



Información para los padres

Cribado neonatal

Queridos padres:

El nacimiento de su hijo está aún por llegar o ya ha nacido. Le deseamos todo lo mejor para su hijo. La mayoría de los niños nacen sanos y se mantienen así. Sin embargo, hay enfermedades congénitas raras que aún no son reconocibles por signos externos en los recién nacidos. Si no se tratan, estas enfermedades pueden provocar graves trastornos en el niño. Para evitarlo, en Alemania se recomiendan importantes exámenes de detección precoz (cribado neonatal) a todos los recién nacidos en los primeros días de vida. Los costes del examen están cubiertos por el seguro de salud obligatorio. La participación en el cribado neonatal es voluntaria. Para poder realizar estos exámenes a su hijo, se requiere su consentimiento mediante la firma del formulario de consentimiento. Su consentimiento abarca el cribado neonatal de las enfermedades diana enumeradas a continuación y el tratamiento de datos personales con el fin de llevar a cabo el cribado neonatal.

Cribado neonatal para detectar trastornos congénitos del metabolismo, del sistema hormonal, sanguíneo, inmunológico y neuromuscular

Las enfermedades metabólicas congénitas raras, los trastornos hormonales o los trastornos del sistema sanguíneo, inmunológico y neuromuscular pueden provocar, si no se tratan, daños orgánicos, discapacidades físicas o mentales, infecciones graves o incluso la muerte. Si se reconocen a tiempo, en la mayoría de los casos la administración de medicamentos, el cumplimiento de una dieta u otras medidas específicas pueden prevenir o paliar las consecuencias de la enfermedad. Lo mejor es realizar el examen al segundo o tercer día de vida, utilizando unas gotas de sangre que se depositan en una tarjeta de papel de filtro y se envían a un laboratorio de cribado. El procedimiento exacto del examen y las enfermedades individuales se describen a partir de la página 3.

Cribado neonatal para detectar la fibrosis quística (mucoviscidosis)

Al mismo tiempo que se realiza el cribado neonatal para detectar trastornos congénitos del metabolismo, del sistema hormonal, sanguíneo, inmunológico y neuromuscular, se le ofrecerá un cribado de fibrosis quística para su hijo a partir de la misma muestra de sangre. Los niños con fibrosis quística producen mucosidad espesa en los pulmones y otros órganos. Esto hace que se inflamen permanentemente. Como consecuencia, los niños suelen tener un peso inferior al normal y crecer mal. En casos graves, la función pulmonar puede verse afectada de forma significativa. El objetivo de este examen es diagnosticar la fibrosis quística en una fase temprana para poder iniciar el tratamiento lo antes posible, mejorando así la calidad y la esperanza de vida de los niños afectados. De acuerdo con los requisitos

legales de la Ley alemana de Diagnóstico Genético, debe consultarse a un médico antes de realizar el cribado neonatal de la fibrosis quística. Encontrará más información sobre esta enfermedad y el procedimiento exacto de examen a partir de la página 6.

Para garantizar que se realicen los exámenes de control necesarios en caso de un resultado anómalo, le pedimos que, en caso de un resultado que requiera aclaración, dé su consentimiento para que el centro especializado que le atiende transmita los datos a nuestro laboratorio de cribado hasta que se aclare el resultado.

Hospital Universitario Hamburgo-Eppendorf
Cribado neonatal
Edificio N22
Martinistraße 52, 20246 Hamburgo
Teléfono: 040 7410 - 53737
Fax: 040 7410 - 57318

Cribado neonatal para detectar trastornos congénitos del metabolismo, del sistema hormonal, sanguíneo, inmunológico y neuromuscular.

Existen enfermedades metabólicas congénitas poco frecuentes, trastornos hormonales y alteraciones del sistema sanguíneo, del sistema inmunitario y del sistema neuromuscular que aún no son reconocibles en los recién nacidos por signos externos. Se dan en aproximadamente 1 de cada 1000 recién nacidos. Si no se tratan, pueden provocar daños en los órganos, discapacidad física o mental, infecciones graves o incluso la muerte. Para reconocer estas enfermedades, en Alemania se recomienda desde hace más de 50 años un análisis de sangre, conocido como cribado neonatal, para todos los recién nacidos. En los últimos años, estas pruebas se han desarrollado continuamente, de modo que se han incluido otras enfermedades tratables en el cribado neonatal.

¿Por qué se realiza el cribado neonatal?

Estos trastornos congénitos del metabolismo, del sistema hormonal, sanguíneo, inmunológico y neuromuscular deben detectarse a tiempo. Un tratamiento precoz lo antes posible tras el nacimiento suele prevenir o aliviar las consecuencias de una enfermedad congénita.

¿Cuándo y cómo se realiza el examen?

Entre el segundo y tercer día de vida (entre 37 y 72 horas después del nacimiento), a más tardar junto con el segundo examen preventivo de su hijo, el U2, se colocan unas gotas de sangre (de la vena o del talón) en una tarjeta de papel de filtro y, una vez secas, se envían inmediatamente al laboratorio de cribado. Allí, las muestras se analizan inmediatamente con métodos de examen especiales y muy sensibles. Los costes del examen están cubiertos por el seguro médico. Para que su hijo siempre pueda someterse a esta importante exploración, hemos elaborado un plan de contingencia como medida adicional de garantía de calidad. En el caso muy improbable de que nuestro propio laboratorio no pueda procesar las muestras de sangre de su hijo debido a un mal funcionamiento, nuestros socios colaboradores (otros laboratorios de cribado) pueden hacerse cargo de la prueba. Si tiene más preguntas sobre el cribado neonatal, puede ponerse en contacto con su médico.

¿Qué enfermedades se detectan?

Las enfermedades para las que se puede analizar la muestra de sangre están establecidas en una directriz vinculante de la Comisión Federal Conjunta de

Médicos y Seguros Médicos (G-BA). Se trata de 13 enfermedades metabólicas, 2 trastornos hormonales, inmunodeficiencias combinadas graves, la anemia falciforme (SCD) y la atrofia muscular espinal (SMA). A continuación se describen detalladamente las consecuencias y los síntomas de estas enfermedades.

En total, una de estas enfermedades se da en aproximadamente uno de cada 1000 recién nacidos. La mayoría de las enfermedades investigadas son hereditarias (genéticas). La mayoría de las familias afectadas nunca habían padecido enfermedades de este tipo. Dado que los niños afectados pueden parecer completamente sanos al nacer, el cribado neonatal puede prevenir trastornos del desarrollo mental y físico. No se pueden extraer conclusiones sobre los riesgos familiares a partir de este estudio por sí solo.

¿Quién conoce el resultado de la prueba?

En caso de resultados anormales, nos pondremos directamente en contacto con usted. Por lo tanto, indique en la tarjeta de prueba su número de teléfono y la dirección en la que estará localizable durante los primeros días tras el parto. La detección precoz y el tratamiento temprano de los recién nacidos afectados solo son posibles si todas las partes implicadas (padres, clínica o pediatra y laboratorio de cribado) pueden colaborar sin pérdida de tiempo. Los resultados de los exámenes que no presenten anomalías solo se le comunicarán si usted lo solicita personalmente. El resultado del cribado neonatal está sujeto al secreto médico y no puede ser revelado a terceros sin su consentimiento.

¿Qué significa el resultado de la prueba?

El resultado de una prueba de detección no constituye un diagnóstico médico. El resultado de la prueba permite descartar en gran medida los trastornos examinados o bien puede ser necesario realizar más pruebas si se sospecha que existe una enfermedad, por ejemplo, repitiendo la prueba. Sin embargo, también puede ser necesario repetir una prueba si, por ejemplo, el momento de la extracción de sangre no fue el óptimo o si la cantidad de sangre en la tarjeta no fue suficiente. En estos casos, siempre que usted esté de acuerdo, el mismo laboratorio deberá realizar las pruebas.

¿Qué debe hacer si los resultados del cribado son anormales?

Un médico le indicará en qué centro especializado puede realizar un examen de diagnóstico con su hijo. Esto es necesario para comprobar los hallazgos del cribado y posiblemente iniciar medidas terapéuticas. En este centro recibirá información completa sobre el tipo de examen y las opciones de tratamiento.

¿Cómo se tratan estas enfermedades?

Todas las enfermedades metabólicas, inmunodeficiencias, anemia falciforme, trastornos endocrinos y neuromusculares mencionadas son congénitas y, por tanto, no pueden curarse en la mayoría de los casos. Un tratamiento a tiempo no puede evitar por completo las consecuencias de todas las enfermedades. Sin embargo, los efectos de estos trastornos congénitos pueden evitarse o al menos minimizarse con un tratamiento precoz adecuado. El tratamiento inmediato permite que el niño afectado se desarrolle con normalidad en la gran mayoría de los casos.

Según la enfermedad de que se trate, el tratamiento puede consistir en una dieta especial, la administración de determinados medicamentos o el asesoramiento y orientación a los padres sobre medidas preventivas. Los especialistas están a su disposición para asesorarle y apoyarle en caso de sospecha o enfermedad.

Desde la entrada en vigor de la Ley de Diagnóstico Genético en 2010, la Comisión de Diagnóstico Genético (GEKO) del Instituto Robert Koch evalúa los nuevos exámenes de detección de enfermedades genéticas que deben incorporarse. La GEKO ha respaldado la introducción del cribado de la tirosinemia de tipo I y las inmunodeficiencias combinadas graves (IDCG), la drepanocitosis y la atrofia muscular espinal (AME).

Enfermedades diana

Síndrome adrenogenital

Trastorno hormonal debido a un defecto en la corteza suprarrenal: Masculinización en niñas, posible desenlace mortal en crisis de pérdida de sal. Tratamiento con hormonas, buen pronóstico (frecuencia: aprox. 1/15 000 recién nacidos).

Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce

Defecto en la descomposición de los aminoácidos: Discapacidad intelectual, coma, posible desenlace mortal. Tratamiento con una dieta especial, generalmente buen pronóstico (incidencia: aprox. 1/180 000 recién nacidos).

Deficiencia de biotinidasa

Defecto en el metabolismo de la vitamina biotina: Alteraciones cutáneas, crisis metabólicas, discapacidad mental, posibilidad de desenlace fatal. Tratamiento mediante administración de biotina, muy buen pronóstico (frecuencia: aprox. 1/28 000 recién nacidos).

Defectos del metabolismo de la carnitina

Defecto en el metabolismo de los ácidos grasos: Crisis metabólicas, coma, posibilidad de desenlace fatal. Tratamiento con una dieta especial, muy buen pronóstico (incidencia: aprox. 1/600 000 recién nacidos).

Galactosemia

Defecto en el metabolismo de un componente de la lactosa (galactosa): Opacidad del cristalino del ojo, incapacidad física y mental, insuficiencia hepática, posibilidad de desenlace fatal. Tratamiento con una dieta especial, generalmente buen pronóstico (incidencia: aprox. 1/77 000 recién nacidos).

Aciduria glutárica tipo I

Defecto en la descomposición de los aminoácidos: Crisis metabólica repentina con trastorno motor permanente. Tratamiento con una dieta especial, generalmente buen pronóstico (incidencia: aprox. 1/140 000 recién nacidos).

Hipotiroidismo

Hipotiroidismo congénito: Alteración grave del desarrollo mental y físico. Tratamiento mediante administración de hormonas, muy buen pronóstico (frecuencia: aprox. 1/3000 recién nacidos).

Acidemia isovalérica

Defecto en la descomposición de los aminoácidos: Discapacidad intelectual, coma, posible desenlace mortal. Tratamiento con una dieta especial, muy buen pronóstico (incidencia: aprox. 1/90 000 recién nacidos).

Deficiencia de LCHAD, VLCAD

Defecto en el metabolismo de los ácidos grasos de cadena larga: Crisis metabólicas, coma, debilidad muscular y cardíaca, posibilidad de desenlace fatal. Tratamiento con una dieta especial, evitar periodos de inanición, generalmente buen pronóstico (incidencia: aprox. 1/80 000 recién nacidos).

Deficiencia de MCAD

Defecto en la producción de energía a partir de ácidos grasos: Hipoglucemia, coma, posibilidad de desenlace fatal. Tratamiento evitando periodos de inanición, muy buen pronóstico (incidencia: aprox. 1/10 000 recién nacidos).

Fenilcetonuria

Defecto en el metabolismo del aminoácido fenilalanina: Discapacidad mental no tratada. Tratamiento exitoso con una dieta especial, muy buen pronóstico (incidencia: aprox. 1/10 000 recién nacidos).

Tirosinemia tipo I

Trastorno en la degradación del aminoácido tirosina, que sin tratamiento desde los primeros días de vida puede provocar disfunción hepática grave con ictericia y tendencia a hemorragias, deterioro de la función renal y crisis neurológicas. Tratamiento con un fármaco (nitisinona) y una dieta baja en proteínas, buen pronóstico (incidencia: aprox. 1/135 000 recién nacidos).

Inmunodeficiencias combinadas graves (IDCG)

Ausencia total de defensas inmunitarias: alta susceptibilidad a las infecciones desde la infancia, acompañada de complicaciones infecciosas. Tratamiento mediante estrictas precauciones higiénicas. Tratamiento con trasplante de médula ósea o células madre, terapia de sustitución enzimática. Renuncia a la lactancia materna, vacunas vivas o transfusiones de productos sanguíneos no tratados. Si no se trata, la mayoría de los niños afectados mueren en el plazo de 1 a 2 años (frecuencia: aprox. 1/32 500 recién nacidos).

Enfermedad de células falciformes (ECF)

La deformación de los glóbulos rojos (células falciformes) provoca anemia, aumento de la viscosidad de la sangre y peor aporte de oxígeno a los órganos. Daños orgánicos a largo plazo. Las complicaciones agudas incluyen infarto cerebral, insuficiencia renal, infarto del bazo, septicemia y anemia. El enfoque terapéutico incluye información y orientación sobre medidas conductuales, profilaxis de infecciones (por ejemplo, vacunas), administración de hidroxycarbamida, transfusiones si es necesario y, como enfoque terapéutico adicional, el trasplante de células madre. Si no se trata, los síntomas pueden aparecer a partir del tercer mes de vida (frecuencia: aproximadamente 1/3950 recién nacidos).

Atrofia muscular espinal (AME)

La falta de una proteína específica (proteína motora de supervivencia neuronal [SMN]) provoca una debilidad muscular progresiva con deterioro de la motricidad y limitación de la función pulmonar. El tratamiento se lleva a cabo con medicación y terapia sintomática (fisioterapia, rehabilitación, ortopedia, psicología). Los primeros síntomas de la enfermedad en niños con AME infantil (la forma más común y grave) aparecen a los 6 meses de vida. Si no se tratan, estos niños mueren en el plazo de 1 a 2 años (frecuencia: aprox. 1/6.000 a 1/11 000 recién nacidos).

Cribado de la fibrosis quística en recién nacidos

Al mismo tiempo que se realiza el cribado neonatal para detectar enfermedades metabólicas congénitas, trastornos hormonales, sanguíneos, inmunitarios y neuromusculares, se le ofrecerá un cribado para detectar la fibrosis quística en su hijo. El objetivo de este examen es diagnosticar la fibrosis quística en una fase temprana para poder iniciar el tratamiento lo antes posible, mejorando así la calidad y la esperanza de vida de los niños con fibrosis quística. El cribado de la fibrosis quística en recién nacidos está sujeto a la normativa especial de la Ley de Diagnóstico Genético. La siguiente información pretende ayudarle a preparar la consulta con su médico.

¿Qué es la fibrosis quística?

La fibrosis quística es una enfermedad hereditaria que afecta aproximadamente a 1 de cada 3300 niños. Una mutación genética en el denominado gen *CFTR* provoca una alteración en el intercambio de sales en las células glandulares. Esta es la causa de la formación de mucosidad viscosa en las vías respiratorias y otros órganos, que se inflaman permanentemente. La gravedad de los síntomas puede variar debido a diferentes mutaciones genéticas. A menudo, la función del páncreas se ve limitada. Como consecuencia, los niños afectados suelen tener un peso inferior al normal y crecer mal. En casos graves, la función pulmonar puede verse considerablemente afectada como consecuencia de neumonías graves recurrentes.

¿Cómo se trata la fibrosis quística?

Los síntomas de la fibrosis quística pueden mejorarse o aliviarse mediante diversos enfoques terapéuticos, con el resultado de que la esperanza de vida de los pacientes con fibrosis quística ha aumentado continuamente. El tratamiento de la fibrosis quística consiste en inhalaciones y fisioterapia, una dieta basada en las necesidades y medicación. Además, es recomendable realizar revisiones periódicas en centros especializados en fibrosis quística para poder tratar a tiempo los cambios que se produzcan en una fase temprana.

¿Por qué es útil el cribado de la fibrosis quística?

El cribado de la fibrosis quística en recién nacidos permite un diagnóstico precoz. El inicio temprano del tratamiento puede mejorar el desarrollo físico de los niños afectados. Esto también aumenta las posibilidades de una vida más larga y saludable.

¿Cómo se realiza el cribado de la fibrosis quística en recién nacidos?

El cribado de la fibrosis quística no suele requerir una muestra de sangre adicional. El cribado de la fibrosis quística se realiza al mismo tiempo y con la misma muestra de sangre que se extrae para el cribado neonatal de enfermedades metabólicas congénitas, trastornos hormonales, sanguíneos, inmunitarios y neuromusculares en su hijo. Para ello, se depositan unas gotas de sangre en una tarjeta de papel de filtro y se envían a un laboratorio de cribado.

Allí se determina primero la enzima tripsina inmunorreactiva (TRI). Si el valor es elevado, se realiza un segundo análisis de la misma muestra de sangre para detectar la proteína asociada a la pancreatitis (PAP). Si el resultado de la segunda prueba también es elevado, se realiza una prueba de ADN (prueba genética) en la misma muestra para buscar las alteraciones genéticas más frecuentes que se producen en la fibrosis quística. Si se detectan una o dos mutaciones genéticas, es necesario comprobar el resultado del cribado. Si la primera prueba (IRT) ya es muy llamativa, el resultado del cribado por sí solo requiere un control y no se realizan las demás pruebas. La combinación de los pasos de la prueba maximiza la precisión y fiabilidad de los resultados. Sin embargo, en muy raras ocasiones puede ocurrir que un niño padezca fibrosis quística y no se detecte en esta prueba de detección precoz.

De acuerdo con los requisitos legales de la Ley alemana de Diagnóstico Genético, debe consultarse a un médico antes de realizar el cribado neonatal de la fibrosis quística. Si el parto lo realiza una matrona, el cribado de la fibrosis quística de su hijo puede realizarlo un médico hasta las 4 semanas de vida (por ejemplo, en la U2). A continuación, debe tomarse otra muestra de sangre con este fin. A diferencia del cribado de la fibrosis quística, el cribado neonatal de enfermedades metabólicas congénitas, trastornos

hormonales, sanguíneos, inmunitarios y neuromusculares debería realizarse, idealmente, entre las semanas 37 y 72. A diferencia del cribado de la fibrosis quística, el inicio inmediato de la terapia es crucial para la mayoría de las enfermedades analizadas.

Para que su hijo siempre pueda someterse a esta importante exploración, hemos elaborado un plan de contingencia como medida adicional de garantía de calidad. En el caso muy improbable de que nuestro propio laboratorio no pueda procesar las muestras de sangre de su hijo debido a un mal funcionamiento, nuestros socios colaboradores (otros laboratorios de cribado) pueden hacerse cargo de la prueba.

¿Cómo se le informará del resultado del cribado y qué ocurrirá después?

El laboratorio le comunicará en un plazo de 14 días si los resultados son normales o deben revisarse. Solo se le informará de un resultado normal si lo solicita expresamente. Si tiene algún resultado que deba comprobarse, el médico le indicará a qué centro especializado puede llevar a su hijo para que le hagan un chequeo. Esto es necesario para comprobar los hallazgos del cribado y posiblemente iniciar medidas terapéuticas. En este centro recibirá información completa sobre el tipo de examen y las opciones de tratamiento. Un resultado que deba comprobarse no significa todavía que su hijo padezca fibrosis quística. Solo uno de cada cinco niños con un resultado que deba comprobarse padece realmente fibrosis quística. Sin embargo, existe una mayor probabilidad de lo que se conoce como portador. Los portadores están sanos, pero pueden transmitir este rasgo a su descendencia. En cualquier caso, se le ofrecerá asesoramiento genético para que pueda obtener información detallada sobre el significado de este resultado.

En el centro especializado en fibrosis quística, primero se realiza un examen de confirmación, normalmente una prueba del sudor, y todo lo demás se discute con usted. Esta prueba del sudor es inofensiva e indolora y no supone ningún esfuerzo para su hijo. Se le comunicará el resultado a más tardar al día siguiente del examen. Puede ser necesario realizar más exámenes.

Usted decide por su hijo

La participación en el cribado de la fibrosis quística es voluntaria. Los costes del examen están cubiertos por el seguro de salud obligatorio. Los resultados del examen están sujetos a confidencialidad médica y no pueden transmitirse a terceros sin su consentimiento. Tiene derecho a retirar en cualquier momento su consentimiento para someterse al cribado de fibrosis quística. La decisión a favor o en contra del cribado de la fibrosis quística debe tomarse sobre la base de información sólida. Siempre tiene la oportunidad de comentar sus dudas con los médicos. Su consentimiento se refiere al cribado neonatal de la fibrosis quística y al tratamiento de los datos personales necesarios a tal fin.

Esta prueba de cribado genético de la fibrosis quística está avalada por la Comisión de Diagnóstico Genético del Instituto Robert Koch.

Información sobre el tratamiento de sus datos personales



Encontrará información sobre el tratamiento de sus datos personales en uke.de/data-protection/patients o utilizando el código QR que figura al lado. Si lo desea, también podemos facilitarle la información sobre protección de datos en formato impreso.

Derecho de anulación

La participación en el cribado neonatal es voluntaria. Puede revocar su consentimiento en cualquier momento con efectos para el futuro.

Muestra de sangre residual

Si da su consentimiento, la muestra de sangre residual se conservará durante un periodo de 12 meses tras su recepción por el laboratorio con fines de control de calidad y para verificar los resultados posteriormente. En caso contrario, la muestra de sangre de su hijo se conservará durante 3 meses una vez finalizados todos los análisis de acuerdo con los requisitos legales y, a continuación, se destruirá.



Declaración de consentimiento para el cribado neonatal

Si desea que su hijo se someta al cribado neonatal para detectar enfermedades metabólicas congénitas, trastornos hormonales, sanguíneos, inmunológicos y neuromusculares, así como fibrosis quística, firme en esta página.

Nombre del niño: _____

Fecha de nacimiento: _____
(o etiqueta adhesiva)

- ☐ Estoy de acuerdo con la realización del cribado neonatal para detectar enfermedades metabólicas congénitas, trastornos hormonales, trastornos del sistema inmunitario, trastornos del sistema sanguíneo, trastornos del sistema neuromuscular y fibrosis quística en mi hijo, así como con el tratamiento de la información y los datos previstos para ello por parte del UKE y, en el marco del plan de contingencia, por parte de los socios colaboradores del UKE. En caso de resultados anormales, doy mi consentimiento para que el médico del laboratorio me transmita los resultados. En caso de resultados anormales, también acepto que los resultados se transmitan a una institución especializada elegida por mí/nosotros, en la que se pueda llevar a cabo el examen de aclaración, y que se les comuniquen mis/nuestros datos de contacto para que se pongan en contacto conmigo/nosotros.

Para aclarar un hallazgo (por ejemplo, si se toma una muestra de sangre demasiado pronto, sospecha de la presencia de una enfermedad diana) y si no se recibe una segunda tarjeta de cribado necesaria para ello, acepto que el médico del laboratorio se ponga en contacto conmigo/nosotros para enviarme un recordatorio. La institución especializada que proporcione el tratamiento posterior podrá informar al laboratorio de cribado si yo/nosotros no he/hemos concertado o asistido a una cita para el diagnóstico de aclaración, a fin de que se pongan en contacto conmigo/nosotros.

- ☐ La institución especializada que preste la asistencia posterior podrá transmitir el resultado del diagnóstico de aclaración al laboratorio de cribado a efectos de garantía de calidad (transmisión de datos del diagnóstico de aclaración). *(En caso de rechazo, deberá hacerse constar en la tarjeta de control).*
- ☐ **Acepto** que las muestras de sangre restantes se conserven durante un periodo de 12 meses tras su recepción en el laboratorio con fines de control de calidad y para poder verificar posteriormente los resultados. Si la muestra es rechazada, se destruirá 3 meses después de que se hayan completado todas las pruebas. (Esto también debe anotarse en la tarjeta de cribado).
- ☐ **Estoy de acuerdo** en que la muestra anónima pueda utilizarse para el desarrollo del diagnóstico médico, el control de calidad o fines científicos similares. *(En caso de rechazo, deberá hacerse constar en la tarjeta de control).*
- ☐ Rechazo el cribado neonatal para mi hijo. Se me informó de las posibles consecuencias negativas para mi hijo (enfermedad no detectada que podría provocar discapacidad y muerte).

Fecha, nombre en letra de imprenta, firma de al menos uno de los tutores legales.

Fecha, nombre en mayúsculas, firma del médico que facilita la información de conformidad con el artículo 8, apdo. 1 de GenDG

Si solo desea que se realicen exámenes individuales a su hijo, rellene y firme la declaración que figura al dorso.

El remitente de la muestra conserva esta declaración de consentimiento.

El consentimiento para el cribado neonatal o el rechazo de determinadas partes del programa de cribado deben indicarse en los campos previstos para ello en la tarjeta de papel de filtro para el cribado neonatal.



Declaración diferenciada de consentimiento para el cribado neonatal

Si usted está de acuerdo con todos exámenes ofrecidos, firme la declaración de consentimiento que figura al dorso. **Rellene esta página solo si no desea dar su consentimiento al programa de cribado en su totalidad.**

Nombre del niño: _____

Fecha de nacimiento: _____
(o etiqueta adhesiva)

Se me ha informado sobre el cribado neonatal para detectar enfermedades metabólicas congénitas, trastornos hormonales, trastornos del sistema inmunitario, trastornos del sistema sanguíneo y trastornos del sistema neuromuscular, así como sobre el cribado neonatal para detectar fibrosis quística. Se me ha informado de las posibles consecuencias negativas para mi hijo si rechazo algunas partes del cribado neonatal.

Declaración de consentimiento diferenciada

(Marque la sección del cribado neonatal con la que esté de acuerdo)

- ☐ Cribado neonatal de enfermedades metabólicas congénitas/trastornos hormonales/trastornos del sistema inmunitario/trastornos del sistema sanguíneo/trastornos del sistema neuromuscular (páginas 3-5)
- ☐ Cribado neonatal para la fibrosis quística (página 6-7)
Estoy de acuerdo con la realización del cribado neonatal a mi hijo y con el tratamiento de la información y los datos previstos para ello por parte del UKE, así como en el marco del plan de contingencia por parte de los socios colaboradores del UKE. En caso de hallazgos anormales, acepto que el médico del laboratorio envíe los resultados. En caso de resultados anormales, también acepto que los resultados se transmitan a una institución especializada elegida por mí/nosotros, en la que se pueda llevar a cabo el examen de aclaración, y que se les comuniquen mis/nuestros datos de contacto para que se pongan en contacto conmigo/nosotros.
Para mayor aclaración de un hallazgo (por ejemplo, si se toma una muestra de sangre demasiado pronto, sospecha de presencia de una enfermedad diana) y si no se recibe una segunda tarjeta de cribado requerida a tal efecto, acepto que el médico del laboratorio se ponga en contacto conmigo/nosotros para enviarme un recordatorio. La institución especializada que proporcione el tratamiento posterior podrá informar al laboratorio de cribado si yo/nosotros no he/hemos concertado o asistido a una cita para el diagnóstico de aclaración, a fin de que se pongan en contacto conmigo/nosotros.
- ☐ La institución especializada que preste la asistencia posterior podrá transmitir el resultado del diagnóstico de aclaración al laboratorio de cribado a efectos de garantía de calidad (transmisión de datos del diagnóstico de aclaración). (En caso de rechazo, deberá hacerse constar en la tarjeta de control).
- ☐ **Acepto** que las muestras de sangre restantes se conserven durante un periodo de 12 meses tras su recepción en el laboratorio con fines de control de calidad y para poder verificar posteriormente los resultados. Si la muestra es rechazada, se destruirá 3 meses después de que se hayan completado todas las pruebas. (Esto también debe anotarse en la tarjeta de cribado).
- ☐ **Estoy de acuerdo** en que la muestra anónima pueda utilizarse para el desarrollo del diagnóstico médico, el control de calidad o fines científicos similares. (En caso de rechazo, deberá hacerse constar en la tarjeta de control).

Fecha, nombre en letra de imprenta, firma de al menos uno de los tutores legales.

Fecha, nombre en mayúsculas, firma del médico que facilita la información de conformidad con el artículo 8, apdo. 1 de GenDG

El remitente de la muestra conserva esta declaración de consentimiento. El consentimiento para el cribado neonatal o el rechazo de partes individuales del programa de cribado debe anotarse en la tarjeta de papel de filtro para el cribado neonatal en los espacios previstos para ello.

