PROTOCOLO DO PROGRAMA GALEGO DE CRIBADO NEONATAL DE CARDIOPATÍAS CONXÉNITAS CRÍTICAS



XUNTA DE GALICIA

XUNTA
DE GALICIA

Consellería de Sanidade
Dirección Xeral de Saúde Pública

TÍTULO
Protocolo do Programa galego de cribado neonatal de cardiopatías conxénitas críticas

EDITA
Consellería de Sanidade. Dirección Xeral de Saúde Pública

LUGAR E ANO DE PUBLICACIÓN
Santiago de Compostela, 2025

MAQUETACIÓN
Tórculo Comunicación Gráfica

Protocolo do Programa galego de cribado neonatal de cardiopatías conxénitas críticas

Consellería de Sanidade
Dirección Xeral de Saúde Pública

XUNTA
DE GALICIA

Índice

INTRODUCIÓN 5

O CRIBADO NEONATAL DE CCC 7

PROGRAMA GALEGO DE CRIBADO NEONATAL DE CCC 9

- Obxectivo 9
- Poboación diana 9

PROTOCOLO DE CRIBADO 10

- Información a pais ou titores legais 10
- Proba primaria de cribado 10
- Guía de colocación de pulsioxímetro 10
- Algoritmo de cribado. Interpretación de resultados 11

CONFIRMACIÓN DIAGNÓSTICA 13

- Avaliación clínica tras PO positiva 13
- Tempos de atención 13

RUTA ASISTENCIAL: DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO 14

ANEXO I: SENSIBILIDADE ESPERADA DA PULSIOXIMETRIA PARA DETECTAR AS CCC 15

ANEXO II: INFORMACIÓN PARA PAIS 16

- Cardiopatías conxénitas críticas: información para pais 16
- Cribado de cardiopatías conxénitas críticas por pulsioximetría: información para pais 18

INTRODUCIÓN

O contido da Carteira Común de Servizos do SNS regúlase polo establecido no Real Decreto 1030/2006, do 15 de setembro, polo que se establece a Carteira de servizos comúns do Sistema Nacional de Saúde e o procedemento para a súa actualización. A inclusión dunha técnica, dunha tecnoloxía ou dun procedemento na Carteira común de servizos do SNS debe ir acompañada dunha avaliación previa sobre a seguridade, a eficacia, a efectividade e o custo-efectividade e regúlase pola Orde SCO/3422/2007, do 21 de novembro, pola que se desenvolve o procedemento de actualización da Carteira de servizos comúns do SNS.

Para a súa inclusión en Carteira común básica de servizos do SNS débense ter en conta os dezaoito criterios imprescindibles de cada enfermidade establecidos no documento marco. Ademais, téñense en conta tamén os informes de eficacia clínica do cribado, os informes de custo-efectividade (nos casos en que se dispón deles), o grao de recomendación con base á evidencia científica e o acordo do Relatorio de cribado poboacional da Comisión de Saúde Pública do SNS.

O Consello Interterritorial do Sistema Nacional de Saúde (CISNS) creou, o 29 de febreiro de 2012, un grupo de traballo de desenvolvemento de Carteira común de servizos do Sistema Nacional de Saúde (SNS) cuxo obxectivo era revisar a Carteira para identificar e priorizar ás prestacións que era preciso detallar, clarificar e/ou concretar. Entre os temas prioritarios atopábanse as actividades para detectar as enfermidades en fase presintomática mediante cribado.

Respecto áo cribado neonatal de cardiopatía conxénita crítica (CCC) recentemente, a Rede Española de Axencias de Avaliación de Tecnoloxías Sanitarias e Prestacións do Sistema Nacional de Saúde (RedETS) realizou dous informes: un de efectividade clínica no ano 2020 e outro de custo-utilidade no ano 2023. Entre ambos os informes pódese afirmar que se cumpren practicamente todos os criterios necesarios para implantar un programa de cribado, tal e como se establece no documento marco de cribado poboacional.

Dos dezaoito criterios, poderíase dicir que son todos favorables salvo o penúltimo deles, sobre obxectivos definidos e sistema de información; con todo, este criterio sería salvable desenvolvendo o sistema de información correspondente.

Doutra banda, a incorporación do cribado de cardiopatías conxénitas críticas nalgunhas comunidades autónomas pode achegar aínda máis información sobre os programas de cribado, e aínda que o informe xa mostra eficiencia, fai que o custo real da inclusión desta enfermidade na Carteira de servizos do SNS, sexa aínda máis eficiente e teña un impacto económico aínda menor do que se ten en conta no informe de avaliación.

Por todo isto, considérase que hai evidencia favorable suficiente para incorporar o cribado de cardiopatías conxénitas críticas ao Programa de cribado neonatal, tal como foi aprobado pola Comisión de Saúde Pública do SNS neste ano 2024.

O CRIBADO NEONATAL DE CCC

As cardiopatías conxénitas (CC) ou defectos cardíacos de nacemento son as malformacións conxénitas máis frecuentes, preto dun 28 % do total. No ámbito mundial, e con cifras similares para España, estímase unha incidencia de 5-15 por 1000 acabados de nacer vivos e ano. A pesar dos avances experimentados no tratamento nas últimas décadas, as CC ocasionan preto do 10 % das mortes infantís e representan a causa máis frecuente de mortalidade entre todas as malformacións conxénitas (20-40 %).

Entre estas malformacións cardíacas, un 15-25 %, dependendo das definicións empregadas, son cardiopatías conxénitas críticas (CCC). Estas CCC preséntanse cunha incidencia ao redor de 2 por 1000 nados vivos e son a causa do 20 % dos falecementos ocorridos no período neonatal e unha importante causa de morte infantil.

Defínense como CCC aquelas anomalías estruturais cardíacas ou dos vasos intratorácicos con repercusión funcional, que poden comprometer gravemente a saúde do acabado de nacer, mesmo ocasionar o seu falecemento, e que precisan cirurxía ou intervención por cateterismo nos primeiros 28 días de vida. A maioría das CCC son ductus dependentes e cursan con obstrución á saída do fluxo pulmonar e sistémico.

Entre estas CCC inclúense a síndrome do corazón esquerdo hipoplásico (HLHS), a atresia pulmonar con septo ventricular intacto, a transposición de grandes arterias (TGA) e a interrupción do arco aórtico, ademais daquelas que ocasionan o falecemento ou que requiren intervención no primeiro mes de vida por coartación aórtica (CoA), estenose aórtica severa ou crítica, estenose pulmonar, tetraloxía de Fallot (TOF), atresia pulmonar con defecto ventricular septal e retorno venoso pulmonar anómalo total (TAPVR).

As probas de detección precoz de CCC en acabados de nacer asintomáticos resultan importantes para reducir a morbimortalidade cardíaca, incrementar a supervivencia e a calidade de vida.

O cribado das CCC iníciase durante a xestación coa realización de ecografía prenatal e continúa nas primeiras horas tras o nacemento mediante unha exploración física e unha revisión do historial clínico e, de forma cada vez máis estendida, a pulsioximetría (PO) aparece incluída nos programas de cribado dos acabados de nacer.

O pulsioxímetro é un dispositivo médico que permite medir de forma non invasiva a saturación de osíxeno na hemoglobina. O seu uso como proba de cribado das CCC xustifícase polo feito de que a maioría destes defectos críticos teñen certo grao de

hipoxemia que, con todo, non sempre se manifesta como cianose visible, polo que non se identificarían na exploración clínica.

Destacar que non todas as cardiopatías críticas van ser detectadas co cribado; dependendo do tipo de cardiopatía, a proba de cribado pode ter máis ou menos sensibilidade (ver anexo I).

PROGRAMA GALEGO DE CRIBADO NEONATAL DE CCC

Obxectivo

1 Identificar as cardiopatías conxénitas críticas (CCC) de xeito precoz, presintomático, para reducir a morbimortalidade, mellorar o prognóstico e a calidade de vida dos acabados de nacer de Galicia.

2 Secundariamente, a identificar hipoxemia por outros motivos que tamén poden ser graves (problemas respiratorios parenquimatosos ou anatómicos, hipertensión pulmonar persistente, outras cardiopatías conxénitas, sepse, hipotermia, hemoglobinopatías etc.).

Poboación diana

Considérase **poboación obxectivo** a todos os acabados de nacer vivos en Galicia, tanto os nados en hospitais e maternidades públicos como privados e aqueles nados en domicilio.

Considérase **poboación elixible** a todos os acabados de nacer vivos (mesmo aqueles con sospeita prenatal non confirmada de cardiopatía) tras, polo menos, 34 semanas de xestación. Polo tanto, ter menos de 34 semanas de xestación será un criterio de exclusión.

PROTOCOLO DE CRIBADO

Información a pais ou titores legais

Na información que se lles debe dar aos pais para solicitar autorización verbal para realizar o cribado deberase indicar que a proba non ten capacidade para detectar todas as cardiopatías conxénitas, nin sequera todas as CC críticas, polo que que un cribado negativo non exclúe totalmente a posibilidade de cardiopatía conxénita crítica nin outras cardiopatías conxénitas. No momento do ingreso entregaráselles aos pais ou titores legais a información recollida no anexo II, quen poderán manifestar a súa oposición á realización da proba de cribado, en cuxo caso deberase anotar este rexeitamento na historia clínica do acabado de nacer.

Proba primaria de cribado

O cribado farase mediante pulsioximetría (PO), proba médica que mide de forma non invasiva a saturación de osíxeno na hemoglobina. É unha **proba sinxela, segura, indolora, non invasiva e rápida**, porque ofrece un resultado fiable en moi pouco tempo (aproximadamente de 5 a 9 minutos). **Levarase a cabo nas primeiras 24 horas de vida**.

Guía de colocación de pulsioxímetro

A colocación combinada pre e posductal aumenta a detección de alteracións do tracto de saída do ventrículo esquerdo.

A saturación pre e posductal identifica un maior numero de CCC, equivalente a 7 por cada 100.000 nacementos, aínda cando isto pode aumentar o numero de falsos positivos en comparación coa colocación de só o sensor posductal.

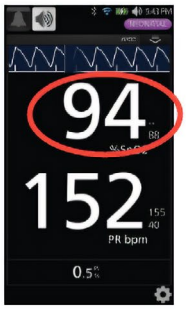
Por tanto, a medición pre e posductal incrementa o numero de CCC detectados no cribado. A súa desvantaxe é a maior necesidade de tempo empregado (Sociedade Española de Neonatoloxía (SENEO, 2017).

PASO 1: PREDUCTAL (MAN DEREITA)

Coloque o sensor no lado externo da man DEREITA por debaixo do cuarto ou quinto dedos; envolva a cinta arredor do sitio, e asegúrese de que o emisor e o detector estean aliñados



PASO 2: REXISTRE A SpO2

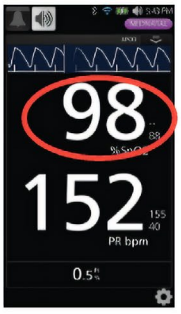


PASO 3: POSDUCTAL (PÉ EZQUERDO ou DEREITO)

Coloque o sensor no lado externo dun dos pés, por baixo do cuarto ou quinto dedos; envolva a cinta arredor do sitio, e asegúrese de que o emisor e o detector estean aliñados



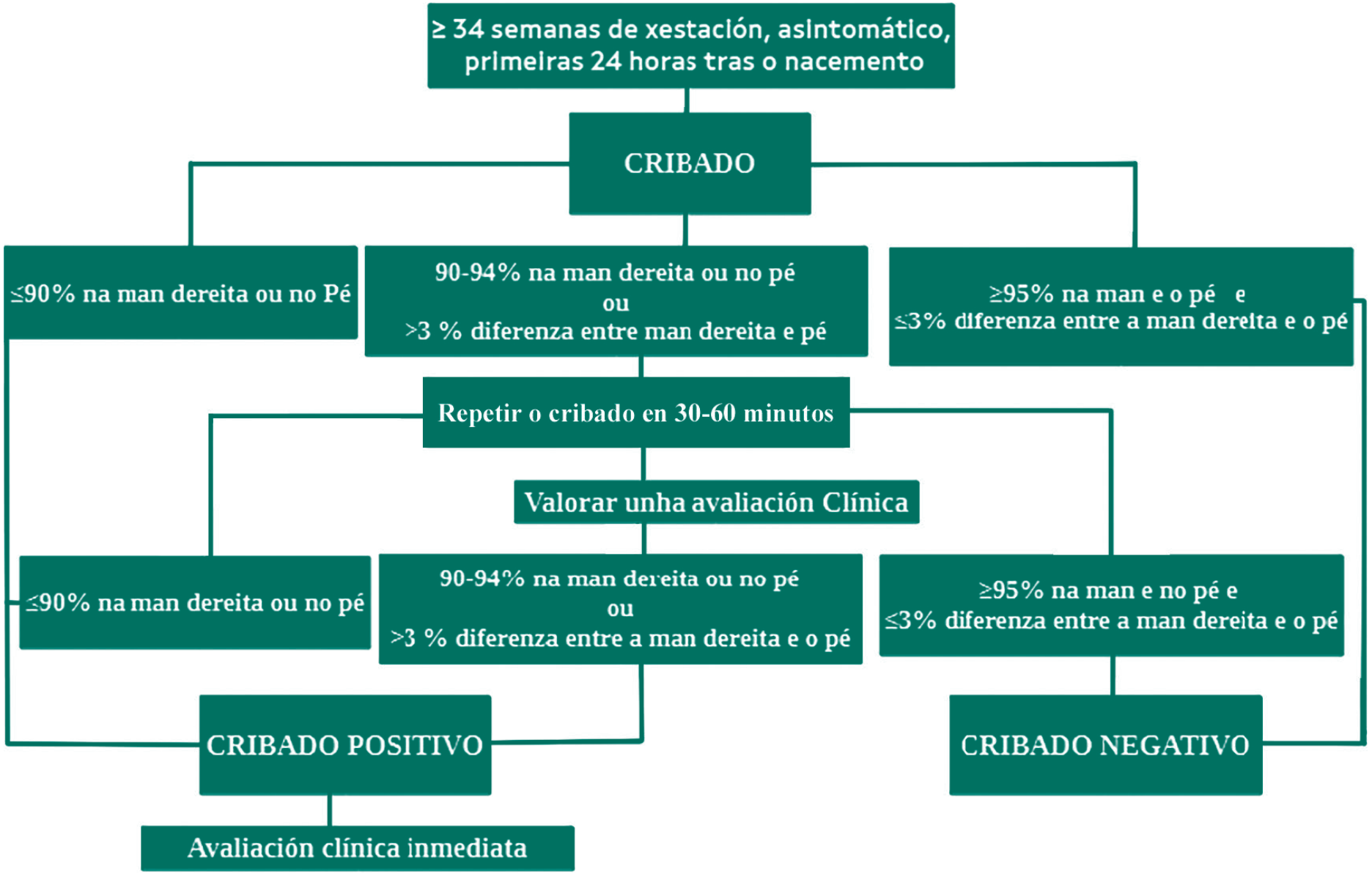
PASO 4 REXISTRE A SpO2



Algoritmo de cribado. Interpretación de resultados

- Se o valor absoluto da PO é ≥ 95% na man dereita e no pé, ou 95% nalgunha das dúas extremidades e a diferenza é ≤ 3% entre ambas as localizacións, a proba primaria considérase normal.
- Se o valor absoluto da PO é < 90% na man dereita ou no pé , a proba primaria considérase positiva e o acabado de nacer deberá recibir unha exploración clínica axeitada para confirmación diagnóstica.
- Se os valores atópanse entre o 90 e o 94% na man dereita ou no pé , ou a diferenza entre ambos é > 3%, repetir en 30 minutos. É recomendable neste momento realizar unha valoración clínica.
- Se tras a segunda determinación o acabado de nacer segue presentando unha saturación do 90-94% na man dereita ou no pé , ou unha diferenza entre ambos os > 3%, a proba primaria considérase positiva e o acabado de nacer deberá recibir unha exploración clínica axeitada para unha confirmación diagnóstica.

Nos casos en que a proba primaria (PO) se considera positiva, deberá realizarse unha valoración clínica inmediata polo/a pediatra neonatólogo/a para confirmar a sospeita de CCC e descartar outras causas da baixa saturación de osíxeno. Se tras a valoración médica se considera que existe sospeita de CCC, deberá realizarase unha ecocardiografía para confirmar o diagnóstico, co fin de instaurar canto antes os tratamentos correspondentes.


≥ 34 semanas de xestación, asintomático, primeiras 24 horas tras o nacemento
CRIBADO
≤90% na man dereita ou no Pé
90-94% na man dereita ou no pé ou >3 % diferenza entre man dereita e pé
≥95% na man e o pé e ≤3% diferenza entre a man dereita e o pé
Repetir o cribado en 30-60 minutos
Valorar unha avaliación Clínica
≤90% na man dereita ou no pé
90-94% na man dereita ou no pé ou >3 % diferenza entre a man dereita e o pé
≥95% na man e no pé e ≤3% diferenza entre a man dereita e o pé
CRIBADO POSITIVO
CRIBADO NEGATIVO
Avaliación clínica inmediata

CONFIRMACIÓN DIAGNÓSTICA

Deberase establecer un proceso asistencial para os acabados de nacer cun resultado positivo na PO, para garantir o diagnóstico temperán e o tratamento axeitado, e identificar as responsabilidades de cada cada unidade e categoría profesional implicados neste proceso.

Avaliación clínica tras PO positiva

Para confirmar a sospeita de CCC deberá realizarse unha valoración médica do acabado de nacer, xa que poden existir outras patoloxías que causen unha baixa saturación de osíxeno. Tras a PO positiva e a valoración por neonatoloxía, poden darse as seguintes situacións:

- Existe outra patoloxía (problemas respiratorios parenquimatosos ou anatómicos, hipertensión pulmonar persistente, sepse, hipotermia, hemoglobinopatías etc.) que causa unha baixa saturación de osíxeno polo que se descarta que o acabado de nacer presente unha CCC.
- Sospeita de CCC tras descartar outras patoloxías e, ademais, o acabado de nacer presenta datos adicionais de alarma, como poden ser:
  - > Saturación de osixeno < 85 %
  - > Sopro cardíaco
  - > Electrocardiograma anómalo
  - > Radiografía de tórax con alteracións da silueta cardiopericárdica

Sospeita de CCC tras descartar outras patoloxías e o acabado de nacer está estable sen presentar outros signos/síntomas de alarma.

Tempos de atención

- No caso de acabados de nacer con sospeita de CCC e con datos adicionais de alarma, deberase garantir a confirmación diagnóstica con ecocardiograma en menos de 12 horas tras o resultado da PO.
- No caso de acabados de nacer con sospeita de cardiopatía conxénita sen datos de alarma, deberase garantir a confirmación diagnóstica con ecocardiograma en menos de 72 horas tras o resultado da PO.

RUTA ASISTENCIAL: DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO

Por parte das entidades responsables da prestación de asistencia sanitaria, será deseñado e implantado un proceso asistencial encamiñado a:

- Establecer un circuíto asistencial para os acabados de nacer cun resultado positivo na PO, para garantir o diagnóstico temperán e o tratamento axeitado destes nenos/as.
- Identificar a responsabilidade de cada profesional implicado (persoal de enfermería, pediatra /neonatólogo/a, cardiólogo/a infantil).

ANEXO I: SENSIBILIDADE ESPERADA DA PULSIOXIMETRIA PARA DETECTAR AS CCC

Alta (>80 %)

- Estenose pulmonar crítica
- D-TGA - Hipoplasia de VI
- Atresia pulmonar
- Ventrículo único
- Drenaxe venosa total anómala
- Truncus arterioso

Media (60-80 %)

- Estenose aórtica crítica
- Ventrículo dereito de dobre saída
- Atresia tricúspide

Baixa (<60 %)

- Coartación de aorta
- Anomalía de Ebstein
- Interrupción do arco aórtico
- Tetraloxía de Fallot

Sontag MK, Sarkar D, Comeau AM, Hassell K, Botto LD, Parade R, Rose SR, Wintergerst KA, Smith-Whitley K, Singh S, Yusuf C, Ojodu J, Copeland S, Hinton Cf. Case Definitions for Conditions Identified by Newborn Screening Public Health Surveillance. Int J Neonatal Screen. 2018;4(2):16. doi: 10.3390/ijns4020016. Epub 2018 May 9. PMID: 29862374; PMCID: PMC5978752.

ANEXO II: INFORMACIÓN PARA PAIS

Cardiopatías conxénitas críticas: información para pais

Que son os defectos cardíacos conxénitos?

Os defectos cardíacos conxénitos son problemas coa estrutura do corazón. “Conxénito” significa que os problemas están presentes ao nacer. Estes defectos ocorren cando o corazón dun bebé non se desenvolve normalmente durante o embarazo. Os defectos cardíacos conxénitos son o tipo máis común de defecto de nacemento.

Os defectos cardíacos conxénitos poden cambiar a forma en que o corazón bombea o sangue. Poden facer que o sangue flúa con demasiada lentitude, ir na dirección contraria ou bloqueala por completo.

Hai moitos tipos de defectos cardíacos conxénitos. Poden ocorrer nunha ou máis partes do corazón. Os tipos máis comúns son:

- Defectos septais (“buraco no corazón”): orificios na parede entre os lados esquerdo e dereito do corazón.
- Defectos das válvulas cardíacas: problemas coas válvulas que controlan o fluxo de sangue a través do corazón.
- Defectos nos grandes vasos sanguíneos que transportan sangue dentro e fóra do corazón.

Os defectos cardíacos conxénitos poden variar desde problemas moi leves que nunca necesitan tratamento ata problemas que ameazan a vida ao nacer. Os defectos cardíacos conxénitos máis graves coñécense como cardiopatías conxénitas críticas. En xeral, os bebés con estes defectos necesitan cirurxía durante o primeiro ano de vida. Pero é posible que os síntomas dos defectos cardíacos máis leves non se manifesten ata a nenez ou a idade adulta.

Cal é a causa dos defectos cardíacos conxénitos?

A miúdo, os investigadores non saben que causa os defectos cardíacos conxénitos. Saben que, en ocasións, os cambios nos xenes dun bebé causan un defecto cardíaco. Os xenes con cambios poden ser herdados dos pais ou poden ocorrer durante o embarazo.

Como se diagnostican os defectos cardíacos conxénitos?

- **Antes de que naza un bebé**, o profesional da saúde pode usar imaxes de ultrasón do corazón do bebé para buscar defectos cardíacos. Isto chámase ecocardiograma fetal. Realízase entre as semanas 18 e 22 de embarazo.
- **Durante os primeiros días despois do nacemento**, todos os acabados de nacer son examinados para detectar defectos cardíacos conxénitos. Colócase un oxímetro de pulso nas mans ou nos pés do seu bebé para medir o seu osíxeno no sangue. Se mostra niveis baixos de osíxeno no sangue, necesitaranse máis probas para determinar se o bebé ten un defecto cardíaco.
- **Para diagnosticar defectos cardíacos conxénitos en bebés, nenos e adultos**, un profesional da saúde pode usar moitas ferramentas, que poden incluír un exame físico, certas probas cardíacas para ver como está a funcionar o corazón ou probas xenéticas para ver se certos problemas xenéticos causaron o defecto.

Cales son os tratamentos para os defectos cardíacos conxénitos?

O tratamento depende do tipo de defecto cardíaco conxénito e da súa gravidade. Os posibles tratamentos inclúen:

- **Cateterismo cardíaco** para reparar defectos simples, como un pequeno orificio na parede interior do corazón. Un cateterismo usa un tubo delgado que se guía a través dunha vea ata o corazón.
- **Cirurxía cardíaca** pode ser necesaria para:
  - > Reparar defectos no corazón e os vasos sanguíneos.
  - > Reparar ou substituír unha válvula cardíaca.
  - > Colocar un dispositivo no peito para axudar o corazón a bombear sangue.
  - > Facer un transplante de corazón.
- Se o seu bebé ten un tipo específico de defecto cardíaco conxénito chamado conduto arterioso permeable, a miúdo úsanse medicamentos.

Todos os nenos e adultos que teñen defectos cardíacos conxénitos necesitan un seguimento regular dun cardiólogo (un especialista en enfermidades do corazón) durante toda a súa vida, mesmo se se reparou o seu defecto.

Algunhas persoas poden necesitar varias cirurxías cardíacas ou cateterismos ao longo dos anos. É posible que tamén necesiten tomar medicamentos para axudar a que os seus corazóns funcionen o mellor posible.

Cribado de cardiopatías conxénitas críticas por pulsioximetría: información para pais

Que son as cardiopatías conxénitas críticas?

As cardiopatías conxénitas críticas representan o 25 % das cardiopatías conxénitas. Defínense como defectos cardíacos que van requirir unha actuación inmediata. Por tanto, a súa detección precoz cambia significativamente o prognóstico.

Que proba lle van realizar ao seu fillo ou filla?

A pulsioximetría é un método simple, seguro, non invasivo e fiable. Permite coñecer os niveis de osíxeno en sangue mediante a emisión de luces con lonxitudes de onda, vermella e infravermella a través da pel do paciente. Colócanse dous sensores, un na man dereita e o outro nun dos pés.

Por que é importante a pulsioximetría no acabado de nacer?

A súa utilidade baséase en que a maioría das enfermidades cardíacas conxénitas críticas non necesariamente producen cianose visible (coloración azulada na boca), e poden pasar clinicamente inadvertidas mediante o exame físico nos primeiros días de vida.

Cando se realizará a proba?

A proba realizarase entre as 12-24 horas de vida. O acabado de nacer debe estar respirando aire ambiente, acougado (non durmido) e nun ambiente termicamente apropiado.

Que resultados obtemos tras a proba?

Se os resultados están dentro dos límites normais, continuaranse cos coidados normais dun acabado de nacer.

Ter en conta que un estudo normal non descarta de todo unha cardiopatía, xa que o pulsioxímetro só detecta aquelas cardiopatías críticas.

Se os resultados indican algunha alteración, non significa que o acabado de na-cer teña a enfermidade, senón que require novas probas para confirmar o diagnósti-co.