

## Toma De Muestra Para Screening Neonatal De Hipotiroidismo Y Fenilcetonuria (PKU-TSH) y/o Screening Neonatal Ampliado (SMA)

### Edad para tomar muestra y número de muestras

Edad gestacional	1ª muestra	2ª muestra
RN 37+0/7 y más *	≥ 48 h.	NO
RN 35+1/7 hasta 36+6/7 sem.	7° día	NO
RN 35 y menos sem.	7° día	15° día

### CONSIDERACIONES ESPECIALES:

- SMA puede reemplazar una muestra de PKU-TSH. Si no tiene indicación médica específica en RCE debe contar con consentimiento informado firmado (Anexo 1) por los padres.
- SMA no se debe tomar en pacientes en régimen 0 o recibiendo nutrición parenteral.
- En RN en régimen 0 con nutrición parenteral: No hay impedimento para la toma del PKU/TSH
- En RN transfundido tomar muestra 72 h para PKU/TSH o SMA después de la transfusión
- En Reg 0 sin nutrición parenteral: no se puede tomar PKU/TSH ni SMA. Si se mantiene la condición de régimen 0 por 10 días solicitar TSH sérico

<b>TOMAR MUESTRA</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>Elegir sitio de punción en dorso de mano y frotar con tórula de algodón. Esperar 30 segundos para secado</li> <li>Puncionar. Presionar y soltar suavemente sitio de punción, sin exprimir. Extraer gota a través de la aguja</li> <li>Desechar la 1ª gota y dejar caer una gota en cada círculo de papel filtro. Debe atravesar papel filtro</li> <li>Realizar hemostasia con parche curita o tórula de algodón con cinta adhesiva</li> <li>Desechar aguja en caja de eliminación de material cortopunzante</li> </ul> <p><b>Precauciones</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><b>No puncionar zona previamente puncionada o edematosa. No exprimir área de punción</b></li> <li><b>Sólo debe caer una gota en cada círculo</b></li> <li><b>La gota debe cubrir el círculo y la sangre debe ser visible en el reverso de la tarjeta</b></li> </ul>
<b>MANEJO DE PAPEL FILTRO DESPUES DE TOMAR LA MUESTRA</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>Colocar tarjeta en posición horizontal lejos de la luz solar</li> <li>Secar al aire, T° ambiente 18-22 °C, al menos 3 h. No colocar una tarjeta sobre otra.</li> <li>Una vez secas, almacenarlas en sobre de papel. No usar bolsas de nylon impermeables al aire</li> <li>Guardar tarjetas sin uso en un lugar limpio y seguro para evitar posible contaminación (alimentos, antisépticos)</li> </ul>
<b>TRASLADO DE MUESTRA A LABORATORIO</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>Enviar diariamente a laboratorio evitando que en el transporte se mojen o sean expuestas al calor excesivo</li> </ul>
<b>REGISTRO</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>Registrar en libro de partos, carnet de Rn y ficha.</li> <li>Anotar en tarjeta todos los datos solicitados. Registrar si corresponde alguna de las siguientes situaciones: Transfusiones previas, uso de antibióticos o dopamina en momento de toma de muestra, diálisis o tratamiento materno con hormonas tiroideas</li> </ul>
<b>CITACIÓN A 1° o 2ª MUESTRA EN RN 34, 35 ,36, 37 SEM</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>Entregar órdenes, registrar en ficha.</li> </ul>

- Matrona debe entregar formulario de confirmación de datos a los padres previo al alta, 1 copia queda en la ficha y la otra se la llevan los padres junto con la orden de citación.
- Informar que deben concurrir al laboratorio en la fecha indicada en la citación.
- Enviar mail a coordinadora de neo con los datos solicitados por laboratorio: Nombre completo Madre (2 apellidos), Rut Materno, Nombre RN, Sexo, Fecha de Nacimiento, nº de muestra, Observaciones y Fecha de Cita.
- Los datos que envía EU/Matrona a coordinadora por mail , son enviados al laboratorio dos veces a la semana en un Excel según formato, para seguimiento.
- Laboratorio devuelve a Supervisora de sala cuna quienes no asistieron de este listado, para nuevo envío de carta certificada y tratar de ubicar paciente.

### Manejo Rn Con PKU, TSH ó SMA Alterado

PROCEDIMIENTO	
<b>ALERTA POR CASO PKU-TSH- SMA</b>	<p>Laboratorio envía e-mail con resultado de PKU-TSH y datos de RN a los contactos:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <a href="mailto:Annette.navarrete@indisa.cl">Annette.navarrete@indisa.cl</a></li> <li>• <a href="mailto:Supervisora.salacuna@indisa.cl">Supervisora.salacuna@indisa.cl</a></li> <li>• <a href="mailto:Prematuro@neored.net">Prematuro@neored.net</a></li> <li>• <a href="mailto:Secretaria.salacuna@indisa.cl">Secretaria.salacuna@indisa.cl</a></li> <li>• <a href="mailto:Secretaria.neonatologia@indisa.cl">Secretaria.neonatologia@indisa.cl</a></li> </ul>
<b>CONTACTO CON MADRE</b>	<p><b><u>Neonatología (Coordinadora Sala Cuna)</u></b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Llama a padres y cita según formato.</li> <li>• Envía carta certificada a padres con la información.</li> <li>• Responde vía mail a laboratorio informando fecha citación</li> <li>• Registra en RCE: <ul style="list-style-type: none"> <li>- Resultado alterado</li> <li>- Llamada telefónica</li> <li>- Fecha Citación padres</li> </ul> </li> <li>• Envío carta certificada.</li> </ul>
<b>TOMA DE EXAMEN</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• La muestra se toma en el laboratorio.</li> <li>• Laboratorio informa a <a href="mailto:Annette.navarrete@indisa.cl">Annette.navarrete@indisa.cl</a>, <a href="mailto:Supervisora.salacuna@indisa.cl">Supervisora.salacuna@indisa.cl</a>, <a href="mailto:Prematuro@neored.net">Prematuro@neored.net</a>, si resultado de 2º muestra se encuentra alterado.</li> <li>• Informar a los padres que deben revisar/rescatar el examen e informar el resultado a su pediatra tratante.</li> </ul>
<b>CONFIRMACIÓN DE HIPOTIROIDISMO</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Ver protocolo manejo RN con protocolo de hipotiroidismo alterado.</li> </ul>
<b>CONFIRMACIÓN DE FENILCETONURIA</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Neonatólogo supervisor se comunica con especialista en enfermedades metabólicas en el INTA.</li> </ul>

## PKU TSH en RN $\geq 37$

### Condiciones para tomar la muestra:

- RN Termino  $\geq 37$  S
- 40-48 h de vida
- Con alimentación vía oral.
- Paciente hospitalizado en régimen cero se posterga a los 7 días.
- SMA opcional, autorizado por los padres con consentimiento informado.

Tomar muestra PKU y TSH

40-48 h de vida.

Resultado

Alterado \*

### Laboratorio:

Avisa por mail resultado alterado a EU o Matrona Coordinadora, Jefatura Médica, Secretarías Neonatología y Sala Cuna

Normal

Padres retiran resultado desde Laboratorio

### Al alta del paciente:

#### 1.- En Check List de Alta

- Marcar:
  - PKU y TSH (o SMA) tomado pendiente resultado.
  - Presentar resultado a pediatra en control ambulatorio.
- Registrar:
  - Registra ID solicitud del examen
  - Firma de madre o padre

#### 2.- Entregar copia de Check list a padres

### Neonatología (Coordinadora Sala Cuna)

- Llama a padres y cita según formato.
- Envía carta certificada a padres con la información.
- Responde vía mail a laboratorio informando fecha citación
- Registra en RCE:
  - Resultado alterado
  - Llamada telefónica
  - Fecha Citación padres
  - Envío carta certificada.

Muestra Según Alteración Detectada

Tipo de Alteración

PKU

Exámenes

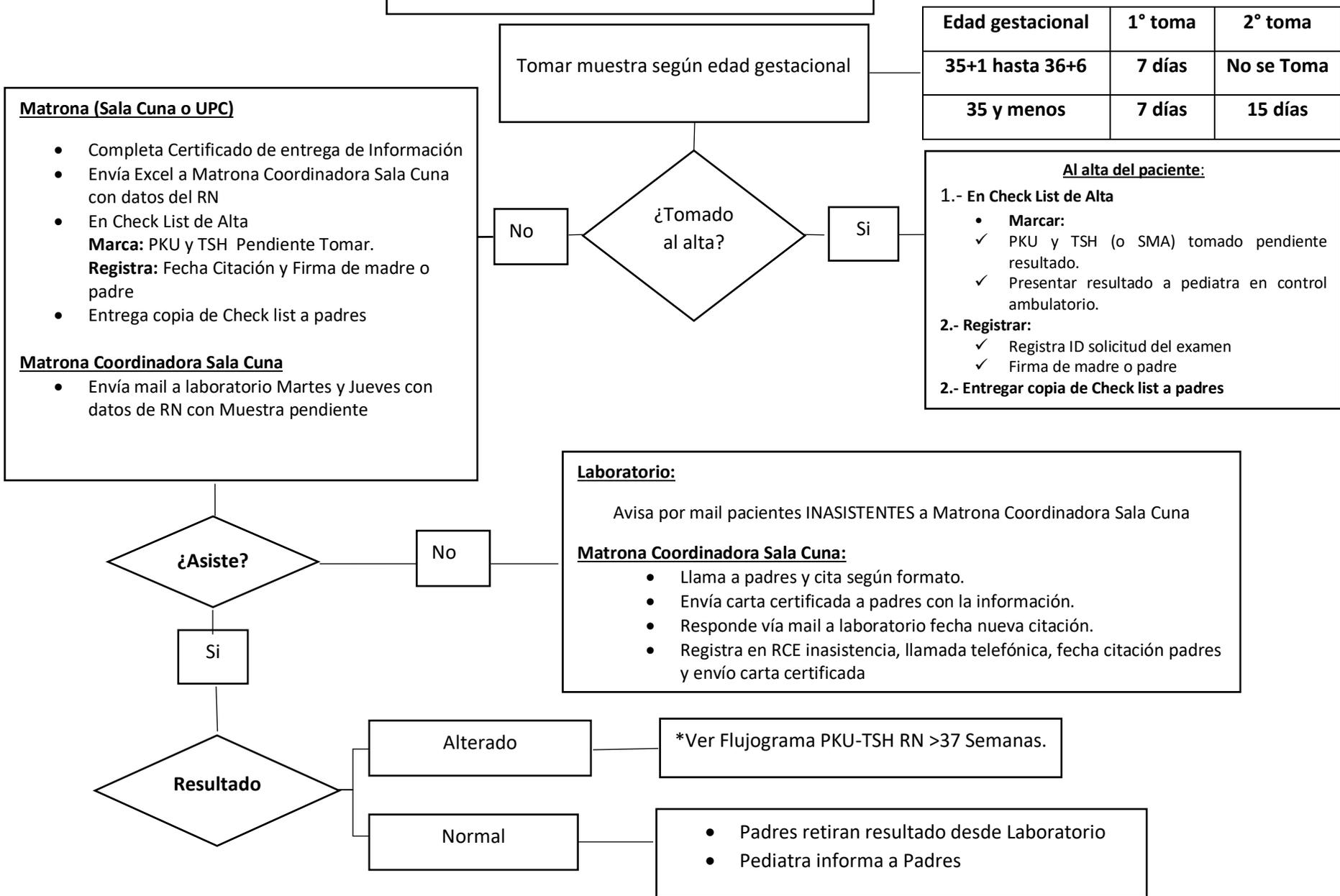
- 2da muestra en papel filtro

TSH

Exámenes:

- Muestra en papel filtro.
- T3, T4, TSH sérico

## PKU TSH en RN < 37 semanas



**i. Formato registro RCE ambulatorio luego del contacto con los padres ya sea por inasistencia o por resultado alterado:**

1. Entrar a RCE a datos del paciente.
2. Registrar:
  - a. Nos informan desde laboratorio resultado alterado de xxx, o inasistencia a citación
  - b. Se llama a padres, registrar número de teléfono, fecha y hora de llamada
  - c. No se logra contacto: Especificar si no contesta o número equivocado
  - d. Se logra contacto: Registra: “me contacto con madre o padre y le explico motivo del llamado, cito para nueva fecha, fecha xxx. Solicito dirección actualizada e informo que se enviará carta certificada con esta misma información”. Si la persona contactada no es el padre o la madre se registra el nombre y su relación con el paciente y se deja mensaje para los padres solicitándoles que llamen entre las 09:00 y 17:00 a secretaría de sala cuna al 223625367.
  - e. Envío mail a laboratorio con nueva fecha de citación.

**ii. Formato llamado:**

- a. Presentarse: “Mi nombre es xx matrona”
- b. Fundamento: “Llegó resultado alterado de xx”
- c. Requerimiento: Se necesita traiga a su hijo a repetir el examen sin costo en toma de muestra xxx
- d. Indicación de citación: Fecha es el xxxxx
- e. De no asistir el riesgo es: “xx”

**Bibliografía:**

1. Guías Minsal. [www.minsal.cl](http://www.minsal.cl)

Anexo 1.

**Consentimiento Informado Screening Metabólico Ampliado**



**PROGRAMA SCREENING NEONATAL  
FORMULARIO DE CONSENTIMIENTO**

---

**SCREENING METABÓLICO AMPLIADO**

Yo \_\_\_\_\_

Padre, madre o tutor de \_\_\_\_\_

Nacido/a el \_\_\_\_\_ en \_\_\_\_\_

Con este documento confirmo que tras la explicación de los especialistas de Clínica INDISA comprendo la(s) prueba(s) que le realizarán a mi bebé.

Al menos uno de los profesionales del equipo médico - mi médico, matrona, enfermera, u otro - ha atendido cada una de mis dudas e inquietudes del procedimiento.

Comprendo los objetivos de la(s) prueba(s) y sus posibles resultados.

Los datos personales y los resultados de los exámenes tanto de mi bebé como mío quedan en poder de Clínica INDISA en donde se almacenarán en la base de datos de los diferentes servicios de la clínica.

Estoy en conocimiento de que la información de los procedimientos será compartida por mi equipo médico y otros profesionales que se encuentren implicados en las pruebas u otros tratamientos que fuesen necesarios.

Se me ha informado en detalle que es un examen que no tiene cobertura por parte de las Isapres ni Fonasa.

Al firmar este documento, entrego el consentimiento a las pruebas que serán realizadas a mi hijo/a.

**SCREENING METABÓLICO AMPLIADO**

**SI ACEPTO**

**NO ACEPTO**

Fecha: \_\_\_\_\_ de \_\_\_\_\_ de 20 \_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
FIRMA

Imp. NPD -3/20