



Centro de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico
Programa de Cernimiento Neonatal de PR
Universidad de Puerto Rico • Recinto de Ciencias Médicas
Escuela de Medicina • Departamento de Pediatría



GUÍA PARA LA TOMA DE MUESTRA DE CERNIMIENTO NEONATAL Y TRANSPORTE ADECUADO

Preparado por: Vivian M. Pérez Cesareo, RN BSN
Revisado por: Prof. Ledith Resto, MS
Hospital Pediátrico Universitario
Recinto de Ciencias Médicas, UPR
P.O. Box 365067 San Juan, P.R. 00936-5067
Tel. 787-754-7410, 787-753-6340



Centro de Enfermedades Hereditarias de Puerto Rico
Programa de Cernimiento Neonatal de PR
Universidad de Puerto Rico • Recinto de Ciencias Médicas
Escuela de Medicina • Departamento de Pediatría



**GUÍA PARA LA TOMA DE MUESTRA DE CERNIMIENTO NEONATAL
Y TRANSPORTE ADECUADO**

PRIMERA MUESTRA DE CERNIMIENTO

- Las pruebas de Cernimiento Neonatal detectan condiciones hereditarias, que de no ser diagnosticadas y tratadas a tiempo, pueden poner al recién nacido en riesgo de sufrir daños permanentes y en algunos casos hasta la muerte. Un día puede hacer la diferencia.
- La primera muestra de Cernimiento Neonatal se tomará entre las 24 y 48 horas de nacido. Se recomienda que sea lo más cercano posible a las 24 horas.
- En caso de que la muestra original sea rechazada porque no cumple con la calidad para ser procesada, se debe localizar al bebé para repetir la muestra lo antes posible.
- Recuerde: una muestra original rechazada significa que al bebé **NO** se le ha hecho el Cernimiento Neonatal.

REPETICIONES DE MUESTRA

- Repeticiones de Cernimiento Neonatal: se tomarán las repeticiones de Cernimiento Neonatal cuando así sean requeridas, las mismas deben enviarse al PCN en o antes de las 24 horas luego de ser tomadas.
- Cuando se solicita una repetición debido a un resultado fuera del valor normal, se debe trabajar la misma con prontitud pues puede tratarse de un caso positivo.
- Mientras más rápido llegue la muestra, más rápido se obtendrá el resultado y se puede intervenir a tiempo antes de que el bebé pueda sufrir daños irreversibles.
- Es importante que llene la boleta en su totalidad, incluyendo el peso al nacer y las semanas de gestación.

TOMA DE MUESTRA PARA INFANTES PREMATUROS, BAJO PESO AL NACER Y/O CRÍTICAMENTE ENFERMOS

- Sólo se requieren 2 muestras bajo este protocolo.
- La primera muestra (1ra NICU) se tomará entre las 24 a 48 horas de nacido, preferiblemente antes de ser transfundido y se recomienda que sea lo más cercano a las 24 horas.
- Si el bebé recibe transfusión de sangre, IV fluids, IL, TPN u otros, debe estar debidamente documentado en la boleta de Cernimiento Neonatal.
- La segunda muestra (2da NICU) solo se tomará a infantes prematuros (37 semanas de gestación o menor) y/o con un peso menor de 5 libras (2,267 gm).
- Esta muestra se tomará a los 28 días de nacido o al momento del alta, lo que ocurra primero.

INSTRUCCIONES PARA LLENAR LA BOLETA

Llene la boleta con bolígrafo de tinta negra o azul, en letra de molde legible.

6

PerkinElmer Health Sciences
177 and 178th, Overland Park, KS 66201-3000

FAVOR DE USAR LETRA DE MOLDE

PerkinElmer 228 LOT 105616 / 316119 2019-07-31

1) Do not touch sample area
2) Do not use if damaged

<p style="text-align: center; font-weight: bold; color: red;">1</p> <p><input type="checkbox"/> Original Test <input type="checkbox"/> Repeated Test</p> <p><input type="checkbox"/> Home birth Transfusion Given Y / N</p> <p>Last Transfusion Date MM/DD/YY / /</p> <p>Antibiotic Given Y / N Steroids Y / N</p> <p>Meconium ileus Y / N Albino Y / N</p> <p>Mother with history of thyroid disease Y / N Microcephaly Y / N</p> <p>Mother with history of Zika during pregnancy Y / N</p> <p>Feeding (Alimentación)</p> <p><input type="checkbox"/> Exclusive Breast Feeding</p> <p><input type="checkbox"/> Formula Milk</p> <p><input type="checkbox"/> Combined Breast & Formula Milk</p> <p><input type="checkbox"/> Formula Soy <input type="checkbox"/> NPO <input type="checkbox"/> TPN</p> <p><input type="checkbox"/> IV Fluid <input type="checkbox"/> Carnitine <input type="checkbox"/> IL</p> <p>Hospital (Name)</p> <p>Sample taken by</p>	<p style="text-align: right; font-weight: bold; color: red;">2</p> <p>Mother's Medical Record Number: _____</p> <p>Mother's Last Name (1er apellido) (2do apellido)</p> <p>LAST NAME LAST NAME</p> <p>Mother's First Name (hombre de pila) Age (Edad)</p> <p>_____ _____ _____</p> <p>Address (Dirección Física y Postal)</p> <p>_____ _____ _____</p> <p>Phone (Teléfono) Phone</p> <p>() () - () () () () () () () () () () () () () ()</p>
<p style="text-align: center; font-weight: bold; color: red;">3</p> <p><input type="checkbox"/> Birth Data (Fecha Nac) Time of Birth (Hora) AM</p> <p>____/____/____ ____:____ PM</p> <p>(Fecha Toma Muestra) (Hora)</p> <p>Specimen Date of Collection Time of Collection AM</p> <p>____/____/____ ____:____ PM</p> <p>Hospital (Name)</p> <p>_____ _____</p>	<p style="text-align: right; font-weight: bold; color: red;">4</p> <p>Sex <input type="checkbox"/> Single</p> <p><input type="checkbox"/> Male Twin 1, 2</p> <p><input type="checkbox"/> Female Multiple</p> <p><input type="checkbox"/> Ambiguous genitalia 1, 2, 3, 4, 5</p> <p><input type="checkbox"/> TAGA <input type="checkbox"/> PSGA</p> <p><input type="checkbox"/> PTAGA <input type="checkbox"/> TSGA</p> <p><input type="checkbox"/> NICU</p> <p>Primary Care Physician (Médico primario)</p> <p>_____ _____</p> <p>Weeks of Gest (Semanas Gest) Birth Weight (lb / oz) (Peso al nacer)</p> <p>____ _____</p> <p>Head Circumference (cm) (Circunferencia de cabeza) Length (cm) (Largo)</p> <p>____ _____</p>
<p>Comments</p> <p>_____ _____</p>	
<p style="font-size: 8px;">Marque las opciones y firme:</p> <p style="font-size: 8px;">SI, doy mi aprobación para que la muestra de sangre seca de mi bebé contenida en esta tarjeta sea guardada y utilizada de forma de-identificada para mejoramiento de calidad de las pruebas del PCN y proyectos de investigación de beneficio para nuestra población.</p> <p style="font-size: 8px;">NO doy mi aprobación para que utilicen las muestras de sangre seca de mi bebé contenidas en esta tarjeta para investigación fuera del PCN luego de que se hayan completado las pruebas de Ceramidio. Entiendo que las muestras serán destruidas en un período de 2 años de no resultar positivas a alguna condición.</p>	
<p style="text-align: center; font-weight: bold; color: red;">5</p> <p style="text-align: center;">Firma de los padres Fecha</p> <p>_____ _____</p>	

7

PerkinElmer 228
LOT 105616 / 316119
Ahlstrom
2019-07-31

1. En esta parte se llenan los siguientes indicadores:

- Si la boleta es original o repetición.
- Si fue un parto en casa "Home Birth".
- Si el bebé recibió transfusión de sangre, y la fecha en que la recibió.
- Si el bebé recibió antibióticos.
- Si el bebé recibió esteroides.
- Si el bebé es albino.
- Si el bebé tiene microcefalia.
- Si tuvo obstrucción intestinal por meconio (Meconium Ileus).
- Si la madre tiene historial de enfermedad de tiroides.
- Si la madre tuvo Zika durante el embarazo.

2. Información demográfica:

- Número de record de la madre.
- Nombre de la madre completo (favor de corroborar que esté escrito correctamente).
- Edad de la madre.
- Dirección física y postal completa.
- Dos números de teléfono, esta parte es muy importante para poder localizar al recién nacido rápidamente en caso de un resultado positivo.

3. Indicadores de alimentación, nombre de hospital y firma:

- Se marcará si bebé está siendo lactado, solo fórmula, lactancia y fórmula o fórmula de soya.
- Si bebé se encuentra en NPO, TPN, IV Fluid, Carnitine o IL (Intralípidos).
- Se colocará el nombre del hospital de nacimiento.
- Firma de la persona que toma la muestra.

4. Indicadores del recién nacido:

- Fecha de nacimiento (mes, día, año) y hora de nacimiento.
- Fecha de toma de muestra (mes, día, año) y hora de toma de muestra.
- Sexo de bebé.
- Si fue parto sencillo, gemelos o múltiples.
- Término de nacimiento (TAGA, PTAGA, PSGA, TSGA).
- Si bebé se encuentra en el área de NICU.
- Médico primario, en este caso se refiere al pediatra del bebé.
- Semanas de gestación.
- Peso, largo, y circunferencia de cabeza.
- Área de comentarios para cualquier información adicional que deseen notificar.

5. Consentimiento:

- Los padres deben leer el consentimiento para evaluar si autorizan que la muestra de su bebé sea utilizada de forma de-identificada para proyectos de investigación y de mejoramiento de calidad.
- Deben seleccionar la opción (SÍ o NO) que deseen y firmar ambos padres (preferiblemente). Favor de escribir la fecha en que firmaron la boleta.
- En la mayoría de los casos, los padres firman la boleta pero no marcan una de las opciones. Es importante que marquen SÍ o NO.

6. Datos de la boleta:

- Fecha de expiración de la boleta.
- Número de lote, código del producto, nombre y dirección del fabricante.

7. Área de filtro:

- Evite que esta área entre en contacto con cualquier sustancia antes, durante y después de haber tomado la muestra de sangre.
- No utilice la boleta si esta parte está dañada o despegada del resto de la boleta. Si el filtro se despegue, utilice otra boleta. No la pegue con cinta adhesiva ni pegamento.
- En esta área también está el número de lote, código del producto y fecha de expiración.

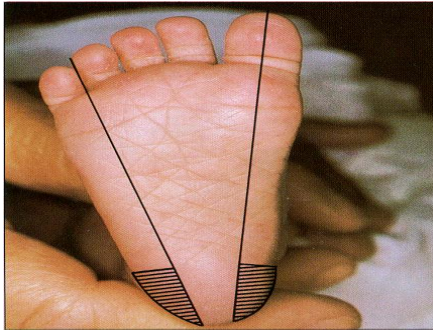
TOMA DE MUESTRA EN PAPEL DE FILTRO

Materiales para la toma de muestra:

1. Guantes
2. Gasas
3. "Pads" de alcohol isopropílico 70%
4. Lanceta de 2.0 mm x 1.5 mm
5. Boleta de Cernimiento Neonatal

Procedimiento de toma de muestra:

1. Coteje la fecha de expiración de la boleta y que esté en buenas condiciones.
2. Llene la boleta correctamente en todas sus partes, reúna los materiales necesarios para la toma de muestra y asegúrese que el bebé tenga más de 24 horas de nacido.
3. La punción debe realizarse en la región sombreada del talón como se muestra a continuación:



4. Si es necesario, caliente el área usando un paño o gaza con agua tibia que no exceda los 41°C.
 5. Limpie el área con el pad de alcohol. Séquela con una gaza.
 6. Haga una punción en el talón. La primera gota de sangre debe limpiarse (descartarse).
 7. Permita que se forme una gota grande de sangre.
 8. Coloque el papel de filtro con la parte de los círculos entrecortados hacia arriba, de manera que usted vea cómo se van llenando. Con el papel de filtro, toque la gota de sangre y permita que el mismo absorba y llene el círculo por completo. Puede aplicar presión leve al área para aumentar el flujo de sangre.
- Recuerde: sólo se aplica la sangre por el lado que no tiene los círculos entrecortados.
9. Continúe llenando los círculos restantes en su totalidad. Asegúrese que los círculos estén completamente saturados.
 10. Luego de tomar la muestra, déjela secar en posición horizontal, a temperatura ambiente de 4 a 6 horas. Debe ponerla a secar en un área designada donde no esté expuesta a calor directo, contaminantes o humedad.
 11. Una vez la muestra esté **SECA**, empáquela en una bolsa plástica para espécimen y envíela al PCN.
 12. La muestra debe llegar al PCN dentro de 24 horas luego de haber sido tomada.
 13. Si no puede enviar la muestra a las 24 horas de haberla tomado, colóquela en una bolsa plástica para espécimen y guárdela en la nevera hasta el envío.

TRANSPORTE Y PUNTUALIDAD

- Una vez la muestra esté seca, envíe la misma dentro de un período de 24 horas al Programa de Cernimiento Neonatal, preferiblemente antes del mediodía.
- Es de suma importancia que las muestras no estén expuestas a altas temperaturas ya que esto pueden alterar los resultados.
- Recomendamos que las muestras de Cernimiento Neonatal se entreguen temprano en la mañana.
- El transporte correcto ayuda a evitar que la muestra se dañe. Empaque sus muestras individualmente en bolsas plásticas para espécimen.
- Recomendamos que transporte las muestras de Cernimiento Neonatal en una nevera con “pads” de hielo.

RECOMENDACIONES GENERALES

- Complete todos los datos que se requieren en la boleta de Cernimiento neonatal en letra de molde y legible.
- Siempre utilice bolígrafo de tinta negra o azul, evite usar marcadores (“sharpie”, etc.). Nunca llene la boleta a lápiz.
- No hacer tachones o usar tinta correctora (“liquid paper”, “correction tape”).
- De tener algún error, puede hacerle una línea encima y colocar sus iniciales.
- Llene todos los indicadores (boleta original o repetición, transfusión de sangre, Meconium Ileus, madre con historial de tiroides, alimentación, etc.).
- Asegúrese que la muestra cumpla con los estándares de calidad para ser procesada y analizada en el PCN.
- Utilice la lanceta adecuada. Nunca tome la muestra con tubo capilar, tubo EDTA, jeringuilla u otro dispositivo.
- Evite exponer la muestra a calor o humedad. Una vez la muestra esté seca, empáquela en una bolsa plástica para espécimen.
- Envíe la muestra dentro de un periodo de 24 horas luego de ser tomada. Recomendamos que transporte la muestra en una neverita con “pads” de hielo.

INFORMACIÓN DE CONTACTOS PCN

Horario de servicio: Lunes a Viernes de 7:00 am a 3:00 pm

Teléfonos Directos: 787-754-7410; 787-753-6340

Teléfono Cuadro HoPU: 787-777-3201 ext.7220

Fax: 787-767-8597

Website: pcnpr.rcm.upr.edu

Contactos:

Dra. Sulay Rivera , Directora Asociada, Email: sulay.rivera@upr.edu

Profa. Ledith Resto, Consejera Genética – Supervisora División de Seguimiento, Email: ledith.resto@upr.edu

Sra. Janisse Carrucini, Secretaria Administrativa III, Email: janisse.carrucini@upr.edu

Área de Enfermería:

Sra. Waleska Serrano, Recepcionista, Email: waleska.serrano@upr.edu

Mrs. Ruth Plata, Enfermera, Email: ruth.plata@upr.edu

Mrs. Adlene Peña, Enfermera, Email: adlene.pena@upr.edu

Mrs. Vivian Pérez, Enfermera, Email: vivian.perez4@upr.edu

Referencias:

CLSI. *Blood Collection on Filter Paper for Newborn Screening Programs; Approved Standard – Fifth Edition*. CLSI document LA4-A5. Wayne, PA: Clinical and Laboratory Standards Institute; 2007.

U.S. Department of Health and Human Services (2017). *Advisory Committee on Heritable Disorders in Newborns and Children: Recommendations on Timeliness*. U.S. Department of Health and Human Services. Obtenido de:

<http://www.achdncmeetings.org/>