



SERVIZO
GALEGO
de SAÚDE

**Complejo Hospitalario Universitario
de Santiago de Compostela**
Santiago de Compostela

Cribado neonatal ampliado (CNA)

Un sueño hecho realidad

Moderador: José A. Cocho de Juan

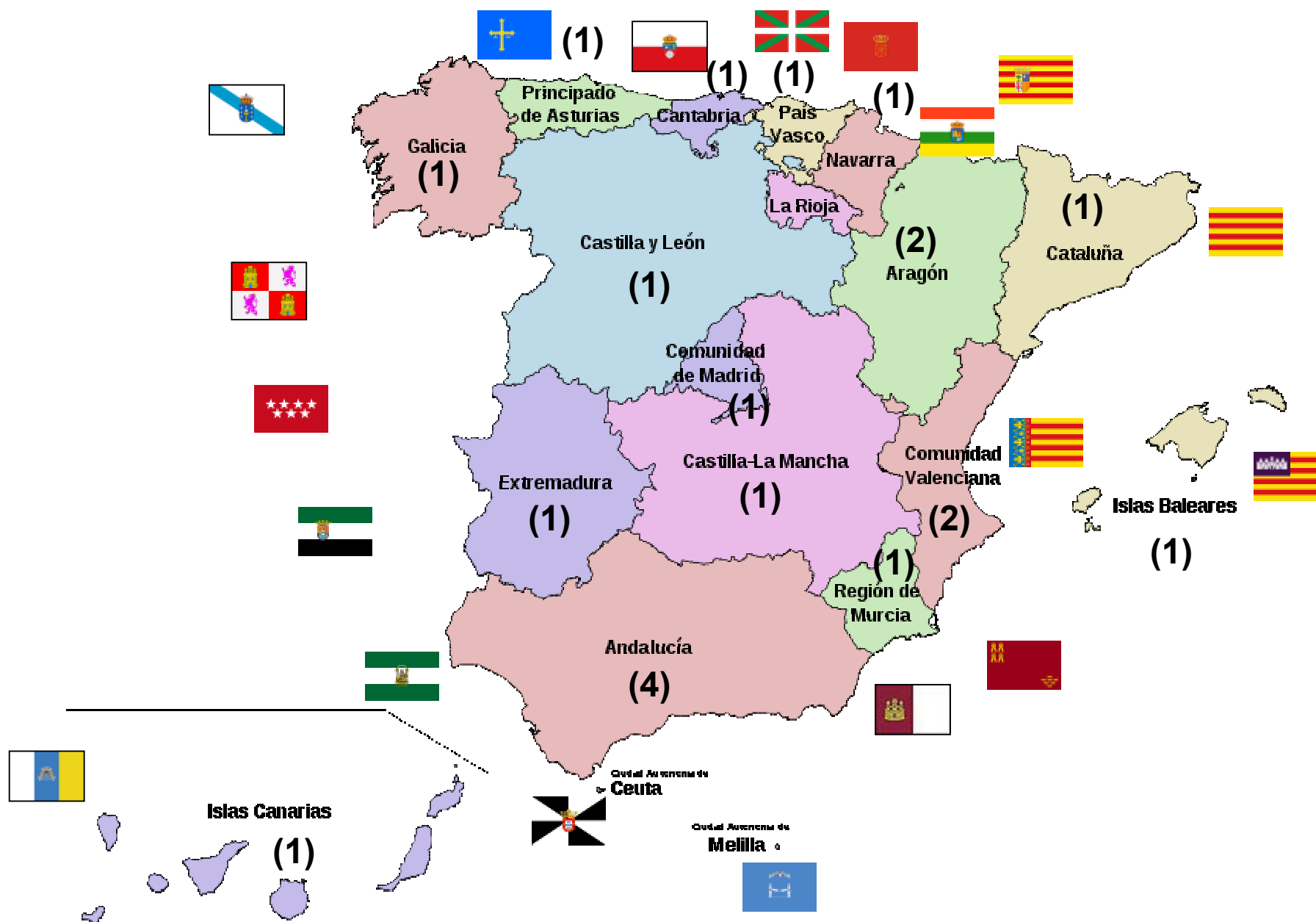
Complejo Hospitalario Universitario

Santiago de Compostela



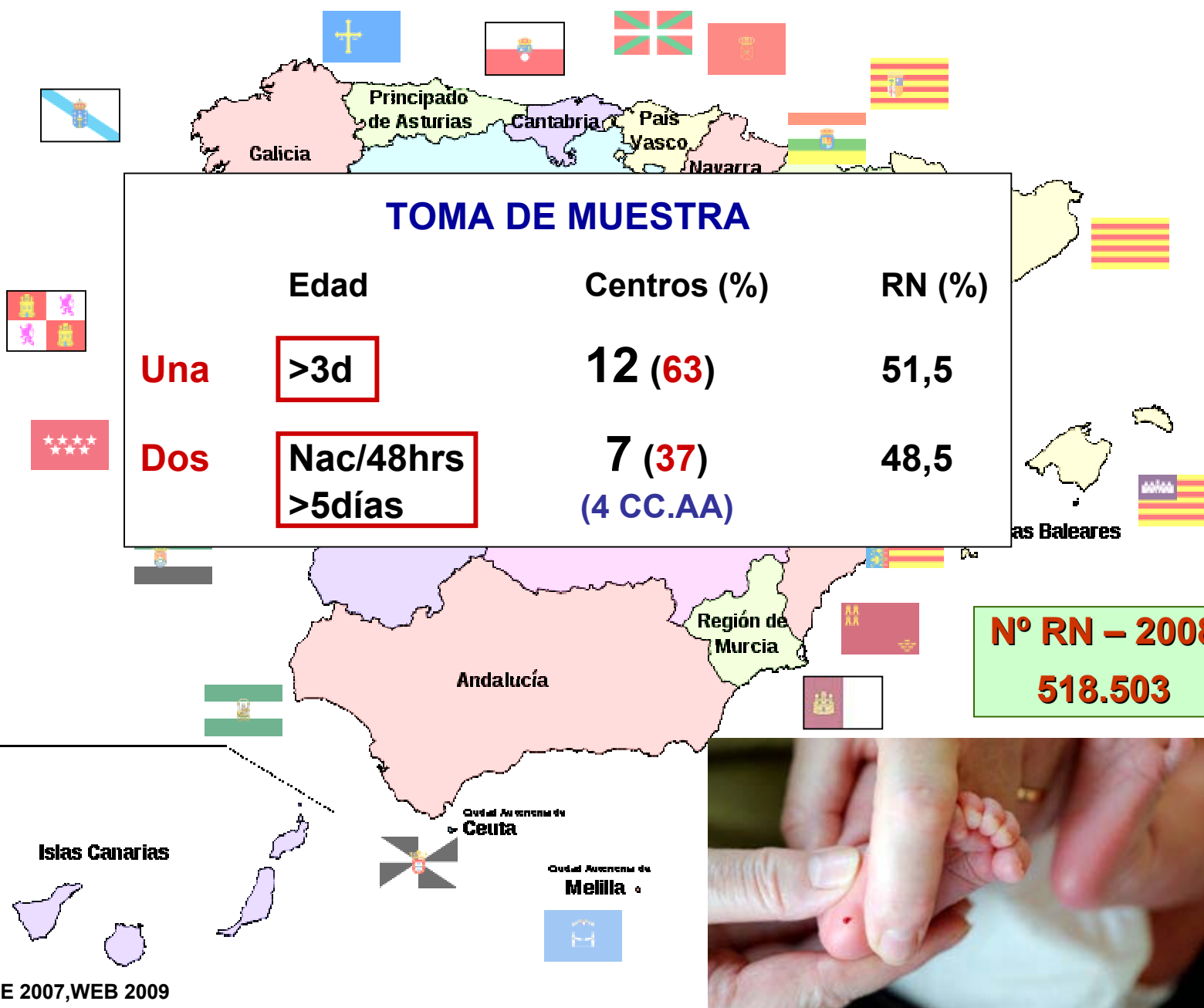


ESPAÑA: 17 CC.AA. → 21 Centros de Cribado





ESPAÑA: 17 CC.AA. → 19 Centros de Cribado



Con datos AECNE 2007, WEB 2009

Espectrometría De Masas En Tandem (MS/MS)

Sistema de gran versatilidad, sensibilidad y alta capacidad de análisis que permite la medida simultánea de varios metabolitos y que hace casi realidad el concepto ideal para el cribado de:

“una muestra - un análisis → múltiples diagnósticos”





Programa galego para a detección de enfermidades endócrinas e metabólicas en período neonatal



Entre 1-2 de cada mil neonatos, aínda que aparentemente sans, padecen trastornos do metabolismo que, de non se trataren adecuadamente, algún deles poden ser causa de incapacidade e subnormalidade. O diagnóstico débese facer nos primeiros días de vida, para iniciar o tratamento canto antes. Para saber se o seu bebé ten algunha destas graves enfermidades (hipotiroidismo, fenilcetonuria, etc...) abonda con recoller unha mostra de sangue e outra de urina para o que lle facilitamos

todo o material necesario

Entre 1-2 de cada mil recién nacidos, aunque aparentemente sanos, padecen trastornos del metabolismo que, de no tratarse adecuadamente, alguno de ellos pueden ser causa de incapacidad y subnormalidad. El diagnóstico se debe hacer en los primeros días de vida, para iniciar el tratamiento cuanto antes. Para saber si su bebé tiene alguna de estas graves enfermedades (hipotiroidismo, fenilcetonuria, etc...) basta con recoger una muestra de sangre y otra de orina para lo que le facilitamos todo el material necesario

XUNTA DE GALICIA

Ficha identificativa para anotar os seus *datos* (enderezo, teléfono familiar) e para solicitar a súa *tarxeta sanitaria*



Ficha identificativa para anotar sus datos (dirección, teléfono familiar) y para solicitar su tarjeta sanitaria.

Lanceta

para provocar un pequeno sangrado



Una lanceta para provocar un pequeno sangrado

Tiras de papel absorbente

para recoller a urina e mailas gotas de sangue



Tiras de papel absorbente para recoller la orina y las gotas de sangre

Sobre para envío ao laboratorio



Sobre para enviarto al laboratorio

datos do/a nenno/a

Sexo | Home Muller

Nome reducido Data nacemento Hora

Se o nome do nenno/a é composto, indicar cal deles desexa que apareza na tarxeta sanitaria

← se dispón de etiqueta identificativa do hospital adhiraa neste espazo

datos da nai D.N.I. N° tarxeta sanitaria (CIP)

1° apelido 2° apelido Data nacemento

Rúa, avenida, praza... enderezo habitual da unidade familiar

Número Piso Porta Complementos escalera, bloque,...

Provincia C.Postal Teléfono

Concello Parroquia

Localidade En caso de parto múltiple, orde no nacemento

datos para o laboratorio metabolopatias

Clinica nacemento Peso ao nacer g.

Idade xestacional semanas idade na que empezou a recibir alimentación horas Data toma da mostra da urina

Data e hora toma da mostra do sangue Hora Lugar da toma casa c.saude hospital privado

Tipo de alimentación que recibe materna artificial mixta Marca do leite

Medicación nai Medicación nenno/a

Pediatra Teléfono

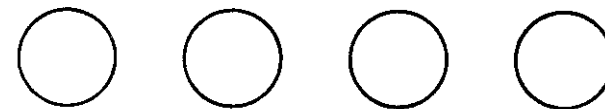
URINA.1

URINA.2

Empapar ó 1. Si se manchou empregue ó 2

Nome: _____ Nome: _____

CE IVD 2006/07 S&S 903[®] LOT W-031 L-6170704



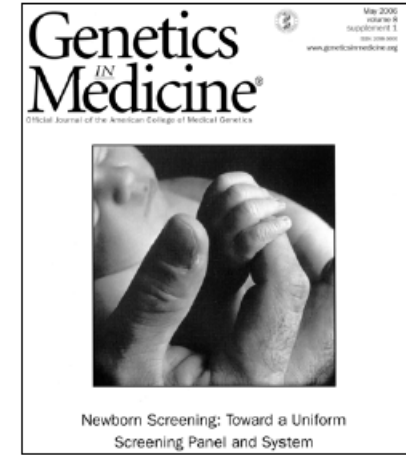
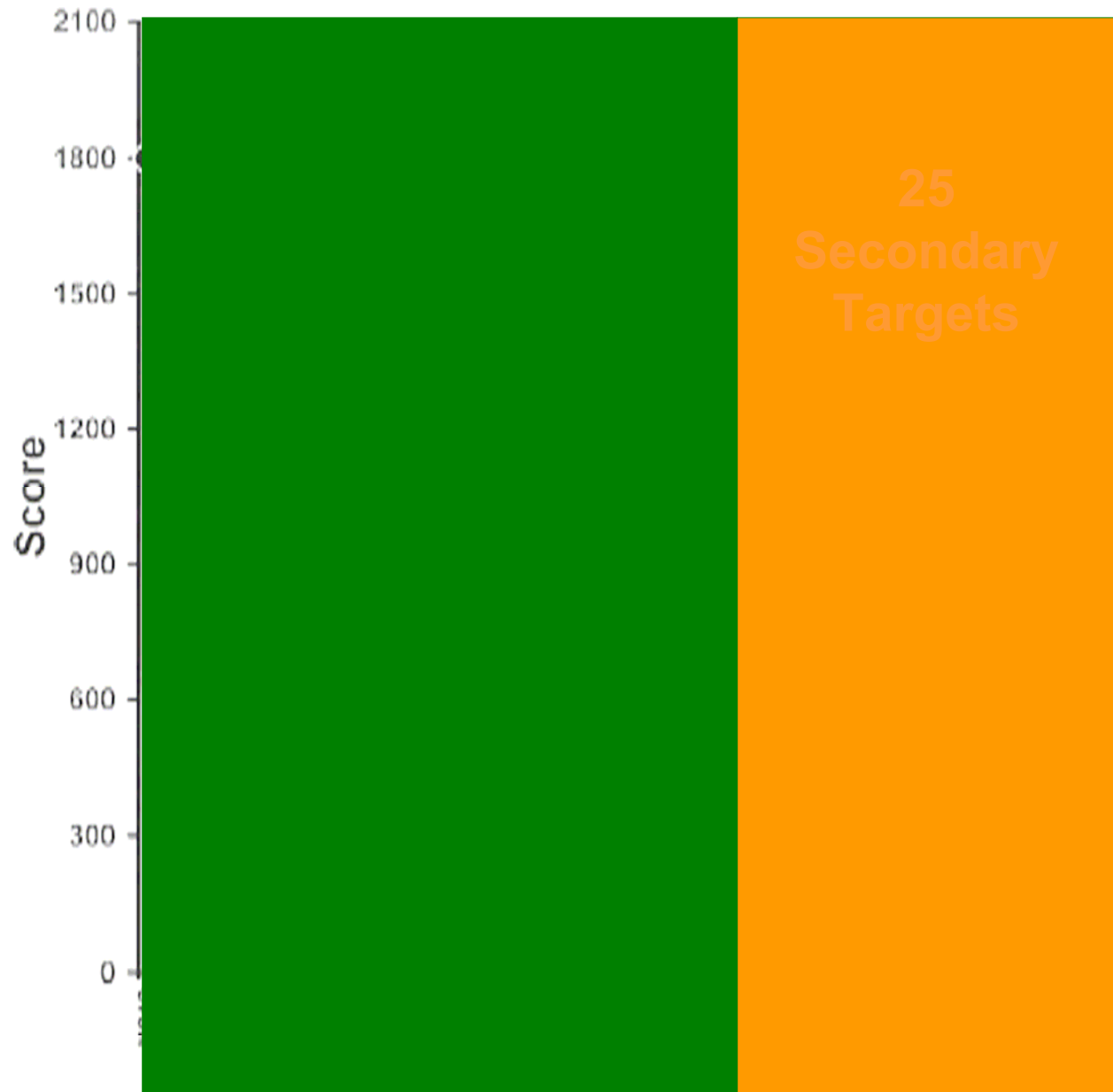
O sangue ten que encher os círculos traspasando á outra cara.
Deixe secar o tempo necesario.

Nome: _____

Apelidos: _____

CE IVD 2006/07 S&S 903[®] LOT W-031 L-6170604

ACMG Panel: Final Score



**Not Yet
Appropriate**

27

Scoring by test availability (separates out those conditions that have an acceptable, validated, population-based screening test from those that do not)

**ECM: Incidencia de Enfermedades Metabólicas Congénitas
Cribado Neonatal Ampliado (CNA) . Extrapolación teórica nº casos a España (RN)**

	Galicia (7a) 143.963 RNv Incidencia Total		España/anual Incidencia <u>TEÓRICA</u> 482.957 RNv / 2006 Incidencia Teórica	
	nº casos	IC 95 %	nº casos	Inc. Teórica/10⁶ RNv
Acidemias orgánicas	17	(9 – 25)	57	(118)
Def. β-oxidación Ac. Grasos	15	(7 – 23)	50	(104)
MCAD	7	(2 – 12)	23	(49)
Aminoacidopatías (incluye PKU, excluye TT)	54	(40 – 68)	181	(375)
Galactosemias	8	(2 - 14)	27	(55)
TOTAL	101	(81 - 120)	338	(702)

**Galicia 2007* - CNA + Hipotiroidismo + Cistinuria + FQ + Hb: 1/527 RNv (403 – 764)
42 casos (29 – 55) (excluidas las TT) en 22.143 RNv**

Cribado de 2º nivel por MS/MS en Orina

- **Estudiados 109 metabolitos**
- **Ionización Positiva: Aminoácidos, Acilcarnitinas.**
- **Ionización Negativa: Acidos orgánicos,
Acilglicinas, etc.**
- **Resultados referidos a creatinina**



MS/MS Orina: Posibilidades

- **Tirosinemia 1**
- **MSUD**
- **ASA liasa**
- **GA 1 y 2**
- **Ac Propiónica**
- **Def. en Cobalamina**
- **3MCC**
- **.....**
- **MMA**
- **OTC**
- **5 Oxoprolinuria**
- **Alcaptonuria**
- **Sulfito Oxidasa/Mo cof.**
- **Canavan**
- **GAMT**
- **.....**

Aplicación en más de 40 Errores Congénitos del metabolismo

Cribado Neonatal Ampliado en Europa:

- 11 países que realizan el Cribado ampliado:
Alemania, Austria, Bélgica, Dinamarca, Inglaterra,
Italia, Holanda, Noruega, Polonia, Portugal, Suiza
- Estudios piloto:
Rumania, Bulgaria y República Checa

***Newborn Screening Laboratory in the MS/MS era:
Challenges and future perspectives***

Hugo Rocha

Newborn Screening Unit – Genetics Department.
Center of Medical Genetics Jacinto de Magalhaes (Portugal)

***From anecdotes to objective evidence: How collaboration,
clinical validation, and the internet are changing Newborn
Screening***

Piero Rinaldo

Dep. Laboratory Medicine and Pathology. College of Medicine, Mayo Clinic (USA)

***Enfermedades a incluir en el CNA. Recomendaciones
existentes, valoración clínica y proyección futura***

Antonio Baldellou

Departamento de Pediatría. Universidad de Zaragoza

