



**Biblioteca  
Cochrane**

Base de Datos **Cochrane** de Revisiones Sistemáticas

## **Notificación a los padres del estado de portador del recién nacido identificado mediante el cribado habitual de gota de sangre (Revisión)**

Oliver S, Dezateux C, Kavanagh J, Lempert T, Stewart R

Oliver S, Dezateux C, Kavanagh J, Lempert T, Stewart R.

Disclosing to parents newborn carrier status identified by routine blood spot screening

(Notificación a los padres del estado de portador del recién nacido identificado mediante el cribado habitual de gota de sangre).

*Cochrane Database of Systematic Reviews* 2004, Issue 4. Art. No.: CD003859.

DOI: [10.1002/14651858.CD003859.pub2](https://doi.org/10.1002/14651858.CD003859.pub2).

[www.cochranelibrary.com/es](http://www.cochranelibrary.com/es)

**Notificación a los padres del estado de portador del recién nacido identificado mediante el cribado habitual de gota de sangre (Revisión)**

Copyright © 2013 The Cochrane Collaboration. Publicada por John Wiley & Sons, Ltd.

**WILEY**

[Revisión de intervención]

# Notificación a los padres del estado de portador del recién nacido identificado mediante el cribado habitual de gota de sangre

Sandy Oliver<sup>1</sup>, Carol Dezateux<sup>2</sup>, Josephine Kavanagh<sup>3</sup>, Tami Lempert<sup>4</sup>, Ruth Stewart<sup>5</sup>

<sup>1</sup>EPPI-Centre, Social Science Research Unit, Institute of Education, University of London, London, UK. <sup>2</sup>Centre for Paediatric Epidemiology and Biostatistics, Institute of Child Health, London, UK. <sup>3</sup>Evidence for Policy and Practice Information and Co-ordinating Centre, Social Science Research Unit, Institute of Education, University of London, London, UK. <sup>4</sup>Southampton Solent University, Southampton, UK. <sup>5</sup>EPPI-Centre, Social Science Research Unit, Institute of Education, University of London, London, UK

**Dirección de contacto:** Sandy Oliver, EPPI-Centre, Social Science Research Unit, Institute of Education, University of London, 18 Woburn Square, London, WC1H 0NR, UK. [s.oliver@ioe.ac.uk](mailto:s.oliver@ioe.ac.uk).

**Grupo Editorial:** Grupo Cochrane de Consumidores y Comunicación.

**Estado y fecha de publicación:** Estable (no se espera ninguna actualización por las razones que se indican en "Novedades"), publicada en el número 11, 2013.

**Referencia:** Oliver S, Dezateux C, Kavanagh J, Lempert T, Stewart R. Disclosing to parents newborn carrier status identified by routine blood spot screening (Notificación a los padres del estado de portador del recién nacido identificado mediante el cribado habitual de gota de sangre). *Cochrane Database of Systematic Reviews* 2004, Issue 4. Art. No.: CD003859. DOI: [10.1002/14651858.CD003859.pub2](https://doi.org/10.1002/14651858.CD003859.pub2).

Copyright © 2013 The Cochrane Collaboration. Publicada por John Wiley & Sons, Ltd.

## RESUMEN

### Antecedentes

Los programas de cribado de gota de sangre del recién nacido están diseñados para detectar enfermedades graves que afectan a los individuos, y en las que el tratamiento precoz puede mejorar la salud. Se ha indicado que el cribado puede mejorar la experiencia del diagnóstico para los padres. Por ejemplo, sin el cribado del recién nacido, cuando un niño con fibrosis quística se vuelve sintomático puede haber un período de incertidumbre antes del diagnóstico. Estas ventajas potenciales del cribado se deben sopesar contra las desventajas potenciales del cribado a nivel individual y poblacional. Algunos programas de cribado del recién nacido identifican de forma inadvertida a recién nacidos que, aunque no están afectados por la enfermedad, portan un gen para ella y pueden pasar dicho gen a sus hijos; se les llama "portadores genéticos". El conocimiento del estado de portador del recién nacido puede dar lugar a: que se les realice la prueba a los padres y los miembros de la familia, y a preocupaciones acerca de posibles hermanos afectados en el futuro si ambos padres se identifican como portadores; la posibilidad de que esta prueba muestre que el presunto padre no es el padre biológico; preocupaciones por las posibilidades reproductivas futuras del niño; y ansiedad injustificada acerca de la salud del recién nacido portador.

Existe la necesidad urgente de desarrollar guías claras sobre cómo responder a estos eventos, con los adelantos tecnológicos que impulsan el cribado de gota de sangre del recién nacido y las expectativas que han surgido con el consentimiento informado y la notificación de los resultados de la prueba. Según la enfermedad para la cual se ofrezca el cribado, las opciones incluyen: el uso de pruebas que no identifiquen el estado de portador, si están disponibles; la identificación de formas aceptables de notificación del estado de portador; o la identificación de formas aceptables de no notificación del estado de portador. Estas opciones se ilustran con los programas de cribado para los trastornos por células falciformes y la fibrosis quística. Actualmente, no hay pruebas de cribado disponibles para los trastornos por células falciformes que no identifiquen el estado de portador. Para la fibrosis quística, la elección de la política está entre un período de prueba prolongado y un resultado del cribado que esté disponible antes para la mayoría de los recién nacidos, pero que identifique de forma inadvertida a los recién nacidos portadores.

### Objetivos

El objetivo de esta revisión fue evaluar la repercusión de la notificación a los padres del estado de portador del recién nacido identificado inadvertidamente mediante el cribado neonatal habitual de gota de sangre.

## Métodos de búsqueda

Se buscaron informes que abordaran la notificación del estado de portador del recién nacido a los padres después del cribado del recién nacido para los trastornos por células falciformes y fibrosis quística en: bases de datos electrónicas disponibles en el mercado (octubre de 2002), registros especializados, revistas en línea, resúmenes en línea y resúmenes de congresos. Además, se examinaron las listas de referencias de los artículos incluidos.

## Criterios de selección

Estudios que abordaran la repercusión de la notificación del estado de portador mediante un ensayo sólidamente controlado o un ensayo controlado aleatorio.

## Obtención y análisis de los datos

Dos investigadores de forma independiente examinaron los títulos y resúmenes según la relevancia, mediante criterios de inclusión especificados previamente. Luego dos investigadores de forma independiente localizaron y revisaron nuevamente los informes completos de las citas seleccionadas con respecto a su relevancia. En cada estadio, se compararon los resultados y los desacuerdos se resolvieron mediante discusión.

## Resultados principales

No se encontraron ensayos controlados acerca de la notificación del estado de portador.

## Conclusiones de los autores

Es necesario desarrollar y evaluar los efectos de las intervenciones para apoyar la notificación del estado de portador a los padres después del cribado del recién nacido.

En 2013 esta revisión se declaró como "no actualizada". Ver "Novedades".

## RESUMEN EN TÉRMINOS SENCILLOS

### Notificación a los padres del estado de portador del recién nacido identificado mediante el cribado habitual de gota de sangre

No hay guías disponibles sobre el mejor enfoque para la notificación a los padres del estado de portador del recién nacido identificado de forma inadvertida mediante el cribado habitual de gota de sangre del recién nacido.

Los programas de cribado a los recién nacidos pueden identificar de forma inadvertida neonatos que no están afectados por errores graves de nacimiento como los trastornos de células falciformes o la fibrosis quística, pero que son portadores genéticos. Lo anterior no afectará la salud del niño, pero puede tener importantes efectos sanitarios, sociales y emocionales sobre la familia. No se encontraron ensayos acerca de la repercusión o los efectos de la notificación del estado de portador del recién nacido. Existe la necesidad urgente de desarrollar guías claras sobre cuál es la mejor forma de comunicar eficazmente esta información.