de ellos, teniendo como posibles artículos un total de 27. Tras la lectura de los 27 posibles y aplicando los criterios de inclusión, nos quedamos con un total de 19 artículos que abordan el tema de la prueba del talón, tanto definiendo sus bases, como las patologías que detecta, los cuidados de enfermería que se han de aplicar durante la técnica y los nuevos hallazgos que giran en torno a esta prueba.

Técnica de realización de la prueba del talón

En la última década, autores como Galbe (2009) Albert, Torralbas y Jimenez (2006) y Luque, Viqueira Villa (2017) sugieren que, para la realización de la prueba, es necesario conocer cuáles son las pautas a seguir, a saber:

- Primero se debe calentar el pie del recién nacido para que se estimule la circulación sanguínea en la zona del talón.
- Se coloca la pierna por debajo del nivel del corazón para favorecer el flujo sanguíneo.
- Se limpia el talón con una solución desinfectante, preferentemente alcohol de 70°.
- Se punza el talón con lanceta estéril y desechable. La punción se realiza en la cara lateral de la zona plantar del talón.
- Se retira la primera gota de sangre con una gasa estéril.
- Se coloca el papel de filtro homologado en contacto con la siguiente gota, hasta empapar toda la superficie destinada a esta mancha y rellenar todo el círculo por ambas caras del papel.
- Se debe recoger toda la sangre de una vez.
- Se coloca un apósito en la zona de punción.
- Se dejar secar los papeles durante al menos 3 horas en posición horizontal y protegidos de la luz.

Es importante resaltar ciertos estudios, que abordan resultados importantes sobre la realización de la técnica de punción del talón, como es el caso de un estudio realizado en el año 2012 en el que se comparan seis tipos de lancetas, obteniendo que aquellas que causan menos dolor y no necesitan de una segunda punción son las de la marca Exxe Safe Blade (Ballardini et al 2012).

Papel de enfermería durante la toma de la muestra sanguínea

Antes, durante y después de la realización de la toma de la muestra sanguínea, la enfermería juega un papel fundamental, puesto que debe informar a la familia durante todo el proceso.



Es un hecho comprobado en la literatura revisada que desde antes del nacimiento los padres deben de ser conscientes de la importancia de la prueba para la detección de estas enfermedades, ya que, de no ser tratadas a tiempo, puede conducir al recién nacido a un trastorno grave. Se debe informar a los padres que la muestra ha de tomarse entre el tercer y quinto día de vida del recién nacido, con la alimentación proteica ya instaurada (Albert, Torralbas y Jiménez, 2006).

En el momento de dar a conocer la importancia de la prueba a los padres, también deben explicarse los lugares a dónde deben ir con el recién nacido para la realización del cribado neonatal, se indicará que deben acudir a su Centro de Salud habitual, y en el caso de que sean días festivos a un punto de urgencias. Si el recién nacido o la madre están hospitalizados más de dos días, la muestra se recogerá en el mismo hospital. Igualmente, cuando se detecten casos de recién nacidos en situación de exclusión social, se valorará el hecho de proceder a la toma de la muestra en el mismo hospital, antes de dar el alta (López Ruiz et al, 2013).

Según López y su equipo (2013), existen casos en los que será necesaria la toma de una segunda muestra, como son:

- Cuando sea necesario confirmar el diagnóstico de hipotiroidismo.
- Cuando el recién nacido no supere los 2.500g.
- Cuando la edad gestacional no supere las 37 semanas.
- Cuando sean neonatos de partos múltiples.
- Cuando nazcan con Síndrome de Down.
- Cuando las madres padezcan patologías tiroideas.

En estas situaciones se realizará la segunda toma a los 15 días de vida, y deberá quedar reflejado en la historia clínica o en el informe de alta.

También habrá necesidad de una nueva muestra en los casos de gran prematuro (menos de 31 semanas de gestación) o en recién nacidos de muy bajo peso (menos de 1.500g)

El último caso en el que habría necesidad de repetir la toma es por petición del laboratorio de referencia, que puede ser por muestra inadecuada o insuficiente, y en casos en los que el resultado de la primera muestra sea dudoso, o se salga de los intervalos de referencia que se consideran normales (López Ruiz et al, 2013).

Por su parte, Albert, Torralbas y Jiménez (2006) consideran que hay situaciones en las que la muestra de sangre no es válida:

- Cuando se obtiene la muestra antes de tiempo, es decir, fuera de los plazos que marcan los Centros de Detección Neonatal.
- Cuando se obtiene la sangre para la muestra a través de un catéter, central o periférico, que aportan nutrición parenteral o algún tipo de tratamiento.
- En casos en los que la sangre se contamine con alcohol, con los dedos, con cremas o pomadas, con heces, con orina o con leche.
- Cuando ha habido una cantidad de sangre insuficiente, y esta no impregna los círculos del papel por ambas caras.
- En el caso en que se obtenga la sangre tras una

transfusión, ya sea de concentrado de hemáties o de plasma, habrá que esperar un mínimo de 7 días, siendo 14 días el periodo idóneo para obtener la muestra, ya que es en este tiempo cuando el plasma refleja los procesos metabólicos y el fenotipo del recién nacido.

Nuevos hallazgos durante el desarrollo de la prueba del talón

En el momento de la punción es aconsejable llevar a cabo una serie de medidas para minimizar los cambios fisiológicos que provoca el dolor en los neonatos, ya que pueden producir desorganización en el desarrollo de las conexiones neuronales (Codipietro, Ceccarelli y Ponzzone, 2008).

Para reducir este dolor y estrés que se produce en el neonato, han de llevarse a cabo una serie de medidas no farmacológicas, como por ejemplo las caricias, el contacto piel con piel, el amamantamiento y medidas de contención, como envolver con paños calientes o mecer (Codipietro, Ceccarelli y Ponzzone, 2008).

La lactancia materna puede poner en marcha una serie de mecanismos endógenos para controlar el dolor, relacionados, por una parte, con una mayor ingesta de triptófano, y por otra, con el contacto piel con piel con la madre, las caricias y la estimulación táctil y olfatoria que se produce en el momento del amamantamiento (Aguilar, Mur García, Rodríguez y Rizo, 2014; Stevens, Yamada y Ohlsson, 2008).

En este sentido, se compararon tres estudios en relación a los beneficios del contacto piel con piel y del método canguro en la respuesta del neonato frente a un estímulo doloroso. En dos de ellos, se demostró que existía una gran diferencia en la puntuación de la escala del dolor, siendo mayor en los niños que no recibieron el contacto piel con piel durante la punción (Castral, Warnock, Leite, Haas, Scochi, 2008; De Sousa, Santos, Carvalho, 2008). Por otra parte, un tercer estudio comparó la utilización del método canguro frente a la utilización de este mismo con la combinación de otros estímulos calmantes, (como son la succión o mecer), los resultados obtenidos revelaron que no hubo diferencias significativas entre ambos grupos, por lo que llegaron a la conclusión de que el contacto piel con piel es confort suficiente para el recién nacido, ya que le ofrece estímulos táctiles y olfatorios que hacen que su dolor disminuya (Johnston et al, 2009).

También se muestra eficaz la administración de soluciones de sacarosa o glucosa, relacionándose con una reducción en los cambios de la frecuencia cardiaca y el tiempo que dura el llanto. Se comprobó que el efecto de estas medidas perduraba durante varios minutos después de la realización de la prueba, y que mejoraba la incomodidad y el dolor del neonato que acababa de enfrentarse a este tipo de procedimientos y cuidados habituales dolorosos (García et al, 2015; Stevens, Yamada y Ohlsson, 2008). Respecto a la dosis idónea de sacarosa, no existe actualmente un consenso, sin embargo hay autores que en sus investigaciones proponen que entre 0.2 ml y 0.5 al 20% por vía oral aproximadamente dos minutos antes de la punción reducen la sensación de dolor en el niño, y que junto con las medidas no farmacológicas ya mencionadas, como el contacto piel con piel, la estimulación táctil, el uso del chupete o la contención,



potencia los efectos de la sacarosa (Codipietro, Ceccarelli y Ponzone, 2008; López-Ruiz et al, 2012).

DISCUSIÓN

La prueba del talón es una prueba de screening de vital importancia para todos los recién nacidos, gracias a ella, se detectan nuevos casos de niños afectados por estas enfermedades, que, con un diagnóstico precoz, tratamiento e intervención temprana, mejoran su calidad de vida.

En la actualidad las tasas de detección de las tres patologías más comunes que detecta la prueba son: para la fenilcetonuria de 1 de cada 8.401 recién nacidos, para el hipotiroidismo congénito de 1 de cada 2.360, y para la FQ de 1 de cada 4.250 recién nacidos (Gómez et al, 2013).

Dado el elevado índice de detección de las metabolopatías a través del cribado neonatal, se puede decir que hoy en día la prueba es fiable, con alta sensibilidad y alta especificidad, y con un buen VPP y VPN, esto hace que la prueba presente validez, estadísticamente hablando, y hace que sea recomendable y necesario someter a los recién nacidos a esta sencilla prueba de screening.

Albert, Torralbas y Jiménez (2006), mencionan que el personal de enfermería encargado de realizar la toma de la muestra sanguínea está bien preparado, según los resultados de una encuesta que mide la satisfacción global de la ciudadanía en relación a todos los aspectos que rodean a la misma, puesto que el estándar de satisfacción llega a ser de un 80%, lo que significa un resultado muy favorable

Para minimizar las complicaciones de la enfermedad, la literatura revisada revela que el pilar fundamental del tratamiento radica en la implantación precoz de medidas dietéticas de fácil realización (Alabau de Lera, 2010; Becerra, 2008; Galbe, 2009; Mazzi y Bohrt, 2012). Es muy importante la educación sanitaria a los padres con hijos con diagnóstico positivo, ya que no todo el mundo sabe administrar, por ejemplo, una dieta baja en fenilalanina, Es por ello que el personal de enfermería debe estar formado correctamente para saber dar la información necesaria en este tipo de situaciones.

En general, la prueba del talón juega un papel muy importante en nuestra sociedad, ya que el diagnóstico precoz supone un cambio en el pronóstico, y así una mejora en la calidad de vida de estos niños y en su futura independencia y autonomía, por lo que todos los programas de cribado neonatal deberían garantizar una cobertura equitativa del 100% a todos los recién nacidos del mundo (Castral et al, 2008).

CONCLUSIONES

Queda demostrado que, en nuestro entorno, cada vez más, enfermería adquiere un papel fundamental en el ámbito de la promoción, prevención y educación sanitaria. En este sentido y en relación con la detección precoz de metabolopatías a través del cribado neonatal, se hace palpable la necesidad de formación específica en dicho campo de actuación, puesto que la realización de la prueba disminuye la probabilidad de que se desarrollen enfermedades metabólicas que cursan con discapacidad y

dependencia, su no realización, supone que disminuya la calidad de vida tanto de los niños que las sufren, como la de sus familias.

Respecto a la prueba del talón, existen nuevos hallazgos cada vez más investigados centrados en buscar estrategias que disminuyan el dolor a la hora de realizarle la técnica de punción al neonato, como es el uso de un determinado tipo de lanceta, como la de la marca Exxe Safe Blade, así como las medidas de contención, el contacto piel con piel, o dar el pecho. Por otro lado, también la administración de sacarosa unos minutos antes de la prueba, ha demostrado ser efectiva para reducir esta sensación tan incómoda en el recién nacido.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Aguilar Cordero, M. J., Mur Villar, N., García García, I., Rodríguez López, M. A., y Rizo Baeza, M. M. (2014). Glucosa oral y leche materna como estrategia para reducción del dolor durante el procedimiento de punción del talón en recién nacidos. *Nutrición hospitalaria*, 30(5), 1071-1076.
- Alabau de Lera E. (2010). Fibrosis quística: la lucha contra una enfermedad desconocida. *Enfermería Global*. 20, 1-7.
- Albert, C., Torralbas, J., y Jiménez, N. (2006). Detección precoz de metabolopatías congénitas. En A.J. Ibarra (Ed.) Tratado de Enfermería en Cuidados Críticos y Neonatales. Disponible en: <http://www.eccpn.aibarra.org/temario/seccion2/capitulo40/capitulo40.htm>.
- Ballardini, G., Spruzzola, A., Boneschi, L., Visentin, R., Boscardini, L., Barbaglia, M., y Guala, L. A. (2012). To reduce the pain of heel prick in the newborn: comparison of six types of lancets. *Pediatr Med Chir*. 34(4), 182-5.
- Becerra, C. (2008). Hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria en el niño. *Rev. chil. Pediatr*, 79(1), 96-102.
- Castral, T., Warnock, F., Leite, A., Haas, V., y Scochi, G. S. (2008). The effects of skin-to-skin contact during acute pain in preterm newborns. *European Journal of Pain*; 12, 464-471.
- Codipietro, L., Ceccarelli, M., y Ponzone, A. (2008). Breastfeeding or oral sucrose solution in term neonates receiving heel lance: a randomized, controlled trial. *Pediatrics*, 122, 716-721. Doi: 10.1542/peds.2008-0221.
- Del Castillo, M., y Cienfuegos, I. (2017). Prueba del talón en recién nacidos: actualización. *Nursing and health times*, 2, 22-26.
- De Sousa N. B., Santos J. B., y Carvalho Z. (2008). Evaluation of analgesic effect of skin-to-skin contact



- compared to oral glucose in preterm neonates. *European Journal of Pain*, 139, 28-33.
- Frame, P. S., y Carlson, S. J. (1975) A critical review of periodic health screening using specific screening criteria. *Fam Pract.*, 2(2), 123-129.
- Galbe, J. (2009). Cribado neonatal de metabolopatías. *Rev Pediatr Aten Primaria*, 11(43), 471-484.
- García Sánchez, N., Merino Moína, M., García Vera, C., Lacarta García, I., Carbonell Muñoz, L., Pina Marqués, B., ... y Aristegui Fernández, J. (2015). Alivio del dolor y el estrés al vacunar. Síntesis de la evidencia: recomendaciones del Comité Asesor de Vacunas de la AEP. *Pediatría Atención Primaria*, 17(68), 317-327.
- Gómez, C., García, C., Carpintero, J. L., Villacorta, M., Cabezas, C., Ramón, J. M. et al. (2013). *Resumen ejecutivo del grupo de expertos sobre concreción de cartera común de servicios para cribado neonatal*. Madrid: Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad.
- Johnston, C. C, Filion, F., Campbell-Yeo, M., Goulet, C., Bell, L., McNaughton, K., y Byron, J. (2009). Kangaroo mother care for heel lance in preterm neonates: a crossover trial. *Journal of Perinatology*. 29, 51-56.
- López-Ruiz, A., González-Meneses, A., Megias, A., Caro, C., Delgado, C., Salamanca, C., et al (2013). *Programa de detección precoz de errores congénitos del metabolismo. Evaluación e instrucciones para profesionales. (Plan de Atención a Personas Afectadas por Enfermedades Raras de Andalucía. (PAPER))*. Sevilla: Servicio Andaluz de Salud. Consejería de Salud. Junta de Andalucía.
- Luque, M., Viqueira, E., y Villa, E. (2017). ¿Cómo se realiza la prueba del talón? Actualización en Andalucía. *FMC-Formación Médica Continuada en Atención Primaria*, 24(8), 487-488.
- Llumpo, V. B. (2016). Importancia del tamizaje neonatal: un reto para enfermería. *In Crescendo Ciencias de la salud*, 3(1), 216-223.
- Mazzi, E., y Bohrt, V. (2012). Cribado neonatal. *Rev. Chil. Pediatr*, 83(2), 185-186.
- Viñes, J. (2007). La efectividad de la detección precoz de las enfermedades. *Anales Sis. San Navarra*, 3 (1), 11-27.
- Stevens B, Yamada J, Ohlsson A. (2008). *Sucrosa para la analgesia en recién nacidos sometidos a procedimientos dolorosos (Revisión Cochrane traducida)*. (Biblioteca Cochrane Plus, Número 4). Oxford: Update Software Ltd. Disponible en: <http://www.update-software.com>