



Avaluació del procés en el programa de cribratge neonatal a Catalunya

R. Prats, A. Ros, G. Huidobro, Ll. Salleras

Direcció General de Salut Pública

Introducció

La salut de la infància és una de les prioritats del Departament de Sanitat, ja que totes les accions preventives i de promoció de la salut orientades en aquesta etapa es deixen sentir al llarg de la vida i repercuteixen en la millora global de la salut de la població.

Entre les prioritats de la salut materno-infantil establertes en el Pla de Salut, figura el desenvolupament del Programa de detecció precoç neonatal de malalties metabòliques congènites (programa de cribratge neonatal).

El cribratge neonatal és un procediment preventiu de salut pública que pretén detectar, en els primers dies de vida, l'hipotiroïdisme congènit i la fenilcetonúria en una etapa inicial, presintomàtica, i mitjançant un tractament precoç, millorar el pronòstic i evitar les seqüeles pròpies d'aquest procés.

El programa de cribratge neonatal a Catalunya detecta anualment entre 15 i 20 nadons que, deixats a la seva evolució natural, esdevindrien discapacitats psíquics i que, amb el diagnòstic i tractament precoç, es convertiran en ciutadans adults, amb capacitat de desenvolupament i autonomia psico-social normal dins la comunitat.

Evolució del programa de detecció precoç neonatal

S'inicia els anys 70 amb el cribratge de la fenilcetonúria a la província de Barcelona. En els seus inicis, es tractava d'un programa que s'oferia als pares d'una manera voluntarista on ells mateixos s'encarregaven de tramitar cadascuna de les etapes: presa de mostra i tramesa al laboratori, a més de sufragar les seves despeses.

Aquesta pràctica estava lligada a la concepció del moment, en què les accions de prevenció i promoció de la salut es consideraven complementàries i estaven deslligades de les activitats assistencials.

L'any 1982, amb el traspàs de les competències a la Generalitat, el programa es va generalitzar arreu de Catalunya, es va incorporar el cribratge de l'hipotiroïdisme i es va aplicar de forma gratuïta.

Progressivament, el programa s'ha anat integrant en les activitats assistencials com una tasca sanitària més del personal sanitari; així la presa de mostra és una tasca habitual dins de l'atenció neonatal dels serveis hospitalaris.

D'igual manera, l'ompliment de la fitxa de dades del nadó i la tramesa de la mostra de sang al laboratori també han passat d'ésser una tasca voluntària dels pares a ésser assumida, en general, per les clíniques maternals.

Per tal de garantir el diagnòstic i el seguiment dels malalts i d'acord amb les orientacions de l'OMS per als programes de cribratge massiu, es van establir dos centres de seguiment: un per a la fenilcetonúria, ubicat a l'Hospital de Sant Joan de Déu de Barcelona, i l'altre per a l'hipotiroïdisme, a l'Hospital Materno-Infantil de la Vall d'Hebron. Els casos que han donat positiu al cribratge són dirigits al centre corresponent per al diagnòstic i seguiment de la malaltia.

Una comissió de seguiment, formada per la Direcció General de Salut Pública, l'Institut de Bioquímica Clínica i el centre de referència, avalua els casos detectats i es fa el seguiment posterior.

Això ha determinat que, actualment, no es perdi la pista de cap cas positiu i que l'evolució dels malalts sigui òptima, tal com s'explica en articles posteriors.

Aquest canvi, en la seva organització, ha estat fonamental per a l'efectivitat del programa i ha determinat un augment important de la cobertura, a més d'una millora del circuit.

Avaluació del procés del programa

La fitxa de dades del nadó s'omple a la clínica maternal i es tramet junt amb la mostra de sang a l'Institut de Bioquímica Clínica. Aquestes dades, un cop informatitzades, permeten fer un seguiment de cada una de les etapes del procés.

Quant a l'evolució del procés, s'han seleccionat els indicadors següents: cobertura, data de la presa de la mostra, tramesa i recepció de la mostra, data dels resultats del cribratge i data d'inici del tractament dels malalts. Aquest últim indicador ens dona informació sobre l'objectiu final del programa, el tractament precoç dels malalts.

Cobertura

Pel que fa a la cobertura del cribratge neonatal, aquesta s'ha anat incrementant progressivament. A finals de 1993 es pot considerar que la realització a tots els nadons de les proves de detecció precoç és una pràctica universalitzada, tal com mostra la Taula I.

Si bé assolir un grau de cobertura total és important, els objectius diana del programa són **detectar i tractar** precoçment les malalties per tal d'evitar les importants seqüeles que produeixen. L'eficiència del programa està a escurçar, el màxim possible, l'interval de temps que va des del naixement i la presa de la mostra a l'inici del tractament. A la Fig. 1 es detalla la mitjana dels intervals de temps transcorregut a partir del naixement, l'any 1993.

L'anàlisi dels diferents indicadors del procés és una tasca bàsica per a la millora del programa.

TAULA I
COBERTURA DEL PLA DE DETECCIÓ PRECOÇ

Any	Nombre de naixements	Nombre de proves	% de cobertura
1982	68.281	39.783	58.26
1983	61.696	48.588	78.75
1984	61.113	53.760	87.96
1985	65.068	59.875	92.02
1986	60.590	53.819	88.82
1987	58.831	55.814	94.87
1988	58.111	54.472	93.74
1989	56.849	56.126	98.07
1990	56.464	54.676	96.83
1991	56.162	55.367	98.58
1992	57.178	56.600	98.98
1993	55.745	55.387	99.18

Presa de la mostra

La mostra es pot recollir a les 72 hores de vida en condicions normals.

Durant l'any 1993, la mitjana de la presa de mostra se situa en el 6è dia de vida. Aquest allargament és degut probablement a la curta estada a la maternitat, ja que es dona l'alta abans del 3r dia de vida i això obliga a retornar-hi per a la presa de la mostra.

El perill són els casos que se situen per sobre de la mitjana, és a dir, més enllà del 6è dia de vida. S'hauria de rebaixar la mitjana en un dia.

Tramesa al laboratori

Normalment passen 9 dies entre la presa de la mostra i la seva recepció en el laboratori. És probable que la

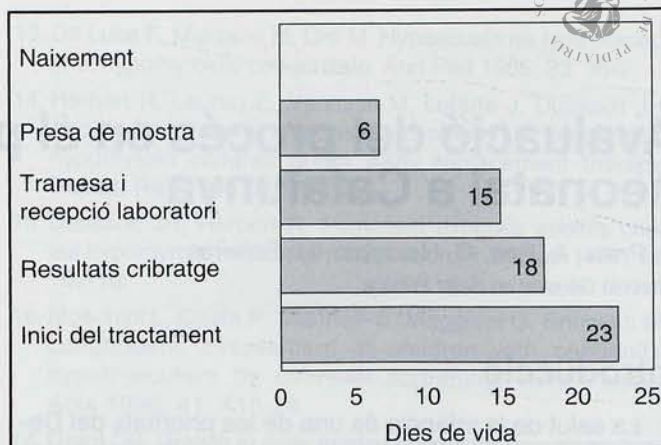


Fig. 1. Mitjana dels intervals de temps transcorregut a partir del naixement (any 1993)

causa de l'allargament d'aquesta fase estigui en el fet que encara hi ha clíniques maternals que donen la mostra als pares perquè aquests la trametin al laboratori.

S'ha observat que, en general, quan la clínica és la que envia la mostra, en millora el temps de recepció.

Aquesta etapa s'hauria d'escurçar en dos dies per millorar l'efectivitat del programa.

Resultats del cribratge

Des que la mostra arriba al laboratori fins a disposar dels resultats, passen tres dies de mitjana. Aquesta durada sembla correcta i està dins els nivells de qualitat acceptables.

Inici del tractament

El tractament s'inicia 5 dies després d'haver-se'n obtingut els resultats. Aquesta etapa es podria reduir un o dos dies, tenint en compte que el tractament s'inicia, com a mitjana, als 23 dies de vida, amb un límit inferior de 16 dies i un superior de 37 dies. Aquests casos que superen el mes d'edat són preocupants i s'ha de treballar per aconseguir que, en tots els casos, el tractament s'iniciï abans del mes de vida.

Comentaris

Pel que fa a la cobertura caldria mantenir un bon nivell d'informació amb les CM a fi de continuar amb aquest nivell de cobertura. Així mateix, caldria analitzar les cobertures per clíniques per veure si hi ha desviacions.

Pel que fa a la presa de mostres s'hauria d'intentar que la presa es recollís abans del 6è dia de vida, això permetria baixar la mitjana de 6 dies i es podria guanyar, probablement, un dia.

Des de que les CM trameten per correu concertat les mostres, la tramesa ha millorat notablement, el problema se situa en les clíniques que encara no ho fan i les entreguen a la família per fer-ho i en alguns casos les CM que esperen tenir diverses mostres per fer la tramesa en ambdós casos s'endarrereix la recepció de les mostres.

En aquesta etapa del procés, cal un esforç d'informació i ajuda als centres maternals. S'explotaran aquestes dades per clíniques i es realitzaran visites a

cadascun dels centre per analitzar els seus problemes específics.

Pel que fa a l'inici del tractament, cal aconseguir que en tots els casos comencin abans del mes d'edat.

La comissió de seguiment farà un estudi de cada cas de cribratge positiu per conèixer la causa dels endarreriments en el tractament a fi de millorar el circuit, ja que la finalitat d'aquest programa, com ja hem dit, és la detecció precoç de la malaltia i la millora del pronòstic, mitjançant l'aplicació d'un tractament adequat.

Prats R, Ros A, Huidobro G, Salleras LI. Avaluació del procés en el programa de cribratge neonatal a Catalunya. But Soc Cat Pediatr 1995; 55: 205-207.